

Генетический мониторинг

Лекция 11.

Генетический мониторинг человека

Ловинская Анна Владимировна,

PhD, кафедра молекулярной
биологии и генетики

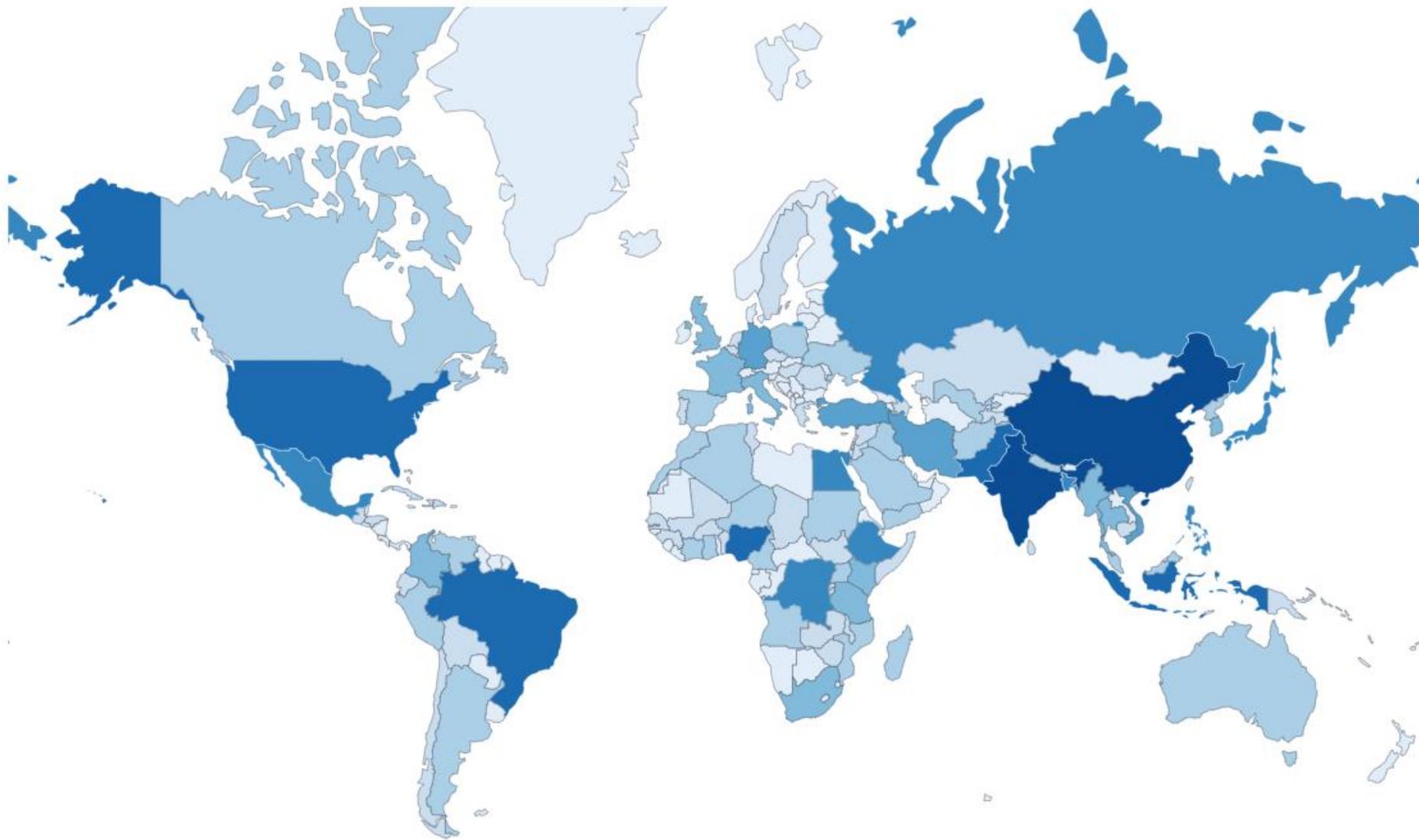
Генетический мониторинг человека:

- Систематическое наблюдение за состоянием популяционных генофондов;
- Изучение генетических процессов, происходящих в популяции человека;
- Определение факторов, вызывающих эти изменения;
- Разработка мероприятий по их предотвращению (оценка существующего мутационного процесса в популяциях, прогнозирование его во времени, определение пределов допустимых изменения и принятие мер в случае его увеличения)



<https://www.youtube.com/watch?v=vJ5p3pZlBi4>

Население мира по странам, 2023



<http://worldpopulationreview.com/>

2021 World Population 7,874,965,825

Choose Year to Display Below: ▼

[📄 CSV](#) [📄 JSON](#)

Flag	Country	2021 (Live) ▼	2020 Population	Area	Density (km ²)	Growth Rate	World %	Rank
	China	1,445,943,198	1,439,323,776	9,706,961 km ²	149/km ²	0.34%	18.34%	1
	India	1,398,198,646	1,380,004,385	3,287,590 km ²	424/km ²	0.97%	17.69%	2
	United States	333,608,130	331,002,651	9,372,610 km ²	36/km ²	0.58%	4.23%	3
	Indonesia	277,377,396	273,523,615	1,904,569 km ²	145/km ²	1.04%	3.51%	4
	Pakistan	226,730,411	220,892,340	881,912 km ²	255/km ²	1.95%	2.86%	5
	Brazil	214,502,289	212,559,417	8,515,767 km ²	25/km ²	0.67%	2.72%	6
	Nigeria	213,284,047	206,139,589	923,768 km ²	229/km ²	2.55%	2.68%	7
	Bangladesh	166,875,711	164,689,383	147,570 km ²	1,127/km ²	0.98%	2.11%	8
	Russia	145,904,709	145,934,462	17,098,242 km ²	9/km ²	-0.02%	1.85%	9
	Mexico	130,737,362	128,932,753	1,964,375 km ²	66/km ²	1.03%	1.65%	10
	Japan	125,900,304	126,476,461	377,930 km ²	334/km ²	-0.34%	1.60%	11
	Ethiopia	118,915,356	114,963,588	1,104,300 km ²	107/km ²	2.53%	1.50%	12
	Philippines	111,571,964	109,581,078	342,353 km ²	324/km ²	1.34%	1.41%	13
	Egypt	104,944,722	102,334,404	1,002,450 km ²	104/km ²	1.88%	1.32%	14
	Vietnam	98,464,085	97,338,579	331,212 km ²	296/km ²	0.85%	1.25%	15
	Dr Congo	93,384,592	89,561,403	2,344,858 km ²	39/km ²	3.14%	1.17%	16

	Kazakhstan	19,072,694	18,776,707	2,724,900 km ²	7/km ²	1.16%	0.24%	64
---	------------	------------	------------	---------------------------	-------------------	-------	-------	----

World Population by Country 2023 (Live)

