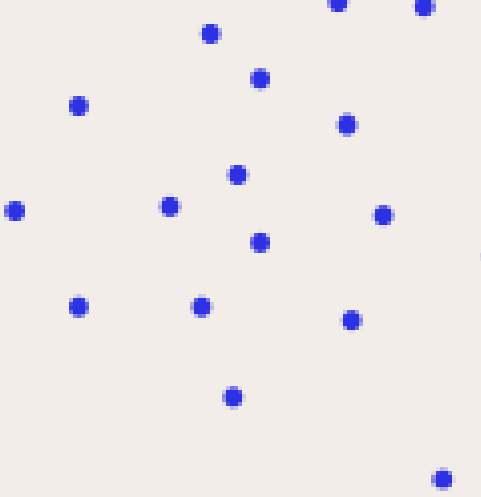
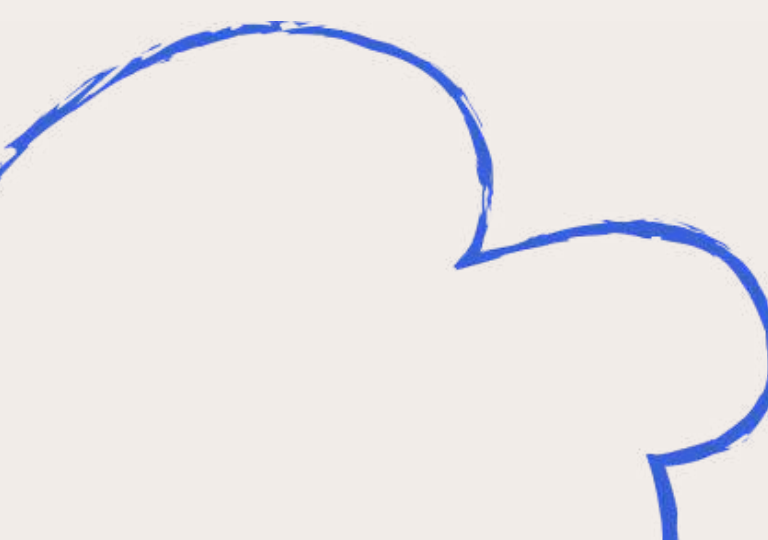




Геном человека: наследственность, здоровье и ЭВОЛЮЦИЯ



Геном объединяет наследственность, болезни и эволюцию
в одной системе знаний.

- Зачем биологии нужен геном



Проект «Геном человека» сделал ДНК читаемой как карту организма. Сегодня геномика помогает находить наследственные риски, уточнять диагнозы, понимать происхождение человека и быстрее развивать молекулярную медицину и биотехнологии.



• Из чего состоит человеческий геном

1

Ядерная ДНК

Основная часть наследственной информации сосредоточена в ядре клетки. Здесь находятся хромосомы, несущие гены и регуляторные участки, которые определяют строение организма и особенности его развития.

2

Митохондриальная ДНК

Небольшая кольцевая ДНК митохондрий дополняет ядерный геном. Она наследуется преимущественно по материнской линии и связана с работой клеточного дыхания и энергетическим обменом.

3

Хромосомный набор

В норме у человека 46 хромосом: 22 пары аутосом и одна пара половых хромосом. Такой набор одинаково важен и для передачи признаков, и для определения пола.

