

Оренбургский государственный медицинский университет

Кафедра Биологии

Дисциплина Биология

Лекция № 7.

Геном человека. Его особенности и характеристика.

**Доцент кафедры биологии, к.б.н.
Тихомирова Галина Михайловна**

Определение генома

- ✓ Геном — совокупность наследственного материала, заключённого в клетке организма. Геном содержит биологическую информацию, необходимую для построения и поддержания организма. Большинство геномов, в том числе геном человека и геномы всех остальных клеточных форм жизни, построены из ДНК или РНК (у некоторых вирусов).
- ✓ Геном - совокупность генетического материала гаплоидного набора хромосом данного вида. Когда говорят о размерах генома эукариот, то подразумевают именно это определение генома, то есть размер эукариотического генома измеряют в парах нуклеотидов ДНК или пикограммах ДНК на гаплоидный геном.
- ✓ Геном - совокупность генов и межгенных участков одной клетки.





Ганс Винклер

23.04.1877 – 22.11.1945

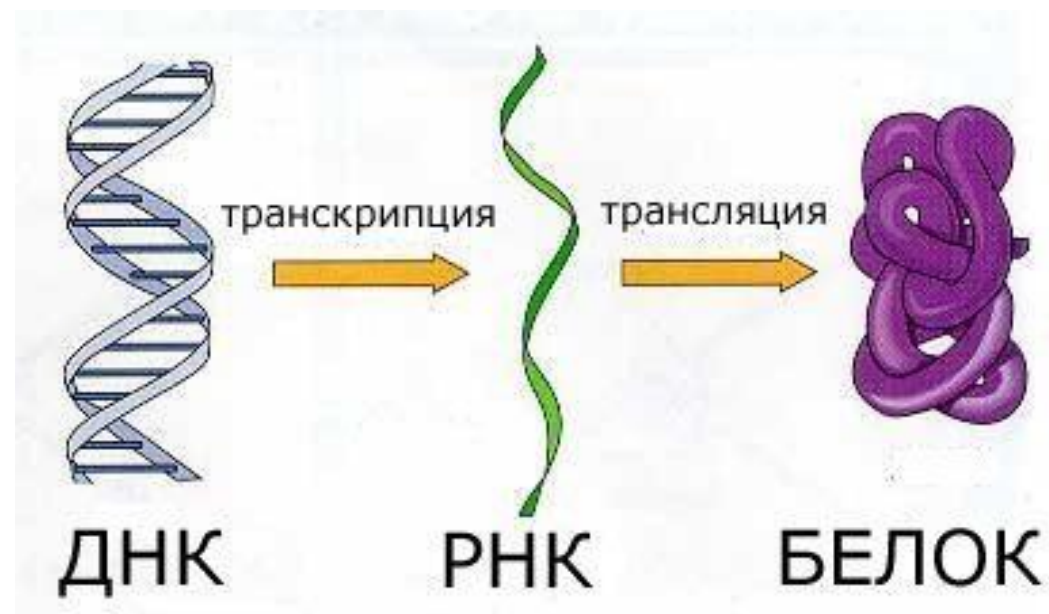
Немецкий биолог, профессор
ботаники

Термин «геном» был предложен Гансом Винклером в 1920 году в работе, посвящённой межвидовым амфидиплоидным растительным гибридам, для описания совокупности генов, заключённых в гаплоидном наборе хромосом организмов одного биологического вида.

В Оксфордском энциклопедическом словаре указано, что термин образован слиянием слов «ген» и «хромосома».

Геном человека

- В одной хромосоме человека находится одна молекула ДНК. В 46 хромосомах – 46 молекул ДНК. Длина всех молекул ДНК одной клетки около 2 м. Тело человека состоит из 5×10^{13} клеток. Общая длина ДНК всех клеток 1×10^{11} км, что в тысячи раз больше расстояния от Земли до Солнца.
- ДНК состоит из нуклеотидов. Гаплоидный набор ДНК одной клетки содержит $3,2 \times 10^9$ пар нуклеотидов. В одной молекуле ДНК сотни генов.
- Большинство генов содержит 50 000 нуклеотидных пар (н.п.), размах достаточно широк. Ген инсулина содержит 17 000 н. п., ген тиреоглобулина 300 000 н.п., а ген дистрофина – 2 000 000 н.п. В хромосомах гены располагаются в линейном порядке и образуют группы сцепления.



Геномика - раздел генетики, который изучает геном.

В развитии геномики выделяют несколько направлений:

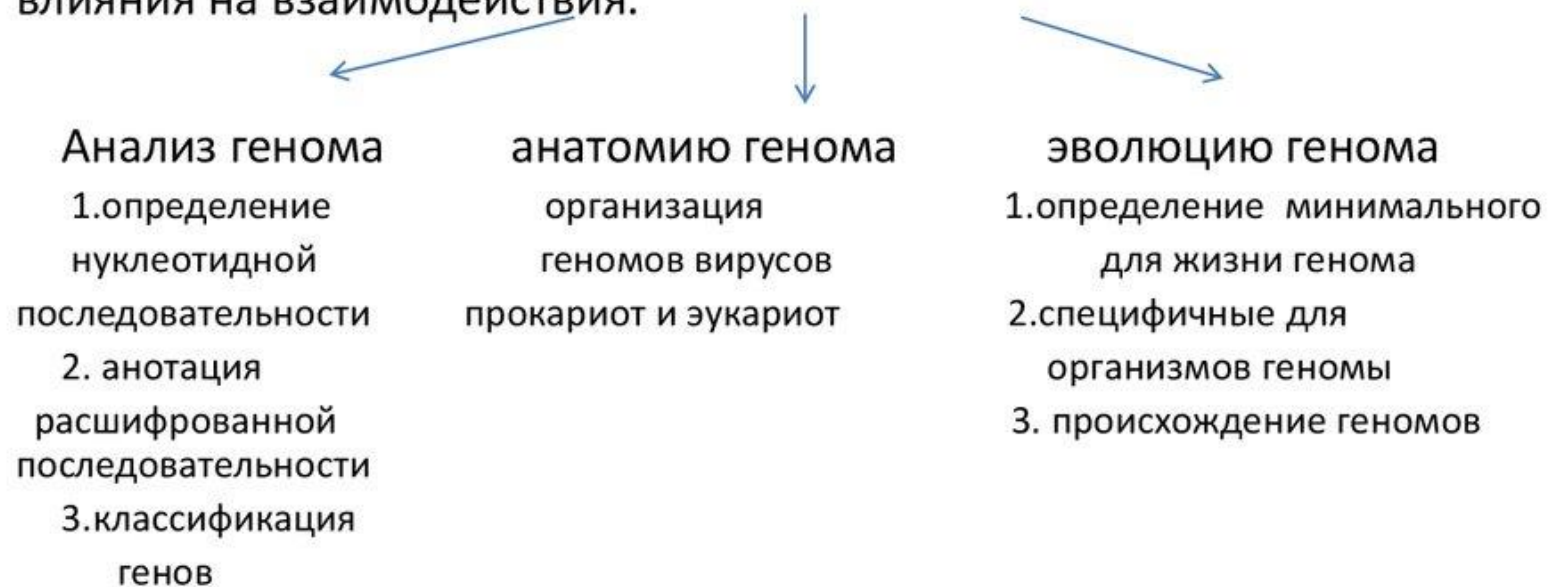
1. структурная геномика – изучает строение генов, последовательность нуклеотидов, составляет карты хромосом;
2. функциональная геномика – определяет функции генов и их взаимодействия;
3. эволюционная геномика – изучает эволюцию генома, время и механизмы появления новых генов;
4. сравнительная геномика – изучает геномы разных организмов;
5. медицинская геномика – решает вопросы генодиагностики, генотерапии наследственных болезней.



Структура молекулы ДНК

Структурная геномика

Структурная геномика изучает содержание и организацию геномной информации. Имеет целью изучение генов с известной структурой для понимания их функции, а также определение пространственного строения максимального числа «ключевых» белковых молекул и его влияния на взаимодействия.



