



Pressemitteilung

des Deutschen Genomischen Sequenzanalyse-Konsortiums (<http://www.ggsac.de/>) aus Anlass der Publikation zum „Fertigstellen der euchromatischen Sequenz des menschlichen Genoms“ in NATURE am 21. Oktober 2004; Kontaktpersonen siehe Ende der Mitteilung.

Stabiles Fundament für die biomedizinische Forschung der Zukunft Endlich weg vom Flickenteppich des menschlichen Genoms

Nach der ersten Analyse einer Rohfassung des menschlichen Genoms im Februar 2001 haben die 20 beteiligten Forschungszentren aus 6 Ländern den entscheidenden Schritt vollzogen. Sie veröffentlichen am 21. Oktober in der renommierten internationalen Fachzeitschrift NATURE einen Artikel zum Fertigstellen der Genomsequenz des Menschen. Damit stellen sie die biomedizinische Forschung der kommenden Jahrzehnte auf ein stabiles und verlässliches Fundament. Zu den Wissenschaftlern, die bei der Entzifferung des menschlichen Erbgutes mitwirken, gehören auch die Mitglieder des Deutschen Genomischen Sequenzanalyse-Konsortiums, die seit 1996 im Deutschen Humangenomprojekt (DHGP) und seit 2001 im Nationalen Genomforschungsnetz (NGFN) vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) gefördert werden.

Mehr als 99% der Gen-reichen („euchromatischen“) und damit für die allermeisten Lebensprozesse verantwortlichen Erbsubstanz des Menschen sind jetzt mit einer bisher unvorstellbar hohen Genauigkeit entziffert. Im Gegensatz zur Rohfassung aus dem Jahr 2001 mit etwa 150.000 Lücken sind die Sequenzen der 24 menschlichen Chromosomen jetzt nur noch an 341 Stellen unterbrochen. Diese Lücken liegen meist entweder in den für heutige Technologien unzugänglichen Gen-armen („heterochromatischen“) Bereichen, an den Chromosomenenden oder in sich vielfach wiederholenden, fast identischen Abschnitten. Die Forscher sind sich einig, dass auch weiterhin Anstrengungen unternommen werden müssen, um die noch vorhandenen Lücken zu schließen. Hierfür ist jedoch ein anderer Ansatz notwendig: weg von Hochdurchsatzverfahren und hin zu punktuell ausgerichteter und dem spezifischen Problem angepasster Analyse. Angesichts der wenigen Lücken stellt das menschliche Genom das bei weitem größte nahezu vollständig bestimmte Genom dar. Bisher liegen nur die Genome von drei weiteren Mehrzellern (Fruchtfliege, Fadenwurm, Ackerschmalwand), deren Genome alle bedeutend kleiner sind, in vergleichbarer Qualität vor.

Anhand der nun vorliegenden hochgenauen Sequenz lassen sich grundsätzliche Fragen der Humangenetik mit deutlich höherer Genauigkeit beantworten. Zum Beispiel wird jetzt klar, dass der Mensch nur etwa 20 - 25.000 Protein-kodierende Gene hat und nicht 30 - 40.000, wie die Forscher ursprünglich noch im Jahr 2001

aus der Rohfassung des menschlichen Genoms folgerten. Der gravierende Unterschied zwischen Roh- und aktueller Sequenz wird auch daran deutlich, dass aus heutiger Sicht 58% aller Genvorhersagen von 2001 fehlerbehaftet waren. Als weitere Beispiele für Fragen, die bisher im Rauschen der Ungenauigkeiten der Rohfassungen untergingen, können die Forscher jetzt hochinteressante verdoppelte Bereiche sowie in jüngster Evolution 'geborene' und 'gestorbene' Gene bestimmen. Solche Analysen sind ein wesentlicher Bestandteil bei der Suche nach den genetischen Unterschieden von Mensch und Tier. Auch medizinisch hoch relevante Untersuchungen bauen auf der Sequenz des menschlichen Genoms auf. Anhand der nun vorliegenden nahezu vollständigen Sequenz können in Zukunft mit größter Sicherheit genetische Veränderungen, die komplexen Erkrankungen wie Krebs, Bluthochdruck, chronischen Entzündungen und Fettsucht zugrunde liegen, identifiziert werden.

Das Humangenomprojekt ist ein herausragendes Beispiel für den enormen Nutzen, der durch international koordinierte Anstrengungen zur Generierung von öffentlichen Forschungsressourcen erzielt werden kann.

Es ist besonders bemerkenswert, dass die drei beteiligten deutschen Gruppen in Jena (Institut für Molekulare Biotechnologie, IMB), Berlin (Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik) und Braunschweig (Gesellschaft für Biotechnologische Forschung, GBF) zusammen mit japanischen Kollegen durch die schon im Mai 2000 in NATURE veröffentlichte Analyse des Chromosoms 21 einen Qualitätsstandard gesetzt und damit das internationale Gesamtprojekt geprägt haben. Insgesamt hat das Deutsche Konsortium ca. 2,5% der jetzt verfügbaren finalen Daten erbracht, die sich auf die Chromosomen 3, 8, 9, 17, 21 und X verteilen. Neben vielen bisher unbekanntenen Genen konnten in enger Zusammenarbeit mit klinischen Partnern z.B. bereits 12 menschliche Krankheitsgene entdeckt werden, u.a. für Kleinwuchs, Nachtblindheit, geistige Behinderung, Nieren- und Hautkrankheiten.

Angesichts dieser Erfolge hofft das Konsortium, dass weitere fundamentale und im internationalen Rahmen vorangetriebene Projekte zur Säuger-Genom-Sequenzanalyse auch weiter von deutscher Seite unterstützt werden.

Anlässlich des Abschlusses ihrer Arbeiten im Rahmen des DHGP und der Publikation zum Fertigstellen des humanen Genoms kommen die drei beteiligten Gruppen am 20. und 21. Oktober in Jena zu ihrem letzten Konsortiumstreffen zusammen. Sie werden eine Leistungsbilanz ziehen sowie künftige Strategien und Projekte diskutieren.

Kontakt:

Dr. Matthias Platzer

Institut für Molekulare Biotechnologie (IMB)
Genomanalyse
Beutenbergstr. 11
07745 Jena
Tel: (03641) 65 6241
Fax: (03641) 65 6255
E-Mail: mplatzer@imb-jena.de

Tel: (030) 8413 1220
Fax: (030) 8413 1380
E-Mail: lehrach@molgen.mpg.de

Dr. Helmut Blöcker

Gesellschaft für Biotechnologische Forschung (GBF)
Genomanalyse
Mascheroder Weg 1
38124 Braunschweig
Tel: (0531) 6181 220
Fax: (0531) 6181 292
E-Mail: bloecker@gbf.de

Prof. Dr. Hans Lehrach

Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik (MPIMG)
Innestr. 73
14195 Berlin-Dahlem