

10.05.2021 - 17:00 Uhr

deCODE Genetik - Die Vervollständigung des menschlichen Genoms

Reykjavik, Island (ots/PRNewswire) -

In einer heute veröffentlichten Studie zeigen Wissenschaftler von deCODE Genetics zum ersten Mal, dass Long-Read-DNA-Sequenzierung auf Populationsebene angewendet werden kann, um große strukturelle Varianten aufzudecken, die mit menschlichen Krankheiten und anderen Merkmalen in Verbindung stehen.

In einer heute in Nature Genetics veröffentlichten Abhandlung haben Wissenschaftler von deCODE Genetics, einer Tochtergesellschaft des Pharmaunternehmens Amgen, gezeigt, dass Long-Read-DNA-Sequenzierung auf Populationsebene angewendet werden kann, um große strukturelle Varianten aufzudecken, die mit menschlichen Krankheiten und anderen Merkmalen in Verbindung stehen. Bislang wurde die DNA-Sequenzanalyse mit Hilfe der Short-Read-Sequenzierung durchgeführt, bei der die untersuchte Sequenz in Fragmente zerlegt wird, die nicht mehr als 151 Basenpaare umfassen. Mit Hilfe der Short-Read-Sequenzierung konnten Wissenschaftler die meisten kleinen Variationen im Genom aufspüren und anhand von Populationsstudien feststellen, wie sie mit Krankheiten und anderen Merkmalen zusammenhängen. Von 133.886 zuverlässig genotypisierten Strukturvarianten, die mit Long-Read-Sequenzierung nachgewiesen wurden, können jedoch nur 60 % mit Short-Read-Sequenzierung nachgewiesen werden.

Mit PromethION-Sequenzierern von Oxford Nanopore Technologies sequenzierten die Forscher von deCODE genetics das gesamte Genom von 3.622 Isländern. DNA-Basenpaare im Genom wurden im Durchschnitt mindestens 10-mal sequenziert, was eine genaue Charakterisierung aller genomischen Varianten, die bei einem Individuum auftreten, ermöglicht. Diese Varianten wurden dann in einen größeren Satz von Teilnehmern an verschiedenen Krankheitsstudien bei deCODE genetics imputiert und mit Phänotypen assoziiert. Dies hat zur Entdeckung mehrerer bisher unbekannter Assoziationen von Strukturvarianten mit Krankheiten und anderen Merkmalen geführt.

"Mit dieser Technologie und den von uns entwickelten Algorithmen sind wir in der Lage, nahezu alle Strukturvarianten zuverlässig und konsistent im Populationsmaßstab zu charakterisieren", sagt **Bjarni V. Halldórsson, Leiter der Sequenzanalyse bei deCODE genetics**.

Das Problem bei der Short-Read-Sequenzierung ist, dass größere strukturelle Varianten nur schwer direkt zu erkennen sind. Dies ist ein großer Hindernisfaktor bei dem Bestreben, die Beziehung zwischen der Variation in der Sequenz des menschlichen Genoms und der menschlichen Varianz vollständig zu verstehen. Aufgrund ihrer Größe haben diese großen strukturellen Varianten in der Regel größere Auswirkungen als die kleineren Varianten, die üblicherweise betrachtet werden. Große Strukturvarianten löschen häufig ganze Gene oder große Teile von Genen oder fügen sie ein, was sie besonders schädlich macht.

"Wir sind zuversichtlich, dass die auf Populationsebene angewandte Long-Read-Sequenzierung uns helfen wird, einen Großteil der fehlenden Sequenzvielfalt zu finden, die wir brauchen, um vollständig zu verstehen, welchen Einfluss die Vielfalt in der Sequenz des Genoms auf die Varianz beim Menschen ausübt", sagt Kari Stefansson, CEO und Gründer von deCODE genetics.

deCODE, mit Sitz in Reykjavik, Island, ist ein weltweit führendes Unternehmen in der Analyse und dem Verständnis des menschlichen Genoms. Mit Hilfe seiner einzigartigen Expertise und seinen Bevölkerungsressourcen hat deCODE genetische Risikofaktoren für Dutzende von Volkskrankheiten entdeckt. Die Informationen aus der Analyse der genetischen Grundlagen von Krankheiten kann dazu dienen, neue Möglichkeiten zur Diagnose, Behandlung und Prävention von Krankheiten zu entwickeln. deCODE ist eine hundertprozentige Tochtergesellschaft von Amgen (NASDAQ: AMGN).

Pressekontakt:

Thora Kristin Ásgeirsdóttir, PR and Communications, deCODE genetics, 00354 -570 1909, 00354 -894 1909

Video - https://mma.prnewswire.com/media/1505767/deCODE_genetics.mp4

Foto - https://mma.prnewswire.com/media/1505739/deCODE_genetics_Halldorsson_and_Stefansson.jpg

Logo - https://mma.prnewswire.com/media/1505738/deCODE_genetics_with_Amgen_Logo.jpg

Diese Meldung kann unter <https://www.presseportal.ch/de/pm/100057711/100870339> abgerufen werden.