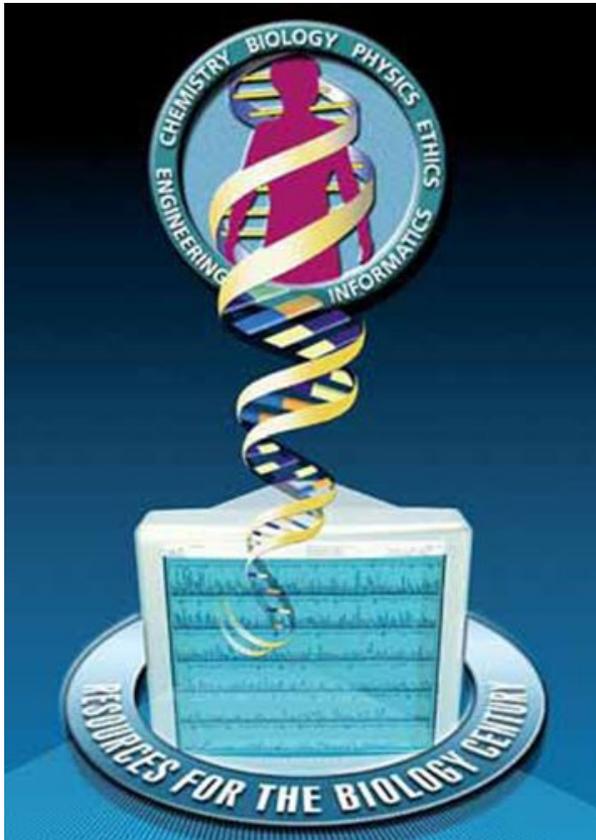


# Расшифровка генома человека

Основной метод расшифровки геномов – секвенирование (определение нуклеотидных последовательностей ДНК)

**Метод был разработан в 1977 году, а сегодня - это уже технологичная рутина.**



**В 1990 г.** при поддержке США, а также ряда других стран, был запущен 3 млрд. проект **«Геном человека»**. Возглавил его Фрэнсис Коллинз, глава International Human Genome Sequencing Consortium.

**Целями проекта являлись:**

- **определение последовательности 3 млрд. пар оснований, составляющих ДНК гаплоидного набора хромосом человека – 22 аутосом + X-хромосомы + Y-хромосомы), и сохранение этой информации в базе данных;**
- **идентификация генов человека;**
- **усовершенствование приборов для анализа данных;**
- **исследование этических, правовых и социальных вопросов, возникающих при расшифровке генома.**

В 1998 г. аналогичный проект был запущен Крейгом Вентером (фирма «Celera Genomics»). Целями проекта являлось более быстрое и дешевое секвенирование человеческого генома (бюджет проекта Вентера ограничивался 300 млн. долларов).

6 июня 2000 г. было объявлено о расшифровке человеческого генома. На это ушло около 15 лет. На самом деле это был рабочий черновик человеческого генома, **и лишь к 2003 г. он был расшифрован практически полностью**, хотя и сегодня все еще проводят дополнительный анализ некоторых участков генома.

Сегодня скорость секвенирования стала стремительно расти, а само секвенирование — столь же стремительно дешеветь.

Например, в период 2007—2010 годов она упала в сто раз — с млн. долларов до десяти тыс.

**В 2011 – 2012 гг. – секвенировать геном уже можно было за 5 тыс. долларов. Сегодня возможно секвенировать свой геном за 1 тыс. долларов.**

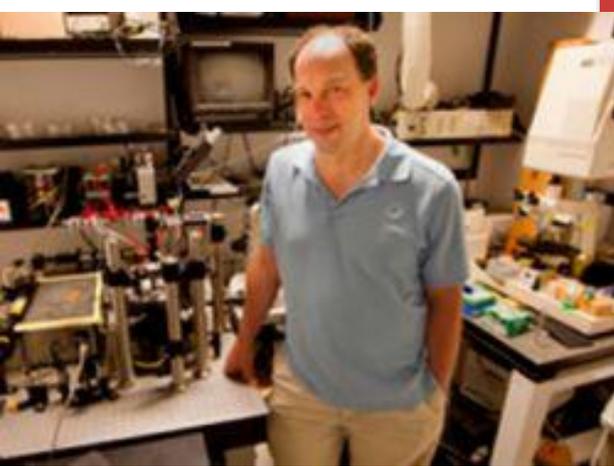
В настоящее время около одного миллиона человек уже заказали полный анализ своего генома.

## Секвенирование генома человека сегодня (а точнее на 2011 год)



Пару лет назад число секвенированных геномов приближалось к десятку. В 2011 г. секвенированы геномы примерно 3 000 человек. В настоящее время - 30 000.

# Расшифрован геном сперматозоида



*Впервые расшифрован геном человеческой половой клетки. Об успешном завершении длившегося почти десятилетие процесса расшифровки полного генома сперматозоида объявила группа ученых из Стэнфордского университета. Результаты их работы опубликованы 20 июля 2012 г. в журнале Cell.*

Объектом исследования 91 мужская гамета, которая была выделена из семенной жидкости главы группы, профессора биоинженерии и прикладной физики Стэнфордского университета Стивена Квейка (StephenQuake). В процессе работы был проведен сравнительный анализ геномов каждого из сперматозоидов и предварительно полностью расшифрованного генома соматических клеток Квейка, позволивший по-новому взглянуть на механизмы мутации и рекомбинации генов - двух базовых процессов, в результате которых получается индивидуальный человеческий геном.

**Было определено, что каждый сперматозоид абсолютно уникален по степени и частоте случаев мутаций и рекомбинаций генов, причем это отличие оказалось несколько более выраженным, чем ожидалось.**

Полученные данные, в особенности касающиеся уровня мутаций в мужских гаметах, дают **возможность** по-новому взглянуть на проблему мужского бесплодия. «Мы готовы побиться об заклад, что вскоре будет доказана связь между числом и типом мутаций в сперматозоидах и мужской фертильностью, - заявили ученые. - Все это само по себе вносит гигантский вклад в понимание причин мужского бесплодия, о которых известно значительно меньше, чем о причинах женского бесплодия».

## Геном человека разнообразнее, чем считалось раньше

Во время удвоения ДНК могут возникать различные ошибки: не только замена одного нуклеотида на другой, но и перенос, удвоение или потеря участка ДНК. **Большинство таких изменений не затрагивает жизненно важные гены и поэтому не отсеивается естественным отбором.** В результате в любой крупной популяции (например, человеческой) обнаруживается много **структурных вариантов генома (СВГ).**

- И вот учёные [Европейской лаборатории молекулярной биологии](#) в Гейдельберге (Германия) провели **детальный анализ полных последовательностей геномов 185 людей.** Сравнение обнаружило, что существенная часть генома человека отличается у разных индивидуумов. Всего было обнаружено **22 тысячи 25 делеций и 6 тысяч дополнительных СВГ,** включая вставки и тандемные дубликации генетического материала. Для большинства СВГ получены точные нуклеотидные последовательности. Построены карты «горячих точек» генома, где СВГ встречаются наиболее часто.

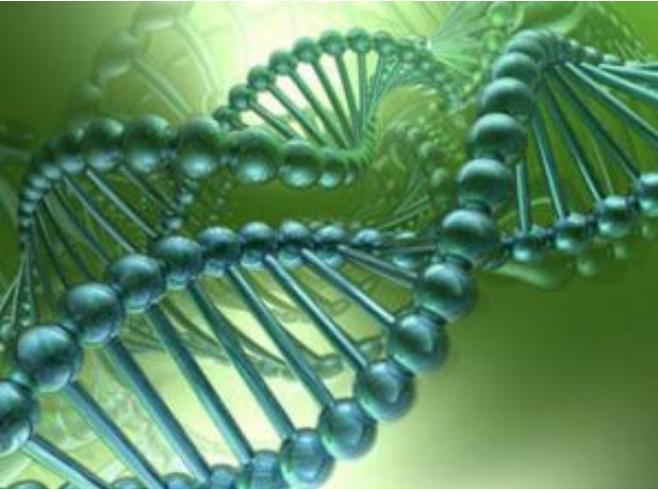


## Секвенирование поможет лечить и предотвращать раковые заболевания

*Американские ученые успешно завершили секвенирование полного генома онкологического пациента — с учётом как нормальных, так и раковых клеток.*

Сравнивая ДНК опухоли поджелудочной железы и нормальных клеток, исследователи обнаружили генетические изменения (мутации), которые имеют важное значение для разработки оптимального способа лечения. В будущем все онкобольные смогут надеяться на такой индивидуальный подход.

«Мы пока не обладаем полным знанием обо всех наблюдаемых генетических мутациях, о том, как они согласуются с препаратами, применяемыми для лечения, — поясняет Джеффри Трент, президент и директор по исследованиям Исследовательского института трансляционной геномики. — То, чем мы занимаемся, — всего лишь прототип медицины будущего».

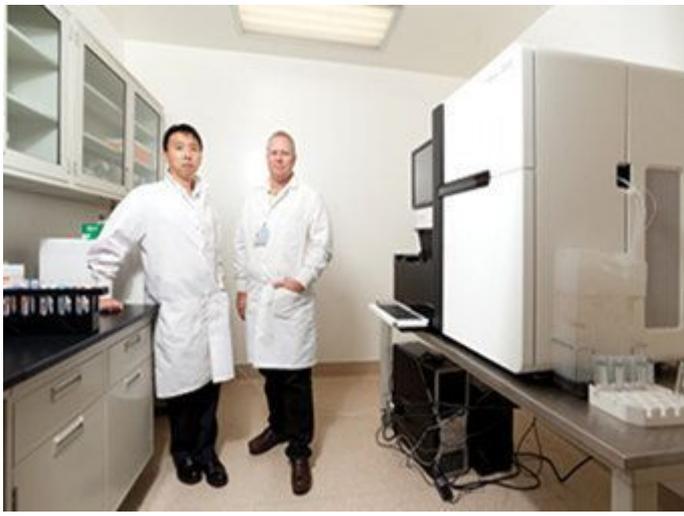


**В Великобритании стартовал масштабный проект секвенирования генома 100 тысяч пациентов, у которых диагностирован рак или одно из редко встречающихся заболеваний**

Планируется, что проект по секвенированию генома 100 тысяч пациентов продлится от трех до пяти лет; на его осуществление правительство выделило Национальной службе здравоохранения Великобритании 100 млн. евро.

