



Современные представления о гене и геноме

Ген и геном: от кода белка к системе регуляции и наследственности.

Почему старое представление о гене стало слишком простым

Формулы «один ген — один признак» и «один ген — один белок» уже не объясняют наследственность. У человека лишь около 20–21 тысячи белок-кодирующих генов, но белков намного больше благодаря сложной обработке РНК и регулированию ДНК.

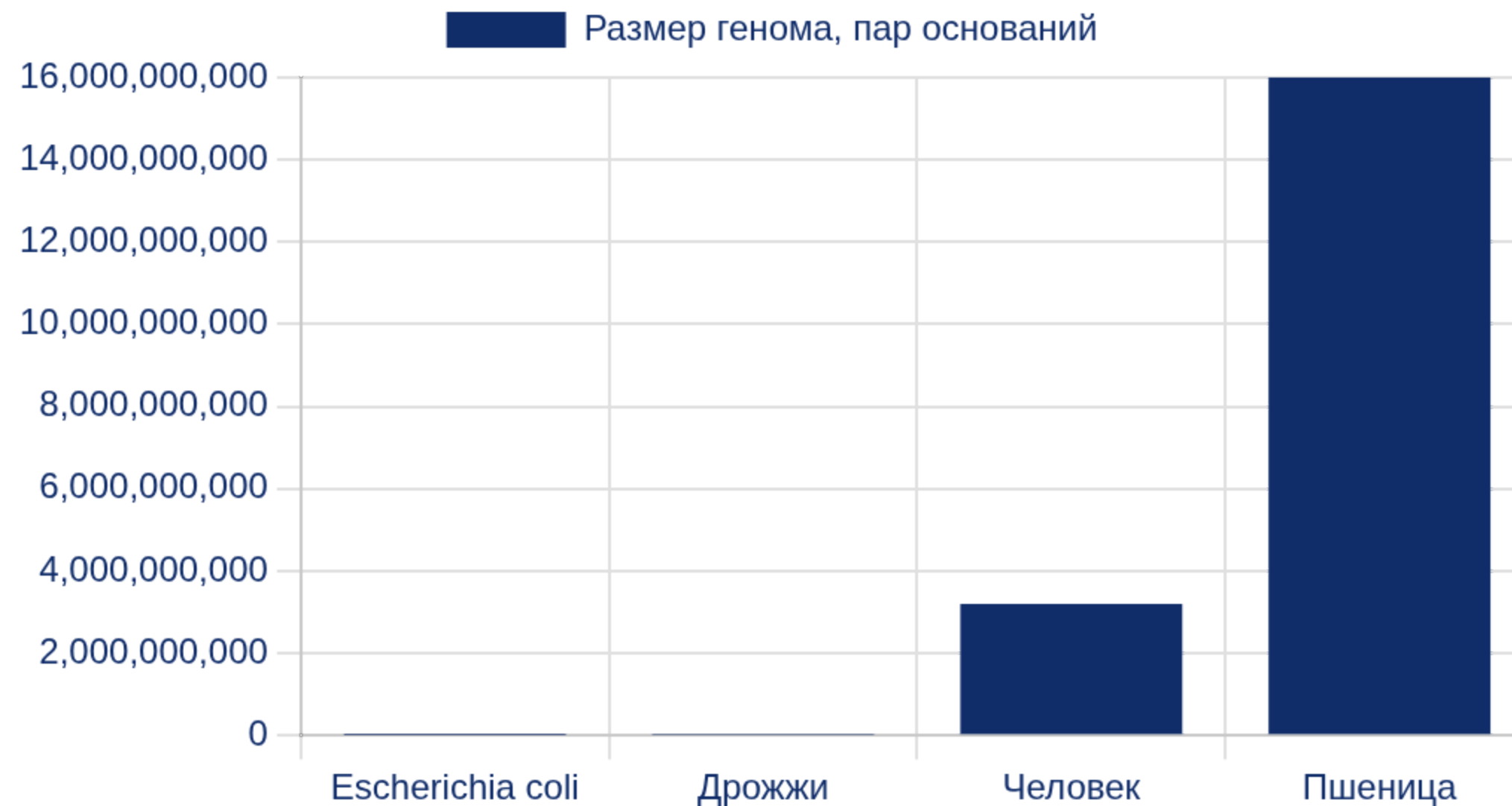


20–21 тыс.

