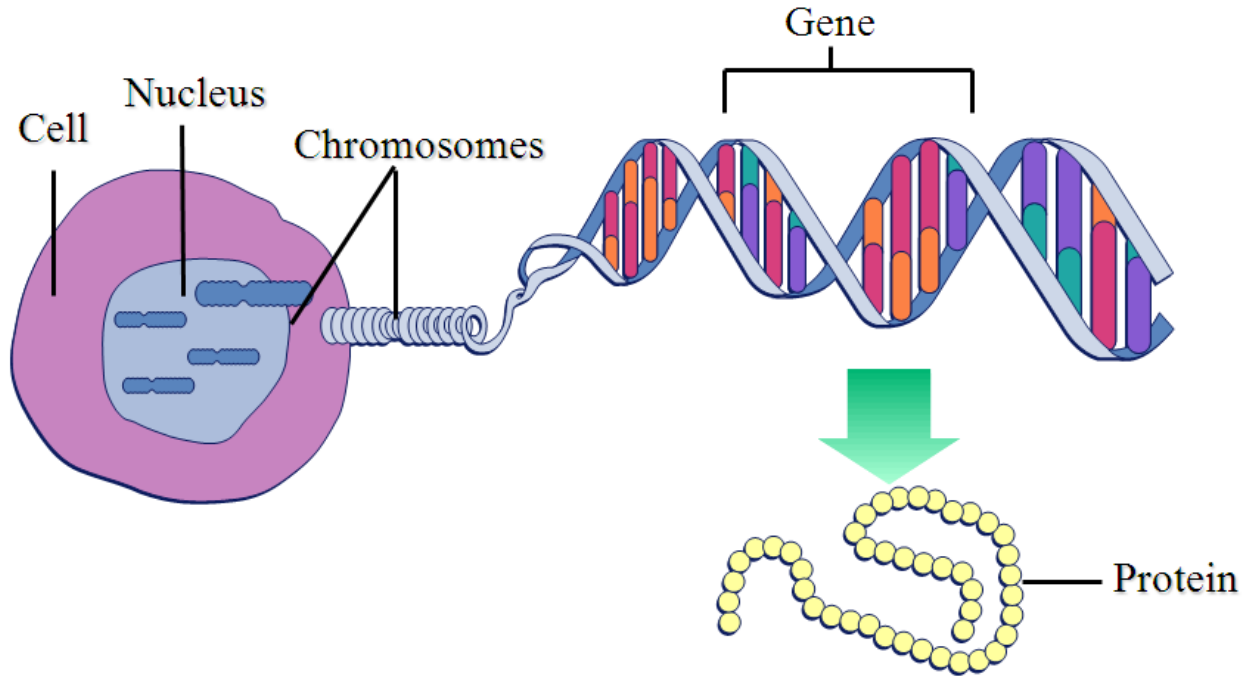


Биология и генетика, part 2

Ярослав Баранов
МНЛ«Компьютерные технологии», Университет ИТМО

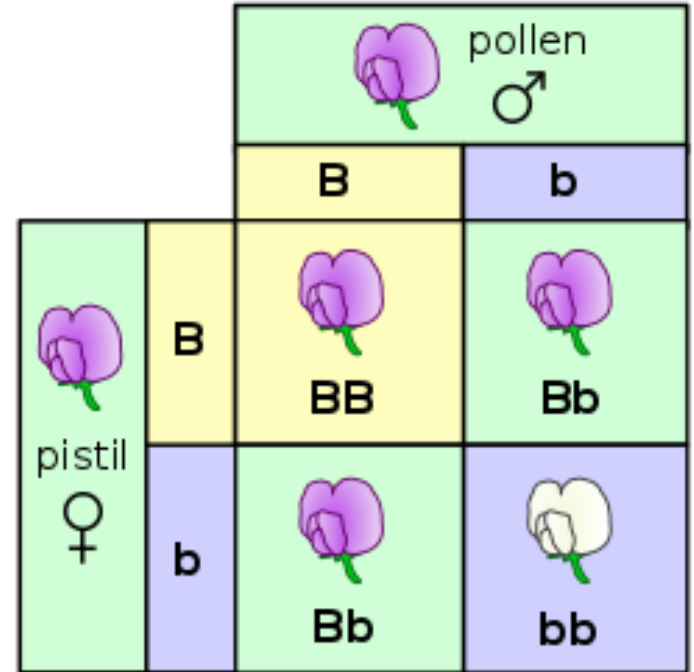
Ген



- Ген - единица функции
- Ген - участок молекулы ДНК
- Ген способен транскрибироваться (кодировать что-то: белок или РНК)

Локусы и аллели

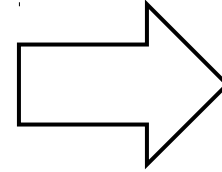
- В традиционной номенклатуре, В - это *тоже ген*
- Окраска - это **признак**
- В и b - это **аллели** гена (аллельные варианты)
- Число возможных вариантов признака \geq число аллелей (?)
- Более строго, В - **локус** (единица вариации)



Генотип и фенотип

Генотип - совокупность всех аллелей во всех локусах (или весь генетический материал особи)

