

## ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА: ЭВОЛЮЦИЯ ИДЕЙ И ПОНЯТИЙ

Бекназаров Жахонгир Шакирович

Ташкентский государственный медицинский университет

**Аннотация.** *Расшифровка генома человека, а также многих других организмов – эпохальное событие начала XXI века, которое оказывает все возрастающее влияние на жизнь человека и, в конечном счете, на состояние биосферы Земли. Особенно ощутим вклад этих открытий в понимание процессов происхождения и эволюции человека (его филогенеза), путей расселения по планете и формирования рас, наций и устойчивых сообществ (проблемы этногенеза), роли эндогенных (генетических) и разнообразных экзогенных факторов в патологии человека.*

**Ключевые слова.** *Геном, геномная инженерия, ДНК, нуклеотид, нематоды, РНК.*

Нужно отметить, что в 1998 году достигнуть большого успеха – удалось секвенировать геном круглого червя – нематоды *C. elegans*. Это был первый многоклеточный организм, за который взялись ученые после бактерий и дрожжей. ДНК нематоды состоит из 97 пар нуклеотидов, что примерно в 30 раз меньше, чем у человека. Однако именно эта работа убедила скептиков, что расшифровка генома человека возможна, причем уже в ближайшее время.

Геномы всех людей, за исключением однояйцевых близнецов, различны. Выраженные популяционные, этнические и, главное, индивидуальные особенности геномов как в их смысловой части (экзоны), так и в их некодирующих последовательностях (межгенные промежутки, интроны), обусловлены мутациями, приводящими к генетическому полиморфизму (ГП). Последний определяют как менделевский признак, встречающийся в популяции по крайней мере в двух вариантах с частотой не менее 1% для каждого.

Секвенирование последовательностей нуклеотидов происходит гигантскими темпами, в эту работу вовлечено огромное количество ученых, работающих как в государственных научных центрах, так и в частных фирмах. Только одна американская фирма "Celera", возглавляемая Г.Вентером, расшифровывает не менее 10 млн. нуклеотидных пар в сутки. Информация о геноме человека открыта и доступна для ученых всего мира. По международному соглашению в этой работе нет приоритета конкретных авторов – результаты принадлежат всему человечеству. Это уникальный пример сотрудничества ученых для достижения действительно эпохальной цели.

Итак, расшифровка ДНК, создание генетической карты человека, первая задача ученых, работающих по проекту генома человека. Вторая – разбить эту карту на отдельные гены, которых у человека насчитывается более 80 тысяч. Третья задача, над которой работают исследователи, – функциональный анализ генома. Нужно

определить, как работают те или иные гены в разных клетках и тканях организма, в разные периоды его жизни.

Наиболее важный практический выход наших знаний о геноме человека – это молекулярная медицина, то есть генная диагностика болезней, их профилактика и генотерапия. Благодаря молекулярной медицине в будущем, вероятно, будут созданы новые лекарства, гораздо более избирательные и эффективные, чем ныне существующие, поскольку они будут целенаправленно действовать на генные и белковые мишени.

В последние годы успехи цивилизации, связанные с научными и техническими достижениями, существенно изменили и во многом усилили влияние неблагоприятных экологических факторов на здоровье человека. Появилась большая группа заболеваний, в патогенезе которых влияние токсических пищевых, техногенных и других вредных факторов прослеживается особенно отчетливо. К ним относятся сердечно-сосудистые, онкологические, аутоиммунные заболевания, болезни обмена веществ, на долю которых приходится до 70% смертности. Их часто называют «экогенетическими болезнями». Причина их распространения не только в прогрессивном ухудшении экологических условий, но и в повышенной индивидуальной чувствительности к действию повреждающих факторов. Мутантные гены (аллели), которые совместимы с рождением и жизнью, но при определенных неблагоприятных условиях способствуют развитию того или иного многофакторного заболевания, получили название «генов предрасположенности»

Параллельно с геномом человека идет расшифровка еще 820 геномов других животных и растений. Каким бы уникальным ни казался человек, в его ДНК есть довольно много сходства даже с мышами и дрозофилами. Что же касается наших ближайших родственников, то геном человека отличается от шимпанзе всего лишь на 1%. Различия обнаружены в другом: в геноме человека много вставленных в него чужеродных элементов – ретровирусов, а у обезьян их почти нет. Сходство на генном уровне позволяет изучать работу какого-либо гена у более простых организмов – так проще и быстрее, а затем использовать эти результаты применительно к человеку.

В то же время каждый человек обладает уникальным геномом: мы отличаемся друг от друга приблизительно одной позицией нуклеотидов из тысячи. Изучение генотипического разнообразия может дать ключ к пониманию уникальности личности, роли наследственности в интеллектуальных способностях и чертах характера. В обозримом будущем станет возможным создание генетического паспорта каждого человека.

#### ЛИТЕРАТУРА:

1. Баранов В.С. Персонафицированная медицина: ожидания, разочарования, надежды // Вестник РАМН. - 2011. - № 9. - С. 27-35.

2. Бочков Н.П. Вклад генетики в медицину // Рос. мед. вестн. - 2001. - № 4. - С. 4-13.
3. Поллард К. Что делает нас людьми? // В мире науки. - 2009.- № 7. - С. 24-29.
4. Brand A., Brand H., Baumen T.C. The impact of genetics and genomics on public health // Europ. J. Human Genet. - 2008. -Vol. 16. - P. 5-13.