26.03.2015 – 17:50 Uhr

Das genomische Porträt einer Nation

Island (ots/PRNewswire) -

Die umfangreichsten Studien über alle jemals veröffentlichten Genom-Daten zeigen die Bedeutung der Sequenzierungsrevolution zum Verstehen für das Entstehen von Krankheiten, von Diversität und von Evolution:

- Die bisher umfassendste bevölkerungsweite Bilanz von Sequenzvariationen
- Eine landesweite Sammlung von menschlichen Knockouts
- Eine neue Schätzung für den letzten gemeinsamen patrilinearen Vorfahren aller heute lebenden Menschen
- Zufallsvariablen, die zum Risiko von Alzheimer, Vorhofflimmern und Leber- und Schilddrüsenkrankheit beitragen
- Neue Möglichkeiten für die Verwendung des Genoms zur Verbesserung von Diagnostika und Therapeutika

deCODE genetics ist ein weltweit führendes Unternehmen in der Analyse und dem Verstehen des menschlichen Genoms und hat heute vier richtungweisende Arbeiten mit Daten einer vollständigen Genomsequenz von mehr als 100.000 Menschen aus ganz Island veröffentlicht. Die Studien, die von einem Wissenschafterteam von deCODE unternommen wurden, und deren Ergebnisse in der Online-Ausgabe der Nature Genetics [http://www.nature.com/ng], veröffentlicht werden, präsentieren zusammen das detaillierteste Portrait einer Bevölkerung, wobei die neueste Technologie zum Lesen der DNA zum Einsatz kam.

"Diese Arbeit ist eine Demonstration einer einzigartigen Power-Sequenzierung und lässt uns mehr über die Geschichte unserer Spezies lernen und trägt zur Auffinden von neuen Methoden in der Diagnose, Behandlung und Verhütung von Krankheiten bei", sagte Kari Stefansson, Gründer und Geschäftsführer von deCODE und Hauptautor der Studie.

"Die Studie zeigt auch, dass eine kleine Bevölkerung wie die unsere, durch die grosszügige Beteiligung nahezu aller Bürgerinnen und Bürger die Wissenschaft und die Medizin weltweit vorantreiben können. In diesem Sinne ist das sehr viel mehr als ein molekulares Selbstbild einer Nation. Wir leisten einen Beitrag für das Auffinden wichtiger Werkzeuge zur Erstellung genauerer Diagnosen von seltenen Krankheiten. Wir finden neue Risikofaktoren und potenzielle Angriffspunkte für Arzneimittel heraus, die bei Krankheiten wie Alzheimer eingesetzt werden können, und wir können sogar aufzeigen, wie sich das Y-Chromosom, ein Einzelgänger in der gepaarten Welt unserer Genome, während des Übergangs vom Vater auf den Sohn selber repariert. Andere Länder bereiten sich nun auf die Durchführung ihrer eigenen gross angelegten Sequenzierungsprojekte vor, und ich möchte ihnen sagen, dass die Ergebnisse sehr lohnend sind", sagt Dr. Stefansson abschliessend.

Die Beiträge und ihre Highlights:

"Eine umfangreiche vollständige Genomsequenzierung der isländischen Bevölkerung" zeigt, wie deCODE in der Lage ist, umfassende nationale Genealogien zu verwenden, um auch immer seltenere Sequenzdaten innerhalb der Bevölkerung genau zurechnen zu können, was zu neuen Entdeckungen und wichtigen Daten für die Verbesserung der Diagnostik führt.

"Identifizierung einer grossen Anzahl von seltenen vollständigen menschlichen Knockouts." Zum Studium dafür, was Gene tun und wie sie sich auf die menschliche Gesundheit auswirken, wurden Gene bei Mäusen seit Jahrzehnten im Modellversuch ab- oder ausgeschaltet. Aber was passiert, wenn wir Menschen finden können, bei denen Gene aufgrund von seltenen Mutationen ausgeschaltet worden sind? Die umfangreichen und detaillierten Daten von deCODE wurden dazu verwendet, um mehr als tausend abgeschaltete Gene zu identifizieren, wobei fast 8% der 104.000 Personen, die an der Studie teilnahmen, mindestens eines dieser auf diese Weise ausgeschalteten Gene besassen. Die Untersuchung der körperlichen Verfassung und anderer Merkmale bei diesen Personen sollte auf einmalige Weise die direkten Auswirkungen bestimmter Gene auf die menschliche Biologie zeigen und auch einen potenziellen Beitrag für die Entwicklung neuer Medikamente und Diagnostika leisten.

"Die Punktmutationsrate des Y-Chromosoms bei Menschen" benutzt mehr als 50.000 Jahre der männlichen Linie, um eine viel detailliertere und genauere Schätzung der Mutationsrate in dem männlichen Geschlechtschromosom zu liefern. Diese Rate kann als eine Art evolutionäre Uhr für Datierungsereignisse in der Geschichte und Evolution unserer Spezies und ihrer Kulturen verwendet werden. Sie plaziert den jüngsten gemeinsamen Vorfahren aller Y-Chromosomen in der heutigen Welt wie er vor etwa 239.000 Jahren lebte - fast 100.000 Jahre jünger als andere Schätzungen und viel näher an dem des letzten gemeinsamen Vorfahren für alle mitochondrialen DNA, die von Müttern auf ihre Nachkommen übergeben werden.

"Loss-of-function-Varianten in ABCA7 beinhalten das Risiko der Alzheimer Krankheit" und sind seltene, aber leistungsstarke neue Risikofaktoren, die auch in mehreren europäischen Ländern und den USA repliziert werden.

Mit seinem Sitz in Reykjavik, Island, ist deCODE weltweit führend in der Analyse und dem Verstehen des menschlichen Genoms. Mit seinem einzigartigen Know-how und seinen Bevölkerungsressourcen hat deCODE genetische Risikofaktoren für Dutzende von Volkskrankheiten entdeckt. Der Zweck zum Verstehen von genetischen Krankheiten besteht darin, diese Informationen dazu zu verwenden, um neue Wege in der Diagnose, der Behandlung und der Verhütung von Krankheiten herauszufinden. deCODE ist eine

hundertprozentige Tochtergesellschaft von Amgen.

Ansprechpartner:

Jon Gustafsson
deCODE genetics
jon@decode.is
+354-664-1905

http://www.decode.com

Edward Farmer
für deCODE genetics
efarmer@wuxinextcode.com
+1-781-775-6206

Diese Meldung kann unter https://www.presseportal.ch/de/pm/100057711/100770504 abgerufen werden.