

Човешкият геном се състои от 23 двойки хромозоми, наредени по големина от 1 до 22. Двадесет и третата хромозома е половата – две сравнително големи X хромозоми при жените и XY – при мъжете, като Y е най – малката хромозома от всички останали. Върху хромозомите лежат гените. Те са над 30 000.

Когато проектът “ Човешки геном” стартира, учените предполагат, че ще бъде необходим много дълъг период за изпълнението му. През 1998 г. по – малко от 10% от тези гени бяха известни. По това време се е предполагало , че след седем – осем години работа ще бъде завършено напълно. Но на 26 юни 2000г., американският президент и английският министър- председател едновременно във Вашингтон и Лондон обявяват, че предварителният вариант на генома е готов. Причината за ускореното разгадаване се крие в конкуренцията. През 1998г. Крейг Вентър, млад и буен американски учен, с репутация на нетърпелив изследовател обявява, че основава частна фирма, която за по- малко пари от предвидените, ще разчете пръв човешкия геном до 2001г. Вентър, вече е изобретил бърз начин за откриване и локализиране на гени и го е изпробвал върху генома на една бактерия. Изобретил е и други методи, един от които е проработил и му е осигурил предимство. Методът се състои в това, че предварително генома се накъсва на случайни парчета с различна големина, а след това състава на всяка част се определя поотделно. Застъпващите се части на парчетата се наслагват едно върху друго, като при тази манипулация правилният им ред се възстановява.

Някои от гените ни са много древни, появили са се вероятно по времето, когато е произлязъл едноклетъчният ни прародител, общ за всички организми, населяващи Земята, наречен Поуп. Други са се появили при плоските червеи, трети по времето на нашите прародители – птиците, а други немного отдавна, по време на унищожителни болести и катаклизми. Нашият геном е една своеобразна автобиография, в която са отразени всички важни събития в историята на развитието ни, от зората на живота върху Земята, до преди неколкостотин години.

Някои от нашите гени са произлезли преди милиарди години. Всеки един съдържа рецепта или команда как да се синтезира един определен белтък, който ще изиграе определена роля при формирането на нашия организъм. Генома се е усложнявал, в смисъл, че самите команди са се умножавали и всички новопоявили се са търпели развитие. Същевременно са се препредавали от родителите на тяхното поколение. Всеки един от нас има дълга редица от прародители.

Уотсън, един от откривателите на двойната спирала – ДНК, е автор и на други открития. Едно от тях е установената закономерност, че ДНК – полимеразите, биохимичните работилници, които копират хромозомите, и на които са разположени гените, не могат да започнат копирането от самото начало, нито да го завършат до края. Ако генът е текст, чиято информация е отпечатана лист, при ксерографирането му примерно първия и последният ред не се появяват на копието. При всяко следващо копие текстът ще се скъсява все повече и повече. Природата не е допуснала подобна загуба на ценна информация. Тя е снабдила началото и края на текста с допълнителни редове, на които не е написано нищо смислено, но колкото повече са тези редове, толкова по-сигурно ще се запази текстът в средата с необходимата генетична информация. Тези безсмислени краища са известни като теломери, а биохимичната работилница, която ги произвежда – като ензима теломераза. Генът при човекът, който кодира информацията за синтеза на белтъка, влизащ в структурата на теломеразата, носи обозначението ТЕР 1 и се намира на хромозома 14. Процесът се характеризира с това, че теломеразата работи и възстановява безсмислените послания, унищожени при копирането, но само при определени условия, като не всички от тях са известни. Известно е обаче, че по време на ембрионалното развитие, когато делението на клетки и копирането на ДНК е ускорено, теломеразата работи усилено и не позволява теломерните участъци да се скъсят. Оплодената яйцеклетка се разделя, новопоявилите се дъщерни клетки – също. Необходими са четиридесет и седем последователни деления, за да се формира съобразно генетичната рецепта тялото ни, съставено от около 100 000 милиарда клетки.

При стареенето едновременно настъпват характерни промени във функцията и морфологическите особености на всички органи и системи. Всеки от гените, влияещи на посочените характеристики, може да доведе до преждевременни прояви на остаряване, ако при процесите на деление се появят мутации. С напредване на възрастта расте и рискът от появата на раково заболяване – броят на деленията, особено на някои видове клетки, със стареенето се увеличава, следователно дължината на теломерните им участъци намалява. Такива са клетките на кожата, дебелото черво, стомаха, млечната жлеза, тестисите, белия дроб, левкоцитите и други. Сумарния ефект от действието на мутагенните с напредване на възрастта също се увеличава.

От друга страна раковите клетки, за да се развият, се нуждаят от активна теломераза. Поради някаква причина клетки с изключена активност на теломеразния ген, внезапно го включват и започват неконтролирано да се делят. Скъсените теломери от една страна предизвикват стареене и увеличават риска от поява на рак, но същевременно някой ген в клетката трябва да мутира, теломеразната активност да се включи, за да се превърне туморът в злокачествен рак.

