



Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Северный государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации



ШКОЛА ЗДОРОВЬЯ

Университетские субботы

Архангельск
2019



История изучения генома человека

<http://infoogle.ru>

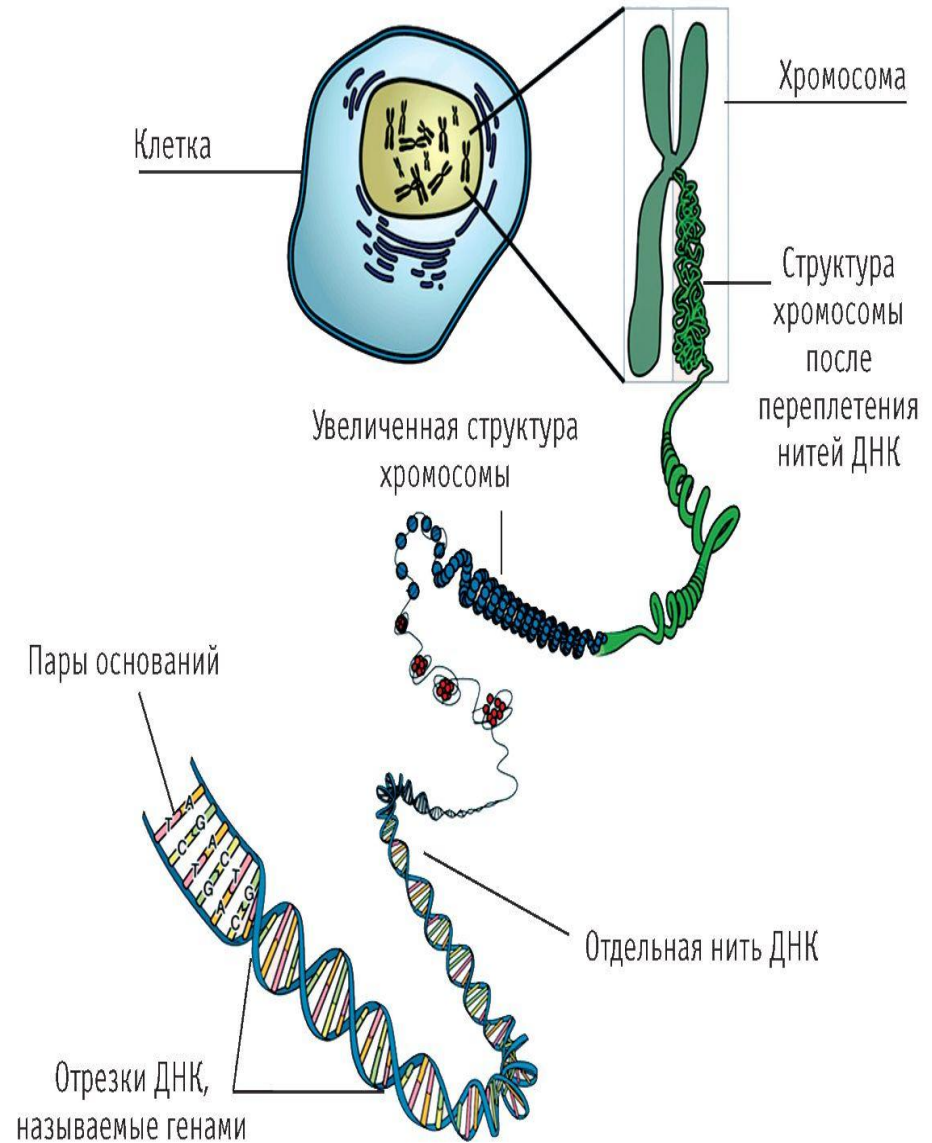
Сумарокова Алина Владимировна

Доцент кафедры медицинской биологии и генетики

Термин «геном»

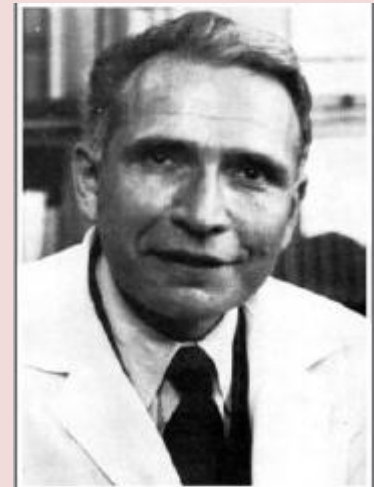
Ганс Винклер 1920

Геном - генетический материал ядра в гаплоидном наборе хромосом одного биологического вида