**Авторы проекта обещают, что благодаря результатам их работы уже через пять-десять лет все онкологические больные смогут получать персонализированную терапию, что в корне изменит нынешнюю ситуацию в этой области и фактически сделает рак если не полностью излечимым, то контролируемым заболеванием.**

В настоящее время генетическое профилирование новообразований применяется лишь при некоторых видах рака. Так, при метастатическом раке молочной железы определяют наличие опухолевой гиперэкспрессии гена HER2 – только в этом случае возможна терапия препаратом **герцептин**. Препарат **вемурафениб** увеличивает выживаемость только тех пациентов с метастатической меланомой, у которых имеется мутация BRAF V600.



## **В Калифорнийском университете запущен масштабный проект для быстрого тестирования микробных инфекций**

*Реализация проекта предполагает чтение геномов целевых микроорганизмов. Большая часть собранных бактериальных геномов будет представлена в виде черновых вариантов, которые будут сопоставляться с избранными полногеномными референсными последовательностями.*

Наряду с получением 100 тысяч геномов бактерий и вирусов, предполагается разработка "дорожной карты", которая позволит разрабатывать тесты для идентификации патогенов и устанавливать их происхождение быстрее, чем это делается сейчас. Используя такую базу данных ученые смогут создать новые методы контроля распространения болезнетворных бактерий в пищевой цепи.

Становится все яснее и яснее тот факт, что живучесть микробных патогенов и их способность проникать в пищевую цепь обусловлены генетической пластичностью, которая позволяет им приспосабливаться к любому окружению. Отсутствие информации о геномах бактерий, имеющих отношение к продуктам питания, лишает ученых возможности обеспечить людей безопасным питанием.

В результате выполнения проекта "100 тысяч геномов" диагностические тесты сделаются быстрыми, точными и экономичными.

Секвенирование будет проводиться в Калифорнийском университете совместно с [Пекинским институтом геномики \(BGI\)](#).

# Расшифровка геномов различных организмов

В качестве примера – данные 3-4 летней давности:

- 270 бактерий, 46 эукариот, из них 12 протистов, 19 грибов, 2 растений и 13 животных:
- Человек
- Нематоды *Caenorhabditis briggsae*,
- Дрозофилы,
- Малярийного комара,
- Шелкопряда,
- Асцидии,
- Рыб *Tetraodon nigroviridis*, *Danio rerio* и *Takifugu rubripes*,
- Крысы, мыши,
- Домашней собаки,
- Шимпанзе,
- Макаки-резус,
- Кенгуру,
- Курицы,
- Кошки,
- Опоссум и др.
- 25 архебактерий,

В ближайшем будущем планировалось секвенировать и расшифровать еще [905 прокариотических](#) и [569 эукариотических](#) геномов. Работа продолжается!

Расшифровка генома мини-пиггов (миниатюрных свиней Wuzhishan) предоставила ценную медицинскую информацию.

Опубликована полная геномная последовательность, а также результаты геномного анализа, которые указывают на то, что это животное является идеальной моделью для медицинских исследований.

Работа выполнена китайскими учеными из Пекинского геномного института (BGI), Пекинского института ветеринарии и Китайской академии сельскохозяйственных наук в сотрудничестве с коллегами из Дании.

**Появление генома мини-свиньи, или мини-пига, предоставляет генетические инструменты для изучения животного, у которого наблюдаются те же сложные заболевания, что и у человека, в частности, ишемическая болезнь сердца. В исследовании выявлено 20 326 общих с человеком генов.**

## Расшифрован геном мыши: отличие от человека - не более процента

С точки зрения генетиков, человек мало чем отличается от мыши. Завершив недавно работу по расшифровке генома этого грызуна, ученые пришли к выводу, **что у нас совпадают до 80 процентов генов, а 99 процентов можно назвать очень похожими**. При этом длина генома мыши (2,5 млрд. пар нуклеотидов) лишь немного отстает от человеческой (3 млрд. пар).

По словам ученых, в процессе расшифровки генома мыши, было открыто около **1200 человеческих генов**.

Количество генов оценивается на уровне 30 тыс., что сравнимо с числом генов у человека.

# Прочитан геном шимпанзе

Люди отличаются от шимпанзе не тем, чем мы хотели

Недавно прочтен и полный геном шимпанзе — нашего самого близкого современного родственника.



В попытках найти генетическую причину различий между умственными способностями человека и шимпанзе было проведено несколько сравнительно-геномных анализов, результаты которых говорят о том, что быстрой молекулярной эволюции генов нервной системы у человека не наблюдалось.

**Видимо, скачок в умственных способностях человека обусловлен изменениями в очень малом числе генов, которые сложно детектировать.**

Напротив, гены, участвующие в функционировании семенников, демонстрируют массовое и быстрое накопление благоприятных мутаций как у человека, так и у шимпанзе.



## Ученые: человека от зверя отделяет только один ген

Международная группа ученых обнаружила ген, присущий только людям, но не приматам и другим животным. По всей видимости, именно этот ген сыграл ключевую роль в быстрых эволюционных изменениях в человеческом мозге.

Благодаря этому гену мы научились пользоваться сложными инструментами и разговаривать. Этот ген называется **miR-941**. Он кодирует микроРНК.

Этот ген активен в тех частях головного мозга, которые отвечают за принятие решений и способность говорить. По мнению ученых, этот ген мог сыграть определенную роль в развитии более сложных функций, которые и сделали нас людьми.

**Наши гены – хорошие и не  
очень....**



## Ученые открыли ген женского счастья

Ученые обнаружили ген, который делает женщин счастливыми. На мужчин его действие не распространяется. Специалисты полагают, что данное открытие поможет объяснить, почему дамы получают большее удовольствие от жизни, чем мужчины, пишет Medical Xpress.

Сотрудники университета Южной Флориды заявили, что **слабовыраженная форма гена моноаминоксидазы А (МАОА)** у женщин связана с повышенным ощущением счастья. Это первый женский ген счастья.

Ген МАОА регулирует ферменты, которые расщепляют серотонин, дофамин и другие нейромедиаторы в головном мозге ("гормоны настроения", которые являются мишенями для антидепрессантов, поскольку их снижение связано с депрессией). Как выяснилось в ходе исследования, **снижение экспрессии гена МАОА повышает количество моноаминов, благодаря которым нейромедиаторы остаются на высоком уровне, что в свою очередь положительно влияет на настроение.**

Ученые объясняют гендерное отличие работой гормона тестостерона, который содержится у женщин в меньшем количестве, чем у мужчин. **Именно тестостерон блокирует положительный эффект гена МАОА у представителей сильной половины человечества.** Возможная выгода от гена у мальчиков снижается при росте уровня тестостерона в период полового созревания. «Мужчины счастливее до полового созревания, поскольку их уровень тестостерона в это время ниже».



## От холода спасает генетика

Средняя температура января здесь  $-25^{\circ}\text{C}$ . Можно подумать, что коренные жители Сибири и Крайнего севера попросту привыкли к холоду, и потому переносят его лучше, чем приезжие. Даже на Полюсе Холода, где температура опускается ниже  $-70$  градусов по Цельсию, живут люди!

**Было обнаружены несколько генов, которым сибиряки обязаны своей холодоустойчивостью: UCP1, UCP3, ENPP7 и PRKG1.**

**Гены UCP1 и UCP3 помогают вырабатывать тепло непосредственно из жировых запасов организма, вместо того, чтобы вызывать дрожь производством химической энергии для мозга и мышц.**

**Ген PRKG1 участвует в сокращении гладких мышц, что приводит к сужению кровеносных сосудов для уменьшения потери тепла и дрожи.**

**Ген ENPP7 способствует усвоению жиров из мясных и молочных продуктов, лежащих в основе рациона народов Крайнего Севера.**

## Найдены пять генов черт лица

*Биологи определили пять генов, варианты которых определяют черты лица человека. Работа опубликована в журнале PLoS Genetics, ее краткое содержание приводит NatureNews.*



В эксперименте приняло участие около 10 тысяч добровольцев европейского происхождения. Каждый из них проходил МРТ-сканирование и предоставлял образцы своей ДНК.

На основе полученных томографических изображений ученые определяли пространственные соотношения между "якорными" точками на лице. Всего анализировали девять таких параметров. Среди них были расстояние между зрачками, длина носа и, например, расстояние между крыльями носа.

Удалось найти пять генов, влияющий на внешний облик человека - **PRDM16**, **PAX3**, **TP63**, **C5orf50**, и **COL17A1**. Для одного из них, **PAX3**, ранее уже показали влияние на форму лица у детей. Два другие ранее определялись как гены, мутации в которых связаны с аномалиями развития, например, заячьей губой.

## Досталось от бабушки

Бабушки, вздыхающие, что их любимые внуки слишком худенькие (или толстенные), могут обращать свои претензии сами к себе. Как установили исследователи из Медицинского колледжа Лондона, **вес детей определяется геном PHLDA2. "Ген PHLDA2 передается исключительно по женской линии,**— говорит автор исследования Тим Спектор.— Сам по себе **этот ген запускает один из двух генов — RS1 и RS2,** которые радикально отличаются друг от друга: если активация первого приводит к ожирению ребенка, то второго — к худобе".

По мнению ученых, когда-то ген PHLDA2 был своего рода предохранителем, который позволял слабым женщинам избежать гибели от вынашивания и родов слишком крупного ребенка. Теперь он поможет ученым бороться с патологическим ожирением детей.



## Музыкальные способности связаны с геном отношений

*Музыкальные способности связаны с работой генов, определяющих успешность в создании и закреплении межличностных контактов. Это подтверждает гипотезу о том, что зарождение музыки связано с развитием взаимоотношений между людьми внутри первобытных человеческих популяций, считают авторы исследования.*

Финские ученые провели эксперимент с 343 добровольцами из 19 семей, хотя бы один член которых является профессиональным музыкантом. Авторы статьи изучили их способность различать музыкальные тона, чувствовать ритм и узнавать мелодии. Эти способности считаются наследуемыми и не поддающимися тренировке.

**Проведенный генетический анализ показал, что два различных варианта гена AVPR1A находятся в строгой корреляции с музыкальными способностями. При этом известно, что различные варианты этого гена также связаны со способностью людей находить контакт с окружающими и проявлять альтруизм.**



## Генетические причины отвечают за застенчивость

*Исследователи из Университета Висконсин (США) считают, что **чрезмерная робость возникает из-за недостаточной активности некоторых генов в клетках миндалевидного тела**. Застенчивость свойственна практически всем детям, но у некоторых людей она с возрастом не проходит, становясь причиной нескончаемого стресса.*

**Миндалевидное тело, или амигдала отвечает за негативные эмоции и считается центром страха в мозгу.** Сканирование мозга обезьян показало, что сверхвозбудимость амигдалы очень хорошо согласуется с повышенной пугливостью.

