

Тема: Геном людини.



Від чого залежить щастя людини?

Кожна людина уявляє щастя по - різному, **але американські генетики, вивчаючи клітинні процеси, що відбуваються на клітинному рівні, доказали, що щастя людини на 50% залежить від генів. Чим цікаві ці унікальні структури, чи однакові вони у всіх організмів?**



**Що таке -
ЩАСТЯ?**

- 1909 році датський вчений **Вільгельм Йогансен** запропонував термін «ген» - той, що народжує. Напевне, назву терміна він запозичив від слова *генетика*, який раніше (1905 р) був запропонований **Вільямом Бетсоном**.



ГЕНОМ ЛЮДИНИ – ЦЕ СУКУПНІСТЬ УСІХ ГЕНІВ І МІЖГЕННИХ ПРОМІЖКІВ МОЛЕКУЛ ДНК ЛЮДИНИ, ЩО МІСТЯТЬСЯ В ЯДРІ Й МІТОХОНДРІЯХ КЛІТИНИ.

ТЕРМІН ЗАПРОПОНУВАВ **ГАНС ВІНКЛЕР** У 1920 Р.



Що таке геном?

Геноміка – наука, що вивчає геноми.



- **Що таке геноміка?**

Геном людини має мозаїчний характер будови.



Мал. 57.2. Будова гена еукаріотичного організму

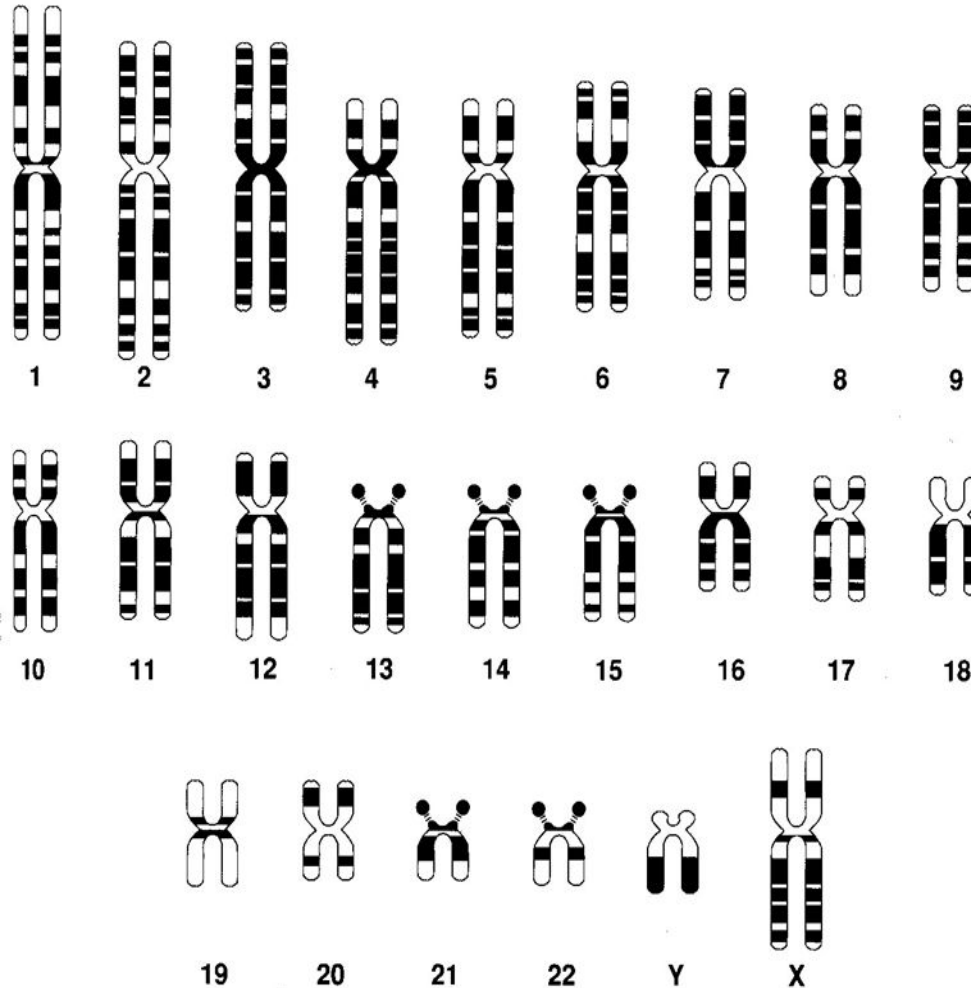
Геноми еукаріотів поділяються:

1. Ядерний геном ДНК (3,2 млрд. пар нуклеотидів) – це частина представлена генами, які розташовані в хромосомах ядра клітини, складається з 22 пар аутосом і 2 статевих хромосом X та Y.

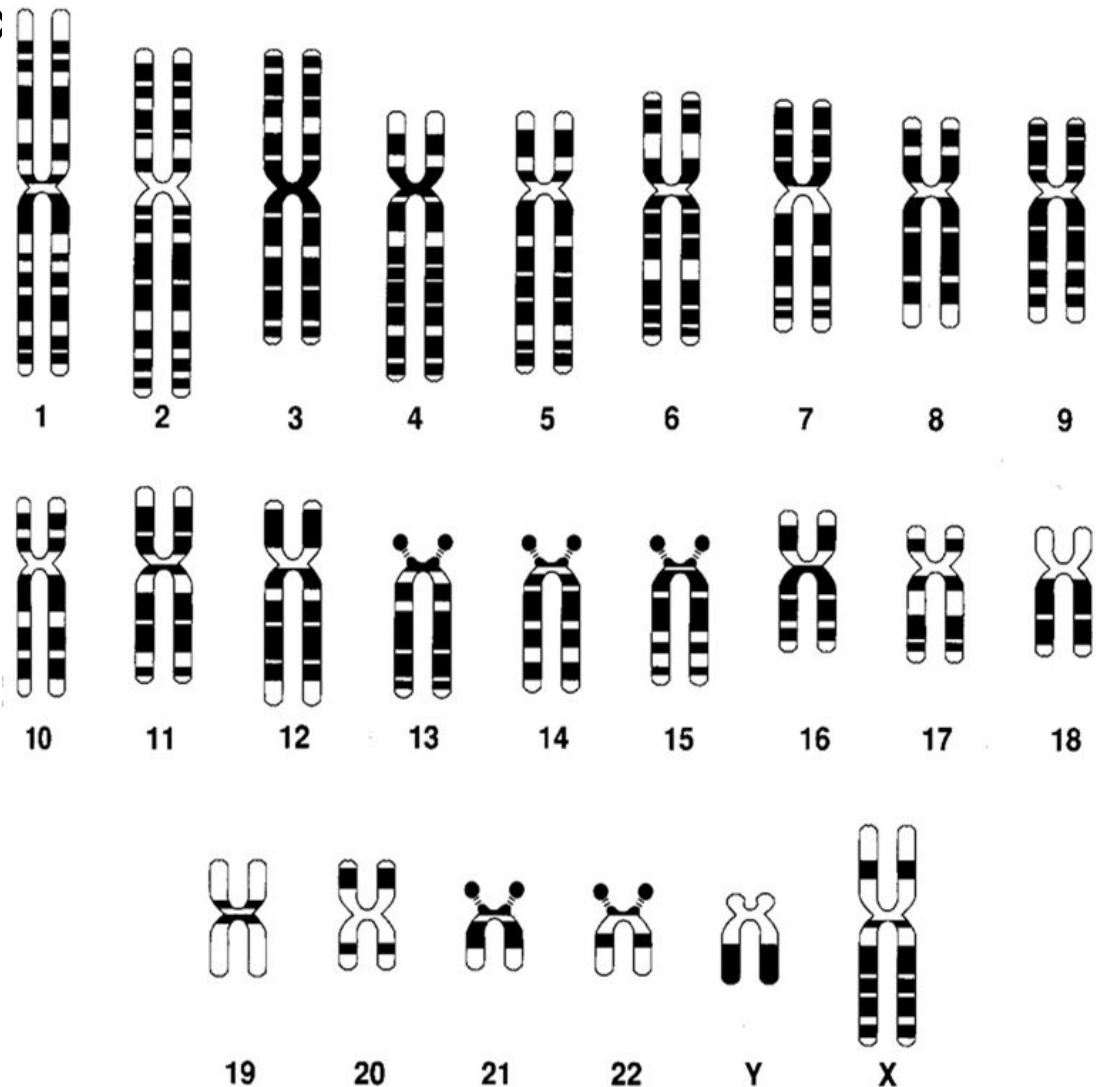
2. Мітохондріальний геном ДНК представлений ДНК мітохондрій-розміром 16 500 пар нуклеотидів, яка містить 37 генів.

