

**PERSIMUNE VIDENSKABELIG ÅRSRAPPORT 2017****Årets højdepunkter**

Professor Lars Fugger og kollegaer publicerede et studie som analyserede associationer mellem fænotyper og værtsgenom data. I forhold til andre metoder, fandt studiet en mere end 20% forbedring i styrke til at detektere genetiske effekter og identificerede nye associationer mellem klassiske human leukocyt antigen (HLA) alleler og almindeligt forekommende immun-medierede sygdomme. Studiet understreger at en mere detaljeret system biologisk karakterisering (i dette tilfælde bioinformatisk analyse af værtsgenom data) bidrager til en bedre biologisk determineret klassifikation af årsager til sygdom. (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28759005>). I personlig medicin, er det afgørende at kunne klassificere forskellige fænotyper biologisk korrekt i studier af hvilke biologiske mekanismer som forårsager dem – et centralt fokus i PERSIMUNE.

START studiet genererer fortsat vigtige nye data. Postdoc Jemma O'Connor og kolleger publicerede i Lancet HIV (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28063815>) et studie som viste at antallet af cirkulerende CD4+ T-lymfocytter (en central celle i koordinationen af det adaptive immunsystem) har stor betydning for risikoen for alvorlige bakterielle infektioner hos HIV smittede personer, og at tidlig påbegyndelse af antiretroviral behandling reducerede risikoen for disse infektioner. Den gavnlige effekt af tidlig HIV behandling skyldtes faldet i HIV replikation, og dermed en stigning i CD4 celle tallet. Derimod var der tilsyneladende ingen klinisk effekt af stigningen i neutrophile leukocytter (en celle i det innate immunsystem). Man observerede en divers profil af alvorlige bakterielle infektioner, fra tuberkulose til bakteriel pneumoni. Studiet har implikationer for andre sygdomme end HIV, hvor man ser en nedsat CD4+ lymfocyt funktion.

Et af de centrale elementer i PERSIMUNE's infrastruktur er datavarehuset (eller data søen), hvor alle tilgængelige data, fra patienter som følges i PERSIMUNE (omkring 160,000), er samlet i ét system. Det muliggør kombinerede analyser af alle data elementerne ved brug af biostatistiske, bioinformatiske og kunstig intelligens metoder. Datavarehuset er grundlaget for at PERSIMUNE kan udføre sin forskning. I løbet af 2017 blev det imidlertid klart at datavarehuset er nyskabende og unikt, og potentielt kan bruges i endnu højere grad som et led i strategier til at implementere personlig medicin i rutine praksis. Som en konsekvens heraf, er PERSIMUNE blevet kontaktet af adskillige nationale og internationale interessenter med interesse i at bedre forstå datavarehusets infrastruktur.