**белок-кодирующих генов
известно у человека**

Это число показывает: один ген не равен одному белку и может работать как часть более сложной системы регуляции.

Размер генома у разных организмов



Большой геном не обязательно означает более сложный организм: на его размер влияют повторы, некодирующие участки и история эволюции.

Сопоставление показывает, что сложность жизни не сводится к числу пар оснований в ДНК.

Строение гена в эукариотической клетке

1 Промотор

Промотор расположен перед участком транскрипции и служит местом посадки РНК-полимеразы вместе с факторами транскрипции, задавая начало считывания информации.

2 Начало и кодирующая часть

После точки старта транскрипции синтезируется РНК, в которой кодирующие участки экзонов несут информацию для будущего белка и его вариантов.

3 Интроны и сплайсинг

Интроны не входят в зрелую мРНК: они вырезаются при сплайсинге, а экзоны соединяются в нужной последовательности, формируя окончательный транскрипт.

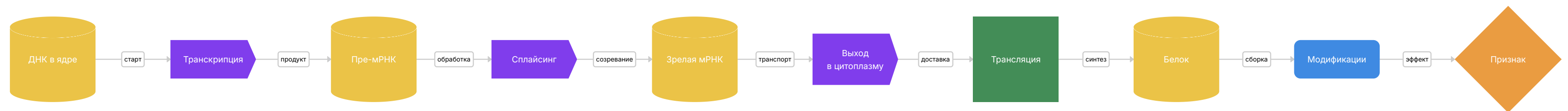
4 Терминатор

Терминатор завершает транскрипцию и помогает точно разделить один ген от следующего, обеспечивая правильную границу считывания наследственной информации.



От ДНК к признаку

Последовательность молекулярных этапов: от считывания ДНК до проявления наследуемого признака.



Некодирующая ДНК и её функции

Регуляция генов

Некодирующие участки содержат сигналы, которые включают или ослабляют работу генов. Благодаря этому одна и та же ДНК может по-разному работать в разных тканях и на разных стадиях развития.

Структура хромосом

Часть некодирующей ДНК участвует в упаковке наследственного материала, помогает формировать хроматин и поддерживает правильную организацию хромосом в ядре клетки.

Стабильность генома

Повторы, специальные последовательности и участки, связанные с ремонтом ДНК, помогают сохранять целостность генома. Их нарушения могут повышать риск ошибок при делении клеток.

Небелковые РНК

Гены рРНК и тРНК не кодируют белки, но необходимы для синтеза белка. Они показывают, что функциональная ДНК включает не только инструкции для аминокислотных цепей.