Залежно від морфології та розмірів хромосоми людини поділено на 7 груп A, B, C, D, E, F, G

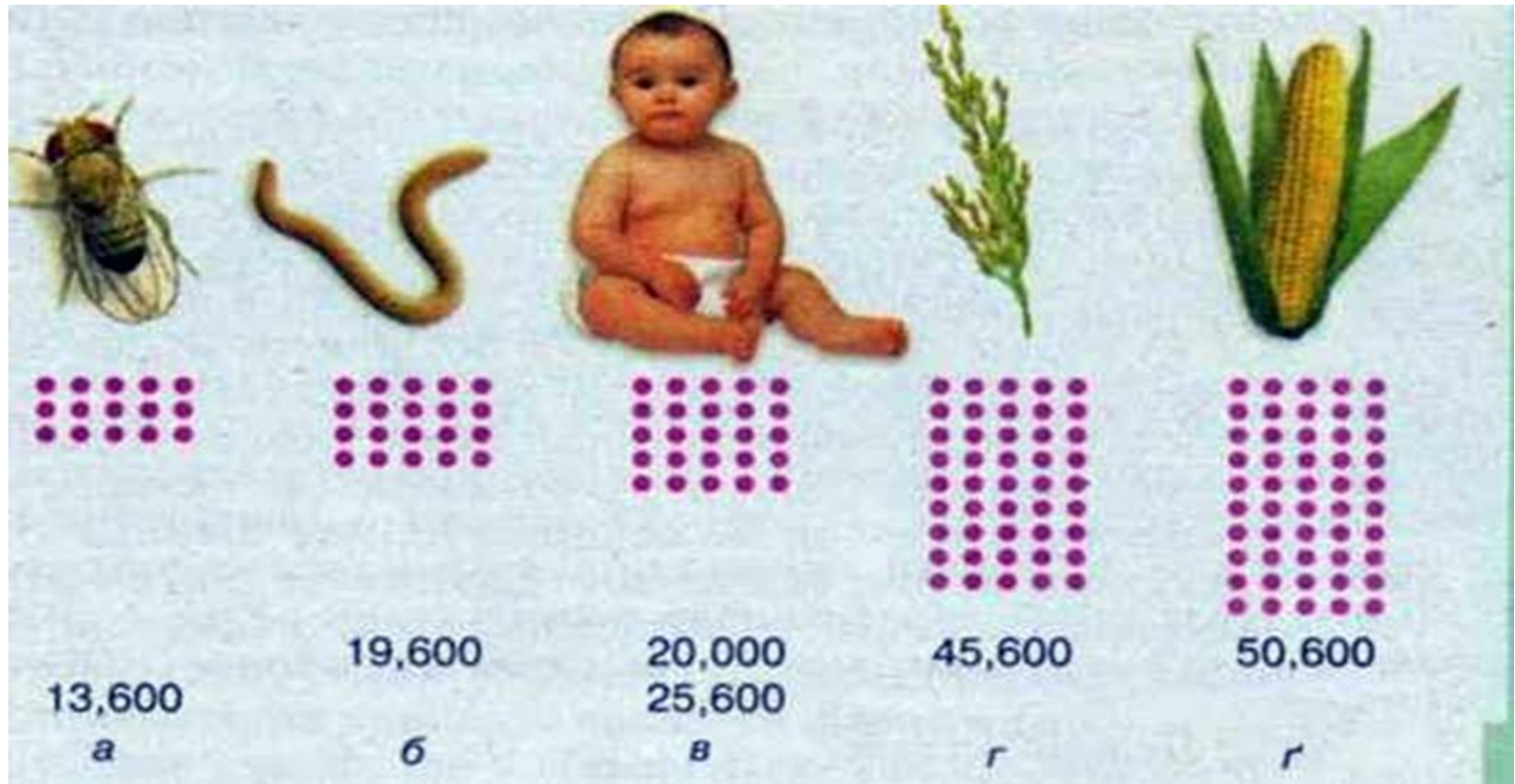
Найбільша хромосома 1 належить до група A рівноплечова. Вона має 248 пар основ.



