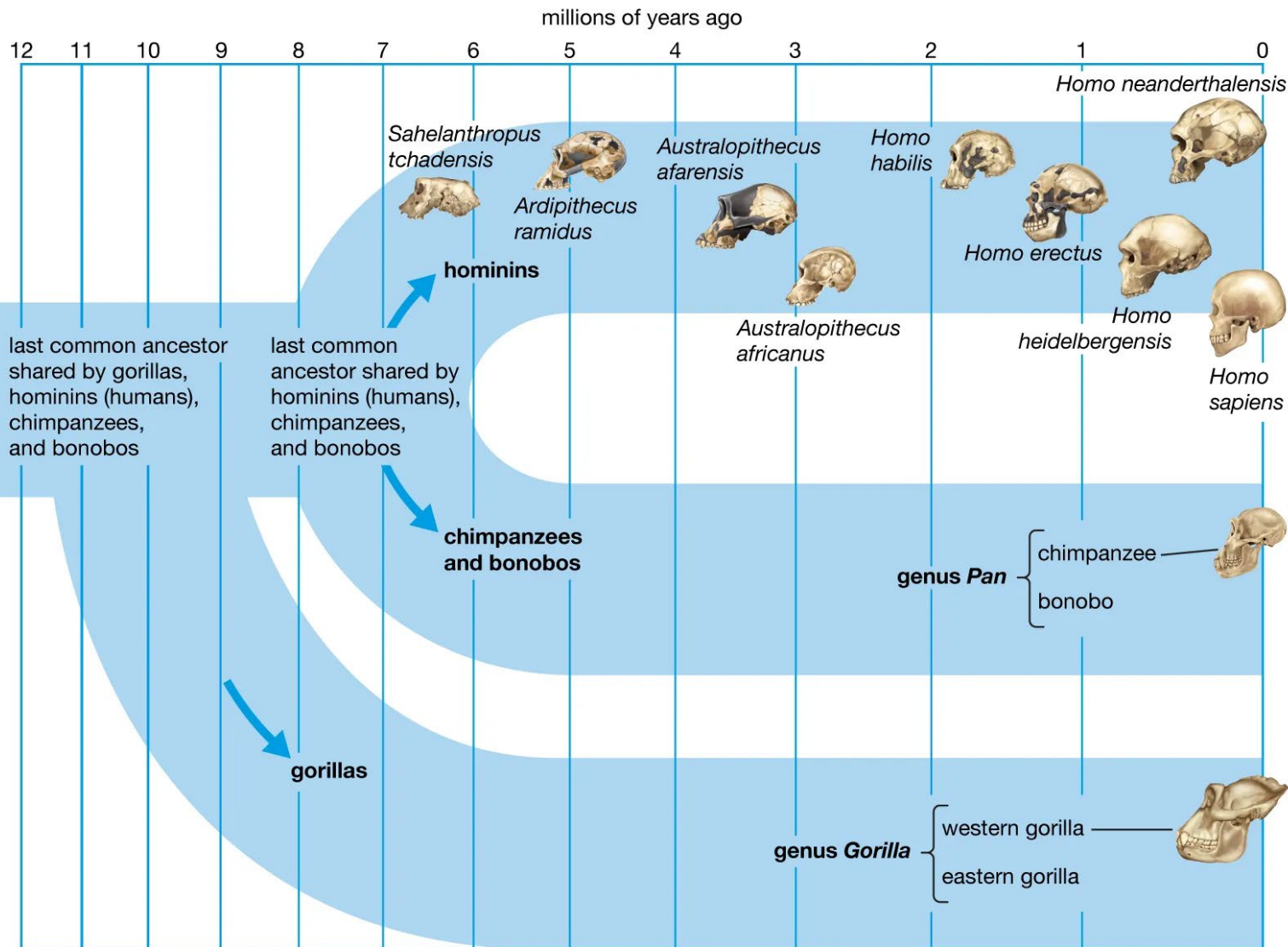


GENOM CZŁOWIEKA PODSTAWY DZIEDZICZENIA

Marek Figlerowicz
Instytut Chemii Bioorganicznej PAN
Noskowskiego 12/14, Poznań

Człowiek jako wytwór natury

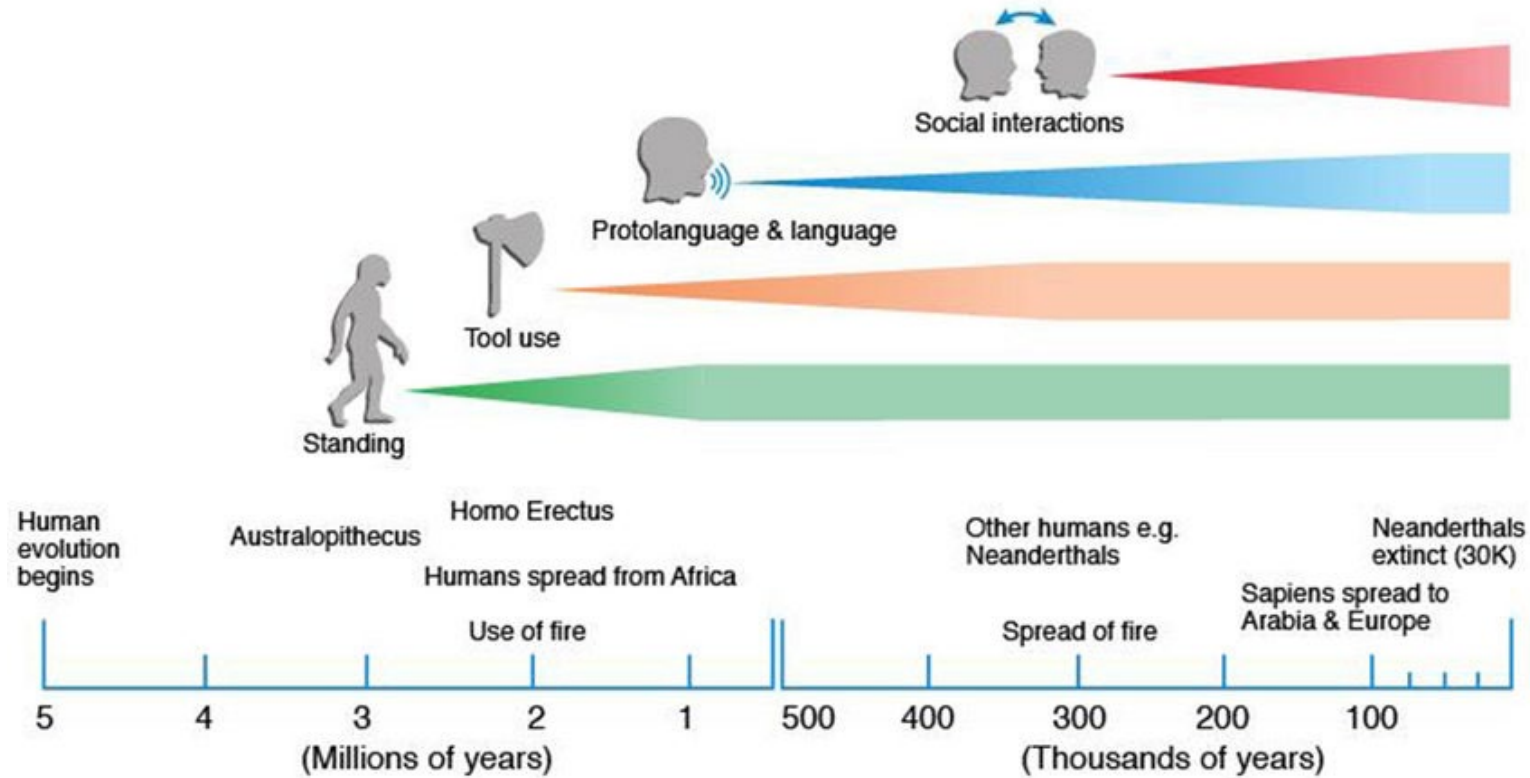









Człowiekowate (*Hominidae*) – rodzina ssaków naczelnych obejmująca gatunki wykazujące dużą inteligencję, skłonność do przyjmowania dwunożnej i spionizowanej postawy oraz zdolność do wytwarzania i używania narzędzi.