4

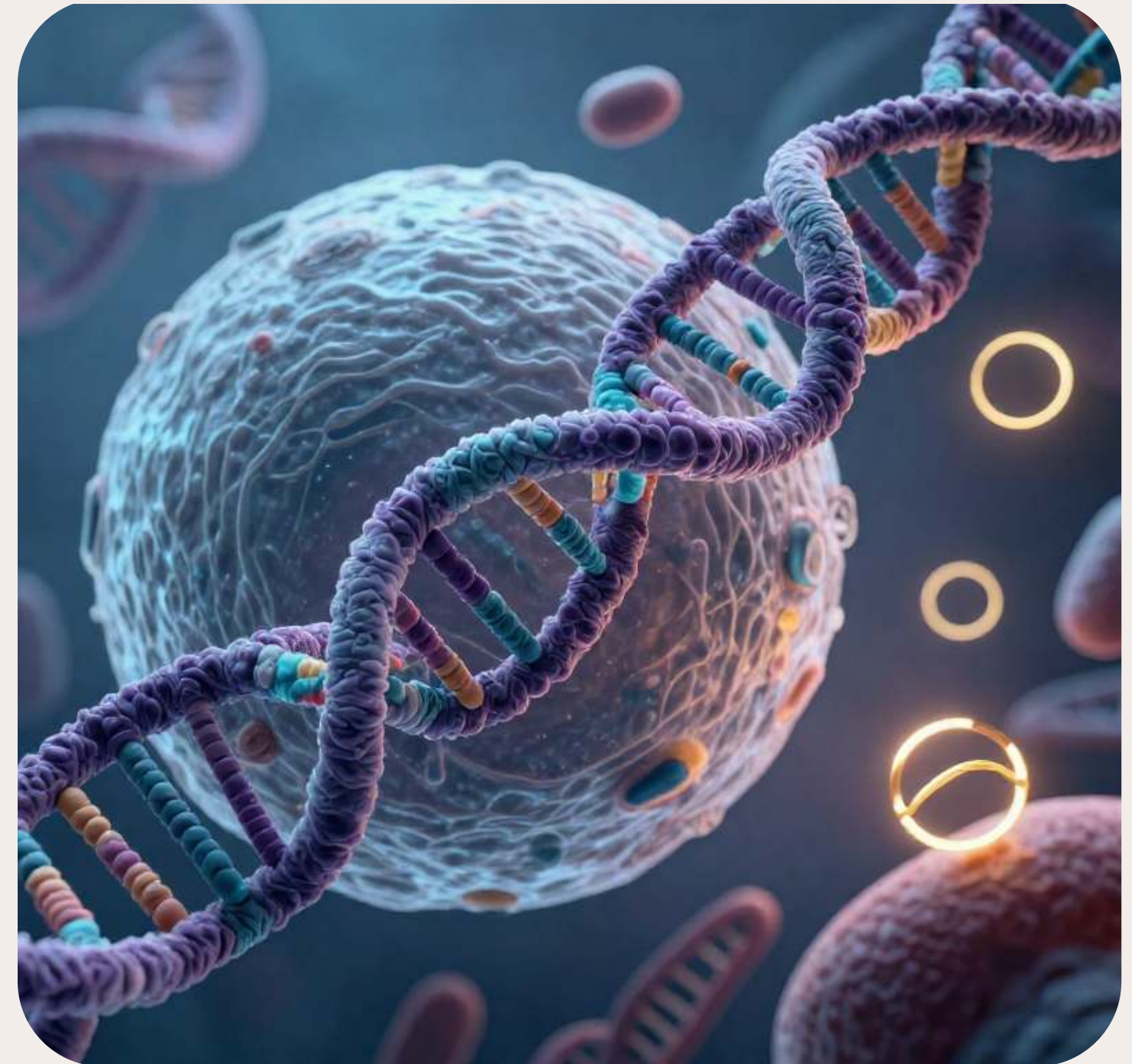
Строение гена

Гены включают кодирующие участки и участки, которые участвуют в их работе. Экзоны, интроны и регуляторные элементы обеспечивают не только хранение, но и точное использование информации.

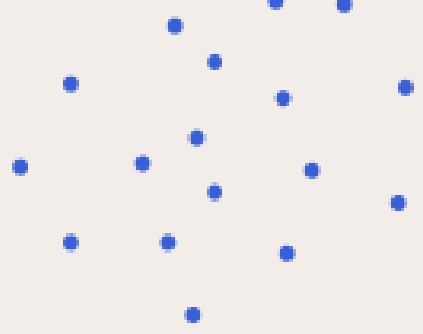
5

Повторы и регуляция

Повторяющиеся последовательности долго считались «лишними», но теперь известно, что многие из них влияют на упаковку ДНК, активность генов и устойчивость работы генома.



• Доля кодирующих и некодирующих участков ДНК



Некодирующие последовательности включают интроны, регуляторные элементы и повторы. Их роль особенно важна при развитии организма и контроле работы клеток.

Геном в основном не кодирует белки напрямую, но именно некодирующие участки во многом управляют их активностью.

