ТЕМА: СУЧАСНІ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНІ МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕНЬ СПАДКОВОСТІ ЛЮДИНИ. СУЧАСНИЙ СТАН ДОСЛІДЖЕНЬ ГЕНОМУ ЛЮДИНИ

1. Сучасні молекулярно-генетичні методи досліджень спадковості людини

Молекулярно-генетичні методи дослідження спадковості — це велика і різноманітна група методів, призначених для вивчення молекул ДНК (алеля, гена, частини хромосоми) — як нормальних, так і пошкоджених, і розшифрування первинної послідовності нуклеотидів.

Етапи дослідження є такими:

1) *Отримання зразків ДНК*: виділення всієї ДНК з клітин; рестрикція ДНК — отримання окремих фрагментів.

2) *Ампліфікація* — накопичення (помноження, клонування) однакових фрагментів ДНК. Застосовується метод полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР).

3) *Електрофорез фрагментів ДНК* — розділення фрагментів за молекулярною масою та електричним зарядом на поверхні гелю з агару. Кожен фрагмент має певні розміри і займає в гелі певне місце у вигляді смуги.

4) *Ідентифікація окремих фрагментів ДНК*. Фрагменти ДНК переносять на спеціальні фільтри, де відбувається їх гібридизація з радіоактивними синтетичними зондами або клонованими фрагментами ДНК. Зонд виявляє потрібний фрагмент ДНК шляхом зв'язування з комплементарними до нього нуклеотидними послідовностями фрагмента.

На сьогодні вивчення структури ДНК за цим методом є автоматизованим і відбувається у спеціальних приладах — секвенаторах.

Молекулярно-генетичні дослідження застосовують:

1) У клінічній лабораторній діагностиці:

• діагностика вірусних інфекцій (ВІЛ, гепатит, статеві інфекції та ін.);

• визначення батьківства;

• діагностика спадкових хвороб (виявлення мутацій);

• судова медицина (ідентифікація особи).

2) Фундаментальна наука:

• секвенування (визначення нуклеотидної послідовності);

• клонування генів;

• генна інженерія (створення трансгенних тварин і рослин);

• генна терапія;

• напрямлений мутагенез.

2. Сучасний стан досліджень геному людини

1990 року був створений міжнародний проект «Геном людини», мета якого полягає у визначенні послідовностей ДНК та локалізація генів і їхніх функцій. Спочатку 2000 року було створено попередній варіант — «чернетка» геному (83 %). А 2003 року геном людини був майже повністю секвенований (99,9 %) — була прочитана послідовність 3 млрд пар основ, з яких

побудована ДНК всіх 23 пар хромосом людини (деякі гетерохроматинові ділянки не секвеновані й сьогодні). Генетична довжина геному людини складає 3000 сантимор-ганід.

Були складені карти геному, карбовано близько 40 тис. кодуючих послідовностей. Загальне число генів, ймовірно, складає 30,5-40 тис. (за іншими даними — 20-25 тис.).

На сьогодні весь геном людини вивчений і картований у вигляді великих фрагментів, які перекривають один одного розташування кожного з цих фрагментів на хромосомі визначено з високою точністю.

Залишаються невивченими:

• центральні частини кожної хромосоми — центромери, які містять велику кількість послідовностей ДНК, що повторюються;

• кінці хромосом — теломери, які також складаються з повторювальних фрагментів і тому в більшості із 46 хромосом їх розшифрування не завершено;

• також лишаються ще кілька «білих плям», розкиданих по всьому геному; деякі з них доволі великі, але є сподівання, що вони будуть розшифровані у найближчі роки.

Розшифрування геному людини сприятиме розвитку нових напрямків у медицині, вивченню природи спадкових і злоякісних хвороб (рак молочної залози, гемофілія, захворювання печінки та ін.), розробці генної та клітинної теорії, теорії еволюції.

IV. УЗАГАЛЬНЕННЯ, СИСТЕМАТИЗАЦІЯ Й КОНТРОЛЬ ЗНАНЬ І ВМІНЬ УЧНІВ

1. Назвіть і коротко охарактеризуйте сучасні молекулярно-генетичні методи досліджень спадковості людини

2. Де і яким чином вони застосовуються?

3. Охарактеризуйте сучасний стан досліджень геному людини. Які частини геному розшифровані, а які ще залишаються невивченими і з якої причини?

V. ДОМАШНЄ ЗАВДАННЯ

Опрацювати відповідний параграф у підручнику. Повторити закономірності успадкування ознак за різним типом успадкування.