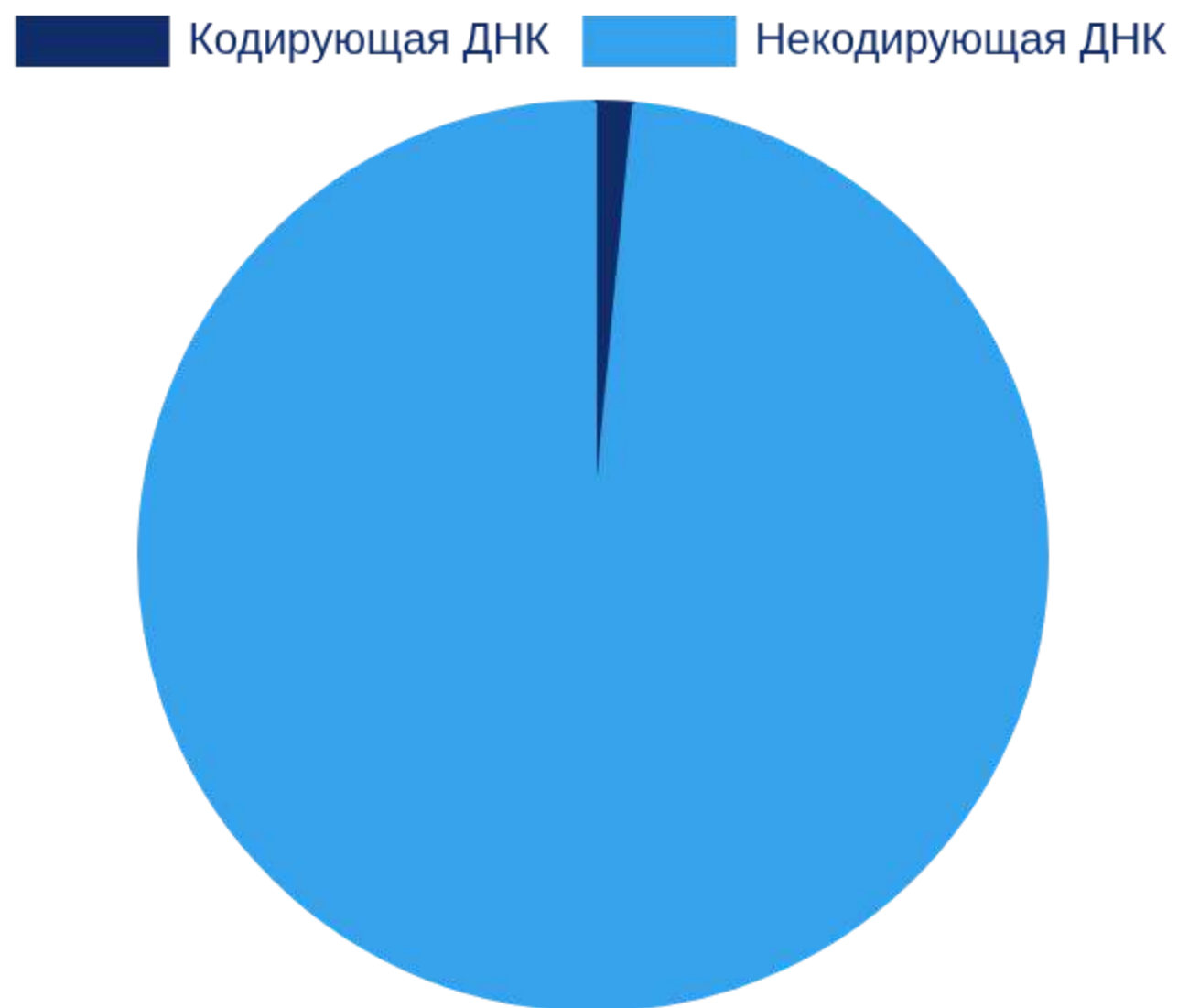
Основные типы последовательностей в геноме

Тип	Функция	Значение
Экзоны	Кодируют белок	Определяют признак
Интроны	Вырезаются при сплайсинге	Создают варианты РНК
Промоторы и энхансеры	Запускают и усиливают транскрипцию	Меняют уровень экспрессии
РРНК, тРНК, повторы	Синтез белка и организация генома	Влияют на структуру и эволюцию

Таблица показывает, что разные участки ДНК выполняют разные функции и вместе формируют работу генома.

Геном — это система взаимодействующих последовательностей, а не только набор белок-кодирующих фрагментов.

Доля кодирующей и некодирующей ДНК



Даже небольшая доля кодирующих участков не отражает всей сложности генома: большая часть наследственной информации работает через регуляцию и организацию.

Преобладание некодирующей ДНК подчёркивает, что важна не только запись белков, но и управление их работой.

Мутации как источник наследственной изменчивости

1

Разные типы изменений

Мутации бывают точечными, вставками, делециями, дупликациями и крупными перестройками хромосом. Они затрагивают как отдельные буквы ДНК, так и большие фрагменты генома.

2

Разный биологический эффект

Одни мутации почти не влияют на организм, другие нарушают работу белка или регуляцию гена. Итог зависит от места изменения, его масштаба и условий среды.

3

Примеры для человека и бактерий

Серповидноклеточная анемия и муковисцидоз показывают наследственные последствия мутаций, а устойчивость бактерий к антибиотикам — как изменения ДНК помогают выживанию.