На сьогодні вважається, що в 1-й хромосомі міститься **3 511 генів**. Найменшою є хромосома 21, про що свідчить кількість нуклеотидів в її складі – 47 млн пар, або 1,5 %. Хромосома 21 належить до групи G (центромери розташовані на кінця):



Загальні розміри ядерних молекул ДНК людини становлять близько 3,2 млрд пар нуклеотидів. У геномі людини кількість білкових генів дорівнює 21 тис. й генів РНК – 4 тис. Загальна довжина кодувальних ділянок генів дорівнює 34 млн пар нуклеотидів і становить 1,2 % геному. Кількість генів людини не є найбільшою наприклад, у миші хатньої 22 000.



Характерною особливістю геному людини є низький відносний вміст екзонів (1,5 %) й інтронів (близько 34 %)





Рис. 27.3. Склад геному людини

1. Інтрони. 2. Послідовності, що кодують білки. 3. Послідовності, що не кодують білки.

Розміри геному

- **1.Геном кишкової палички - 4,6 млн. нуклеотидів**
- **2.Геном дрозоділи – 130 млн. пар нуклеотидів.**
- **3. Геном людини – 3,2 млрд. пар нуклеотидів.**

Геном організмів

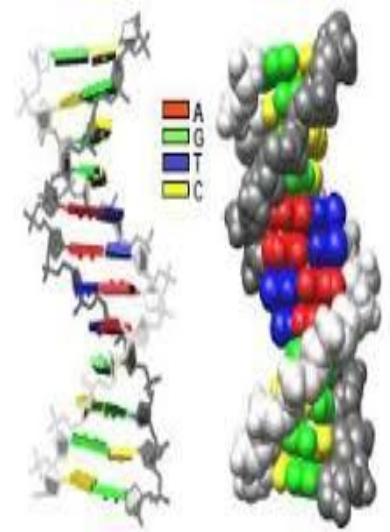
Організм	Приблизна кількість генів	Приблизна кількість пар нуклеотидів
Кишкова паличка	4 200	4,6 млн
Тополя	73 000	480 млн
Пекарські дріжджі	6 200	12,1 млн
Шовкопряд	14 000	432 млн
Миша	20 200	2,7 млрд
Людина	20 000	3,2 млрд

