

CHIARA BALDO

Direktorin der „Galliera Genetic Bank“ – PROJEKT GENETISCHE BIODATENBANK
Chiara Baldo

1. Worauf haben Sie sich spezialisiert und welche wissenschaftliche Tätigkeit üben Sie aus?

Ich bin Dipl.-Biologin und habe mich auf genetische Medizin spezialisiert. Ich bin Leiterin für die Aufbewahrung von Gewebe- und Blutproben in der genetischen Biodatenbank „Galliera Genetic Bank“, die 1983 am Labor für Humangenetik am Klinikum „Galliera“ in Genua gegründet wurde.

2. 2009 hat Ring 14 erstmals in Italien eine Vereinbarung mit dem Netzwerk "Telethon Network of Genetic Biobank" getroffen. Worum geht es bei dieser Vereinbarung und worin bestehen die Ziele dieser Zusammenarbeit?

In dieser Vereinbarung sind die Bedingungen der Zusammenarbeit zwischen Ring 14 und dem Netzwerk von Telethon für genetische Biodatenbanken für die Erstellung einer Sammlung von Gewebe- und Blutproben sowie der Sammlung klinischer Daten von Personen, die von Mutationen des 14. Chromosoms betroffen sind bzw. von den Familienangehörigen dieser Personen festgelegt.

Das Ziel der Vereinbarung besteht darin, Gewebeproben von Personen mit seltenen Krankheiten in einem Netz von qualifizierten Biodatenbanken zu zentralisieren, um diese der internationalen Wissenschaft zur Verfügung zu stellen und eine Hilfestellung für Forschungen zu geben, deren Ziel in der Findung neuer Möglichkeiten zur Diagnose und Therapie besteht.

3. Was ist eine genetische Biodatenbank und warum ist ihre Existenz für seltene Krankheiten wichtig?

Genetische Biodatenbanken sind Dienstleistungseinrichtungen ohne Erwerbszweck, die von strategischer Bedeutung sind. Das Ziel einer solchen Datenbank besteht darin biologisches Material von Personen mit genetischen Krankheiten, die nicht oder nur schwer diagnostizierbar sind, aufzubewahren, um die Forschung voranzutreiben und die Mutationen, welche die entsprechenden seltenen Krankheiten verursachen zu identifizieren. Wenn man die Proben einer Familie bzw. von einer Krankheit betroffenen Personen in einer einzigen Sammlung zusammenfasst, so führt dies nicht nur zu Ergebnissen bei der Abstimmung diagnostischer Tests, sondern auch bei der Bewertung der Fortpflanzungsrisiken der betroffenen Personen und der Durchführung möglicher Therapien.

4. Was wurde auf wissenschaftlichem Gebiet nach Abschluss der Vereinbarung zu welchen Modalitäten getan?

Im ersten Jahr nach Abschluss der Vereinbarung hat Ring 14 mit der Biodatenbank des Netzwerkes - der „Galliera Genetic Bank“ – hinsichtlich der Vorbereitung der Formulare für die Sammlung der Proben (Formular für die informierte Einwilligung) und deren Verteilung zusammengearbeitet. Ein Teil der Proben stammt aus den Laboren, die Forschungen zu diesen Krankheiten betreiben (Prof. Neri aus Rom und Dr. Casali aus Reggio Emilia). Parallel dazu konnten aufgrund der wertvollen Zusammenarbeit mit Ring 14 Proben direkt von den bei Ring 14 organisierten Familien gewonnen werden. Zur Zeit haben wir einen Bestand von DNS-Proben und Zell-Linien von ungefähr 70 Personen, sowohl direkt Betroffenen als auch von deren Angehörigen.

5. Welche Herausforderungen stehen der Forschung auf diesem Gebiet noch bevor und welche Hoffnungen gibt es für die Zukunft?

Die Biodatenbanken werden zukünftig eine immer größere Rolle spielen, besonders als Hilfe für die Übergangsforschung und bei der Zusammenarbeit mit der Pharmaindustrie zur Entwicklung innovativer Therapien. Diese Bedeutung der Biodatenbanken ist bei seltenen Krankheiten sogar noch größer, wo eine enge Zusammenarbeit zwischen Patientenorganisationen, Biodatenbanken und der Wissenschaft notwendig ist, um gesonderte, voneinander unabhängige Sammlungen dieser wichtigen Proben zu vermeiden und stattdessen Sammlungen in einer bedeutenderen Größenordnung entstehen zu lassen, damit die Forschungsarbeit in ihrem Bestreben nach der Entwicklung innovativer Therapien bei diesen Krankheiten unterstützt werden kann.