Фенотип - совокупность внешних признаков (черт) особи

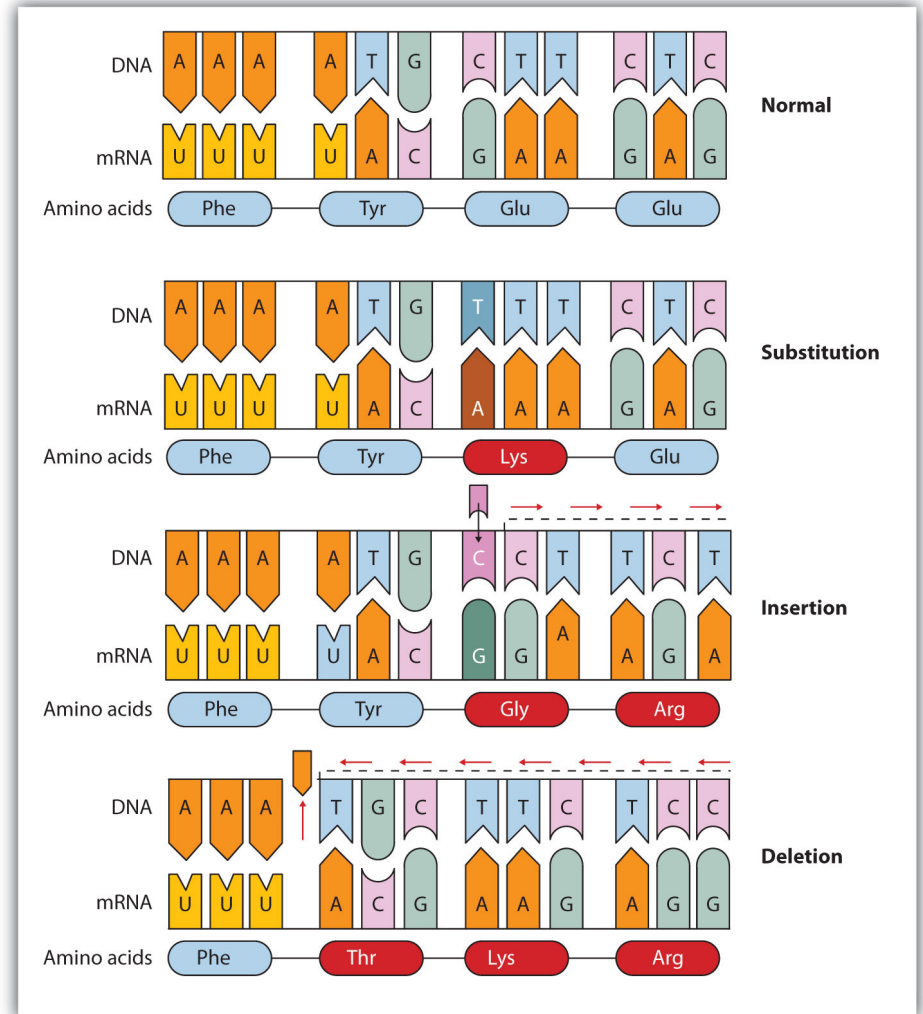


Генотип определяет фенотип

Генетическая вариация

Различные типы генетических вариантов:

- Single nucleotide polymorphisms (SNPs) - замены букв
- Вставки
- Выпадения
- Сложные вариации (вставки + выпадения + замены)
- Структурные вариации (на уровне целых хромосом или даже геномов)



Как это все кодируется (for real)

Свойства
генетического кода:

- Вырожденность
- Универсальность
- Триплетность
(подумайте, почему?)
- Однозначность
(хотя тоже не всегда)

		Second letter				
		U	C	A	G	
First letter	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA Stop UAG Stop	UGU } Cys UGC } UGA Stop UGG Trp	U C A G
	C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U C A G
	A	AUU } AUC } Ile AUA } AUG Met	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G
	G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }	U C A G

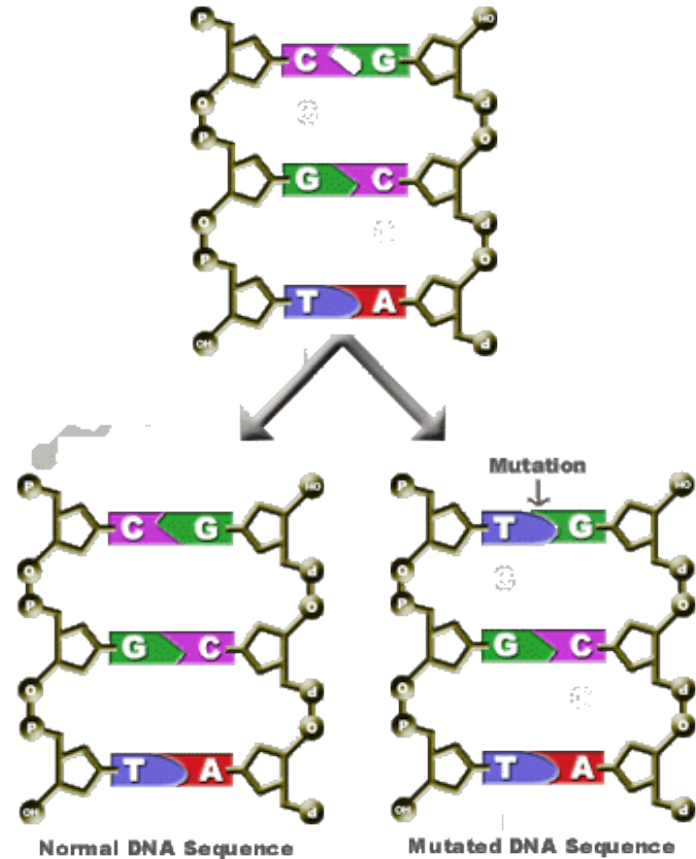
Мутации

"Mutations are accidents, and accidents will happen"

Стертевант

Мутация - привнесение генетических изменений в последовательность ДНК (например, при репликации)

