

# Главные открытия в генетике за последние несколько лет

Подготовил ученик 10 ф/м класса  
Матханов Эрдэни

# Впервые отредактирован геном живого человека

Первую в мире процедуру по редактированию генома в организме живого человека провели в Калифорнии. Пациентом оказался 44-летний Брайан Маде, который страдает от редкого генетического заболевания, связанного с X-хромосомой - синдрома Хантера.

**Синдром Хантера — это генетическое заболевание. При синдроме Хантера ген, который кодирует фермент идуронат-2-сульфатаза (I2S), содержит мутацию (изменение), это означает, что фермент или вырабатывается с ошибками, которые препятствуют его правильной работе, или вообще не вырабатывается.**

## Симптомы и признаки синдрома Хантера:

- Пупочная грыжа;
- Увеличенный язык и грубые черты лица;
- Увеличение печени;
- Тугоподвижность составов;
- Гиперактивность;
- Потеря слуха;
- Сколиоз;

Это хроническое прогрессирующее мультисистемное заболевание

У женщины с мутировавшим геном **IDS** на одной X-хромосоме и здоровым геном на другой X-хромосоме не будет синдрома Хантера, но она будет являться носителем.

# Генеалогическое древо



Мать является носителем



У отца нет синдрома Хантера



Вероятность 50%,  
что дочь будет

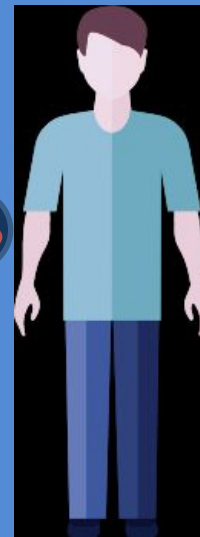


Вероятность 50%,  
что у сына будет

У женщины с мутировавшим геном IDS на одной X-хромосоме и здоровым геном на другой X-хромосоме не будет синдрома Хантера, но она будет являться носителем.



**Мать не является носителем**



**У отца синдром Хантера**




**Все дочери будут носителями**



**Ни у одного из сыновей не будет синдрома Хантера**

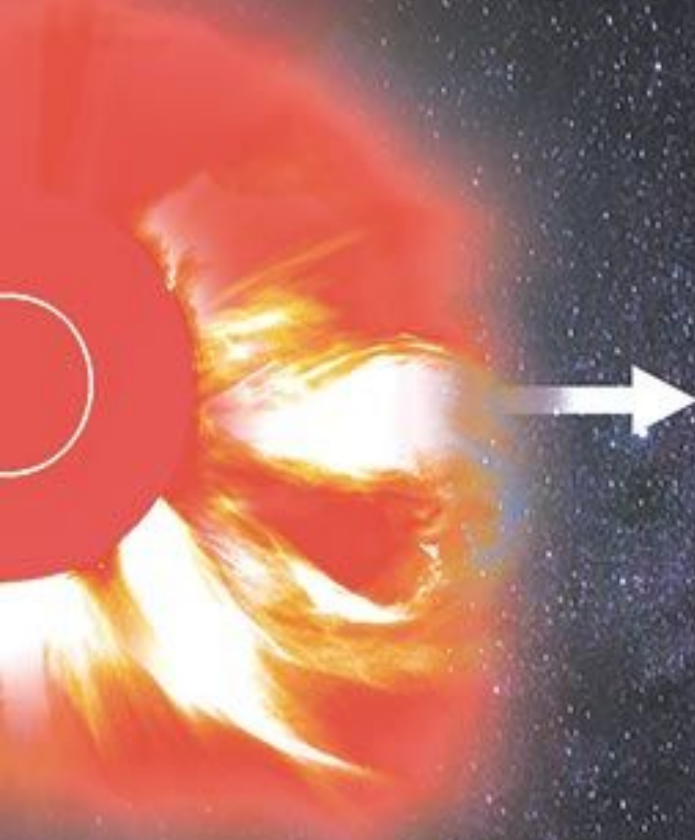
Женщины могут быть носителем одного гена синдрома Хантера, не имея при этом симптомов и признаков заболевания. Если один ген синдрома Хантера передается мужчине, у него разовьется синдром Хантера