- **Геном** – вся совокупность наследственного материала, содержащегося в клетке и несущего биологическую информацию необходимую для развития и функционирования организма.
- *(Вавиловский журнал генетики и селекции, 2014)*

Открытие ДНК

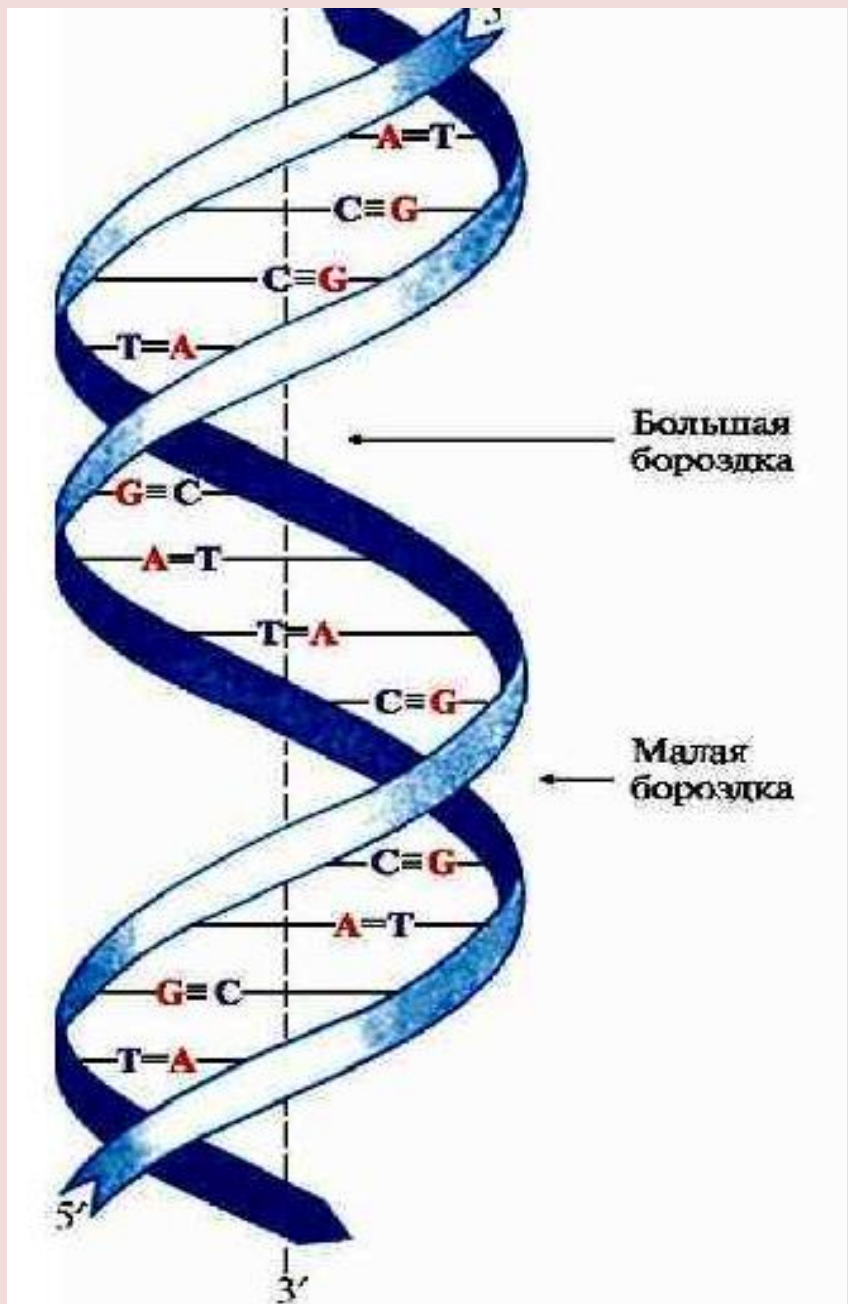


Ф. Мишер, Р. Франклин, М. Уилкинс

Ф. Крик, Дж. Уотсон, Э. Чаргаф

*«Значение ДНК
столь велико, что
никакое знание о
ней не будет
полным»
(Френсис Крик)*

Геном — суммарная
длина молекул ДНК в
гаплоидном наборе
хромосом.



