

Uddannelses- og Forskningsmødet 2017

Er vi klar til fremtiden?

Den 20. og 21. april 2017, Hotel Koldingfjord

Genetik

Personlig Medicin

Anders Børglum

Professor i medicinsk genetik, Institut for Biomedicin
Centerleder, Centre for Integrative Sequencing, *iSEQ*
Aarhus Universitet







Personlig Medicin: at skræddersy behandlingen til den enkelte patient, i høj grad ud fra den individuelle genetisk profil.



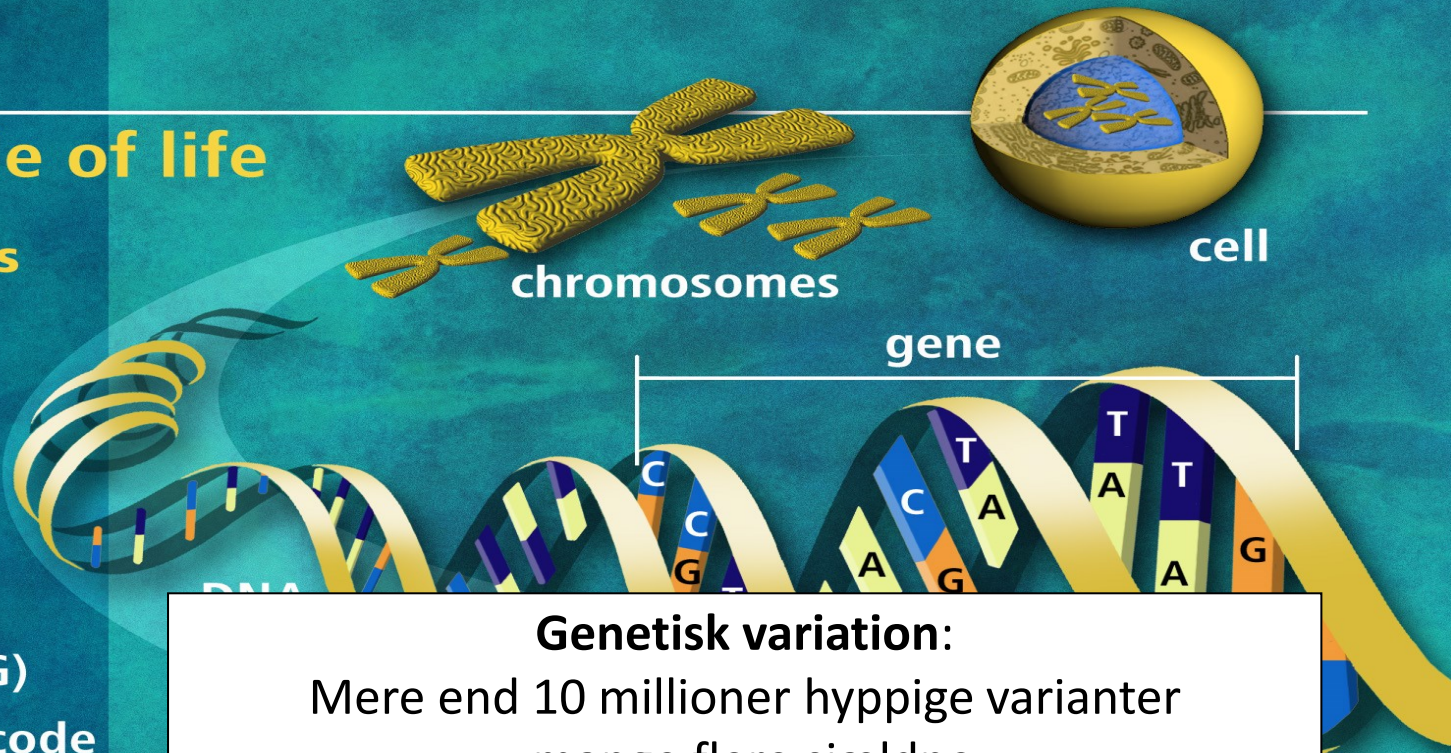
DNA

the molecule of life

Trillions of cells

Each cell:

- 46 human chromosomes
- 2 m of DNA
- 3 billion DNA subunits (the bases: A, T, C, G)
- 20,000 genes code for proteins that perform all life functions



Genetisk variation:

Mere end 10 millioner hyppige varianter
-mange flere sjældne

Har stor betydning for vores individuelle træk

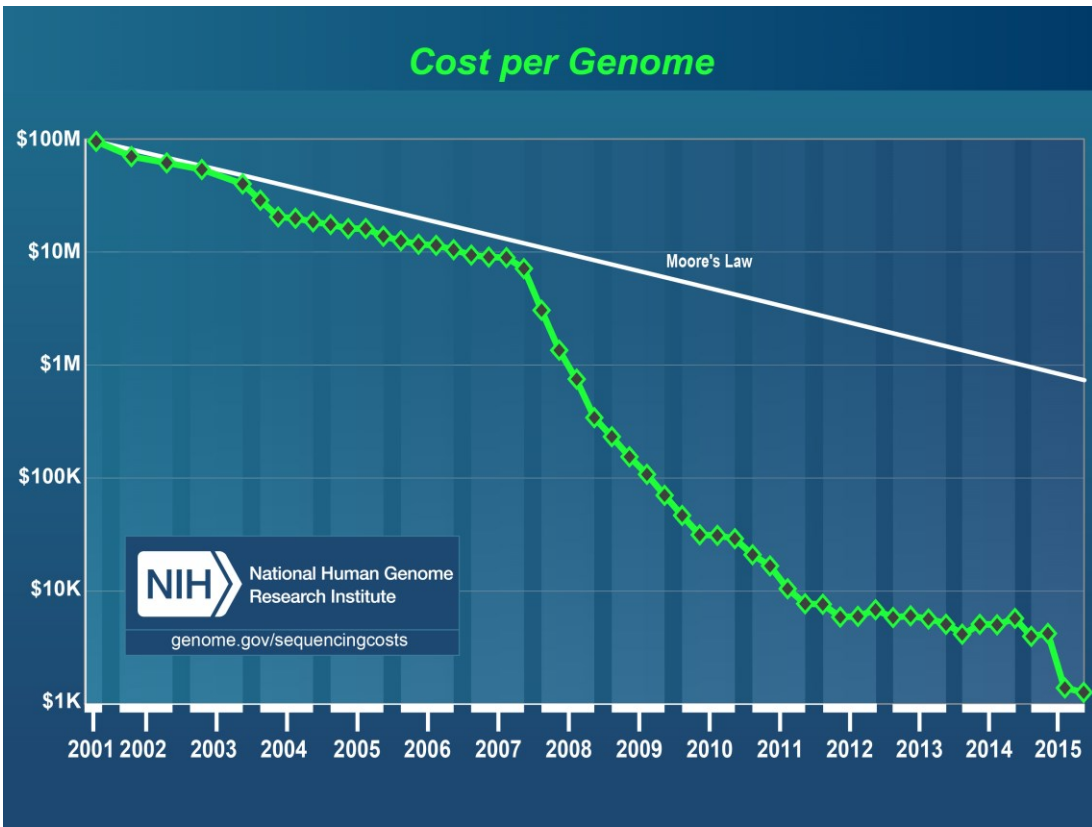
Genetisk variation

Nogle (sjældne) varianter har dramatiske effekter (f.eks. sygdoms-mutationer)
Langt de fleste varianter har enkeltvis beskedne effekter.