Проанализировав генетическую активность в клетках центральных ядер амигдалы, ученые обнаружили, что в них заметно уменьшена **активность гена** одного из нейротрофических рецепторов — **тирозинкиназы** .

По словам ученых, низкое содержание этого рецептора служит причиной повышенной активности миндалевидного тела, что и заставляет маленьких шимпанзе и детей бояться всего на свете.



## В организме человека найден «ген алкоголизма»

*Английские ученые обнаружили новый ген **RASGRF-2**, который отвечает за склонность к алкоголизму. После принятия спиртного, этот ген начинает стимулировать рост уровня дофамина, который больше известен под названием «гормон счастья».*

Ученые просеквенировали мозг более полутысячи подростков. При этом было установлено, что обладатели гена характеризовались повышенным уровнем «гормона счастья». Кроме того, все подопытные были склонными к частому употреблению спиртного. Самое интересное то, что возрастной диапазон подопытных подростков составлял от 14 до 16 лет. И все обладатели гена имели приблизительно одинаковую склонность к употреблению спиртных напитков.

*Это исследование просто объясняет, почему некоторые люди любят больше выпивать по сравнению с другими.*



## Найден ген, отвечающий за женский алкоголизм

*Исследователи из Института психиатрии Королевского колледжа Лондона выявили новый ген, который играет важную роль в молекулярных процессах, способствующих развитию алкогольной зависимости у женщин.*

Алкогольная зависимость является психическим расстройством, которое развивается под влиянием генетических и экологических факторов. Это прогрессирующее заболевание, которое развивается в несколько этапов. Ученые начали поиск генов, которые принимают участие в каждом из этих этапов.

Данное исследование показало, что **ген под названием адениладциклаза 7-го типа**, отвечает за передачу сигналов за пределами клетки. **Ученые обнаружили, что если этот ген удалить, то женщины становятся более склонны к алкоголизму, в то время как мужчины никак на это не реагируют.**

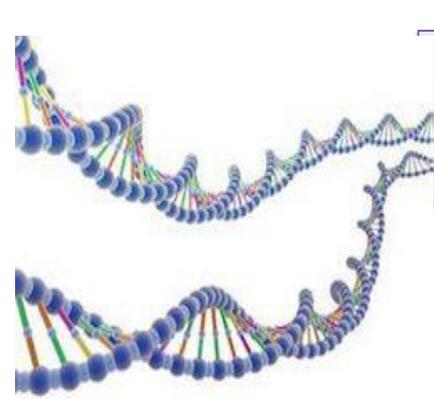
## Чтобы никогда не чувствовать боли, человеку достаточно отключить один ген



**Обнаружен ген**, отключение которого у мышей приводит к смерти, а у человека — к **полной потере болевой чувствительности.**

Этот ген (*SCN9A*) находится на второй хромосоме и кодирует белок, участвующий в транспорте ионов натрия через мембраны нейронов, отвечающих за болевые ощущения.

Открытие дает возможность фармакологам разработать новые высокоэффективные анальгетики.



## Установлено, что алкоголь вызывает мутации в нашей ДНК

*В нашем организме этанол превращается в ацетальдегид, который ведёт себя довольно агрессивно по отношению к ДНК. На защиту генов от вредного вещества встают две группы белков: одна из них нейтрализует сам ацетальдегид, вторая занимается починкой повреждённой ДНК.*

Как пишут в журнале *Nature*, ацетальдегид может приводить к катастрофическим повреждениям ДНК. И умирать бы нам от первой же рюмки, если бы у клеток не было двухступенчатой системы защиты: **первая ступень включает в себя ферменты, нейтрализующие собственно ацетальдегид, вторая — набор белков, берущих на себя экстренный ремонт повреждённой ДНК.** Учёные экспериментировали с беременными мышами, у которых были отключены обе системы: у таких животных даже небольшая однократная доза алкоголя приводила к гибели плода; более того, у самих взрослых мышей наблюдалась гибель кровяных стволовых клеток.

Проверить влияние алкоголя на ДНК учёных побудили две группы сведений. **Во-первых, к алкоголю крайне чувствительны люди, страдающие от синдрома Фанкони**, тяжёлого наследственного недуга. У этих больных не работают белки, ответственные за репарацию ДНК, вследствие чего ацетальдегид наносит необратимые повреждения генам, и это приводит болезням крови и онкозаболеваниям. **С другой стороны, люди с врождённой непереносимостью алкоголя весьма подвержены раку пищевода, при этом у них не работает система нейтрализации ацетальдегида.** В обоих случаях последствия приёма алкоголя выражены в заболеваниях, затрагивающих молекулярно-генетический аппарат клетки.

**Действие этих защитных систем может не справляться при регулярном употреблении алкоголя. Это часто можно наблюдать в виде пороков развития, объединяемых общим названием плодного алкогольного синдрома, которыми родители-алкоголики награждают своих детей.**



## Генетическая предрасположенность к курению

*Показано, что начало курения и пристрастие к этой привычке может во многом быть связано с генами человека.*

Статьи, опубликованные недавно в журнале «Nature Genetics» основаны на анализе геномов более 140 000 человек, среди которых были как курящие, так и некурящие.

**Начало курения оказалось связано с вариантом гена в 11 хромосоме, а изменения в 9 хромосоме чаще встречались у бросивших курить.**

**Люди с вариантами генов в 8 и 19 хромосомах обычно курили больше сигарет (в среднем на полсигареты в день) и были на 10% более подвержены риску заболевания раком легких, чем люди без этих изменений.**

«Курение негативно сказывается на любом человеке, но для некоторых оно еще более опасно и новые открытия позволяют нам улучшить методы по определению этих людей, чтобы вовремя их предупредить» — подчеркивает автор одной из статей Кари Стефанссон (Kari Stefansson) из исландской компании deCODE, специализирующейся на поиске данных в геномах.

# Использование ДНК-технологий в:

- ДНК-генеалогии человека
- Палеонтологии
- Криминалистике
- Генетической паспортизации населения
- Медицине
- Сельском хозяйстве
- Спорте и др.

## Что такое гаплогруппа?

В ДНК человека 46 хромосом, половину он наследует от отца, половину - от матери. Из 23 хромосом, полученных от отца, в одной-единственной - мужской Y-хромосоме - содержится набор нуклеотидов, который передается из поколения в поколение без каких-либо изменений в течение тысячелетий. Генетики называют этот набор гаплогруппой. У каждого живущего сейчас мужчины в ДНК находится точно та же гаплогруппа, что у его отца, деда, прадеда, прапрадеда и т. д. во множестве поколений.

Гаплогруппа в силу ее наследственной неизменности одинакова у всех людей одного биологического происхождения, т. е. у мужчин одного народа.

Гаплогруппы все же могут изменяться (мутировать), но очень редко, с интервалами в тысячелетия, и генетики научились очень точно определять их время и место.

Наиболее распространенные генетические различия между людьми составляют единичные замены (SNP) пар нуклеотидов — структурных единиц ДНК. Их известно более **3,6 млн.**

Информацию о единичных изменениях исследователи систематизируют, находят общие мутации ДНК у различных людей. Можно рассчитать частоту определенных типов изменений в конкретном месте на земле и их распространение.

# Гаплогруппа R1a

Происходит от мутации гаплогруппы R1, возникшей у мужчины, жившего около 15 000 лет тому назад. Самая значительная волна — около 3-5 тыс. лет назад из черноморских степей, вероятно связана с распространением индоевропейских языков и курганной культуры.

Больше всего данная гаплогруппа распространена среди славян, северных индийцев (потомки ведийских ариев) и среднеазиатских народов.

Наибольшее распространение имеет в Северо-Западной Индии, Пакистане, Центральной и Восточной Европе: среди лужичан (63 %), поляков (ок. 56 %), украинцев (54 %), русских (52—53 %), белорусов (60 %), литовцев (45 %), латышей (41 %), татар (33—34 %), башкир (26 %) и в Центральной Азии.

Умеренное распространение в скандинавских странах (23 % в Исландии, 18—19 % в Швеции и ок. 27 % в Норвегии), в Иране (от 4 до 25 %).

Около 4500 лет назад отцовская **R1a группа мутировала, и возникла новая**, которой присвоили **генетическую классификацию R1a1**.

В настоящее время обладатели гаплогруппы R1a1 составляют 70% всего мужского населения России, Украины и Беларуси, а в старинных русских городах и селениях - до 80%. R1a1 является биологическим маркером русского этноса.

**Еще через 500 лет, 3500 лет назад, гаплогруппа R1a1 появилась в Индии.**

**Сейчас мужчины R1a1 составляют 16% всего мужского населения Индии, а в высших кастах их почти половина - 47%, что свидетельствует об активном участии в формировании индийской аристократии (вторая половина мужчин высших каст представлена местными племенами, в основном дравидскими).**

**На западном направлении статистика у генетиков имеется полная: в Польше обладатели гаплогруппы R1a1 составляют 57% мужского населения, в Латвии, Литве, Чехии и Словакии - 40%, в Германии, Норвегии и Швеции - 18%, в Болгарии - 12%, а в Англии - меньше всего (3%).**

## Гаплогруппа G2a

Гаплогруппа G2 предположительно возникла около 30 тыс. лет назад на Кавказе либо, по другой гипотезе, к югу от Гималайских гор, в районе Кашмира. Первоначальное её расселение связывается со временем неолитической революции на территории "Плодородного полумесяца" и Средиземноморья, а дальнейшее распространение - с миграциями первых кочевников (скифами, сарматами, аланами и языгами).

## Гаплогруппа R1b

Гаплогруппа R1b возникла предположительно в **Передней Азии 15-20 тыс. лет** назад. В настоящее время эта гаплогруппа преобладает в **Западной Европе**, с умеренными частотами встречается в Восточной Европе, на Ближнем Востоке и в Центральной Азии.