Данные референсных геномных проектов; обобщённые оценки для человеческого генома

- Как ДНК помещается в ядро клетки



Длина и масштаб

Если вытянуть ДНК одной клетки человека в линию, получится около двух метров. При этом ядро имеет микроскопические размеры, поэтому молекулу нужно упаковать чрезвычайно компактно.

Роль гистонов

Упаковка начинается с белков-гистонов: ДНК наматывается вокруг них и образует нуклеосомы. Такой способ помогает не только экономить место, но и регулировать доступ к генам.

Уровни организации

Нуклеосомы собираются в более сложные структуры: хроматиновые петли, домены и, наконец, хромосомы. Чем плотнее упаковка, тем труднее клетке считывать содержащуюся в участке информацию.

Изменение при делении

В делящейся клетке хроматин максимально уплотняется, чтобы ДНК была равномерно распределена между дочерними клетками. Поэтому хромосомы особенно хорошо видны в микроскоп именно в этот момент.

• Основные параметры генома человека

Ключевые характеристики помогают представить масштаб генома и его организацию в клетке.

По масштабу видно, что большая часть информации связана не с числом генов, а с их регуляцией и упаковкой.

Параметр	Значение
Размер генома	~3,2 млрд пар
Число хромосом	46
Число генов	20–21 тыс.
Кодирующая ДНК	~1,5%
ДНК в клетке	~2 м
МтДНК	кольцевая молекула

Референсные геномные проекты
и общепринятые данные по человеческому
геному

- Как считывается генетическая информация



Ген как инструкция

Ген — это участок ДНК, который несёт информацию для синтеза РНК или белка. Он работает не изолированно, а вместе с регуляторными последовательностями, задающими время и уровень активности.



Транскрипция

На первом этапе с ДНК считывается РНК-копия. Этот процесс идёт по принципу комплементарности и позволяет перенести информацию из ядра к месту дальнейшей реализации.



Трансляция

Затем рибосомы читают РНК и собирают цепочку аминокислот в белок. Именно белки чаще всего выполняют основную работу в клетке: строят структуры, ускоряют реакции и передают сигналы.

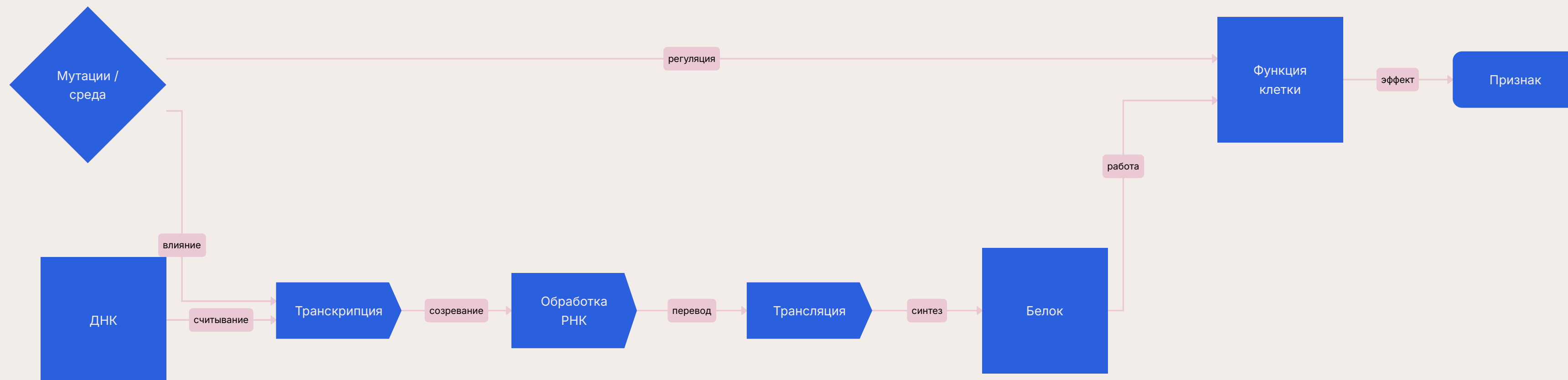


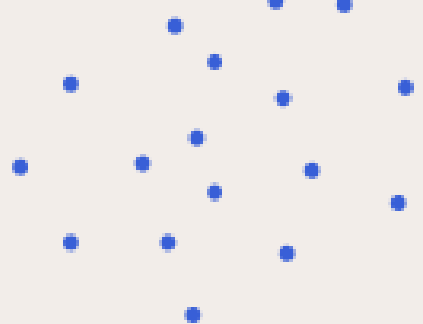
Один ген — несколько вариантов

Из-за альтернативного сплайсинга и различий в регуляции один и тот же ген может давать несколько продуктов. Это увеличивает разнообразие белков без увеличения числа генов.