4

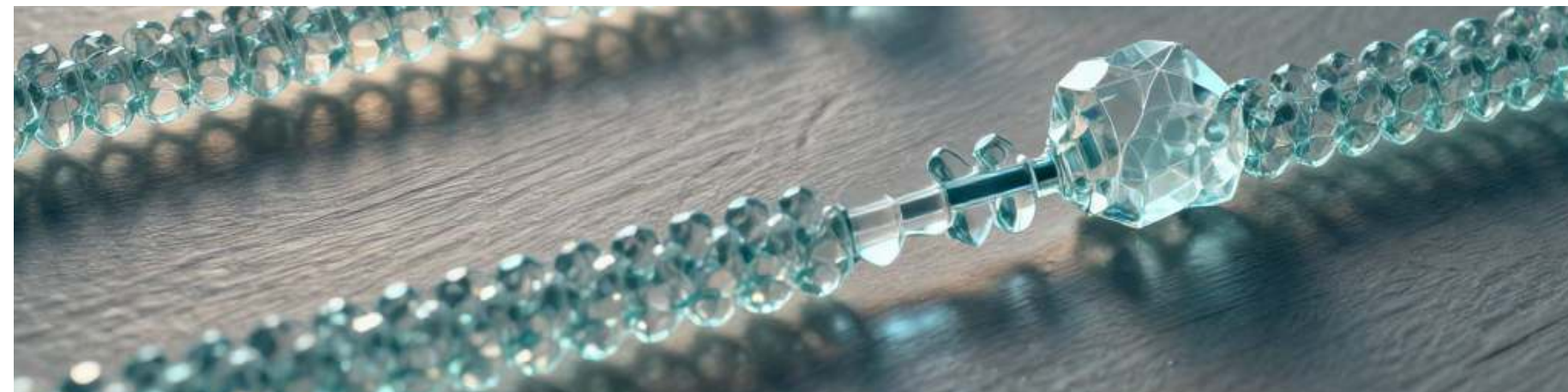
Основа эволюции

Мутации создают новые варианты наследственной информации. Именно они дают материал для естественного отбора, поэтому без них не было бы эволюционных изменений популяций.

Геном человека как система вариаций

Одинаковы почти все, но не совсем

Геномы двух людей совпадают примерно на 99,9%, и именно эта небольшая доля различий делает каждого уникальным. На хромосомах такие варианты видны как SNP, а также как более крупные перестройки, которые меняют работу генов и их окружения.



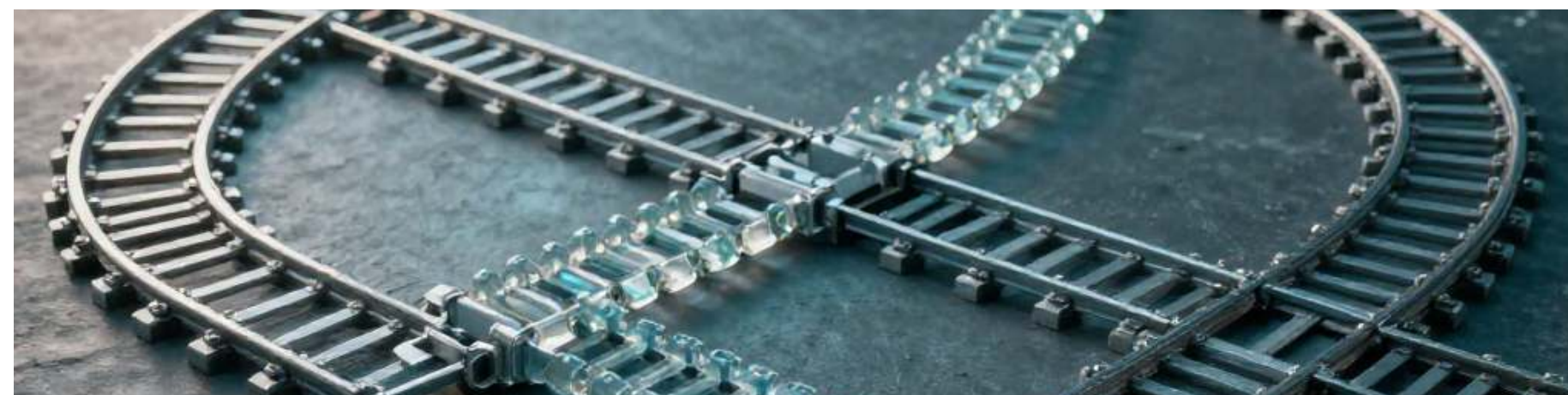
Когда меняется число копий участка

CNV — это вставки или потери более крупных фрагментов ДНК. Они могут почти не проявляться внешне, но иногда заметно влияют на развитие, обмен веществ и риск заболеваний. На схеме такие участки удобно выделять отдельными цветами и метками.