Карты хромосом

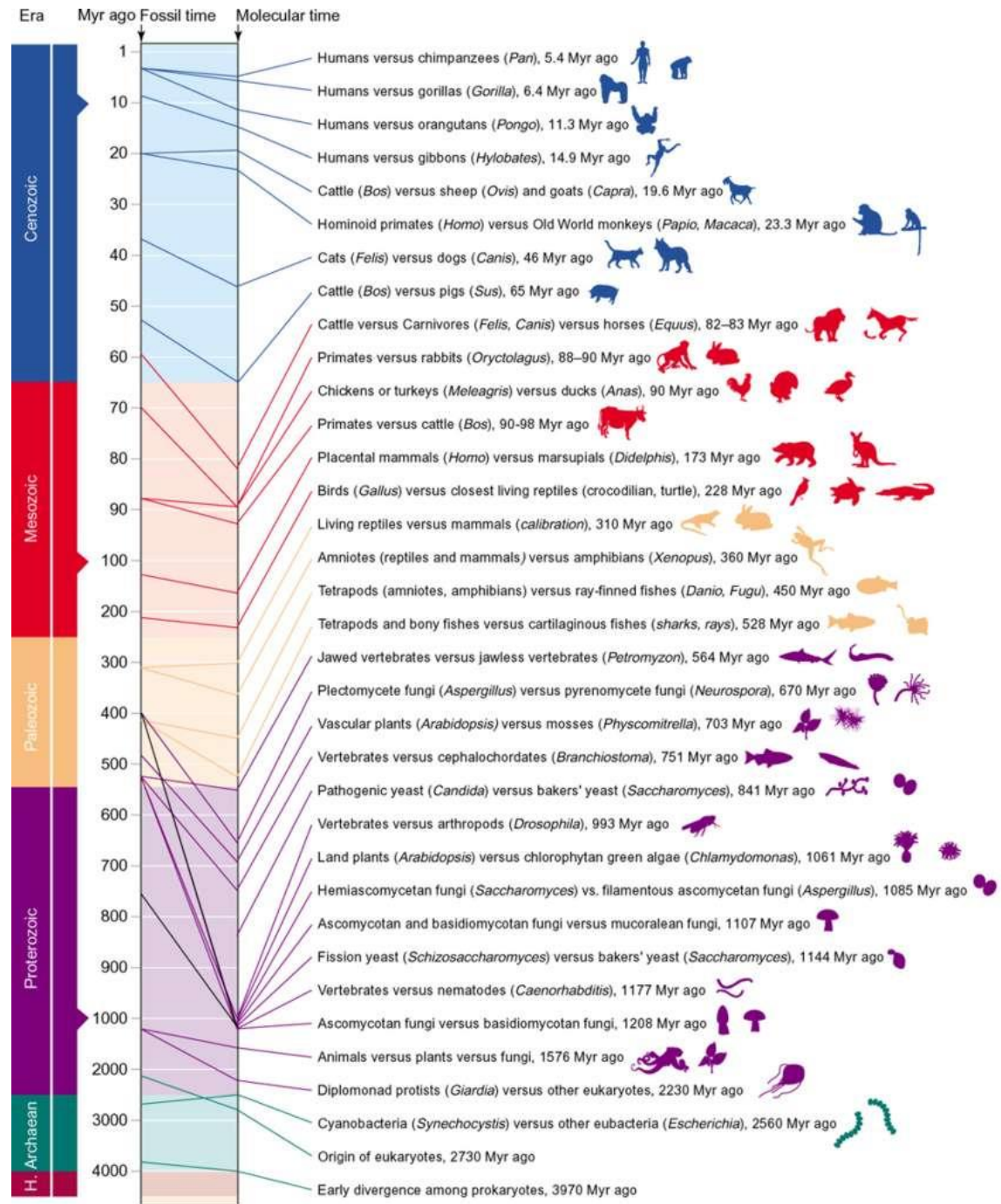
- ✓ **генетические** – определялась локализация гена в хромосомах и расстояние между генами в морганидах;
- ✓ **физические** – изучение последовательности и положения сайтов ДНК с помощью специального окрашивания и расстояние между ними в парах нуклеотидов в изучаемых хромосома (под микроскопом хорошо видны бэнды – неактивные последовательности ДНК). Физические карты показывают расположение экзонов по отношению к этим бэндам. Расположение бэндов индивидуально у каждой ДНК и для определения последовательности изучаемых фрагментов используют дополнительно метод фингерпринтинга («отпечатки пальцев»: хромосомы разделяют на фрагменты, клонируют и упорядочивают, устанавливая соответствие полос и генов.
- ✓ **секвенсовые карты** – определение последовательности нуклеотидов в ДНК.

Функциональная геномика

- **Главная задача** - охарактеризовать как можно большее количество генов, составляющих геномы, изучение механизмов их регуляции, взаимодействия друг с другом и с факторами среды в норме и при патологии.
- **Главный элемент исследований** - определение нуклеотидной последовательности генов, белковых продуктов этих генов, изучение взаимодействия разных генов и белков, а также механизмы регуляции всей системы генома.
- После расшифровки генома усилия исследователей фокусируются на изучении белковых продуктов генов. Этим занимается **протеомика**. Ее задача — определить все белки, синтезируемые в клетке, выяснить их строение, количество, локализацию, модификацию и механизмы взаимодействия.

Еще одно важное направление функциональной геномики — **транскриптомика** — изучает координированную работу генов, образование первичных транскриптов, процессы сплайсинга и формирования зрелых мРНК. Благодаря технологии микрочипов удается одновременно анализировать картину транскрипции мРНК со ста тысяч генов. Исследование «транскриптома» этим методом позволяет установить различия между экспрессией генов в разных тканях, проанализировать характер экспрессии в разные периоды болезни, а также классифицировать белки - на секретируемые и связанные с мембранами (определяя положение их мРНК).

Эволюционная геномика –
изучает эволюцию генома,
время и механизмы
появления новых генов



ГЕНОМЫ ЧЕЛОВЕКА и ДРУГИХ ВИДОВ ЖИВОТНЫХ (СРАВНИТЕЛЬНО-ЭВОЛЮЦИОННЫЙ АСПЕКТ)

в ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА есть ГЕНЫ:

- = ОБЩИЕ **для** ПРО- и ЭУКАРИОТ - **21%**;
- = ОБЩИЕ **для** ЖИВОТНЫХ и др. ЭУКАРИОТ - **32%**;
- = ОБЩИЕ **для** ПОЗВОНОЧНЫХ и др. ЖИВОТНЫХ - **24%**;
- = ОБЩИЕ **для** ПОЗВОНОЧНЫХ - **22%**;
- = ОБЩИЕ **для** ПРИМАТОВ - **90-99%**;

в ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА есть ДНК от:

- = РЕТРОТРАНСПОЗОНОВ (РНК ВИРУСОВ) - **8%**;
- = ДНК ТРАНСПОЗОНОВ (БАКТЕРИАЛЬНЫХ) - **3%**;
- = **еще 220** ГЕНОВ **от БАКТЕРИЙ-СИМБИОНТОВ**, ВКЛЮЧАЯ ГЕН МАО;

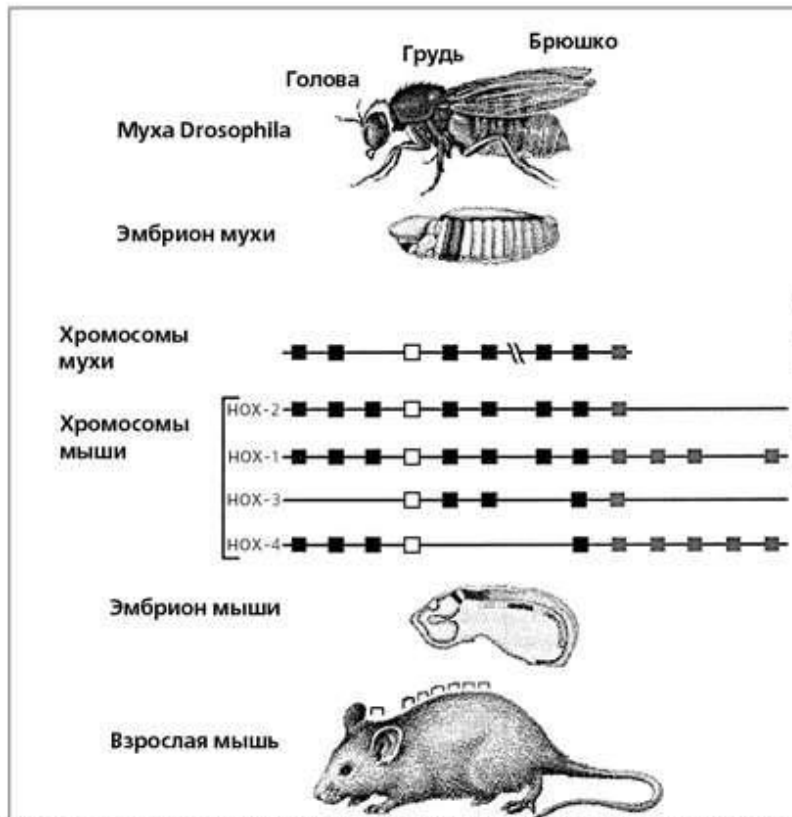
ГИПОТЕЗА - **ЭТИ** ГЕНЫ ИНТРОДУЦИРОВАНЫ **в** ГЕНОМ ГОМИНИДА

ПРИШЕЛЬЦАМИ **из** КОСМОСА **для** ПРЕВРАЩЕНИЯ **в** РАБОЧУЮ СИЛУ;

от

ЧЕЛОВЕКА - ГЕНЫ ДОСТАЛИСЬ БАКТЕРИЯМ-СИМБИОНТАМ;

Геномика



Сходство генов, управляющих формированием оси тела, у мухи и мыши

С конца 1980-х гг. началось создание баз данных, в которых хранится информация о миллионах последовательностей нуклеотидов в ДНК и РНК или аминокислот в белках.

Статистическими методами анализа нуклеотидных последовательностей, позволяют распознать участки генома с определенными свойствами.