Обычно с этой гаплогруппой связывают цивилизации **Шумера и Вавилона**, а появление носителей гаплогруппы R1b на территории южных земель Центральной России датируют 3 – 2-м тысячелетием до н.э.,



## **Генетики: европейские мужчины оказались дальними родственниками египтян**

**Результаты исследования показали, что Тутанхамон принадлежал известной группе r1B1A2, к которой относятся примерно 50% всего мужского населения Западной Европы.**

Швейцарские генетики пришли к выводу, что приблизительно 70% британских и половина всех западноевропейских мужчин имеют частичное совпадение ДНК с древнеегипетским фараоном Тутанхамоном и приходятся ему отдаленными родственниками. Также ученые пришли к выводу, что к одной генетической группе с Тутанхамоном относятся около 70% испанцев и 60% французов. По итогам пройденной работы, стало известно, что у половины мужского населения Швейцарии в венах течет египетская кровь.

## Гаплогруппа J2

Гаплогруппа J2-M172 зародилась на Ближнем Востоке примерно 18 тыс. лет назад и частично 8 тыс. лет назад распространилась в Индию и Пакистан, а чуть позднее, в эпоху неолита, на южные Балканы и в районы Средиземноморья. Представители гаплогруппы J2 были первыми земледельцами и одними из первых стали одомашнивать животных.

## Гаплогруппа I2

Гаплогруппа I2 зародилась в Юго-Восточной Европе более 15 тыс. лет назад и частично распространилась на Сардинские острова (I2a1) и в Северо-Западную Европу (I2b1).

## Гаплогруппа I1

Гаплогруппа I зародилась не более 5000 лет на территории современной Франции. Типична для популяций Скандинавии и Северо-западной Европы, с умеренным распределением всюду по Восточной Европе.

## Гаплогруппа N1

Y-ДНК гаплогруппа N1 найдена повсюду в Северной Евразии.

Гаплогруппа распространена среди фино-угорских народов. Вероятное место происхождения - Северный Китай или Монголия. Именно из этих мест гаплогруппа распространилась к Балтийскому морю и в Сибирь.

В Европейской части Евразии гаплогруппа N1с присутствует среди финнов, саамов и эстонцев – с частотой до 60%.

## Гаплогруппа С3

Гаплогруппа, возникшая после того, как современные люди покинули Африку.

Миграционное распределение гаплогруппы можно проследить от южного Аравийского полуострова через Пакистан и Индию в Шри-Ланку и Австралию, и Юго-восточную Азию.

Представителем этой гаплогруппы предположительно является Чингисхан, а также монгольские и бурятские рода.

## **Ученые исследуют геном потомка Чингисхана**

**Китайские ученые провели исследование генома прямого потомка Чингисхана.**

**Это первое исследование ДНК и РНК индивидуального генома монгола. Образец крови был взят у мужчины – одного из потомков основателя монгольской империи в 34-м поколении. Чингисхан правил в течение 21 года в XIII веке. Предполагают, что у него было около 3 тысяч жен, и до половины процента населения Земли могут являться его потомками.**

**Ученые намерены продолжать исследования, и проведут секвенирование геномов еще 199 монголов.**

## Гаплогруппа Q

Y-хромосомная гаплогруппа Q распространена у некоторых сибирских народов, а так же у коренных американских народов, и, в некоторой степени — по всей Азии.

Галогруппа O3  
Корейская диаспора.

Гаплогруппа J1

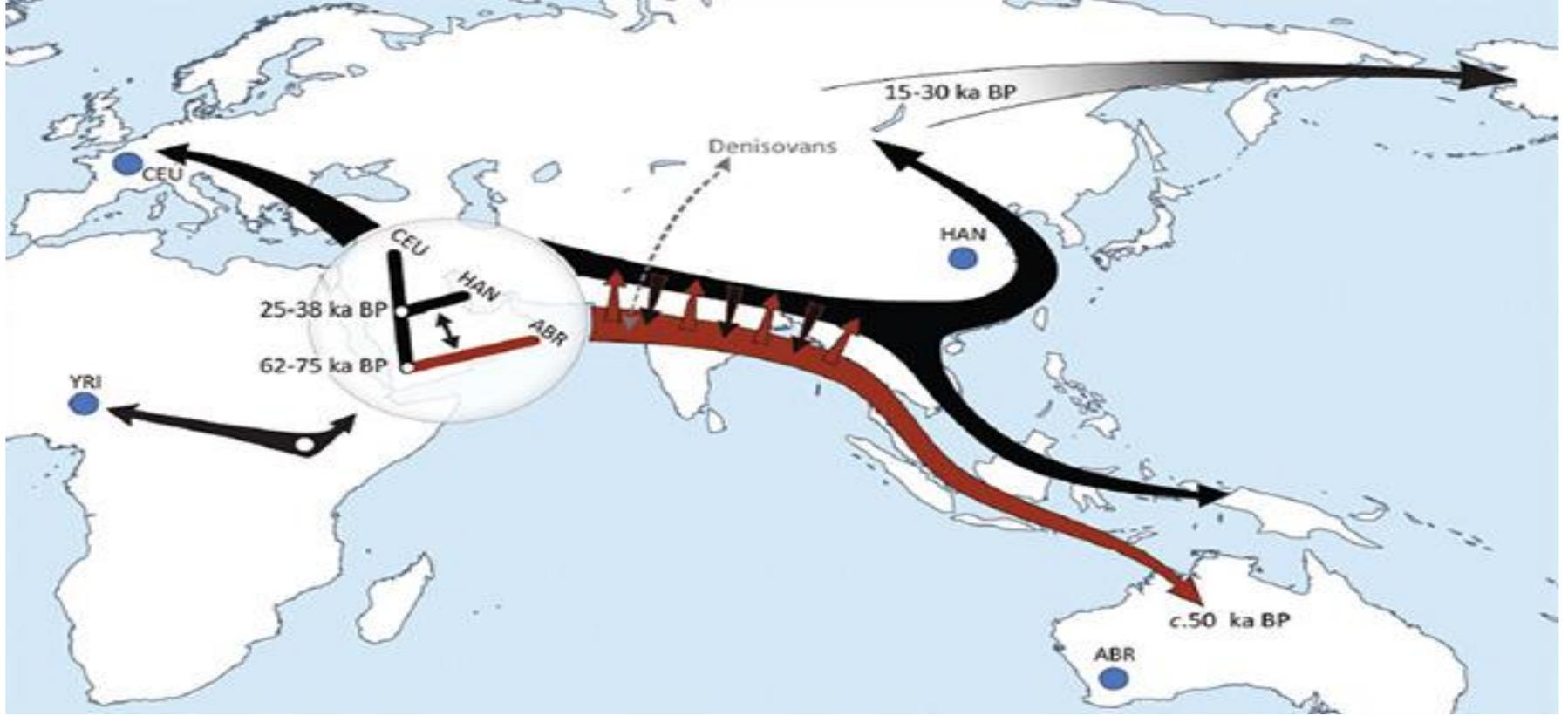
Гаплогруппа L

Гаплогруппа T

Гаплогруппа G2c

**Новые методы палеонтологии, такие как рентгеноскопия пород, содержащих ископаемые остатки, в сочетании с компьютерным моделированием трехмерной структуры этих остатков, а также, и в особенности, анализ сохранившихся молекул ДНК и белков ископаемых организмов.**

**Одним из самых громких достижений, сделанных с помощью анализа ДНК ископаемых остатков, стало открытие нового вида (или расы) древних людей, останки представителей которого сохранились в **Денисовой пещере на Алтае.****



**Коричневым цветом** показана первая волна (75–62 тыс. лет назад),

**черным** — вторая (38–25 тыс. лет),

*маленькими стрелками* — обмен генами между представителями двух волн.

*Пунктирная линия* — проникновение «денисовских» генов в генофонд представителей первой волны мигрантов.

# » Палеонтология



## **Снежный человек произошел от встречи женщины с обезьяной**

**Секвенирование генома из 20 биообразцов бигфута (йети) позволило получить три полных расшифровки хромосомной ДНК и составить представление о митохондриальной ДНК бигфута. Выяснилось, что его митохондрии полностью соответствуют человеческим, а геном говорит о принадлежности к семейству приматов, не являющемуся эволюционным потомком неандертальцев и денисовских людей и родственному, но не идентичному *homo sapiens*.**

**Изучение ДНК привело экспертов в областях генетики, судебной медицины, патанатомии к выводу, что снежный человек зародился около 15 000 лет назад в результате встречи женщины с самцом неизвестного ныне вида приматов. По результатам исследования Кетчам обратилась к официальным лицам с просьбой признать бигфута одним из коренных обитателей своего региона, наделенного всеми соответствующими правами.**



Скоро генетики смогут  
выяснить, какими генами  
обусловлены различия  
между неандертальцем  
(слева) и современным  
человеком (справа).

Неандертальская ДНК для  
исследования была выделена из  
трех костных фрагментов,  
найденных в пещере на северо-  
западе Хорватии. Оказалось —  
двум женщинам. Они жили  
38 000 лет назад, вскоре после  
появления в Европе, вотчине  
неандертальцев, африканских  
пришельцев — **сапиенсов**.



# Геном неандертальца прочтен, осталось в нем разобраться

## Важнейшие вехи в развитии палеогеномики

1956 — в Германии найден типовой экземпляр неандертальца.

1997 — отсеквенирован первый фрагмент митохондриальной ДНК неандертальца.

2006 — начало проекта «геном неандертальца».

2007 — установлено, что неандертальцы были рыжими и светлокожими.

2007 — показано, что ген *FOXP2* (ген речи) идентичен у неандертальца и современного человека.

2008 — показано, что у неандертальцев встречалась группа крови 0.

2009 — черновое прочтение ядерного генома неандертальца.

# Неандертальцы родственники современного человека



*Вымершие примерно 30 тыс. лет назад неандертальцы, проживавшие на территории Европы и в некоторых регионах Азии, не были родственниками современного человека, считает профессор Свент Пебо из института эволюционной антропологии имени Макса Планка*

**Учёный заявил, что на данный момент можно уверенно говорить, что у человека неандертальских генов практически нет, и хотя точной оценки он пока дать не может, доля неандертальского наследия в геноме человека, если и есть, то она ничтожна.**

**Homo neanderthalensis считается ископаемым видом людей. Они обладали средним ростом (мужчины - около 1,65 м, женщины - около 1,55 м). Вес мужчины в среднем составлял около 90 кг. К отличительным чертам облика неандертальцев исследователи относят вдавленный подбородок, большие надбровные дуги, массивные челюсти. Строение неба, нижней челюсти, нижней левой лобной доли мозга таково, что могло позволить неандертальцам владеть речью.**



## Американские генетики ищут суррогатную мать для неандертальца

Руководитель группы ученых из Высшей школы медицины при Гарвардском университете Джордж Черч ищет женщину, которая готова выносить в плод неандертальца.

