

Секреты ДНК: что у нас от мамы, что у нас от папы

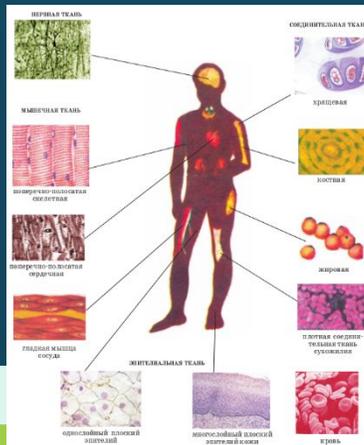




Организм



Органы



Ткани



Клетки



Молекулы



ГЕНОМ

ЧЕЛОВЕКА

ГЕНОМ — совокупность всех генов организма



В начале 2000-х вышел цикл статей, в которых была представлена информация о **98 %** всего генома человека.

В любой соматической клетке тела человека **23 пары хромосом**. Длина всех 46-и молекул **почти 2 метра**.

В начале 2000-х вышел цикл статей, в которых была представлена информация о **98 %** всего генома человека.

У взрослого человека тело состоит из примерно **10^{14} клеток**, так что общая длина молекул ДНК в организме составляет **10^{11} км**, что почти в **1000 раз больше** расстояния от Земли до Солнца.

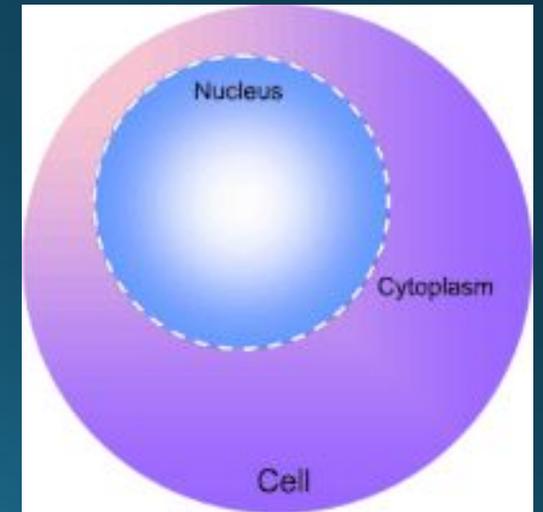
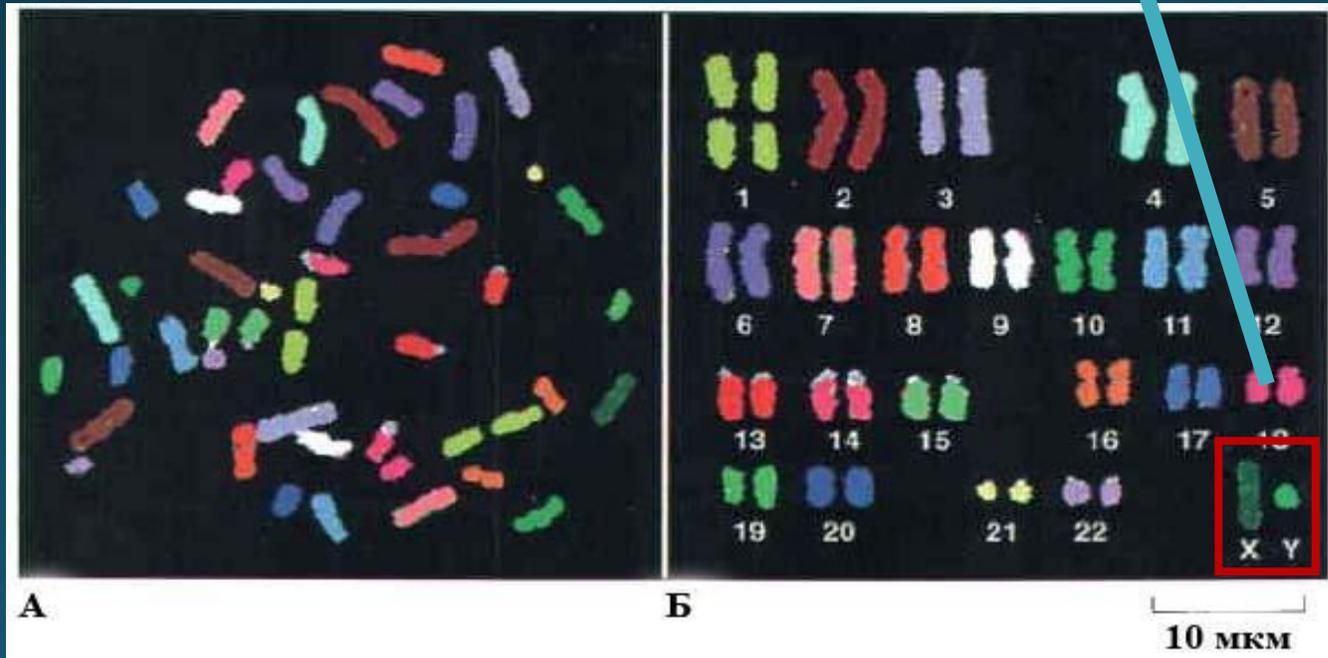
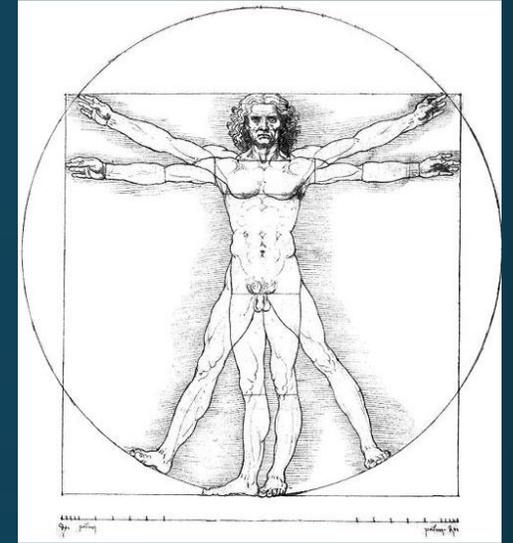
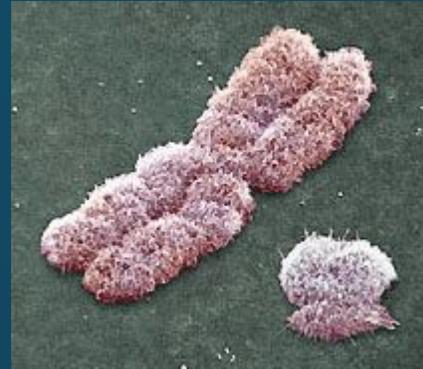
На данный момент по оценкам ученых в человеческой ДНК содержится около **23 тыс. генов**.