Мутация - результат мутации



Последствия генетической вариации

AUG UUG CAU GUA UUG AUA GGG UAU UAG



DNA HAS ALL YOU CAN ASK FOR normal

DNA HAS ALL YOU CAN ASK FOR silent

DNA HAS ALL YOU CAN ASK FOR missense

DNA HAS ALL YOU STOP nonsense

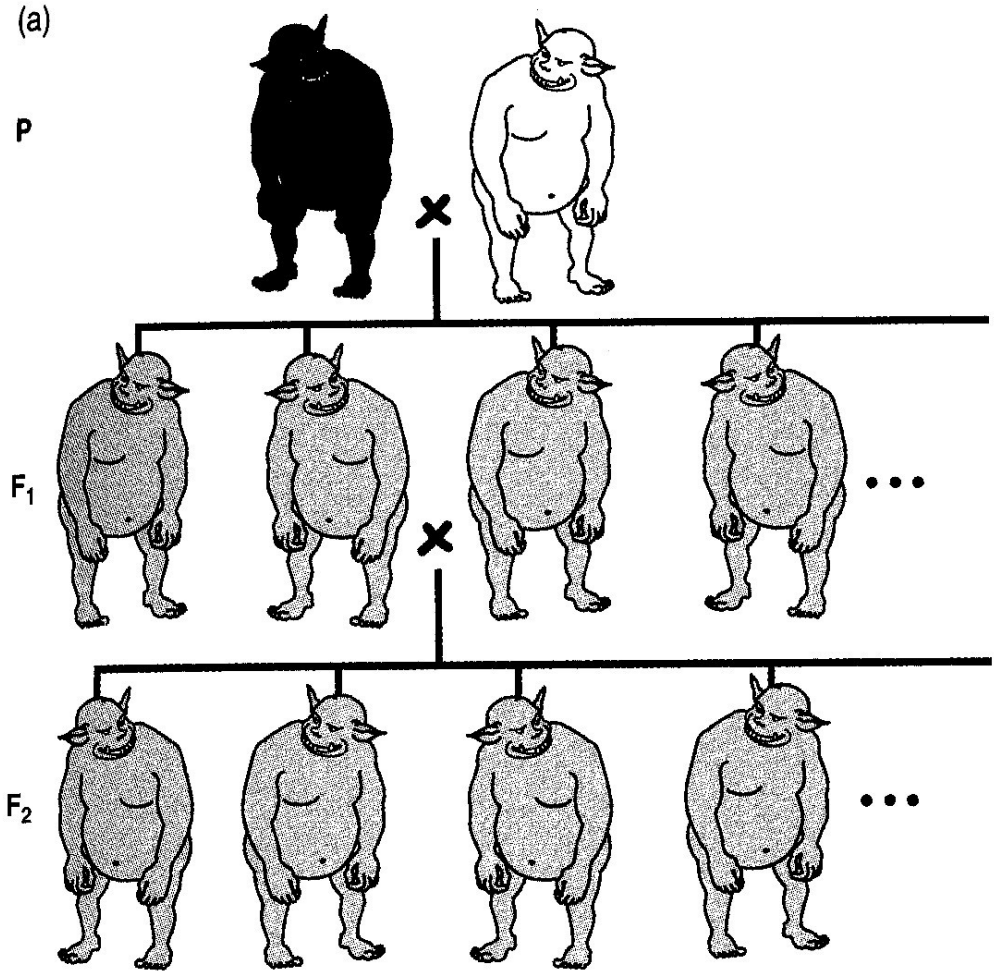
DNA HAS ALL YOU CAN ASK FOR frameshift

Типы наследственности

Теоретически, можно ожидать два типа наследования признаков:

1. *Сплошной (continuous - потомки является "средним арифметическим")*

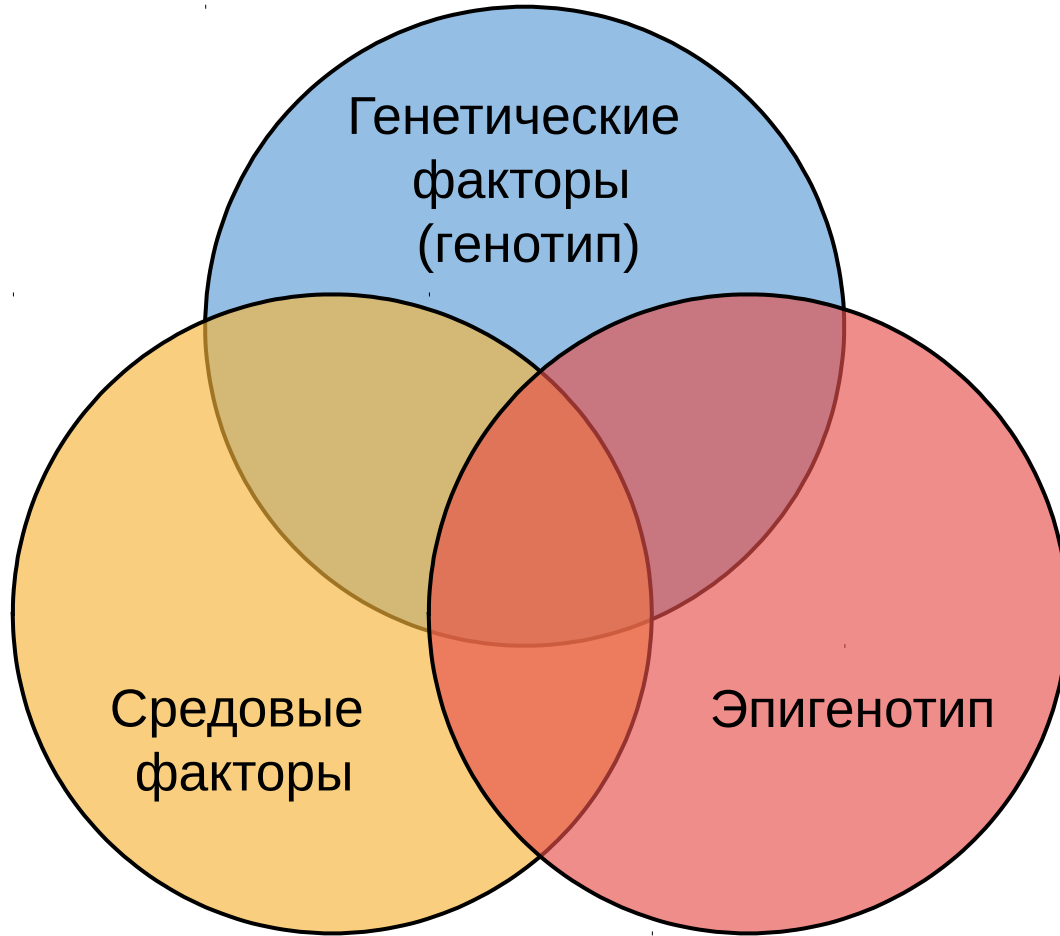
2. *Дискретный (discrete - потомки варьируют по всему спектру)*



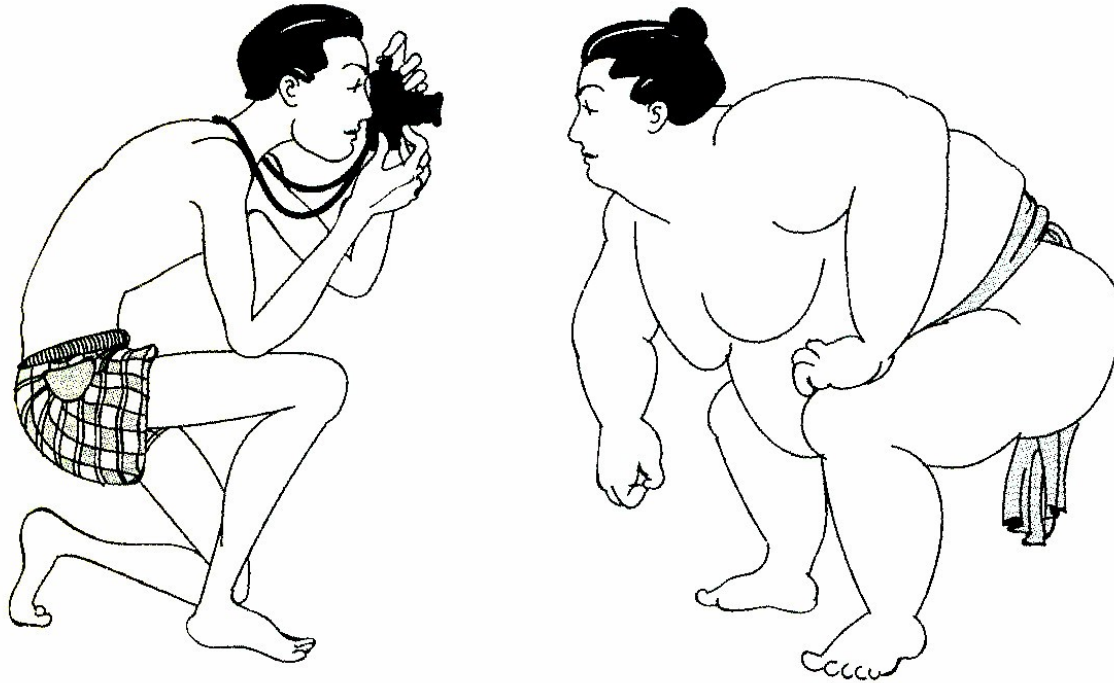
Genes and genomes

Организм	Размер генома (т.п.н.)	Число генов
<i>Carsonella ruddii</i>	158	182
<i>Escherichia coli</i>	4,600	4300
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	12,000	6500
<i>Drosophila melanogaster</i>	140,000	13600
<i>Mus musculus</i>	2,800,000	19000
<i>Homo sapiens</i>	3,300,000	23000
<i>Paris japonica</i>	150,000,000	?

