

03.12.2021 – 12:52 Uhr

deCODE Genetics veröffentlicht die bisher größte Studie zum Plasmaproteom

Reykjavik, Island (ots/PRNewswire) -

In einer heute in Nature genetics veröffentlichten Studie zeigen Wissenschaftler von deCODE genetics , einer Tochtergesellschaft des Pharmaunternehmens Amgen, wie die Messung der Konzentrationen einer großen Anzahl von Proteinen im Plasma auf Populationsebene in Kombination mit Daten zur Sequenzvielfalt und RNA-Expression den Einblick in menschliche Krankheiten und andere Phänotypen dramatisch verbessert.

Wissenschaftler von deCODE genetics haben die Konzentrationen von fünftausend Proteinen im Plasma auf einer Multiplex-Plattform im Bevölkerungsmaßstab gemessen, um deren genetische Determinanten und ihre Beziehung zu menschlichen Krankheiten und anderen Merkmalen zu entschlüsseln. Frühere Studien zur Genetik von Proteinspiegeln umfassten entweder viel weniger Personen oder untersuchten viel weniger Proteine als die heute veröffentlichte Studie.

Anhand der mit dem Somascan Proteomics Assay gemessenen Proteinwerte im Plasma haben Wissenschaftler von deCODE genetics die Assoziation von 27 Millionen Sequenzvarianten mit den Plasmaspiegeln von 4.719 Proteinen bei 35.559 Isländern getestet. Sie fanden 18.084 Assoziationen zwischen Varianten in der Sequenz und der Konzentration von Proteinen, wobei 19% auf seltene Varianten zurückzuführen sind, die mit Hilfe der Ganzgenomsequenzierung identifiziert wurden. Insgesamt sind 93 % der Assoziationen neu. Darüber hinaus replizierten sie 83 % und 64 % der berichteten Assoziationen aus den größten existierenden Plasmaproteomstudien, die auf der Somascan-Methode bzw. dem Antikörper-basierten Olink-Assay basieren.

Die Konzentrationen von Proteinen im Plasma wurden auf Assoziationen mit 373 Krankheiten und anderen Merkmalen getestet und ergaben 257.490 solcher Assoziationen. Sie integrierten die Assoziationen von Sequenzvarianten mit Proteingehalten, Krankheiten und anderen Merkmalen und fanden heraus, dass 12 % der rund fünfzigtausend Varianten, die mit Krankheiten und anderen Merkmalen in Verbindung gebracht werden, auch mit Proteingehalten in Verbindung stehen.

"Die Proteomik kann dabei helfen, eine der größten Herausforderungen bei genetischen Studien zu lösen: zu bestimmen, welches Gen für die Auswirkung einer Sequenzvariante auf eine Krankheit verantwortlich ist. Darüber hinaus liefert das Proteom ein gewisses Maß an Zeit, da die Proteinkonzentrationen im Blut in Abhängigkeit von der Zeit vor und nach den Ereignissen steigen und fallen", sagte Kari Stefansson, CEO von deCODE genetics und einer der Hauptautoren der Studie.

Pressekontakt:

Thora Kristin Asgeirsdottir
deCODE genetics
+354 894 1909

Diese Meldung kann unter <https://www.presseportal.ch/de/pm/100057711/100882239> abgerufen werden.