По словам профессора ему удалось полностью расшифровать геном древнего предка современного человека, а для завершения эксперимента необходимо найти женщину, которая согласится выносить клон неандертальца.

Вид неандертальцев вымер 33 000 лет назад. Несмотря на сложность эксперимента, вероятность успеха достаточно велика.

На первом этапе планируется ввести искусственно воссозданную ДНК неандертальца в стволовые клетки человека. Образовавшийся эмбрион можно будет имплантировать в матку суррогатной матери.

Ученый считает, что древних людей ошибочно изображают глупыми и примитивными, так как объем мозга неандертальца был чуть меньше, чем у современного человека.

Отметим, что именно при участии этого ученого был запущен проект по исследованию генома человека.

- **Генетическая паспортизация населения**

## Генетическая паспортизация

- В несколько упрощенном варианте генетические паспорта (или карты) уже существуют на Западе. Изначально их создание предназначалось не столько для решения собственно медицинских задач, сколько для идентификации личности.
- Правоохранительные органы США используют результаты идентификационных исследований ДНК осужденных преступников, пробы биологического материала с мест происшествий и неопознанных человеческих останков.
- В Великобритании обязательному ДНК-тестированию подвергаются не только преступившие закон, но и подозреваемые в совершении правонарушений.
- В Западной Европе, США и Канаде «генетическая паспортизация» проводится по различным медицинским показаниям и просто по личному желанию граждан. Формируются индивидуальные и семейные базы генетических данных — процесс начался.

## С 1 января 2009 г. в России введена обязательная и добровольная геномная регистрация граждан

Это получение, хранение и использование биологического материала и содержащейся в нем индивидуальной информации о нуклеотидной последовательности определенных фрагментов ДНК человека - геномной информации.



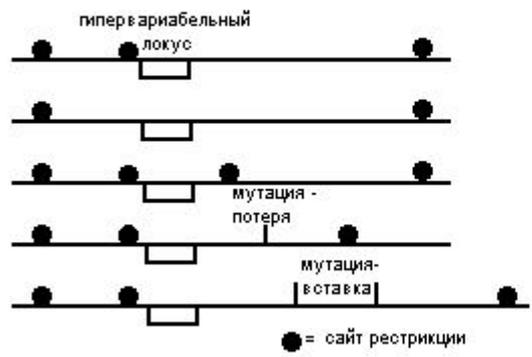
**Цель геномной регистрации - идентификация личности человека.**

- **Криминалистика**

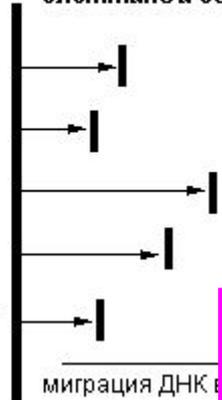


# ДНК-технологий вошли в криминалистику (для идентификации личности)

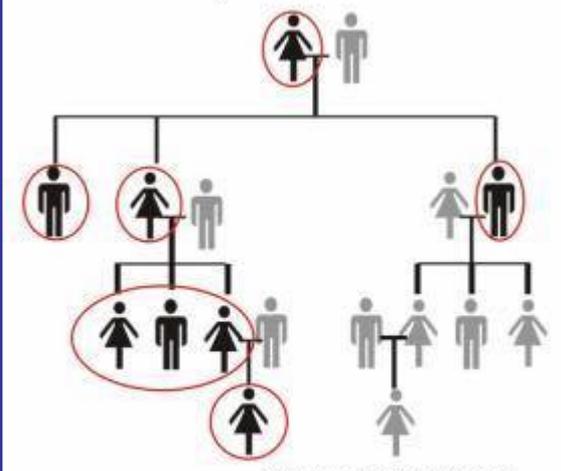
## Этап 1. Разрезание ДНК рестриктазами



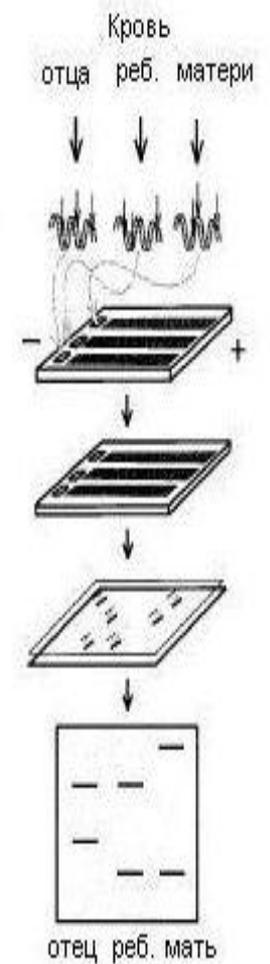
## Этапы 2-4. Электрофорез, блоттинг и детекция



## Наследование митохондриальной ДНК по материнской линии

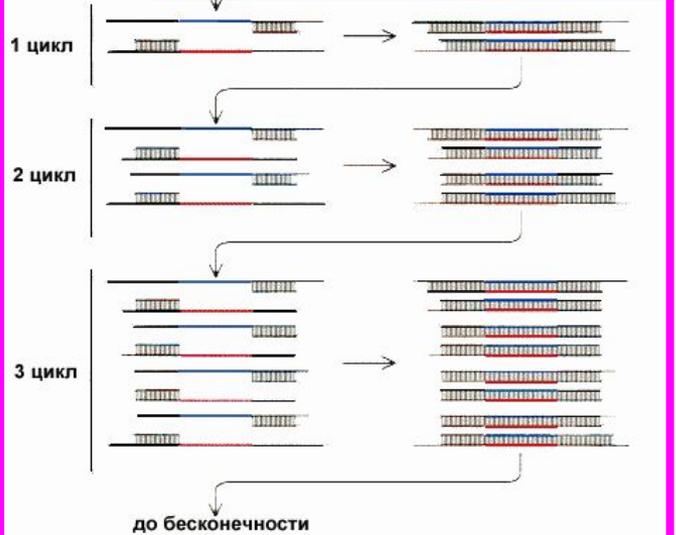


Обведены индивиды, имеющие общую митохондриальную ДНК



## ДНК-АНАЛИЗ STR

- 1 Поиск вещественных доказательств, предварительное тестирование биологического образца
- 2 Выделение и очистка ДНК
- 3 ПЦР - амплификация (ПЦР) - флуоресцентное мечение STR
- 4 детекция аллелей
- 5 Анализ полученных данных



# Совершенству нет предела



**Финская полиция поймала автомобильного вора по образцам ДНК, взятым в крови комара, найденного в брошенной машине**

**Обнаружив угнанную машину, полицейские увидели в салоне комара и предположили, что он может стать важной уликой. Образцы ДНК, полученные экспертами при анализе крови, которую выпило насекомое, совпали с данными, которые уже значились в полицейской картотеке.**

**Подозреваемый отрицает свою вину, утверждая, что ехал автостопом и случайно остановил машину, которая оказалась в розыске.**

**Это первый случай в истории криминалистики, когда дело раскрывают при помощи насекомого.**

# Биочип для криминалистики

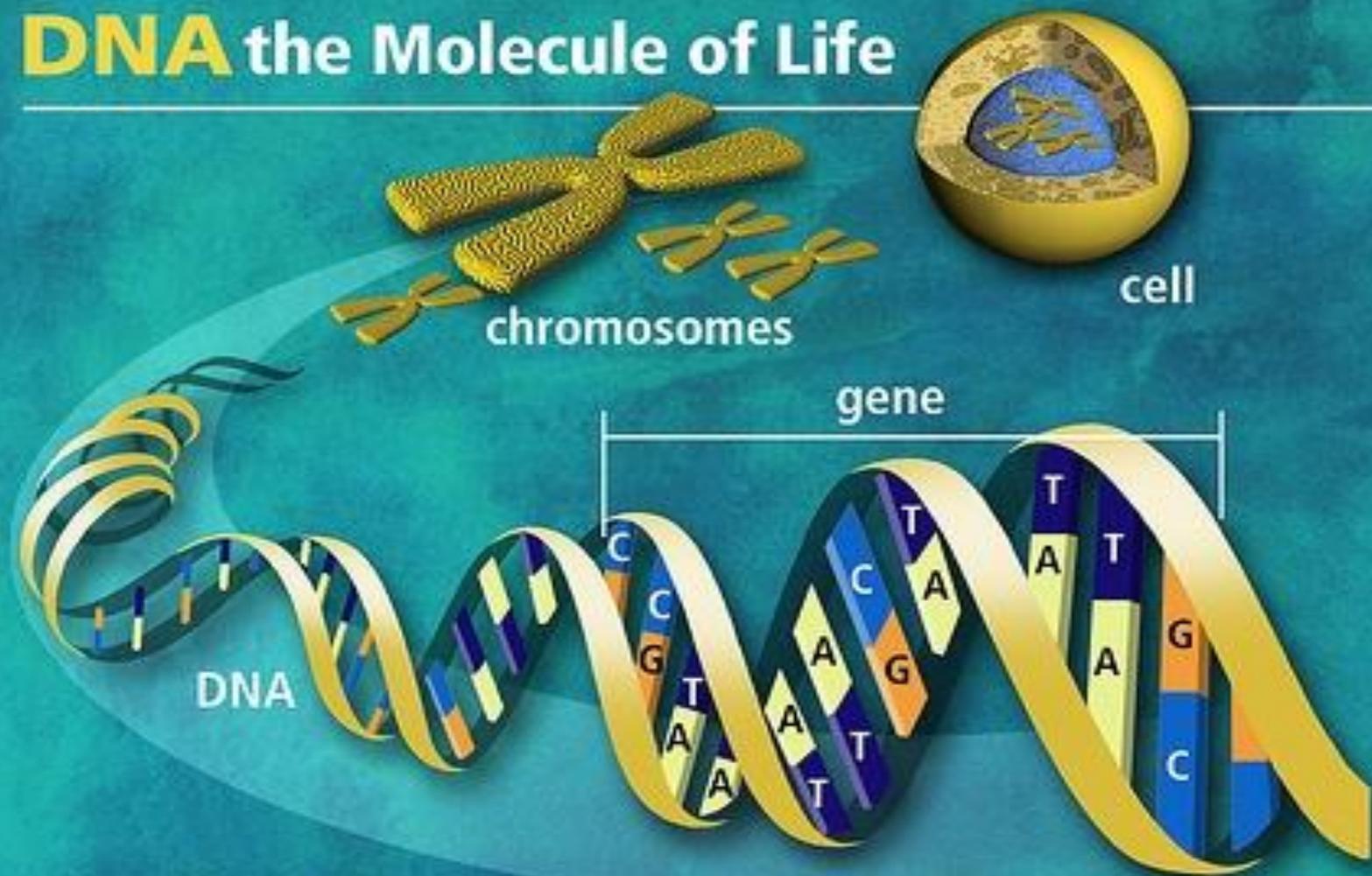
Специалисты [Института молекулярной биологии им. В. А. Энгельгардта РАН](#) и [Московского физико-технического института](#) разработали биочип, который позволяет установить личность человека по следовым количествам ДНК с вероятностью 99,6 процента.

