



B 58 / 2004 (148)

20. Oktober 2004

## Das menschliche Genom in bisher höchster Präzision

**Genauere Entschlüsselung der Gen-reichen  
Sequenzen des Humangenoms legt solides  
Fundament für künftige biomedizinische  
Forschung**

Nach einer ersten Rohfassung des menschlichen Genoms im Februar 2001 haben die 20 am Humangenom-Projekt beteiligten Forschungszentren aus sechs Ländern jetzt eine hochgenaue Version des menschlichen Erbguts in der Fachzeitschrift "Nature" veröffentlicht (Nature, 21. Oktober 2004). Diese zeigt beispielsweise, dass der Mensch nur über etwa 20.000 bis 25.000 und nicht 30.000 bis 40.000 Protein-kodierende Gene verfügt. An der Analyse beteiligt waren 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. Anhand der nun vorliegenden nahezu vollständigen Sequenz können in Zukunft genetische Veränderungen, die komplexen Erkrankungen wie Krebs, Bluthochdruck, chronischen Entzündungen und Fettsucht zugrunde liegen, mit hoher Sicherheit identifiziert werden.

Max-Planck-Gesellschaft  
zur Förderung  
der Wissenschaften e.V.  
Referat für Presse- und  
Öffentlichkeitsarbeit

Hofgartenstraße 8  
80539 München

Postfach 10 10 62  
80084 München

Telefon: +49 (0)89 2108 -  
1276

Telefax: +49 (0)89 2108 -  
1207

E-Mail: [presse@gv.mpg.de](mailto:presse@gv.mpg.de)

Internet: [www.mpg.de](http://www.mpg.de)

**Pressesprecher:**

Dr. Bernd Wirsing (-1276)

**Chef vom Dienst:**

Dr. Andreas Trepte (-  
1238)

ISSN 0170-4656



**Abb.:** Automatisierung im Humangenomprojekt. Roboter dieser Art bereiten die Proben für die eigentliche Sequenzierung vor. Jede der Platten enthält 384 Reaktionskammern, bei einem Durchlauf können in zweieinhalb bis drei Stunden zwölf Platten mit insgesamt 4.608 Proben bearbeitet werden.

*Bild: Max-Planck-Institut für molekulare Genetik*

Mehr als 99 Prozent 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 anderes Vorgehen notwendig, weg von Hochdurchsatzverfahren und hin zu punktuell ausgerichteten und dem spezifischen Problem angepassten Analysen. Angesichts der wenigen Lücken stellt das menschliche Genom das bei weitem

größte nahezu vollständig bestimmte Genom dar. In vergleichbarer Qualität liegen bisher nur die Genome von drei weiteren Mehrzellern (Fruchtfliege, Fadenwurm, Ackerschmalwand) vor, deren Genome allerdings bedeutend kleiner sind.

Anhand der nun vorliegenden hochgenauen Sequenz lassen sich grundsätzliche Fragen der Humangenetik mit deutlich höherer Genauigkeit als bisher beantworten. So verfügt der Mensch nur über etwa 20.000 bis 25.000 Protein-kodierende Gene und nicht 30.000 bis 40.000, wie die Forscher ursprünglich noch im Jahr 2001 aus der Rohfassung des menschlichen Genoms gefolgert hatten. Der gravierende Unterschied zwischen Roh- und aktueller Sequenz wird auch daran deutlich, dass aus heutiger Sicht 58 Prozent aller Genvorhersagen von 2001 fehlerbehaftet waren. Die Forscher können jetzt auch hochinteressante verdoppelte Bereiche im Genom sowie erst in der jüngeren Evolution ‚geborene‘ und ‚gestorbene‘ Gene bestimmen. Solche Analysen sind 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.

Das Human-Genom-Projekt 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 Prozent der jetzt verfügbaren finalen Daten erbracht, die sich auf die Chromosomen 3, 8, 9, 17, 21 und X verteilen. Neben vielen bisher unbekannt Genen konnten in enger Zusammenarbeit mit klinischen Partnern z.B. bereits 12 menschliche Krankheitsgene entdeckt werden, u.a. für Kleinwuchs, Nachtblindheit, geistige Behinderung

sowie für 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 Human-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.

### **Originalveröffentlichung:**

International Human Genome Sequencing Consortium  
**Finishing the euchromatic sequence of the human genome**  
*Nature, 21 October 2004*

[PDF \(79 KB\)](#)

### **Weitere Informationen erhalten Sie von:**

**Dr. Matthias Platzer**

[Institut für Molekulare Biotechnologie \(IMB\), Jena](#)

**Tel.: 03641 65-6241**

**Fax: 03641 65-6255**

**E-Mail: [mplatzer@imb-jena.de](mailto:mplatzer@imb-jena.de)**

**Prof. Hans Lehrach**

[Max-Planck-Institut für molekulare Genetik, Berlin](#)

**Tel.: 030 8413-1220**

**Fax: 030 8413-1380**

**E-Mail: [lehrach@molgen.mpg.de](mailto:lehrach@molgen.mpg.de)**

**Dr. Helmut Blöcker**

[Gesellschaft für Biotechnologische Forschung \(GBF\), Braunschweig](#)

**Tel.: 0531 6181-220**

**Fax: 0531 6181-292**

**E-Mail: [bloecker@gbf.de](mailto:bloecker@gbf.de)**

