Автор: www.ng.ru, Игорь Лалаянц
09.02.2011 09:01 - Обновлено 09.02.2011 09:02

В геноме человека насчитывается от 20 до 25 тыс. генов, функция которых во многом еще непонятна, поэтому ученые разрабатывают методы выделения отдельных генов в «автоматическом» режиме. Шаг в этом направлении сделан сотрудниками отдела геномных исследований университета штата Вашингтон в Сиэтле, участвующими в осуществлении проекта «1000 геномов».

Проект, осуществление которого началось два года назад, располагает базой данных более чем полутора сотен практически полностью прочитанных ДНК людей со всех континентов. При их анализе выявилось большое количество дупликаций – удвоений – фрагментов ДНК длиной до двух килобаз (тысяч букв ген-кода, или нуклеотидов). Подобное различие числа копий в геномах разных людей получило название «вариабельность количества копий» (Copy Number Variation – CNV). Сотрудники отдела выявили 4,1 млн. позиций отдельных нуклеотидов, положение которых имеет большую информативную ценность для определения точного расположения конкретных копий, а через них и функциональных генов.

Чтобы пояснить, о чем идет речь, можно привести следующую аналогию. Вы оказались в незнакомом городе и в желании что-то поесть или попить пытаетесь определить, где ближайший магазин, обращая внимание на людей, несущих в сумках ту или иную провизию. Чем больше таких людей, тем ближе оказывается ваша цель.

Исследователям из Сиэтла, в частности, удалось обнаружить гены, ассоциируемые с развитием мозга и показывающие характерное для человека большое генетическое разнообразие (диверсификацию). Подобный подход открыл «доступ» примерно к тысяче генов, которые интересны в их связи с различными заболеваниями.

Другая группа ученых из Европейского института биоинформатики, также участвующая в работе консорциума «1000 геномов», проводит картирование вариабельности человеческого генома, используя последовательности ДНК семейных трио – мама–папа–дитя. С этой целью они определили у 697 человек положение около 15 млн. однобуквенных вариантов (сингулярных нуклеотидных полиморфизмов – SNP), которые вроде бы не сказываются на функции генов. Подобные варианты можно сравнить с возможностью писать «казак» и «козак» (оба варианта не будут считаться ошибкой). Однако в некоторых случаях подобные изменения могут приводить к заболеваниям.

Не совсем приятным результатом работы является то, что каждый человек несет в своих «аннотированных» генах от 50 до 100 вариантов, которые могут приводить к наследуемым расстройствам. Однако радует тот факт, что здоровый образ жизни не позволяет «актуализировать», например, тот вариант, который способствует трансформации клеток легких у заядлых курильщиков.

У двух трио ученые количественно определили частоту изменения нуклеотидов (буквы ген-кода), которая достаточно низка – 1:100 млн. за поколение. Это говорит о надежности систем защиты наших генетических данных от «вторжения» извне. В этом отношении наш геном оказывается более стабильным, нежели та же орфография, которая меняется со значительно большей частотой.

Геномщики надеются, что завершение проекта позволит не только более точно представить наш генетический ландшафт и четче увидеть механизмы развития болезней, но также заглянуть в глубь веков, увидев с помощью этого ландшафта эволюцию человека как вида, пути миграции наших предков и историю, в сотворении которой принимали участие многие поколения. Сегодня былой аналоговый подход изучения наследственности постепенно сменяется оцифровкой генома, что можно сравнить с постепенной заменой аналогового телевидения цифровым HDTV высокой четкости.