



آخرین قطعه از ژنوم انسان توالی‌یابی شد

دانشمندان آخرین قطعه از ژنوم انسان، یعنی کروموزوم Y را توالی‌یابی کردند و طی آن به یافته‌های جدید و بینش تازه‌ای در مورد تولید مثل مردان و سایر نشانگرها مانند خطر سرطان رسیدند.

دانشمندان آخرین قطعه از ژنوم انسان، یعنی کروموزوم Y را توالی‌یابی کردند و طی آن به یافته‌های جدید و بینش تازه‌ای در مورد تولید مثل مردان و سایر نشانگرها مانند خطر سرطان رسیدند.

به گزارش اسپنا، در حالی که ممکن است برای برخی تعجب‌آور باشد، اما گویا کروموزوم جنسی نر بسیار پیچیده‌تر از هم‌تای ماده خود است. به همین دلیل است که این میزان طول کشیده تا دانشمندان دقیقاً بفهمند چه چیزی یک مرد را مرد می‌کند. سال گذشته دانشمندان کامل‌ترین توالی بدون شکاف از ژنوم انسان را که تا به حال تولید شده بود، رونمایی کردند، اما یک قطعه کوچک در این پازل هنوز وجود نداشت و آن، کروموزوم Y بود.

اکنون این کوچکترین عضو خانواده کروموزوم انسان به طور کامل توالی‌یابی شده و معمایی را حل می‌کند که حل آن سه دهه طول کشیده است.

نتیجه، یک ژنوم مرجع انسانی فراگیر است، ژنومی که اکنون می‌تواند حاوی اسرار باروری مردان باشد. سه سال پس از اولین مونتاژ بدون شکاف و تلومر به تلومر کروموزوم X، سرانجام نوبت به کروموزوم Y رسید. این اولین بار است که یک ژنوم کامل انسانی برای کسانی که از نظر بیولوژیکی با کروموزوم Y در DNA خود متولد شده‌اند، تشکیل می‌شود که می‌تواند به جستجوی راه‌های جدید برای مقابله با اختلالات ژنتیکی کمک کند.

کروموزوم Y باروری مردان از جمله تولید اسپرم را تعیین می‌کند، بنابراین ممکن است به درمان جدیدی برای ناباروری مردان نیز کمک کند.

پژوهشگران پشت این پیشرفت می‌گویند که این کروموزوم دانشمندان را گیج کرده است، زیرا کد ژنتیکی آن به همراه چالش‌های دیگر، حاوی «پالیندروم‌های طولانی، تکرارهای پشت سر هم و تکرارهای قطعه‌ای» است. یکی از مناطقی که حاوی این پالیندروم‌های مشکل‌ساز است، ناحیه فاکتور آرواسپرمی است و حذف‌های ژنتیکی در اینجا باعث اختلال در تولید اسپرم می‌شود.

آرانگ رای (Arang Rhie) دانشمند موسسه ملی تحقیقات ژنوم انسانی (NHGRI) و نویسنده ارشد این مطالعه می‌گوید: این ساختار بسیار مهم است، زیرا گاهی اوقات این پالیندروم‌ها می‌توانند حلقه‌هایی از DNA ایجاد کنند. گاهی اوقات، این حلقه‌ها به طور تصادفی قطع می‌شوند و حذف‌هایی در ژنوم ایجاد می‌کنند.

کنسرسیون تلومر به تلومر موسسه ملی تحقیقات ژنوم انسانی یافته‌های این مطالعه را ارائه کرده و نشان داده است که آنها قادر به اضافه کردن بیش از 30 میلیون جفت پایه به داده‌های موجود برای تکمیل این معما قدیمی هستند.

آدام فیلیپی پژوهشگر ارشد NHGRI و رئیس این کنسرسیون گفت: بزرگترین شگفتی این بود که این تکرارها چقدر سازماندهی شده بودند. ما نمی‌دانستیم دقیقاً چه چیزی این دنباله گمشده را تشکیل می‌دهد. می‌توانست بسیار آشفته باشد، اما در عوض، تقریباً نیمی از کروموزوم از بلوک‌های متناوب دو توالی تکرار شونده خاص به نام دی‌ان‌ای ماهواره‌ای ساخته شده است که یک الگوی زیبا و لحاف‌مانند می‌سازد.

در مجموع 62 میلیون و 460 هزار و 29 دنباله جفت پایه وجود دارد که با هم داستان بیولوژیکی رشد مردانه را تعریف می‌کنند. دانشمندان همچنین 41 ژن جدید کدکننده پروتئین را شناسایی کردند.

فیلیپی گفت: وقتی تنوعی را پیدا می‌کنید که قبلاً ندیده‌اید، همیشه امیدوارید که آن گونه‌های ژنومی برای درک سلامت انسان مهم باشند. تنوع‌های ژنومی مرتبط با پزشکی می‌توانند به ما در طراحی تشخیص بهتر در آینده کمک کنند.

این یافته‌ها همچنین برخی از اشتباهات را تصحیح کردند، مانند اشتباهاتی که در مطالعات میکروبیومی انجام شده بود که به اشتباه توالی Y ناشناخته را به باکتری نسبت می‌دادند.

کروموزوم Y همراه با کروموزوم X، بیست و سومین جفت کروموزوم بدن انسان را تشکیل می‌دهند. طی لقاح یک تخمک، اسپرم یا به تولید یک X (تولید جنین ماده بیولوژیکی) یا یک Y (که منجر به یک نر بیولوژیکی می‌شود) کمک می‌کند.

البته مواردی وجود دارد که در آن تجمع متفاوتی رخ می‌دهد که به عنوان آنیوپلوئیدی کروموزوم جنسی شناخته می‌شود. شایع‌ترین آن سندرم کلاین فلتز (Klinefelter) است که منجر به پیکربندی XXY می‌شود که تخمین زده می‌شود از هر 500 مرد یک نفر را تحت تأثیر قرار دهد. این سندرم با برخی از ناهنجاری‌های فیزیولوژیکی و مسائل مربوط به رشد و یادگیری مرتبط با سن مرتبط است.

دیلن تیلور متخصص ژنتیک در دانشگاه جانز هاپکینز و یکی از نویسندگان این مطالعه می‌گوید: اکنون که این توالی 100 درصد کامل از کروموزوم Y را داریم، می‌توانیم تغییرات ژنتیکی متعددی را شناسایی و کشف کنیم که می‌تواند بر ویژگی‌های انسانی و بیماری‌ها به گونه‌ای که قبلاً قادر به انجام آن نبودیم، تأثیر بگذارد.

این گروه بیش از 30 میلیون «حروف» را در توالی DNA پر کردند تا کروموزوم Y را به طور کامل جمع‌آوری کنند. آنها همچنین

خطاهای متعدد در بخش های توالی یابی شده قبلی را تصحیح کردند و همانطور که اشاره شد، 41 ژن جدید کدکننده پروتئین را کشف کردند.

در مطالعه دوم به رهبری پیل هالاست متخصص ژنتیک از آزمایشگاه جکسون، پژوهشگران یک گام فراتر رفتند و از توالی مرجع برای جمع آوری کروموزوم Y انسانی از 43 فرد مذکر استفاده کردند که نیمی از آنها نماینده نژاد آفریقایی بودند.

این مجموعه ها با هم 183 هزار سال از تکامل انسان را در بر گرفت و تغییرات شگفت انگیزی را در کروموزوم Y نشان داد. این دو پژوهش در مجله Nature منتشر شده است.