Сравнительная геномика позволяет предсказывать функции генов человека по известным функциям генов других организмов

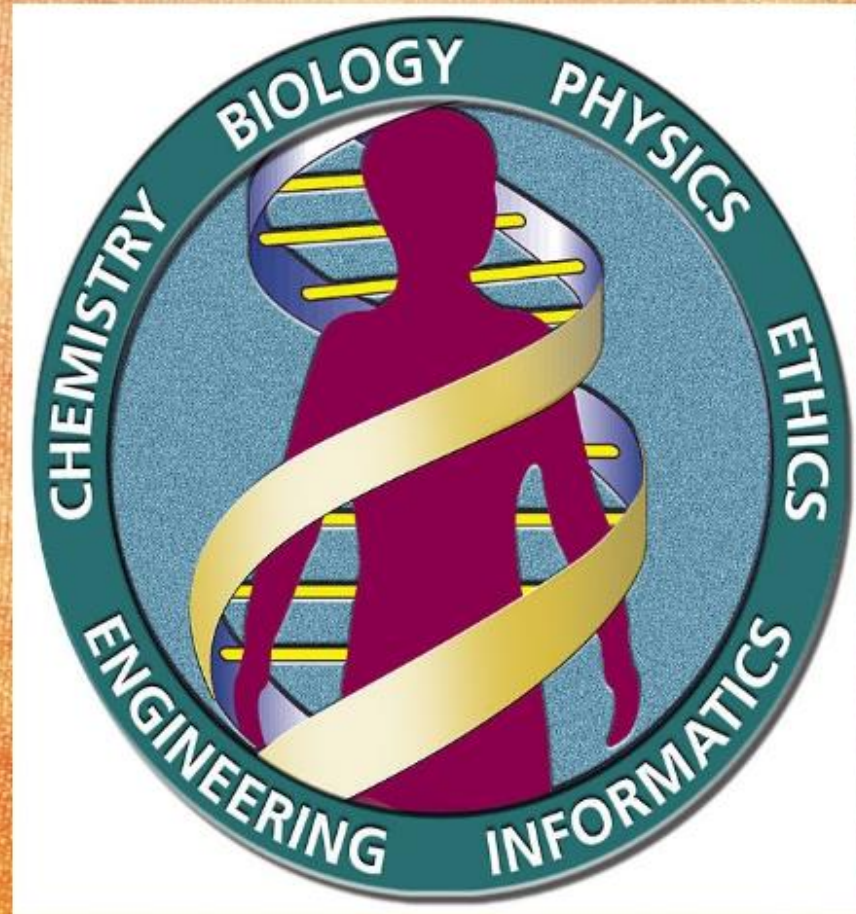
Медицинская геномика

- Занимается решением прикладных вопросов клинической и профилактической медицины на основе знаний геномов человека и патогенных организмов.
- Решает вопросы генодиагностики, генотерапии наследственных болезней.



Расшифровка генома человека:

Проект Человеческий Геном — международный научно-исследовательский проект, главной целью которого было определить последовательность нуклеотидов, которые составляют ДНК и идентифицировать 20—25 тыс. генов в человеческом геноме.



Логотип проекта.

Программа «Геном человека»

- **Проект Человеческий Геном** (англ. *The Human Genome Project, HGP*) — международный научно-исследовательский проект, главной целью которого было определить последовательность нуклеотидов, которые составляют ДНК, и идентифицировать 20—25 тыс. генов в человеческом геноме. Этот проект называют крупнейшим международным сотрудничеством, когда-либо проводившимся в биологии.
- Проект начался в 1990 году, под руководством Джеймса Уотсона под эгидой Национальной организации здравоохранения США. В 2000 году был выпущен рабочий черновик структуры генома, полный геном — в 2003 году, однако и сегодня дополнительный анализ некоторых участков ещё не закончен.
- Частной компанией Celera Corporation был запущен аналогичный параллельный проект, завершённый несколько ранее международного. Основной объём секвенирования был выполнен в университетах и исследовательских центрах США, Канады и Великобритании. Кроме очевидной фундаментальной значимости, определение структуры человеческих генов является важным шагом для разработки новых медикаментов и развития других аспектов здравоохранения.

Программа «Геном человека»



А.А.Баев

28.12.1903 – 31.12.1994

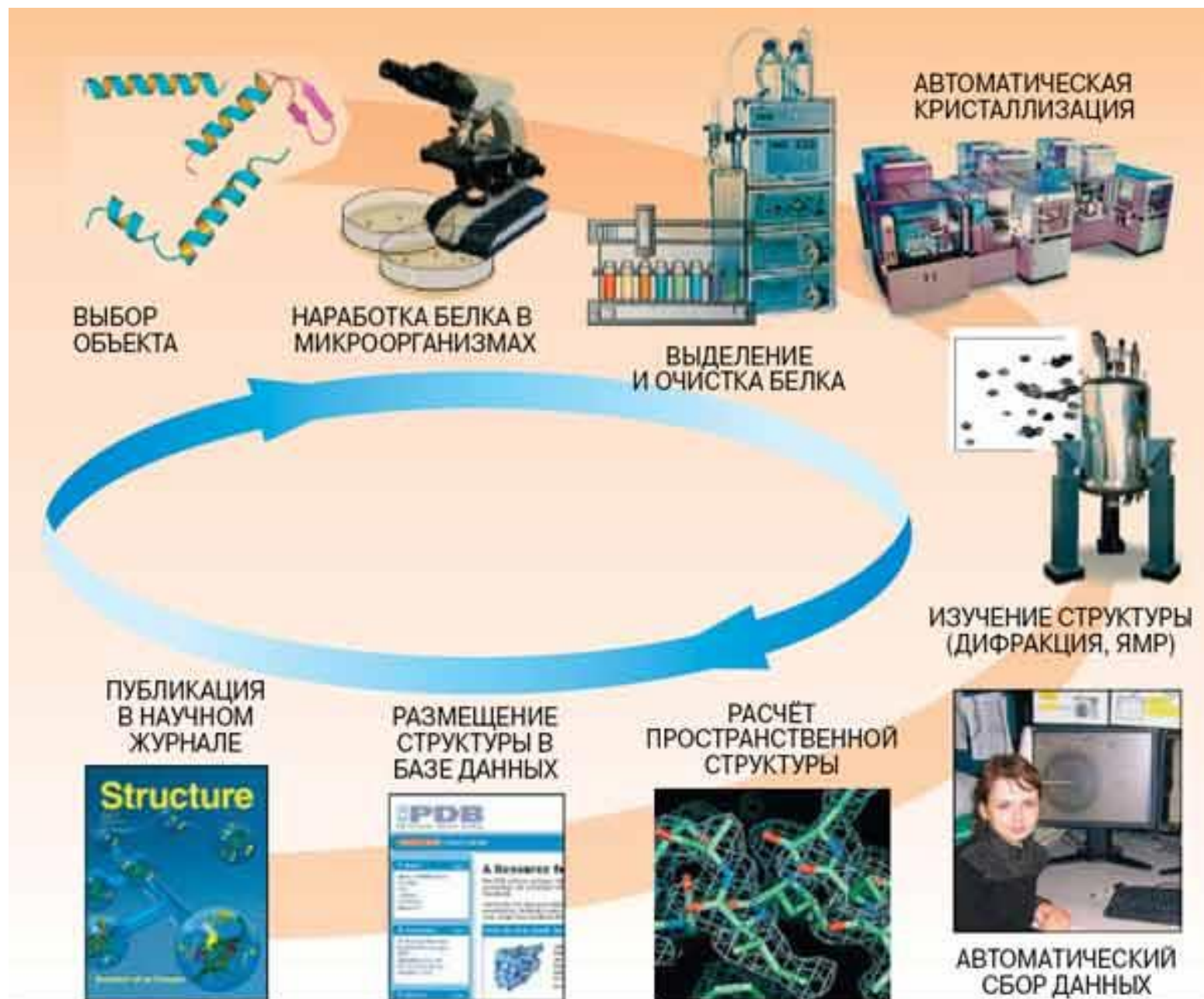
**советский и российский биохимик,
врач, учёный.**

- История отечественной программы началась в 1987 г. Ее инициатором и безусловным лидером в течение многих лет был академик А.А. Баев. По его настоянию в 1989 г. она стала одной из ведущих Государственных научно-технических программ СССР. Основные разделы этой программы как в России, так и во всем мире включают три главных направления научных исследований : 1) картирование и секвенирование генома; 2) структурно-функциональное изучение генома; 3) медицинскую генетику и генотерапию.
- В 90е гг работы по программе Геном Человека были сосредоточены главным образом на изучении 3й, 13й и 19й хромосом. Подход к изучению этих хромосом очень различен.

Программа «Геном человека»

Работа проводилась в следующих направлениях:

1. компьютерный анализ полного генома человека;
2. идентификация новых генов на основе картирования, клонирования и секвенирования, структурный анализ генов и регуляция их активности;
3. установление генетических взаимоотношений между генами и предрасположенностью к заболеваниям различной этиологии;
4. развитие методов генной и геномной диагностики заболеваний человека;
5. разработка методов генной терапии моногенных заболеваний;
6. разработка юридических, этических, законодательных, правовых, социальных аспектов исследований генома и использование информации о структуре и свойствах геномов отдельных людей;
7. развитие медицины на принципиально новом уровне знаний о геноме человека и формулирование соответствующих практических предложений.