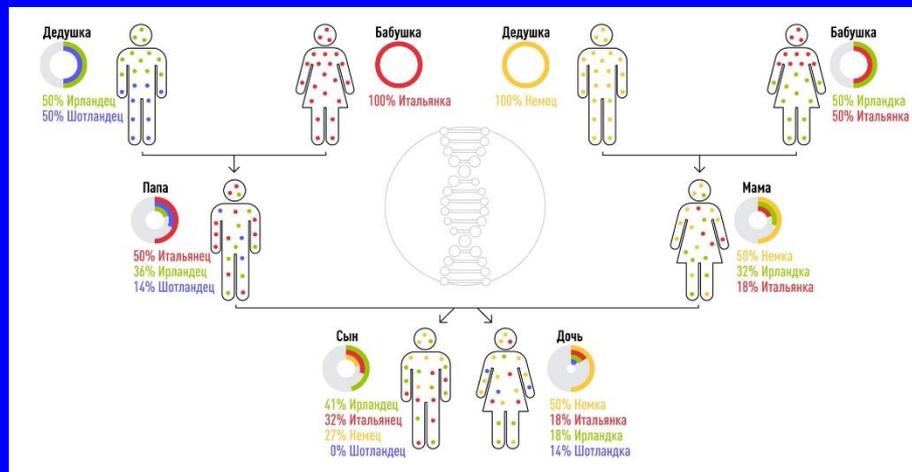
8,005,176,000

Country	2023 (Live)	2022 Population	Area (km ²)	Land Area (km ²)	Density (/km ²)	Growth Rate	World %	Rank
India	1,433,058,715	1,417,173,173	3.3M	3M	481	0.81%	17.85%	1
China	1,425,551,680	1,425,887,337	9.7M	9.4M	151	-0.02%	17.81%	2
United States	340,611,869	338,289,857	9.4M	9.1M	37	0.5%	4.25%	3
Indonesia	278,304,049	275,501,339	1.9M	1.9M	148	0.74%	3.47%	4
Pakistan	242,068,933	235,824,862	881.9K	770.9K	312	1.98%	3%	5
Nigeria	225,583,831	218,541,212	923.8K	910.8K	246	2.41%	2.8%	6
Brazil	216,838,651	215,313,498	8.5M	8.4M	26	0.52%	2.7%	7
Bangladesh	173,544,208	171,186,372	147.6K	130.2K	1,329	1.03%	2.16%	8
Russia	144,277,030	144,713,314	17.1M	16.4M	9	-0.19%	1.8%	9
Mexico	128,772,222	127,504,125	2M	1.9M	66	0.75%	1.6%	10
Ethiopia	127,594,579	123,379,924	1.1M	1.1M	112	2.55%	1.58%	11
Japan	123,073,172	123,951,692	377.9K	364.5K	338	-0.53%	1.54%	12
Philippines	117,931,493	115,559,009	342.4K	298.2K	394	1.54%	1.47%	13
Egypt	113,300,133	110,990,103	1M	1M	113	1.56%	1.41%	14
DR Congo	103,374,807	99,010,212	2.3M	2.3M	45	3.29%	1.28%	15
Vietnam	99,079,232	98,186,856	331.2K	313.4K	315	0.68%	1.23%	16
Iran	89,393,049	88,550,570	1.6M	1.6M	55	0.7%	1.11%	17
Turkey	85,967,643	85,341,241	783.6K	783.6K	110	0.56%	1.07%	18
Germany	83,281,924	83,369,843	357.1K	349.4K	238	-0.09%	1.04%	19
Thailand	71,833,050	71,697,030	513.1K	510.9K	141	0.15%	0.9%	20
Kazakhstan	19,677,589	19,397,998	2.7M	2.7M	7	1.08%	0.24%	66

Изучение генетической структуры популяций человека

Полиморфизм – наличие в популяции нескольких аллелей одного локуса, самый редкий из которых встречается с ощутимой частотой и не может поддерживаться лишь давлением повторяющихся мутаций. Полиморфизм – это результат действия разнонаправленных приспособительных процессов.

Каждая популяция имеет свою генетически отличающуюся структуру, являющуюся результатом эволюционной адаптации человека. Распределение частот полиморфных аллелей и частот мутаций по популяциям носит неравномерный характер. Оно определяется историей популяции, демографическими, социальными факторами, действием факторов окружающей среды и т.д.

