

Presseinformation, 30. August 2022

Eine Frage der Gene

Wie sich das Krankheitsrisiko von Mensch zu Mensch unterscheidet

Die Schering Stiftung zeichnet Sarah Kim-Hellmuth für ihre herausragenden Arbeiten zur Erforschung des genetischen Einflusses auf die Variabilität der Genaktivität im Menschen mit dem Friedmund Neumann Preis 2022 aus. Der Forschungspreis ist mit 10.000 Euro dotiert.

Vielen von uns mag der Gedanke bekannt sein: „Warum werde ich krank, andere aber nicht – obwohl ich doch viel gesünder lebe?“ Eine Antwort auf diese Frage ermöglicht die Forschung von Dr. Sarah Kim-Hellmuth. Sie untersucht in ihren groß angelegten funktionellen Genanalysen das Erbgut vieler hunderter Menschen gleichzeitig. Die Unterschiede im Erbgut verknüpft sie mit der Genaktivität in verschiedenen Körpergeweben und dem Risiko einer möglichen Erkrankung. Dabei wurde auch deutlich, dass ganz unterschiedliche Bereiche im Erbgut einen Einfluss auf die Aktivität der krankheitsassoziierten Gene haben. Mit diesem Wissen können nun verbesserte und personalisierte Therapien für die Behandlung und Prävention von Diabetes, Herz-Kreislauf-erkrankungen, Autoimmunerkrankungen, Schizophrenie und anderen Krankheiten entwickelt werden.

Sarah Kim-Hellmuth wird insbesondere für die Studienergebnisse, die sie als Hauptanalytikerin im Verbund mit dem Genotype-Tissue Expression (GTEx)-Konsortium erbrachte, ausgezeichnet. Ihr gelang es zu zeigen, dass die genetische Regulation der Genaktivität stark kontextabhängig ist und sich beispielsweise zwischen Zelltypen oder auch zwischen Frauen und Männern unterscheiden kann. Ihre Arbeit zeichnet sich dadurch aus, dass sie eine Vielzahl unterschiedlicher Gewebetypen im Körper hunderter Spender*innen untersucht. So entsteht ein immenser Datensatz, der es ermöglicht, gesunde und pathologische Genaktivität bei komplexen Erkrankungen zu vergleichen. Zukünftig wird mit dem so gewonnenen Wissen eine gezieltere krankheitsspezifische Forschung und die Identifizierung von Targets für die Arzneimittelentwicklung möglich sein.



Dr. Sarah Kim-Hellmuth
Foto: Judith Häusler

Die Fachärztin für Humangenetik und Forschungsgruppenleiterin Dr. Sarah Kim-Hellmuth erhält am 29. September den **Friedmund Neumann Preis 2022** für ihre bahnbrechenden Arbeiten zur Erforschung des genetischen Einflusses auf die Variabilität der Genaktivität im Menschen. „Mit ihren Arbeiten hat Frau Dr. Sarah Kim-Hellmuth unser Verständnis von krankheitsassoziierten Genvarianten deutlich erweitert. Je besser wir verstehen, welchen Einfluss unser Erbgut auf das Risiko einer Erkrankung hat, desto besser können wir die persönliche Erbanlage bei Prävention und Behandlung berücksichtigen und personalisierte Therapien entwickeln“, begründet Prof. Dr. Dr. h.c. Stefan H. E. Kaufmann, Vorsitzender des Stiftungsrates der Schering Stiftung, die Wahl der Jury.

Die Schering Stiftung vergibt den mit 10.000 € dotierten Preis seit 2011 an Nachwuchswissenschaftler*innen, die herausragende Leistungen in der humanbiologischen, organisch-chemischen oder humanmedizinischen Grundlagenforschung erbracht haben. Der Preis will exzellente wissenschaftliche Leistung sichtbar machen, die frühe Entwicklung eines eigenständigen Forschungsprofils honorieren und die wissenschaftliche Etablierung der Preisträger*innen unterstützen.

Sarah Kim-Hellmuth wurde für den Friedmund Neumann Preis 2022 von Prof. Dr. Eleftheria Zeggini, Direktorin des Instituts für Translationale Genomik am Helmholtz Zentrum München, vorgeschlagen. Prof. Dr. Dr. Christoph Klein, Direktor der Kinderklinik und Kinderpoliklinik im Dr. von Haunerschen Kinderspital des Universitätsklinikum München, sagt über die Preisträgerin: „Aus wissenschaftlicher und klinischer Sicht hat Sarah Kim-Hellmuth und das Forscherteam des GTEx-Konsortiums zu einem Meilenstein beigetragen, der eine schnellere und bessere Entdeckung von Krankheitsmechanismen ermöglicht und den Weg zur personalisierten Medizin ebnet.“

Preisverleihung

29. September 2022, ab 17:00 Uhr

Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften | Markgrafenstr. 38 | 10117 Berlin | Leibniz-Saal

17:00 Uhr Ernst Schering Prize Lecture

Prof. Dr. Gisbert Schneider:

Wie Künstliche Intelligenz die Arzneistoffentwicklung revolutionierte

18:00 Uhr Preisverleihung Friedmund Neumann Preis und Ernst Schering Preis

Preisübergabe: Ulrike Gote, Senatorin für Wissenschaft, Gesundheit und Gleichstellung

Teilnahme nur mit Anmeldung möglich. Bitte akkreditieren Sie sich bei Maren Isabel Fritz, fritz@scheringstiftung.de.