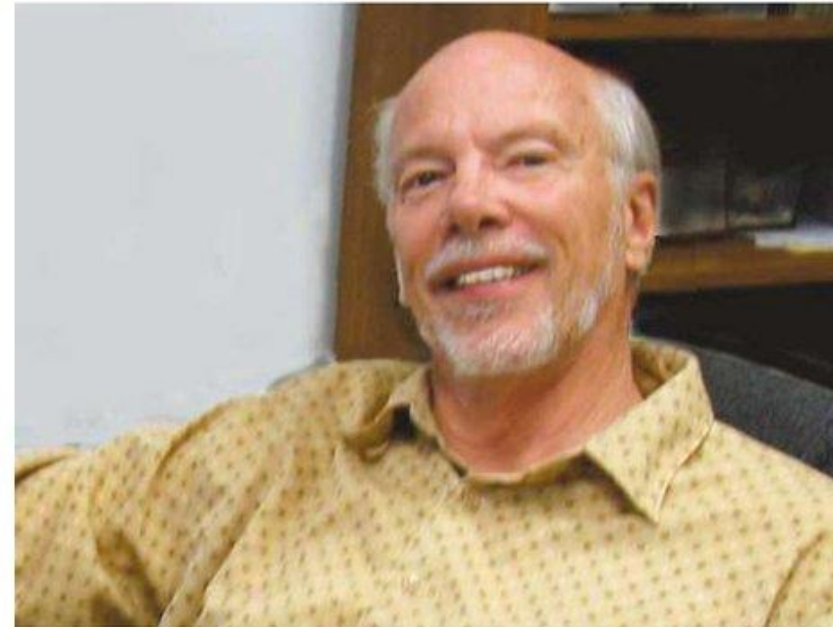


Этапы работы по изучению структуры генома.

Секвенатор третьего поколения фирмы Oxford Nanopore Technologies (2012 г)



Производительность 1 млрд нуклеотидов
за 6 часов
Десятки тысяч нуклеотидов/1 прогон
Компьютер – ноутбук с USB-разъемом
Стоимость ~\$900



Дэвид Димер (David Deamer) -
Предложил принцип метода
секвенирования через нанопоры в
1989 году



в Японии в 1998 году впервые был построен автоматический высокопроизводительный капиллярный секвенатор ДНК

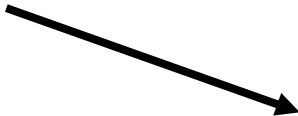
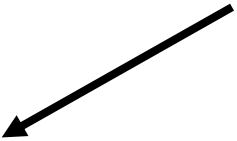
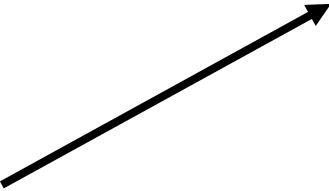
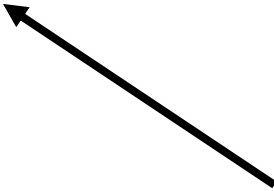
Видоспецифичность

Дискретность

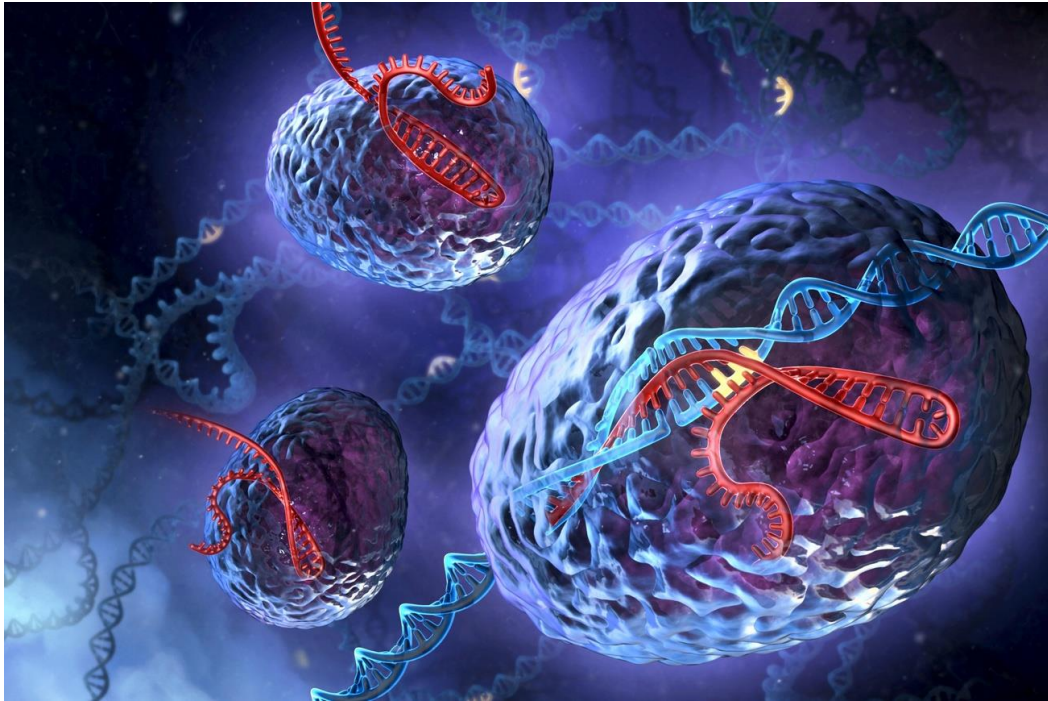
Организация генома

Избыточность

Мобильность



Видоспецифичность генома



Геном ядра

Геном содержит полную информацию о формировании признаков и свойств организма в онтогенезе, информацию о том, как выжить в сложных условиях и как предотвратить повреждения в наследственном аппарате. Геном человека формировался вместе с эволюцией человека. Организация генома любой эукариотической клетки иерархична: нуклеотиды – кодоны – домены – гены с межгенными участками – сложные гены – плечи хромосом – хромосомы – гаплоидный набор вместе с хромосомной и внеядерной ДНК. Различают геном – 5% всей массы ДНК. хромосом (у человека он содержит 95 % всей массы ДНК) и геном митохондрий

Избыточность генома

Хромосомная ДНК подразделяется на две группы: участки с уникальной последовательностью пар нуклеотидов (50% всей ДНК) и участки с повторяющимися последовательностями (50% ДНК).

Различают два основных класса повторов:

←
тандемные

↘
диспергированные



Диспергированные повторы

- В геноме человека они занимают не менее 46%. В геноме они обнаруживаются повсеместно, поэтому называются «диспергированными» (т.е. рассеянными). Одна группа диспергированных повторов — ДНК-транспозоны, перемещающиеся без участия РНК, по механизму «вырезать—вставить». Остальные распространяются по геному при участии РНК — ретротранспозоны. Механизм их расселения по геному при помощи обратной транскрипции называют ретропозицией по механизму «копировать—вставить». Он также характерен для большой группы ретровирусов. Самый известный ретровирус — вирус иммунодефицита человека (ВИЧ).
- У нас есть и собственные, эндогенные вирусы. Со своими эндогенными ретровирусами человек рождается, умирает. Значение их для хозяйского организма все еще остается загадкой.

Тандемные повторы

- Тандемные повторы — один из первых изученных классов ДНК. Определение «тандемный» означает, что эти последовательности устроены из очень простых, относительно небольших последовательностей, уложенных тандемно — «голова к хвосту». Участки с повторяющимися последовательностями отличаются по длине и по числу повторов.

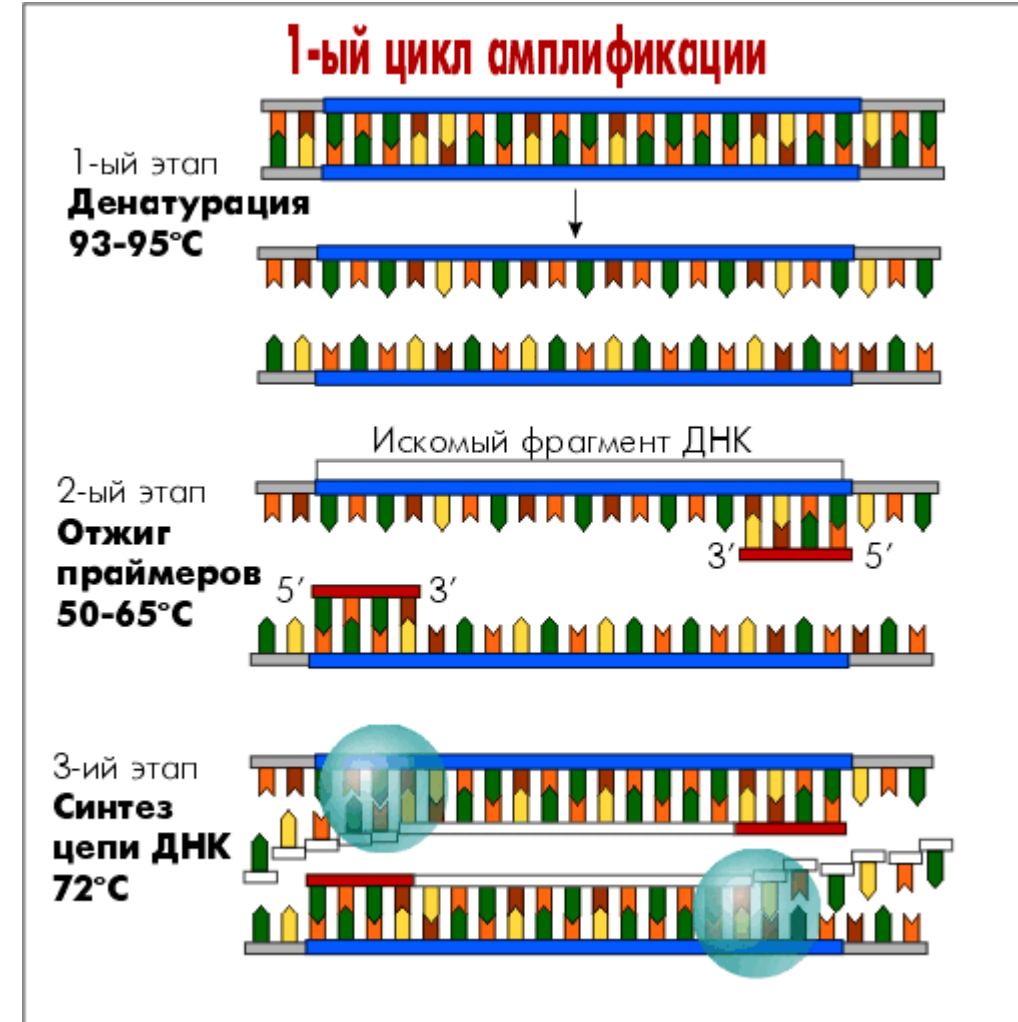
По числу повторов:

- а) - умеренно повторяющиеся последовательности (до 1000 повторов в одном локусе);
 - б) – высокоповторяющиеся последовательности (больше 1000 повторов).
- К тандемным повторам относятся теломерные и сателлитные ДНК.

