

Тема: ГЕНЕТИЧНИЙ МОНІТОРИНГ У ЛЮДСЬКИХ СПІЛЬНОТАХ.

Вивчення нового матеріалу

ГЕНЕТИЧНИЙ МОНІТОРИНГ – це систематичне спостереження за станом генофонду популяції, що дає змогу оцінювати наявний мутаційний процес та прогнозувати його зміни. Цей вид спостереження передбачає *збирання, обробку, аналіз, збереження інформації про виникнення захворювань, зумовлених мутагенним впливом середовища*. Генетичний моніторинг є сукупністю заходів для відслідковування появи й поширення спадкових захворювань. (*пригадайте, які спадкові захворювання ви знаєте*).

Скринінг (від англ. screening – просіювання, сортування) – стратегія в організації охорони здоров'я, спрямована на виявлення захворювань у людини в процесі масового обстеження населення. У медицині застосовують масовий скринінг всього населення, пренатальний скринінг новонароджених, кардіологічний, урологічний, гінекологічний скринінг та ін. Скринінг-програми дають змогу виявити захворювання або спадкову патологію до її клінічного прояву і, застосовуючи профілактичне лікування, забезпечити здоров'я людини в суспільстві. Скринінгові дослідження не встановлюють діагнози, це роблять лікарі.

Генетичний скринінг – це метод раннього виявлення генетичних порушень. Найвагоміших результатів було досягнуто під час виявлення спадкових дефектів обміну речовин (фенілкетонурії, галактоземії тощо) у новонароджених. Молекулярно-генетична діагностика – група методів дослідження ДНК з метою виявлення генетичних порушень у її структурі. Для цих досліджень використовують ДНК, яку виділяють із венозної крові, слини, навколоплідної рідини, зі слизової оболонки рота тощо. Досить часто вистачає навіть краплинки крові, з скрібка епітелію щок або однієї волосної цибулини. Основними методами молекулярно-генетичної діагностики є *цитогенетичний* метод (вивчення хромосомних порушень за допомогою мікроматриць, нанесених на ДНК-чіпи), метод *полімеразних ланцюгових реакцій* (виявлення вірусів, інфекцій за допомогою багатократного дублювання обраної ділянки ДНК), метод *ферментної гібридизації* (використання генетичних ДНК-маркерів для виявлення порушених генів), *мікрочіпування* (метод порівняння виділених ділянок ДНК із генетичними маркерами на ДНК-чіпах).

ПОПУЛЯЦІЯ ЛЮДИНИ (людське угруповання) – це відносно стабільна й відносно ізольована група особин виду Людина розумна, які мешкають на спільній території, вільно вступають у шлюб й мають спільний генофонд. Основною умовою існування людських популяцій є вільний шлюб, у той час як у тварин – це вільне схрещування (панміксія). Зазвичай прикладом людських міста, села чи певної місцевості.

Генетична характеристика популяцій – це визначення особливостей її генетичної структури, тобто якісного складу генів, частоти алелів та частоти генотипів. Вивченням генетичної структури популяцій та тих процесів, що відбуваються в них, займається генетика популяцій. Популяцій є населення. Популяції людини вирізняються соціальними особливостями, що позначаються на їхній морфологічній, екологічній та генетичній характеристиках.

Генофонд – сукупність усіх алелів, генів і генотипів однієї популяції організмів. Серед генів популяції є однакові для усіх особин, а є й відмінні, тому виокремлюють такі властивості генофонду, як генетична однорідність та генетична різноманітність. Окрім того, для генофонду популяцій характерні й такі властивості, як цілісність, відкритість, динамічність.

Чинники, які впливають на формування генофонду популяцій людини та змінюють їхню генетичну структуру:

- 1) природний добір;
- 2) мутаційний процес;
- 3) популяційні хвилі;
- 4) дрейф генів;
- 5) ізоляція, що обмежує вільне схрещування (панміксію);
- 6) міграції.

Отже, генофонд популяції, що є елементарною еволюційною одиницею, формується та змінюється під дією еволюційних чинників.

Генофонд

Генофонд — це сукупність усіх можливих варіантів генів певного виду організмів у конкретній популяції або у виду в цілому. Генофонд популяції дозволяє їй оптимально пристосовуватися до існуючих умов існування.

Якщо ген представлений у певній популяції тільки одним алелем, то популяція стосовно цього гена є мономорфною. А якщо алелів гена в популяції більше одного, то вона є поліморфною.

Генофонд з високим рівнем поліморфізму набагато краще забезпечує здатність популяції до виживання в умовах змін навколишнього середовища. Це відбувається завдяки тому, що відбір у популяції працює з великою кількістю можливих сполучень алелів, що підвищує шанси на швидке утворення комбінації, придатної для виживання у змінених умовах. А види з низьким рівнем поліморфізму потенційно є більш уразливими, бо їм важче пристосовуватися до умов, що змінюються.

Генофонд людини розумної (*Homo sapiens*), наприклад, формувався під впливом різних факторів. Місцем формування цього виду була Африка, і природні умови якої суттєво вплинули на генофонд. Кілька разів виду в цілому або його окремим популяціям доводилося проходити крізь «пляшкове горло» (різке скорочення чисельності під впливом стороннього фактору), що зменшувало поліморфізм генофонду. А схрещування з іншими видами (такими, наприклад, як денісівці і неандертальці) навпаки, поліморфізм генофонду збільшували.