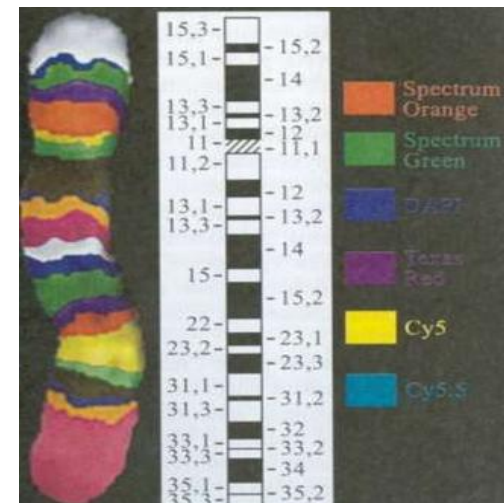
Предпосылки к изучению генома человека



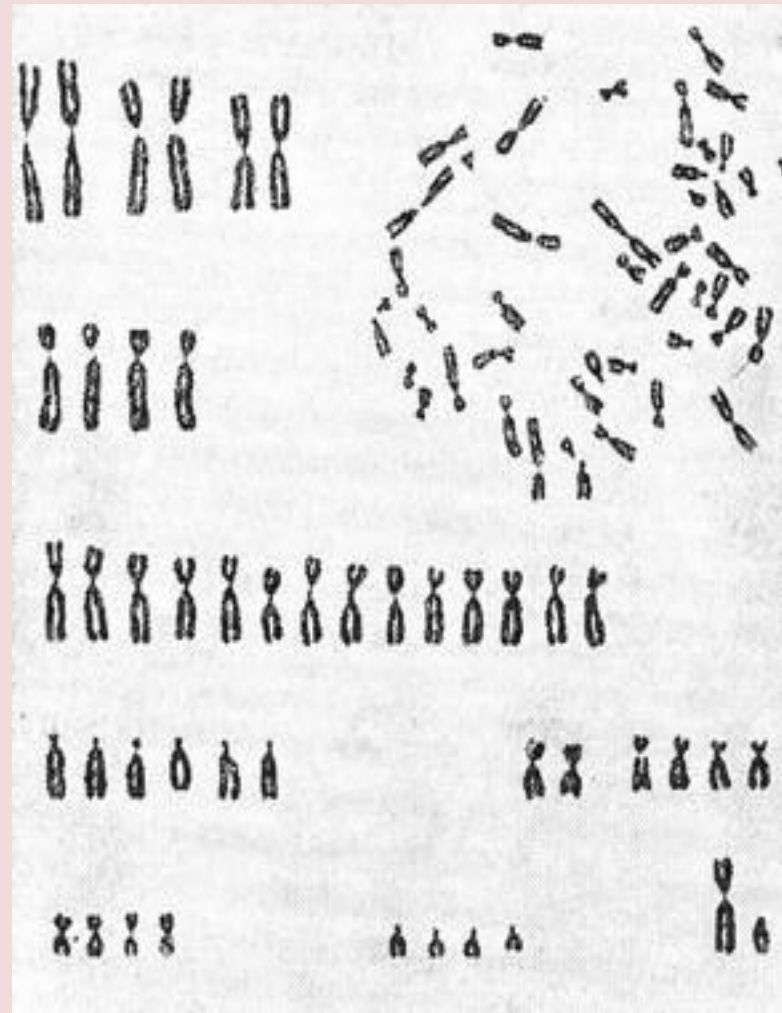
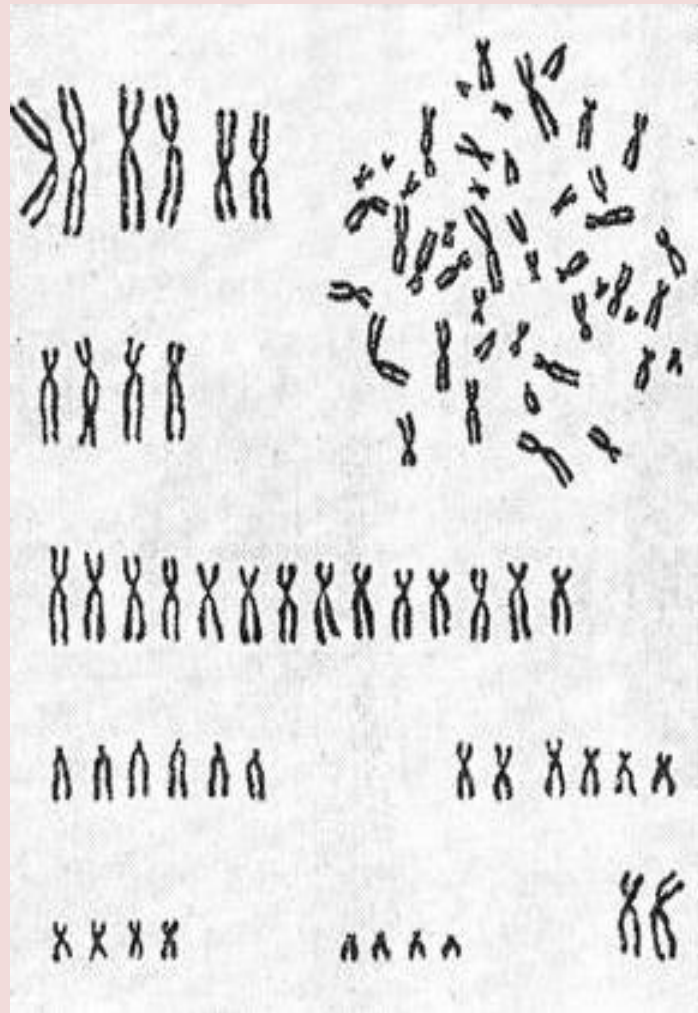
1977 – разработка методов секвенирования ДНК

