

МЕЖДУНАРОДНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ АСТАНА

Высшая школа естественных наук

ОСНОВЫ БИОИНФОРМАТИКИ

Геномика

ОРАЗОВ АЙДЫН ЕРҒАЛИҰЛЫ

PhD, и.о. ассоциированного профессора Высшей школы естественных наук международного университета Астана, Заведующий научно-исследовательской лаборатории изучения окружающей среды «NatureLaB»

АСТАНА, 2025

ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Геномика — раздел молекулярной генетики, посвященный изучению генома и генов живых организмов (Википедия).

Геномика — направление современной молекулярной биологии, основными задачами которого являются секвенирование геномов (т.е. определение нуклеотидной последовательности суммарного набора молекул ДНК клетки какого-либо организма), их картирование (т.е. идентификация генов и локализация места их расположения на хромосоме) и сравнительный анализ структур геномов разных организмов.

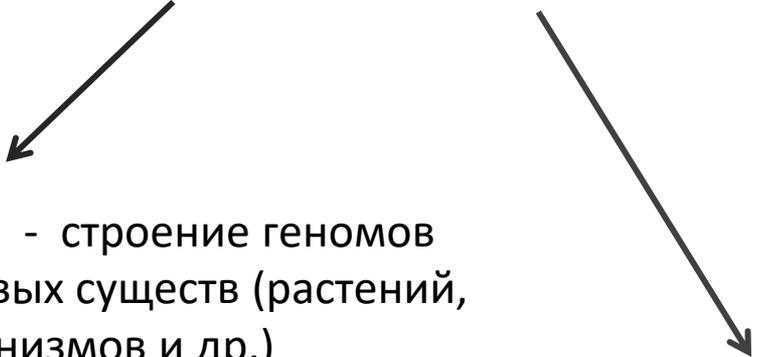
Геномика — комплексная наука, изучающая геномы.

Геномика — раздел молекулярной генетики, посвященный изучению общих принципов построения геномов и их структурно-функциональной организации, путем секвенирования, картирования и идентификации функций генов и внегенных элементов.

Геномика — наука о геномах всех живых существ.

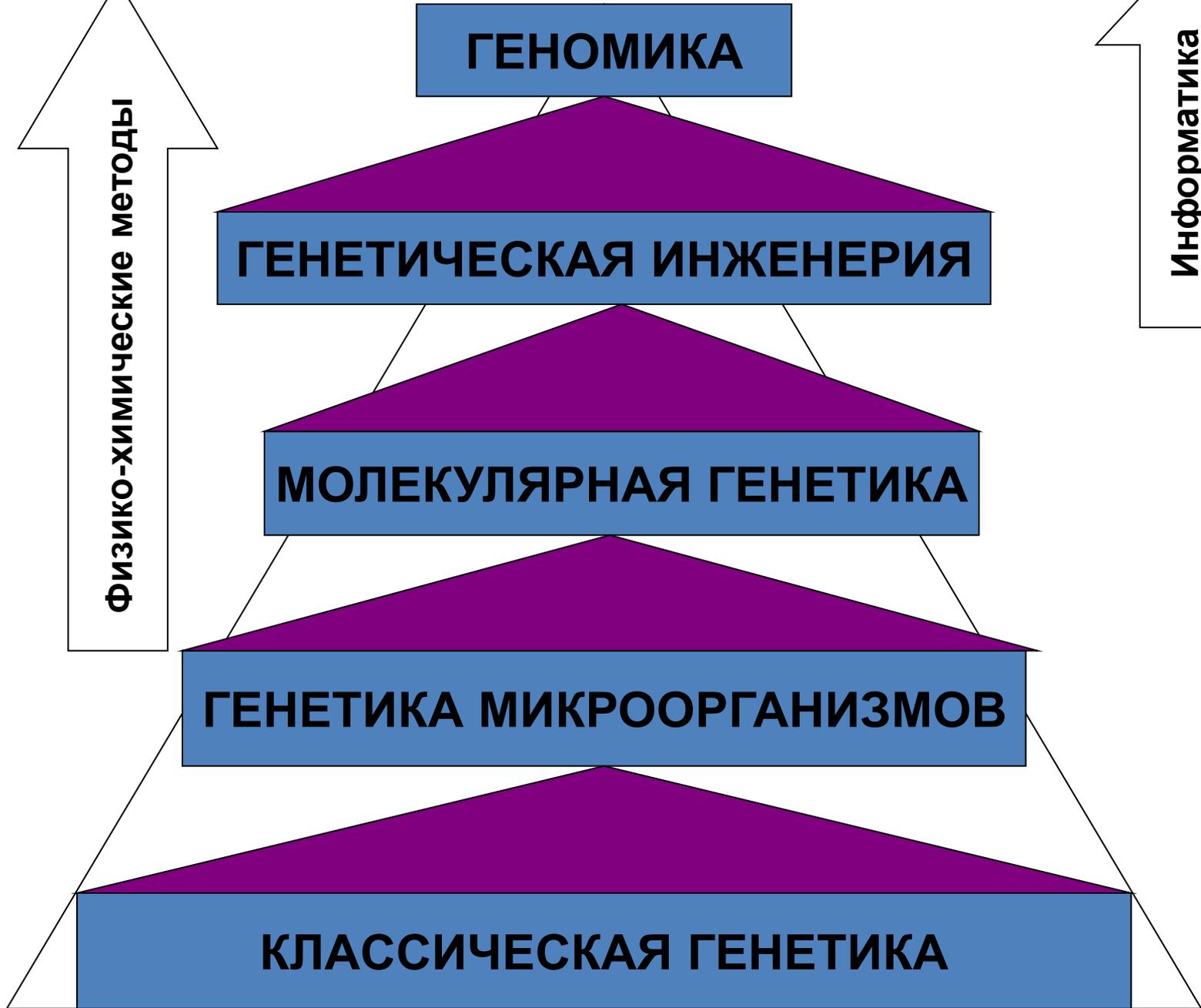
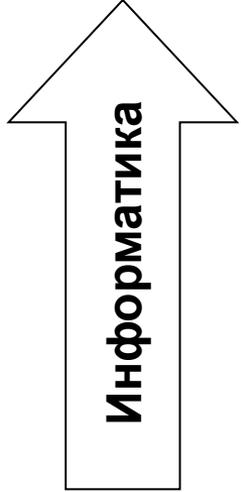
Геномика