Геном человека

46+XX/XY



22 пары аутосомных хромосом
2 половые хромосомы



XY-определение пола:

1. XX – самка
XY – самец



2. XX – самец
XY – самка



ZW-определение пола:

- ZW – самка
ZZ – самец



ХО-определение пола:

XX – самка

ХО - самец



Средовое определение пола:

У бородатых агам при повышении температуры окружающей среды мужские эмбрионы меняют пол и становятся самками.



Клетки
организма
человека

23 хромосомы!



Яйцеклетка

23 хромосомы!



Сперматозоид

соматические

половые



23 хромосомы!

23 хромосомы!



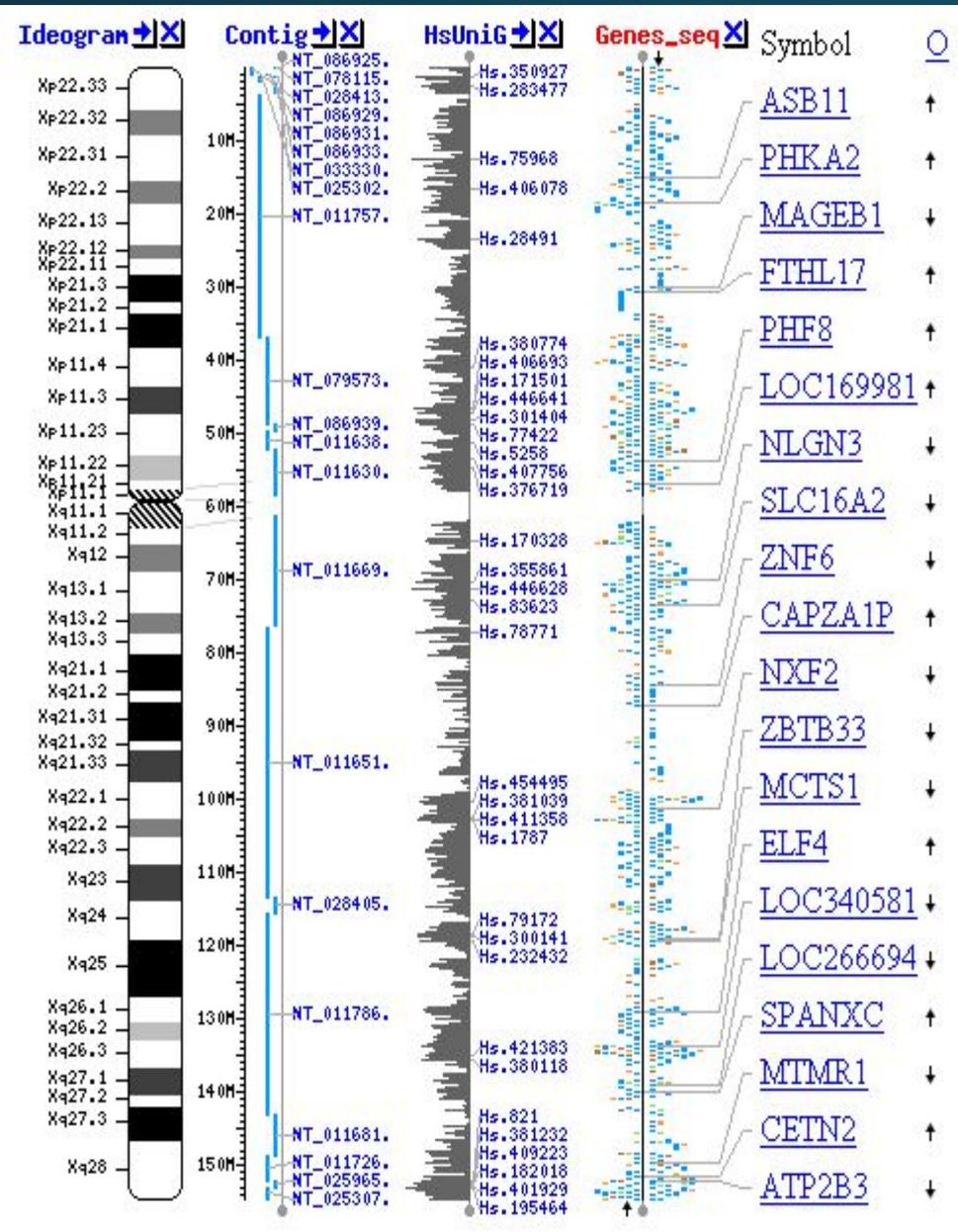
46 хромосом!



46 хромосом в
каждой клетке



Day 0 - Unfertilized Egg



Карта хромосомы

Чьи гены включаются в клетках? Мамы или папы?