Тандемные повторы играют важнейшую роль в самом существовании хромосом. Любая хромосома должна быть отграничена от остального генетического материала (это обеспечивается уникальными свойствами теломерной ДНК) и должна нормально наследоваться, правильно «растаскиваться», при делении клетки (центромерная ДНК).

Амплификация – механизм избыточности генома

- Амплификация (лат. *amplificatio* — усиление, увеличение), в молекулярной биологии — процесс образования дополнительных копий участков хромосомной ДНК, как правило, содержащих определённые гены либо сегменты структурного гетерохроматина.
- Амплификация — один из механизмов активации онкогенов в процессе развития опухоли, например, онкогена N-тус при развитии нейробластомы. Также амплификация — накопление копий определенной нуклеотидной последовательности во время полимеразной цепной реакции.
- Значение амплификации велико. Это прежде всего материал для эволюции. Благодаря этому, появилась возможность реконструировать этапы и время дивергенции белков и их разновидностей.



Избыточность генома

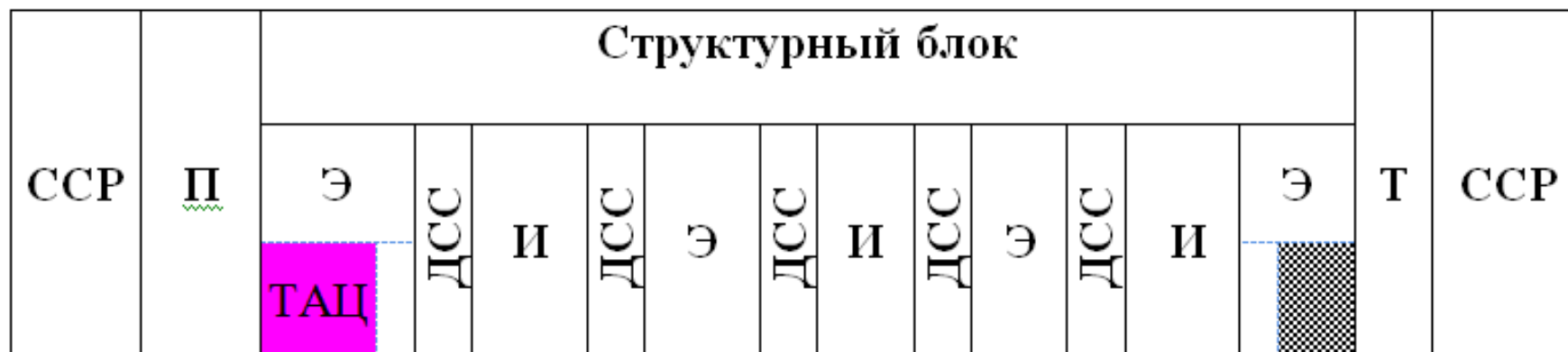
Избыточность генома, помимо многочисленных повторов, представлена участками, не несущими информации. К таким участкам относятся:

- спейсеры – последовательности нуклеотидов, которые отделяют один транскриптон от другого;
- сайты рестрикции - последовательности нуклеотидов по которым с помощью рестриктаз можно разрезать ДНК и выделить нужный ген;
- интроны - последовательности нуклеотидов между экзонами, благодаря которым, в геноме может происходить перекомпоновка и образование новых генов.
- донорные сайты сплайсинга – последовательности нуклеотидов по которым происходит вырезание интронов во время процессинга

Дискретность генома

Гены дискретны. Структура гена является прерывистой, о чем свидетельствует современное представление о строении транскриптона.

Схема строения транскриптона



Промотор – область узнавания РНК – полимеразой. СААТ – блок - ответственный участок за начало связывания с РНК – полимеразой (на расстоянии 60-80 н.п. от точки инициации). ТАТА – блок находится на расстоянии 10 н.п. от стартовой точки инициации транскрипции. Энхансер – усилитель транскрипции находится на расстоянии 1400 н.п. СИ – сайт инициации представлен нуклеотидами ТАЦ (что будет соответствовать АУГ на и-РНК) – это стартовая точка транскрипции. Экзоны - участки несущие информацию о белке, интроны – участки не несущие информацию. ДСС – донорные сайты сплайсинга – объединяют ген в одно функциональное целое (цистрон), который и кодирует один полипептид. Терминатор – это участок гена, где прекращается рост цепи РНК, и она освобождается от матрицы ДНК. Терминатор содержит поли – А, комплементарно этому участку образуется последовательность нуклеотидов поли - У в информационной РНК. ССР – спейсерный сайт рестрикции, который отделяет один транскриптон от другого.

Классификация генов в геноме

Открытие дискретности позволило выделить две основные группы генов:

- 1. структурные гены,** которые кодируют структурные белки и белки – ферменты.
- 2. регуляторные гены,** которые кодируют белки, контролирующую работу структурных генов.



Классификация генов и их функции

Структурные гены	Независимые (уникальные последовательности)	Транскрипция не связана с другими генами	Активность этих генов регулируется гормонами
	Тандемные гены (умеренно повторяющиеся гены, высоко повторяющиеся гены)		
	Кластерные гены	Группы генов, объединенные в домены общей функцией	
Регуляторные гены	Неспецифические: TATA – блок, CAAT – блок, входящие в область промотора		
	Специфические: энхансеры, инсуляторы, сайленсоры	энхансеры – усиливают транскрипцию, инсуляторы – ингибируют транскрипцию, сайленсоры отключают работу гена, действуя через инсуляторы	Регуляция транскрипции идет через белки, колируемые этими генами

Гены в геноме



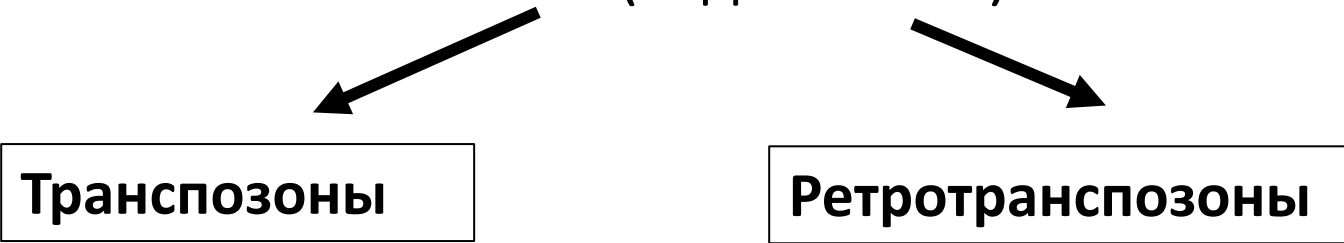
Инсуляторные участки

Петли - домены

**Ядерные домены, прикрепленные
инсуляторными участками к ламине
(пластинке), примыкающей к внутренней
ядерной мембране**

Гены в геноме собраны в домены. Домены образуют петли, которые прикрепляются к внутренней ядерной мембране. Длина петли сильно варьирует, так как один домен может содержать либо один ген, либо несколько генов, образующие кластеры или тандемы. Петли фиксируются к мембране инсуляторными участками ДНК. Спейсеры – отделяют один ген от другого. Транскрипцию домена целиком усиливают энхансеры, а выключают сайленсоры. Эти гены могут находиться на достаточно большом расстоянии от промоторов и действуют через инсуляторные белки

Мобильность (подвижность) генома

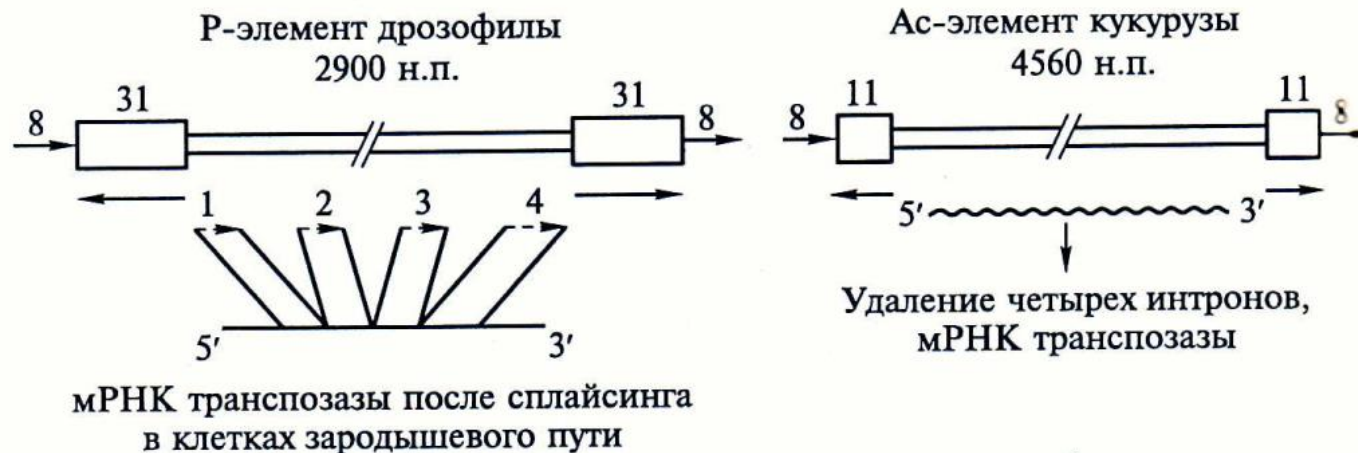


Особенность организации генома заключается в наличии мобильных (подвижных) генетических элементов, так называемых «прыгающих» генов. Они относятся к диспергированным повторам и составляют 10 – 30% генома животных и 50% генома растений. Это короткие нуклеотидные последовательности, которые активно перемещаются либо внутри генома из одного сайта в другой в пределах одной хромосомы, так и между хромосомами, либо из одного генома в другой геном. Различают два основных класса подвижных генетических элементов: транспозоны и ретротранспозоны. В основу классификации заложен механизм их перемещения.