Путь от ДНК к признаку организма

Схема показывает, как наследственная информация превращается в клеточный эффект и внешний признак.





0,1%

отличает в среднем геномы двух
людей и составляет миллионы
вариантов ДНК.

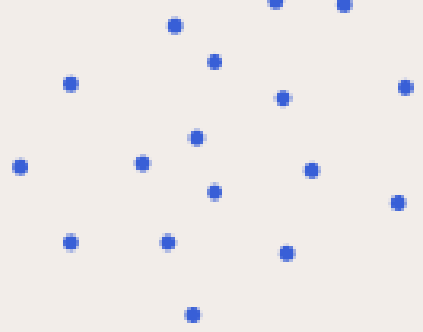
Данные сравнительной геномики человека;
общепринятая оценка межиндивидуальных
различий



Даже небольшие различия
в последовательности могут влиять
на внешность, обмен веществ, реакцию
на лекарства и предрасположенность
к некоторым заболеваниям.



● Основные типы генетических вариантов

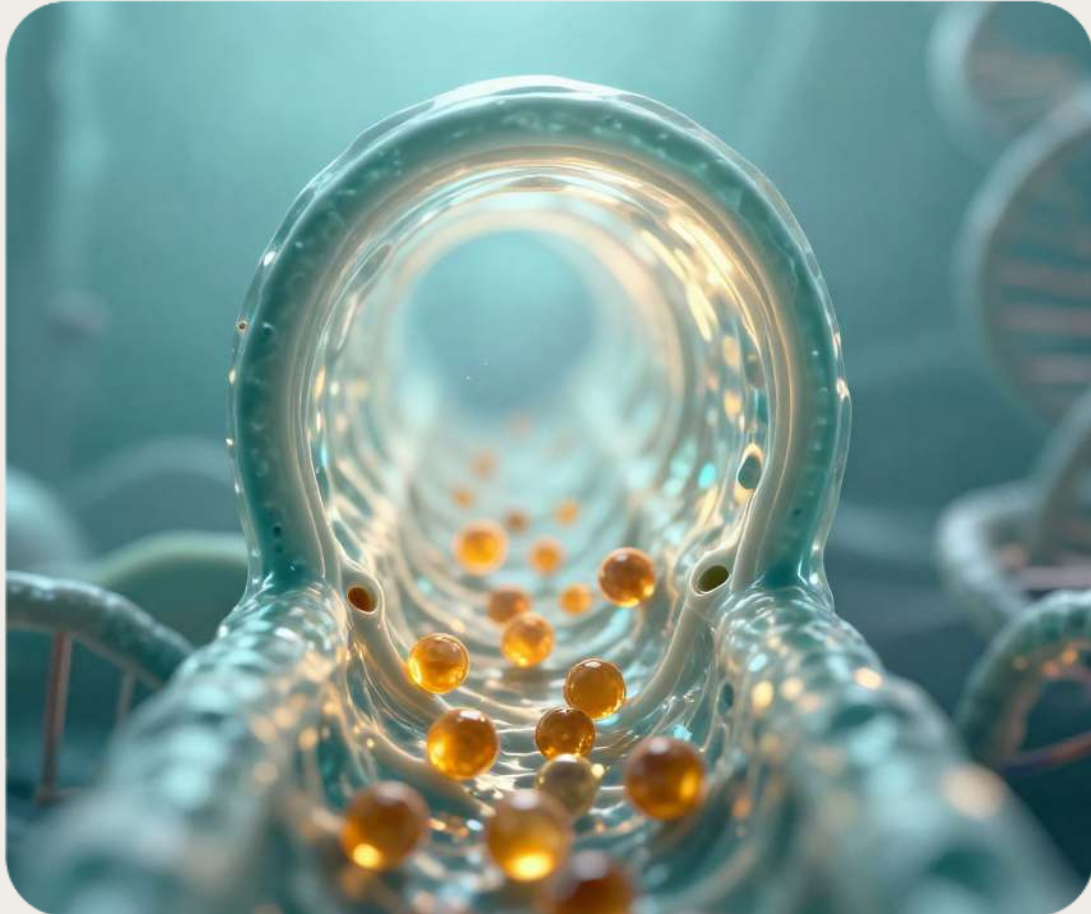


Разные варианты отличаются не только частотой, но и масштабом воздействия: от одной пары оснований до крупных участков хромосом.