- Биочип содержит характерные последовательности ДНК трёх генов: **ABO**, **AMEL** и **HLA-DQA1**. Первый ген (**ABO**) определяет группу крови человека, **HLA-DQA1**, ген главного комплекса гистосовместимости, имеет 34 варианта. Ген **AMEL** кодирует белок, который участвует в развитии зубной эмали. Он расположен на половых хромосомах, причём последовательности на X и Y-хромосомах несколько отличаются, что помогает определить пол человека.
- Идентифицировать человека можно по окуркам сигарет с фильтром, на котором осталась слюна, смятым в руке бумажным салфеткам со следами пота. Участников эксперимента также просили выпить воды из одноразового стакана, после чего смоченной в стерильной воде салфеткой с его края снимали отпечатки губ. Из этого материала выделяли ДНК нужных генов и наносили её на биочип для идентификации.

В чем смысл генов?

- Медицина

# DNA the Molecule of Life





## Ученые: родители награждают ребенка 60 мутациями

*Каждый из людей получает от родителей около 60 новых мутаций. Это поразительное открытие было сделано в ходе прямых сравнений геномов отца и матери с геномами их детей.*

Впервые ученые смогли ответить на вопросы: как много новых мутаций получает ребенок и по сколько мутаций приходит от матери и отца. Исследователи измерили число мутаций в двух семействах, с использованием секвенированных геномов.. Результаты исследования показали, что геном человека, как и любого живого существа, подвергается мутациям. При этом изменения, которые происходят в сперме и яйцеклетках, создают совершенно новые мутации, которых родители не имеют.

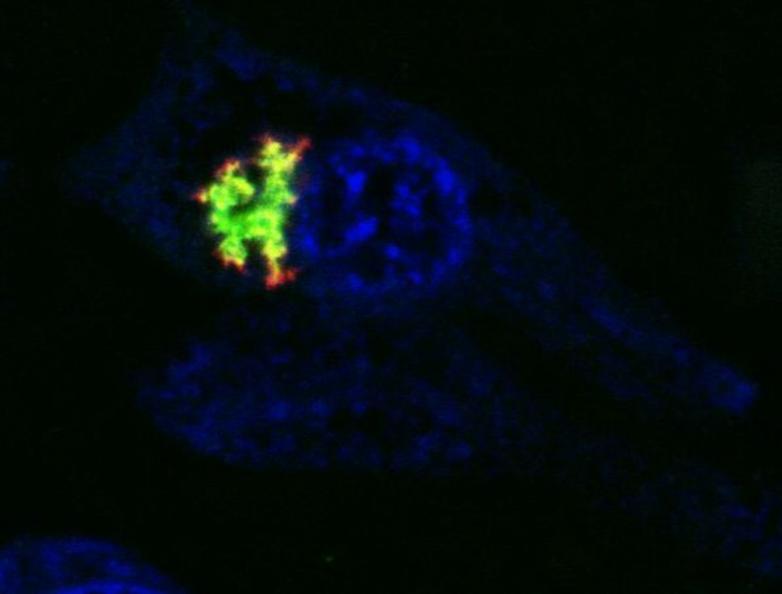


## У 30% малышей наблюдаются генетические нарушения

*Согласно сведениям академии наук России, в Российской Федерации бесплодием страдают 10 млн. человек. При этом из тех малышей, которые рождаются, количество здоровых составляет менее 25%, а у 30% есть генетические нарушения.*

Как оказалось, каждый год количество бесплодных жителей России увеличивается примерно на 20-25 тыс. человек, при этом большая часть из них – на сегодняшний день около 6 млн. человек – это представительницы слабого пола.

По этой причине уменьшается количество новорожденных. **Если в стране в 1990 г. жили 40 млн. детей, то в 2015-м в России их количество не превысит 28 миллионов.** Здоровыми при этом рождаются лишь 18–20% детей, а у 30% врачи наблюдают нарушения генетического характера. Ученые говорят, что во многом причиной **данного** явления есть так называемый синдром мегаполиса: загрязнение пищи и окружающей среды токсическими **продуктами**, постоянное присутствие иммуно-депрессивных и аллергенных факторов, а также отсутствие **условий**, в которых ребенок может полноценно развиваться и формироваться.



## Болезнь Лу Герига вызывается мутантной липучестью белка

[Болезнь Лу Герига](#) (или боковой амиотрофический склероз) — относится к нейродегенеративным, и главный её признак — накопление белковых масс в нейронах, которые из-за этого перестают правильно работать.

[Болезнь Лу Герига](#) (или боковой амиотрофический склероз) — относится к нейродегенеративным, и главный её признак — накопление белковых масс в нейронах, которые из-за этого перестают правильно работать. **Для большинства людей с болезнью Лу Герига характерна мутация в гене C9orf72**, которую обнаружили несколько лет назад. В начале гена есть участок из шести нуклеотидов (GGGGCC), и в мутированном варианте этот фрагмент копируется несколько раз, так что подряд может идти до 25 повторов. Но после определения мутации в гене C9orf72 возник другой вопрос: как она работает?

В статье, опубликованной в [Science](#) показано, что, когда с такого участка ДНК считывается белок, то в результате получается не один белок, а несколько, и у каждого на конце висит разное количество аминокислотных повторов. Эти ненужные, лишние аминокислотные последовательности и служат **причиной комкования молекул**. Именно такие белки с повторами на конце были обнаружены в мозговых тканях у больных с болезнью Лу Герига.



## Ученые нашли способ излечить неизлечимую прогерия

*Прогерия - это раннее старение организма и такое заболевание возникает на генетическом уровне. Дети, больные прогерией, очень быстро становятся похожими на маленьких стариков. И эта схожесть выявляется не только во внешности, но и все внутренние органы больного ребенка начинают стремительно стареть.*

Американские специалисты смогли расшифровать геном человека и обнаружили, что такое заболевание можно даже излечить. Метод лечения состоит в том, чтобы с помощью рапамицина восстановить правильное функционирование клеток. **Рапамицин - это соединение, которое вырабатывает очень редкие микроорганизмы и обладает противоопухолевыми свойствами.** Это соединение уже заслужило внимание ученых.



## Установлена молекулярная причина шизофрении

*Биологи из Исследовательского института Скриппса в Калифорнии обнаружили, что некоторые участки ДНК в клетках головного мозга больных шизофренией постоянно пребывают в "упакованном" и недоступном для считывания генетической информации состоянии, сообщает ScienceDaily.*

В норме соединение ацетильных групп с гистонами (ацетилирование гистонов) обеспечивает ослабление ДНК-гистонового комплекса, он становится менее "скрученным" и ДНК оказывается доступной для запуска механизма считывания генетической информации.

По мнению авторов исследования, которое опубликовано в журнале *Translational Psychiatry*, именно недостаточное ацетилирование гистонов в головном мозге является молекулярной причиной шизофрении.

Для устранения этого эпигенетического эффекта ученые предлагают начать разрабатывать лекарства на основе веществ, которые подавляют активность определенного фермента – гистон-деацетилазы. Этот фермент лишает гистоны необходимых для последующего считывания ДНК ацетильных групп.



Американские ученые и предприниматели заявили о старте нового исследовательского проекта.

«Индивидуальный геном» (Personal Genome Project).

**Организаторы приглашают к сотрудничеству добровольцев, расшифрованные геномы и медицинские данные которых будут опубликованы в открытом доступе в Интернете. На данный момент к публикации готовятся геномы и медицинские карты десяти первых участников. Сейчас в очередь на расшифровку генома записались более пяти тысяч человек, а в будущем их число планируется довести до 100 тысяч.**

**Беспрепятственный доступ к гигантской базе проекта различных ученых значительно ускорит изучение причин наследственных заболеваний и поиск новых методов их лечения. На данный момент ни у кого из добровольцев не было обнаружено серьезных генетических аномалий, но если в результате расшифровки генома у кого-то из добровольцев будут обнаружены дефекты, то участник может в любой момент отказаться от участия в проекте и публикации своих данных.**

**Желающие пополнить базу данных проекта могут зарегистрироваться в качестве участника на сайте [Personal Genome Project](#).**

## **Генетическая диагностика по пуповинной крови уже доступна в России**

По экспертным оценкам, в мире известно около шести тысяч редких наследственных заболеваний. Значительная их часть имеет генетическую природу. Особое значение в предупреждении развития тяжелых симптомов таких заболеваний имеет их ранняя диагностика (неонатальный скрининг) и своевременно начатое лечение.

В настоящее время ИСКЧ выводит на рынок пилотную услугу под названием «Гемаскрин», в рамках которой по пуповинной крови новорожденного проводится ДНК-диагностика на выявление **шести наиболее распространенных в Российской Федерации моногенных наследственных заболеваний и их носительства (фенилкетонурия, муковисцидоз, нейросенсорная тугоухость, лактазная недостаточность, проксимальная спинальная амиотрофия, синдром Жильбера).**

Приблизительно половина всех случаев наследования болезней происходит в тех случаях, когда мать и отец сами не страдают заболеваниями, но являются носителями поврежденных генов. Если ребенок унаследует от каждого родителя такой поврежденный ген, это приведет к развитию болезни.

# Преимплантационная диагностика

■ Жительница Лондона родила первого в Великобритании ребенка, **которого на ранней стадии эмбрионального развития проверили на отсутствие генетического дефекта, значительно повышающего риск рака груди.**

- **Генетический анализ был произведен на клетках зародыша, полученного после искусственного оплодотворения перед имплантацией в организм матери. Для этого понадобилось изъять одну из восьми клеток, из которых состоит эмбрион на третьем дне развития. Как было известно ранее, на дальнейшее развитие организма такая процедура не влияет.**

Подобная диагностика уже достаточно широко используется для обнаружения генетических дефектов, обязательно приводящих к развитию заболевания, такого как, например, муковисцидоз.