Vorträge von Dr. Sarah Kim-Hellmuth

30. September 2022

*Schüler*innen-Vortrag:* Die faszinierende Welt der genetischen Vielfalt und ihr Einfluss auf den menschlichen Körper

Oberstufenzentrum Lise Meitner – School of Science, Berlin-Neukölln (nicht öffentlich)

4. Oktober 2022, 14:00 Uhr

Öffentlicher wissenschaftlicher Vortrag (online): Understanding the diversity of genetic effects on gene expression in health and disease

Berliner Institut für Gesundheitsforschung in der Charité (BIH)

In englischer Sprache. | Eine Registrierung wird rechtzeitig auf www.bihealth.org freigeschaltet.

Hintergrundinformationen

Das GTEx-Konsortium hat den umfassendsten genetischen Atlas erstellt, der 15.201 RNA-Sequenzierungsproben aus 49 Geweben von 838 postmortalen Spender*innen und Daten zur Sequenzierung des gesamten Genoms der einzelnen Spender*innen enthält. Mit diesen immensen Daten haben Dr. Sarah Kim-Hellmuth und andere Mitglieder des Konsortiums kartiert, wie genetische Varianten die Genregulation beeinflussen und wie diese zellulären Veränderungen zum genetischen Risiko für häufige und seltene Krankheiten beitragen. Dr. Kim-Hellmuth leitete zusammen mit weiteren Wissenschaftler*innen des GTEx-Projektes zwei Arbeiten zur Zelldiversität und zu Geschlechtsunterschieden in der genetischen Regulation der Genaktivität in bis zu 49 verschiedenen Körpergeweben von 838 Spender*innen. Darin zeigt die Preisträgerin z.B. auf, wie mittels neuartiger, bioinformatischer Analysen die Untersuchung genetisch modifizierter Krankheitsmechanismen auf Zellebene nicht nur in aufwendigen Zellexperimenten, sondern auch in klinisch leichter zugänglichen Mischgewebeproben möglich ist. In seiner Arbeit zu Geschlechtsunterschieden fand das Forscherteam, dass bis zu einem Drittel aller im Körper exprimierten Gene bei Frauen und Männern eine unterschiedliche Aktivität aufweisen. Diese Gene sind an vielen verschiedenen biologischen Prozessen beteiligt, darunter bei der Reaktion auf Medikamente, der Kontrolle des Blutzuckerspiegels in der Schwangerschaft und bei Krebserkrankungen. Beide Arbeiten trugen somit zum bisher größten Ansatz des GTEx-Projektes bei, einen Atlas der Auswirkungen genetischer Regulatoren zu erstellen. Kim-Hellmuth sagt über ihre Arbeit im GTEx-Projekt: „Weltweit werden die Daten des GTEx-Projektes bereits von zahlreichen Wissenschaftler*innen für ihre eigene Forschung genutzt: um gesunde und pathologische Genaktivität bei komplexen Erkrankungen zu vergleichen, krankheitsassoziierte Varianten und ihre Gene im passenden Gewebe zu identifizieren und dieses Wissen konkret in die Entwicklung von Medikamenten zu integrieren.“

Sarah Kim-Hellmuth studierte Medizin an der LMU und TU München, war Assistenzärztin am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Bonn, gefolgt von einem mehrjährigen Postdoc-Aufenthalt am New York Genome Center und der Columbia-Universität in New York, wo sie als Hauptanalytikerin des Genotype-Tissue Expression (GTEx)-Konsortiums tätig war. Seit 2021 ist sie Fachärztin für Humangenetik und leitet seit Anfang 2022 eine Emmy-Noether-Nachwuchsgruppe am Institut für Translationale Genomik des Helmholtz Zentrums München und am Dr. von Haunerschen Kinderspital der LMU.

Weitere Informationen

Presseinformation und Bildmaterial finden Sie unter <https://scheringstiftung.de/presse/>.

Pressekontakt:

Maren Isabel Fritz, Projektmanagerin Wissenschaft

Schering Stiftung | Unter den Linden 32-34 | 10117 Berlin | Tel. 030-20 62 29-67 | fritz@scheringstiftung.de