Чем крупнее изменение, тем оно обычно реже, но потенциально сильнее влияет на работу генов и проявление признаков.

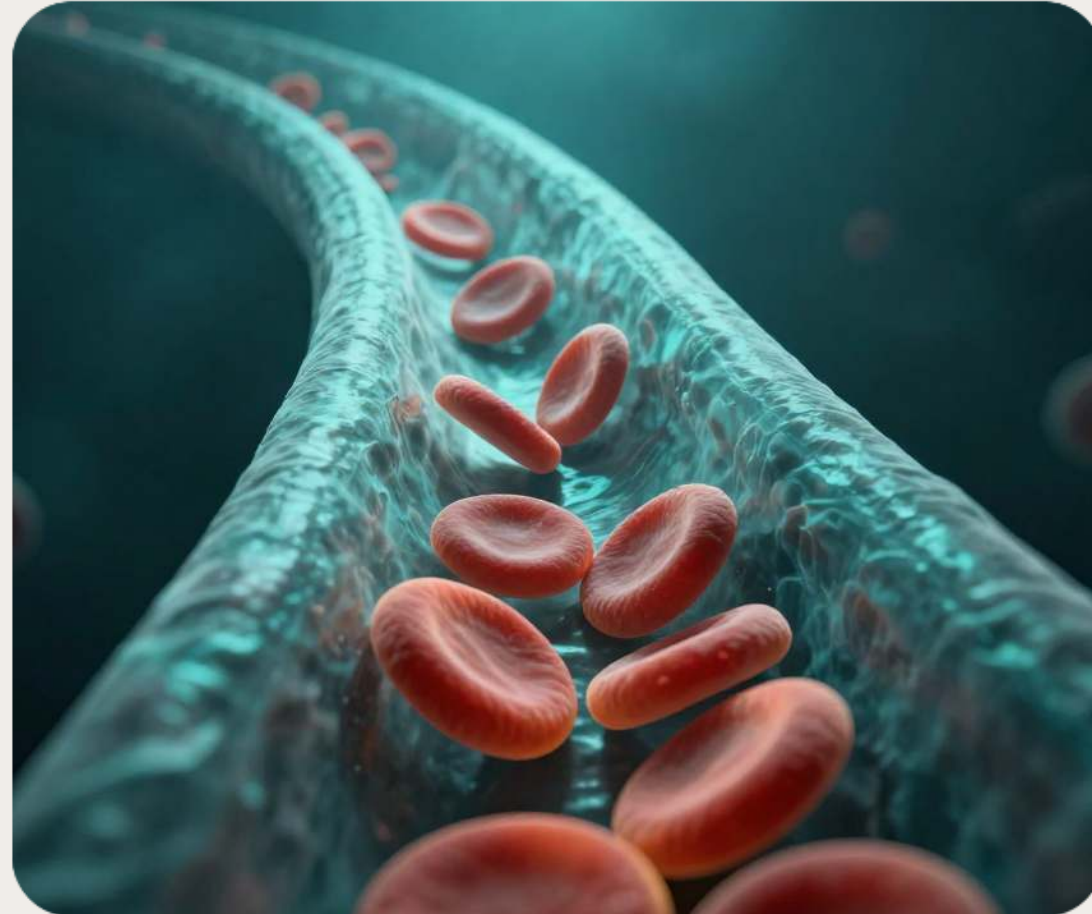
Сравнительная схема по данным общей геномики; значения показаны как условный индекс частоты

• Три типа мутаций и три разных сценария болезни



Одна буква меняет смысл гена

Точечная мутация может затронуть всего один нуклеотид, но этого достаточно, чтобы нарушить работу белка. В гене CFTR такие изменения приводят к муковисцидозу: меняется транспорт ионов, а вслед за ним — работа дыхательной и пищеварительной систем.