Factors that influence phenotype



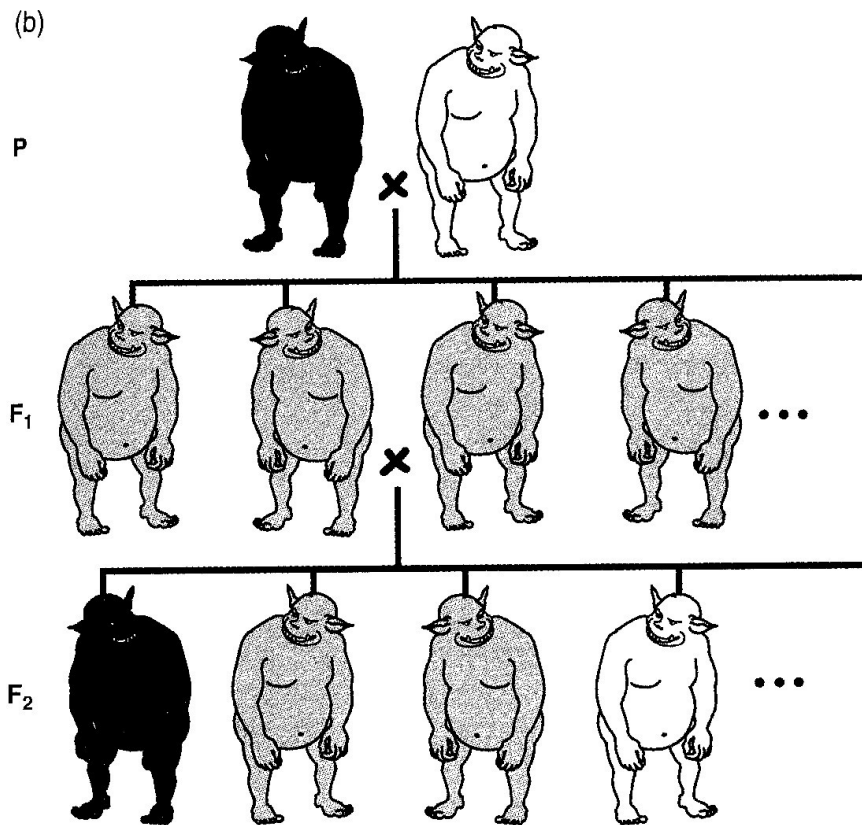
Норма реакции



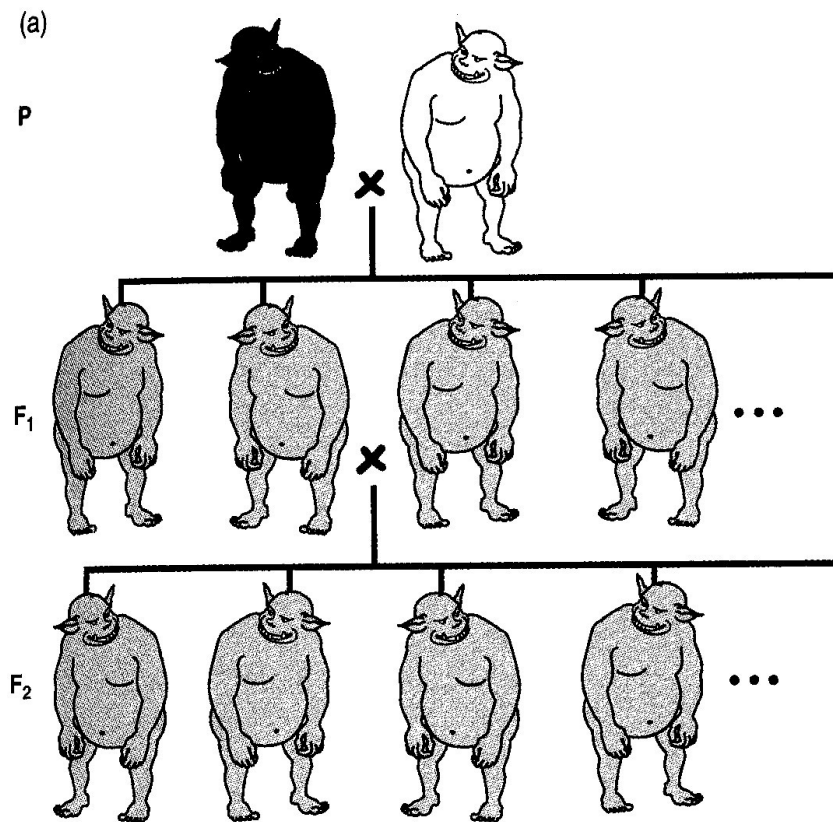
ACCTAGGCTAACGTTACACTACGT

Норма реакции - пределы значения черты (признака), в которых может варьировать реальное значение при заданном генотипе

Типы наследования



Менделевский



Комплексный

ДНК



James Watson

ДНК



James Watson

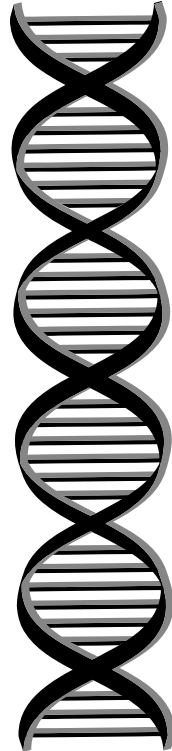


Francis Crick

ДНК



James Watson

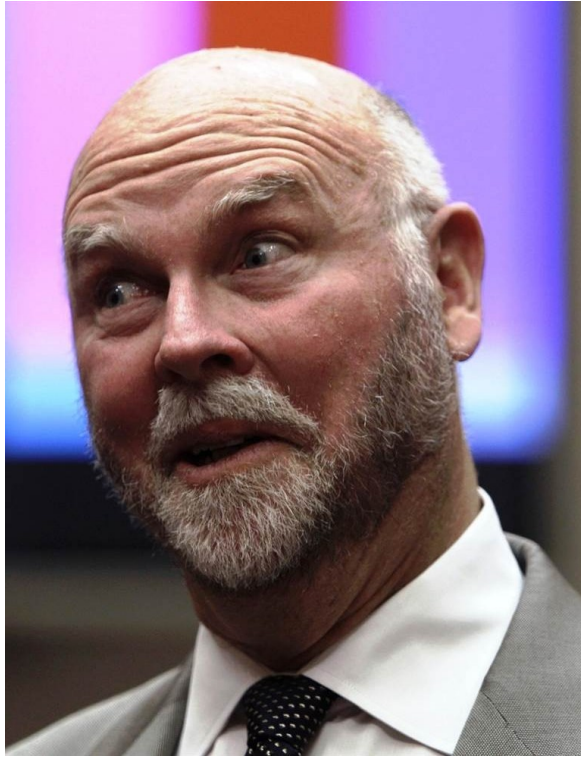


Francis Crick

ДНК



James Watson



Craig Venter



Francis Crick

Забутые герои ДНК (ну почти)