Преди 650 милиона години живота върху Земята е съществувал в самостоятелна форма – само като едноклетъчни, а след това са произлезли многоклетъчните. Едноклетъчните организми са имали, фигуративно изразено, грижата за размножаване сами за себе си. При многоклетъчните, размножението на всяка линия клетки съблюдава строги закони на последователност и ред, водещи до формирането на характерната тъкана, органа и телесна форма, свързана с прекъсване или забавяне на делителните процеси на някои клетки. Някои от тях не желаят да се подчинят на съответния ред и са склонни, по подобие на древните самостоятелни клетки, да продължат делението си по свой план. Ежедневно хиляди клетки в нашия организъм, разположени в различни тъкани, тръгват по този самостоятелен техен път. По този начин възниква туморният и раков неконтролиран растеж. В течение на еволюцията клетките на организма са развили механизми, способни да накарат такива клетки да загинат. Един подобен механизъм е кодиран в гена TP₅₃, разположен на хромозома 17, който може да накара клетката да се самоунищожи, когато генът превключи на активен режим. Подобни гени наричаме “добри”.

Една от многото разкрити причини за появата на онкологичните страдания е, че някои вируси, могат да причиняват рак. Обикновено те притежават ген, на който се дължи това им качество. Такъв пример е генът src., който беше открит и като съставка на човешкия геном. За много вирусни онкогени се знае, че притежават гени, които въобще не са вирусни, а са откраднати от геномите на бозайници, включително и от човешките. За вирусите е характерна способността да присъединяват лесно чужди гени. Онкогени, изолирани от раков растеж и инжектирани на мишки, могат да предизвикат появата на раково образуване. По този начин беше доказано, че гени от собствения ни геном всъщност могат да индуцират рак. Тези гени наричаме “лоши”, защото подтикват клетките към неконтролируемо деление. Генът TP₅₃ не е единственият, който може да се бори срещу неправилно делящите се клетки. Множество други гени от човешкия геном също могат да откриват подобен неконтролируем растеж и да го преустановяват. Те са известни като гени, възпиращи туморното развитие или накратко – туморни съпресори.

За да се появи или превърне една клетка в туморна, тя трябва да притежава едновременно в генома си един активен онкоген и неактивен туморен съпресор, генът TP₅₃, чиято роля е да открива подобни клетки и да синтезира белтък, който да предаде инструкцията на други гени да разрушат клетката, в която се намират.

Неправилното функциониране на TP

53, например поради мутация, е в много голяма степен прогностичен знак, че в повече от половината случаи там, където дефектираният ген го има, ще се появи раково заболяване.

Списъкът на гените, играещи роля при възникването на патологичен процес, непрекъснато се увеличава. Такъв е случаят с ген, лежащ на хромозома 19 . Фактически става дума за цяла фамилия гени, които се явяват в различна форма и на различни места, включително и на други хромозоми. Те се наричат АРО – гени. Разновидността, наречена АРОЕ, се намира на хромозома 19 и съхранява рецептата за синтез на белтък, който транспортира в кръвта и разтоваря мазнини в различни клетки. Ако генът не изпълнява ролята си, мазнините, включително и холестеролът, се задържат в кръвообращението, отлагат се по стените на кръвоносните съдове и са причина за възникване на сериозни сърдечно – съдови заболявания.

На основата на познаването на човешкия геном се открива перспектива за поява на генетично променено човешко същество. Става дума за получаването и използването на новосъздадени гени, които да формират генома. По настоящем е възможно, ако не съществуваша пречки от етично естество, да бъде подменен дефектирал ген със здрав, взет от друг организъм, даже и от растителен.

Теоретически е възможно изрязването на която и да е част от гена или хромозомата и залепването на нейно място друга. Това става чрез рестриктази – ензими, чрез които изрязването може да се извърши на строго определени места, тъй като различните рестриктази са активни в зависимост от характерните химически групи, които разединяват. Чрез лигазите пък се постига свързването на парчетата, които желаем да съединим. По този начин, прилагайки рекомбинатната техника, добиваме възможността да създадем нова генна комбинация, създавайки нов ген от два или повече други. Същевременно можем да изрежем дефектирала част от ген и да я коригираме по наше желание. Разработени са и методи за клониране на гени, включително и на човешки. За да се клонира ген, първо трябва да се определи точно мястото му в генома, да се изолира от там, евентуално модифицира и да се прехвърли в генома на бактерия, която да го произведе в милиони негови коригирани вече копия.

Откритието, че от ретровирусите от РНК могат да изработват ДНК – копия улеснява осъществяването на тази цел. Необходимо е от ретровируса да се изрежат и отстранят опасните, болестотворни гени, на опразненото място да се пришие човешкия ген и след това да се инфектира съответния пациент. При тази операция съществува риск ретровирусът да се снабди с липсващите гени и да стане заразно опасен или да се вмъкне в яйцеклетката, съответно сперматозоидите, и да се създаде поколение от генетично модифицирани индивиди.

Особено много са достиженията по отношение получаването на генетично модифицираните организми. Модифицираната ДНК много лесно може да се инжектира в едно от двете все още несляти ядра на оплодената яйцеклетка или в ядрото на зиготата, след фузията на бащиното и майчиното ядро. Вече са получени много трансгенни растения и животни. Принципно е възможно от определена жена или мъж да се получат телесни клетки, в чието ядро на предварително фиксирано място в генома да се постави ген, а цялото ядро да се вмъкне в яйцеклетката, на мястото на преди това отстраненото ѝ ядро. Ако от зародиша се отгледа плод, той ще бъде ново човешко същество – трансгенен клон на дарителя на клетката. Ако от този ембрион се получат стволони, ще може да се произведе отделен орган за нуждите на трансплантацията, тъй като генетически органът ще бъде еднакъв с този на дарителя.