Подвижные генетические элементы, являясь факторами изменчивости генов и участвуя в перестройках хромосом, имеют огромное значение в процессах эволюции генома.

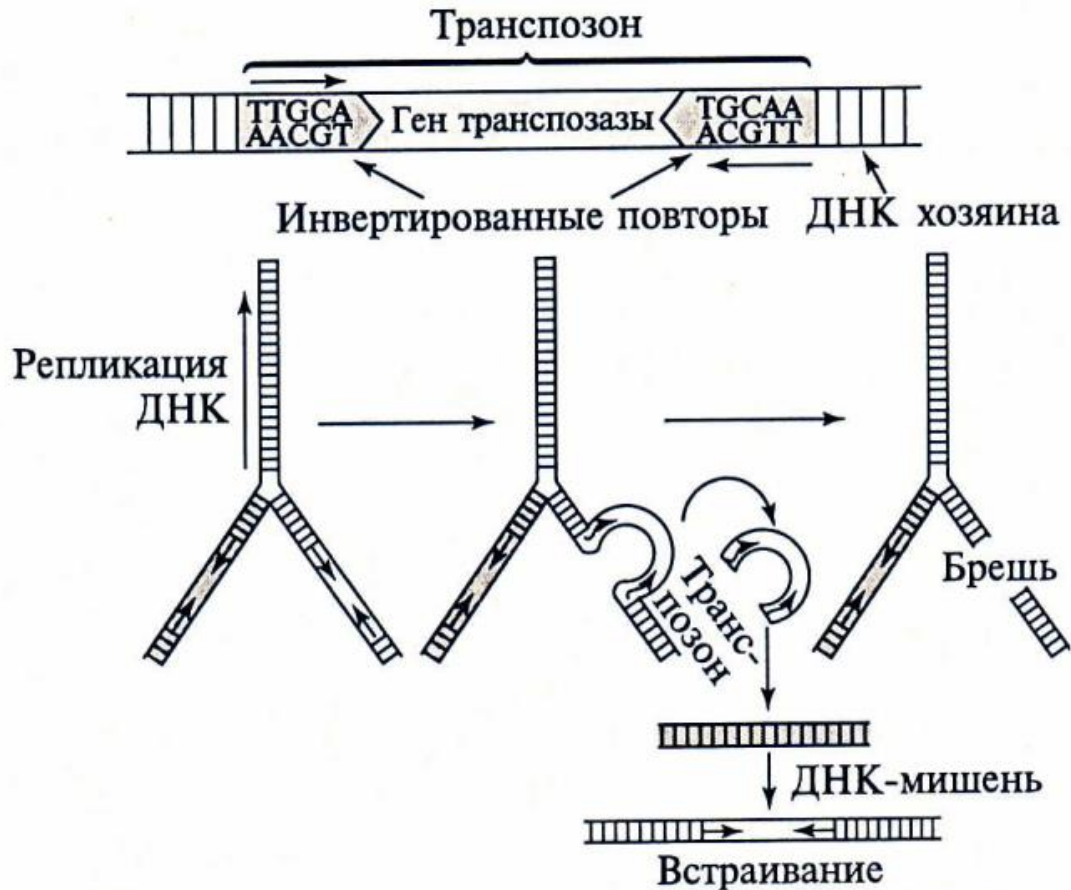
Транспозоны – мобильные элементы

- **Транспозоны** (англ. *transposable element, transposon*) — участки ДНК организмов, способные к передвижению (транспозиции) и размножению в пределах генома. Транспозоны называют «прыгающими генами», они являются примерами мобильных генетических элементов.
- Транспозоны перемещаются с участием комплекса белков, которые обеспечивают активность фермента **транспозазы**, которая узнает транспозон и переносит его в новое место. Транспозоны на концах имеют инвертированные участки (повторы), которые сближаются и точно отрезаются от участков ДНК – хозяина. Разрыв и зашивание обеспечивает транспозаза и вспомогательные белки. Транспозаза может кодироваться как самим подвижным элементом, так и его копией.



Транспозоны эукариот.
Р-элемент дрозофилы и Ас –
элемент кукурузы.

Транспозоны – мобильные элементы



Описано два варианта транспозиции транспозона:

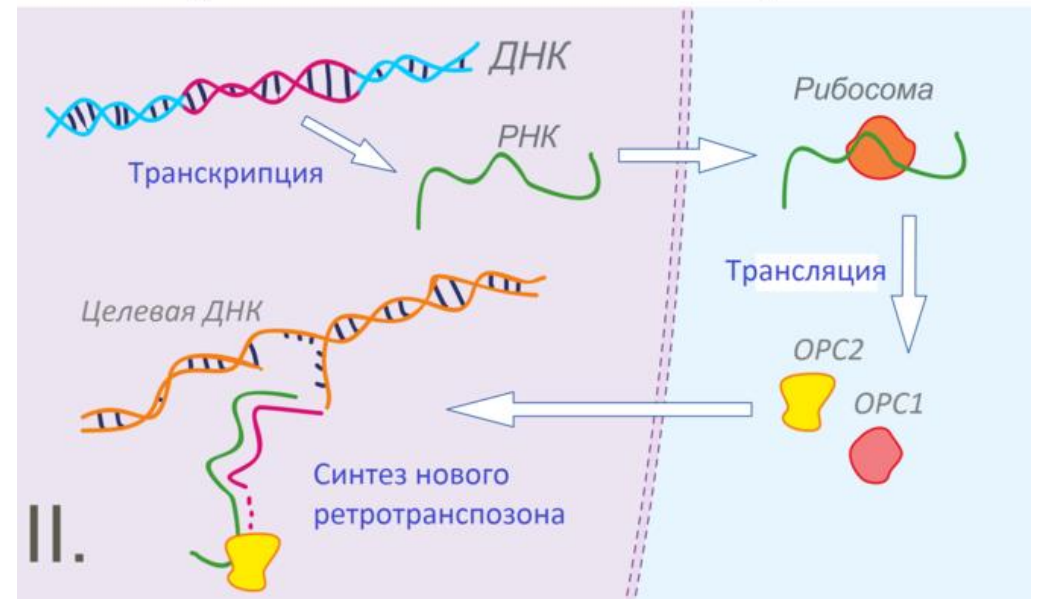
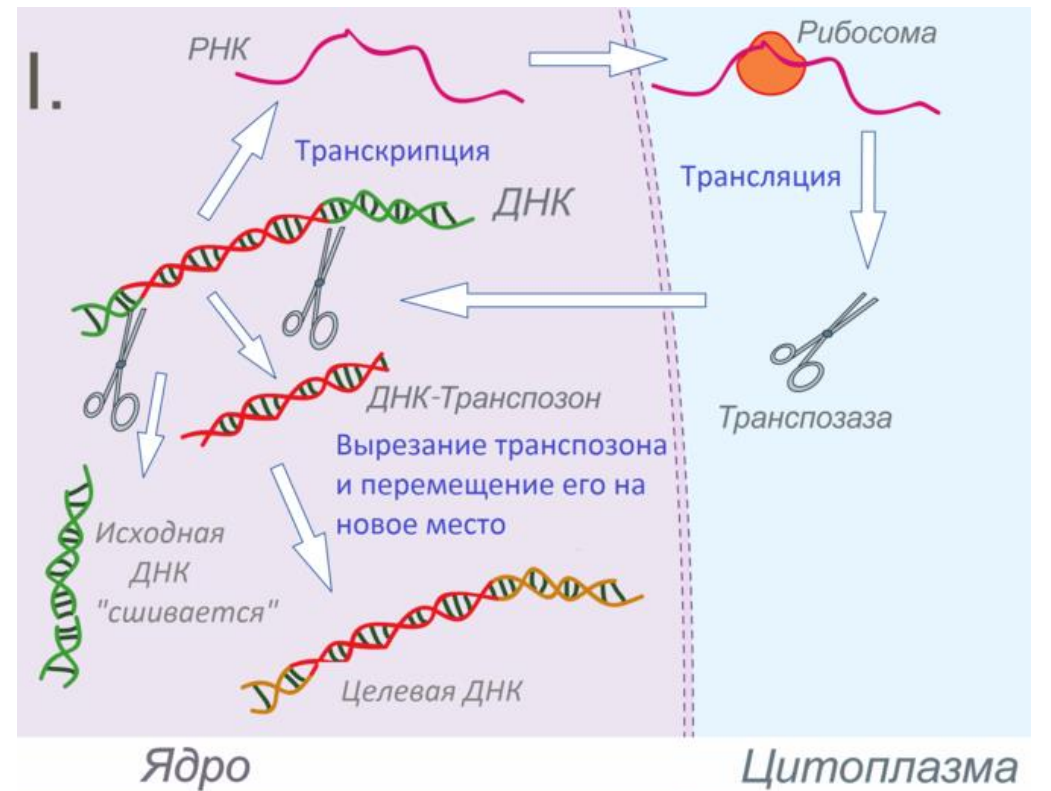
1. ДНК (исходный донорный сайт) → копия сайта (транспозон) → ДНК-мишень и далее реплицируется вместе в ней.
2. Транспозон вырезается из исходной ДНК → перемещается и встраивается в ДНК-мишень и далее реплицируется вместе в ней.