Najstarszy znany hominid (*Graecopithecus*) pochodzi z miocenu, sprzed 7,2 mln lat, z terenów dzisiejszej Grecji i Bułgarii. W naturze rodzinę tę reprezentuje obecnie człowiek, szympan, goryl i orangutan.

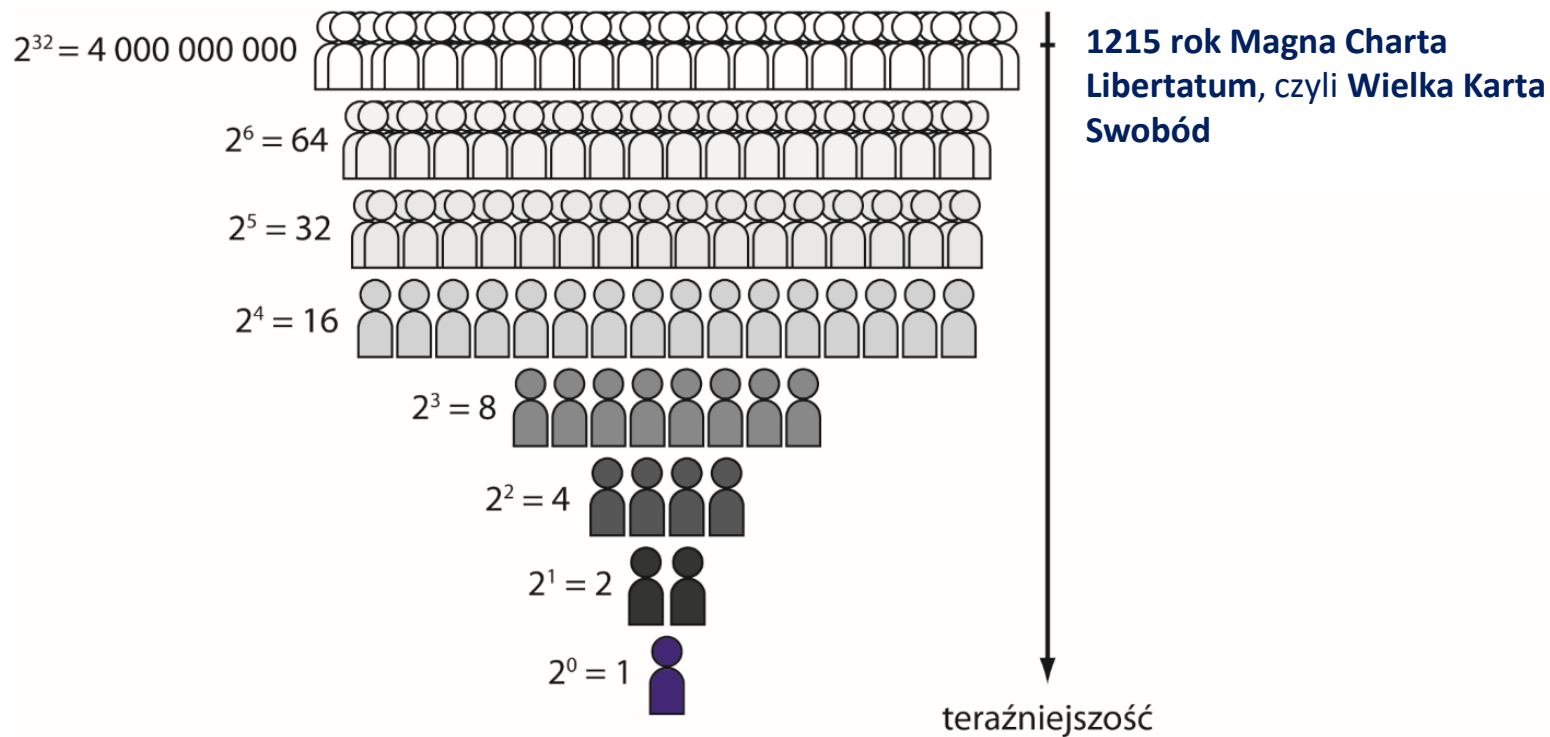
Człowiek (*Homo*) – rodzaj ssaka naczelnego z podrodziny *Homininae*, z rodziny *Hominidae*. Dzieli się on na współcześnie żyjącego człowieka rozumnego (*Homo sapiens*) oraz już wymarłe w gatunki n.p.: człowieka zręcznego (*Homo habilis*), wyprostowanego (*Homo erectus*) i neandertalskiego (*Homo neanderthalensis*).