# Обнаружен «космический ген»

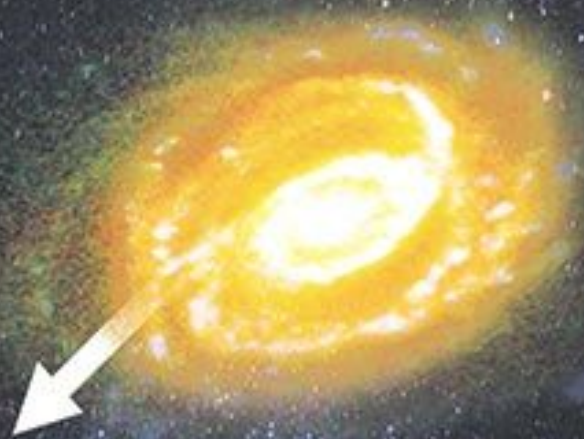


Астронавт Скотт Келли, который провел на МКС около года, и его брат-близнец Марк, остававшийся на Земле, согласились на полное обследование своих организмов. У Скотта было зафиксировано временное удлинение теломер — концевых участков хромосом, а также изменения в экспрессии более 200 000 генов ДНК.

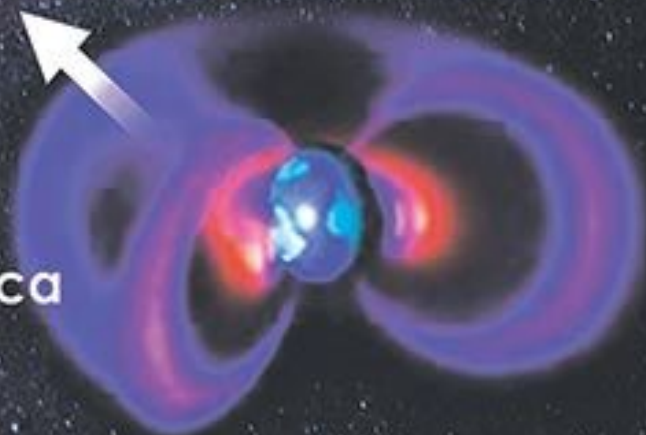
Солнечные  
космические лучи



Галактические  
космические лучи



Радиационные пояса  
Земли



## Опасность солнечных лучей

-энергия солнечных вспышек – **1024 Дж.** и более. В миллиарды раз мощнее атомной бомбы. Гигантские вспышки, сопровождающиеся генерацией протонов с энергиями в сотни мегаэлектронвольт и гигаэлектронвольт, случаются достаточно редко – в годы максимальной солнечной активности или на ее спаде. И никакая защита космического аппарата для них не преграда. Проблема еще и в том, что специалисты не знают, когда они могут произойти.

## Опасность космических лучей

-такие лучи приводят к нарушению связей между клетками организма, что в итоге может стать причиной мутаций и повреждения ДНК.



# Выявлены гены долгожительства

Одним из направлений стал поиск мутаций, связанных с долгожительством. Одна из них была обнаружена в общине амишей.

Мутация отвечала за сниженный уровень ингибитора активатора плазминогена (PAI-1). Ее носители жили в среднем на 14 лет дольше, чем другие амиши (85 лет против 71 года). Также они реже болели возрастными заболеваниями, а их теломеры были длиннее. В других исследованиях было показано, что мутация рецептора гормона роста повышает продолжительность жизни у мужчин, а уровень интеллекта генетически связан с

