

Sind Herzinfarkte erblich?

Davos und Hamburg auf der Suche nach Krankheitsgenen

Die Fragestellung

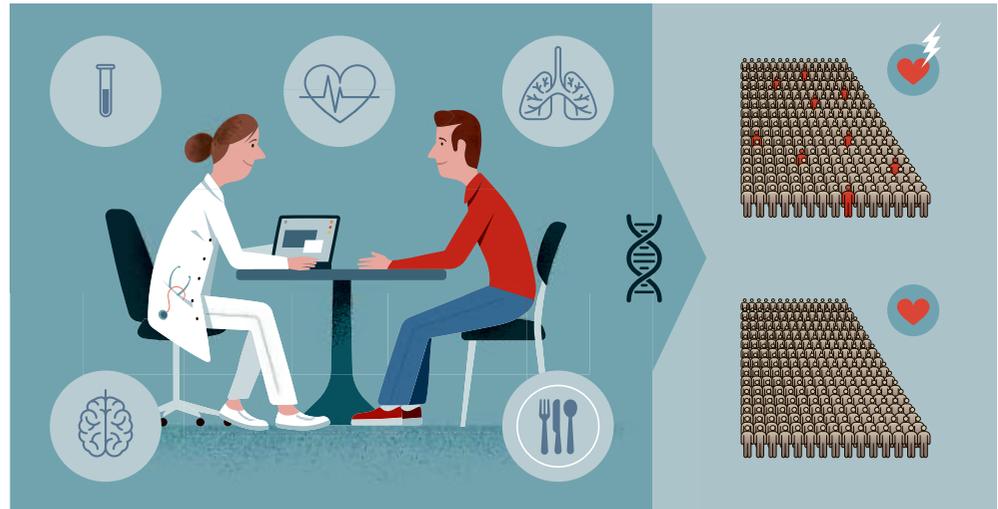
Durchblutungsstörungen der Herzkranzgefässe sind weltweit die häufigste Todesursache. Häufen sich in einer Familie über Generationen hinweg Herzinfarkte, dann sind auch die Nachkommen eher für einen Herzinfarkt anfällig. Doch welche Rolle spielen dabei die Gene? Können wir Gene entdecken, die für einen Herzinfarkt mitverantwortlich sind, lassen sich aus diesen möglicherweise neue Behandlungsverfahren entwickeln.

Vom Forschungsergebnis zum Medikament

Ein besonderes Beispiel hierfür liefert das Dorf Limone am Gardasee mit seinen 1000 Einwohnern. Limone war bis in die 1930er-Jahre abgeschieden und nur über den See erreichbar. In den 1970er-Jahren wurde bei der medizinischen Untersuchung eines Mannes aus Limone festgestellt, dass dieser zwar sehr hohe Blutfettwerte hatte, seine Blutgefässe aber nicht wie erwartet verkalkt waren. Die Forscher machten sich auf die Suche und fanden im Blut des Mannes eine besondere Variante im sogenannten Apolipoprotein A-I Gen, die sehr nützlich ist und mithilft, Fette aus den Arterien in die Leber zu transportieren und von dort auszuscheiden. In der Folge wurde vielen Einwohnern Limones Blut abgenommen und festgestellt, dass eine grosse Zahl von ihnen diese Genmutation in sich trägt. Das Wunder-Apolipoprotein wurde zu einem Medikament weiterentwickelt und in einer klinischen Studie an herzkranken Menschen getestet. Die Ergebnisse waren fantastisch, denn die neue Substanz verringerte die Ablagerungen aus Cholesterin, Fettsäuren und Kalk erheblich.

Umfassende aktuelle Studie

Mit diesem Beispiel vor Augen starteten Cardio-CARE in Davos und die Klinik für Kardiologie am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf vor zwei Jahren die grösste genetische



Nach klinischer Untersuchung wird geforscht, ob Herzinfarkt-Patienten besondere Mutationen aufweisen.

Quelle: Cardio-CARE. Illustrator: Gert Albrecht

Studie zu Herz-Kreislauserkrankungen im deutschsprachigen Raum, in der das gesamte Genom von 9000 Menschen untersucht wird. Davon sind 8000 Personen über das Einwohnermeldeamt zufällig ausgewählt und zur Studienteilnahme eingeladen worden. Jede dieser Personen wurde im Studienzentrum etwa sieben Stunden untersucht. Dieser Gesundheitscheck beinhaltet zahlreiche Untersuchungen von Herz-Ultraschall bis hin zum Lungenfunktionstest (Abbildung). Die weiteren 1000 Personen der Studie weisen spezielle Herzerkrankungen auf. So wird zum Beispiel eine Gruppe von Personen untersucht, die schon vergleichsweise jung einen Herzinfarkt erlitten hat (Abbildung rechts oben). Für jede einzelne gemessene Position im Genom wird nun geschaut, ob bei herzkranken Personen genetische Veränderungen feststellbar sind. Findet sich eine bestimmte Mutation häufiger bei Herzkranken (Abbildung rechts in rot) als bei Gesunden (Abbildung rechts unten)?

Da unser menschliches Genom etwa 3,2 Milliarden Positionen aufweist, stellen sich bei diesen Analysen zwei Herausforderungen: Zum

einen ist das die immense Datenmenge. So betragen die Rohdaten für alle Personen den Speicherumfang von 1000 handelsüblichen Computern. Aber auch die benötigte Rechenzeit ist umfangreich, weil die Vergleiche für alle gemessenen Positionen durchgeführt werden. Diese Berechnungen wäre ohne den neuen, am Medizincampus in Davos etablierten Hochleistungscomputer nicht durchführbar. Wir dürfen gespannt sein, ob sich auch eine Davos-Hamburg-Variante eines Herzinfarkt-Gens finden lässt.

Cardio-CARE

Cardio-CARE ist eine 100% Tochter der Kühne-Stiftung am Medizincampus Davos. Die Bioinformatikerinnen, Bioinformatiker, Biostatistikerinnen und Biostatistiker sind spezialisiert auf die Planung, Durchführung und Auswertung von klinischen Studien, die Qualitätssicherung und Auswertung molekularbiologischer Daten sowie den Einsatz von künstlicher Intelligenz in der Medizin.

www.cardio-care.ch



Christine Kühne – Center for Allergy Research and Education

