

БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ им. М.ТАНКА

ИНСТИТУТ ИНКЛЮЗИВНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

КАФЕДРА КОРРЕКЦИОННО-РАЗВИВАЮЩИХ
ТЕХНОЛОГИЙ

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА

Доцент Д.Л.НИКОЛАЕВ

ПРОЕКТ «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА». КАРТЫ ГЕНОВ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ.



ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА



ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА



ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА



Проект «Геном человека»

размер - 3.3 миллиарда нуклеотидов: **ATGCCCGGGTTTAATGCGTCACTGACTGCACA...**

количество генов - 35000:
цитогенетическая карта:



физическая карта:



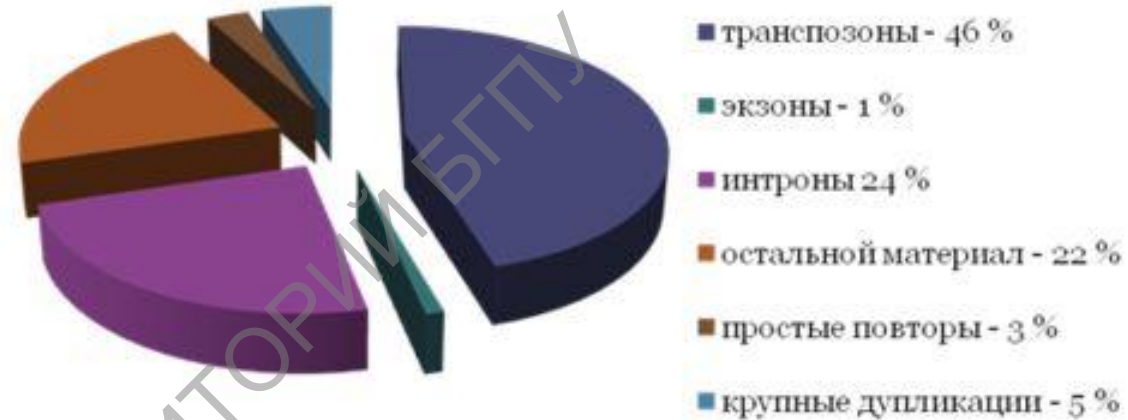
Локализация генов



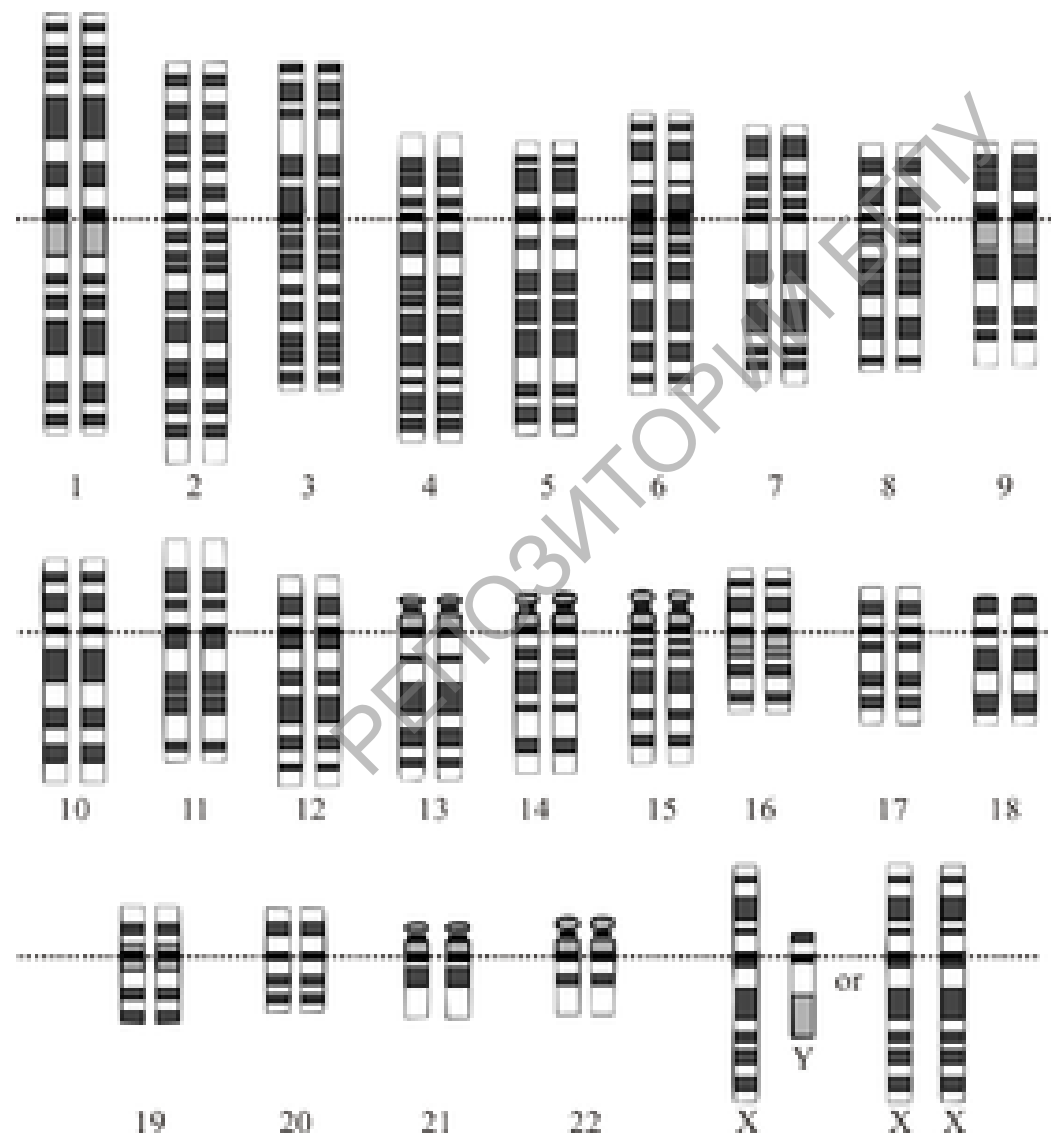
Локализация мутаций

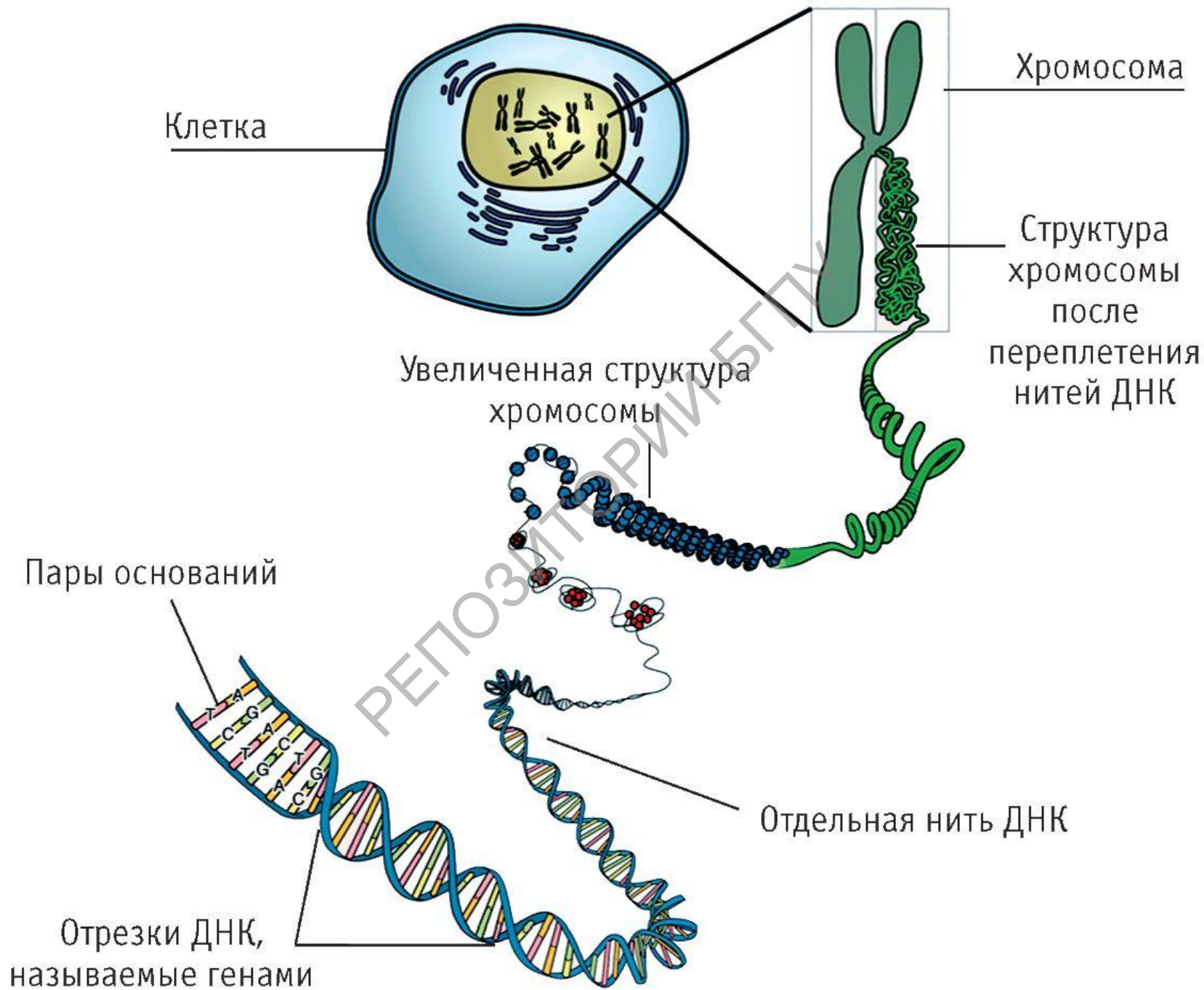
Состав генома человека

Наибольший вклад в геном человека внесены транспозонами. Кроме этого значительное место занимают другие повторяющиеся последовательности: крупные дубликации и простые повторы. Неинформативные интроны составляют четверть генома. В настоящее время считают некодирующие белки и РНК наследственный материал важным для регуляции экспрессии генов и в создании сложной архитектоники хроматина.