Найбільший геном у воронячого ока
– 149 млрд. пар нуклеотидів

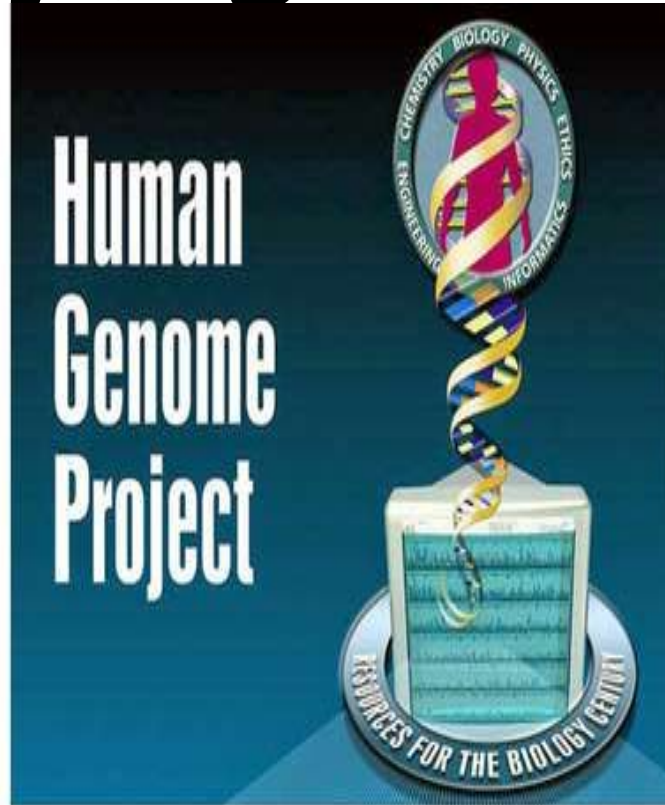


Більшу частину геному містить **надлишкова ДНК**,
нефункціональна, що не містить інформацію про
синтез білків.

- **У людини вона становить – 95 – 98%**



**Геноміка - наука, що вивчає
закономірності організації та
функціонування геному.**



Геном Людини

Міжнародні проекти геному людини

Основні напрями досліджень геному людини



1. Структурна геноміка є секвенування геномів і створення їх карт.

Для цього у 1990 р. був розпочатий міжнародний проект «Геном людини».

У 2003 р. проект в основному завершився. Головною метою проекту було визначення точної послідовності нуклеотидів у молекулах ДНК кожної людини.



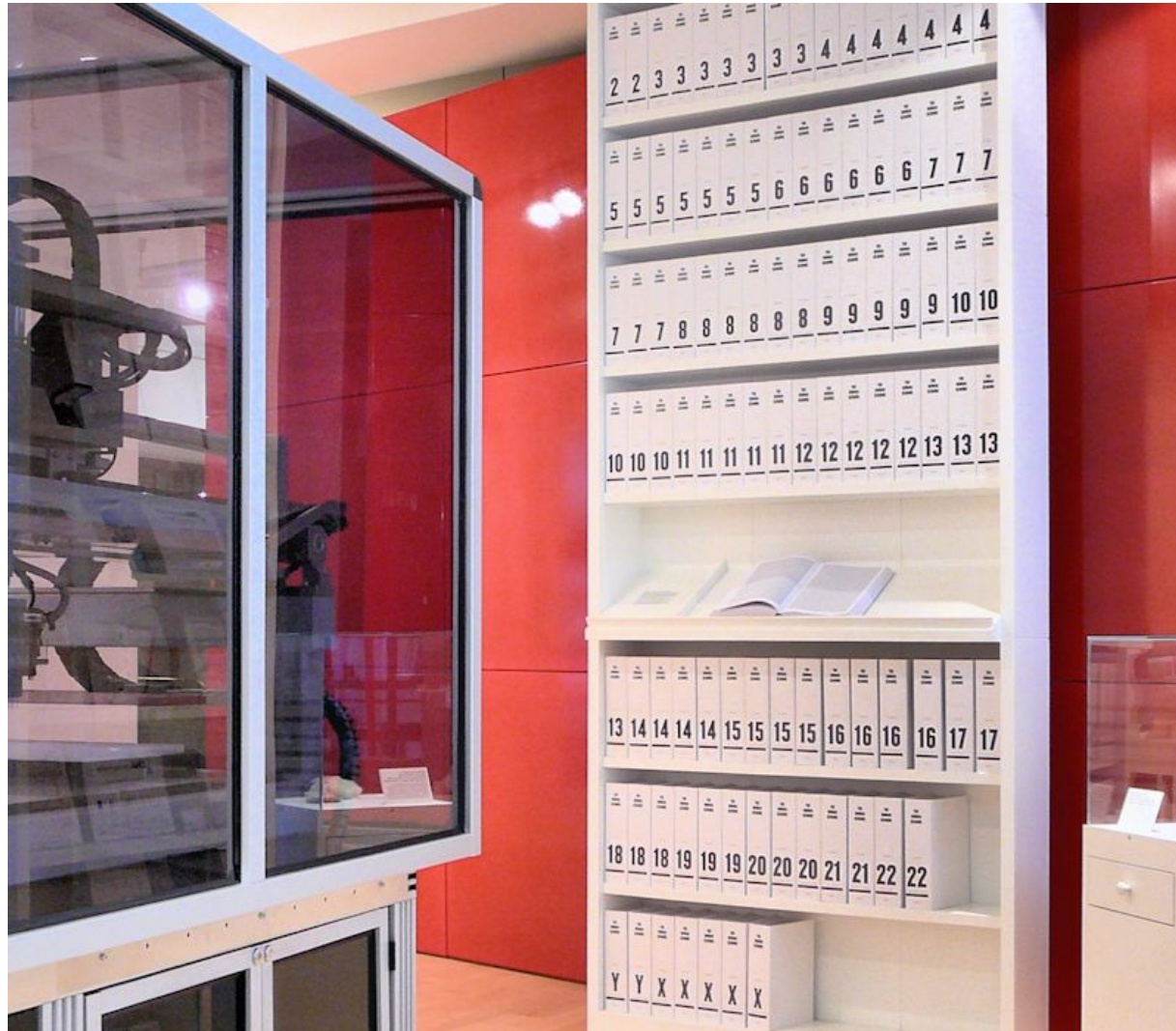
Рис. VIII.1 Логотип проекту «Геном людини»