Udviklingen i gen-teknologi har de seneste år været "hyper-eksponentiel"

En persons komplette genom – alle 6 milliarder byggesten – kan i dag bestemmes på få timer



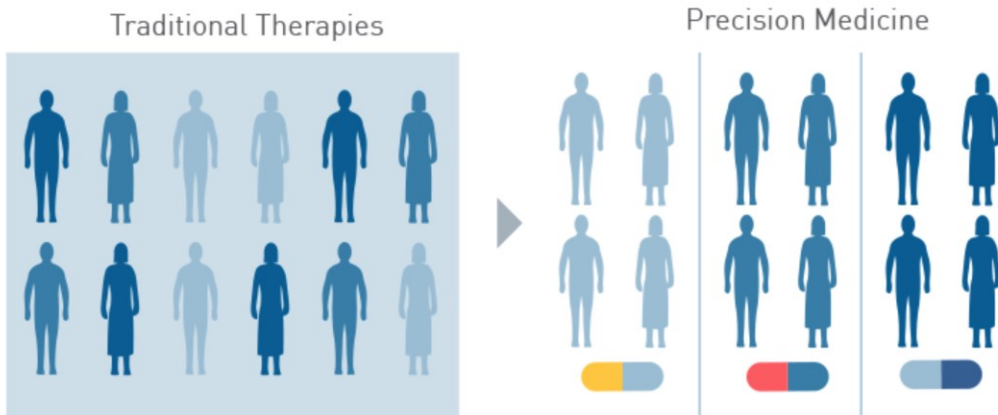
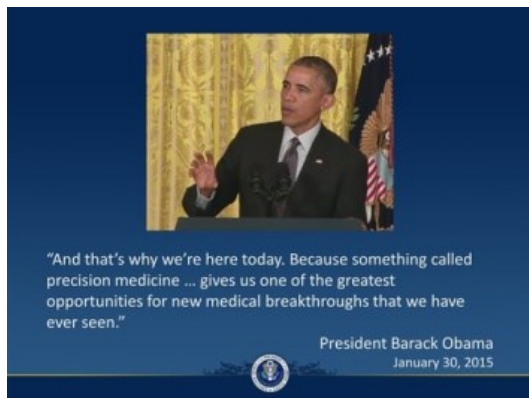
GenomeDK supercomputer

Massive datamængder – Big Data

Personfølsomme data, integration med sundheds-data (registre, e-journaler)

Håndteres og analyseres på sikre supercomputere

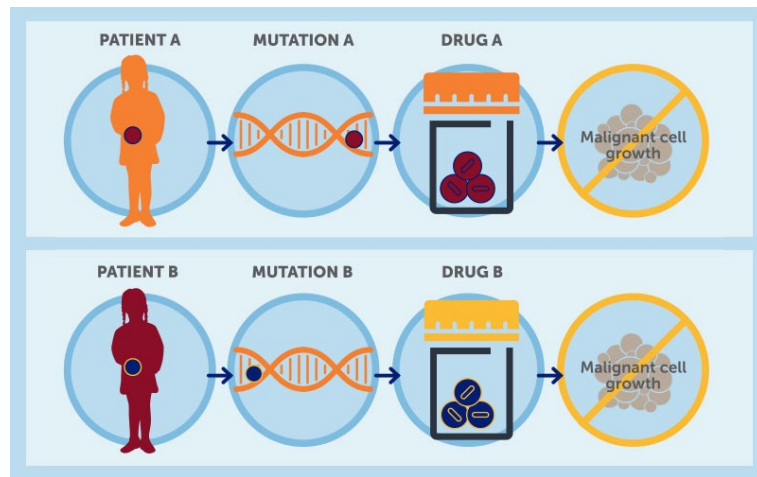
Den genteknologiske udvikling har sat fart på Personlig Medicin (Precision Medicine)