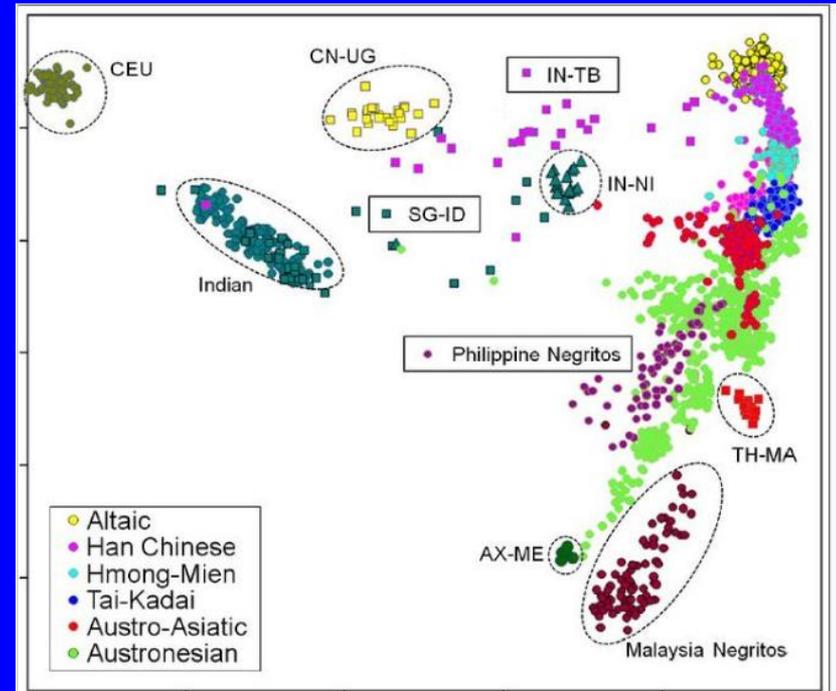


Изучение генетической структуры популяций человека

человека

Последовательности геномов разных людей, даже относящихся к разным расам, на 99,9% идентичны. В то же время каждый человек обладает уникальным геномом, которая обусловлена наличием полиморфизма отдельных участков ДНК:

➤ **Однонуклеотидный полиморфизм (ОНП, SNP – single nucleotide polymorphism)** – когда у одного человека в определенной позиции находится один нуклеотид, а у другого человека – другой. SNP встречается примерно через каждые 1000 нуклеотидов. Группы SNP наследуются совместно с низким уровнем рекомбинации внутри группы – гаплотипные блоки.

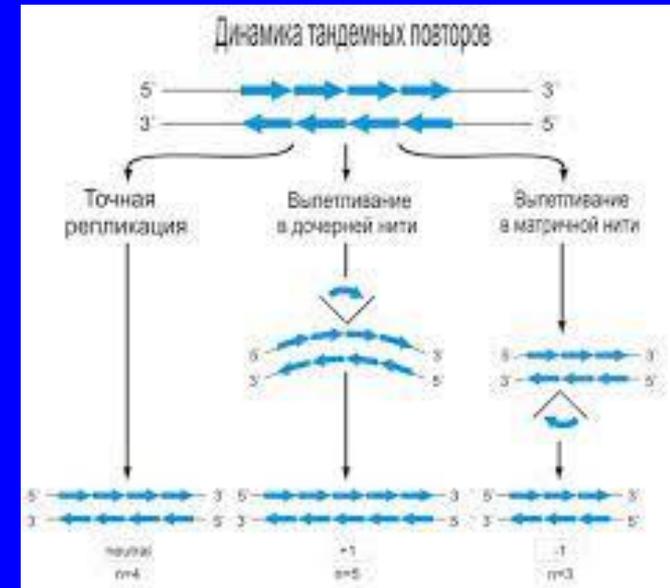


Кластеризации различных популяций человека в Азии по SNP-маркерам

Изучение генетической структуры популяций человека

человека

Полиморфизм простых повторов или микросателлиты (STR – short tandem repeat or microsatellite) – короткие последовательности (напр., CA), повторенные различное число раз (обычно 5-50). Для каждого повтора существует большое количество аллелей в зависимости от числа повторов.



CNV-изменчивость (copy-number variation) – делеции или дупликации участка ДНК размером больше 1кб. Такой полиморфизм затрагивает не менее 3000 генов и сопряжен с изменением их функции.

