



عامل تفاوت بین انسان‌ها جهش ژنتیکی نیست، بلکه ...

تاکنون جهش‌ها را عامل اصلی ایجاد تفاوت میان انسان‌ها می‌دانستیم اما تحقیق تازه‌ای نشان می‌دهد این تغییرات در ساختار بنیادین دی.ان.ای هست که ژنوم انسان‌ها را از یکدیگر متمایز کرده است.

تاکنون جهش‌ها را عامل اصلی ایجاد تفاوت میان انسان‌ها می‌دانستیم اما تحقیق تازه‌ای نشان می‌دهد این تغییرات در ساختار بنیادین دی.ان.ای هست که ژنوم انسان‌ها را از یکدیگر متمایز کرده است.

دانشمندان تاکنون جهش‌ها را عامل اصلی ایجاد تفاوت میان انسان‌ها می‌دانستند، اما تحقیقی تازه نشان می‌دهد تغییرات ناشناخته در ساختار بنیادین دی.ان.ای می‌تواند بیش از جهش‌های کوچک و مستقل، ژنوم انسان‌ها را از یکدیگر متمایز کند.

در حال حاضر محققان بیشتر روی «؛پلی‌مورفورسیم تک‌نوکلئوتیدی» یا SNP تمرکز کرده‌اند که به بررسی جابجایی یک تک ژن با فراوانی بالای 1 درصد در جمعیت‌های گوناگون انسانی می‌پردازد. این تغییر جزئی می‌تواند به کشف عامل ایجاد بیماری‌های ژنتیکی کمک کند یا در بازخوانی تجاری ژن‌های منفرد مؤثر باشد.

تغییرات ساختاری که به مراتب پیچیده‌تر از SNP‌ها هستند و به گستره وسیعی از تغییرات عمده در ساختار دی.ان.ای می‌پردازند، کمتر مورد مطالعه قرار گرفته‌اند. این تغییرات بنیادین و عمده می‌توانند شامل نسخه‌برداری کامل و معکوس از تمامی توالی‌های رشته دی.ان.ای یا اضافه و حذف شدن‌های غیرمنتظره در توالی هر رشته باشند.

شیوه‌های کنونی بررسی توالی رشته‌های دی.ان.ای جزئی‌تر و قطعات، تکه‌تکه‌تر از آن چیزی هستند که بتوان به خوبی از آنها برای بررسی تغییرات ساختاری استفاده کرد. از سوی دیگر در این شیوه‌ها ابتدا رشته دی.ان.ای به قطعات بسیارکوچک تقسیم شده و سپس دوباره بازسازی می‌شود. این رشته در انسان حاوی سه میلیارد جفت باز است و می‌بینید که شکستن این قطعات و اتصال مجدد آنها بسیارهزینه‌بر و وقت‌گیر خواهد بود.

برای مقایسه، بررسی جفت بازها بسیار ساده است، اما ژنوم انسانی را باید به کتاب یا جدولی تشبیه کنیم که هر قدر پاراگراف‌ها یا کلمات بیشتری از آن در اختیار ما باشد، شناختن قطعه‌های گم‌شده ساده‌تر خواهد بود.

جان وانگ و همکارانش در مؤسسه ژنتیکی پکن، شیوه تازه‌ای را برای بررسی این تغییرات ساختاری ابداع کردند. آنها از الگوریتمی برای کنار هم چیدن قطعات کوچک و دست‌نخورده دی.ان.ای استفاده کردند تا به کمک آن بتوانند تغییرات ساختاری را مورد بررسی قرار دهند. آنها در اولین تلاش‌شان توالی ژنوم یک پاندای بزرگ را به دست آوردند و در این مرحله از الگوریتم‌ها برای بررسی تغییرات ساختاری در 106 انسان استفاده کردند.

بررسی‌های آنها نشان می‌دهد استفاده از تغییرات ساختاری در تمایز انسان‌ها از یکدیگر به مراتب بهتر از SNP عمل خواهد کرد. علاوه بر این به کمک این تکنیک تازه می‌توان مطالعه روی «؛وراثت‌پذیری گم‌شده» را بسط داد و احتمال ابتلای فرزندان به بیماری‌های شناخته‌شده کنونی را سریع‌تر و دقیق‌تر مطالعه کرد.