

СУЧАСНИЙ СТАН ДОСЛІДЖЕНЬ ГЕНОМУ ЛЮДИНИ

Питання для бесіди

1. Що вам відомо про сучасний стан досліджень геному людини?
2. Яким чином можна встановити послідовність нуклеотидів певного гена людини? Скласти карту хромосоми.
3. Де і як, на вашу думку, можна було б застосовувати результати таких досліджень?

III. ВИВЧЕННЯ НОВОГО МАТЕРІАЛУ

1. Сучасні молекулярно-генетичні методи досліджень спадковості людини

Молекулярно-генетичні методи дослідження спадковості — це велика і різноманітна група методів, призначених для вивчення молекул ДНК (алеля, гена, частини хромосоми) — як нормальних, так і пошкоджених, і розшифрування первинної послідовності нуклеотидів.

Етапи дослідження є такими:

- 1) *Отримання зразків ДНК*: виділення всієї ДНК з клітин; рестрикція ДНК — отримання окремих фрагментів.
- 2) *Ампліфікація* — накопичення (помноження, клонування) однакових фрагментів ДНК. Застосовується метод полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР).
- 3) *Електрофорез фрагментів ДНК* — розділення фрагментів за молекулярною масою та електричним зарядом на поверхні гелю з агару. Кожен фрагмент має певні розміри і займає в гелі певне місце у вигляді смуги.
- 4) *Ідентифікація окремих фрагментів ДНК*. Фрагменти ДНК переносять на спеціальні фільтри, де відбувається їх гібридизація з радіоактивними синтетичними зондами або клонованими фрагментами ДНК. Зонд виявляє потрібний фрагмент ДНК шляхом зв'язування з комплементарними до нього нуклеотидними послідовностями фрагмента.

На сьогодні вивчення структури ДНК за цим методом є автоматизованим і відбувається у спеціальних приладах — секвенаторах.

Молекулярно-генетичні дослідження застосовують:

- 1) У клінічній лабораторній діагностиці:

- діагностика вірусних інфекцій (ВІЛ, гепатит, статеві інфекції та ін.);
- визначення батьківства;
- діагностика спадкових хвороб (виявлення мутацій);
- судова медицина (ідентифікація особи).

2) Фундаментальна наука:

- секвенування (визначення нуклеотидної послідовності);
- клонування генів;
- генна інженерія (створення трансгенних тварин і рослин);
- генна терапія;
- напрямлений мутагенез.

2. Сучасний стан досліджень геному людини

1990 року був створений міжнародний проект «Геном людини», мета якого полягає у визначенні послідовностей ДНК та локалізація генів і їхніх функцій. Спочатку 2000 року було створено попередній варіант — «чернетка» геному (83 %). А 2003 року геном людини був майже повністю секвенований (99,9 %) — була прочитана послідовність 3 млрд пар основ, з яких побудована ДНК всіх 23 пар хромосом людини (деякі гетерохроматинові ділянки не секвеновані й сьогодні). Генетична довжина геному людини складає 3000 сантиморганід.

Були складені карти геному, карбовано близько 40 тис. кодуючих послідовностей. Загальне число генів, ймовірно, складає 30,5-40 тис. (за іншими даними — 20-25 тис.).

На сьогодні весь геном людини вивчений і картований у вигляді великих фрагментів, які перекривають один одного розташування кожного з цих фрагментів на хромосомі визначено з високою точністю.

Залишаються невивченими:

- центральні частини кожної хромосоми — центромери, які містять велику кількість послідовностей ДНК, що повторюються;
- кінці хромосом — теломери, які також складаються з повторювальних фрагментів і тому в більшості із 46 хромосом їх розшифрування не завершено;

- також лишаються ще кілька «білих плям», розкиданих по всьому геному; деякі з них доволі великі, але є сподівання, що вони будуть розшифровані у найближчі роки.

Розшифрування геному людини сприятиме розвитку нових напрямків у медицині, вивченню природи спадкових і злоякісних хвороб (рак молочної залози, гемофілія, захворювання печінки та ін.), розробці генної та клітинної теорії, теорії еволюції.

IV. УЗАГАЛЬНЕННЯ, СИСТЕМАТИЗАЦІЯ Й КОНТРОЛЬ ЗНАНЬ І ВМІНЬ УЧНІВ

1. Назвіть і коротко охарактеризуйте сучасні молекулярно-генетичні методи досліджень спадковості людини
2. Де і яким чином вони застосовуються?
3. Охарактеризуйте сучасний стан досліджень геному людини. Які частини геному розшифровані, а які ще залишаються невивченими і з якої причини?

V. ДОМАШНЄ ЗАВДАННЯ

Опрацювати відповідний параграф у підручнику. Повторити закономірності успадкування ознак за різним типом успадкування.