

Systems precision medicine of inborn errors of the immune system (PrecisePID)

Zusammenfassung

Genetische und molekulare Studien angeborener Erkrankungen des Immunsystems (sogenannte Primäre Immundefekte oder PIDs) haben erheblich dazu beigetragen, unser Wissen und Verständnis der Kernkomponenten sowie der essentiellen Signalwege des menschlichen Immunsystems zu vertiefen. Generell stellt das detaillierte Verständnis der molekularen Prozesse, die zur Entstehung von Erkrankungen führen, eine wichtige Voraussetzung für Präzisionsmedizin dar, d.h. für auf die einzelne Patientin oder den einzelnen Patienten individuell zugeschnittene Therapien, die gezielt in den gestörten Signalweg in der Zelle eingreifen und dem krankhaften Mechanismus entgegenwirken. Für viele Erkrankungen, einschließlich vieler PIDs, reicht unser Verständnis der of komplexen und multifaktoriellen Krankheitsentstehung jedoch noch nicht aus, um diese Vision Wirklichkeit werden zu lassen. Als "proof of concept" werden wir daher in diesem Projekt seltene, jeweils durch einen einzelnen Gendefekt verursachte primäre Defekte des Immunsystems als Modellerkrankungen untersuchen. Durch Kombination modernster genetischer, protein-basierter, systembiologischer und bildgebender Techniken werden wir neue Krankheitsentitäten definieren, ihre molekularen Ursachen entschlüsseln und gezielte Angriffspunkte für präzise molekularmedizinische Interventionen und Therapien identifizieren.

Wissenschaftliche Disziplinen:

301902 - Immunology (40%) | 301301 - Human genetics (30%) | 106044 - Systems biology (30%)

Keywords:

primary immunodeficiency, high-throughput sequencing, high-content imaging, immune cell function, systems medicine

Principal Investigator:	Kaan Boztug
Institution:	Ludwig Boltzmann Gesellschaft
ProjektpartnerInnen:	Loïc Dupré (CeMM - Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences) (Co-Principal Investigator) Jörg Menche (CeMM - Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences) (Co-Principal Investigator)

Status: Laufend (01.03.2017 - 29.02.2020) 36 Monate

Weiterführende Links zu den beteiligten Personen und zum Projekt finden Sie unter https://wwtf.at/programmes/life_sciences/LS16-060