

Interdisziplinäre Tagung: Leben 3.0 und die Zukunft der Evolution
17. September, 09:00 Uhr

ABSTRACT

Was bedeutet die Entschlüsselung des Genoms für uns? Das ‚1000 Dollar-Genom‘ und seine Folgen für die Forschung und Krankenversorgung

Prof. Dr. Hans-Hilger Ropers
Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik, Berlin

Während der vergangenen zehn Jahre sind die Kosten für die DNS-Sequenzierung exponentiell gesunken, von ca. 3 Milliarden Dollar auf gegenwärtig 10.000 Dollar für das gesamte menschliche Genom, und schon in wenigen Jahren wird es möglich sein, das ganze Genom für weniger als 1000 Dollar zu sequenzieren. Diese Entwicklungen eröffnen neue Chancen für die Erforschung von häufigen Volkskrankheiten, die sich als weitaus schwieriger erwiesen hat, als allgemein erwartet. Wesentlich mehr wird davon jedoch die Erforschung von Krankheiten profitieren, die auf Defekte einzelner Gene zurückgehen. Diese ernstesten Störungen treten meist bereits im Säuglingsalter auf, und ihr Wiederholungsrisiko in Familien beträgt 25 oder sogar 50%. Bis heute sind nur ca. 10% der menschlichen Gene mit Krankheiten in Verbindung gebracht worden, jedoch ist dies sicher nur die Spitze des Eisberges. Daher konzentriert sich die internationale Genomforschung jetzt zunehmend auf diese früher vernachlässigten ‚Orphan Diseases‘ und auf die Entwicklung von universellen Tests zur Erkennung von Anlageträgern. Derartige non-invasive Tests bieten Eltern neue Möglichkeiten zur Vermeidung schwerer Krankheiten bei ihren Nachkommen, analog zur seit 40 Jahren angebotenen Pränataldiagnose von Chromosomenveränderungen bei älteren Müttern. Nach Ansicht amerikanischer Fachleute wird die Genomsequenzierung bei Neugeborenen bereits innerhalb von zehn Jahren etablierter medizinischer Standard sein, wenn die Kosten dafür weiter fallen. Jedoch wird dies viele neue Fragen aufwerfen, die uns alle angehen und deren Beantwortung wir deshalb nicht den Fachleuten überlassen sollten. Eine bessere Information der Bevölkerung über diese Entwicklungen ist dafür unerlässlich. Die sich abzeichnende Revolution im Bereich der genetischen Forschung und Diagnostik, der daraus folgende explosionsartige Wissenszuwachs und der rasch zunehmende Beratungsbedarf wird schließlich ganz neue Anforderungen an die Organisation der genetischen Krankenversorgung stellen. Für Deutschland wird es höchste Zeit, sich diesen Entwicklungen zu stellen.

Prof. Dr. Hans-Hilger Ropers ist seit 1994 Direktor des Max-Planck-Instituts für molekulare Genetik, Berlin. Er studierte Medizin in Freiburg und München, promovierte und habilitierte 1978 im Fach Humangenetik an der Universität Freiburg. Von 1971 bis 1984 war er Wissenschaftlicher Mitarbeiter und Assistenzprofessor am Institut für Humangenetik der Universität Freiburg und von 1984 bis 1997 Ordinarius und Leiter des Departments of Human Genetics, University of Nijmegen (NL). Seit 2002 ist er Mitglied der Royal Netherlands Academy of Arts and Sciences, seit 2003 Council Member, Human Genome Organization und Mitglied der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften. Seit 2008 ist er Sekretär der Biowissenschaftlich-Medizinischen Klasse der BBAW und seit 2009 Ehrenmitglied der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH). Mithilfe von Positionsklonierung und verwandter Methoden konnten er und seine Mitarbeiter wesentliche Beiträge zur Erforschung genetischer Ursachen der erblichen Formen von Blindheit, Taubheit und geistiger Behinderung leisten. Sein jetziger Schwerpunkt ist die systematische Erforschung angeborener geistiger Defekte und verwandter Störungen, insbesondere deren autosomal rezessive Formen. Mit „Next-Generation-Sequencing“ und Genom-Partitionierung kommen Methoden zum Einsatz, die im Begriff sind, die genetische Forschung zu revolutionieren. H.-H. Ropers ist Autor von mehr als 350 Publikationen.