Rosalind Franklin

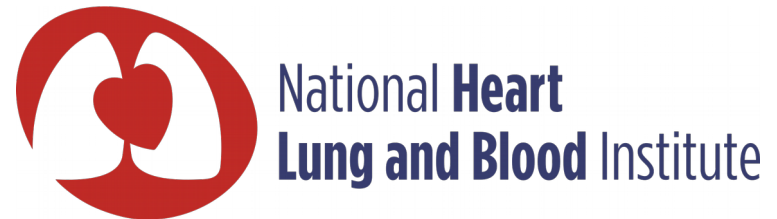
<http://rosalind.info>



Maurice Wilkins

Популяционная генетика человека

- 2001 - завершение проекта "Геном человека"
- 2011 - завершение проекта "1000 геномов"
- 2012 - завершение проекта ESP (6505 чел.)
- 2016 - публикация первого этапа проекта ExAC (60706 чел.)
- 2017 - пилотная публикация данных gnomAD (140000 чел.)

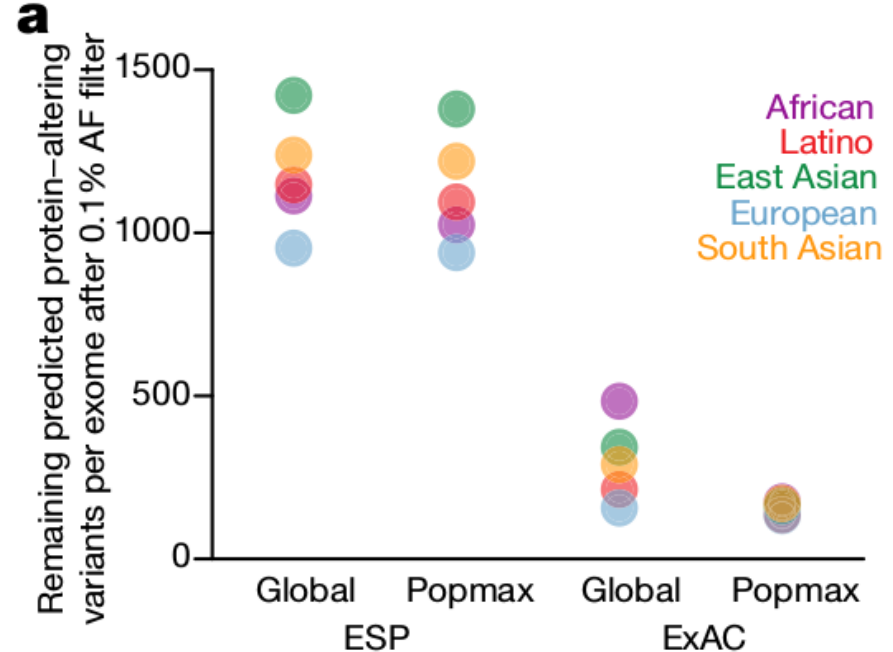


Величина генетической вариации в людях

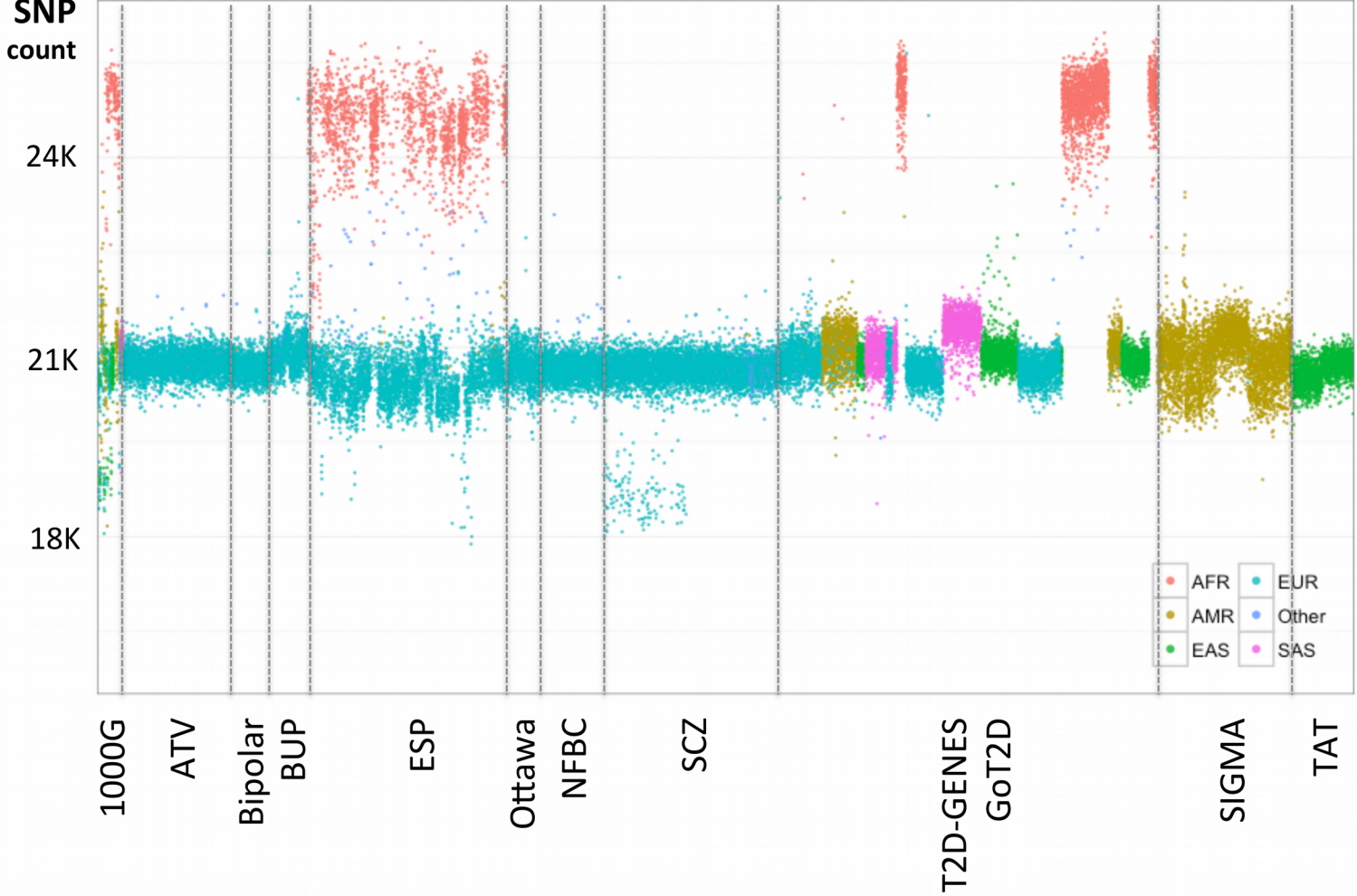
Популяционная частота аллели - мера эффекта на fitness

