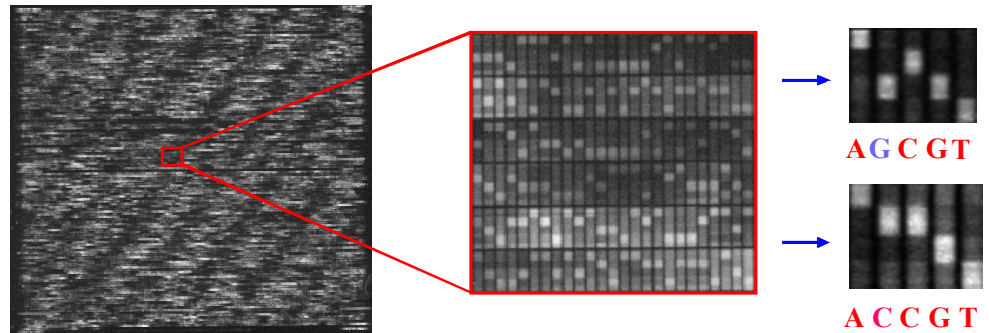


Moderne Methoden der Humangenetik Microarray-basierte Resequenzierung des CFTR-Gens (Cystische Fibrose)



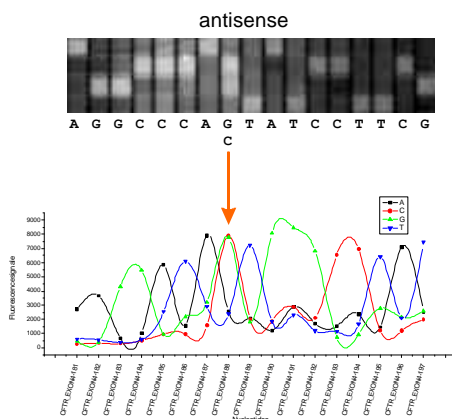
Die Erkrankung Mucoviszidose (Cystische Fibrose, CF) ist die häufigste autosomal-rezessive Erkrankung weltweit. Die Häufigkeit wird durchschnittlich mit 1:2500 Neugeborenen angegeben. Die Cystische Fibrose wird durch Mutationen im CFTR-Gen verursacht. Bisher wurden über 1000 verschiedene CFTR-Mutationen identifiziert. Zur Diagnostik dieser Mutationen stehen eine Reihe von verschiedenen Methoden bis hin zur vollständigen Sequenzierung des Gens zur Verfügung. Diese Methoden sind jedoch sehr zeitaufwendig und teuer, so dass eine Weiterentwicklung dieser Methode eine deutliche Verbesserung der Diagnostik nach sich ziehen würde. Die Microarray-Technologie bietet dafür eine geeignete Grundlage.



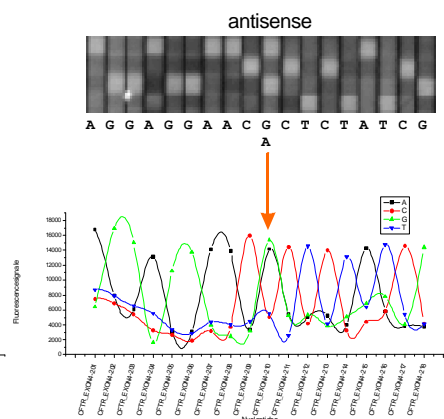
Microarray-basierte Methoden führen zu einer schnelleren und kostengünstigeren Diagnostik



Patient 1: Mutation D110H
Nukleotide-Substitution: G to C



Patient 2: Mutation R117H
Nukleotide-Substitution: G to A



Die Microarray-Technologie eröffnet eine neue Dimension der humangenetischen Diagnostik. Sie erlaubt in einem Experiment die gleichzeitige Analyse von 60.000 Nukleotiden innerhalb von 2 Tagen. Damit ist es im Vergleich zu herkömmlichen Methoden möglich, eine Diagnostik 6-mal schneller anzubieten und die Kosten auf ein Drittel zu reduzieren. Das Beispiel der Mucoviszidose-Diagnostik ist nur ein Anfang. Aktuelle Forschungsergebnisse demonstrieren, dass die Microarray-Technologie in vielen Bereichen der Medizin eine Verbesserung der diagnostischen Möglichkeiten bewirken wird.



Institut für Humangenetik
Abteilung Medizinische Genetik
Dr. Bonin, OA Dr. Enders, Prof. Dr. Riess
und Mitarbeiter