Człowiek jako wytwór natury i kultury



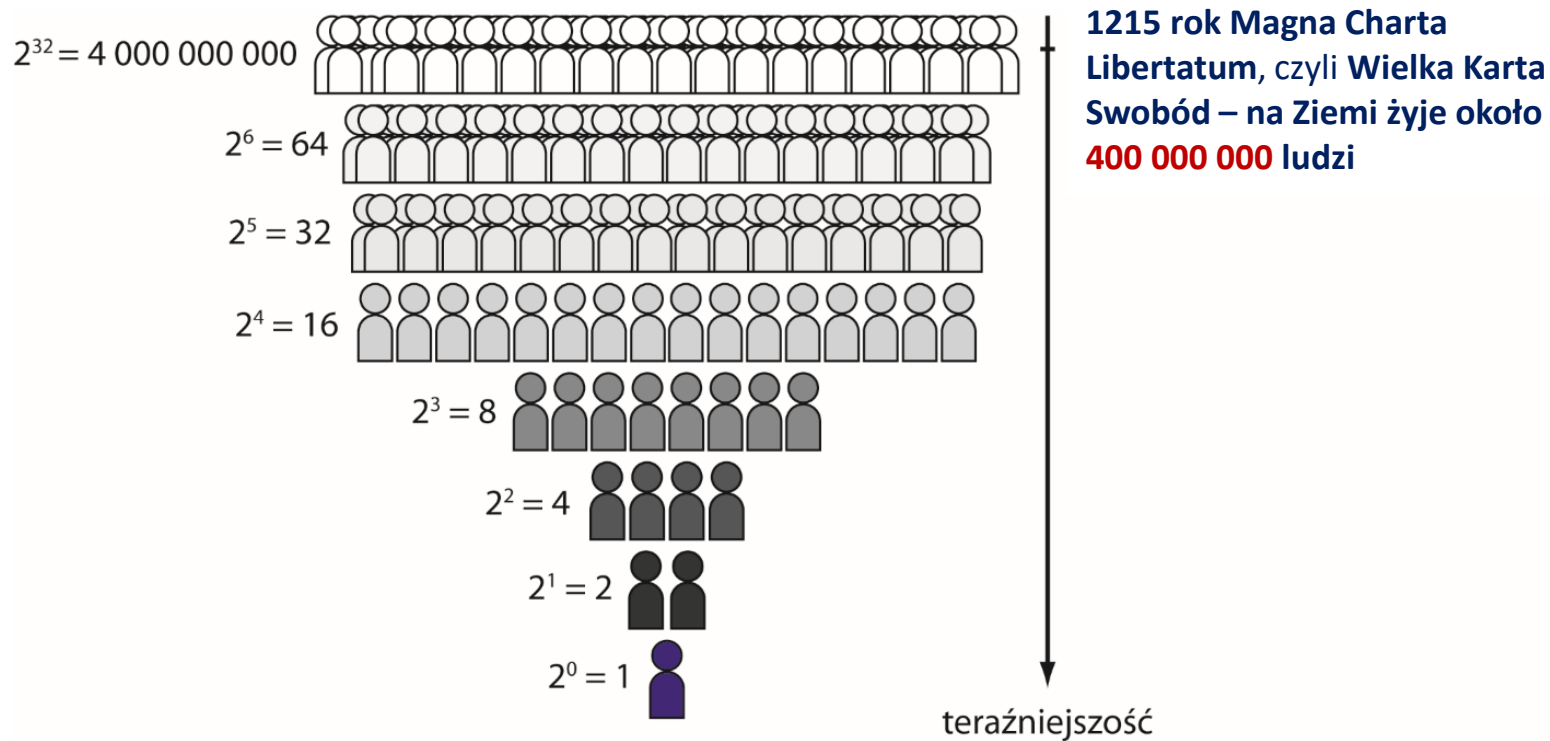
	Dates (years before present)	Milestone	Dating Methods
	4-7 million	Human & chimp ancestors diverge	Molecular genetic clock, Argon
	By 4 million	Bipedal walking becomes well developed	Argon
	2.6 million	Oldest stone toolmaking	Argon, Paleomagnetic
	1.8 million	<i>Homo erectus</i> expands out of Africa	Argon, Paleomagnetic
	800,000 – 200,000	Rapid brain expansion	Argon & Uranium-series, Paleomagnetic
	250,000 – 30,000	Neanderthals emerge, then become extinct; <i>Homo sapiens</i> emerges in Africa, then expands to other continents; symbolic culture begins to flourish	Thermoluminescence, Electron spin resonance, Carbon-14, Molecular genetic clock
	12,000 – 10,000	Origins of agriculture	Carbon-14 dating
	4,500	Origins of writing, state societies, civilization: Sumer & Egypt	Carbon-14 dating

W poszukiwaniu przodków



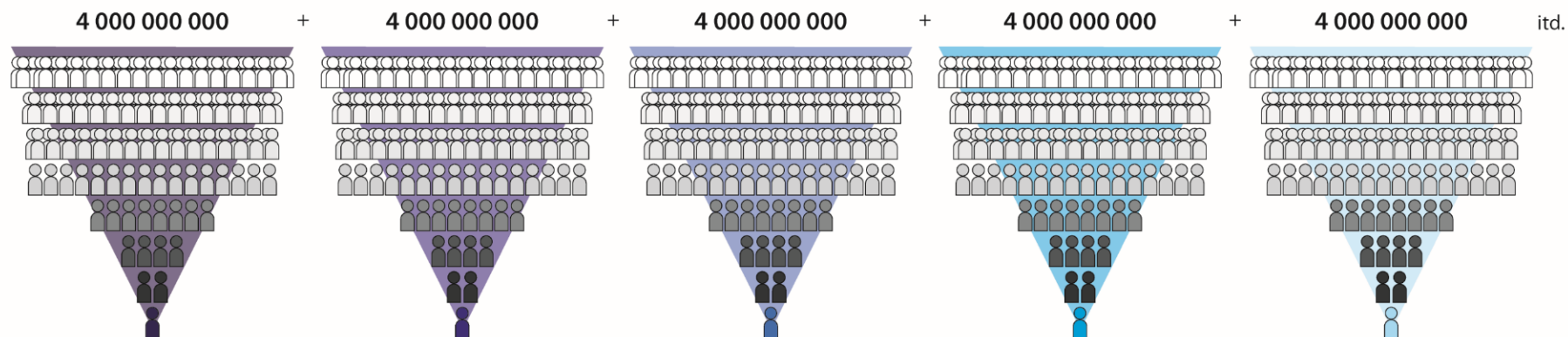
Patrząc wstecz widzimy, że w każdym kolejnym pokoleniu człowiek ma 2^n przodków, gdzie n oznacza numer pokolenia. I tak mamy dwoje rodziców, czworo dziadków, ośmioro pradziadków itd. Jeżeli przyjmiemy, że na każde 100 lat przypadają 4 pokolenia, wówczas możemy łatwo obliczyć, że około 1200 roku, a więc 800 lat temu, żyło 32 pokolenie naszych przodków ($8 \times 4 = 32$) a ich liczba wynosiła 2^{32} , czyli około cztery miliardy.