Схема транспозиции транспозона.

Инвертированные повторы транспозона сближаются и отрезаются от соседних участков ДНК хозяина. Вырезанный транспозон внедряется в район ДНК-мишени, разрыв который был подготовлен транспозазой и с ее же помощью сшивается с ДНК в новом месте, а затем реплицируется вместе с ней.

Роль транспозонов в геноме.

1. Индуцируют хромосомные перестройки (вставки, делеции, точковые замены);
2. Копии транспозонов обеспечивают возможность рекомбинаций между хромосомами;
3. Участвуют в регуляции активности гена, выполняя функцию промотора;
4. Геном, несущий активные транспозоны, более выживаем. В ходе эволюции эти элементы обеспечивают селективные преимущества организму.



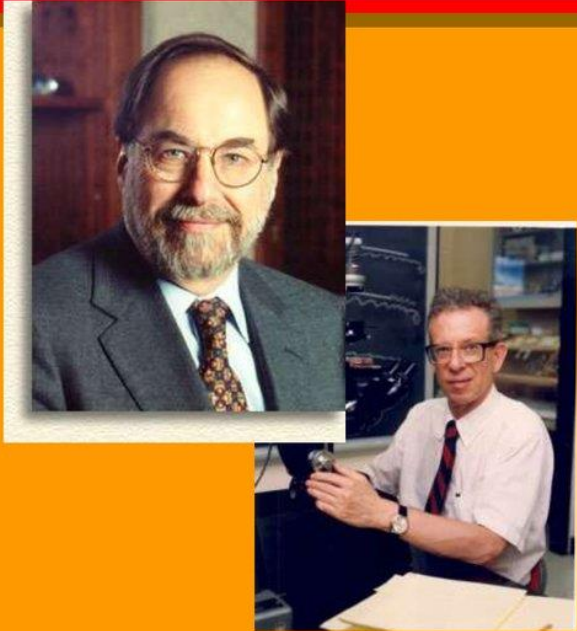
Ретротранспозоны – мобильные элементы

- **Ретротранспозоны** - мобильные генетические элементы первого типа, которые могут самовоспроизводиться в геноме и являются вездесущими компонентами ДНК многих эукариотических организмов. Ретротранспозоны являются подклассом транспозонов.
- Ретротранспозоны широко распространены у растений, где они часто являются важным компонентом ядерной ДНК. У кукурузы 49-78 % генома состоит из ретротранспозонов, у пшеницы около 90 % генома представлены повторяющимися последовательностями, из них 68 % — перемещающимися элементами.

У млекопитающих практически половина генома (45-48 %) состоит из транспозонов или остатков транспозонов. Примерно 42 % генома человека состоит из ретротранспозонов, и около 2-3 % — из ДНК-транспозонов.

Ретротранспозоны – мобильные элементы

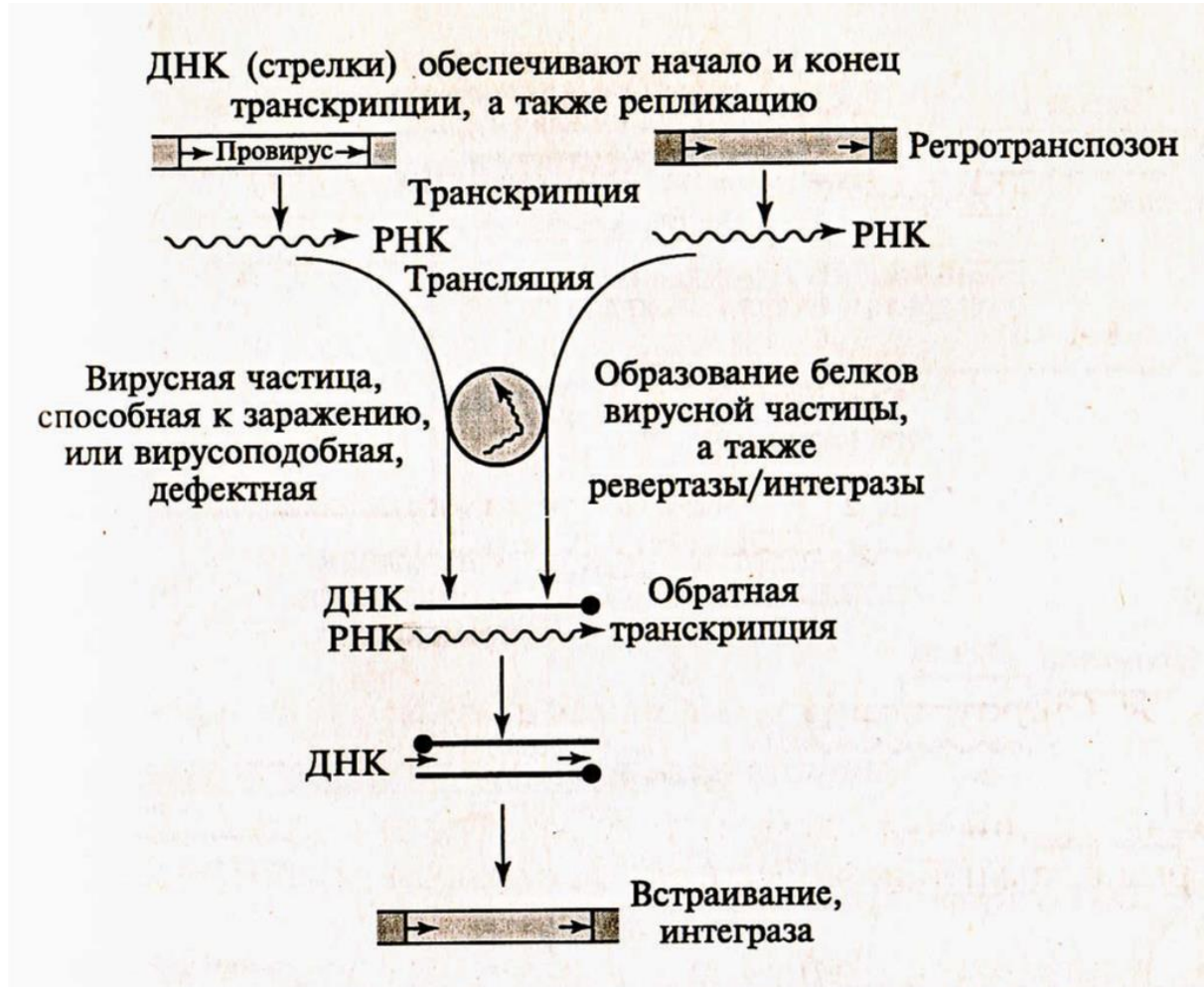
Транскрипционный аппарат клетки



- **Д.Балтимор и Г.Темин – лауреаты Нобелевской премии по медицине 1975 г.**

Ретротранспозоны сходны по своей структуре с проретровирусами, которые внедряются в геном, используя механизмы обратной транскрипции, Обратная транскриптаза (РНК-зависимая ДНК - полимераза) была открыта в 1970 году американскими учеными Д. Балтимором и Г. Теминым.

Ретротранспозоны – мобильные элементы



Ретротранспозоны – внутригеномные элементы способные к самовоспроизведению. Эти элементы содержат «тело» размером 5 – 8 тыс. н. п., ограниченное длинными концевыми повторами (ДКП). Число копий этих элементов достаточно постоянно для вида. В составе «тела» элемента обнаруживаются открытые рамки считывания для обратной транскриптазы и интегразы (нуклеазы - которая вырезает место встраивания). Один из способов перемещения ретротранспозонов предполагает его транскрипцию с помощью РНК-полимеразы II. Синтезируемая молекула РНК транслируется с образованием ферментов, необходимых для синтеза ДНК и внедрения ее в геном. Эта схема полностью повторяет схему образования и интеграции провируса.

Перемещение ретротранспозона

Роль ретротранспозонов в геноме

1. Во многих случаях внедрение ретротранспозона приводит к инактивации гена.
2. Может резко активизировать экспрессию гена. Если подвижный элемент оказался около протоонкогена, то запускается онкогенная программа, ведущая к злокачественному перерождению клетки.
3. Транспозиция подвижного элемента изменяет регуляторные системы клетки. Именно такой промотор может перепрограммировать характер работы гена как от внешних сигналов, так и от внутриклеточных регуляторных систем
4. Перемещение элементов по геному способствует распространению регуляторных сигналов (сайтов инициации транскрипции, сигналов полиаденилования, энхансеров), что делает значительной роль мобильных элементов в эволюции системы регуляции.
5. Ретротранспозоны без длинных концевых повторов сохраняют концы хромосом в ряду поколений, удлиняя концы ДНК, спасая хромосому от укорачивания, если отсутствует теломеразная активность.
6. Участвуют в ликвидации разрывов ДНК, сохраняя ее целостность.

