

Leitmarkt Wettbewerb LifeSciences.NRW (1. Einreichrunde, 2. Wettbewerbsaufruf)

Projekt: „NME-GPS – Gen und Protein Signaturen als GPS für Patienten mit Neuromuskulären Erkrankungen“

Projektleitung:

Universität Duisburg-Essen, Universitätsklinikum Essen

Kontakt:

Prof. Dr. Ulrike Schara, 0201 7232508

Laufzeit:

01.01.2019 – 31.12.2021

Aktenzeichen:

LS-2-1-017

Verbund:

- Leibniz Institut für analytische Wissenschaften e.V., Dortmund
- INFORM GmbH
- MVZ Institut für klinische Genetik und Tumorgenetik GmbH, Bonn

Projektbeschreibung:

Neuromuskuläre Erkrankungen, die sowohl genetischer als auch erworbener Natur sein können, sind durch eine meist progressive Schwäche der Skelettmuskulatur (und häufig auch der Herzmuskulatur) charakterisiert und können einen tödlichen Verlauf nehmen. Trotz enormer, technologischer Fortschritte in der Genanalyse bleiben ca. 50% der mutmaßlich genetisch bedingten Fälle ungeklärt, was nicht nur signifikant eine mögliche therapeutische Intervention verzögert oder gar verhindert, sondern zudem eine "diagnostische Odyssee" der Patienten mit sich bringt, die wiederum hohe Kosten für das Gesundheitssystem verursacht. Unter Verwendung modernster Omics-Technologien und mikroskopischer Verfahren soll diese Problematik durch NME-GPS systematisch und radikal gelöst werden, indem ein gezielter proteomischer Assay zur robusten Quantifizierung kausativer Proteine aufgesetzt und dessen Messergebnisse mit den Resultaten von DNA-Analysen und CARS sowie Raman-mikroskopischer Untersuchungen abgeglichen wird. Unter Verwendung eines eigens generierten Algorithmus wird es möglich sein, "Muster" der Gen- & Protein-Co-Regulation zu bestimmen {Proteogenomics}, die den kausalen genetischen Defekt exakt vorhersagen sowie eine neue Klassifikation der erblichen und erworbenen neuromuskulären Erkrankungen basierend auf deren histologisch-biochemischen Eigenschaften ermöglichen. Diese sichere Diagnosestellung wird einen erheblichen Einfluss auf eine verbesserte genetische Beratung und rechtzeitige therapeutische Intervention haben.

Gesamtausgaben: 3.482.418,00 €

Zuwendungssumme: 2.769.264,20 €