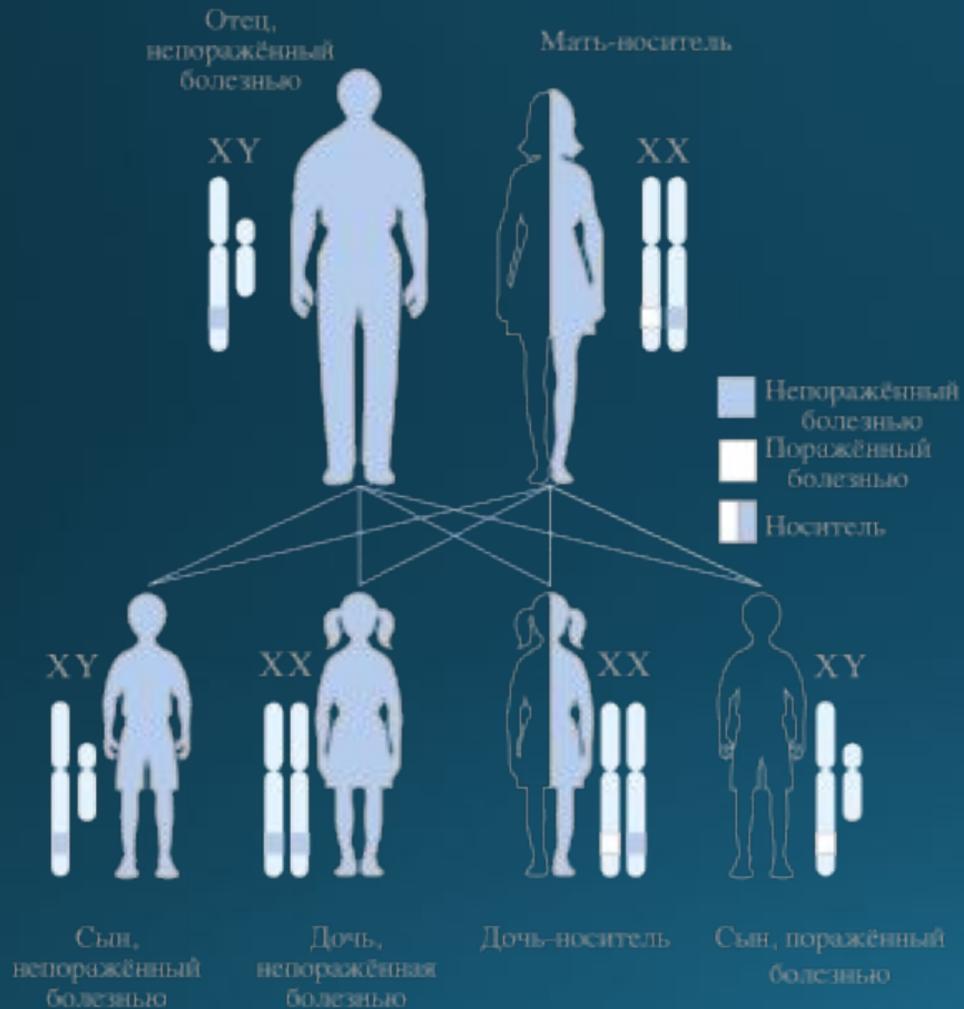
гены

доминантные

рецессивные



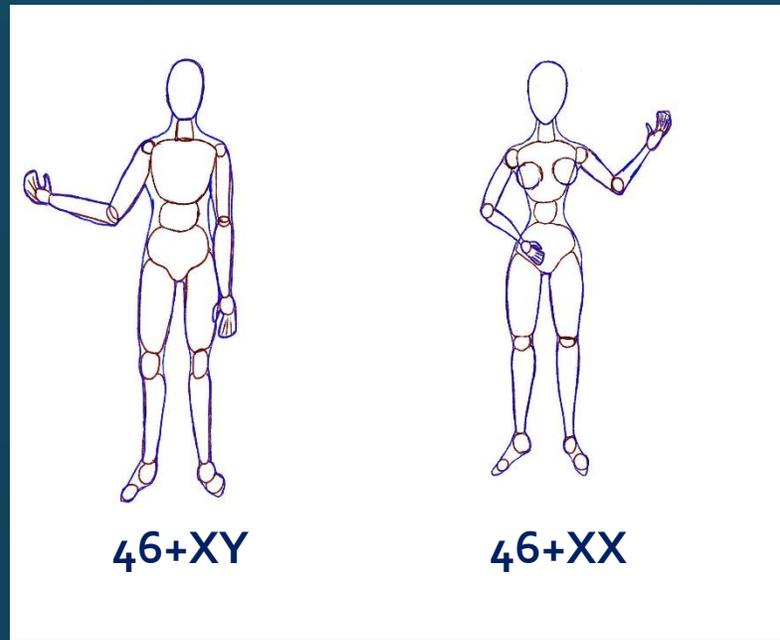
Рецессивное наследование X-хромосом



Гемофилия — это заболевание, связанное с нарушением свертываемости крови. Причиной несвёртываемости становится либо дефицит, либо полное отсутствие определённых факторов свёртывания.

- Каждый 500-ый мужчина имеет **две X хромосомы (XXY)**;

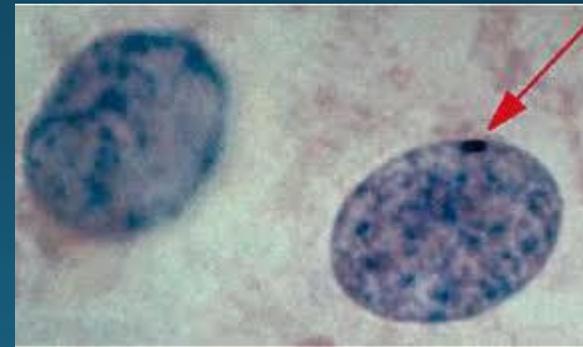
- Каждый 1000-ый мужчина имеет **одну X и две Y хромосомы (XYY)**.



- Каждая 1000-ая женщина имеет **три X хромосомы (XXX)**;

X ■ Содержит 1400 генов

Y ■ Содержит ~86 генов, из них для определения пола необходим только **SRY-ген**.

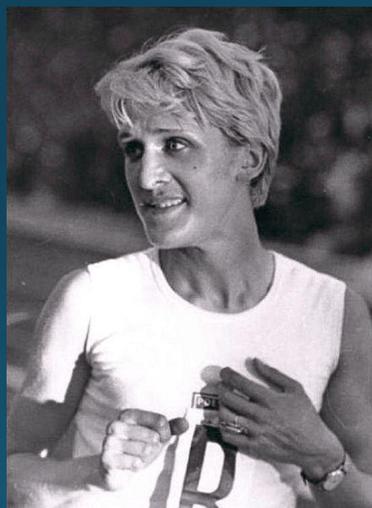


Тельца Барра

СЕКС-КОНТРОЛЬ В СПОРТЕ ИЛИ ГЕНДЕРНОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ

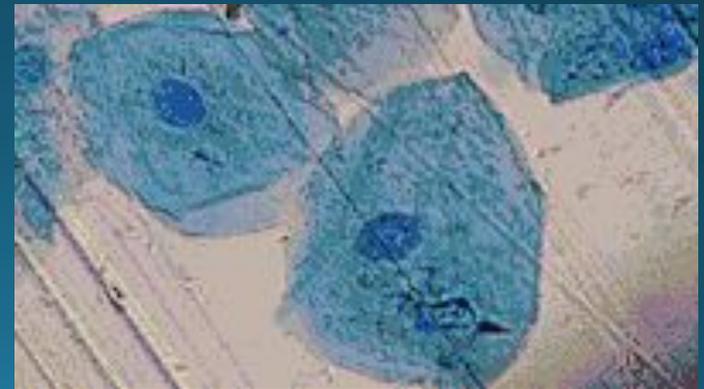
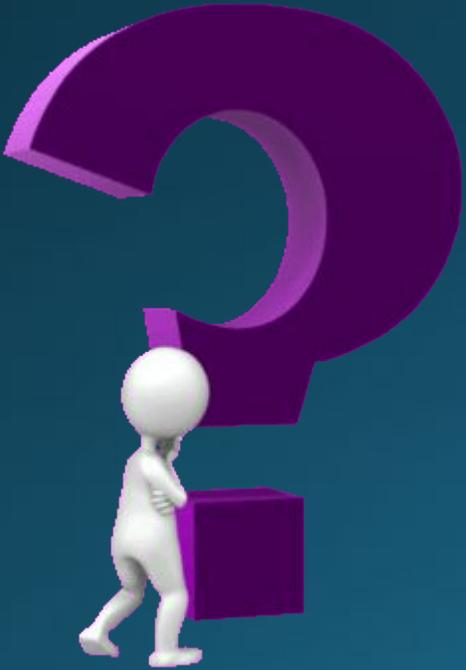
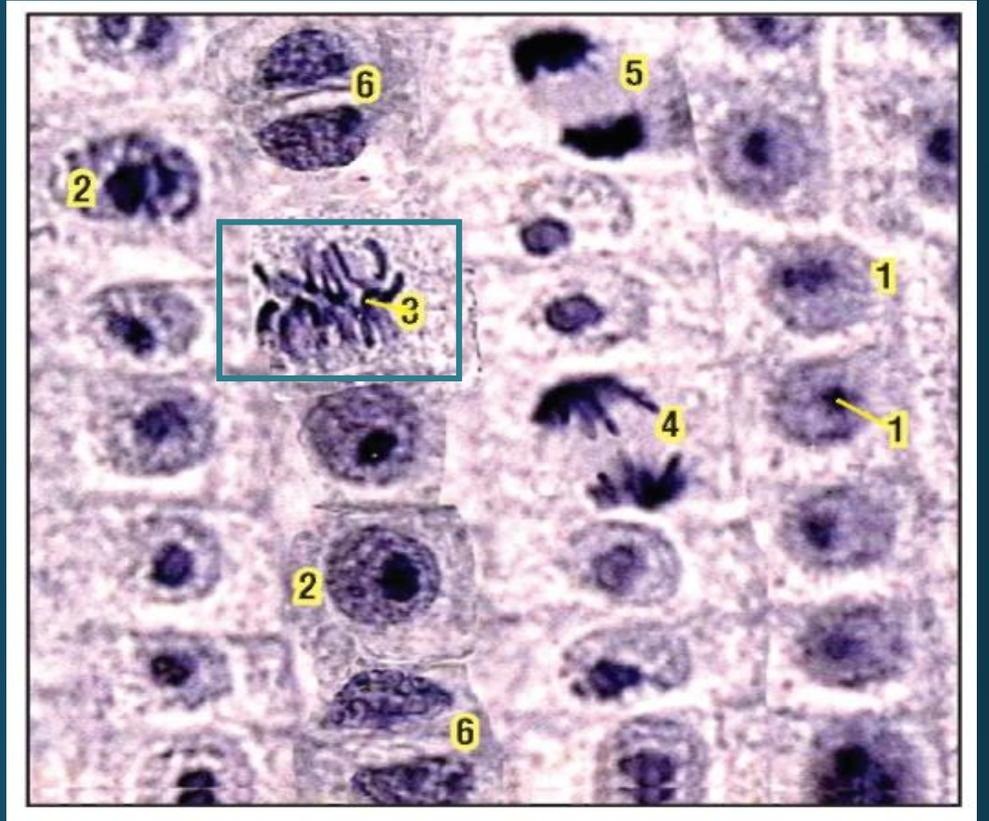
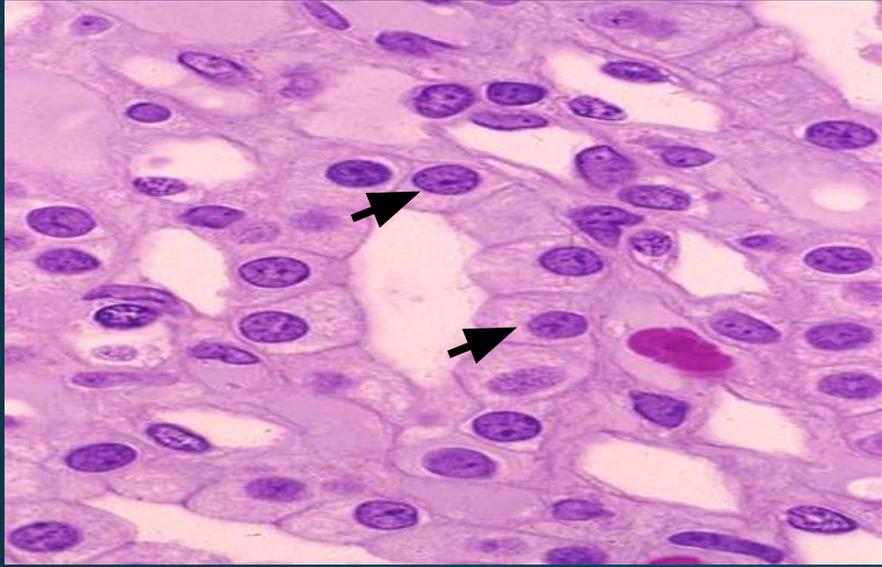
С 1966 г. обязательный секс-контроль ввели на Чемпионата Европы по легкой атлетике (определение телец Барра в клетках соскоба со щеки). Этот тест стал обязателен для всех спортсменок на летних Олимпийских играх в Барселоне 1992 г. (определение SRY-гена в клетках соскоба со щеки).

**Ева
Клобуковска**

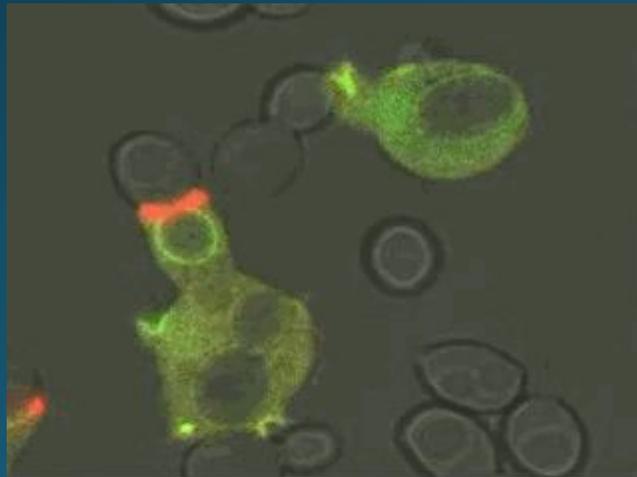


**Мария Хосе - Мартинез
Патино**

С 1999 г. Международный олимпийский комитет отказался от проведения такого тестирования из-за большого количества ложноположительных результатов.