2. Функціональна геноміка досліджує особливості експресії та взаємодії генів у нормі та в разі патологій.

Важливим її напрямом є вивчення біологічних функцій продуктів активності генів – РНК та білків. Починаючи з 2003 р. понад 400 учених із Великої Британії, США, Іспанії, Сингапуру, Японії працювали над проектом «Енциклопедія елементів ДНК» (Encode), що мав на меті встановити призначення усіх нефункціональних частин геному. У рамках цього дослідження виявилось, що його «зайві» частини регулюють активність інших генів. Крім того, науковці виокремили клас генів-«перемикачів» – ділянок ДНК.



3. Порівняльна геноміка - це порівняння структури та функціонування геному людини з геномами різних особин і видів .



4. Біоінформативний напрям досліджень геному спрямований на одержання високоякісних нуклеотидних послідовностей геномів із фрагментів, отриманих за допомогою традиційних методів секвенування ДНК.

Оснoву цього напрямку становлять комп'ютерні методи аналізу послідовностей ДНК, РНК та білків.



Значення досліджень геному людини

1. Для діагностування та лікування спадкових хвороб у *медицині*.
2. Фармацевтичні компанії вже планують використовувати дослідження геному для розвитку *персоніфікованої медицини* й *фармакогенетики*.
3. Аналіз подібності в послідовностях ДНК різних організмів відкриває нові можливості для філогенетичних досліджень у *систематиці* й *еволюційній біології*.
4. Вивчення різноманіття людського геному в різних видів роду Людина, різних етнічних груп виду Людина розумна дасть змогу отримати нові дані щодо закономірностей історичного розвитку в *антропології*.
5. *Етногеноміка*, яка своїми дослідженнями сприяє розвитку етнографії, історії, археології, лінгвістики.
6. *Палеогеноміка*, що займається вивченням давніх ДНК, отриманих із викопних решток.

Самостійна робота з таблицею

За допомогою таблиці визначте особливості геному людини. Заповніть у робочому зошиті таблицю та сформулюйте висновок про причини подібності й відмінностей геному людини й геному інших еукаріотичних організмів.

Ст.173.

• **Параграф 41**