■ **В связи с этим ценность произошедшего события скорее не научная, а юридическая. Как и любое достижение в области генетики и эмбриологии оно вызвало неоднозначную реакцию: в то время как одни видят в этом начало новой эпохи в развитии медицины и здоровья общества, другие опасаются перспектив вырождения «селекционного» человечества или кары за «вмешательство в божий промысел».**

# Британцев будут проверять на генетические болезни перед зачатием



*Жители Великобритании смогут свободно сдать анализы на заболевания, передающиеся по наследству, перед зачатием ребенка. Как сообщает The Telegraph, британская Комиссия по генетике человека (Human Genetics Commission, HGC) одобрила проведение таких исследований в медучреждениях страны.*

В настоящее время генетическое обследование бесплатно могут пройти лишь британцы с высоким риском развития наследственных болезней, например, чьи родственники страдают такими заболеваниями.

Одним из главных преимуществ такой программы является возможность предоставления британцам, у которых в ходе тестирования будут выявлены наследственные болезни, вспомогательных репродуктивных технологий. В частности, использования донорских яйцеклеток и спермы, а также проведение генетических анализов экстракорпорально оплодотворенных яйцеклеток.

# Болезнь Паркинсона развивается при недостатке микроРНК



Группа американских ученых исследовала ансамбли коротких информационных молекул микроРНК в мозге больных паркинсонизмом. При сравнении со здоровыми людьми выявились значительные отличия в количестве одной из таких микроРНК. Ученые предполагают, что эта микроРНК играет важную роль в регуляции работы специфического нейронного фермента Pitx3, от которого зависит созревание нейронов. Весьма многообещающей в этом смысле выглядит возможная терапевтическая роль микроРНК при лечении болезни Паркинсона.



**Алкоголь нарушает развитие мозга эмбриона, блокируя работу фактора роста**

***Выяснилось, что этанол даже в малых концентрациях блокирует действие астроцитарного фактора роста (ADNP) на нейроны, тормозя их развитие.***

**Сюзен Чен и соавторы протестировали на отдельных нейронах эффект этилового спирта. Пороговой оказалась концентрация 10 мМ, аналогичная «двум бокалам пива в час», при такой дозе рост нейронов и их отростков прекращался. Как позже выяснили ученые – из-за блокирования ADNP, секретируемого поддерживающими клетками нервной системы – астроцитами.**

**В первую очередь это сказывается на развитии мозжечка, отвечающего за координацию движений и положение тела в пространстве. Нарушения его работы – практически постоянная составляющая «синдрома алкогольного отравления плода», грозящего детям пьющих матерей.**



## Курение вызывает генетические повреждения за минуты

*В результате нового исследования ученые обнаружили, что сигаретный дым вызывает генетические повреждения не через годы, а буквально через минуты после вдыхания его в легкие.*

Рак легких уносит 3 000 жизней в день, и зачастую причиной этого заболевания является курение. Кроме того, курение связано еще как минимум с 18 разновидностями рака. Одной из наиболее опасных субстанций в табачном дыме, связанной с раком, являются полициклические ароматические углеводороды (ПАУ), но до сих пор ученые не знали, как именно ПАУ в сигаретном дыме вызывают повреждения ДНК у людей.

Ученые добавили помеченный ПАУ (фенантрен) в сигареты и отследили его в 12 добровольцах, которые их выкурили. Как оказалось, фенантрен очень быстро создает в крови токсичную субстанцию, повреждающую ДНК и вызывающую мутации способные привести к возникновению рака. Но настоящим сюрпризом стало время за которое в крови набирался **максимальный** уровень субстанции – оно составило 15-30 минут после окончания курения. Эффект, по словам исследователей, настолько быстр, что его можно сравнить с введением субстанции непосредственно в кровоток.

. Полученные результаты могут стать серьезным предупреждением всем, кто раздумывает над тем, стоит ли начать или продолжать курить.

# Управление синтезом тРНК может помочь в лечении раковых заболеваний



**Американские ученые открыли новый механизм управления клеточным делением. Они нашли способ выборочно сдерживать темпы деления наиболее активных клеток, не затрагивая медленно делящиеся клетки. Ключевой точкой явилась мутация гена, связанного с синтезом транспортной РНК. Понятно, что это открытие в перспективе может очень пригодиться при лечении раковых заболеваний и некоторых болезнях сердца.**

**Больных с нарушением свертываемости крови будут  
лечить препаратом из молока  
генно-инженерных коз**



**Американские эксперты признали эффективность и  
безопасность препарата человеческого белка  
антитромбина, полученного из молока  
генноинженерных коз.**

**Планируется наладить производство препаратов для лечения  
гемофилии, ангионевротического отека, дефицита альфа-1  
антитрипсина и других заболеваний, связанных с  
недостаточностью какого-либо белка. Для большей части  
подобных болезней мировая потребность в соответствующем  
белке может быть удовлетворена одним стадом из 50 коров или 100  
коз.**

# Трансгенные комары помогут в борьбе с малярией



- **Американские ученые вывели трансгенную линию комаров, которые невосприимчивы к возбудителю малярии и более жизнеспособны, чем обычные насекомые.**

# Найден распространенный ген гипертензии

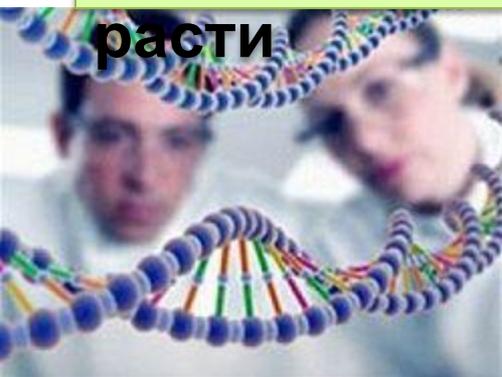


**Американские ученые обнаружили ген *STK39*, увеличивающий риск развития артериальной гипертензии.**

- **Сельское хозяйство**

# Генетики создали растение, которое не перестает

расти



В нормальных условиях табак (*Nicotiana*) известен довольно скучным жизненным циклом. Он растет в течение трех или четырех месяцев, достигая 2 метров в высоту, тогда как его более старые листья становятся желтым и засыхают. После цветения, растение умирает.

Однако исследователи из Германии блокировала действие генетического выключателя, благодаря которому растение прекращает расти, цвести и погибает. Подавив этот ген, ученые практически получили растение из сказки "Джек и бобовый стебель", у которого даже старые листья остаются зелеными и здоровыми.

Результатом таких генетических исследований также является ряд разновидностей просо (важный источник биотоплива), травянистых растений, которые отличаются более быстрым ростом и толстыми корнями. Благодаря гену-выключателю, получившему название UPBEAT1, **новый** вид просо никогда не получит сигнал о прекращении роста, что позволяет ученым надеяться на использование в будущем модифицированных растений для более высокого урожая культур, предназначенных для производства биотоплива.

Ученые намерены также продолжать использовать генную инженерию для создания растений больших размеров и с большей продолжительностью жизненного цикла. В настоящее время они ведут сотрудничество с японской компанией с целью разработки картофеля, обладающего теми же свойствами непрекращающегося роста, что и гигантский табак.



## Генетики совершили открытие, которое может решить многие проблемы сельского хозяйства



Генные инженеры открыли способ увеличения урожайности путем увеличения транспорта фитогормонов.

Как оказалось, ранее малопривлекательный ген AVP1 несет важную функцию по регуляции транспорта гормона роста растений - ауксина. Повысили экспрессию гена AVP1 в растениях *Arabidopsis thaliana*, что обеспечило увеличение транспорта ауксина. В результате ученые наблюдали повышение скорости деления клеток и ускоренный органогенез, что проявлялось укреплением корневой системы и увеличением количества листвы на 60%.

**Многие специалисты предсказывают бурный рост исследований в этом направлении и создании трансгенных растений по предложенной методике.**



## **Употребление нового сорта помидоров препятствует развитию рака и увеличивает продолжительность жизни (журнал *Nature Biotechnology*)**

- Антоцианины – натуральные пигменты, относящиеся к классу флавоноидов. Обладают антиоксидантными свойствами, содержатся в ежевике, чернике и клюкве. Предположили, что продукты, богатые антоцианинами, могут препятствовать развитию злокачественных опухолей, а также оказывать благоприятное действие на сердечно-сосудистую систему.**

**Ученые выделили два гена из растений львиного зева, отвечающих за синтез антоцианина, и встроили их в геном обычных помидоров. В результате им удалось получить темно-фиолетовые томаты с высоким содержанием полезного антиоксиданта.**

**Затем новый продукт испытали на мышах, лишенных важного противоракового гена p53 и, соответственно, склонных к развитию опухолей. Выяснилось, что употребление фиолетовых помидоров в виде порошка увеличило среднюю продолжительность жизни грызунов почти в три раза – со 142 до 182 дней.**



## **Выведена сверхполезная морковь**

**Американские ученые вывели морковь, содержание кальция в которой почти вдвое выше по сравнению с обычным овощем. Для этого они внесли в геном растения модифицированный ген, регулирующий транспорт кальция через клеточные мембраны.**

**Эксперимент с участием 30 взрослых добровольцев показал, что из генетически модифицированной моркови они получали на 41% больше кальция, чем из обычных овощей.**

# ГМО: без вариантов?



Витаминизированная кукуруза



Трансгенная папайя



Трансгенная морковь – в ней вдвое больше бета-каротина



Трансгенный золотой рис (справа)

- Спорт и генетика

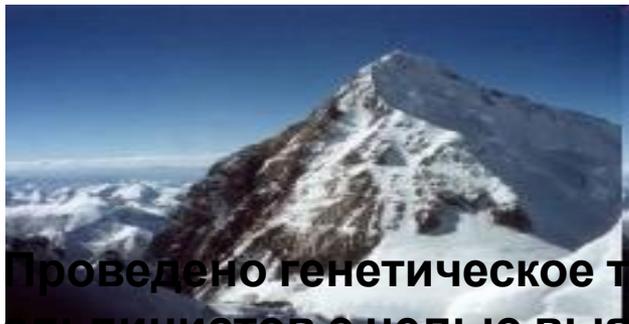
# Феноменальные возможности элитных спортсменов

от уникальных генетических комбинаций



**Молекулярная генетика спорта – сравнительно молодая научная дисциплина, задачами которой являются поиск полиморфизмов (вариаций) генов, обуславливающих индивидуальные различия в развитии и проявлении различных физических и психических качеств человека, а также изучение степени влияния наследственных и средовых факторов (питание, тренировка и т.п.) на эти качества.**

# Британские ученые обнаружили зависимость успеха восхождения на восьмитысячники от наличия благоприятного генотипа



Проведено генетическое тестирование 139 высококвалифицированных альпинистов с целью выявления полиморфизмов генов, которые обуславливают индивидуальные различия в способности к восхождению на восьмитысячники.