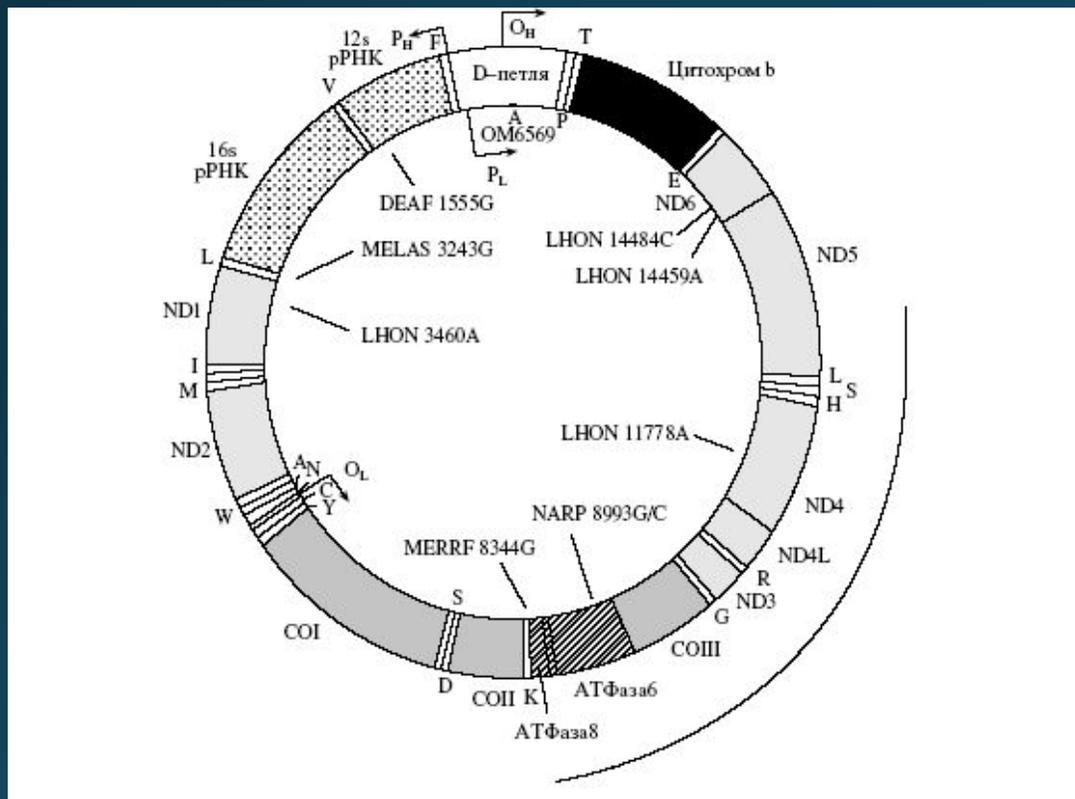
Митохондрии — уникальные клеточные структуры, отвечающие за синтез энергии в клетках.



Оказалось, что ~ 600 млн. лет назад в клетку внедрилась свободноживущая бактерия, которая могла в большом количестве синтезировать энергию

Суммарно ДНК митохондрий составляет **не более 0,5 %** от общего количества ДНК в организме.

В мтДНК человека содержится всего **37 генов** (для сравнения в ДНК ядра человека содержится около 23000 генов).



Среди этих генов всего **13** кодируют белки, которые участвуют в работе самих митохондрий.

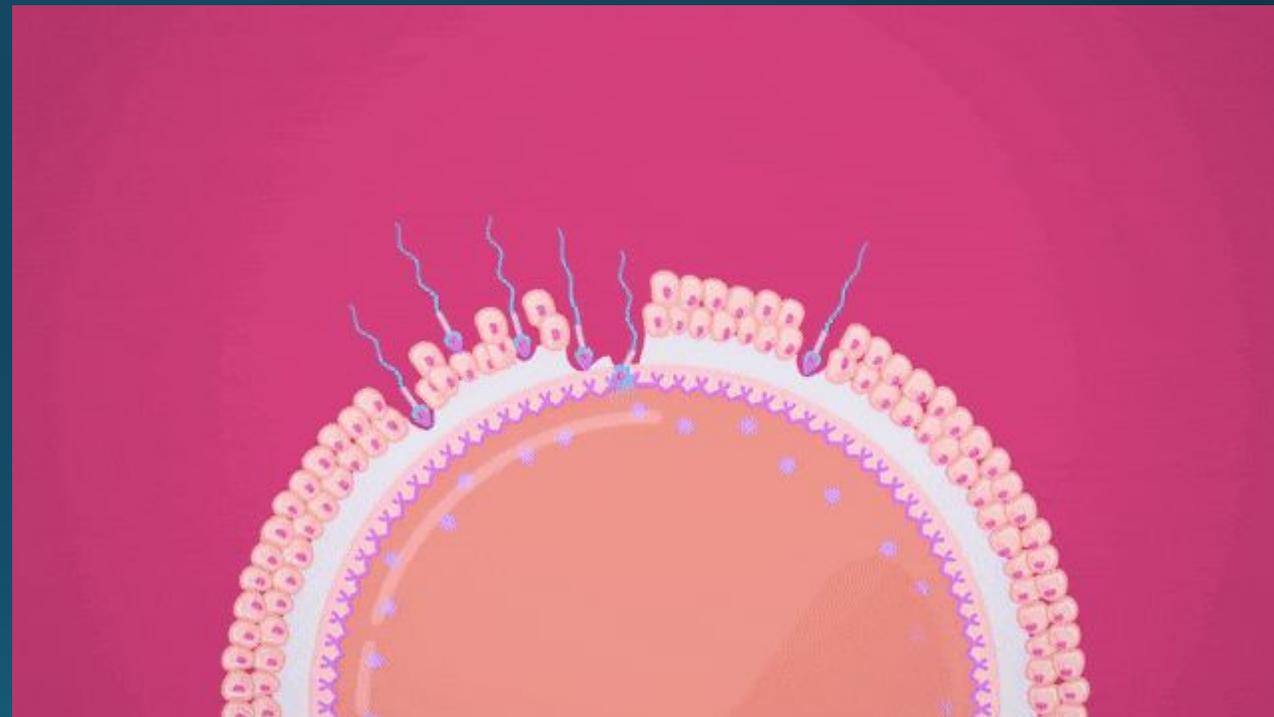
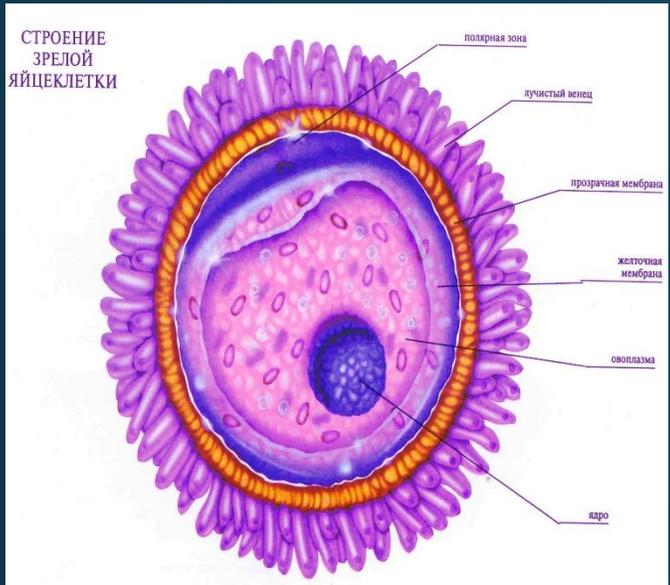
Установлено, что 1:4000 новорожденных рождается с митохондриальной болезнью