1970-1980 – создание гибридных клеток и построение генетических карт

1956 – Кариотип человека
Джо Тджио и Альберт Леван



Кариотип человека

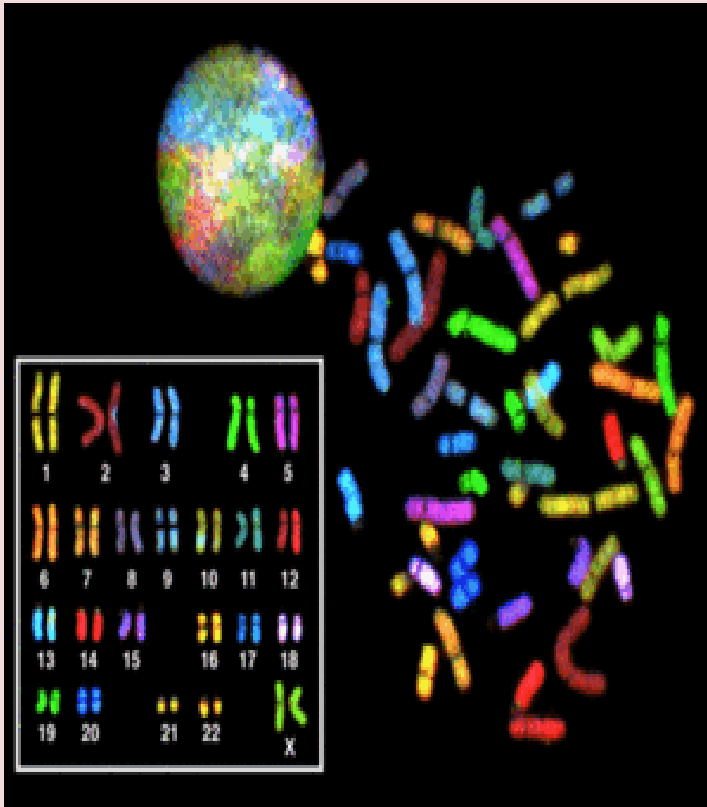


Денверская классификация хромосом

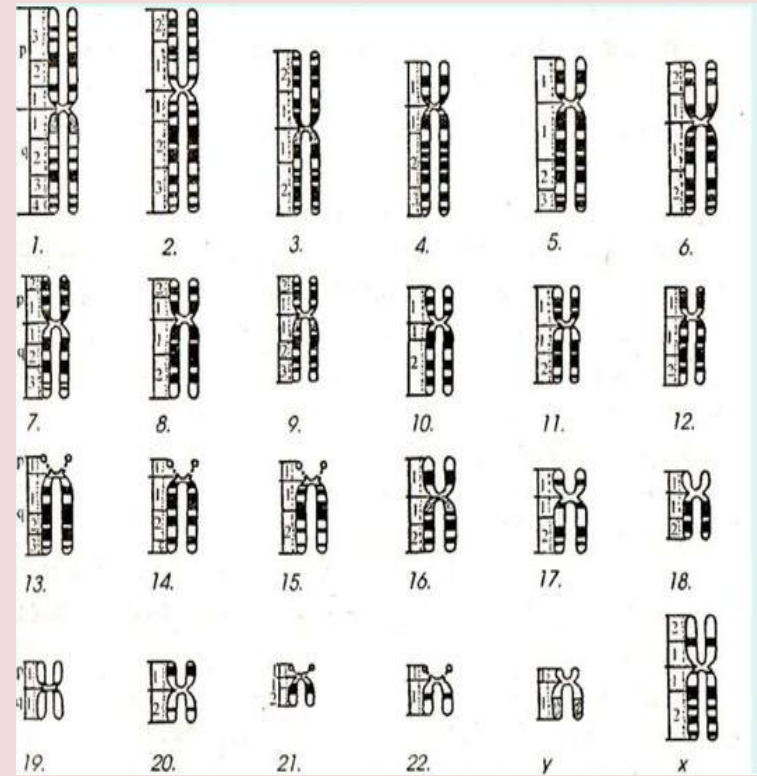
Группа	Форма и размеры хромосом	№ хромосомы в идиограмме
A	Самые крупные, метацентрические, субметацентрические	1-3
B	Крупные, субметацентрические	4,5
C	Средние, метацентрические, субметацентрические	6-12, X
D	Средние, ацентрические	13-15
E	Короткие, метацентрические	16-18
F	Маленькие, метацентрические	19-20
G	Самые маленькие, ацентрические	21-22, Y



Дифференциальное окрашивание хромосом



Fish



G, Q,R, C,T - методы

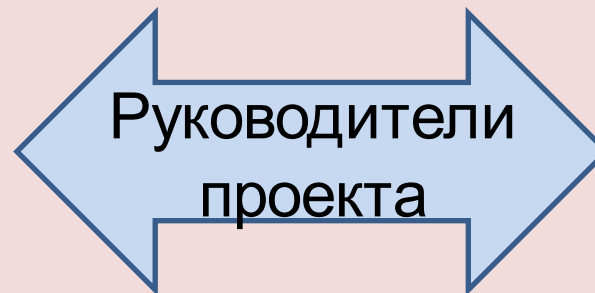
Первый проект 1990



