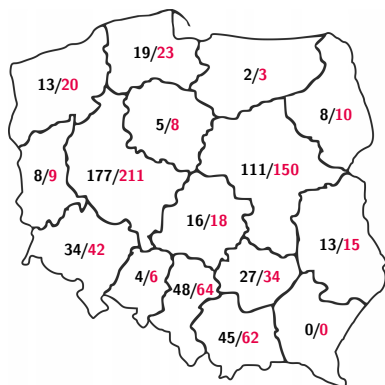


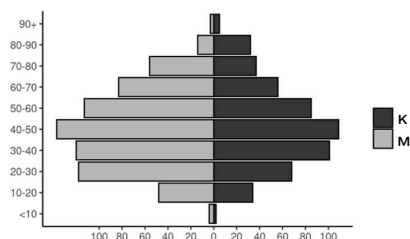
O sekwencjonowaniu DNA pisałam w czerwcowym numerze *Delty*.

[1] Int. J. Mol. Sci. 2022, 23(9), 4532; <https://doi.org/10.3390/ijms23094532>  
 [2] Int. J. Mol. Sci. 2022, 23(9), 4532; <https://doi.org/10.3390/ijms23094532>

Z tych 27% tylko ok. 7% to sekwencje kodujące, zgodnie z kodem genetycznym, białko, pozostałe uczestniczą w regulacji tego procesu [1].



Liczba pobranych próbek w poszczególnych województwach. Kolorem oznaczono liczbę wszystkich próbek, a na czarno liczbę próbek od osób niespokrewnionych



Osł rzędnych: wiek w latach; odciętych: liczba jednostek; kobiety (K), mężczyźni (M)

W światowej populacji Słowianie stanowią 4,5%. W 2022 roku opublikowano pracę [2] podsumowując oznaczenie 1222 polskich genomów, w tym 1076 uczestników niespokrewnionych. Badania te zainicjowano w celu poszukiwania ludzkich genów sprzyjających zakażeniu koronawirusami. Uczestniczyło w nich kilkudziesięciu naukowców z kilkudziesięciu polskich laboratoriów. Okazało się, że mimo dużego obszaru polskich ziem i ruchliwości migracyjnej jesteśmy jako grupa etniczna zadziwiająco homogeni genetycznie, co więcej, dzielimy genetyczne dziedzictwo z innymi narodami europejskimi.

Średni wiek uczestników to 45 lat, z przewagą mężczyzn (697 wobec 525); grupa badanych nie stanowi jednak statystycznej reprezentacji Polaków. Nie włączono do badań mniejszości narodowych. Najczęstszymi zgłaszanymi przez badanych chorobami były nadciśnienie (13%), rak (4,6%), cukrzyca (4%), zaburzenia pracy

## Kto ty jesteś? Polak mały!

W ciągu 40 lat po opracowaniu zautomatyzowanych procedur oznaczania chemicznej budowy długich fragmentów DNA zestaw metod zwanych sekwencjonowaniem został zastosowany do poznawania szczegółów budowy chemicznej dużych cząsteczek DNA, a nawet całych genomów (cząsteczek DNA obecnych w każdej komórce danego organizmu). Sekwencjonowanie wielu indywidualnych genotypów umożliwia zbudowanie wiedzy o wspólnocie sekwencji w gatunku. Obecnie uznaje się, że budowa chemiczna ludzkiego genomu została ostatecznie oznaczona w 2021 roku, co jeszcze nie znaczy, że zrozumiano **funkcje** wszystkich odcinków. Przyjęło się także, że w danej sekwencji poszukuje się odcinków kodujących odrębne białka, identyfikowanych jako geny. Ku zdziwieniu badaczy DNA okazało się, że za kodowanie białek w genomie człowieka i innych wyższych organizmów odpowiada ok. 27% całego genomu, odkrywanie funkcji pozostałych sekwencji jeszcze przed nami.

Poszczególni ludzie różnią się ponad 4 milionami indywidualnych sekwencji, które są odpowiedzialne za 0,1% różnic między dwoma niespokrewnionymi osobnikami. Indywidualny genotyp jest w ramach gatunku unikatowy, nie ma na świecie (oprócz bliźniąt monozygotycznych) dwu osobników o identycznych genotypach. Korzystają z tego faktu kryminolodzy, sprawia on natomiast trudności transplantologom.

Już na przełomie wieków w ramach tego samego gatunku zaczęto oznaczać różnice między genotypami, poszukując ich charakterystycznych sekwencji. Oznacza się np. sekwencje DNA związane z różnymi stanami patologicznymi, nazywając je w skrócie genomami – dla tkanek nowotworowych, w chorobach układu nerwowego, immunologicznych itd. Wnioskowanie wymaga zgromadzenia dużej liczby oznaczeń indywidualnych upoważniających do budowania statystycznie istotnych procedur terapeutycznych dla zdefiniowanej podgrupy badanych. Takie dane dają nadzieję na jednoznaczny diagnostykę, znalezienie specyficznej terapii, przewidywanie przebiegu życia danej osoby... Nierzadko stawiane są pytania o całe grupy etniczne, ich historie migracji i dziejowych spotkań. Genetyczne pozostałości najazdów mongolskich w średniowieczu znajdują się w DNA współczesnych Europejczyków, ślady spotkań ludzi neandertalskich z europejskimi *Homo sapiens* widoczne są do dziś w genomach tych ostatnich. Mieszkańcy Tybetu noszą geny wymarłej grupy denisowian (jaskinia na Uralu).

Zainteresowanie budzą też genomy izolowanych grup, np. z odległych wysp lub wysokich gór. Podjęto projekty medyczne oznaczania genomów mieszkańców Islandii, Holandii, Sardynii, a także badania większych grup ludzi połączonych wspólnotą narodową: 100 tysięcy genomów w Wielkiej Brytanii, 100 tysięcy genomów azjatyckich, „MY wszyscy” w USA i inne.

tarczycy lub Hashimoto (3%). U 86% uczestników nie stwierdzono innych powszechnych schorzeń.

Spotykałam się przy okazji takich badań z pytaniami, czy analiza pojedynczego genotypu może nam powiedzieć, do jakiej grupy populacji należy dany człowiek. Otóż oczywiście – nie. Istnieją na świecie firmy, które analizując naszą próbkę DNA, oceniają, z jakiego regionu świata nadeszli prawdopodobnie nasi przodkowie. Są pewne sekwencje genowe dziedziczone przez epoki i terytoria – ale są to dane przybliżone i bardziej lub mniej statystycznie prawdopodobne.

Cytowana publikacja to pierwsze takie znaczące badanie genomów słowiańskich. Będzie ono uzupełniane i wykorzystywane w wielu celach badawczych. Praca jest dostępna w sieci.

Magdalena FIKUS (magda.fikus@gmail.com)