

Лекція № 18 .

Тема: Генетична варіабельність людини. Еволюція геному людини

План:

1. Генетична варіабельність людини.
2. Еволюція геному людини.

Хід лекції:

1. Генетична варіабельність людини.

Ви знаєте, що сучасне людство належить до одного біологічного виду *Homo sapiens*. Наш вид не є однорідним, у ньому виділяють групи людей, які за певними ознаками ближчі всередині групи, ніж з іншими групами.

Єдиного підходу до виділення таких груп за чітко окресленими критеріями немає: учені в галузі соціології, культурології, антропології та біології поділяють людство на раси, національності, етнічні та інші групи.

Неоднорідність людства очевидно помітна навіть у зовнішніх ознаках будови: ми різномасно кольором шкіри, волосся, зростом, формою та розміром очей і багатьма іншими параметрами. З матеріалу попередніх параграфів зрозуміло, що такі відмінності повинні мати в тому числі і генетичне підґрунтя. Звісно, немає якихось специфічних генів, які б зумовлювали належність до тієї чи іншої групи: як представники одного виду, всі люди мають подібні генотипи. Ідеться лише про переважання тих чи інших алельних версій спільних для всіх генів.

Сучасні дослідження свідчать, що 99,9% геному є спільними в усіх людей. І лише 0,1% ДНК надають нам неповторної унікальності. На ці 0,1% припадають описані раніше успадковані алельні версії генів і мутації, що виникають як нові. Ця різниця геномів зумовлює відмінності в зовнішній і внутрішній будові, у фізіологічних особливостях, у стійкості до хвороб і характері реагування на ліки тощо. Крім цього, звісно, частина відмінностей зумовлена модифікаційною мінливістю внаслідок впливу середовища.

Особливий інтерес для сучасної біомедицини становлять **однонуклеотидні поліморфізми (SNP)**. Це відмінності в ДНК, які стосуються лише однієї пари основ. Ми раніше розглядали такі приклади зазначених замін як точкові мутації. Але не всі подібні заміни призводять до істотних змін у структурі кодованих білків, які ми називали раніше алелями. Адже деякі SNP можуть бути синонімічними мутаціями, деякі – припадати на некодувальні ділянки ДНК, яких у людини близько 97%. І навіть якщо заміна нуклеотиди є несинонімічною, змінена амінокислота може мати хімічні характеристики, подібні до вихідної, а тому структура білка може змінитися не критично до його головної функції. Тим не менше, вона може змінитися частково.

Наприклад, якщо ген кодує певний фермент, деякі заміни амінокислот можуть залишати його функціональним, але змінювати ефективність на кілька відсотків. Це не призведе до таких катастрофічних наслідків, які ми описували раніше, але за умови використання наукових статистичних методів вони можуть стати помітними.

Для аналізу подібних ефектів учені в галузі генетики використовують **алгоритми повногеномного пошуку асоціацій**. Досліджуваних людей розділяють на групи за критерієм, який цікавить дослідників. Далі рахують частоти

зустрічальності різних варіантів поліморфізмів, асоційовані з тим чи іншим фенотипом. У такий спосіб учені знаходять гени та їх ділянки, пов'язані з різними варіантами ознаки. Цікаво, що 85% відомих нині SNP є спільними для всього людства, а інші 15% є специфічно різними в представників різних людських популяцій. Якщо досліджувані відмінності стосуються стійкості до хвороб або сприйнятливості до ліків, такі дослідження мають чимале практичне значення.

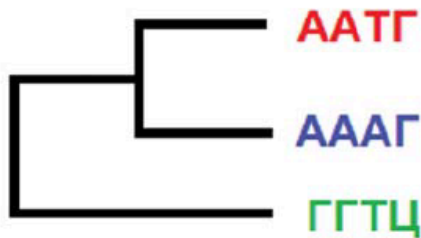
2. Еволюція геному людини.

Минуного року ви ознайомилися із сучасними науковими уявленнями про виникнення виду Людина розумна. На ранніх етапах розвитку еволюційної антропології основним джерелом інформації про антропогенез були викопні рештки кістяків давніх гомінід. Наразі сучасні молекулярно-біологічні методи дають можливість детальніше реконструювати процес еволюції нашого виду.

Біоінформатика. В арсеналі сучасних антропологів є низка описаних раніше молекулярно-біологічних методів, що дають важливі наукові дані.

Секвенування ДНК дає інформацію про склад геному людини та сучасних людиноподібних мавп. Молекула ДНК є порівняно стійкою до хімічних змін і відносно непогано зберігається у викопних рештках. Це дає змогу дослідникам та дослідницям секвенувати ДНК, виділену зі знайдених у розкопках кісток. Звісно, молекули ДНК зберігаються не повністю, а тому зчитати можна лише фрагменти. Проте за умови наявності великої кількості секвенованих довгих фрагментів можна реконструювати весь геном (або більшу його частину). Таке завдання можна порівняти з відновленням тексту книги із залишків різних сторінок. Стосовно ДНК його успішно виконують за допомогою математичних методів, які є частиною біоінформатики. Порівнюючи послідовності ДНК різних організмів, біологи можуть кількісно оцінити ступінь їхньої спорідненості.