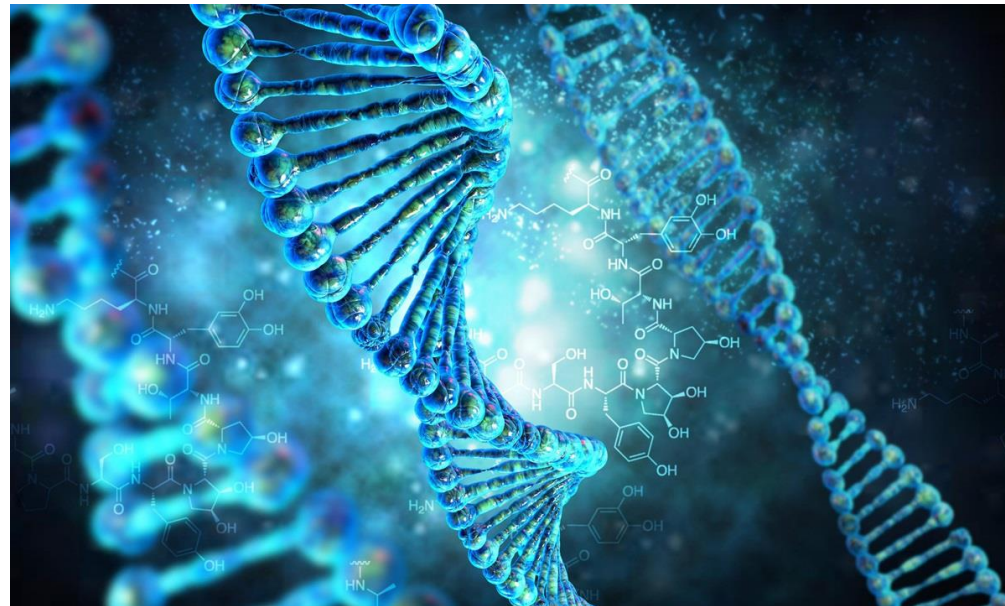
Особенности митохондриального генома

- 1) мтДНК наследуется по материнскому типу (доля отцовских митохондрий в зиготе – от 0 до 4, материнских – до 2500 после оплодотворения репликация отцовских митохондрий блокируется);
- 2) комбинативная изменчивость (мейоз) отсутствует (митДНК меняется только в результате мутаций);
- 3) митохондриальный геном непрерывен, он практически не содержит интронов (известен один интрон - около 1000 нуклеотидов);
- 4) в мтДНК нет гистонов и отсутствует система репарации ДНК (высокая скорость мутирования);
- 5) внутри одной клетки могут функционировать митохондрии с разными типами мтДНК – гетероплазмия;
- 6) в мтДНК транскрибируются обе цепи, причем код мтДНК несколько отличается от ядерного;
- 7) мутации мтДНК лежат в основе митохондриальных болезней, отличающихся от моногенных болезней не только особенностями передачи из поколения в поколения по материнской линии. Но и общими признаками клинической картины.

- В результате завершения программы «Геном человека» и анализа последовательностей ДНК, которые накопились в базе данных, были сделаны неожиданные открытия.
- Самое поразительное открытие программы — в геноме человека очень мало генов, кодирующих белки (структурных генов). Ожидалось, что обнаружится не меньше ста тысяч генов. По окончании тотального секвенирования, разные компьютерные программы выдали оценки от 21 до 39 тысяч (можно задавать критерии с разной степенью строгости). Одна из лучших программ насчитала 26688 генов. Точное количество структурных генов, кодирующих белки, до сих пор не известно. Сейчас принято считать, что в геноме может поместиться около 30000 генов. Со всеми экзонами и интронами, промоторными районами и другими обслуживающими транскрипцию последовательностями, все это вместе занимает около 5% генома. **Если считать только то, из чего получается белок (не считая интроны, промоторы), получается 1% генома.** Один! А 99% ДНК генома не имеют никакого выражения в белке. В основном это повторяющаяся ДНК.

Практическое значение программы Геном человека

1. диагностика и лечение наследственных заболеваний по результатам секвенирования генов;
2. идентификация генов и выявление предрасположенности к заболеваниям;
3. предотвращение отрицательных реакций у людей на лекарства (геномная фармакогенетика);
4. геномная дактилоскопия и этногенетика, установление родственных связей.



Значение генома человека

В недалеком будущем могут быть решены проблемы:

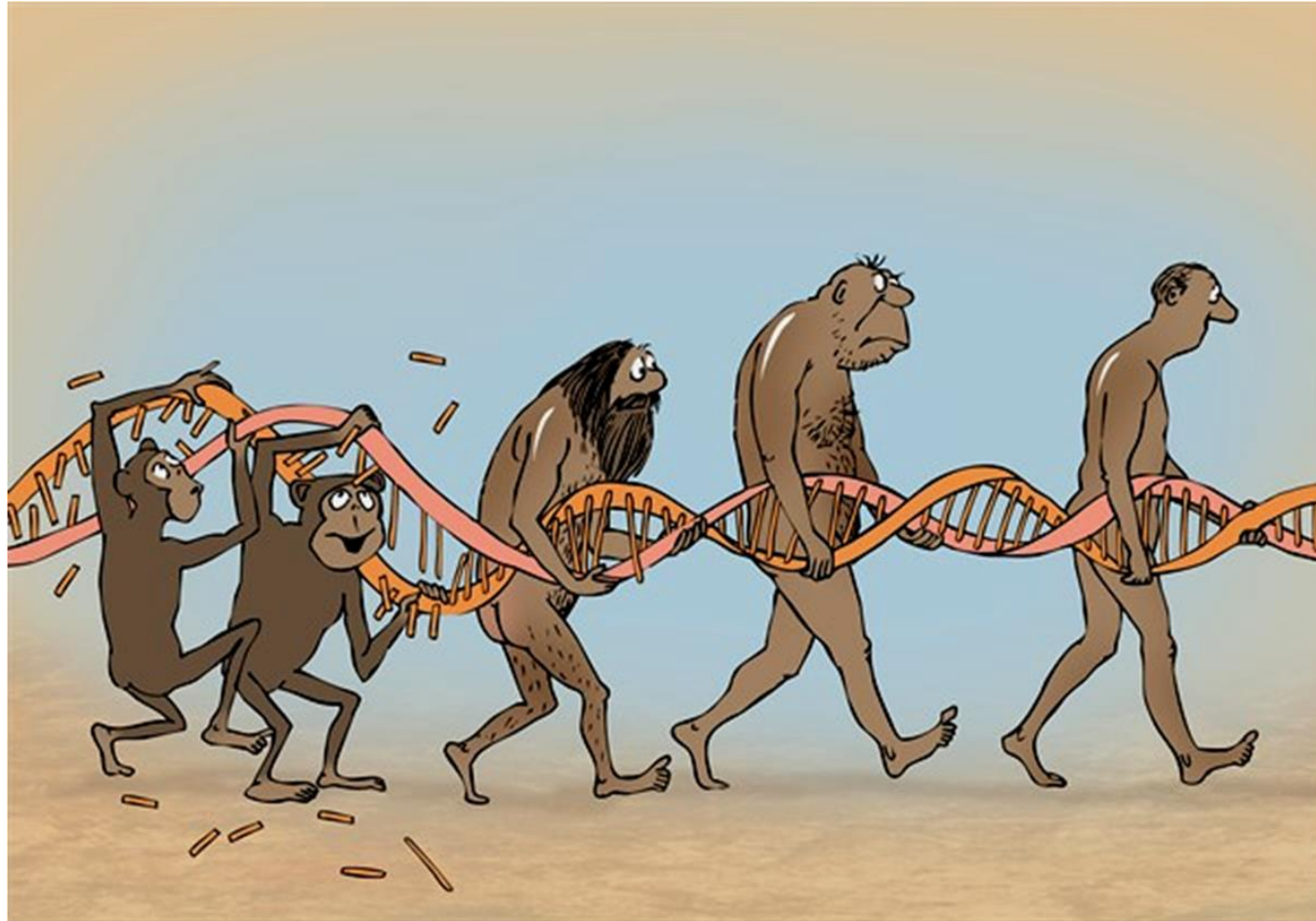
1. генодиагностики;
2. генотерапии;
3. доставки лекарств в пораженные клетки;
4. замещения дефектных генов;
5. создания генного паспорта человека;
6. реконструкции этапов антропогенеза;
7. генетического тестирования и выявления группы риска по болезням с наследственным предрасположением;
8. геномной дактилоскопии.

Конечно, величайшие открытия порождают массу морально – этических, юридических проблем, особенно работы по трансгеннозу, создание организмов с другими видами генов. Ведь изъять из биологической системы введенный ген уже невозможно. А ведь он может мутировать и предсказать его последствия нереально. Например, в Америке создали сорт картофеля, куда включен бактериальный ген, кодирующий токсин, убивающий личинок колорадского жука. Этот токсин считается безвредным для человека и животных, но в Европу этот сорт не разрешили вывозить.



Взрослая особь и личинка колорадского жука

Однако человек во имя сохранения цивилизации просто обязан преодолеть все опасности, связанные с открытием генома!



Спасибо за внимание!