

BGI's Engagement, die Geheimnisse der ALS durch Genomik zu entschlüsseln

SHENZHEN, CHINA, November 16, 2023 /EINPresswire.com/ -- Viele Menschen kennen die Amyotrophe Lateralsklerose (ALS), die oft auch als "Motoneuronenkrankheit" oder Lou-Gehrig-Krankheit bezeichnet wird, nur von der Ice Bucket Challenge oder von den sichtbaren Anzeichen der Krankheit bei prominenten Persönlichkeiten wie Professor Stephen Hawking in Großbritannien, dem Gesundheitsfürsprecher Ady Barkan in den USA oder dem Geschäftsmann Cai Lei in China, dem ehemaligen Vizepräsidenten von JD.com und Förderer der ALS-Forschung und -Entwicklung.

ALS ist eine schrecklich fortschreitende neurodegenerative Erkrankung, die die motorischen Neuronen befällt und die Menschen allmählich lähmt, da das Gehirn nicht mehr mit den Muskeln des Körpers kommunizieren kann. Im Verlauf der Krankheit sind die Patienten oft bei Bewusstsein, können sich aber immer weniger bewegen, sprechen, schlucken und schließlich nicht mehr atmen. Wenn sich der Zustand verschlimmert, sind viele auf die Hilfe von Computerprogrammen angewiesen, die die Augenbewegungen verfolgen und dann eine synthetische Stimme erzeugen, um kommunizieren zu können.

Obwohl es sich um eine seltene Krankheit handelt, leben weltweit schätzungsweise mehr als 200.000 Menschen mit ALS, und die Zahl der Betroffenen steigt. Einige ALS-Fälle sind erblich bedingt, viele andere treten sporadisch auf und können jeden treffen, unabhängig von Alter, ethnischer Zugehörigkeit oder Geschlecht.

Derzeit gibt es keine medizinische Behandlung, die ALS heilen könnte. Die Krankheit ist auch sehr komplex, da es nicht nur eine Ursache zu geben scheint. Es kann mehrere Ursachen geben, die sich gegenseitig beeinflussen.

Fortschritte in der Genomik und der Einzelzelltechnologie geben Anlass zur Hoffnung, dass Wissenschaftler die ALS besser verstehen können. Die hochmoderne räumliche Omics-Technologie von BGI, Stereo-Seq, bietet eine Nanometerauflösung mit einem breiten Sichtfeld, das es ermöglicht, 25 000 Gene gleichzeitig zu erkennen und die Art und Position der Zellen zueinander zu bestimmen, um zu sehen, wie sie im Laufe der Zeit miteinander interagieren. Indem sie das Innenleben der Gene und ihre Mutationen im Laufe der Zeit sichtbar machen, können die Wissenschaftler ihre spezifische Rolle bei der Entstehung von ALS genau untersuchen.

Die Herausforderung für die Wissenschaftler besteht darin, dass es nicht immer die gleichen Gene oder Genkombinationen sind, die ALS oder andere seltene Krankheiten verursachen. Erst durch die Untersuchung des Genoms mehrerer ALS-Patienten können Wissenschaftler die Ursachen der mit ALS in Verbindung gebrachten Genmutationen ansatzweise verstehen.

Zu diesem Zweck hat Dr. Yin Ye, CEO der BGI Group, in Zusammenarbeit mit Herrn Cai Lei Anfang 2023 ein kostenloses Gentest- und Datenanalyseprogramm für ALS-Patienten ins Leben gerufen.

Das Projekt erhielt insgesamt 194 Proben, und BGI sequenzierte und analysierte schließlich 184 Proben aus 74 Familien. Dabei wurden etwa sechsmal mehr verdächtige Loci gefunden als mit herkömmlichen Nachweismethoden.

Aufgrund der geringen Stichprobengröße früherer Studien glaubte die wissenschaftliche Gemeinschaft, dass das Auftreten von ALS ein zufälliges Ereignis sein könnte und dass nur 5-10% der ALS-Fälle mit genetischen Veränderungen oder Mutationen in Verbindung stehen. BGI hat jedoch einen Durchbruch in diesem Verständnis erzielt, der eine weitere Identifizierung der genetischen Merkmale der ALS-Patientenpopulation in China ermöglicht und Anhaltspunkte für die Identifizierung neuer genetischer Targets liefert.

Um diese Forschung auf die nächste Stufe zu bringen, kündigte Dr. Yin im Oktober 2023 an, dass er und Herr Cai kostenlose Tests zur vollständigen Genomsequenzierung für 200 Familien bereitstellen würden. Um dies zu unterstützen, wird das BGI auch seine neueste Blutentnahmetechnologie zur Verfügung stellen. Diese ist nicht nur bequemer als die derzeit übliche Speichelprobe, sondern liefert auch genauere Ergebnisse.

Letzten Endes wird diese Arbeit, zusammen mit anderen wissenschaftlichen Forschungen, die auf der ganzen Welt durchgeführt werden, den Wissenschaftlern helfen, ALS besser zu verstehen, den Familien, die von ALS betroffen sind, Hoffnung geben und die Möglichkeit, eine Heilung für ALS zu finden, in greifbare Nähe rücken lassen.

In Bezug auf diese Arbeit und die Hoffnung, die sie für die Zukunft gibt, sagte Dr. Yin: "Vielleicht können wir in der Zukunft erreichen, was wir in der Vergangenheit nicht erreichen konnten. Wenn es mehr Menschen wie Herrn Cai gäbe, einen Kämpfer für ALS-Behandlungen, glaube ich, dass der Tag, an dem wir ALS besiegen, viel früher kommen wird. Wir machen die Hoffnung größer und die Wartezeit kürzer.

Richard Li
BGI Group
[email us here](#)

Visit us on social media:

[Facebook](#)
[Twitter](#)

This press release can be viewed online at: <https://www.einpresswire.com/article/668886721>

EIN Presswire's priority is source transparency. We do not allow opaque clients, and our editors try to be careful about weeding out false and misleading content. As a user, if you see something we have missed, please do bring it to our attention. Your help is welcome. EIN Presswire, Everyone's Internet News Presswire™, tries to define some of the boundaries that are reasonable in today's world. Please see our Editorial Guidelines for more information.

© 1995-2023 Newsmatics Inc. All Right Reserved.