1984 г. Инициаторы проекта - группа физиков, работавших в Министерстве энергетики США под руководством Ч. Кантор.

В **1988** создан объединенный комитет, куда входили Министерство энергетики США и Национальные институты здоровья.

- **Задача проекта:** секвенирование генома человека и всестороннее изучение генетики бактерий, дрожжей, нематоды, плодовой мушки и мыши

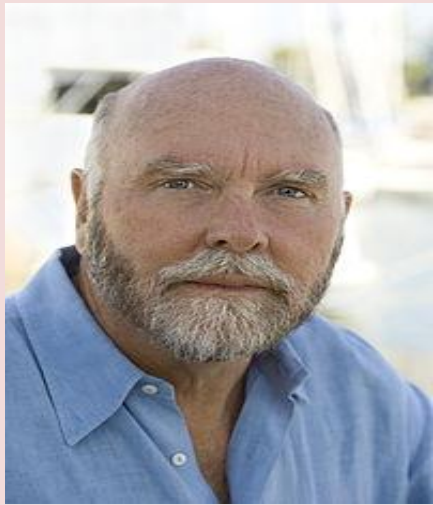




В России с идеей изучения генома человека выступил академик **А.А.Баев**, в **1989** был организован научный совет по программе «Геном человека».

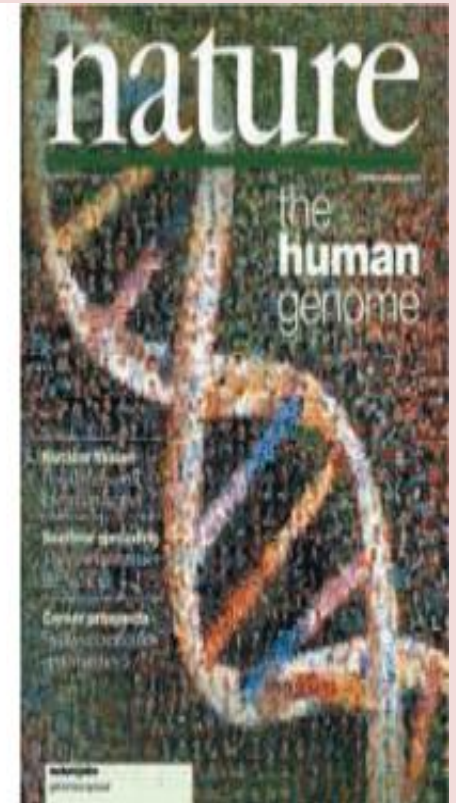
В **1990** была создана Международная организация по изучению генома человека (**HUGO**), вице-президентом которой был **А.Д.Мирзабеков**.