W poszukiwaniu przodków



Patrząc wstecz widzimy, że w każdym kolejnym pokoleniu człowiek ma 2^n przodków, gdzie n oznacza numer pokolenia. I tak mamy dwoje rodziców, czworo dziadków, ośmioro pradziadków itd. Jeżeli przyjmiemy, że na każde 100 lat przypadają 4 pokolenia, wówczas możemy łatwo obliczyć, że około 1200 roku, a więc 800 lat temu, żyło 32 pokolenie naszych przodków ($8 \times 4 = 32$) a ich liczba wynosiła 2^{32} , czyli około cztery miliardy.

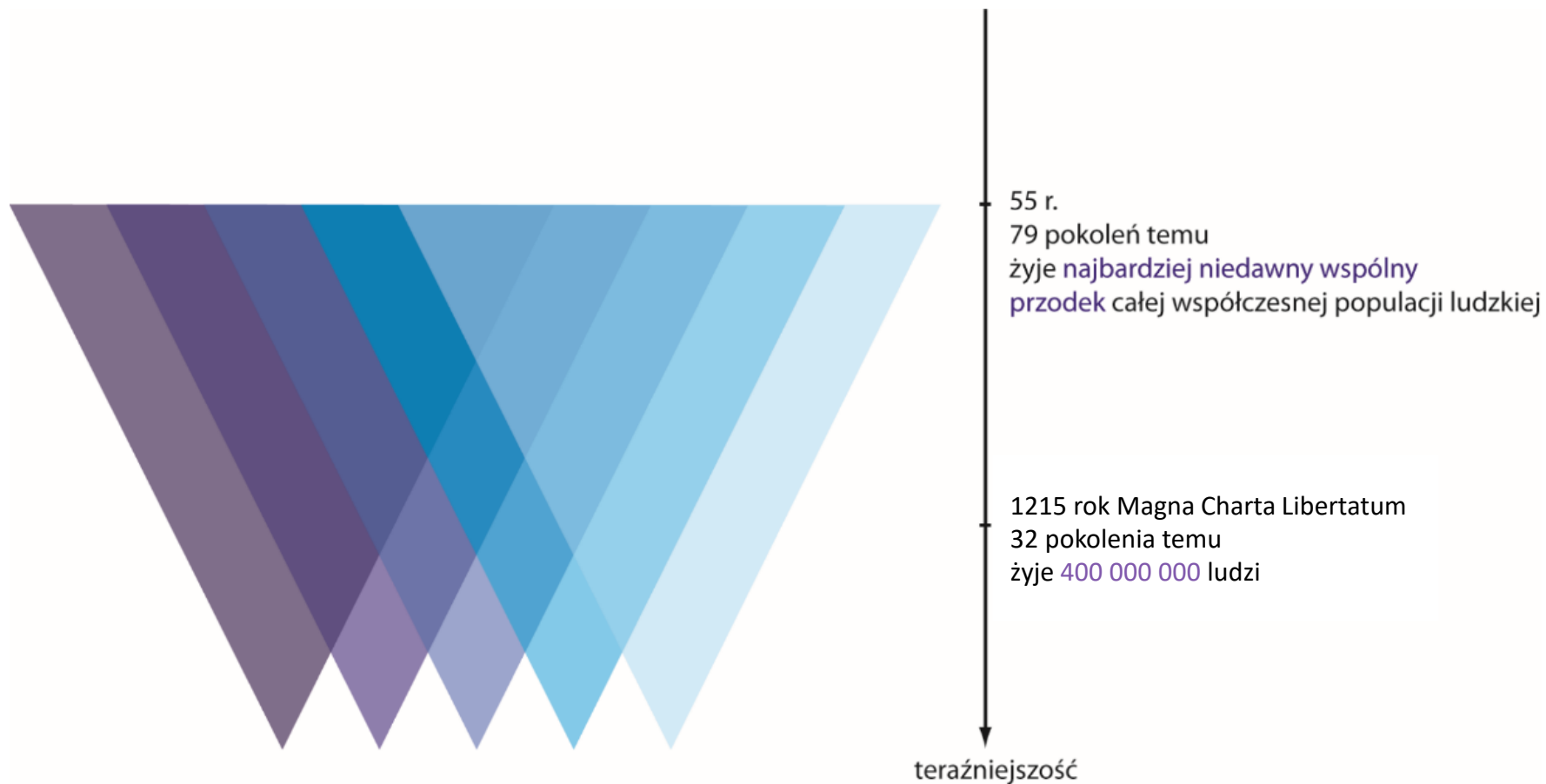
W poszukiwaniu przodków



Patrząc wstecz widzimy, że w każdym kolejnym pokoleniu człowiek ma 2^n przodków, gdzie n oznacza numer pokolenia. I tak mamy dwoje rodziców, czworo dziadków, ośmioro pradziadków itd. Jeżeli przyjmiemy, że na każde 100 lat przypadają 4 pokolenia, wówczas możemy łatwo obliczyć, że około 1200 roku, a więc 800 lat temu, żyło 32 pokolenie naszych przodków ($8 \times 4 = 32$) a ich liczba wynosiła 2^{32} , czyli około cztery miliardy.

Jeżeli, każdy z nas miałby unikatowe drzewo genealogiczne, wówczas musiałby mieć 4 miliardy unikatowych przodków. Jak to pogodzić z faktem, że na świecie żyło wówczas zaledwie 400 milionów ludzi?

