

**Projektleiter:**

Dipl.-Ing. Julian Kamhieh-Milz  
EXIST-Forschungstransfer (BMWi):  
**AG MiRLab**

Charité Universitätsmedizin Berlin

Research Center for Immuno Science (RCIS,  
CCM)

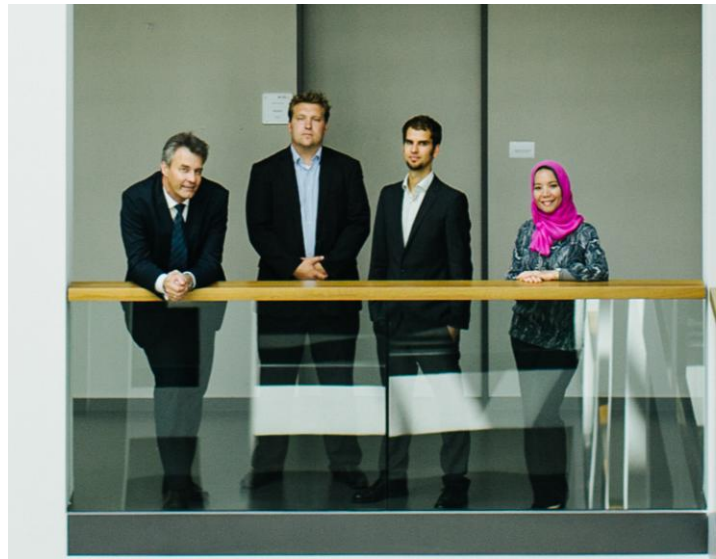
Hessische Str. 3-4 / Charitéplatz 1  
10115 Berlin

Büro : +49 30 450 565 804

Labor: +49 30 450 565 805

Fax: +49 30 450 565 904

eMail: [julian.milz@charite.de](mailto:julian.milz@charite.de)



Homepage:

[www.prenalab.com/mirlab.com](http://www.prenalab.com/mirlab.com)

**Genutzte Räume:**

Hessische Str.: 3113-02-017/018 und 3113-03-001/002

**Unser Team:**

Dipl.-Ing. Julian Kamhieh-Milz (Projektleiter) ist medizinischer Biotechnologe, Ideengeber und Erfinder. Dr. Burow ist ein NIPD Marktspezialist, der Erfahrung mit Zulassung von IVDs hat und den Vertrieb des Erst-Trimester-Screenings für die Firma BRAHMS in der asiatisch-pazifischen Region sowie den Vertrieb des PrenaTests der Firma LifeCodexx in Deutschland, Österreich, Schweiz, Türkei und Osteuropa aufgebaut hat. Dr. Omid Khorramshahi ist Molekularbiologe und Bioinformatiker. Frau Dr. Moftah ist promovierte Humanmedizinerin und Fachärztin für Labordiagnostik. Sie promovierte in der Humangenetik der Charité im Bereich der pränatalen Diagnostik chromosomaler Abberationen.

## **Hintergrund**

Das Down-Syndrom (Trisomie 21, T21) ist mit einer Prävalenz von ca. 1:700 die häufigste chromosomale Aneuploidie weltweit. Bis vor kurzem konnte T21 nur invasiv diagnostiziert werden. Durch eine invasive T21-Diagnose sterben jedoch 0,2–1 % der Föten eingriffsbedingt ab. Dieser Umstand führte zur notwendigen Entwicklung von nicht-invasiven Verfahren.

## **Vorarbeiten**

Im Rahmen einer Vorstudie konnten wir zeigen, dass miRNA-Signaturen aus dem mütterlichen Blutplasma ebenfalls die Diagnose einer T21 erlauben. Darüber hinaus stellen miRNAs die ersten Biomarker dar, die eventuell den Schweregrad des Down Syndroms (Grad der geistigen Behinderung, Grad der Herzfehler, etc.) nicht-invasiv vorgeburtlich erlauben könnten. Es wurde bereits ein Patent angemeldet (WO2014/114802). Darüber hinaus konnten auch proteinogene Faktoren identifiziert werden, die sich als Biomarker eignen könnten. Aus patentrechtlichen Gründen können derzeit diesbezüglich keine weiteren Informationen offengelegt werden. Die Validierung dieser Befunde werden über eine BIH Translation Fund Förderung finanziert.

## **Ziele:**

Wir arbeiten zurzeit an der Validierung und Entwicklung eines nicht-invasiven diagnostischen Testes, welcher auf der Detektion von miRNA-Profilen mittels quantitativer PCR (qPCR) basiert. Die Testentwicklung läuft auf dem Roche LightCycler 480 und im 384-well Format. Dieser qPCR-basierter Test soll im Vergleich zu NGS-basierten Tests schneller, einfacher und deutlich kostengünstiger sein. Darüber hinaus kann er als Kit weltweit vertrieben werden und ist somit nicht auf eine Dienstleistung begrenzt, wie die NGS-basierten Teste.

## **Drittmittelstellen:**

Die Arbeitsgruppe wird seit Mai 2014 über einen EXIST-Forschungstransfer (BMWi) finanziert. Es konnte zusätzlich erfolgreich eine BIH Translation Fund Förderung eingeworben werden.