

21.07.2022 – 13:17 Uhr

Erster Bericht über das ehrgeizigste Sequenzierungsprojekt der Welt

REYKJAVÍK, Island (ots/PRNewswire) -

Wissenschaftler von deCODE genetics, einer Tochtergesellschaft von Amgen, berichten zusammen mit dänischen Kollegen in einem heute in der Zeitschrift Nature veröffentlichten Artikel über die Ganzgenomsequenzen von 150.000 Teilnehmern der britischen Biobank.

Dies ist der erste Bericht über das bisher größte Projekt zur Sequenzierung ganzer Genome, bei dem Wissenschaftler von deCODE genetics und des Wellcome Trust Sanger Institute innerhalb von drei Jahren 500 Tausend ganze Genome sequenzieren werden.

Die Wissenschaftler von deCODE genetics fanden in diesen 150 Tausend Genomen 600 Millionen SNPs und Indels, das sind 7 % der SNPs, die theoretisch im menschlichen Genom vorkommen können. Es ist jedoch wahrscheinlich, dass einige der theoretisch möglichen Varianten nicht mit dem Leben vereinbar sind.

Anhand dieses großen Datensatzes konnten die Wissenschaftler die Regionen, die eine große Sequenzvielfalt vertragen, von denen unterscheiden, die dies nicht tun. Es wird davon ausgegangen, dass Regionen, die keine Sequenzvielfalt zulassen, für das Überleben und die Fortpflanzung des Menschen wichtig sind. Seit langem wird angenommen, dass die kodierenden Exons die für das menschliche Überleben wichtigsten Regionen sind. Untersucht man jedoch die 1 % des Genoms mit den am besten konservierten Sequenzen, so sind nur 13 % davon kodierende Exons.

„Daten dieser Art und Menge werden unsere Fähigkeit revolutionieren, intergene Sequenzen zu identifizieren und zu charakterisieren, die für die menschliche Vielfalt von Bedeutung sind, sei es für das Krankheitsrisiko, das Ansprechen auf eine Behandlung oder andere Attribute“, sagte Kari Stefansson, Gründer von deCODE und einer der Autoren der Studie.

Darüber hinaus berichten die Wissenschaftler von deCODE auch über die Assoziation von Varianten, die nicht durch die Ganz-Exom-Sequenzierung identifiziert wurden, mit Krankheiten und anderen Phänotypen.

Die Teilnehmer an der britischen Biobank sind von unterschiedlicher genetischer Abstammung und haben Vorfahren aus den meisten Ländern der Welt. Die Wissenschaftler stellten fest, dass 85 % der Teilnehmer den größten Teil ihrer Abstammung auf die britischen Inseln zurückführen konnten. Die Wissenschaftler fanden auch eine große Gruppe von Teilnehmern, die ihre Abstammung hauptsächlich auf Afrika und Südasien zurückführen können. Diese Studie stellt wahrscheinlich die größte Gruppe von Personen afrikanischer und südasiatischer Herkunft dar, bei denen das gesamte Genom sequenziert wurde. Allerdings ist die unausgewogene ethnische Zusammensetzung derjenigen, die Sequenzen zu dieser Studie sowie zu anderen bereits veröffentlichten Studien beisteuern, sowohl aus gesellschaftlicher als auch aus wissenschaftlicher Sicht bedauerlich. Die Wissenschaftler von deCODE genetics sind entschlossen, in Zukunft auf ethnisch ausgewogenere Sequenzierungskohorten hinzuarbeiten.

Die Daten aus dieser Studie stehen qualifizierten Forschern auf der britischen Biobank-Forschungsanalyseplattform zur Verfügung. SNP- und Indel-Häufigkeitsdaten sind unter decaf.decode.com verfügbar und ermöglichen die Identifizierung von klinisch wichtigen Sequenzvarianten.

thoraa@decode.is

Kontakt:

Thora Kristin Asgeirsdottir
thoraa@decode.is+354 894 1909
deCODE genetics

Video: <https://vimeo.com/727850884/4054e3345e>

Foto - https://mma.prnewswire.com/media/1862596/deCODE_genetics.jpg

Logo - https://mma.prnewswire.com/media/1535464/deCODE_genetics_Amgen_Logo.jpg

Diese Meldung kann unter <https://www.presseportal.ch/de/pm/100057711/100892773> abgerufen werden.