Изменённый белок — изменённая кровь

При серповидноклеточной анемии мутация в гене HBB меняет структуру гемоглобина. Эритроциты становятся менее гибкими и принимают характерную форму, из-за чего хуже переносят кислород и чаще закупоривают мелкие сосуды.



Лишняя хромосома и иной набор признаков

Хромосомная мутация затрагивает не отдельный ген, а целую хромосому или её участок. При синдроме Дауна возникает трисомия 21-й хромосомы, поэтому меняется сразу множество процессов развития, а не один признак.

● Примеры генетических заболеваний и их наследования

Заболевание	Причина	Наследование	Эффект
Муковисцидоз	CFTR	аутосомно-рецессивное	густая слизь
Фенилкетонурия	PAH	аутосомно-рецессивное	нарушен обмен
Гемофилия А	F8	сцеплено с X	плохая свертываемость
Синдром Дауна	трисомия 21	хромосомная аномалия	задержка развития

Сводная таблица помогает увидеть связь между причиной, типом наследования и ожидаемым эффектом для организма.

Тип наследования показывает, как именно болезнь передаётся в семье и насколько высок риск для потомства. Хромосомные аномалии отличаются от болезней одного гена.

Эпигенетика: когда последовательность ДНК не меняется, а работа генов меняется

1 Метилирование ДНК

Присоединение метильных групп к ДНК часто снижает активность гена, не меняя его последовательности. Такой механизм помогает клеткам сохранять специализацию и тонко регулировать, какие гены будут работать в конкретный момент.

3 Некодирующие РНК

Некодирующие РНК не несут инструкции для белка, но участвуют в управлении генами. Они могут подавлять перевод сообщений РНК или изменять их стабильность, помогая клетке быстро отвечать на сигналы.

5 Значение для здоровья

Эпигенетические нарушения особенно важны при развитии, старении и онкологических заболеваниях. Они показывают, что наследственная информация работает не изолированно, а в постоянном взаимодействии с организмом и средой.

2 Гистоны и упаковка

Химические изменения гистонов влияют на плотность упаковки хроматина. Если участок ДНК становится более доступным, ген легче считывается; если упаковка уплотняется, его активность обычно уменьшается.

4 Влияние среды

Питание, стресс, сон, физическая активность и возраст способны менять эпигенетические метки. Поэтому условия жизни влияют на активность генов, даже если сама последовательность ДНК остаётся неизменной.

• Где применяется геномика в современной медицине

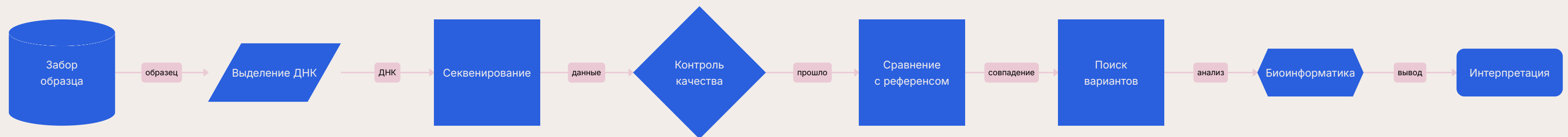
Геномные данные всё чаще дополняют традиционные анализы и помогают принимать более точные клинические решения.

Наибольший практический эффект дают диагностика и выбор терапии, а персонализированная медицина связывает эти области в единую систему.

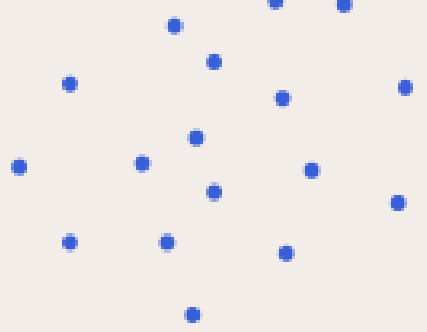
Обобщение направлений клинической геномики по данным современной медицинской практики

• Путь от образца к клиническому выводу

Схема показывает основные этапы геномного исследования от биоматериала до интерпретации результата.



• Геном человека и эволюция



Общее происхождение

Сходство геномов человека и других приматов подтверждает родство видов. Чем меньше различий в ДНК, тем ближе эволюционная история организмов и тем понятнее их общий предок.