Порівняння геномів людини і шимпанзе. Як було зазначено вище, генетично найбільш спорідненими до людини є шимпанзе та бонобо. Як ви знаєте, каріотип людини складається з 23 пар хромосом. Натомість у шимпанзе та інших людиноподібних мавп їх 24. Установлено, що людська хромосома 2 виникла як результат злиття двох хромосом предкового організму. Сучасні оцінки свідчать, що близько 98% послідовності ДНК людини і шимпанзе є спільними.

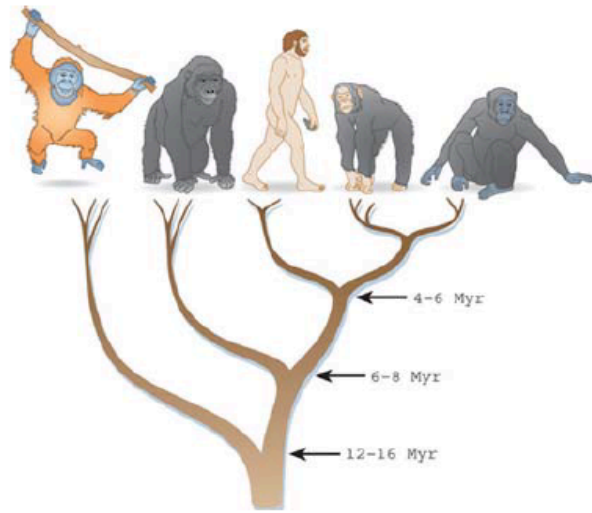


Червона та зелена послідовності різняться трьома нуклеотидами, червона та синя – однією. Отже, верхні дві послідовності більш споріднені, вони розділилися пізніше, ніж від спільного предка від'єдналася «зелена» лінія.



Обчисліть, скільки нуклеотидів відрізняє синю та зелену послідовності.

Подібний аналіз десятків і сотень тисяч нуклеотидних послідовностей вимагає потужних обчислень.



Людина найбільше споріднена з шимпанзе та бонобо (праворуч), ніж з горилами чи orangутанами (ліворуч).

Більшість відмінностей зумовлені одонуклеотидними замінами, яких налічують близько 35 млн. Решта (близько 3% відмінностей) зумовлена хромосомними перебудовами – вставками, видаленнями тощо. Частина активних генів шимпанзе в людини втрачена або не функціональна – таких налічують близько 80. Істотна частина з них (36) припадає на гени нюхових рецепторів. Інші втрачені гени кодуєть одну з форм кератину – головного білка волосся, один з варіантів міозину – скоротливого білка м'язів тощо. Це зумовлює низку відмінностей сучасної людини від шимпанзе. Низка генів містить найбільшу кількість міжвидових відмінностей: вони інтенсивно змінювалися в процесі атропогенезу. До них, наприклад, належить згадуваний раніше FOXP2, порушення діяльності котрого в людини пов'язане з проблемами мовлення. Вивчення таких генів дозволяє глибше зрозуміти біологічну природу людини.

Генетика та міграції людства. Важливу інформацію дають дослідження ДНК мітохондрій та Y-хромосоми. Їхньою особливістю є передача з покоління в покоління лише по жіночій (мітохондріальна) та чоловічій (Y) лініях. На відміну від ДНК аутосом, ці молекули не підлягають рекомбінації в процесі кросинговеру. Тому за допомогою методів біоінформатики можна реконструювати зміни їхньої структури в процесі еволюції та міграцій людства.

Контрольні запитання:

1. Назвіть фактори, які зумовлюють генетичну різноманітність людства.
2. Чи діють на сучасне людство еволюційні фактори? Якщо так, як вони впливають на його генетичну структуру.
3. Аргументовано доведіть, що всі люди є представниками одного біологічного виду.
4. Дайте означення понять геном, біоінформатика.
5. Поясніть значення біоінформатики в розкритті питання еволюції геному людини.

6. Чи діють на сучасне людство еволюційні фактори? Якщо так, як вони впливають на його геном?

7. Чи можна говорити про специфічні «людські» гени, які роблять наш вид унікальним?

Література:

1. Андерсон О. А. та ін. Біологія і екологія: підруч. для 10 кл. закладів загальної середньої освіти: рівень стандарту/О.А. Андерсон, М. А. Вихренко, А. О. Чернінський. – К. : Школяр, 2018. – 41-56 стор.

2. Соболев В.І. Біологія і екологія: підручник (рівень стандарту) для 10 класу закладів ЗСО– Кам'янець-Подільський: Абетка, 2018. – 163-166 стор.