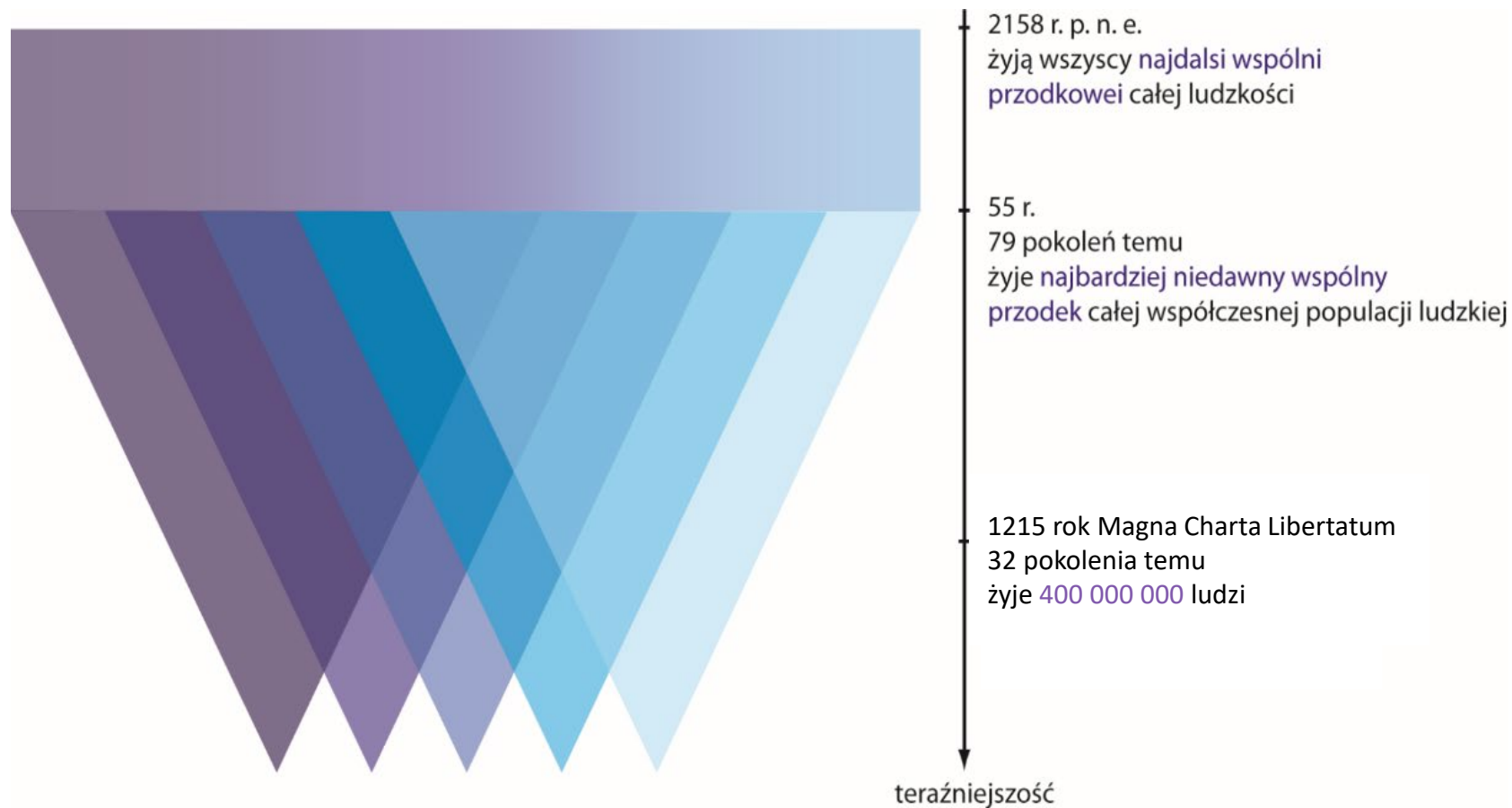
W poszukiwaniu przodków



Jeżeli, każdy z nas miałby unikatowe drzewo genealogiczne, wówczas musiałby mieć 4 miliardy unikatowych przodków. Jak to pogodzić z faktem, że na świecie żyło wówczas zaledwie 400 milionów ludzi?

Odpowiedź na to pytanie jest prosta – wszyscy mamy wielu wspólnych przodków. Zamiast pojedynczych drzew genealogicznych mamy gęste krzaki.

W poszukiwaniu przodków

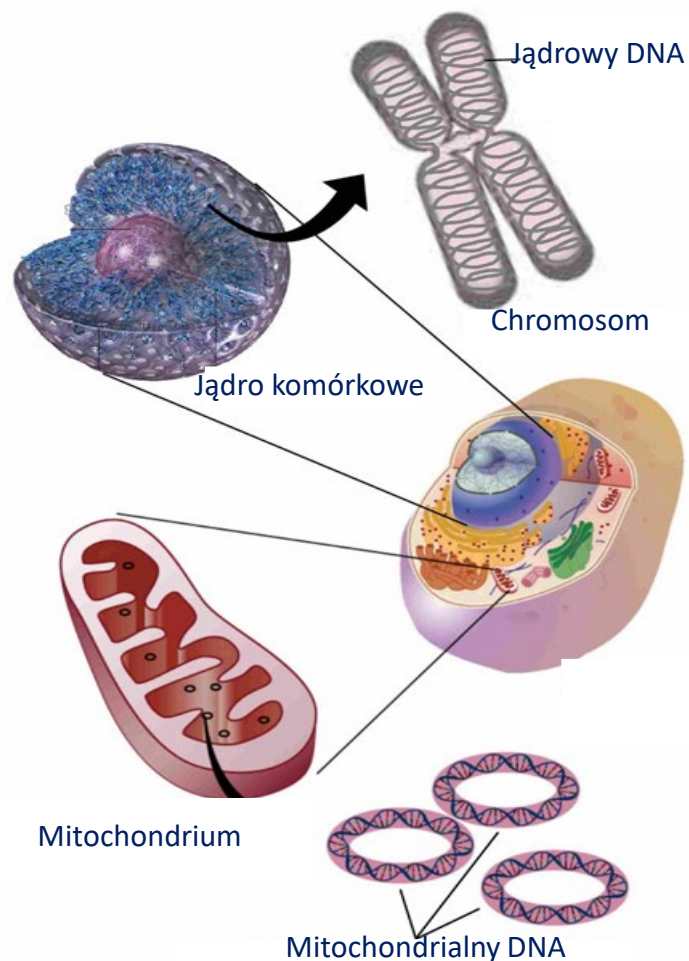


Jeżeli, każdy z nas miałby unikatowe drzewo genealogiczne, wówczas musiałby mieć 4 miliardy unikatowych przodków. Jak to pogodzić z faktem, że na świecie żyło wówczas zaledwie 400 milionów ludzi?