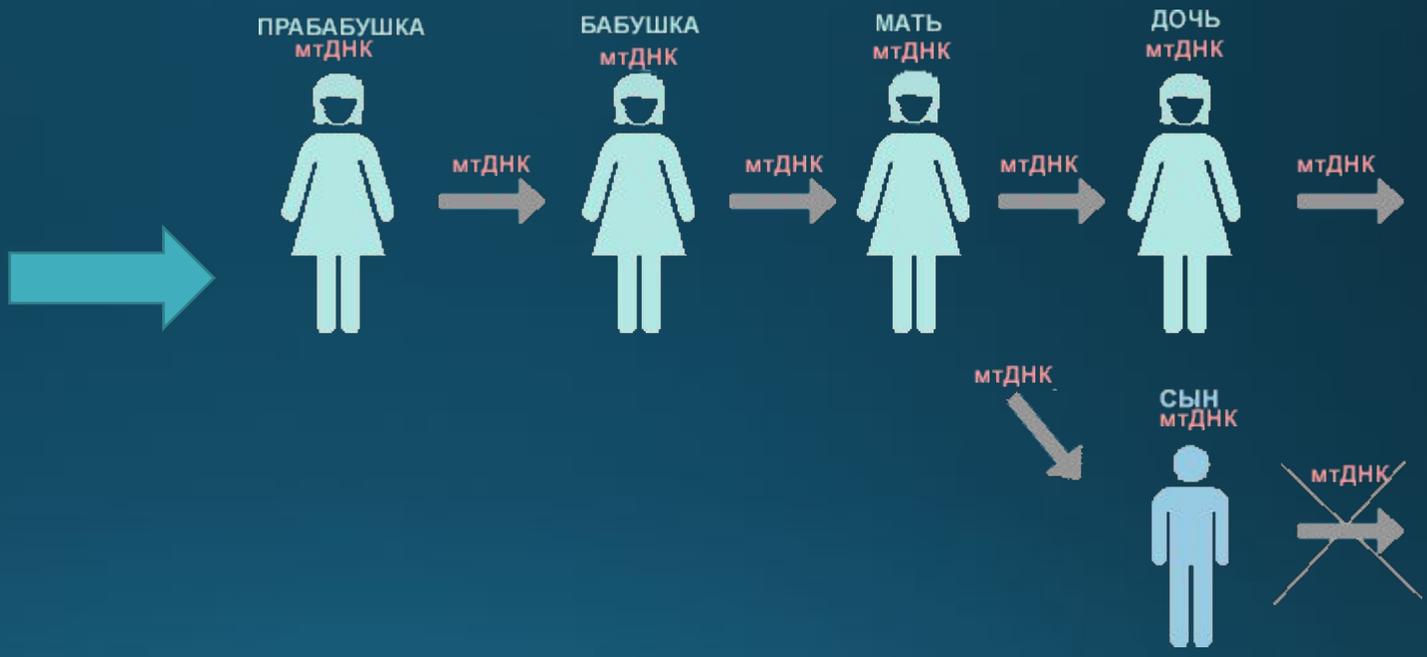
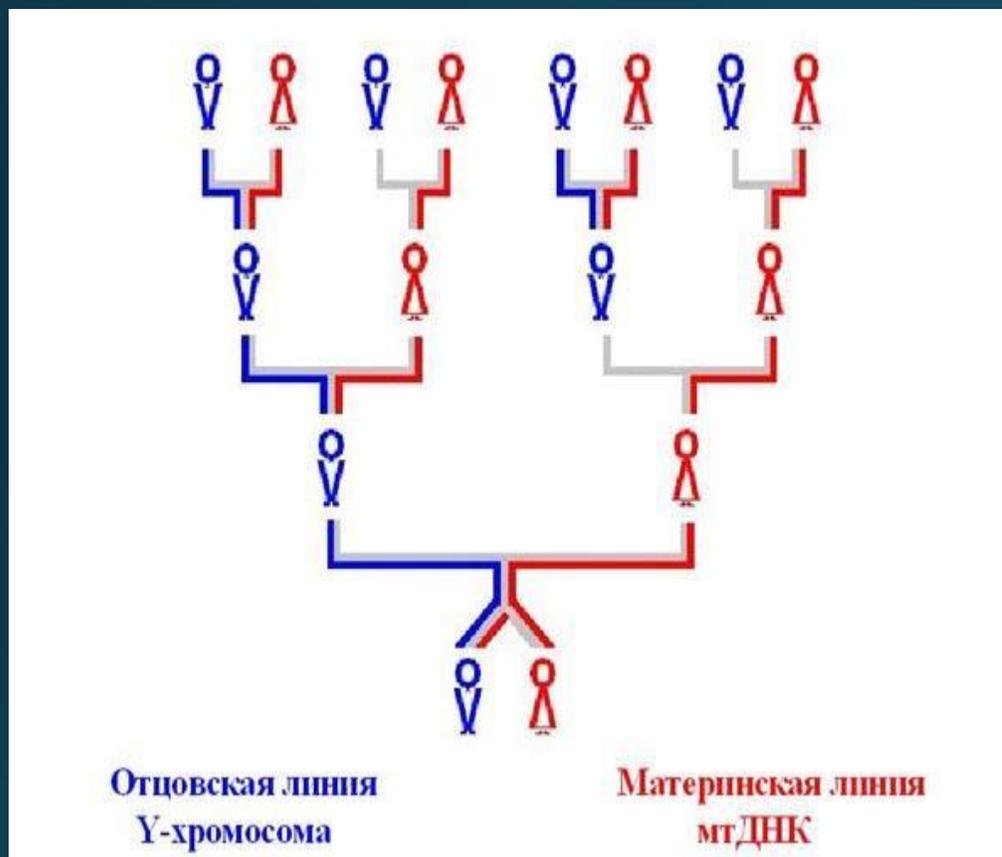
Порядок наследования мтДНК

Мужчины носят в себе материнскую мтДНК, но только женщины передают ее своим детям