Число вариантов:

- Геном ~ 3,000,000
- Кодирующая часть генома ~ 25,000
- Редкие (< 1% в популяции) в кодирующей части ~ 2,500



Энтосы генетически различаются



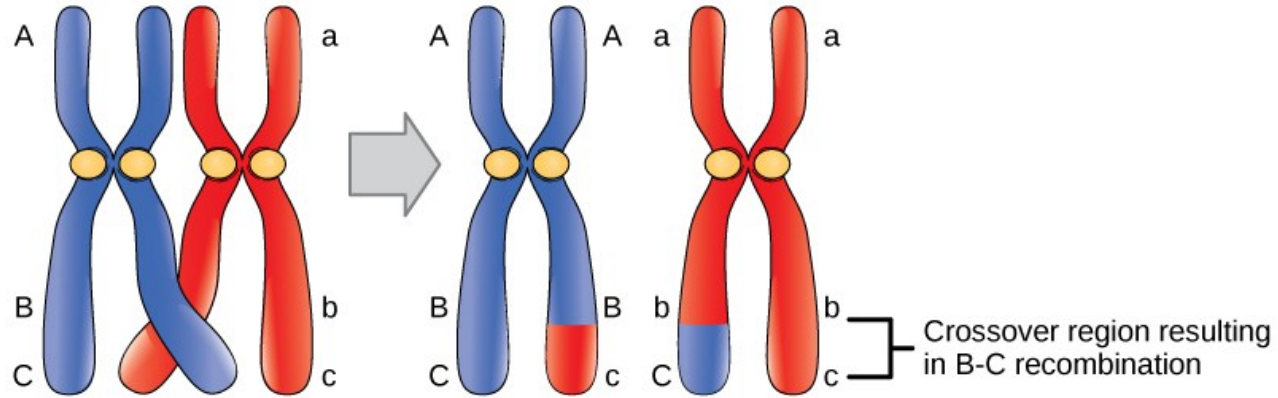
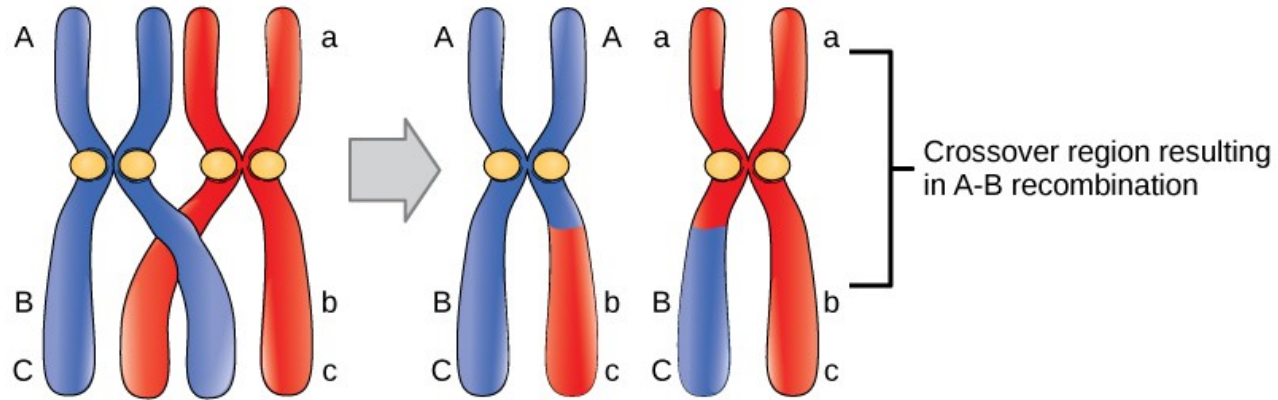
Наследственные болезни людей

OMIM - Online Mendelian Inheritance in Men:

- Болезни с известной природой – 5,035
- Наследуемые, но с неизвестной природой - 3,385



Рекомбинация



Рекомбинация ДНК способствует генетическому разнообразию особей внутри популяции. Кроссинговер - частный случай рекомбинации в мейозе.