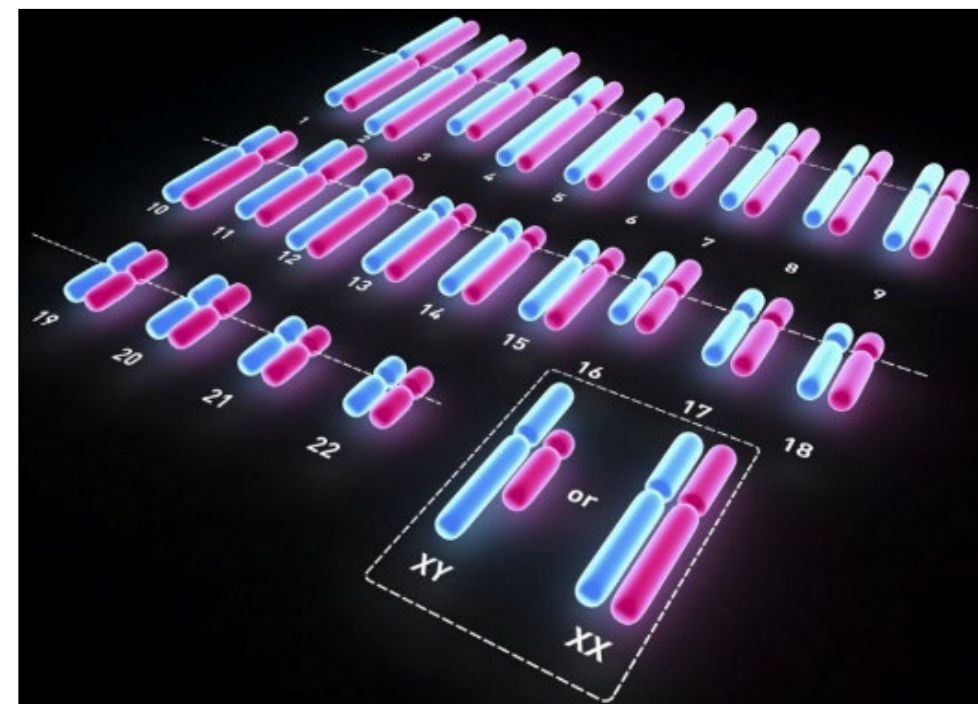
Odpowiedź na to pytanie jest prosta – wszyscy mamy wielu wspólnych przodków. Zamiast pojedynczych drzew genealogicznych mamy gęste krzaki.

Genom człowieka – podstawy dziedziczenia

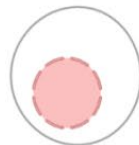
Genom jądrowy (gDNA)
 człowieka - ok. 3 miliardy pz
 (2 kopie w komórce,
 46 chromosomów, po 23
 od każdego z rodziców)



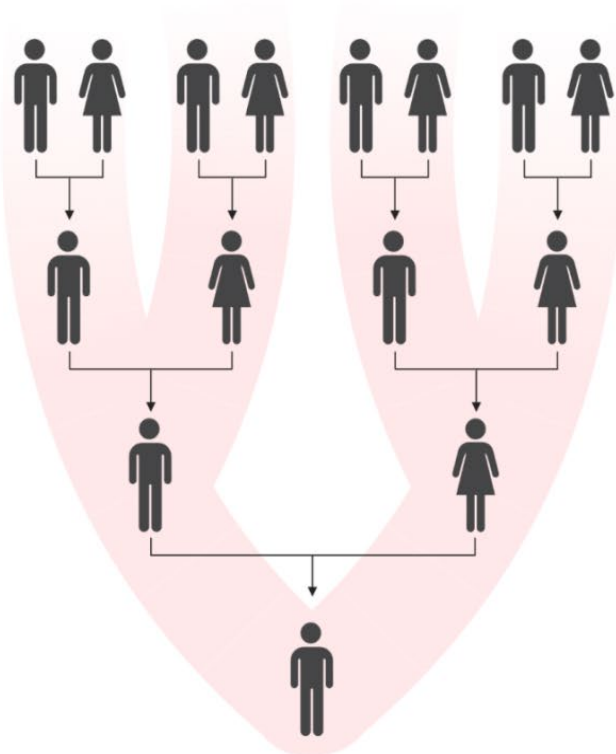
Genom mitochondrialny (mtDNA):
 kolista cząsteczka, u człowieka 16,6 tys. pz
 (średnio 1000 kopii w jednej komórce)



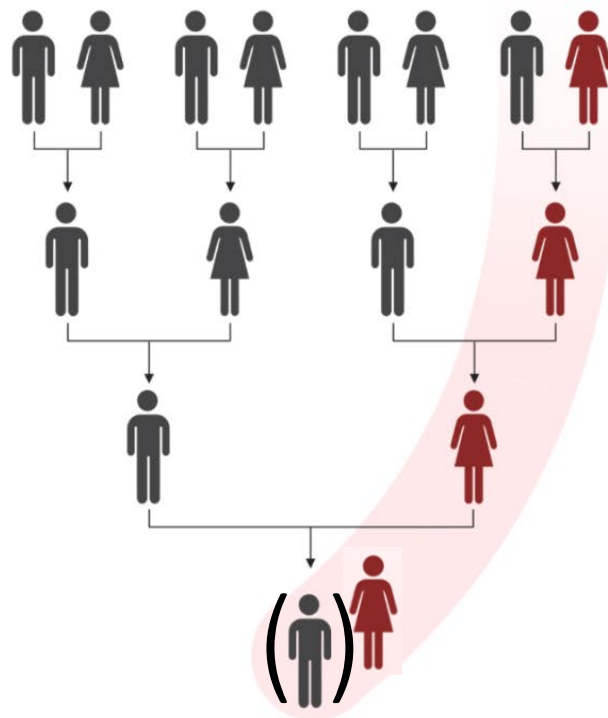
Genom człowieka – podstawy dziedziczenia



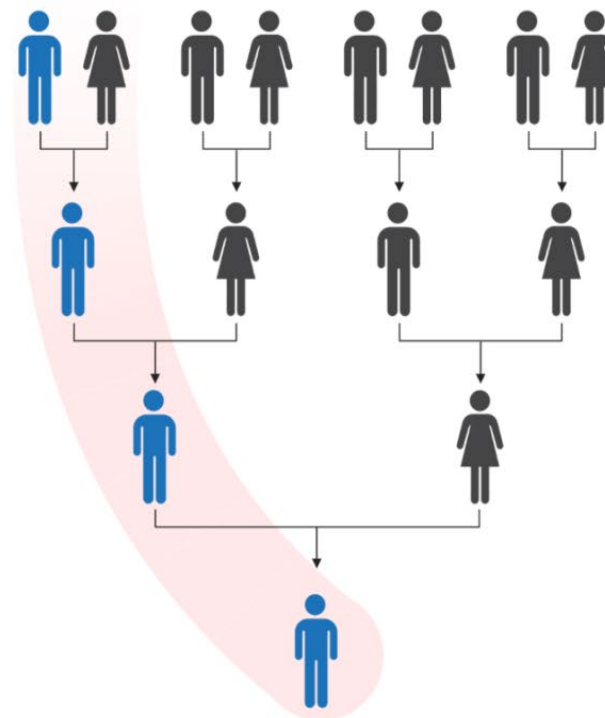
Jądrowy DNA dziedziczony jest od obu rodziców



