



Saarbrücker Bioinformatiker vereinfachen Diagnose von genetischen Erkrankungen

Saarbrücker Bioinformatiker vereinfachen Diagnose von genetischen Erkrankungen

Diabetes, Epilepsie, Herzfehler oder Taubheit sind eigentlich schon Erkrankungen. Bei vielen genetischen Krankheitsbildern stellen sie aber nur eines von vielen Symptomen dar. "Das macht es selbst für spezialisierte Fachärzte schwer, auf Anhieb die richtige Krankheit zu finden", erklärt Marcel Schulz, der am Max-Planck-Institut für Informatik die Arbeitsgruppe "High-throughput Genomics
 Systems Biology" leitet und im Exzellenzcluster "Multimodal Computing and Interaction" forscht. "Hinzu kommt noch, dass die Krankheiten bei jedem Patienten in unterschiedlicher Ausprägung mit verschiedenen Symptomen auftreten." Liegt etwa ein Herzfehler vor, kann der Patient nicht nur daran erkrankt sein, sondern zum Beispiel an seltenen Krankheiten wie dem Miller-Dieker-Syndrom oder dem Cat-Eye-Syndrom leiden, wobei dies abhängig von weiteren Symptomen des Patienten ist.
Zusammen mit Medizinern und Bioinformatikern aus der Arbeitsgruppe von Professor Dr. Peter Robinson an der Charité in Berlin hat Schulz das Programm "Phenomizer" entwickelt, mit dem Ärzte schneller herausfinden können, woran der Patient leidet. Dieses Verfahren kann beim Großteil aller genetischen Erkrankungen angewendet werden, wie zum Beispiel bei Trisomie 21, dem Morbus Wilson oder dem Marfan-Syndrom. "Wir nutzen eine an der Charité entwickelte große Online-Datenbank, die Human Phenotype Ontology, in der über 10.000 Krankheitsmerkmale strukturiert aufgelistet und 7.500 Erkrankungen zugeordnet sind", erklärt Schulz. Das neu entwickelte Rechenverfahren durchsucht, vergleicht und gewichtet die Daten nach Symptomen, die der Nutzer vorgibt. Dabei ordnet es die Merkmale bestimmten Krankheiten zu. Der Arzt erhält innerhalb von Sekunden eine Liste mit den wahrscheinlichsten Treffern. Der Vorteil des Programms liegt für Schulz klar auf der Hand: "Der Arzt muss nicht mehr stundenlang in Datenbanken oder Büchern recherchieren. Die Liste hilft ihm, die Krankheit schneller einzukreisen. Außerdem kann er den Patienten noch einmal genauer nach den Symptomen befragen. Dabei weiß er nun aber besser, worauf er achten muss."
Das Angebot ist bereits seit geraumer Zeit online verfügbar. Damit es auch auf Smartphones oder Tablet-Computern jederzeit abrufbar ist, gibt es den Phenomizer seit kurzem auch als App für das Betriebssystem Android. Sie kann kostenlos auf der Plattform "Google Play" heruntergeladen werden. "Wir haben sie zusammen mit sechs Saarbrücker Informatik-Studenten entwickelt", erklärt Schulz. Die Studenten haben die App im Rahmen des Kurses Softwareentwicklung an der Saar-Uni als Projekt erstellt.
Die App "Phenomizer" ist kostenlos bei "Google Play" erhältlich.
Hintergrund Saarbrücker Informatik
Den Kern der Saarbrücker Informatik bildet die Fachrichtung Informatik. In unmittelbarer Nähe forschen auf dem Campus sieben weitere weltweit renommierte Forschungsinstitute. Neben den beiden Max-Planck-Instituten für Informatik und Softwaresysteme sind dies das Deutsche Forschungszentrum für Künstliche Intelligenz (DFKI), das Zentrum für Bioinformatik, das Intel Visual Computing Institute, das Center for IT-Security, Privacy and Accountability (CISPA) und der Exzellenzcluster "Multimodal Computing and Interaction".
Weitere Informationen:
Die App kann hier heruntergeladen werden:
 <https://play.google.com/store/apps/details?id=com.charite.phenomizer>
Das Programm "Phenomizer" im Netz:
 <http://compbio.charite.de/phenomizer/>
Publikationen der Arbeitsgruppe:
Exact Score distribution computation for ontological similarity measures, Schulz et al., BMC Bioinformatics 2011
 <http://www.biomedcentral.com/1471-2105/12/441>
Clinical diagnostics in human genetics with semantic similarity searches in ontologies, Köhler et al. The American Journal of Human Genetics 2009
 <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0002929709003991>
Fragen beantwortet:
Dr. Marcel Schulz
High-throughput Genomics
Systems Biology
Max-Planck-Institut für Informatik
Tel.: 0681 9325 3015
E-Mail: mschulz@mpi-inf.mpg.de
Redaktion:
Gordon Bolduan
Wissenschaftskommunikation
Kompetenzzentrum Informatik Saarland
E-Mail: bolduan@mmci.uni-saarland.de
Tel.: 0681 302-70741

Universität des Saarlandes
66041 Saarbrücken
Deutschland
Telefon: +49 (0)681/302-2601
Telefax: +49 (0)681/302-2609
Mail: presse@uni-saarland.de
URL: <http://www.uni-saarland.de>

Pressekontakt

Universität des Saarlandes

66041 Saarbrücken

uni-saarland.de
presse@uni-saarland.de

Firmenkontakt

Universität des Saarlandes

66041 Saarbrücken

uni-saarland.de
presse@uni-saarland.de

Die Universität des SaarlandesWir sind eine moderne Universität im dynamischen Dreiländereck von Deutschland, Frankreich und Luxemburg. Unsere Internationalität hat Tradition: Die Gründung der Universität des Saarlandes 1948 war ein deutsch-französisches Gemeinschaftsprojekt. Heute studieren in Saarbrücken und Homburg rund 18.100 junge Menschen, mehr als 16 Prozent von ihnen kommen aus dem Ausland. Der Campus liegt mitten im Grünen, Sport- und Kulturangebote sowie Cafés und Restaurants sorgen neben dem Studieren und Forschen für Entspannung und Erholung. Und mit dem ICE kommt man in knapp zwei Stunden von Saarbrücken nach Paris.