Leibniz-Institut für Altersforschung
Fritz-Lipmann-Institut e.V. (FLI)

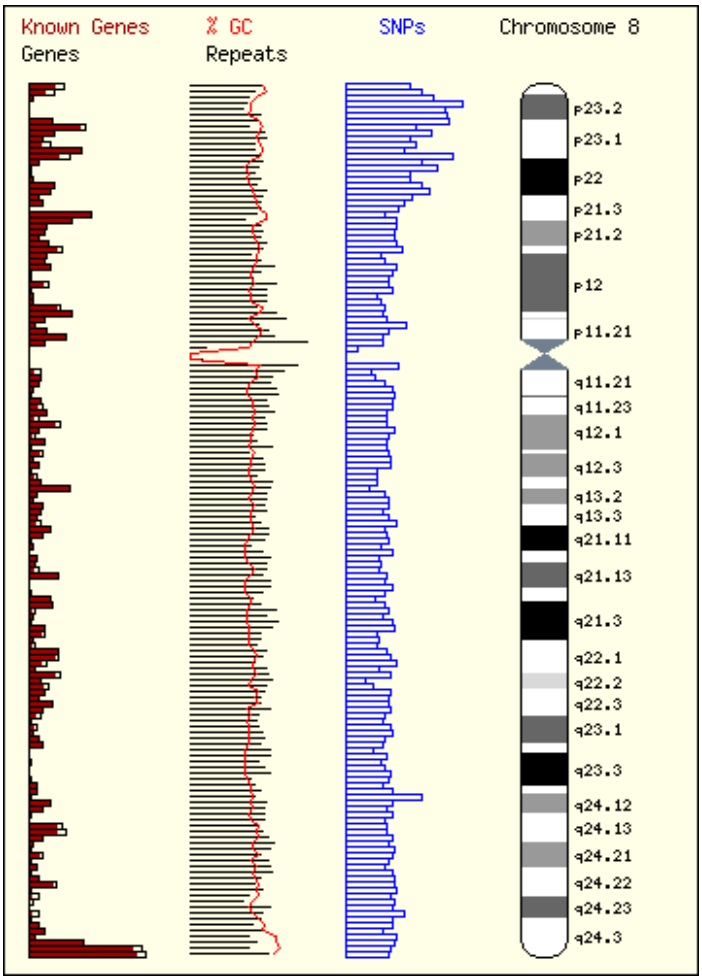
DHGP

NGFN
Nationales Genomforschungsnetz

18. Januar 2006

Pressemitteilung

Erste umfassende Analyse von Chromosom 8 des Menschen



Der Aufbau des menschlichen Chromosoms 8 ist aufgeklärt: Wissenschaftler des Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN) veröffentlichen jetzt gemeinsam mit internationalen Kollegen die erste umfassende Analyse der 142 Millionen Basen umfassende Sequenz. Die neuen Daten können helfen, die Evolution des menschlichen Genoms und die Entstehung von Krankheiten besser zu verstehen. Die NGFN-Wissenschaftler vom Leibniz Institut für Altersforschung (ehemals Institut für Molekulare Biotechnologie) in Jena waren bereits 2005 an der Sequenzierung des menschlichen X-Chromosoms maßgeblich beteiligt. Das Chromosom 8 enthält insgesamt nur 793 proteinkodierende Gene. Es gehört damit zu den Gen-armen Chromosomen.

Eine Besonderheit des menschlichen Chromosoms 8 ist ein circa 15 Millionen Basen umfassender Abschnitt an einem seiner Enden. Dieser Bereich variiert von Mensch zu Mensch sehr stark und unterscheidet sich deutlich zwischen Mensch und Schimpanse – und das obwohl im Durchschnitt 98,7 Prozent der Erbinformation zwischen den beiden Spezies identisch ist. „Dieser Abschnitt des Chromosoms 8 hat sich in der Vergangenheit schneller und stärker verändert als andere chromosomale Abschnitte. Nur das männliche Geschlechtschromosom weist noch mehr Variabilität auf“, erklärt Dr. Matthias Platzer, Leiter der vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) geförderten Studie.

Innerhalb des variablen Abschnitts auf Chromosom 8 liegen unter anderem Gene, die zur angeborenen Immunität des Menschen beitragen. So werden die unspezifischen Abwehrmechanismen des Körpers bezeichnet, die bereits kurze Zeit nach dem Eindringen eines mikrobiellen Angreifers aktiviert werden und von Geburt an funktionsfähig sind. Eine Gruppe der beteiligten Gene bilden die Defensine. Das sind körpereigene Antibiotika, die den Organismus vor einer Infektion mit Bakterien, Pilzen oder Viren schützen. „Besonders Gene wie die für Defensine müssen permanent neuen Umweltbedingungen angepasst werden. Nur so können sie einen effektiven Schutz zum Beispiel gegen bisher unbekannte Bakterienarten bieten. Liegen diese Gene in Regionen, die sich schnell verändern, so ist die Wahrscheinlichkeit höher, dass neue, besser schützende Varianten entstehen“, kommentiert Platzer die Ergebnisse der aktuellen Studie. Aber auch für die menschliche Evolution könnte die flexible Chromosomenregion von Bedeutung sein: Die Wissenschaftler fanden hier Gene, die bei der Entwicklung des menschlichen Nervensystems eine Rolle spielen. Das Gen *MCPH1* zum Beispiel trägt den Bauplan für das Protein Microcephalin 1. Ist dieses Protein zerstört, so ist der Kopfumfang des Betroffenen verringert. Das Protein wiederum, das von dem Gen *CSMD1* hergestellt wird, ist an der neuronalen Signalübertragung beteiligt. „Diese beiden Gene deuten darauf hin, dass die beschleunigte Veränderungsrate am Ende des Chromosoms 8 eine wichtige Rolle bei der Entwicklung der spezifischen Eigenschaften des menschlichen Nervensystem gespielt haben könnte“, so Platzer.

Die Ergebnisse der internationalen Studie werden in der Ausgabe vom 19. Januar in der Fachzeitschrift *Nature* veröffentlicht.

Für weitere Informationen:

Dr. Matthias Platzer
Leibniz-Institut für Altersforschung – Fritz-Lipmann-Institut (FLI)
Beutenbergstr. 11, 07745 Jena
Tel.: 03641/6 56-2 41, Fax: 03641/6 56-2 55
E-Mail:mplatzer@fli-leibniz.de

Projektmanagement NGFN, Projektträger im DLR
Heinrich-Konen-Straße 1, 53227 Bonn
Tel.: 02 28/38 21-3 31, Fax: 02 28/38 21-3 32
E-Mail: pm-ngfn@dlr.de

oder im Internet:
• **www.ngfn.de**