Частная американская фирма «**Celera**», возглавляемая **Дж. Крейгом Вентером**, расшифровывала не менее 10 млн. нуклеотидных пар в сутки.

В феврале 2001г. в специальных выпусках журналов, «**Science**» и «**Nature**», были опубликованы итоги расшифровки генома человека.



Итоги проекта

Просеквенировано
90 % генома

Кодирует белки всего
1,2% генома

Кодирует РНК – 23-
25% генома

Идентифицировано
22000 генов

Картировано
11000 генов

Общее число
генов ~ 35000-
37000

Идентичность
генома разных
индивидуумов –
99,9%

Секвенирована 21 хромосома

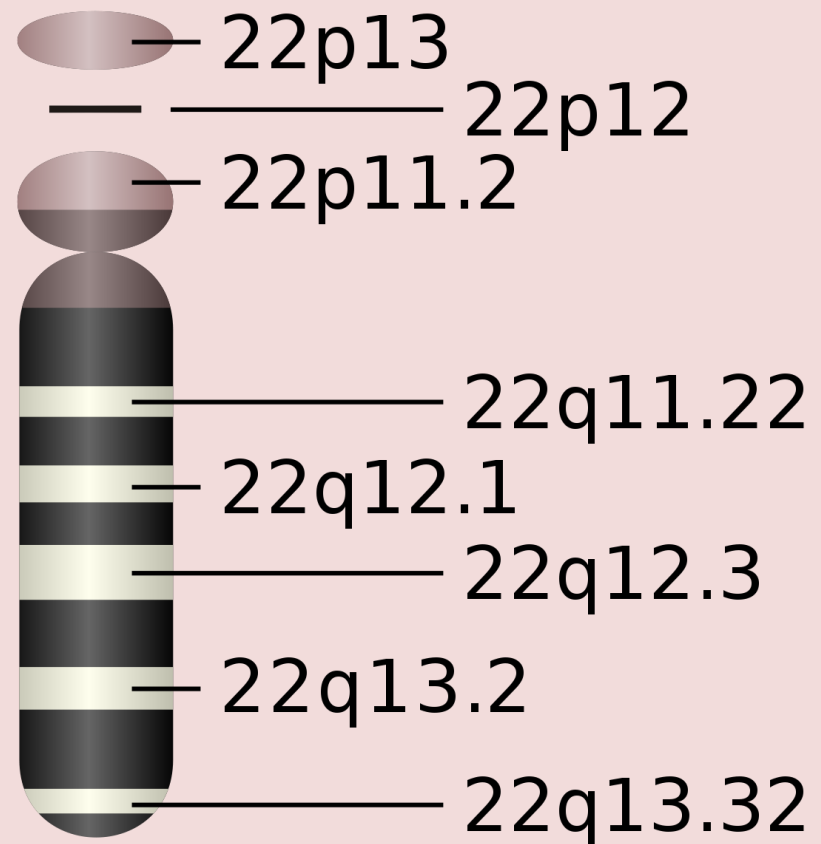
«Это не просто последовательность из 225 генов», – говорил генетик Хантингтон Уиллард. – «Это настоящая путаница, прямо-таки осиное гнездо: все перемешано, некоторые части дублируют друг друга, последовательности не соблюдаются и вообще все выглядит крайне запущенно. И эта картина определяет здоровье и благосостояние человека!»



Секвенирована 22 хромосома

«Мы поставили очередной том на полку. Однако, снова настало время засучить рукава и приняться за работу» – «Нам надо разобраться в каждом гене, составляющим эту хромосому, и выяснить, как и с какой болезнью он связан»

Фрэнсис Коллинз.



- В 2005 г. опубликован геном шимпанзе который подтвердил потрясающее сходство между обезьянами и человеком, которое видели еще зоологи прошлого.
- К 2008 г. были полностью прочитаны геномы 32 позвоночных, включая кошку, собаку, лошадь, макаку, орангутана и слона...
- 3 генома беспозвоночных вторичноротых,
- 15 геномов насекомых,
- 7 геномов червей и
- сотни геномов бактерий.

