

## Pressemitteilung

Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf

Susanne Dopheide

23.08.2023

<http://idw-online.de/de/news819470>

Forschungsergebnisse, Wissenschaftliche Publikationen  
Medizin  
überregional



## Zwei Nature Publikationen geben Aufschluss über das Y-Chromosom

Nach großen Erfolgen bei der vollständigen Rekonstruktion eines menschlichen Genoms 2022 war das Y-Chromosom das letzte Chromosom, dessen Sequenz noch in großen Teilen unbekannt war. Der Aufbau und die Analyse des menschlichen Y-Chromosoms wird nun in zwei Artikeln vorgestellt, die in dem Fachjournal Nature veröffentlicht werden. Die Ergebnisse schließen viele Lücken in der bestehenden Referenz des Y-Chromosoms und geben Aufschluss über seine Entwicklung und Variation in verschiedenen Populationen.

Ein internationales Forschungsteam mit Beteiligung der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf (HHU), Institut für Medizinische Biometrie und Bioinformatik, hat Y-Chromosomen von 43 männlichen Individuen aus 21 verschiedenen menschlichen Populationen zusammengesetzt. Diese hochkomplexe Assemblierung der 43 Y-Chromosomen, die einem riesigen Puzzle gleicht, übernahmen dabei Dr. Peter Ebert, Leiter der Core Unit Bioinformatik, und Prof. Dr. Tobias Marschall, Direktor des Instituts an der Medizinischen Fakultät der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf (HHU).

Die zusammengesetzten Sequenzen bieten einen detaillierteren Einblick in die genetische Entwicklung von Y-Chromosomen über 183.000 Jahre menschlicher Evolution. Sie enthüllen neue DNA-Sequenzen, Signaturen von konservierten Regionen und Einblicke in die molekularen Mechanismen, die zur komplexen Struktur des Y-Chromosoms beigetragen haben.

Erst kürzlich wurde die Relevanz des Y-Chromosoms für die Erkrankungswahrscheinlichkeit und schlechtere Prognose von nicht-geschlechtsspezifischen Krebserkrankungen bei Männern im Vergleich zu Frauen deutlich gemacht. Nature hatte im Juni 2023 zwei Studien zum Thema Y-Chromosom und dessen Einfluss auf Krebserkrankungen bei Männern vorgelegt. Was vormals dem weniger gesunden Lebensstil von Männern beispielsweise bei Ernährung, Bewegung und Belastung zugerechnet wurde, scheint aber eine genetische Komponente zu besitzen.

„Um diese Erkenntnisse nun tiefgehend zu erforschen, ist es notwendig, das Y-Chromosom komplett zu kennen“, sagt Dr. Peter Ebert und verweist auf die gleichzeitige Publikation von Adam Phillippy und des Telomere-to-Telomere-Konsortiums bei Nature (s.u.).

Dort wird erstmals die vollständige 62.460.029 Basenpaare umfassende Sequenz eines menschlichen Y-Chromosoms präsentiert. Damit konnten sowohl viele Lücken geschlossen als auch Fehler im Y-Chromosom der aktuellen menschlichen Referenzgenomsequenz korrigiert werden. Des Weiteren unterstützt dies vergleichende Studien mit möglichst vollständigen Y-Chromosomen, die das Spektrum der genetischen Variation besser und präziser beschreiben können, wie in der aktuellen Studie von Hallast et al., an der das Düsseldorfer Institut maßgeblich beteiligt war.

„Für das Zusammensetzen der 43 Y-Chromosome im Computer mussten verschiedene Technologien kombiniert werden, um die schwierigen Sequenzabschnitte, die bis dato in keiner Referenz vorkommen, möglichst genau auflösen zu können. Nur mit Hilfe von Hochleistungsrechnern, wie sie uns am Zentrum für Informations- und Medientechnologie der HHU zur Verfügung stehen, sind solche Projekte überhaupt denkbar“, sagt Dr. Peter Ebert, einer der Erstautoren der

Studie.

Dass sich dieser Aufwand lohnt, wird im Hinblick auf die Zukunft der biomedizinischen Forschung deutlich: „Diagnostik und Therapie werden sich mehr und mehr in Richtung personalisierter Medizin entwickeln. Dafür darf es keine blinden Flecken im Genom geben“, verdeutlicht Prof. Dr. Tobias Marschall den Zusammenhang. Er ist Co-Vorsitzender des „Human Genome Structural Variation Consortium (HGSVC)“, das sich der umfassenden Beschreibung und Analyse von menschlicher genetischer Variation widmet, und in dessen Rahmen dieses Projekt durchgeführt wurde.

wissenschaftliche Ansprechpartner:

Dr. Peter Ebert, Core Unit Bioinformatik, Institut für Medizinische Biometrie und Bioinformatik,  
peter.ebert@med.uni-duesseldorf.de

Prof. Dr. Tobias Marschall, Institut für Medizinische Biometrie und Bioinformatik, tobias.marschall  
Medizinische Fakultät, Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf

Tel.: +49 (0)211 – 81 - 06552

Originalpublikation:

Hallast, P., Ebert, P., Loftus, M. et al. Assembly of 43 human Y chromosomes reveals extensive complexity and variation. Nature (2023). <https://doi.org/10.1038/s41586-023-06425-6>

URL zur Pressemitteilung: <http://www.nature.com>, DOI: 10.1038/s41586-023-06457-y

URL zur Pressemitteilung: [http://Vollständige Rekonstruktion eines menschlichen Genoms \(2022\):  
https://www.science.org/doi/10.1126/science.abj6987](http://Vollständige_Rekonstruktion_eines_menschlichen_Genoms_(2022):https://www.science.org/doi/10.1126/science.abj6987)

URL zur Pressemitteilung: [http://Human Genome Structural Variation Consortium \(HGSVC\), www.hgsvc.org](http://Human_Genome_Structural_Variation_Consortium_(HGSVC),_www.hgsvc.org)



Dr. Peter Ebert  
Foto: Studioline Saarbrücken