красный = носитель

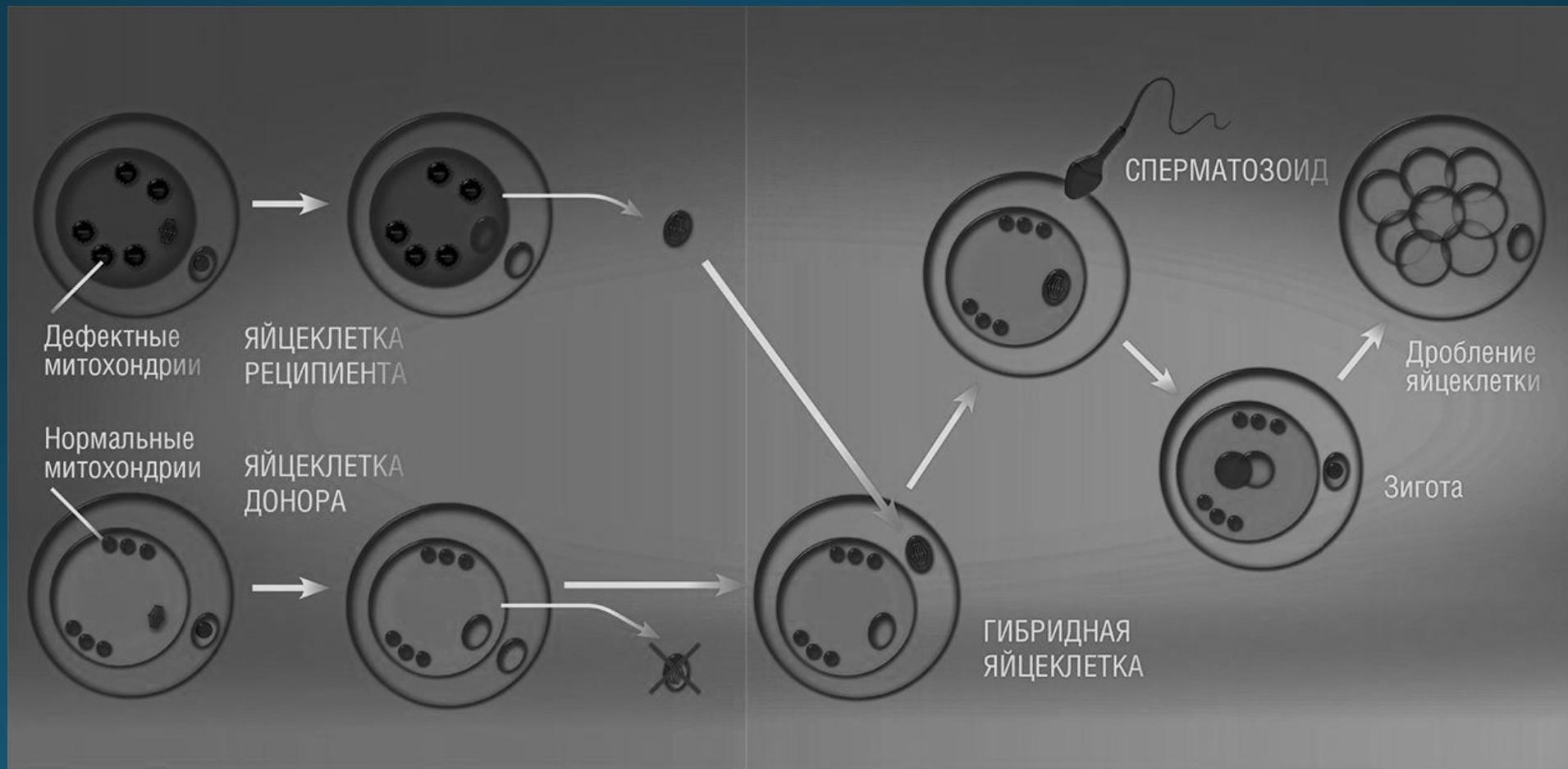




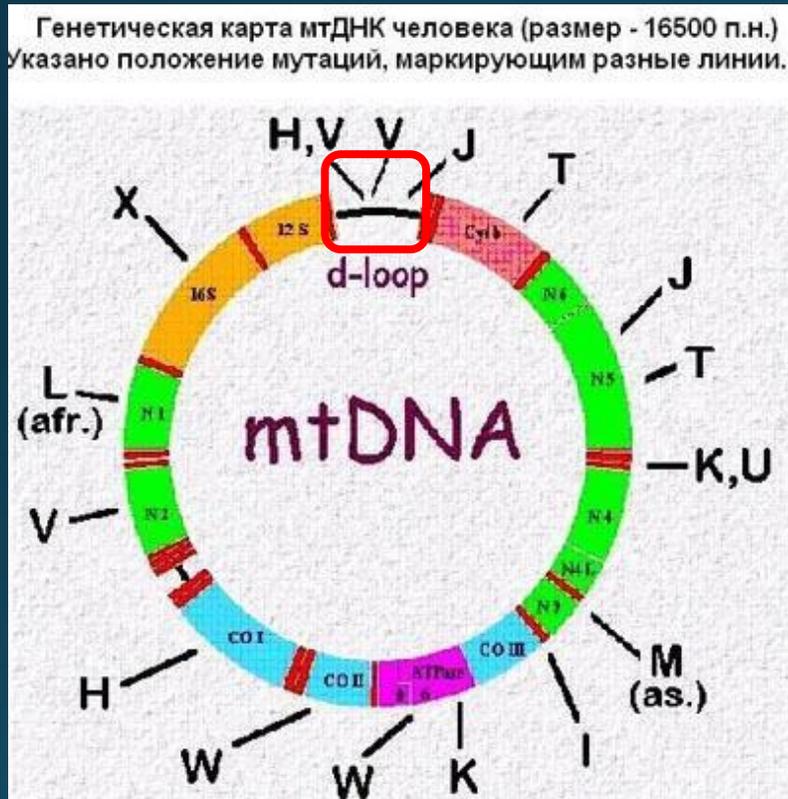


РЕБЕНОК ОТ ТРЕХ РОДИТЕЛЕЙ

В 2016 г. впервые в мире родился ребенок от трех родителей. Это произошло благодаря реализации метода цитоплазматической замены.



Скорость накопления мутаций в **мтДНК в 10 раз больше**, чем в ядерной. В ней есть один участок, называемый некодирующим, в котором скорость накопления мутаций **в 10 раз выше**, чем в остальной части мтДНК.