Проект «1000 геномов»

2008-2015

Участники: США,
Великобритания,
Дания, Германия,
Финляндия, Китай,
Южной Корея,
Франция и
Швейцария

Целью проекта: секвенировать геномы представителей разных этнических групп и создать максимально подробные карты генетических вариаций человека

Секвенировано 2,5 тыс. геномов представителей 26 популяций из 5 регионов мира; описано свыше 88 млн. новых генетических вариаций

- «Менее чем за два года мы идентифицировали 15 миллионов однонуклеотидных замен (*single nucleotide polymorphisms - SNPs*), 1 миллион выпадений или вставок участков ДНК и 20 тысяч более значительных расхождений участков геномов», - сообщил сопредседатель проекта Ричард Дурбин (*Richard Durbin*) из британского Института Сангера.

Проект «Российские геномы» 2015



В 2015 году сотрудники Центра геномной биоинформатики им. Ф.Г. Добржанского Санкт-Петербургского государственного университета запустили исследование "Российские геномы", чтобы создать открытую базу данных по полногеномным последовательностям представителей разных этнических и региональных групп России.

Задачи проекта

- Описание вариаций в геноме человека в разных этнических группах населения РФ.
- Определение особенностей генома, влияющих на распространение заболеваний.
- Создание информационной базы медицински - значимых геномных вариантов.
- Обнаружение и каталогизация новых генетических вариантов, которые являются специфическими для определенных российских этнических групп.
- Интерпретация закономерностей variability ДНК человека для расшифровки исторических путей миграции и оседлостей человека по всей России и Азии.



Этнические группы русских

ГДЕ СОБИРАЮТ ГЕНОМЫ

	По плану	Уже собрано
<i>Северные русские</i> (Архангельская область)	60	36
<i>Западные русские</i> (Псковская, Новгородская и Ленинградская области)	120	128
<i>Южные русские</i> (Ростовская, Воронежская и Белгородская области, Краснодарский край)	240	206
<i>Центральные русские</i> (Ярославская, Владимирская, Тульская, Нижегородская и Тверская области)	300	120
<i>Восточные русские</i> (Удмуртия)	60	
<i>Русские Урала</i> (Свердловская область)	60	
<i>Русские Сибири</i> (Новосибирская, Омская и Томская области, Красноярский край)	240	
<i>Русские Дальнего Востока</i> (Хабаровский и Приморский край)	120	21
ИТОГО	1200	511

На сегодня в рамках проекта "Российские геномы" собрано свыше 1,5 тыс. образцов крови. Контроль качества прошли около 700 образцов. Всего исследователи планируют собрать их около 3 тысяч.



Структурная геномика

Сравнительна геномика

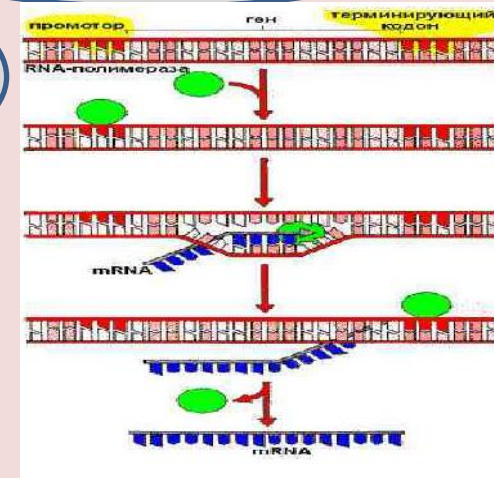
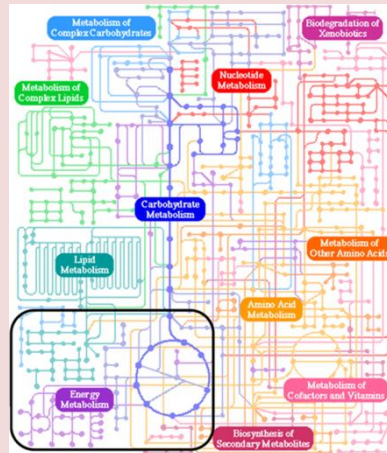


ГЕНОМИКА

Протеомика

Транскриптомика

Метаболомика



Благодарю за внимание

