

دکتر مریم اسلامی

پزشک و دکتری تخصصی ژنتیک

بزرگترین مجموعه توالی ژنوم انسان در جهان برای دانشمندان نمایان می شود.



کل ژنوم 500000 نفر در Biobank بریتانیا به محققان کمک می کند تا کد ژنتیکی ما را برای ارتباط با بیماری بررسی کنند.

بزرگترین مجموعه ژنوم کامل انسان در جهان به تازگی راه اندازی شده است.

Biobank بریتانیا، امروز توالی های کامل ژنوم را از هر یک از 500000 داوطلب بریتانیایی در

پایگاه داده منتشر کرد.

محققان در سراسر جهان می‌توانند برای دسترسی به داده‌هایی که فاقد جزئیات قابل شناسایی هستند، درخواست دهند و از آن‌ها برای بررسی اساس ژنتیکی سلامت و بیماری استفاده کنند. روری کالینز، مدیر اجرایی بیوبانک بریتانیا در یک نشست مطبوعاتی گفت: دانشمندان به این موضوع مانند نقشه گوگل نگاه می‌کنند. زمانی که آنها می‌خواهند بدانند مسیرهای زندگی، محیط، ژنتیک تا بیماری چیست، به گوگل مراجعه نمی‌کنند، بلکه به بیوبانک بریتانیا مراجعه می‌کنند.

امروز bonza توالی ژنوم کامل 3 میلیارد حرفی را برای هر شرکت کننده در Biobank بریتانیا منتشر می‌کند. این تلاش 200 میلیون پوندی (250 میلیون دلار آمریکا) توسط سرمایه‌گذار تحقیقات زیست‌پزشکی Wellcome، دولت بریتانیا و چندین شرکت داروسازی تامین شد که در مقابل، 9 ماه قبل از انتشار گسترده‌تر به داده‌ها دسترسی پیدا کردند.

پیش از این، اطلاعات ژنتیکی بیوبانک بریتانیا شامل کل «اگزوم» بود (هر کدام 2 درصد از ژنومی است که پروتئین‌ها را کد می‌کند) و قبل از آن، 850000 نوع DNA تک حرفی رایج که در سراسر ژنوم پخش شده بودند. اطلاعات اخیر، مطالعات انجمن گسترده ژنومی (GWAS) را که سلامت و ژنتیک را به هم مرتبط می‌کند، تقویت می‌کند.

زمانی که محققان به دنبال ارتباط بین ژنتیک و بیماری یا سایر صفات می‌گردند، بیشتر این «تعدادها» در نواحی غیر کدکننده ژنوم مشاهده می‌شوند که در توالی‌های اگزوم وجود ندارند و تنها با وضوح پایین در داده‌های موجود در کل ژنوم پوشش داده می‌شوند.

مایکل ویدون، متخصص ژنتیک انسانی در دانشگاه اکستر، بریتانیا، می‌گوید: ژنوم‌های کامل همچنین به محققان اجازه می‌دهند جهش‌های بسیار نادر را شناسایی کنند، که تمایل دارند تأثیر قوی‌تری بر یک صفت نسبت به تغییرات رایج موجود در داده‌های کل ژنوم داشته باشند.

"ما امیدواریم که انواع کمیاب جهش‌ها بینش بیشتری در مورد زیست‌شناسی به ما بدهد."

این در حال حاضر ثابت شده است. در یک پیش‌چاپ در 20 نوامبر، تیمی به رهبری ویدون و گرت هاکس، یک متخصص ژنتیک انسانی در اکستر، اولین 200000 ژنوم کامل را در داده‌های Biobank بریتانیا استخراج کردند و 29 گونه نادر DNA را یافتند که در تفاوت قد به اندازه 7 سانتی‌متر دخیل بودند.

این گونه‌ها در تحقیقات ژنتیکی قبلی مشاهده نشده بودند. ویدون که قصد دارد روز خود را صرف نگاهی اولیه به داده‌های ژنومی کند، می‌گوید این مطالعه آزمایشی برای تجزیه و تحلیل تمام 500000 ژنوم بود. ویدون می‌گوید در نهایت، محققان به بیش از نیم میلیون ژنوم کامل نیاز دارند تا به طور جامع ارتباط بین انواع نادر ژن و سلامت را ترسیم کنند.

"من این را به عنوان گام بعدی خوب برای دریافت میلیون‌ها نمونه‌ای که احتمالاً به آن نیاز داریم، می‌بینم."

پیوندهای بیماری

این اعداد در افق هستند. مطالعه All of Us که توسط دولت ایالات متحده تامین مالی می‌شود، قصد دارد در نهایت کل ژنوم و داده‌های سلامتی یک میلیون نفر یا بیشتر در ایالات متحده را

منتشر کند. این تلاش 250000 ژنوم را منتشر کرد، اما تا ماه اوت شروع به دریافت برنامه‌های کاربردی برای مطالعه داده‌های محققان غیرآمریکایی نکرد. به گفته محققان، پایگاه‌های داده‌ای مانند All of Us برای تایید پیوندهای کشف شده با Biobank بریتانیا نیز مفید خواهد بود.

آندریا گانا، متخصص ژنتیک آماری در دانشگاه هلسینکی، با توجه به آنچه که از 200000 ژنوم اول در Biobank انگلستان آموخته شده است، هنوز متقاعد نشده است که این ژنوم‌ها سرمایه زیادی را به همراه دارند. بسیاری از گونه‌های غیر کدکننده‌ای که توسط مطالعات کل ژنوم انتخاب شده‌اند، مانند Weedon و Hawkes، نزدیک به مواردی هستند که قبلاً از طریق GWAS پیدا شده‌اند. گانا می‌گوید: با این حال، توالی‌های کامل ژنوم ممکن است به محققان کمک کند تا پیوندهای بیماری را با دقت بیشتری با تغییرات ساختاری ترسیم کنند.

کالینز گفت که Biobank بریتانیا تاکنون بیش از 9000 نشریه را ایجاد کرده است و تأثیر واقعی آخرین نسخه ممکن است برای مدتی مشخص نباشد.

<https://doi.org/10.1101/2023.11.19.566520> (2023).