Mitochondrialny DNA jest dziedziczony w linii żeńskiej z matki na dzieci



Chromosom Y jest dziedziczony w linii męskiej z ojca na syna

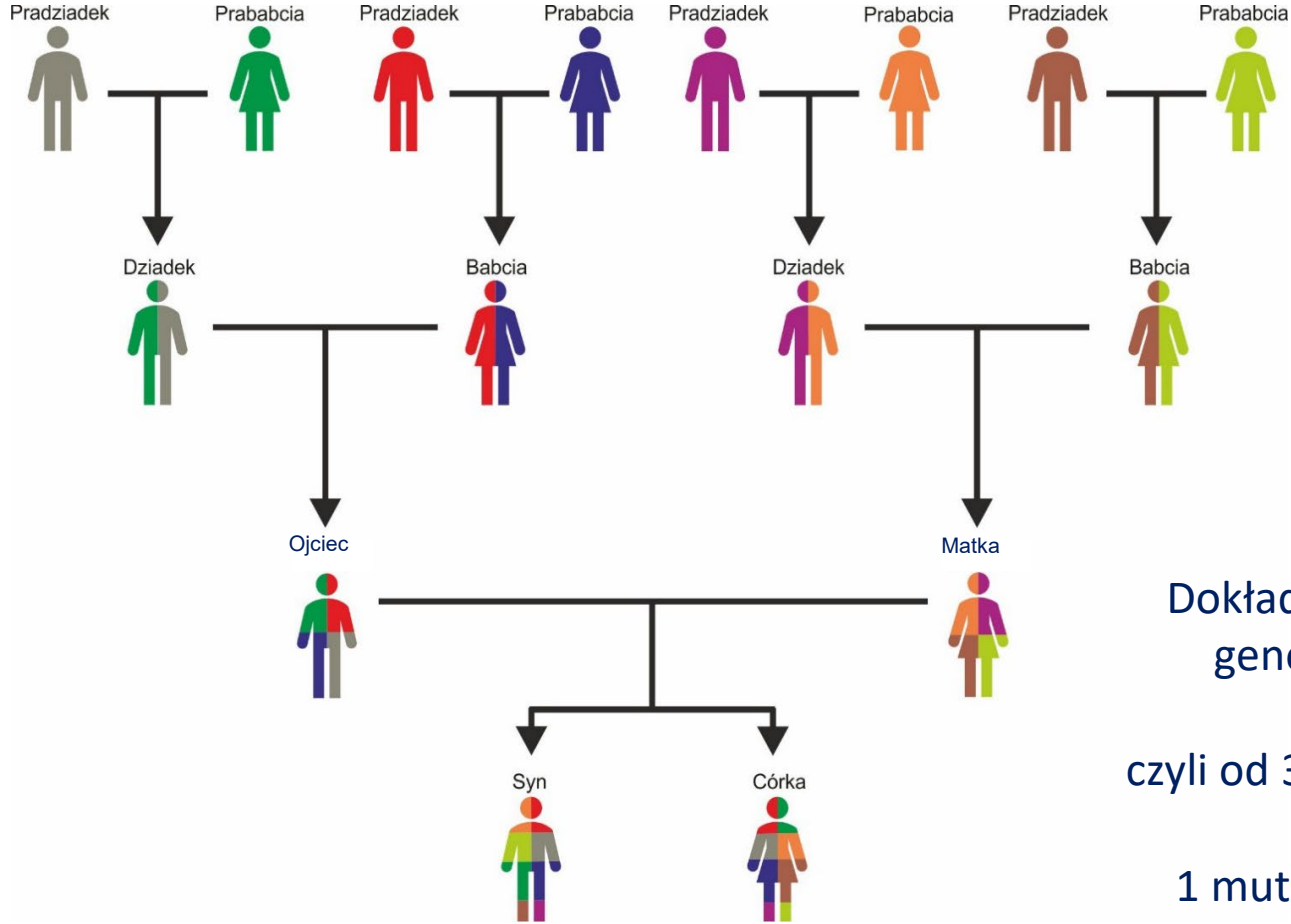


Połowę chromosomów otrzymujemy od matki połowę od ojca. **W procesie dojrzewania komórek rozrodczych dochodzi do rekombinacji DNA.** Chromosomy otrzymane od rodziców nie są więc identyczne z tymi jakie mają rodzice.

Mitochondrialny DNA **nie ulega rekombinacji** i jest dziedziczony od matki. Matka przekazuje go wszystkim dzieciom jednak dalej przekazywany jest tylko przez córki.

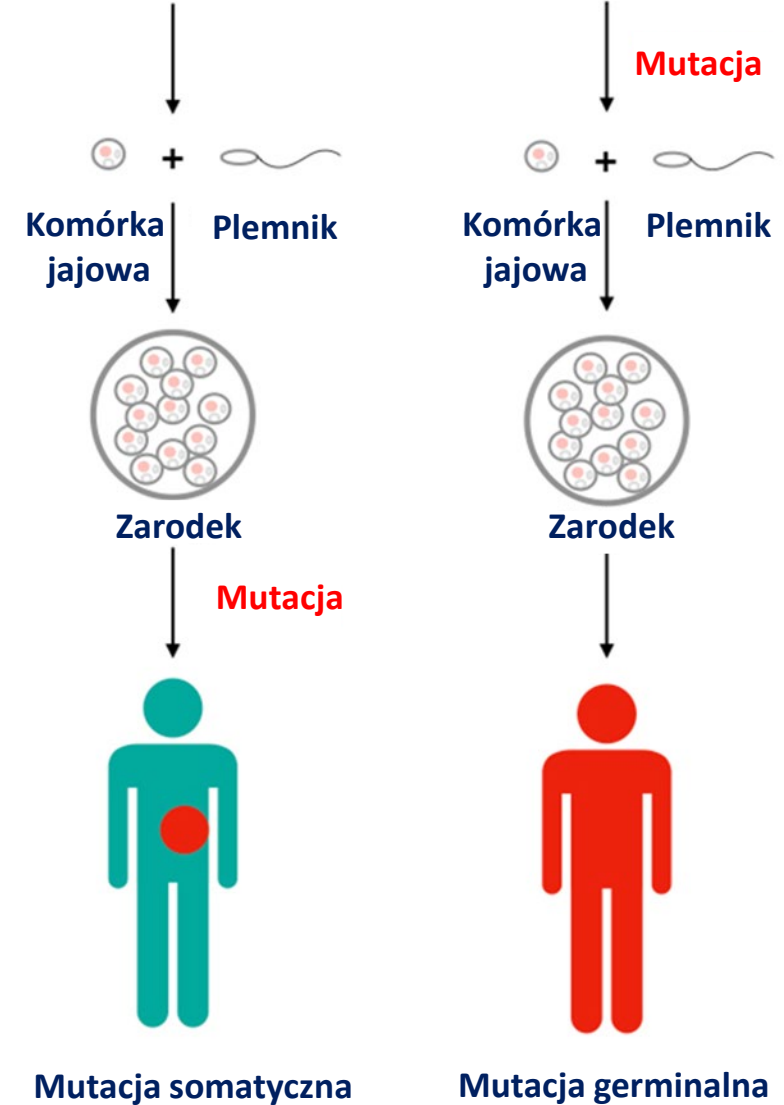
Chromosom Y generalnie **nie ulega rekombinacji**, posiadają go tylko mężczyźni jest więc dziedziczony z ojca na syna.