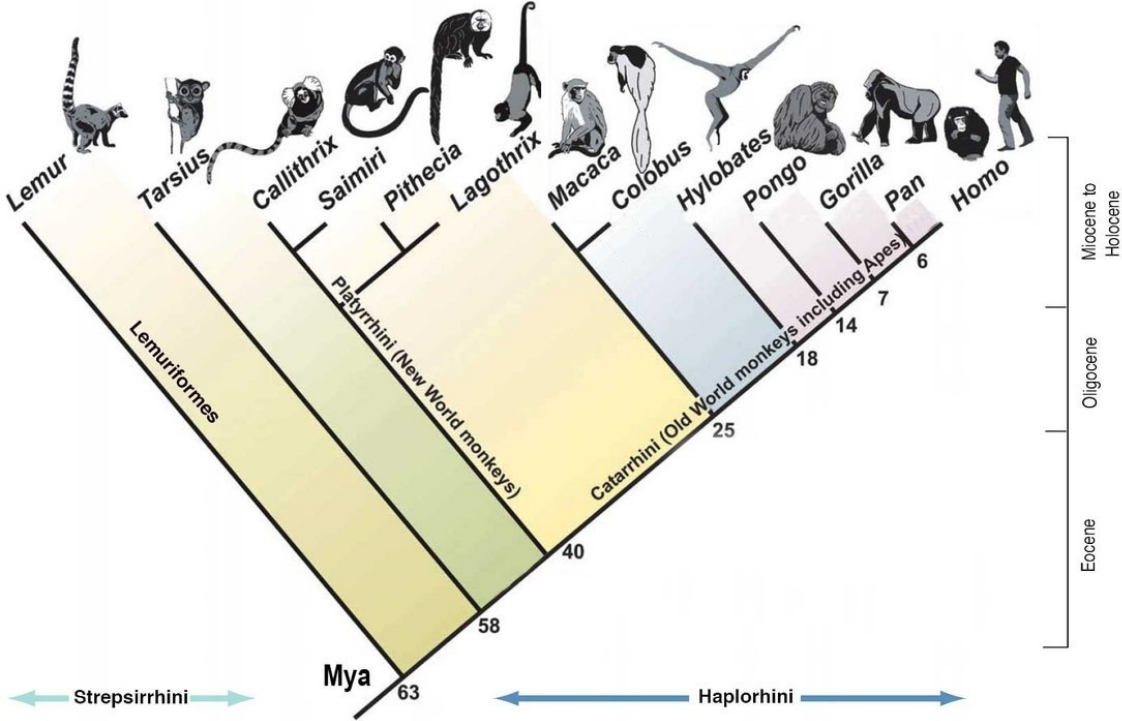
Evolution operates on regulatory DNA

Организм	Размер генома (т.п.н.)	Число генов
<i>Carsonella ruddii</i>	158	182
<i>Escherichia coli</i>	4,600	4300
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	12,000	6500
<i>Drosophila melanogaster</i>	140,000	13600
<i>Mus musculus</i>	2,800,000	19000
<i>Homo sapiens</i>	3,300,000	23000
<i>Paris japonica</i>	150,000,000	?

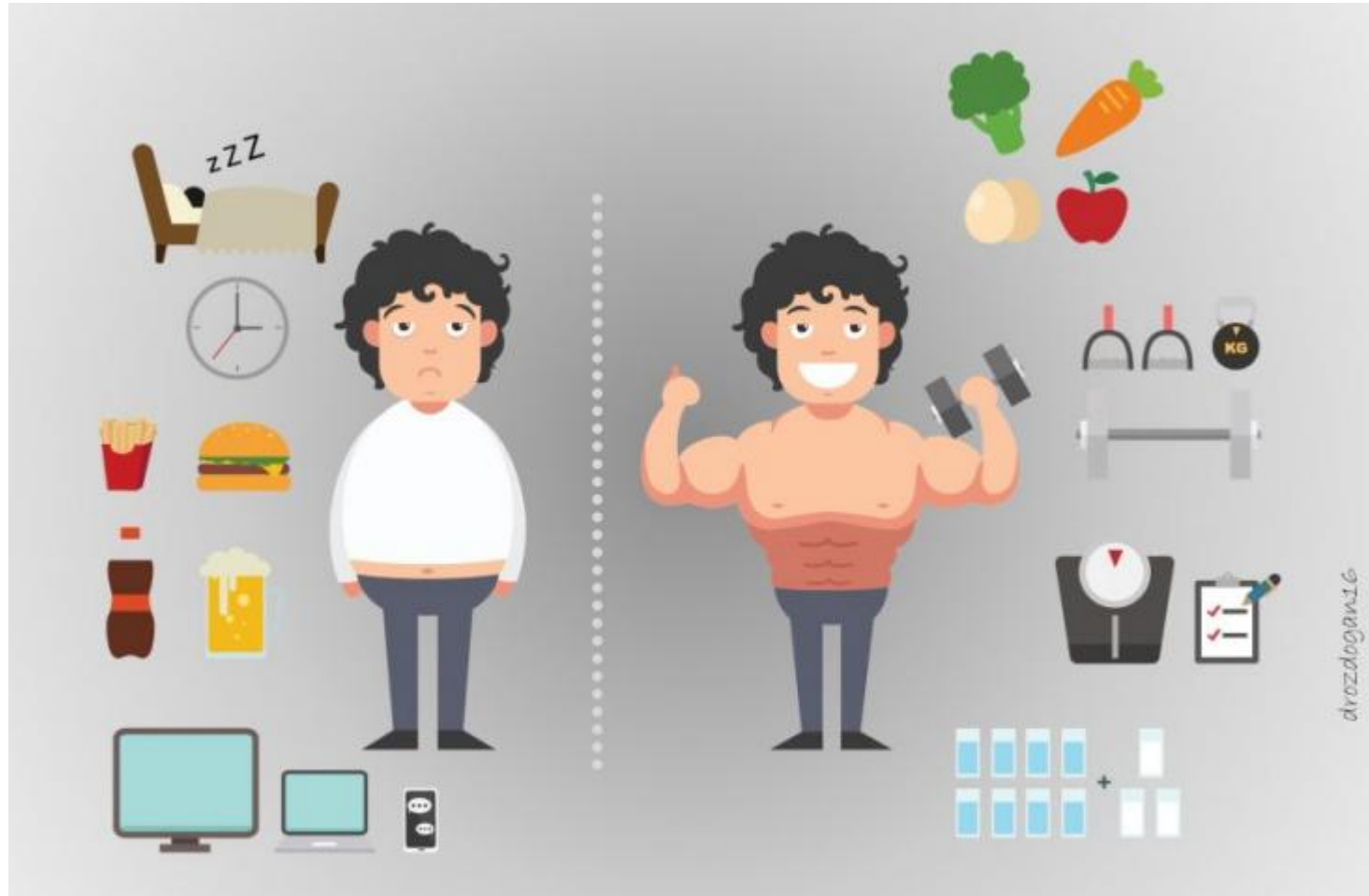
Филогения

Филогения - реконструкция эволюционной истории.