Геномика — раздел молекулярной генетики, посвящённый изучению **структуры и функции** генома и генов живых организмов.



Предметом является - строение геномов человека и других живых существ (растений, животных, микроорганизмов и др.)

Задача - применение полученных знаний для улучшения качества жизни человека.



Геном

это количество ДНК в гаплоидном наборе хромосом; полный состав ДНК, содержащий весь объем информации, необходимой для развития и существования организма; совокупность всех генов и межгенных участков ядерной и внеядерной ДНК клетки.

Разделы геномики

- Структурная геномика — содержание и организация геномной информации. Имеет целью изучение генов с известной структурой для понимания их функции, а также определение пространственного строения максимального числа «ключевых» белковых молекул и его влияния на взаимодействия
- Функциональная геномика — реализация информации, записанной в геноме, от гена — к признаку.
- Сравнительная геномика (эволюционная) — сравнительные исследования содержания и организации геномов разных организмов.
- .

Функциональная геномика

- **Главная задача** - охарактеризовать как можно большее количество генов, составляющих геномы, изучение механизмов их регуляции, взаимодействия друг с другом и с факторами среды в норме и при патологии.
- **Главный элемент исследований** - определение нуклеотидной последовательности генов, белковых продуктов этих генов, изучение взаимодействия разных генов и белков, а также механизмы регуляции всей системы генома.
- После расшифровки генома усилия исследователей фокусируются на изучении белковых продуктов генов. Этим занимается **протеомика**. Ее задача — определить все белки, синтезируемые в клетке, выяснить их строение, количество, локализацию, модификацию и механизмы взаимодействия.

Еще одно важное направление функциональной геномики — **транскриптомика** — изучает координированную работу генов, образование первичных транскриптов, процессы сплайсинга и формирования зрелых мРНК. Благодаря технологии микрочипов удается одновременно анализировать картину транскрипции мРНК со ста тысяч генов. Исследование «транскриптома» этим методом позволяет установить различия между экспрессией генов в разных тканях, проанализировать характер экспрессии в разные периоды болезни, а также классифицировать белки - на секретлируемые и связанные с мембранами (определяя положение их мРНК).

Сравнительная геномика

- Это технологии, позволяющие анализировать молекулярные механизмы **путем сравнения генов** или их продуктов в разных органах и тканях, а также геномов различных организмов.
- Так, сравнения белковых последовательностей внутри и между видами организмов помогают получить информацию об их потенциальных функциях. Если сравнительный анализ гомологии белков затруднителен, то определяют разные компоненты белковых комплексов перед тем, как их истинная функция станет очевидной. Изучение координации действия пакетов генов внутри клетки и организма путем сравнения геномов разных видов основано на том, что жизненно важные регуляторные функции сохранились у многих видов организмов на протяжении эволюции. Например, информация о регуляции клеточного цикла, необходимая для понимания процесса канцерогенеза у человека, была получена путем сравнения с аналогичными процессами у дрожжей.