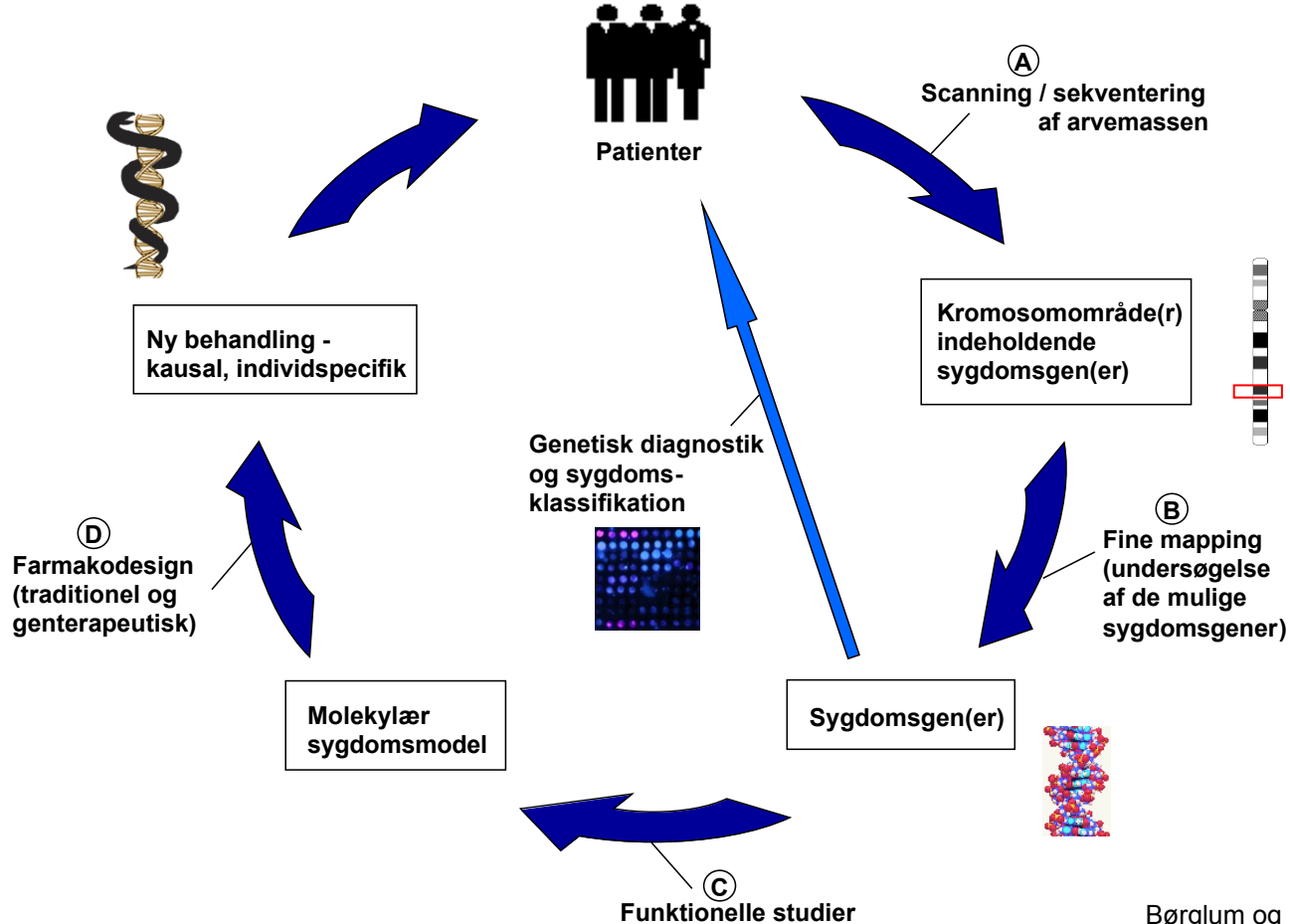
Allerede i dag anvendes Personlig Medicin

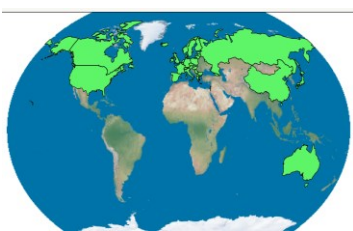
- talrige eksempler
- men kun en brøkdel af det fulde potentiale

Danmark kan bidrage substantielt pga unikke registre og biobanker.