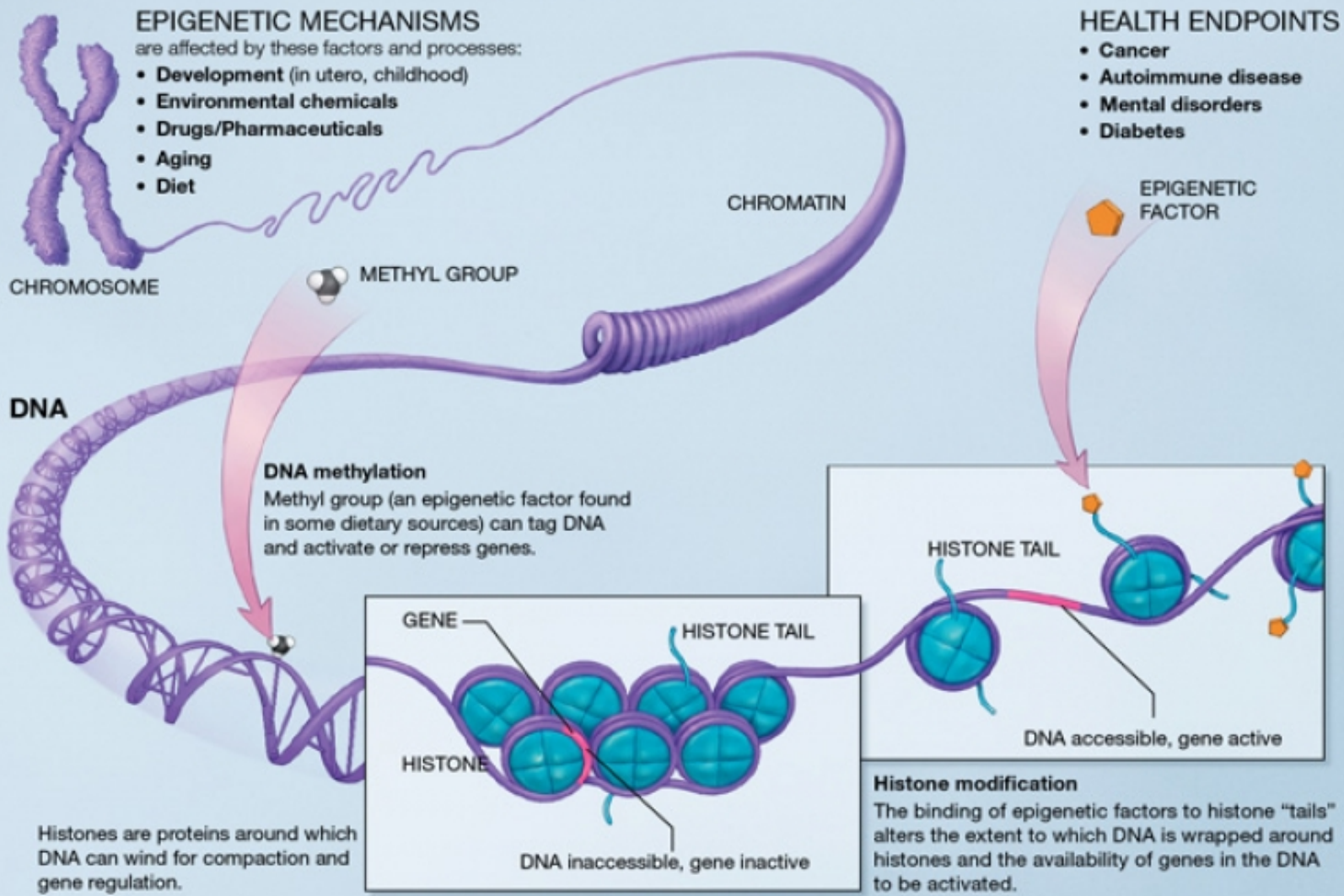
Генетические различия между видами определяют их эволюционное расстояние (=> филогенетика)

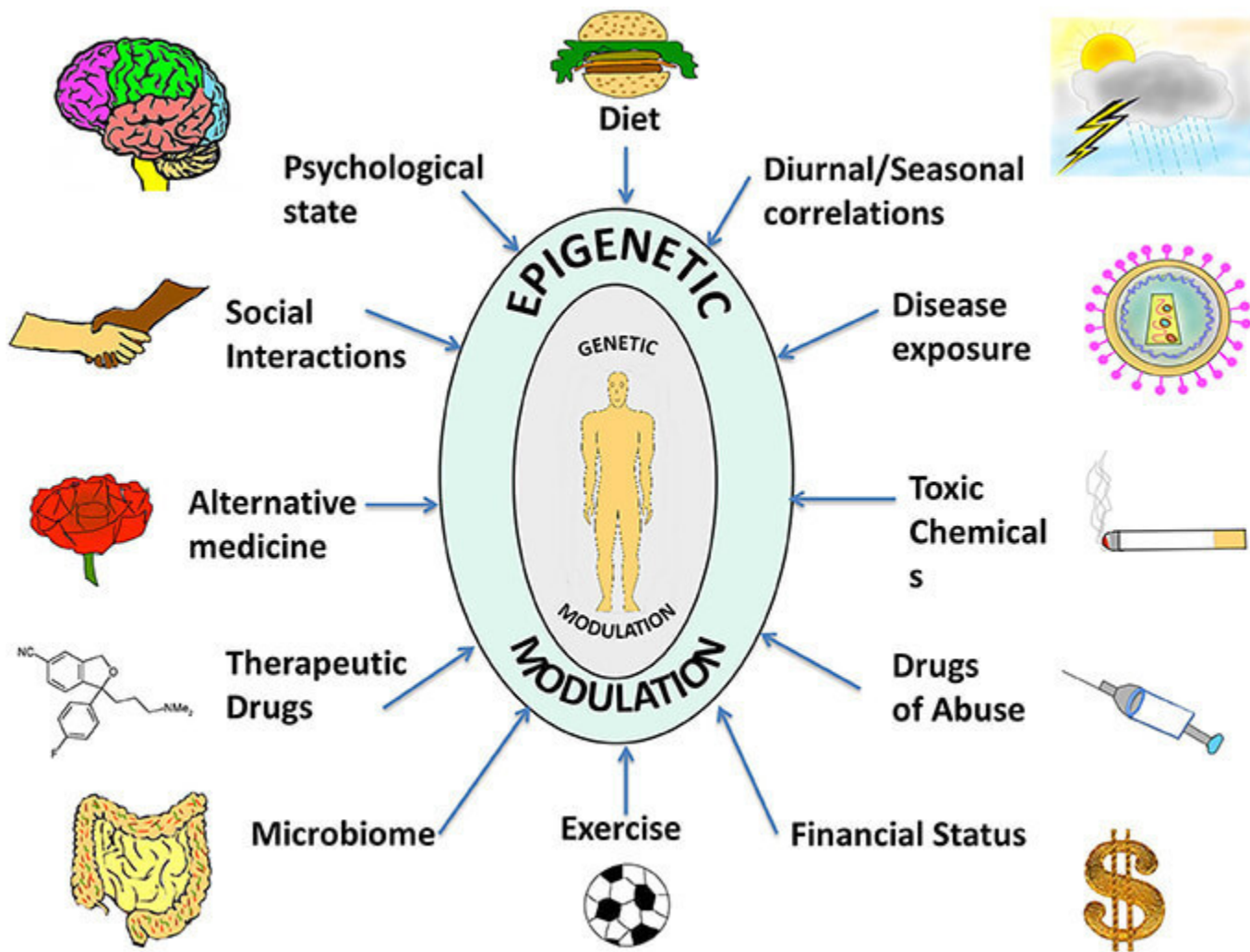


Эпигенетика



drazdoganig





Стоит запомнить эти слова!

- Ген
- Геном
- Локус
- Аллель
- Генотип
- Фенотип
- Мутация
- Рекомбинация
- SNP (снип)
- Индел
- Генетический код
- Рамка считывания
- Филогения

Спасибо за внимание!