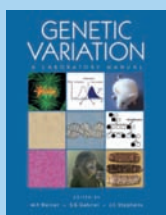


Für Sie gelesen



Weiner MP,
Gabriel SB,
Stephens JC (Hrsg.)
**Genetic Variation:
A Laboratory
Manual**
Cold Spring Harbor
Laboratory Press
2007, 472 Seiten,
kartoniert
ISBN-10: 0-87969-780-6
ISBN-13: 978-0879697808
Euro 124.99 / CHF 213.00



Assoziationsstudien, vor allem genomweite Assoziationsstudien (whole genome association studies, WGAS) mit der DNA verschiedener Organismen, sind in den vergangenen Jahren zu einem Industriezweig in der Genetik geworden. Es wird untersucht, ob Sequenzvarianten (Allele) in zwei verschiedenen Populationen unterschiedlich häufig vorkommen. Die untersuchten Populationen unterscheiden sich in definierten Eigenschaften für die es eine ererbte Prädisposition gibt, wie z.B. in der Häufigkeit oder dem Verlauf einer Erkrankung oder in komplexen Merkmalen wie Grösse oder Charaktereigenschaften. Das Ziel von Assoziationsstudien ist die Identifikation von Allelen, die die Vererbung der untersuchten Eigenschaft erklären helfen.

Das vorliegende Buch der Cold Spring Harbor Laboratory Press enthält nach einer Einleitung über ethische Fragen der humangenetischen Forschung in fünf Teilen einen hervorragenden Überblick über zahlreiche Aspekte von

Assoziationsstudien bei einer Vielzahl verschiedener Organismen.

Die fünf Kapitel des ersten Teils behandeln Fragestellungen des Studiendesigns, wie Auswahl der untersuchten Populationen, Abschätzung der statistischen Aussagekraft einer Studie und Darstellungen der wichtigsten Internetdatenbanken für genetische Polymorphismen.

Der umfangreichste zweite Teil ist experimentellen Fragen gewidmet und enthält 24 detaillierte Laborprotokolle zur Nukleinsäure-Extraktion, Amplifikation und Genotypisierung für unterschiedlich grosse Probenzahlen. In 12 Übersichtskapiteln werden technische Fragen die Laborprotokolle betreffend diskutiert, aber auch andere Themen. Vier Kapitel behandeln verschiedene Techniken zur Bestimmung von Varianten in der Zahl grösserer Sequenzmotive (copy number variations, CNV). Vier verschiedene Laborprotokolle für die Amplifikation von Gesamtgenomen wurden zusammengestellt, und mehrere Protokolle und Übersichtskapitel widmen sich der Extraktion und Analyse von DNA aus paraffinierten Geweben. Fünf Protokolle stellen die DNA- und RNA-Reinigung aus pflanzlichem Gewebe dar. Insgesamt bietet Teil 2 eine sehr brauchbare Zusammenfassung der Labortechniken zur Genotypisierung unterschiedlich grosser Probenkollektive.

Der dritte Teil enthält sechs Kapitel zur Analyse der gewonnenen Daten, unter anderem Techniken zur Berechnung

der Signifikanz von WGAS-Resultaten und zur Bestimmung von CNV in genomischer DNA aus paraffiniertem Gewebe mittels SNP-Microarrays.

Im vierten Teil ist der Stand der Genomanalyse von acht Modellorganismen in eigenen Kapiteln zusammengefasst: Arabidopsis, Mais, Reis, Maus, Ratte, Katze, Hund und Schimpanse.

Im fünften Teil werden humangenetische Spezialfragen diskutiert: die Verwendung von mitochondrialen und Y-chromosomalen Polymorphismen zur Erforschung der Verwandtschaft verschiedener Populationen, die Anwendung von Polymorphismen in der Gerichtsmedizin sowie ein Ausblick in die Zukunft der Erforschung des menschlichen Genoms. Nur in diesem letzten Kapitel werden die neuen Sequenztechnologien erwähnt, deren Anwendung auf Fragen der Genotyp-Phänotyp-Assoziation zurzeit entwickelt wird und die die Durchführung von WGAS vermutlich wiederum stark verändern werden. Diese neuen Techniken werden sich aber auf Materialsammlungen und Datensätze hervorragend anwenden lassen, die entsprechend den im vorliegenden Buch beschriebenen Grundlagen entstanden sind.

Das Buch enthält eine ausreichend detaillierte und übersichtliche Darstellung der Konzepte und Techniken, die auch Arbeitsgruppen «normaler Grösse» die Untersuchung von Problemen der genetischen Variation erlaubt.

Dr. rer. nat. Martin Hergersberg, Aarau

Martine Michel Blanco, Urs Nydegger

«La langue nous sépare mais le sujet nous réunit»¹

Depuis mars 2004, l'Association des Responsables de Laboratoire de Suisse Romande organise des journées scientifiques dont la douzième édition s'est tenue fin octobre 2009 dans la banlieue fribourgeoise, à Bourguillon. Des 161 membres actuels, un

tiers occupait la salle de conférence pour écouter un programme d'actualité, dont «pipette» est heureux de publier un résumé.

Le début des conférences fut assuré par Guido Reber de l'Hôpital Universitaire de Genève, présentant un sujet de

portée internationale, sous le titre de «Qu'est-ce qu'un bon test D-dimère?». L'offre des kits pour assurer le dépistage des produits de dégradation de la fibrine provenant de la scission du fi-

¹ auteur anonyme