Получение полных последовательностей геномов позволяет установить степень различий между геномами разных живых организмов. Ниже в таблице представлены предварительные данные о сходстве геномов разных организмов с геномом человека

Вид	Сходство	Примечания и источники ^[3]
Человек	99,9 %	Human Genome Project
	100 %	Однояйцевые близнецы
Шимпанзе	98,4 %	Americans for Medical Progress ; Jon Entine в San Francisco Examiner
	98,7 %	Richard Mural из Celera Genomics , цитируется в MSNBC
Бонобо , или карликовый шимпанзе		То же, что и для шимпанзе.
Горилла	98,38 %	Основано на изучении интергенной неповторяющейся ДНК (American Journal of Human Genetics, февраль 2001, 682, стр. 444—456)
Мышь	98 %	Americans for Medical Progress
	85 %	при сравнении всех последовательностей, кодирующих белки, NHGRI
Собака	95 %	Jon Entine в San Francisco Examiner
C. elegans	74 %	Jon Entine в San Francisco Examiner
Банан	50 %	Americans for Medical Progress
Нарцисс	35 %	Steven Rose в The Guardian от 22 января 2004

Структурная геномика

Структурная геномика изучает содержание и организацию геномной информации. Имеет целью изучение генов с известной структурой для понимания их функции, а также определение пространственного строения максимального числа «ключевых» белковых молекул и его влияния на взаимодействия.



Анализ генома

- 1.определение нуклеотидной последовательности
2. анотация расшифрованной последовательности
- 3.классификация генов

анатомию генома

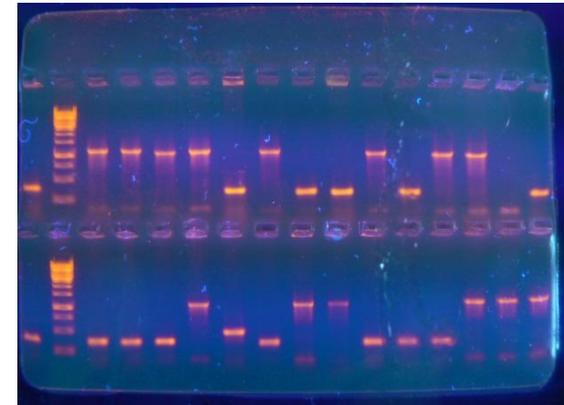
- организация геномов вирусов прокариот и эукариот

эволюцию генома

- 1.определение минимального для жизни генома
- 2.специфичные для организмов геномы
3. происхождение геномов

Научные и технологические условия 1980-х годов стали катализатором дискуссий по секвенированию геномов некоторых видов живых организмов:

**Выделение ДНК;
Электрофорез;
Рестрикция;
Лигирование;
Гибридизация;
ПЦР;
Клонирование больших фрагментов ДНК;
Методы секвенирования;
Применение компьютерных технологий в генетике.**