Регуляция развития

Особый интерес вызывают не столько изменения в белок-кодирующих участках, сколько перестройки регуляторных областей. Они могли влиять на развитие мозга, речи и сложного поведения.



Иммунная адаптация

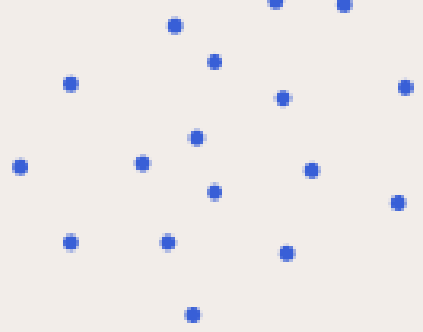
В геноме сохраняются следы отбора, связанного с инфекциями. Это помогает понять, почему у разных популяций различается устойчивость к некоторым болезням и реакция на окружающую среду.



Память о миграциях

Геном хранит следы древних переселений и смешения популяций. По ним можно проследить, как люди расселялись по планете и приспосабливались к климату, пище и условиям жизни.

● Что показал анализ древней ДНК



Рост числа образцов сделал реконструкцию древних популяций точнее и позволил сравнивать разные регионы и эпохи.

Чем больше древних геномов изучено, тем надёжнее выводы о смешении популяций, миграциях и вкладе вымерших видов в наследственность современного человека.

Обобщённая динамика развития палеогенетики; относительная шкала по публикациям и числу образцов

● Этические вопросы геномики

Согласие пациента

Человек должен понимать, какие данные собирают, зачем их используют и какие выводы можно сделать из анализа. Добровольное информированное согласие — основа честного геномного исследования.

Конфиденциальность данных

Генетическая информация связана не только с конкретным человеком, но и с его родственниками. Поэтому доступ к результатам нужно ограничивать и защищать их так же тщательно, как медицинскую тайну.

Риск дискриминации

Нельзя допускать, чтобы генетические данные влияли на обучение, трудоустройство или страхование без законных оснований. Иначе наука, призванная помогать, может стать источником социального неравенства.

Ответственное хранение

Результаты анализов требуют безопасных цифровых систем, понятных правил хранения и удаления данных. Это особенно важно при длительных проектах, где информация может использоваться много лет спустя.



• Будущее исследований генома

1

Точное редактирование

CRISPR-технологии открывают возможность исправлять мутации прямо в клетках. Главная задача здесь — добиться высокой точности, чтобы изменять только нужный участок и не затрагивать другие гены.

2

Клеточная терапия

Геномные подходы всё активнее сочетают с выращиванием и пересадкой клеток. Это создаёт новые методы лечения, особенно там, где нужно восстановить утраченную функцию ткани или органа.

3

Скрининг всего генома

Полногеномный анализ помогает находить редкие варианты, которые не видны при обычных тестах. Такой подход особенно полезен в сложной диагностике, когда причина болезни долго остаётся неизвестной.

4

Одиночные клетки

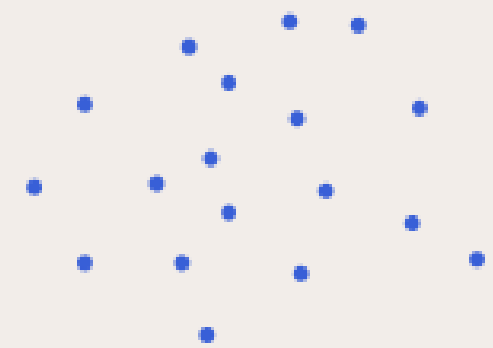
Изучение единичных клеток показывает, что даже внутри одной ткани клетки могут сильно различаться. Это важно для понимания развития, иммунного ответа и поведения опухолей.

5

Безопасность и контроль

Будущее геномики зависит не только от технологий, но и от строгих правил их применения. Чем точнее методы, тем важнее контроль рисков, побочных эффектов и долгосрочных последствий.

● Геном человека — язык, на котором написаны наследственность и эволюция



Изучение генома объединяет биологию, медицину и историю человечества: оно объясняет признаки, болезни и происхождение видов. Чем глубже мы понимаем ДНК, тем точнее можем помогать человеку и безопаснее использовать знания.