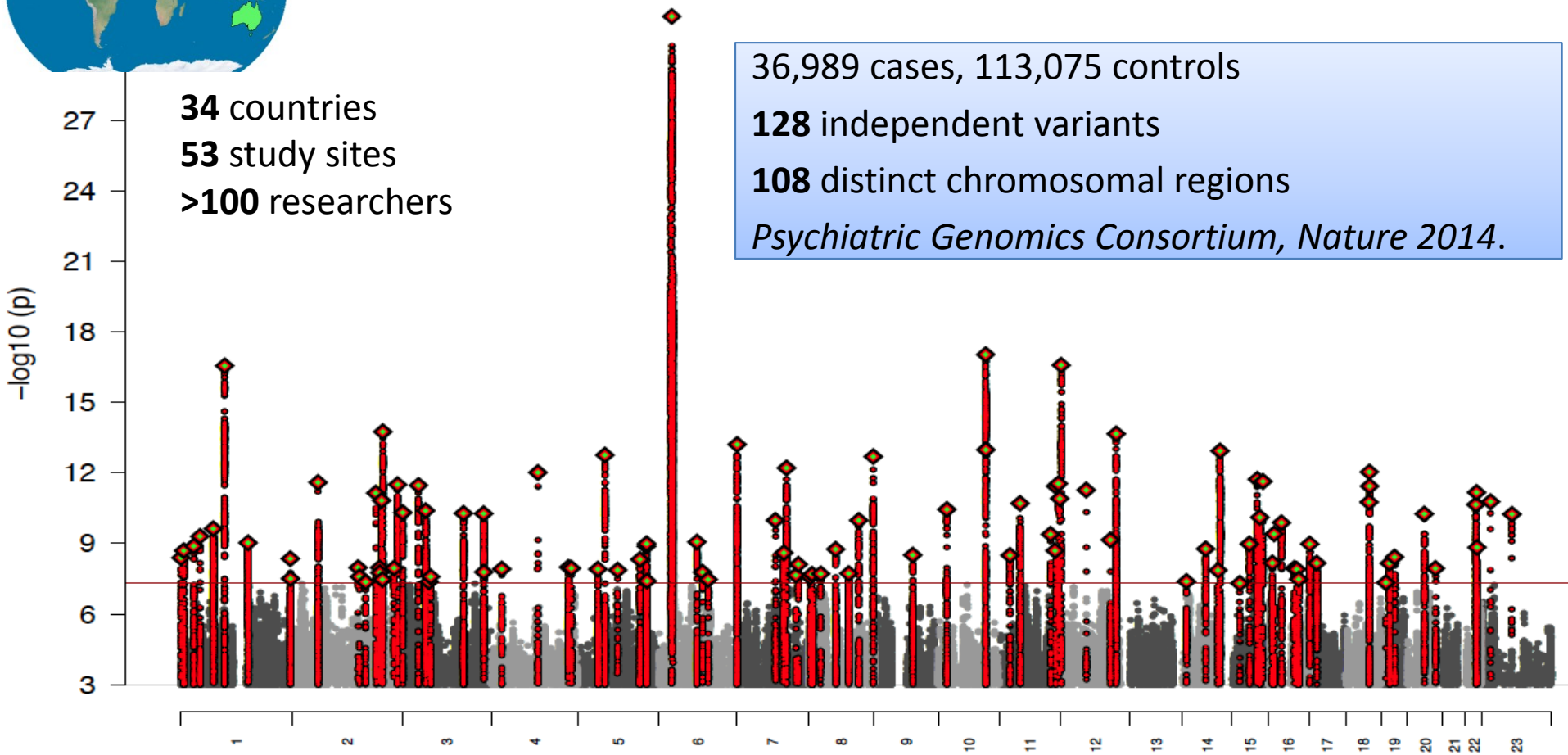


Personlig Medicin via Det Medicinske Genetiske Hjul

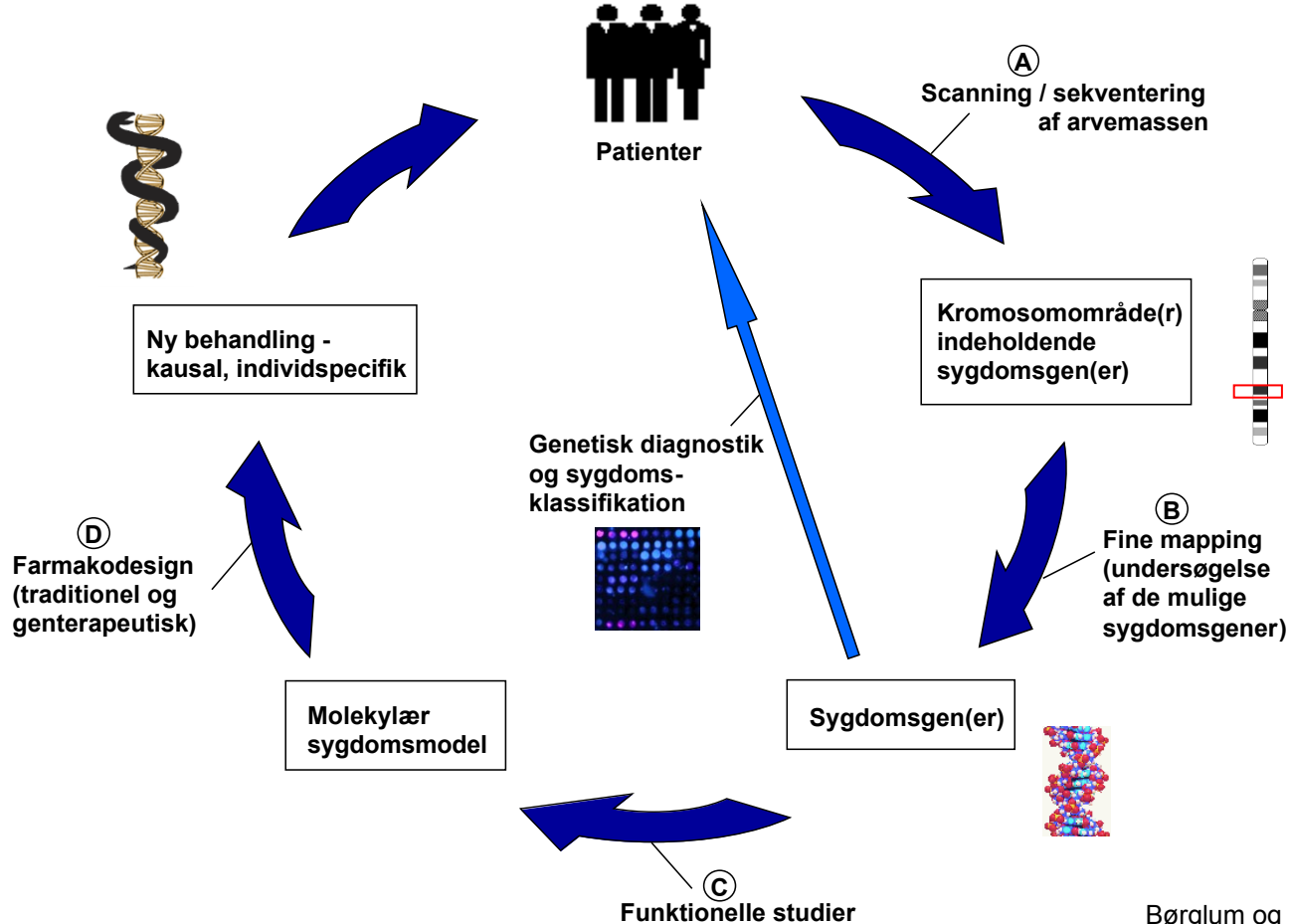




Genetic scanning (GWAS) in schizophrenia



Personlig Medicin via Det Medicinske Genetiske Hjul



“Kloge hoveder” til Personlig Medicin

- **Interdisciplinært felt** (genetik, klinik, bioinformatik, statistik, epidemiologi, molekylær biologi, HPC supercomputing og big data)
- Lægen i central rolle, især til det patientnære
- Patient/befolkning