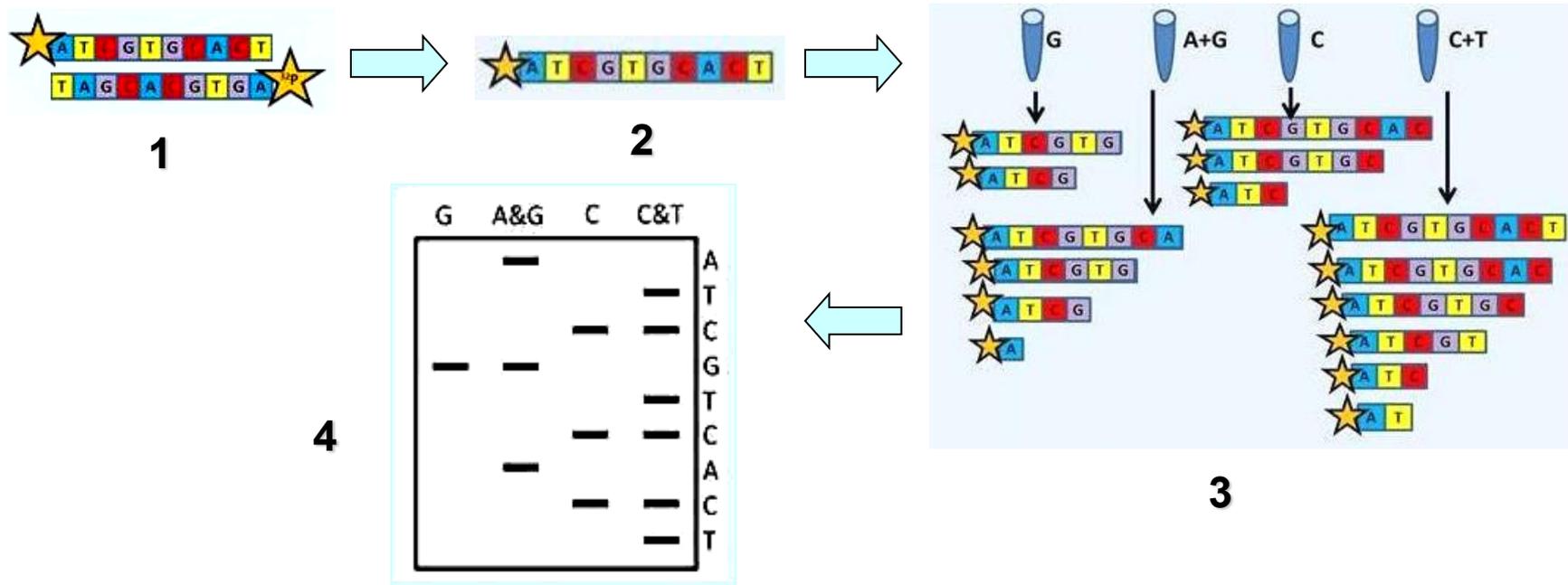


Технологии ДНК-секвенирования появились благодаря работам ученых В. Гилберта и А. Максама (Maxam, Gilbert, 1977), Ф. Сэнгера и А. Коулсона (Sanger, Coulson, 1975).

В 1973 г. Вальтером Гилбертом и Алленом Максамом получена последовательность участка гена лактозного оперона длиной в 24 нуклеотида:

5'—TGG AATTGTGAGCGGATAACAATT 3'
3'—ACSTTAACAAC TCGCSTATTGTTAA 5'

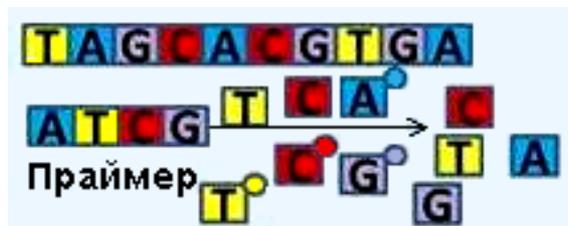
Метод химической модификации



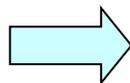
Прорыв в области секвенирования ДНК случился, когда английский биохимик Фред Сэнгер в 1975 г. предложил для чтения последовательностей ДНК метод терминации цепи.



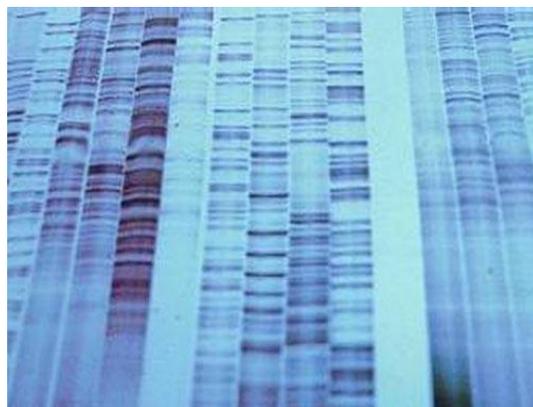
Химико-ферментативный метод (дидезоксисеквенирование).



