

Diabetes: Neue genetische Erkenntnisse für die Entwicklung von Medikamenten

In der weltweit größten Genomstudie zu einer Krankheit untersuchte der Bioinformatiker Christian Fuchsberger von Eurac Research mit einem internationalen Forscherteam das Erbgut tausender Menschen. Die Ergebnisse eröffnen neue Möglichkeiten der Behandlung

Typ 2 Diabetes, im Volksmund auch Alterszucker genannt, wird durch Übergewicht und Bewegungsmangel gefördert und gilt deshalb als typische Zivilisationskrankheit. In Südtirol werden derzeit mehr als 20.000 Patienten mit Typ 2 Diabetes betreut. Doch die Neigung, an dieser Form der Zuckerkrankheit zu erkranken, ist auch genetisch bedingt. Insbesondere sehr seltene Genvarianten, die höchstens bei einem von tausend Menschen vorkommen, können großen Einfluss auf das Diabetes-Risiko haben: Ihre Erforschung liefert wichtige Informationen für die Entwicklung von Medikamenten. Solch seltene Genvarianten können Wissenschaftler jedoch nur anhand sehr großer Fallzahlen identifizieren – bisherige Studien waren dafür zu klein. Eine jetzt im Fachmagazin *Nature* veröffentlichte internationale Studie hat deshalb das Erbgut von 45.000 Menschen auf der ganzen Welt untersucht. Die Ergebnisse sind in einer frei zugänglichen Datenbank gesammelt und von großem Wert für die Entwicklung von Medikamenten.

Für die Studie haben mehr als 150 Forscher aus 22 Ländern die Exome, also nur die kodierenden, „aktiven“ Bereiche des Genoms, von fast 21.000 Typ 2 Diabetikern und 24.000 Gesunden analysiert – damit handelt es sich um die größte Genomstudie, die bisher zu einer Krankheit durchgeführt wurde (die bis dato größte Studie zu Typ 2 Diabetes untersuchte das Erbgut von 10.000 Menschen). Durch die große Fallzahl konnten die Wissenschaftler nicht nur mehrere seltene, mit Diabetes assoziierte Genvarianten identifizieren, sondern auch bisherige Annahmen korrigieren: So erkannten sie zum Beispiel, dass ein bislang als Risikogen eingeschätztes Gen ganz im Gegenteil seine Träger vor der Krankheit schützt.

Warum es für die Medikamentenentwicklung von so großem Wert ist, solche Genvarianten zu identifizieren, erklärt der Bioinformatiker Christian Fuchsberger: „Es spielt keine Rolle, dass diese Varianten so selten sind: Wenn man ihren Mechanismus versteht, kann man versuchen, ihn durch ein Medikament zu reproduzieren und damit Millionen Menschen helfen.“ Fuchsberger, der vergangenes Jahr den Südtiroler Forschungspreis erhielt, war federführend an der Studie beteiligt.

Die Resultate sind in einer Datenbank gesammelt und erlauben es Wissenschaftlern einzuschätzen, ob ein Gen mit Typ 2 Diabetes in Verbindung steht und ob es das Erkrankungsrisiko erhöht oder vermindert. Die Daten sind frei zugänglich unter <http://www.type2diabetesgenetics.org>

Der Artikel in der aktuellen Ausgabe von *Nature* ist abrufbar unter <http://dx.doi.org/10.1038/s41586-019-1231-2>

Bozen, 23.05.19

Kontakt: Barbara Baumgartner, barbara.baumgartner@eurac.edu, tel. 0471 055181