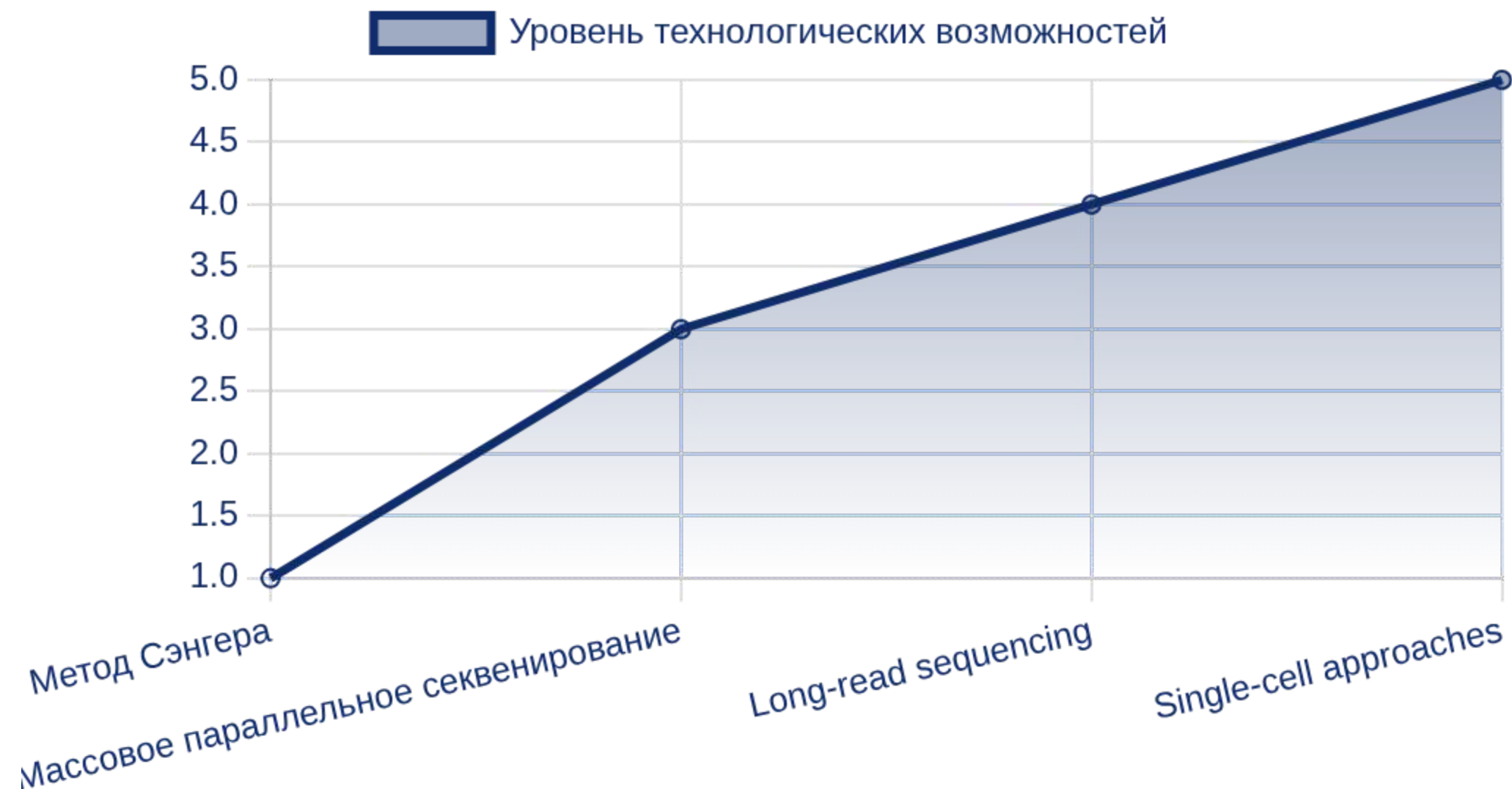


Структурные варианты и их последствия

Инверсии, делеции и транслокации затрагивают уже не одну букву, а целые отрезки генома. Одни из них нарушают работу генов, другие дают преимущество в конкретной среде, поэтому геном человека нужно рассматривать как динамичную систему вариаций.



Как менялись технологии чтения генома



Каждое новое поколение методов расширяло не только скорость, но и диапазон задач: от чтения отдельных фрагментов до анализа сложных перестроек и клеточной неоднородности.

Тренд очевиден: секвенирование стало быстрее, дешевле и точнее, а геномный анализ — доступнее для клиники и исследований.

Обобщение по данным обзоров методов секвенирования ДНК и геномики, актуально на 2024 год

Как анализируют геном в медицине

Схема клинического геномного анализа: от биологического образца до интерпретации результата в диагностике и терапии.