Фактори, що впливають на генофонд

Фактор	Особливості дії фактору
Інтенсивність утворення нових мутацій	У певних районах можлива більш сильна дія мутагенних факторів, що збільшує кількість мутацій у популяції та сприяє появі нових варіантів. Саме підвищений рівень мутацій у Великій рифтовій долині в Африці міг стати причиною формування 1,5-2 млн років тому в цій місцевості роду Людина
Тиск природного добору	Дія біотичних або абіотичних факторів може змінювати частоти певних алелів як окремих генів, так і цілих генних комплексів. Так, саме вплив абіотичного фактору (сонячної радіації) є основною причиною більш темного або більш світлого забарвлення шкіри в різних людських популяціях. Більш темне забарвлення зменшує ризик розвитку раку шкіри під дією сильного ультрафіолетового опромінення. А світле забарвлення в умовах низького сонячного опромінювання полегшує синтез у шкірі вітаміну D і зменшує ризик розвитку рахіту
Взаємодія зі збудниками захворювань	Збудники захворювань часто впливають на частоти алелів генів, які відповідають за певні біохімічні або імунологічні ознаки. Наприклад, після епідемії чуми в Європі в XIV столітті в європейській популяції збільшилася частка людей з I (0) та II (A) групами крові, які виявилися дещо стійкішими до цього збудника
Міграції	Міграції з інших регіонів можуть привносити до популяції нові алелі. Прикладом цього є потрапляння до генофонду корінних американців одного з варіантів мітохондріальної ДНК, який виник на території Європи. Після його виникнення в Європі частина людей з таким варіантом ДНК (гаплотипом) мігрувала на схід Євразії і потрапила до популяції, яка стала предковою для жителів Америки
Ефект засновника	Через те що нові популяції засновує зазвичай відносно невелика група людей, це може бути причиною суттєвих змін частот деяких алелів або взагалі їх зникнення. Так, у групу, яка стала предковою для корінних американців, не потрапили люди з алелем B групи крові AB0. Тому до прибуття європейців у жителів Америки були тільки дві групи крові — I (0) і II (A)
Дрейф генів	Зміна частот алелів у результаті дрейфу генів відбувається під дією випадкового фактору, який знищує частину популяції без урахування пристосувальної цінності алелів, що може суттєво змінювати частоти їх окремих варіантів. Таким фактором було виверження супервулкану Тоба в Індонезії 75 тисяч років тому. Наслідком виверження стала загибель значної частини людей на території Азії

	та Африки, що суттєво змінило генофонди тих груп, яким удалось вижити в цій ситуації
Фактор	Особливості дії фактору
Статевий добір	Статевий добір може суттєво впливати на цілу низку генів. У першу чергу на ті, які пов'язані із зовнішнім виглядом і особливостями поведінки людини. Саме дією статевого добору пояснюють активне поширення особин з білявим волоссям на території Європи та значний розвиток борід на обличчі айнів (Японія)

Як і в усіх інших живих організмів, популяції людини мають свої генофонди, які в сукупності утворюють генофонд нашого виду. Між собою генофонди людських спільнот можуть досить суттєво відрізнятися один від одного. На появу таких відмінностей впливає цілий ряд факторів.

Фактори, які впливають на генофонд популяцій людини

Особливості формування генофондів

Дія комплексу наведених вище факторів створює для кожної людської популяції свою неповторну історію розвитку, що позначається на її генофонді. Слід відмітити, що для різних популяцій значення різних факторів було неоднаковим. Крім того, велике значення для генофонду конкретної популяції мали її контакти з іншими популяціями і географічні умови місця проживання.

Запозичення певних алелів з геному неандертальців представниками людини розумної принесли неафриканським популяціям нашого виду суттєву користь. Як показав докладний аналіз, популяції людини розумної отримали від неандертальців, зокрема, алелі трьох генів головного комплексу гістосумісності. Саме ці варіанти алелів забезпечують стійкість особини до низки вірусних інфекцій.

Так, популяції людини, які заселяли східну Азію, свого часу зіткнулися з популяціями іншого виду — людини денисівської. Їхні контакти збагатили генофонд популяцій Азії, Австралії та Океанії новими алелями. Саме денисівські алелі дозволяють популяції, яка заселила Тибет), комфортно відчувати себе в умовах високогір'я. Цей приклад не є єдиним. Так, після виходу предків сучасної людини з Африки відбулося їх схрещування з неандертальцями. І невелика частина неандертальських алелів зараз присутня в геномах усіх неафриканських популяцій.

Різні географічні умови по-різному впливають на популяції. Так, Австралія є рівнинним материком, на якому відсутні суттєві бар'єри для пересування людини. Тому генофонди австралійських аборигенів різних регіонів різняться не дуже сильно. А от Нова Гвінея — гористий острів. Навіть ті групи, які живуть на невеликій відстані одна від одної, можуть не контактувати одна з одною через наявність між їхніми місцями поселення непрохідних місцин. Тому генофонд цієї популяції більш різноманітний і диференційований

Нещодавно розроблений метод пошуку сторонніх фрагментів ДНК (цей метод не використовує ДНК з викопних решток) підтвердив факти схрещування предків сучасної людини з неандертальцями і денисівською людиною. Він також дозволив встановити, що наші предки схрещувалися з денисівцями як мінімум двічі.

Домашнє завдання:



1. Опрацювати конспект та переглянути відео за посиланням:

<https://www.youtube.com/watch?v=126XcCTVUzI>

https://www.youtube.com/watch?v=dngEBRHn_JU

2. Перегляньте презентацію за посиланням:

<https://naurok.com.ua/prezentaciya-genetichniy-monitoring-u-lyudskih-spilnotah-106461.html>

3. Дати відповіді на запитання (усно)

- 1 Що таке генетичний моніторинг?
2. Назвіть основні напрями генетичного моніторингу.
3. Що таке скринінг?

Бережіть себе та близьких!

