

# GEN-VARIATIONEN

Innsbrucker Wissenschaftler suchen im Genom nach Risikofaktoren für häufige Krankheiten.


**M**it der fortschreitenden Entwicklung im Bereich der Bioanalytik können heute hunderttausende genetische Varianten einer Person auf einfache Weise bestimmt werden. Die dabei anfallenden Datenmengen stellen die Wissenschaftler vor große Herausforderungen. Diese können nur noch mithilfe von komplexen Computerprogrammen verwaltet und ausgewertet werden. Prof. Florian Kronenberg von der Sektion für Genetische Epidemiologie der Medizinischen Universität hat sich mit der Forschungsgruppe Datenbanken und Informationssysteme um Prof. Günther Specht vom Institut für Informatik zusammengesetzt. Gemeinsam entwickeln sie neue Algorithmen und Softwarelösungen, um das immense Datenvolumen zu verwalten, zu analysieren und dadurch neue genetische Risikofaktoren zu identifizieren.

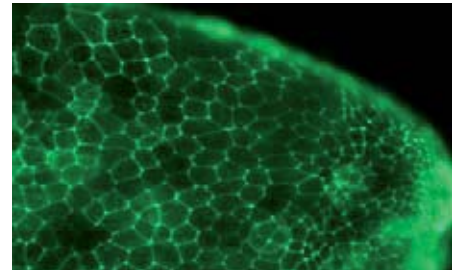
**DATENMANAGEMENT**  
Eine von Sebastian Schönherr und Hansi Weissensteiner entwickelte Daten-



bankanwendung bietet das notwendige Datenmanagement, mit dessen Hilfe die Daten der Phänotypen (Erscheinungsbild eines Menschen) und die genetische Ausstattung (in Form von Einzelbasenvariationen) effizient kombiniert und neue Erkenntnisse über Krankheiten gewonnen werden können. Dadurch entsteht die Möglichkeit, Daten unterschiedlicher Verfahren dauerhaft zu speichern, Qualitätskontrollen durchzuführen und mögliche Zusammenhänge in kürzerer Zeit zu entdecken.

Die genetische Veränderung von Einzelbasen-Va-

riationen kann jedoch nur einen kleinen Teil der Vielfalt an beobachtbaren Phänotypen erklären. Daher beschäftigt sich Dr. Anita Brandstätter gemeinsam mit Prof. Günther Specht mit dem Einfluss von Copy Number Variationen (CNVs), denen ein signifikanter Anteil an Variationen im Erscheinungsbild und Erkrankungsrisiko zugeschrieben werden. Es werden neuartige Algorithmen entwickelt und in eine Softwarelösung implementiert, mit deren Hilfe CNVs identifiziert werden können und deren Beitrag am Erkrankungsrisiko bestimmt werden 



## GENOM ENTSCHLÜSSELT

**M**it der erstmaligen Sequenzierung des Genoms des Süßwasserpolyphen (Hydra) durch ein internationales Team, dem neben Wissenschaftlern aus den USA, Japan und Deutschland auch Forscher der Universitäten Innsbruck und Wien angehörten, erweitern sich die Möglichkeiten für die biologische Forschung enorm. „Wir haben bisher oft im Trüben gefischt“, sagt der Entwicklungsbiologe Bert Hobmayer vom Institut für Zoologie der Universität Innsbruck. „Nun kennen wir die gesamte Erbinformation und können damit sehr gezielt die Funktion von bestimmten Genen untersuchen.“ Das Genom dieses einfachen Organismus ist unerwartet groß und mit einer Zahl von etwa 20.000 Genen annähernd so komplex wie vergleichbare Genome der Wirbeltiere und des Menschen. Jedoch bestehen 57 Prozent davon aus repetitiven Elementen, die ursprünglich von Viren übergesprungen waren. Durch genetische Vergleiche mit verwandten Tierarten entdeckten die Wissenschaftler, dass Hydren in ihrer Entwicklungsgeschichte dreimal solchen genetischen Angriffen von außen ausgesetzt waren. „Wir gehen daher davon aus, dass derartig dynamische Veränderungen des Genoms einen Einfluss auf die Entwicklung der Arten hatte“, sagt Hobmayer. 

## DER START IST DAS ZIEL

„Der Einfluss der Startgeschwindigkeit auf die Endzeit ist im Rodelsport sehr groß, darum wird dem Startvorgang im Training großes Augenmerk geschenkt“, sagt die Sportwissenschaftlerin Sandra Lemberg aus dem Team von Christian Raschner am Institut für Sportwissenschaft. Gemeinsam mit dem Österreichischen Rodelverband entwickeln sie Trainingsgeräte für die österreichischen Spitzenrodelrinnen und -rodel. Ein erfolgreicher Start basiert auf zwei Techniken: dem Abzug von den Startbügeln und der zusätzlichen Beschleunigung durch sogenannte Tatzler. Für beide wurden am Trainingswissenschaftlichen Zentrum Pulverturm spezielle Geräte entwickelt, die während des Trainings Messungen und eine genaue Analyse der Bewegungen ermöglichen.

