

ژنوم کامل انسان توالی‌یابی شد

دانشمندان سرانجام اولین ژنوم کامل انسان را نقشه‌برداری کردند و با این کار راه جدیدی را در جهت جستجوی سرخ‌هایی در مورد جهش‌های عامل بیماری و تفاوت‌های ژنتیکی در بین ۷.۹ میلیارد نفر از مردم جهان ارائه کردند.



دانشمندان سرانجام اولین ژنوم کامل انسان را نقشه برداری کردند و با این کار راه جدیدی را در جهت جستجوی سرخ‌هایی در مورد جهش‌های عامل بیماری و تفاوت‌های ژنتیکی در بین ۷.۹ میلیارد نفر از مردم جهان ارائه کردند.

به گزارش ایسنا به نقل از یورونیوز، محققان در سال ۲۰۰۳ از آنچه در آن زمان به عنوان "توالی کامل ژنوم انسان" نام برده می‌شد، رونمایی کردند. اما حدود ۸ درصد از آن به طور کامل رمزگشایی نشده بود و این امر نیز به آن خاطر بود که آن توالی، از تکه‌های بسیار تکراری دی.ان.ای تشکیل شده بود که به سختی با بقیه ترکیب می‌شدند. اخیراً گروهی از دانشمندان در مطالعه‌ای که نتایج آن در مجله "Science" منتشر شد، اعلام کردند که سرانجام موفق به نقشه برداری از اولین ژنوم انسان شده‌اند.

"اریک گرین" (Eric Green)، مدیر مؤسسه ملی تحقیقات ژنوم انسانی (NHGRI) آمریکا طی بیانیه‌ای گفت: تولید یک توالی ژنوم انسانی واقعا یک دستاورد علمی باورنکردنی است که اولین نمای جامع از نقشه ساخت دی ان ای ما را ارائه می‌دهد. این اطلاعات بنیادی، سبب تقویت و تشدید تلاش‌های محققان برای درک تمام تفاوت‌های ظریف عملکردی ژنوم انسان خواهد شد و این امر نیز به نوبه خود بخش بررسی مطالعات ژنتیکی بیماری‌های انسانی را تقویت می‌کند.

نقش دی.ان.ای در بخش مراقبت‌های بهداشتی

توالی ژنوم انسانی که اکنون کامل شده است، برای مطالعاتی که با هدف ایجاد دیدگاه‌های جامع از تنوع ژنومی انسان یا چگونگی تفاوت دی.ان.ای افراد انجام می‌شود، ارزشمند خواهد بود.

"آدام فیلیپی" (Adam Phillippy)، یکی از محققان این مطالعه در این باره گفت: تعیین توالی کل ژنوم یک فرد باید در سال‌های آینده هزینه کمتری داشته باشد و روند آن ساده‌تر شود.

"فیلیپی" در بیانیه‌ای گفت: در آینده، زمانی که ژنوم فردی توالی‌یابی شود، ما قادر خواهیم بود تمام جهش‌های موجود در دی.ان.ای او را شناسایی کنیم و از آن اطلاعات برای راهنمایی بهتر مراقبت‌های بهداشتی او استفاده کنیم. تکمیل توالی ژنوم انسان مانند استفاده از یک عینک جدید است. اکنون که می‌توانیم همه چیز را به وضوح ببینیم، یک قدم به درک بهتر معنای آن نزدیکتر شده ایم.

شناسایی ۲۰۰۰ ژن جدید

نسخه کامل این کنسرسیوم از ۳.۰۵۵ میلیارد جفت باز یعنی واحدهایی که کروموزوم‌ها و ژن‌های ما از آنها ساخته شده‌اند و ۱۹ هزار و ۹۶۹ ژن که پروتئین‌ها را رمزگذاری می‌کنند، تشکیل شده است.

جفت باز (Base pair) در زیست‌شناسی مولکولی و ژنتیک، به دو نوکلئوتید با ترکیبات مکمل مخالف روی رشته‌های آران‌ای (RNA) و دی ان ای (DNA) که با پیوند هیدروژنی به هم متصل شده‌اند، اطلاق می‌شود.

از میان این ژن‌ها، محققان حدود ۲۰۰۰ ژن جدید را شناسایی کردند. اکثر آنها غیرفعال هستند، اما ممکن است ۱۱۵ مورد از آنها هنوز فعال باشند. دانشمندان همچنین حدود ۲ میلیون جهش ژنتیکی دیگر را شناسایی کردند که ۶۲۲ مورد از آنها در ژن‌های مرتبط با پزشکی وجود داشت.

این کنسرسیوم "تلومر به تلومر" (T2T) نام دارد؛ چراکه از ساختارهای موجود در انتهای همه کروموزوم‌ها (ساختار نخ‌مانندی در هسته اکثر سلول‌های زنده که اطلاعات ژنتیکی را به شکل ژن‌ها حمل می‌کند)، نامگذاری شده است.

در میان چیزهای دیگر، توالی‌های دی.ان.ای جدید جزئیات تازه‌ای را در مورد ناحیه اطراف چیزی که سانترومر نامیده می‌شود، ارائه می‌کند. این ناحیه جایی است که کروموزوم‌ها هنگام تقسیم سلول‌ها گرفته می‌شوند و از هم جدا می‌شوند تا اطمینان

حاصل شود که هر سلول دختر تعداد مناسبی از کروموزوم ها را به ارث می برد.

سانترومر (Centromere) قسمتی از کروموزوم های مضاعف شده (متافازی) که دو کروماتید خواهری را به یکدیگر متصل می کند، است؛ همچنین بخش نازکی از کروموزوم که جایگاه آن را فرورفتگی اولیه نیز می نامند.