Эпигенетика: одинаковая ДНК, разные клетки

Метилирование ДНК



Химические метки на ДНК могут снижать или усиливать активность генов, не меняя саму последовательность. Так клетка «запоминает», какие программы нужно держать включёнными, а какие — подавлять.

Гистоны и упаковка



Модификации гистонов изменяют степень упаковки хроматина. Если участок ДНК доступен, гены легче считываются; если он плотно упакован, транскрипция затрудняется и клетка работает по другому сценарию.

Регуляция РНК



Некоторые РНК не кодируют белки, но управляют активностью других генов. Они помогают тонко настраивать работу клеток, поэтому нейрон, мышечная клетка и клетка кожи имеют разные функции.

Ген, хромосома и геном: ключевые различия

Сопоставление трёх уровней наследственной информации помогает не путать локальный участок ДНК, структурную единицу упаковки и полный набор генетического материала.

Ген, хромосома и геном относятся к разным уровням организации наследственной информации и описывают не одно и то же.

Понятие	Масштаб	Пример
Ген	участок ДНК	ген инсулина
Хромосома	молекула ДНК	21-я хромосома
Геном	весь набор ДНК	геном человека

Геномика в медицине и сельском хозяйстве

1 Наследственные болезни

Анализ генома помогает находить мутации, связанные с редкими наследственными заболеваниями, ещё до появления тяжёлых симптомов. Это повышает точность диагностики и позволяет раньше начать наблюдение или лечение.

2 Подбор терапии

В фармакогенетике геномные данные используют для выбора лекарств и дозировок. Такой подход снижает риск побочных эффектов и помогает учитывать индивидуальные различия в реакции на лечение.

3 Онкология

В опухолевой ткани геномика выявляет мутации, которые поддерживают рост рака. Это помогает выбирать таргетные препараты, оценивать прогноз и отслеживать изменения опухоли в ходе терапии.

4 Селекция и агробиология

У растений и животных геномные маркеры ускоряют отбор полезных признаков: урожайности, устойчивости к болезням, засухе и другим стрессам. Селекция становится точнее и быстрее.



Где геномика уже даёт практический эффект



Наибольшую ценность геномные методы дают там, где нужно быстро сопоставить множество вариантов ДНК с клиническим или хозяйственным результатом.

Геномика особенно эффективна в задачах раннего поиска мутаций, мониторинга патогенов и персонализированного выбора решений.

Этические вопросы работы с геномными данными

Конфиденциальность

Геномная информация может раскрывать не только особенности человека, но и сведения о его родственниках. Поэтому данные нужно хранить и передавать особенно строго, с надёжной защитой доступа.

Информированное согласие

Перед тестированием человек должен понимать цель исследования, возможные результаты и ограничения интерпретации. Это важно, потому что случайные находки могут оказаться психологически и юридически значимыми.

Риск дискриминации

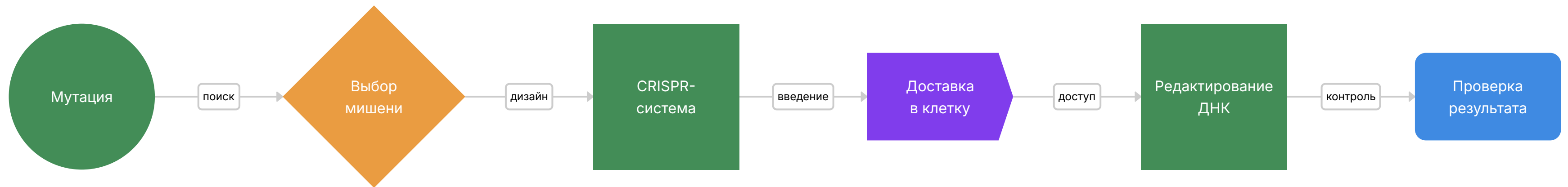
Генетические данные не должны становиться основанием для отказа в работе, страховании или обучении. Иначе научная информация превращается в инструмент социального неравенства.

Границы редактирования

Особенно остро обсуждаются вмешательства в зародышевую линию, потому что их последствия могут передаваться потомкам. Здесь нужны научная осторожность и общественный контроль.

Редактирование генома: возможности и ограничения

Схема отражает типичный рабочий цикл CRISPR-редактирования и этапы проверки результата в лабораторной практике.



Геном как язык наследственности

Современная генетика показывает, что ген — это не только код белка, но и сложная система регуляции. Понимание генома как динамической сети открывает путь к точной медицине, эффективной селекции и более глубокому изучению наследственности.