ХРОМОСОМЫ ЧЕЛОВЕКА





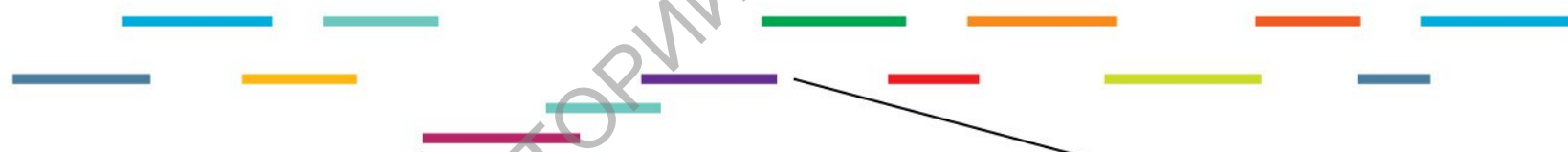
Large DNA molecule



↓ fragmentation



↓ sequenced



Assembly of overlapping DNA sequencing

GCTATCAGGCTAGGTTA GTTACAGTGCATGCATA CATACACGTAGCTATACG

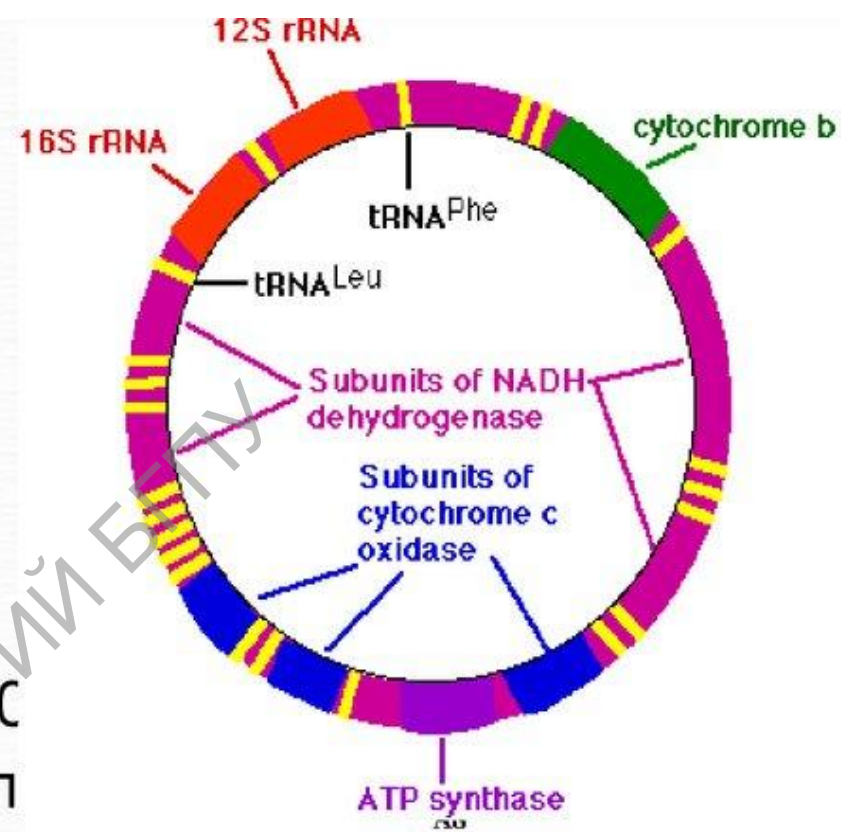
↓

Assembled sequence

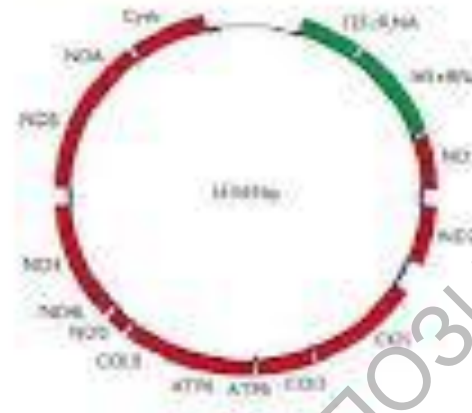
GCTATCAGGCTAGGTTACAGTGCATGCATACACGTAGCTATACG

Митохондриальный геном человека (плазмотип)

- 1-2% генома клетки;
- кольцевая молекула ДНК (2-10 одной митохондрии) из 16 569 п
- 37 генов (22 – для тРНК, 2- для рРНК и 13 структурных),



Митохондриальный геном человека



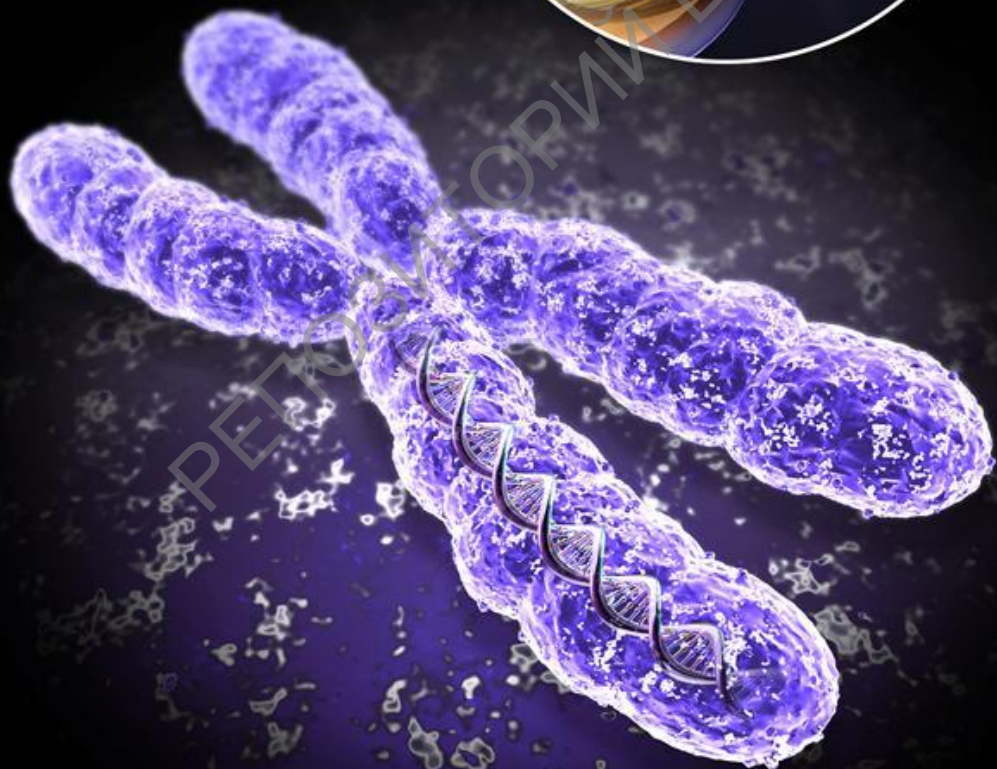
- Каждая клетка содержит ≈ 8000 копий митохондриальных геномов
- Мх геном содержит 37 генов (13 кодируют ОВ ферменты, 24 – рРНК и тРНК)

И вот геном прочитан



- Завершение работ по расшифровке генома человека консорциумом ученых планировалось к 2003 г. – 50-летию открытия структуры ДНК. Однако конкуренция сказала свое слово и в этой области.
- Крейг Вентер основал частную компанию «Селера», которая продает генные последовательности за большие деньги. Включившись в гонку по расшифровке генома, она за один год сделала то, на что у международного консорциума ученых из разных стран ушло десять лет. Это стало возможным благодаря новому методу чтения генетических последовательностей и использованию автоматизации процесса чтения.

РЕПОЗИТОРИЙ



РЕТРОСПЕКТИВНОСТЬ