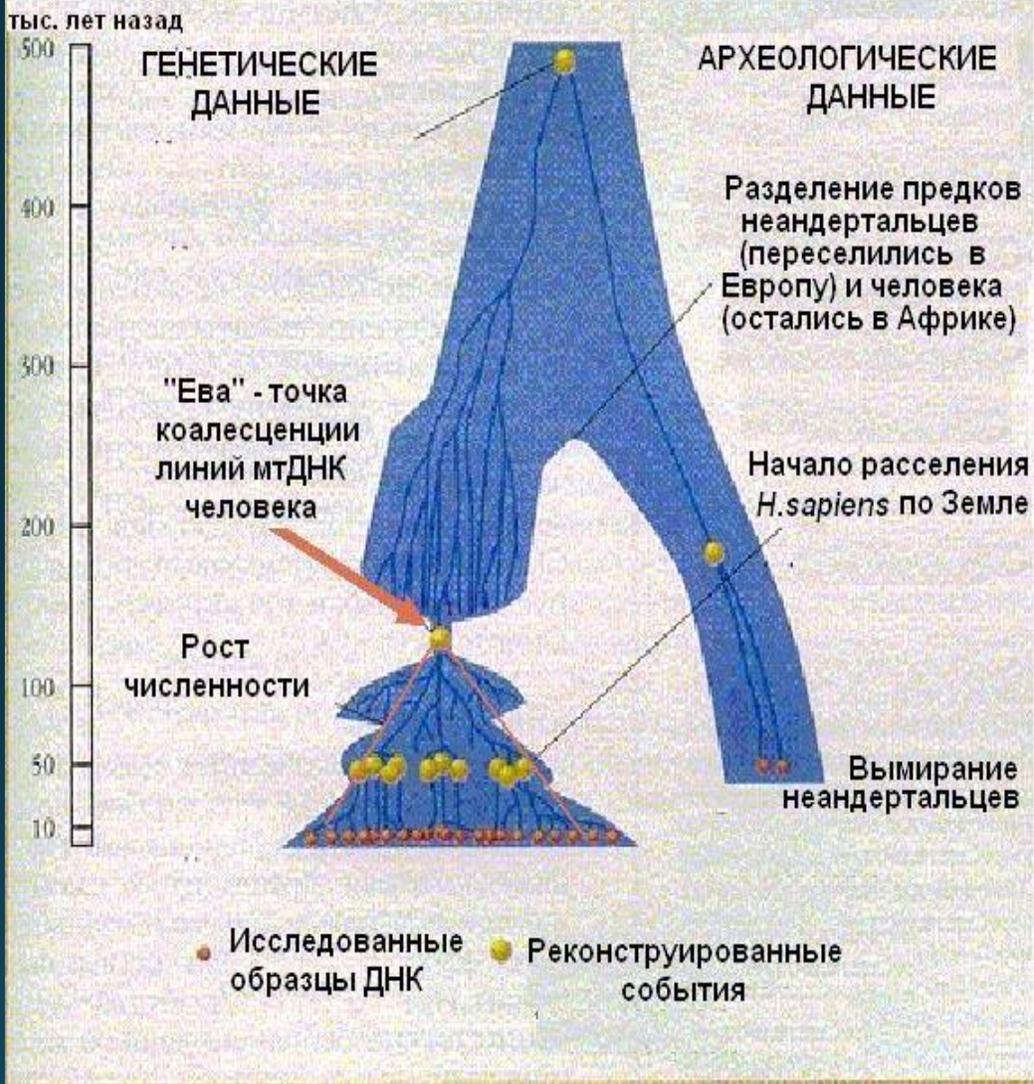


Скорость накопления нуклеотидных замен в этом «неустойчивом» участке мтДНК человека:

1 нуклеотид в 18- 20 тысяч лет.

Максимальные отличия между мтДНК в этом участке у двух разных людей 22 нуклеотида.

Реконструкция происхождения *Homo sapiens* по различиям в митохондриальной ДНК



В 1985 г. американский ученый Алан Уилсон собрал образцы ДНК у людей разной расовой принадлежности, исследовал мутации в мтДНК и выстроил дерево, восходящее к одному корню, показанному желтым кружком. Все линии возле корня оказались африканскими, из чего был сделан вывод об африканском происхождении человека.

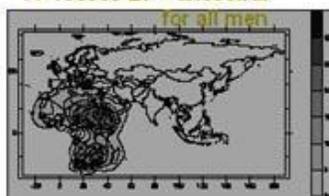
Гипотетическую прародительницу, обладавшую мтДНК с рассчитанной последовательностью нуклеотидов, окрестили «митохондриальной Евой».

Древо линий Y хромосомы человека

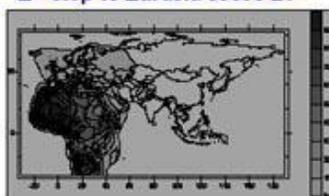
Каждая линия соответствует появлению мутации.
Даты, тыс. лет назад, указывают распространение
этих мутаций (и маркированных ими линий)
в популяциях.



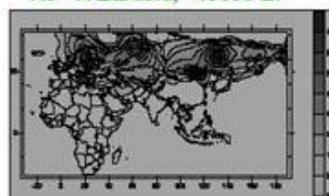
A > 100000 BP - ancestral



E - step to Eurasia 50000 BP



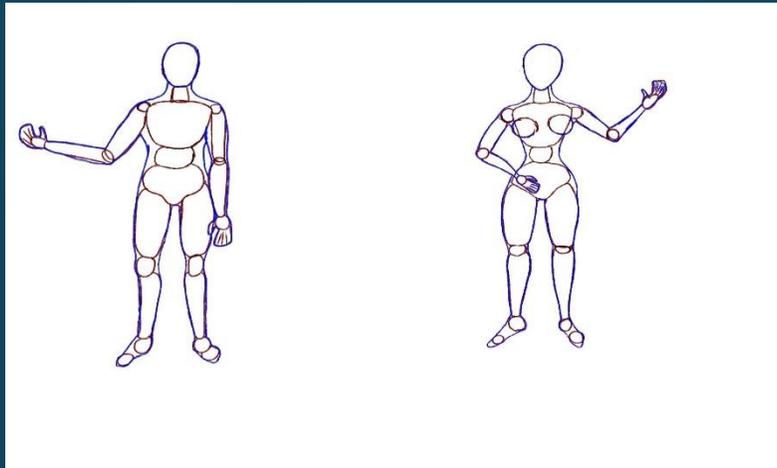
N3 - N Eurasia, < 10000 BP



В Y хромосоме появляются мутации, и если у одного из братьев появилась мутация, то он дал начало новой генетической линии. Каждая линия датируется по числу мутаций, отличающей ее от остальных. Ниже для примера показана область распространения линий. Самая древняя – в Африке, следующая – расселение вокруг Средиземного моря, и более молодая линия заселяет Северную Евразию.

- все X-хромосомы от матери;

- все Y-хромосомы от отца.



- X-хромосомы на 50 % от матери и на 50% от отца. При этом какие из них активны никто не знает;

Вся мтДНК у мужчин и женщин получена из материнской яйцеклетки.

Спасибо за внимание