Ученые обнаружили, что частота встречаемости **длинной (I аллель) копии гена АПФ (ангиотензин-превращающий фермент) преобладает в группе альпинистов, которые смогли успешно преодолеть 8000-метровый барьер по сравнению с теми, кому не удалось это сделать.**

Кроме того, носители генотипа II (наличие двух длинных копий гена) в среднем достигали 8559 метров, в то время как наличие двух коротких копий гена АПФ (генотип DD) “останавливало” альпинистов в среднем на 8079-метровой отметке.

# Определены генетические маркеры предрасположенности к занятиям футболом



**Известно, что среди испанских футболистов высокого класса чаще всего встречаются носители генотипа RR по гену альфа-актини-3 (ACTN3).**

Ранее уже было показано, что наличие этого генотипа ассоциируется с выдающимися скоростно-силовыми возможностями, чем не преминула воспользоваться Австралийская футбольная лига в отборе детей для занятий футболом еще 2 года тому назад.

# В США вырастили супермышей



Генетически модифицированная по гену *PEPCK* (фосфоенолпируват – карбоксикиназа) супермышь, способная пробегать вдвое большие дистанции, чем ее сородичи, выведена американскими учеными.

Помещенный в колесо, грызун с модифицированным геном *PEPCK* может "накрутить" до 6 километров при скорости 20 метров в минуту - и не останавливаться при этом до шести часов. Впрочем, он не только бежит лучше, но и живет дольше своих родственников, встречающихся в природе и в научных лабораториях, а половозрелый возраст у него наступает позже.

Также, было замечено, что эти животные достаточно агрессивны.

# Опубликована новая версия карты генов человека, ассоциированных с физической активностью



Идентифицировано 187 генов человека, связанных с физической активностью. Из них следует выделить 112 генов (95 ядерных и 17 митохондриальных), а также 75 локусов количественных признаков (QTL - quantitative trait loci).

Во-первых, это гены, отвечающие за развитие **быстроты, силы, выносливости, мышечной массы, восстановление после физических нагрузок, энергетику.**

Во-вторых, это гены, связанные с профессиональными патологиями у спортсменов.

И наконец, **гены, чувствительные к пищевым веществам.**

Пожалуй, на первое место нужно поставить те гены, которые влияют на здоровье спортсменов. Например, для тех, кто занимается бегом на длинные дистанции, лыжными гонками, велоспортом, хоккеем и футболом, важно определить гены, которые отвечают за работу сердца. У гимнастов определяют склонность к травмам, у боксеров – риск повреждения головного мозга.

# Генетический допинг - новая веха в профессиональном спорте

**Мауро Гиацца из Международного центра геной инженерии и биотехнологии заявляет: привычный допинг ушел в прошлое. Теперь спортсмены вводят себе в организм гены, способствующие мышечному росту и повышению выносливости. Данный факт реально зафиксировать, если утвердить процедуру мышечной биопсии.**

**Для этого Гиацца вместе с коллегами использовал лабораторных мышей. С помощью вируса животным ввели дополнительные копии гена IGF-1, усиливающего рост мышц и связанного с фактором роста 1. Далее были проведены тесты на выносливость. Оказалось, внедрение вируса увеличивало показатели в три раза.**

**Аутопсия, в свою очередь, показала: вследствие воздействия мышцы вырабатывали в 10 раз больше белка, чем обычно. Повышалась активность в генах, контролирующих выработку энергии, сокращение мышц и дыхание. В мышцах ученые нашли и следы вируса-переносчика.**

**Кровь и моча изменений не показали. Сейчас Мауро Гиацца пытается разработать методику выявления повышенного уровня мРНК, связанных с генетическим допингом в крови и моче.**

## **В настоящее время исследования, результаты которых могут быть использованы для разработки генетического допинга, ведутся в нескольких направлениях**

**Первое направление - это усиление аэробного метаболизма в мышцах.** Это можно сделать с помощью **активации гена эритропоэтина (ЕРО)**. Он регулирует развитие эритроцитов, клеток крови, которые доставляют кислород в ткани. Кислород, в свою очередь, необходим для обеспечения аэробного энергетического метаболизма. Чем больше эритроцитов, тем больше кислорода поступает в ткани и тем активней идет производство энергии.

Исследования на модельных животных показали, что инъекции гена ЕРО действительно повышают энергетический обмен. Повысить уровень обогащения мышц кислородом также можно путем усиления роста сосудов, что достигается с помощью повышения активности гена фактора роста эндотелия сосудов (VEGF). Дополнительные копии этого гена могут быть доставлены в мышцы с помощью специальных вирусных векторов.

**Второе направление ориентировано на повышение мышечной массы и усиление дифференцировки мышц. Хорошего эффекта, как показывают эксперименты с мышами, можно добиться путем инъекций инсулин-подобного фактора роста 1 типа (IGF-1).**

Этот ген в норме необходим для развития скелетной мускулатуры и роста костей. Инъекции дополнительных копий этого гена в составе плазмид или вирусов в мышцы приводит к их быстрому росту и повышению силы. **Сходного эффекта, правда пока теоретически, можно получить путем блокирования белка миостатина, который тормозит рост и дифференцировку мышечных клеток.**

**Наконец, третье направление имеет дело со снижением болевых ощущений.**

Известно, что избыточные физические упражнения сопровождаются болью и прочими неприятными ощущениями, которые, по сути, являются предупреждающим сигналом о переутомлении и истощении ресурсов организма, а также свидетельствуют о травмах. Эти ощущения можно снизить с помощью манипуляций с генами гормонов эндорфина и энкефалина. При этом нужно добиться, чтобы гены были доставлены в нервную систему.

Эксперименты на крысах показывают, что это возможно.

Нужно отметить, что использование генетического допинга может быть чревато серьезными сторонними эффектами. Например, установлено, что гиперэкспрессия гена EPO приводит к нарушению сперматогенеза и снижению фертильности. Кроме того, генетический допинг по сути дела является генной терапией, сами процедуры которой еще не настолько отработаны, чтобы считать их безопасными.

Вплоть до недавнего времени, генную терапию использовали только с пациентами с терминальными формами болезней. Долговременные эффекты генной терапии неизвестны и могут быть весьма печальными. В частности, не исключена возможность попадания "допинговых генов" в клетки зародышевого пути и передача их следующему поколению.

Поскольку генный допинг уже практически не является фантастикой, встает проблема его обнаружения. Это можно сделать прямым и косвенным способами. В первом случае ведется поиск рекомбинантного гена, который мог быть использован для допинга. Как правило, структура таких генов имеет особенности, которые позволяют отличить их от натуральных генов.

# 12 фактов о ДНК, которые мы еще не знали



1. Фосфор - ключевой компонент ДНК, но в прошлом году, команда ученых из НАСА опубликовала неоднозначное исследование, в котором описываются бактерии, использующие в качестве основного компонента ДНК мышьяк.

2. Не пробуйте повторить это дома: если размотать ДНК всех клеток вашего тела, то они растянутся на расстояние в 16 миллиардов километров - это примерно равно расстоянию от Земли до Плутона и обратно (в 2006 году этот транснептуновый объект был лишен статуса планеты, до этого считался самой отдаленной планетой в Солнечной системе) или более 30 раз от Земли до Солнца и обратно.

3. Большая часть ДНК хранится не в ядре клетки, которая контролирует наследственность, а в митохондриях - оргanelлах (отдельных структурах в клетках) генерирующих метаболическую энергию.

4. Цветковое растение *Paris japonica* родом из Японии, обладает самым длинным геномом, около 150 миллиардов пар оснований. Это в 50 раз длиннее генома человека.

5. За исключением бактерий, самый маленький геном у кишечного паразита *Encephalitozoon intestinalis*, всего 2.3 миллиарда пар оснований.

6. Ученые работают над созданием вакцин от ВИЧ, гриппа и гепатита С из фрагментов синтетического ДНК. ДНК заставляет тело производить безопасные вирусные протеины, тренирующие иммунную систему атаковать настоящие вирусы.

7. Теломеры, отрезки ДНК на краю хромосом, укорачиваются с каждым делением клетки. Когда они становятся слишком короткими, клетка погибает. Некоторые ученые пытаются продлить жизнь с помощью удлинения теломер.

8. Хорошие новости для мышей: исследователи из института изучения рака Дана-Фарбера в Бостоне спроектировали мышиную теломеразу (фермент, удлиняющий теломеры), который можно включать и выключать. При активации фермента, у мышей появлялись новые клетки мозга, и они жили дольше.

9. Плохие новости для мышей: ученые из Осакского университета недавно создали мышей, которые подвержены возникновению ошибок копирования ДНК, чтобы увеличить скорость мутаций и увидеть, к появлению каких наследственных черт это приведет.

10. На данный момент получены, в том числе, такие результаты: мыши с укороченными лапками, мыши с количеством пальцев меньше нормы и мыши, которые чирикают как певчие птицы.

11. Угадайте, кто в вашем ДНК? По меньшей мере 8 процентов генома человека порождено вирусами, чей генетический код объединился с нашим в течении около 40 миллионов лет эволюции приматов.

12. Ученые установили, что митохондриальный ДНК человека не является "ДНК наследия", которая остается в

**Завтра:**

# 2020 год

- На рынке появляются лекарства от диабета, гипертонии и других заболеваний, разработанные на основе геномных данных.
- Разрабатывается терапия рака.
- Фармакогеномика становится общепринятым подходом для создания многих лекарств.
- Изменение способа диагностики психических заболеваний, появление новых способов их лечения, изменение отношения общества к таким заболеваниям.
- Практические приложения геномики все еще доступны далеко не везде.

# 2040 год

- Все общепринятые меры здравоохранения основаны на геномике.
- Определяется предрасположенность к большинству заболеваний (ещё до рождения).
- Болезни определяются на ранних стадиях путем молекулярного мониторинга.
  
- Для многих заболеваний доступна генная терапия.
- Замена лекарств продуктами генов, вырабатываемыми организмом при ответе на терапию.
- Средняя продолжительность жизни достигнет 90 лет благодаря улучшению социо-экономических условий.
- Проходят серьезные дебаты о возможности человека контролировать собственную эволюцию.