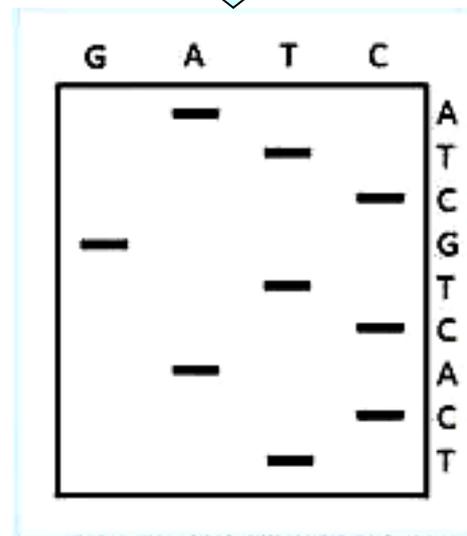
1 ДНК-полимераза;
дНТФ;
меченые дДНТФ

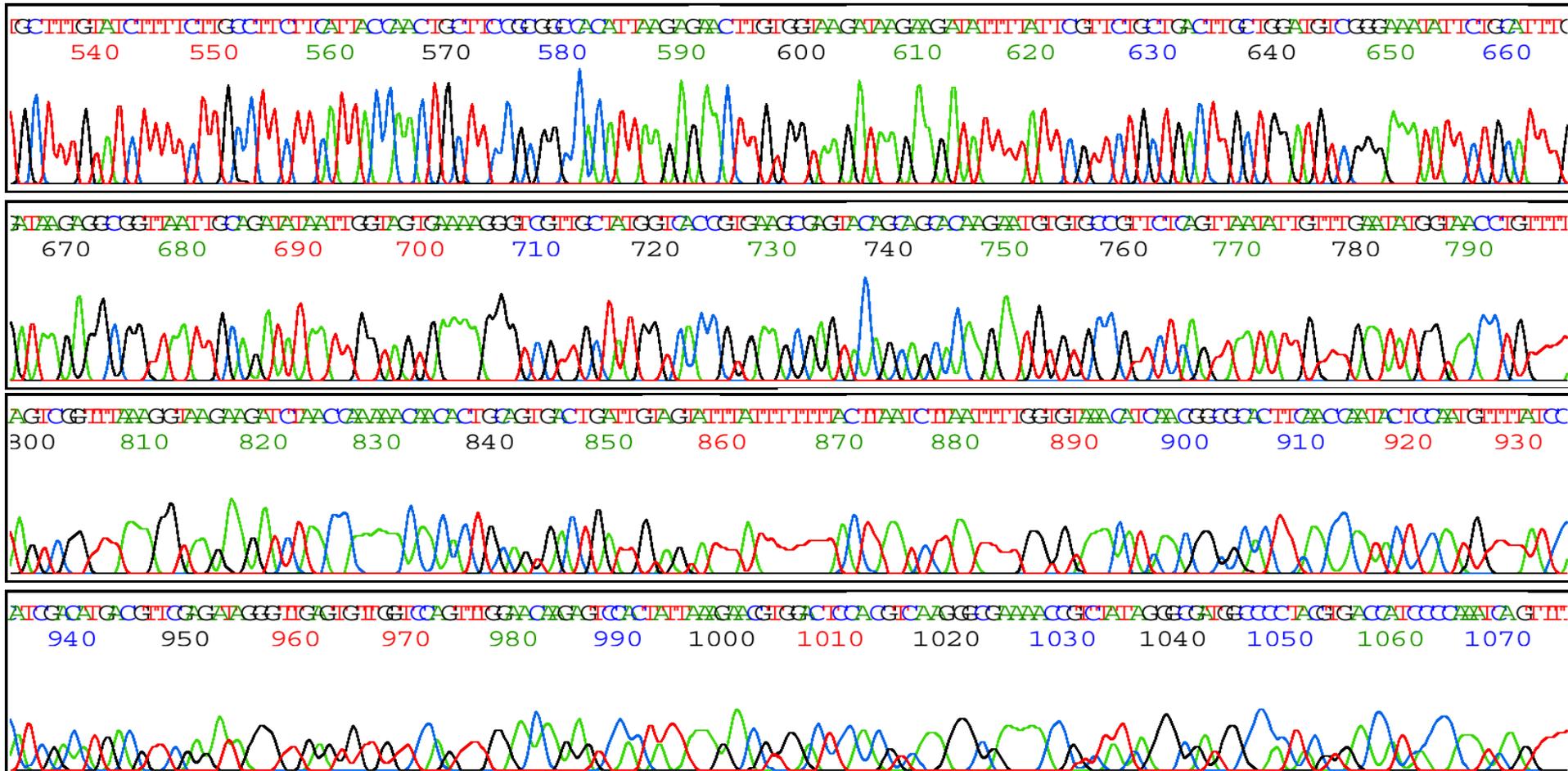


2



3





ABI Prism 3130xl



Стандартное ДНК секвенирование
 98% точность в определении основания
 капилляры 50 см
 2,5 часа при 50° C
 650 н
 24 час - 23400 оснований

Prober JM et al. A system for rapid DNA sequencing with fluorescent chain-terminating dideoxynucleotides //Science, 1987. - Vol. 238, no. 4825. - pp. 336-341

Биоинформатика

Экспериментальные
лаборатории



Сервера NCBI,
EMBL, DDJB



Электронные
базы данных в
Internet

- **GenBank**
- **UniGene**
- **TIGR**
- **TRANSFAC**
- **SWISS-PROT**
- **Pubmed**
- **MedLine**

Любой специалист в мире может практически беспрепятственно войти в эти банки данных и воспользоваться для исследовательских целей собранной там информацией.