Инвертированные повторы, ИП (inverted repeats, IR) – две копии одной и той же нуклеотидной последовательности ДНК в составе одной молекулы, находящиеся в противоположной ориентации. Прилежащие друг к другу ИП при реассоциации ДНК образуют палиндром

Мутационный процесс в популяциях



Генетический груз =

+ Мутационный груз – вновь возникающие мутации;

+ Сегрегационный груз – наличие в популяции гетерозиготных полиморфных (сегрегирующих) локусов, выщепляющих менее приспособленные гомозиготные генотипы;

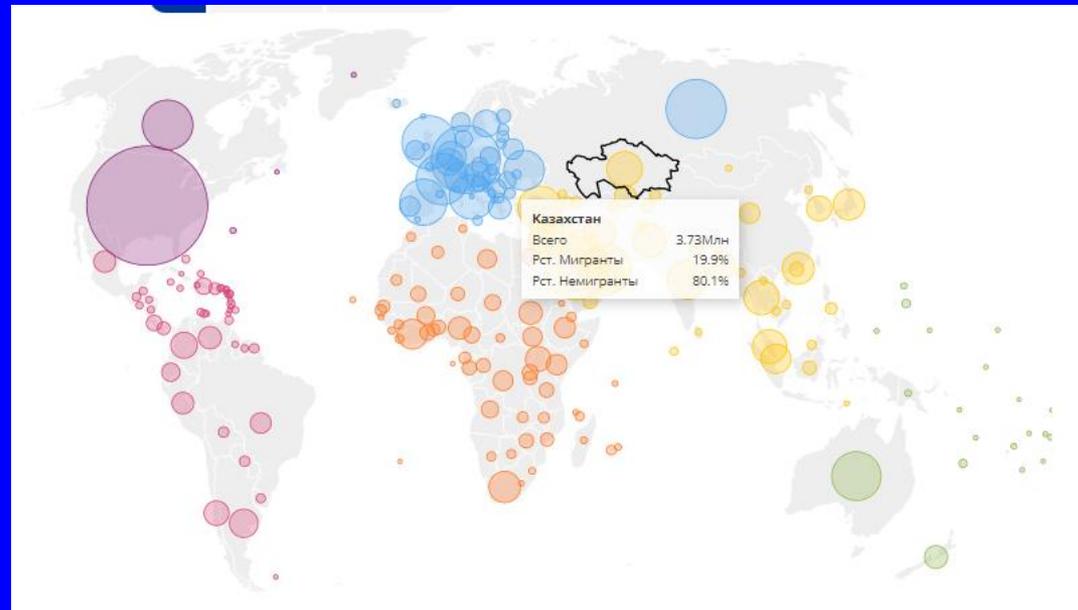
+ Субституционный груз – выявляется при изменении адаптивной ценности генотипа (напр., при переселении в другие условия)

Миграционные процессы

Миграционные потоки могут менять частоту аллелей в популяциях, в т.ч. и аллелей, связанных с развитием патологии или предрасположенностью к развитию различных заболеваний.

Эмиграция наиболее образованных и квалификационных кадров неблагоприятна для генофонда страны (уровень интеллекта в определенной степени зависит от генетических факторов).

Снижается приспособленность «дальних» мигрантов к жизни на новом месте.