Genom człowieka – podstawy dziedziczenia



Dokładność kopiowania
genomowego DNA
 $10^{-9} - 10^{-10}$
czyli od 3 mutacji na genom
do
1 mutacji na 3 genomy

Genom każdego człowieka jest złożoną mozaiką przypadkowo dobranych fragmentów genomów jego przodków.

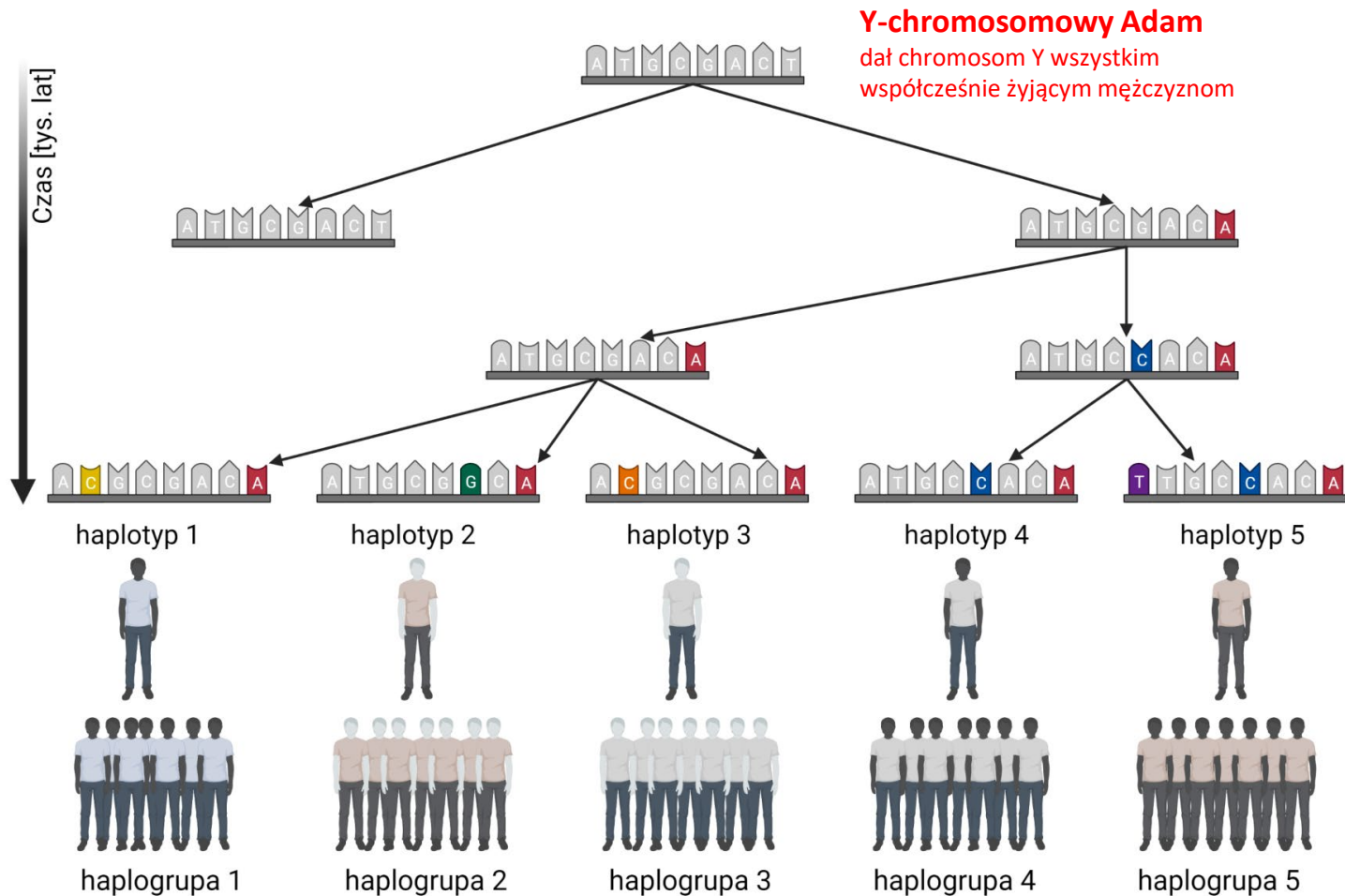


Mutacja somatyczna

Mutacja germlinalna

Genom człowieka – podstawy dziedziczenia

Akumulacja mutacji w chromosomie Y



Haplotyp – pojęcie oznacza zestaw wariantów DNA wzdłuż pojedynczego chromosomu, które są dziedziczone razem (np. chromosom Y lub mitochondrialny DNA) lub mają tendencję do dziedziczenia razem.

Zwykle są dziedziczone razem, ponieważ znajdują się blisko siebie na chromosomie, a rekombinacja między tymi wariantami jest rzadka. Haplotyp może być ograniczony do jednego genu lub może być większy i obejmować wiele genów.

Haplogrupa – zbiór podobnych haplotypów pochodzących od wspólnego przodka a przez to charakteryzujących się obecnością tych samych SNP.

Genom człowieka – podstawy dziedziczenia

Genomika pozwala badać naszą przeszłość, gdyż ludzkie genomy nie są identyczne.

**Poszczególni ludzie mają genomy identyczne w 99,85%.
Mogą zatem różnić się około
4 800 000 pz**

W ramach naszych badań **porównujemy wzory mutacji występujące w analizowanych genomach. Im wzory te są bardziej podobne tym ludzie są bliżej spokrewnieni.**