

24.01.2019 – 20:01 Uhr

deCODE präsentiert erste voll detaillierte Genkarte des menschlichen Genoms

Island (ots/PRNewswire) -

Portrait der zwei grundlegenden Funktionsmechanismen, die zur menschlichen Vielfalt beitragen, auf Basis einer vollständigen Genomsequenz

Liefert Einblicke, wie Frauen und Männer auf unterschiedliche Weise zur Vielfalt beitragen, wie das Genom die Vielfalt fördert und reguliert und wie die Entstehung von Vielfalt und seltenen Krankheiten in Beziehung stehen

Wissenschaftler von deCODE genetics in Island (eine Tochtergesellschaft von Amgen) haben heute die erste Genkarte des menschlichen Genoms veröffentlicht, die mit Daten einer vollständigen Genomsequenz erstellt wurde. Die Karte liefert die bislang detaillierteste Aufstellung bezüglich Ort, Häufigkeit und Verbindung zwischen zwei Hauptmechanismen der menschlichen Evolution: Rekombination (die Durchmischung des Genoms bei der Bildung von Eiern und Spermien) und De-novo-Mutation (das Auftreten von Dutzenden typischerweise kleinen Variationen in jedem einzelnen unserer Genome, die wir nicht von einem unserer Elternteile geerbt haben). Zusammengenommen garantieren diese Prozesse, dass jede Person ein einzigartiges Exemplar unserer Spezies ist. De-novo-Mutationen sind aber auch die Hauptursache von seltenen Krankheiten im Kindesalter. Die Studie erscheint heute in der Online-Ausgabe von Science (<http://www.sciencemag.org/>).

(Logo: https://mma.prnewswire.com/media/813059/deCODE_Logo.jpg)

(Photo: https://mma.prnewswire.com/media/812471/deCODE_Genetic_Map.jpg)

Die Arbeit enthält die neueste Genkarte des menschlichen Genoms, die deCODE anhand seiner einzigartigen genetischen Bevölkerungsressourcen entwickelt und der wissenschaftlichen Gemeinde zur Verfügung gestellt hat. Die erste im Jahr 2002 veröffentlichte Karte mit 6000 Mikrosatellitenmarkern trug maßgeblich zur Zusammenfügung des ersten Referenzgenoms bei. Im Jahr 2010, als auch die ersten kommerziellen Maschinen zur vollständigen Genomsequenzierung auf den Markt kamen, erstellte deCODE anhand von 300.000 Markern eine detailliertere Karte als Grundlage für die Analyse dieses neuen Datentyps. Basis für die heutige Studie sind Sequenzdaten von ungefähr 150.000 Isländern über mehreren Generationen. Erfasst ist fast die Hälfte der Bevölkerung, und das Ergebnis ist der genaue Ort von 4,5 Millionen Crossover-Rekombinationen und mehr als 200.000 De-novo-Mutationen.

"In den zurückliegenden zwanzig Jahren haben wir De-novo-Mutation und Rekombination und ihre Bedeutung für die menschliche Evolution und Krankheiten gründlich erforscht und darüber berichtet. Unsere Motivation war das fundamentale Interesse, mehr darüber zu erfahren, wer wir als Spezies überhaupt sind. Dazu kommt, dass wir hier in Island einzigartige Ressourcen haben, um diesen Fragen und ihrer Relevanz für Gesundheit und Medizin auf den Grund zu gehen", sagte Kari Stefansson, CEO von deCODE und Mitautor der Arbeit.

"Traditionell wird davon ausgegangen, dass zufällige Genveränderungen die Evolution bestimmen. Hier wird aber genau gezeigt, wie dieser Prozess tatsächlich systematisch reguliert ist - vom Genom selbst und der Tatsache, dass Rekombination und De-novo-Mutation in Beziehung zueinander stehen. Wir haben 35 Sequenzvarianten identifiziert, die Ort und Häufigkeit der Rekombination beeinflussen. Wir zeigen auch, dass die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von De-novo-Mutationen an Rekombinationsorten fünfzig Mal so hoch ist wie anderswo im Genom. Darüber hinaus tragen Frauen viel stärker zur Rekombination und Männer zur De-novo-Mutation bei, und es ist Letzteres, was eine Hauptursache von seltenen Krankheiten im Kindesalter darstellt. Das Genom scheint ein Motor der Vielfalt innerhalb bestimmter Grenzen zu sein. Ganz klar unterstützt dies den Erfolg unserer Spezies, aber Menschen mit seltenen Krankheiten müssen dafür einen hohen Preis zahlen. Dafür tragen wir die kollektive Verantwortung, der wir gerecht werden müssen", stellte Dr. Stefansson abschließend fest.

www.decode.com/wgs-map-of-the-human-genome

deCODE hat seinen Hauptsitz in Reykjavik (Island) und ist weltweit führend bei der Analyse und Erforschung des Humangenoms. Mit seinem einzigartigen Know-how und seinen Bevölkerungsressourcen hat deCODE genetische Risikofaktoren für Dutzende von Volkskrankheiten entdeckt. Dieses Verständnis der Erbanlagen bei Krankheiten wird zur Entwicklung neuer Instrumente für die Diagnose, Behandlung und Vorbeugung von Krankheiten eingesetzt. deCODE ist eine hundertprozentige Tochtergesellschaft von Amgen (NASDAQ: AMGN).

Kontakt:

:

Edward Farmer
efarmer@decode.is
+354-863-1923

Diese Meldung kann unter <https://www.presseportal.ch/de/pm/100057711/100824267> abgerufen werden.