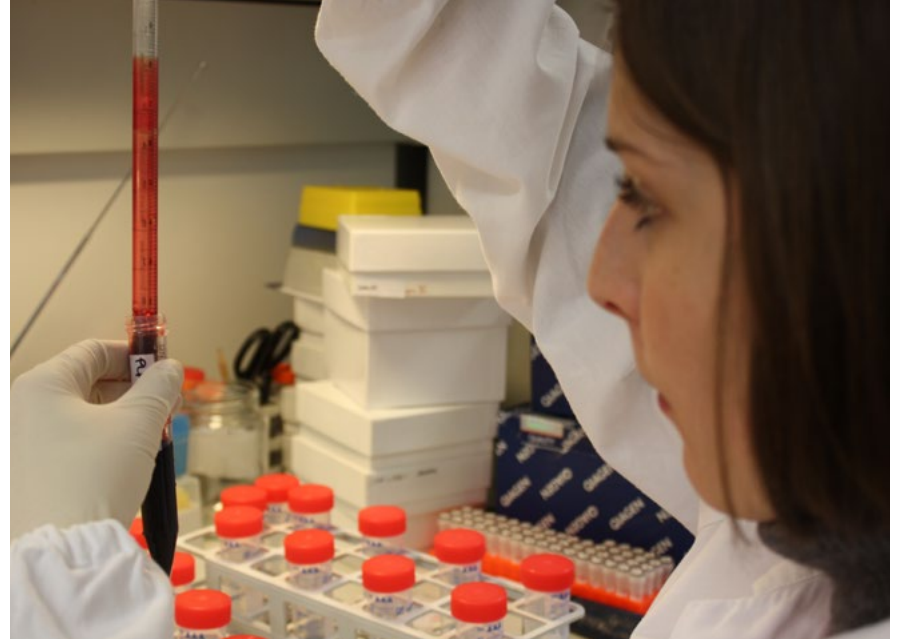


Die GenNova Studie



Die medizinische Forschung

Das menschliche Erbgut ist vergleichbar mit einer Bedienungsanleitung, die alle Informationen darüber enthält, wie unser Organismus funktioniert. Neueste Studien haben nachgewiesen, dass unsere Körperfunktionen von über 20.000 Genen gesteuert werden. Wenn sie sich abweichend verhalten, kann dies zu Funktionsstörungen führen oder Erkrankungen begünstigen. Beispielsweise jene Gene, welche den Glukoseanteil im Blut steuern: Erhöhte Werte dieses Zuckers im Blut können Diabetes fördern, eine Erkrankung, von der heute mehr als zehn Prozent der Bevölkerung betroffen sind. Aus diesem Grund erforschen medizinische Studien wie GenNova die Zusammenhänge zwischen Genen und Stoffwechselfunktionen.

1.300 Proben wurden im Rahmen der Studie im Vinschgau gesammelt. Sie wurden und werden auch weiterhin von den EURAC-Forschern untersucht. Die Ergebnisse werden im Rahmen internationaler Forschungszusammenarbeit mit den Ergebnissen anderer Studien verglichen. Die umfangreiche Verfügbarkeit von Forschungsergebnissen hat es möglich gemacht, Hunderte genetische Eigenheiten ausfindig zu machen, die mit zahlreichen Stoffwechselfunktionen in Verbindung stehen.

Die Forscher arbeiten daran, dass die Ergebnisse eines Tages für Screening- oder Vorsorgemethoden Verwendung finden. Die bislang erzielten Ergebnisse sind noch nicht in Behandlungsmethoden umgesetzt. Die Forschung macht Jahr für Jahr große Fortschritte und setzt alles daran, die Erkenntnisse in konkrete Verbesserungen bei der Vorsorge, der Diagnose und der Behandlung von verbreiteten Krankheiten umzuwandeln.



Beginn: Oktober 2002



Wo: Stilfs, Martell, Langtaufers (BZ)



Teilnehmer: 1.300



Frauen 56%, Männer 44%



Durchschnittsalter: 46 (18 – 88)



Durchgeführte Untersuchungen:

Blutanalyse, Elektrokardiogramm, Blutdruck, Gewicht, Größe, Körpermasseindex und Fragebogen zu Gesundheit und Lebensstil

Überblick über die wichtigsten Ergebnisse der GenNova Studie:

Diabetes	53 Gene sind identifiziert worden, welche die Glukosewerte steuern, die der Hauptindikator für Diabetes sind. Die entschlüsselten Gene geben Hinweise darauf, warum Menschen von Natur aus unterschiedlich hohe Glukosewerte im Blut haben und dadurch mehr oder weniger anfällig für Diabetes sind.
Bluthochdruck	29 genetische Regionen (Bereiche des Erbguts in denen ein oder mehrere Gene liegen) sind ausfindig gemacht worden, die mit dem Bluthochdruck zusammenhängen. Diese Entdeckung hilft dabei, biologische und genetische Mechanismen im Zusammenhang mit dem Blutdruck besser zu verstehen. Sie ist gleichzeitig Wegbereiter für neue Studien zu präventiven Behandlungsmöglichkeiten für Herz-Kreislaufbeschwerden, welche oft mit Bluthochdruck zusammenhängen.
Lipide	30 genetische Regionen sind identifiziert worden, die mit Fettleibigkeit oder Fettablagerungen zusammenhängen. Die Analysen haben zudem nachgewiesen, dass mehr als 95 Gene an der Steuerung der Lipide – wie etwa Cholesterin - beteiligt sind. Auf der Grundlage dieser Ergebnisse kann es gelingen zu verstehen, weshalb Personen mit einer ähnlichen Ernährung unterschiedlich hohe Cholesterinwerte aufweisen können.
Blutgerinnung	Zehn Gene sind identifiziert worden, welche die Blutgerinnung steuern. Die Entdeckung trägt dazu bei, neue Ansätze zur Prävention und Behandlung von Thrombosen in Arterien und Venen zu entwickeln.
Eisenstoffwechsel	Zwei genetische Varianten sind identifiziert worden, welche mit dem Bluteisenwert zusammenhängen. Dank dieser Entdeckung wissen die Forscher mehr darüber, wie diese Varianten im Zusammenspiel mit dem Protein Hcpidin den Eisenstoffwechsel regulieren.
Unruhige Beine	Eine genetische Region ist entdeckt worden, die für das Syndrom der unruhigen Beine verantwortlich ist. Diese Region der DNA wird von Generation zu Generation weitergegeben. Bis zum Jahr 2006 waren nur drei genetische Regionen bekannt, die mit der Störung assoziiert worden waren.
Nierenfunktion	26 genetische Regionen sind entschlüsselt worden, welche die Nierenfunktionen beeinflussen. Die Gene, die in diesen genetischen Regionen liegen, sind in verschiedene Prozesse verwickelt, die die Form und Größe der Nieren steuern oder die Fähigkeit beeinflussen, Giftstoffe aus dem Blut zu filtern.

Die Geschichtsforschung

In den drei Vinschger Gemeinden hat das Team der EURAC auch geschichtliche Studien durchgeführt und dabei ein ganzes Netz von Stammbäumen ausgearbeitet, das die Verwandtschaftsverhältnisse zwischen den Teilnehmern aufzeigt. Die Forscher haben zum einen Kirchenbücher von Stilfs, Graun und Martell hinzugezogen und zum anderen Fragebögen zur Familie, die die Teilnehmer selbst ausgefüllt haben. Auf diese Weise haben die Geschichtsforscher Verwandtschaftsverhältnisse über zwölf Generationen hinweg erfasst und nachgezeichnet. Die Genetiker können nun mithilfe dieser Informationen erbliche Krankheiten und deren genetische Ursachen besser erforschen. Die Untersuchung dieser Genealogien brachte auch zum Vorschein, welche große Rolle die erbliche Komponente bei manchen klinischen Phänomenen spielt. So belegte eine Studie beispielsweise, dass die Langlebigkeit stark von der erblichen Komponente beeinflusst ist und dass es gemeinsame genetische Faktoren gibt, welche die Langlebigkeit und die Fortpflanzungsfähigkeit eines Menschen steuern.

Die Arbeit der Geschichtsforscher – neben der Genealogie haben sie auch das Heiratsverhalten in den drei Dörfern erforscht – sind in der Publikation „Gene und Geschichte“ zusammengefasst. Das Buch beschreibt die Geschichte der drei Orte und die Ergebnisse der geschichtlich-demographischen Nachforschungen. Der Band ist über die EURAC zum Kauf erhältlich, Anfragen an press@eurac.edu.

Dank an

Die GenNova Studie war in wissenschaftlicher Hinsicht ein großer Erfolg. Ohne diesen Erfolg hätten wir nie daran gedacht, eine weitere und noch viel größere Studie wie die Südtiroler Gesundheitsstudie CHRIS in Angriff zu nehmen. Was uns aber am allermeisten motiviert hat, war die überzeugte Teilnahme der Bürgerinnen und Bürger von Stilfs, Martell und Graun. Ihr Engagement hat uns darin bestätigt, dass wir uns im Vinschgau wieder willkommen und „daheim“ fühlen dürfen. Unser größter Dank gilt:

- den Vinschgern, die teilgenommen und ihre Familien mitengagiert haben
- den Hausärzten Raffaella Stocker, Stefan Waldner, Toni Pizzocco, Josef Plangger, Ugo Marcadent
- den Labormitarbeitern vom Krankenhaus Schlanders
- der Gruppe der Historiker Alice Riegler, Umberta Dal Cero und Gerd Klaus Pinggera
- den Sponsoren: Abteilung Bildungsförderung, Universität und Forschung der Autonomen Provinz Bozen und der Stiftung Südtiroler Sparkasse. Ein Teil der Forschung wurde über die erfolgreiche Teilnahme an einem europäischen Wettbewerb im Bereich der medizinischen Forschung finanziert

Das GenNova und CHRIS Team