# На ДНК впервые записали музыку

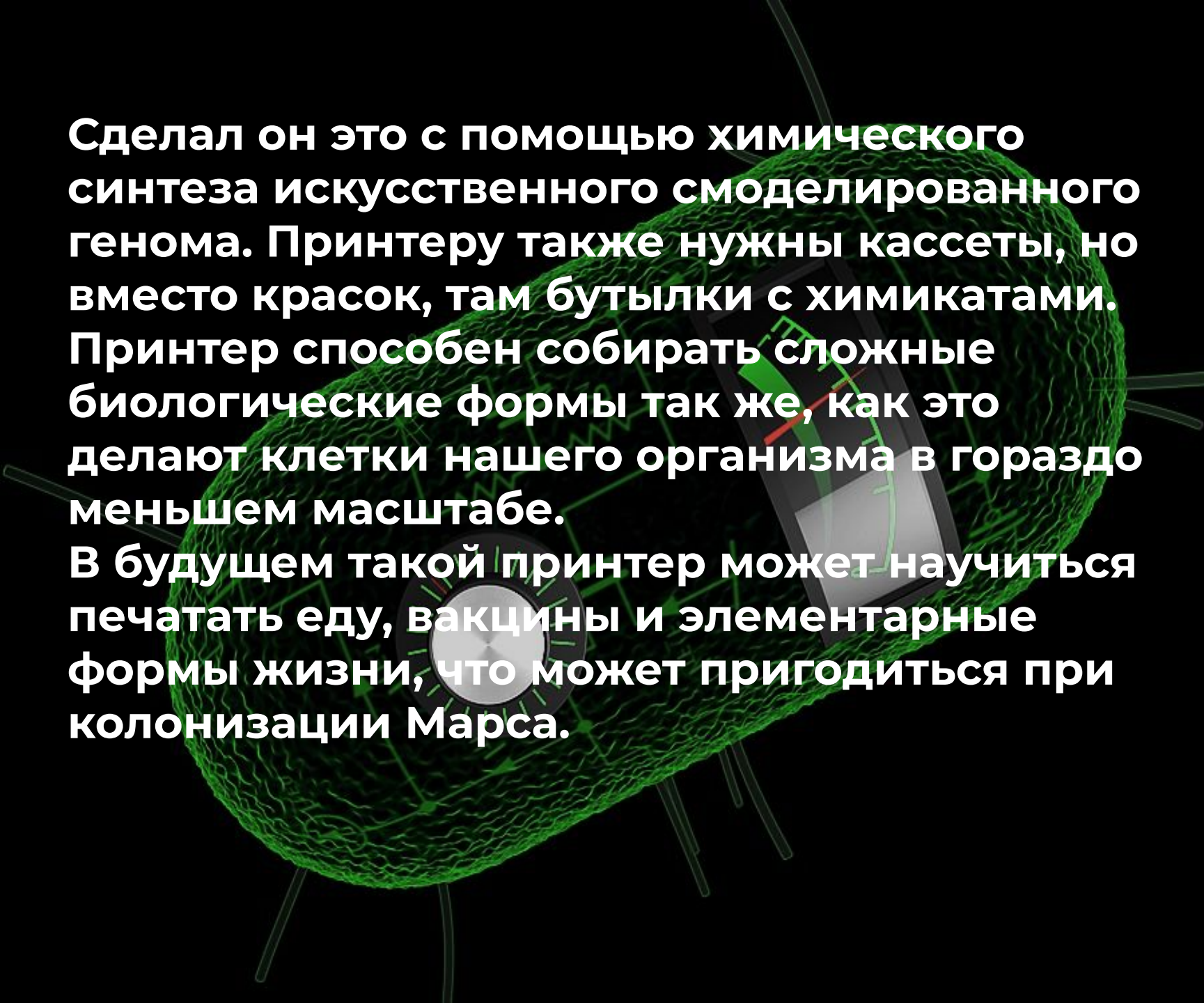
Компания Twist Bioscience сумела впервые в истории записать на ДНК музыкальный файл. Для этого были выбраны две композиции: «Tutu» Майлза Дэвиса и хит Deep Purple «Smoke on the Water». По словам исследователей, записи получились идеальными, и любой сможет послушать их, например, через триста лет — достаточно будет воспользоваться машиной, читающей ДНК.

# Новый алгоритм

Бинарный код этих песен, состоящий из единиц и нулей, был переведен в последовательности, состоящие из основных азотистых оснований (А, С, G, Т). Был разработан специальный метод закодирования данных в молекуле ДНК (синтезирование) и метод извлечения (секвенирование). Завершающим этапом проверки нового способа хранения информации стала обратная конвертация файла из молекулярного формата в двоичный, и ни одна композиция от этого никак не пострадала.