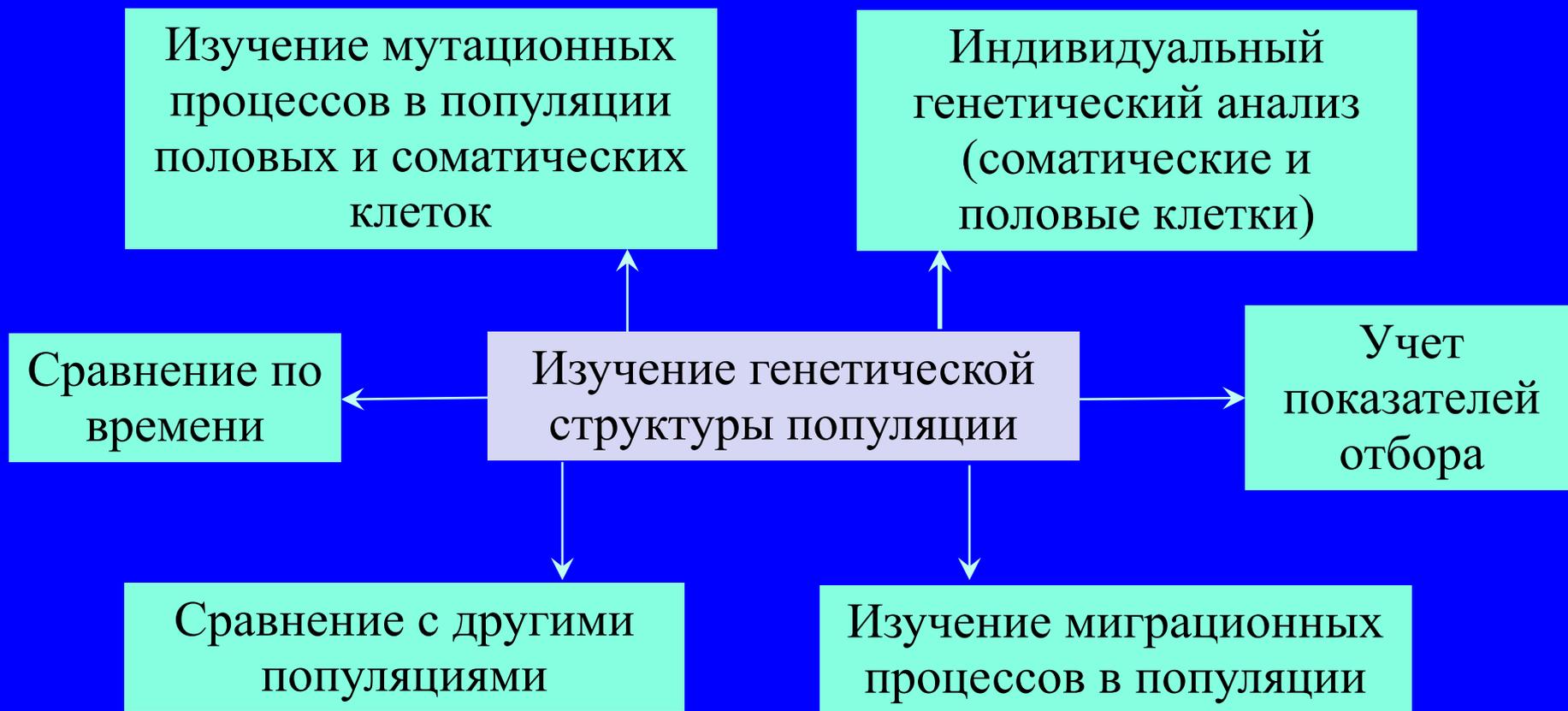
<https://worldmigrationreport.iom.int/wmr-2022-interactive/>

<https://www.youtube.com/watch?v=tnJuSRHXli4>

<https://www.youtube.com/watch?v=d1wzHK5J1T8>

<https://www.youtube.com/watch?v=uOxdaAY1D00>

Основные направления генетического мониторинга человека



Методы генетического мониторинга человека

- ✓ Методы ДНК-диагностики:
 - Проведение рестрикционного анализа и блот-гибридизации для выделения нужного участка ДНК;
 - Использование различных модификаций ПЦР;
 - Секвенирование;
 - Сравнение участков геномов больных и здоровых людей — поиск и картирование генов, ответственных за наследственные заболевания и маркеров предрасположенности к мультифакторным заболеваниям;
- ✓ Популяционно-генетические методы:
 - Изучение уровня гетерозиготности, степени генетической подразделенности популяции;
 - Анализ генетического расстояния между изучаемыми группами;
 - Картографический анализ (выявление скрытых закономерностей в пространственной изменчивости признаков);
- ✓ Цитогенетические методы;
- ✓ Создание общедоступных банков данных, содержащих информацию о спектре мутаций генов человека (<https://omim.org/>)

Спасибо за внимание!