# Созданы генетический принтер

**С помощью 3D-печати сегодня создают дома, металлические детали и даже органы. Генетик Джон Крейг Вентер решил не останавливаться на этом и построил «генетический принтер», который вместо чернил заполняется основаниями и может печатать ДНК живых организмов.**



**Сделал он это с помощью химического синтеза искусственного смоделированного генома. Принтеру также нужны кассеты, но вместо красок, там бутылки с химикатами. Принтер способен собирать сложные биологические формы так же, как это делают клетки нашего организма в гораздо меньшем масштабе.**

**В будущем такой принтер может научиться печатать еду, вакцины и элементарные формы жизни, что может пригодиться при колонизации Марса.**

# Биологический телепорт

У технологии возможно и намного более фантастическое применение — «биологический телепорт». Отправив принтер с нужными материалами на Марс, можно будет с помощью радио отправить ему сигналы для печати бактерий. По мнению Вентера, это самый реалистичный сценарий колонизации Красной планеты: сначала микроорганизмы преобразуют среду, а потом на терраформированный Марс придет человек.

# Генетическое развития эмбриона

**Анализ транскриптомы  
единичных клеток в  
развивающемся эмбрионе. То  
есть, были определены все РНК,  
которые есть в таких клетках.  
Люди смогли выделить каждую  
отдельную клеточку и в каждой  
из них проанализировать  
экспрессию генома.  
Соответственно, у генетиков  
сейчас появляется полная карта,  
как меняется транскрипция по**

# Ген счастья

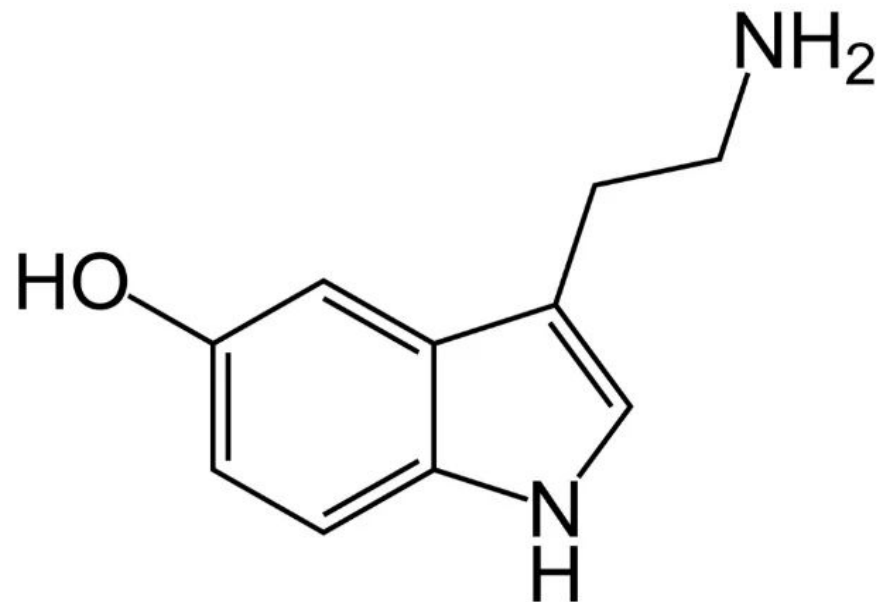
A person wearing a red hoodie and dark pants is captured mid-jump in a grassy field. Their arms are raised high, and their head is tilted back, suggesting a moment of pure joy or triumph. The background is a bright blue sky with scattered white clouds. The overall mood is one of happiness and freedom.

Исследователи Лондонской школы здоровья обнаружили ген 5-HTTLPR, который способен ускорять доставку серотонина к мозгу, тем самым заставляя человека чувствовать себя счастливее. Самое интересное, что именно «ген счастья» делил людей на позитивистов и негативистов: те, у кого он был активен, чаще высказывались о том, что довольны своей жизнью; те, у кого он был пассивен, в тестах проявляли повышенную тревожность и давали больше пессимистических оценок.



**Серотонин — «гормон счастья», один из основных нейромедиаторов.**

**Нейромедиаторы- биологически активные химические вещества, посредством которых осуществляется передача электрохимического импульса от нервной клетки через синаптическое пространство между нейронами, а также, например, от нейронов к мышечной ткани или железистым клеткам.**



# Ген лишнего веса

Наблюдая за поведением лабораторных мышей, ученые задались вопросом: почему подопытных кормят одинаково, а весят они все по-разному? Эту особенность удалось объяснить, открыв ген *IRX3*. Оказалось, у мышей, не склонных к набору веса, этот ген был поврежден, в отличие от их более упитанных собратьев. Последнее дало повод говорить о том, что можно вылечить ожирение революционным способом – заставить *IRX3* в ДНК *неповока* мутировать