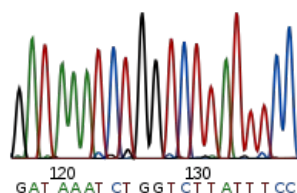


# Mapa lidského genomu, HUGO, využití

## Mapa lidského genomu



Sekvence DNA

**Lidský genom** je souborem veškeré DNA informace v jednotlivých buňkách.

Projekt mapování lidského genomu začal v Laboratoři Los Alamos a Laboratoři Lawrence Livermora již v roce 1983, kdy se začaly vytvářet knihovny jednotlivých DNA klonů. Základem výzkumu bylo sekvenování náhodných částí genomů u dobrovolníků. Jednalo se o etnicky různorodé skupiny. Jednotlivé získané sekvence byly následně pomnoženy ve vhodných vektorech (zejména E. coli) do několika milionů kopií – vznikaly tak tzv. bakteriální umělé chromozomy. Získal se tak vzorek sekvencí, které na sebe však nenavazovaly v odpovídajícím pořadí. Toto pořadí bylo určováno následně pomocí algoritmů za využití velmi výkonných počítačů. Ty zpracovaly mnoho milionů dat a pomocí porovnávání jednotlivých částí lidských genomů určily pořadí

jednotlivých párů bazí. Ty odpovídali konečnému počtu všech 23 párů chromozomů.

Prvními sekvenovanými lidskými chromozomy byly 16. a 19. chromozom, stalo se tak v roce 1995. O dva roky později (1997) došlo k sekvenování kompletního genomu E. coli. Díky mezinárodní spolupráci jednotlivých výzkumných týmů došlo k relativně "rychlému" zmapování lidského genomu. V roce 2000 bylo oznámeno dokončení pracovní verze kompletního lidského genomu – výzkum tedy trval 17 let. V projektu bylo popsáno na 80 000 lidských genů.

Během skládání a sekvenování genomu bylo použito na 300 sekvencerů. Technická náročnost na počítačové vybavení je dnes brána jako jedna z nejnáročnějších elektronických operací vůbec.

I dnes se jedná o projekt, který vzbuzuje mnoho pochybností v oblasti etické a morální. Nejčastější obavy jsou spojeny se zneužíváním informací o genomech jednotlivých lidí. V nich jsou totiž zakódovány také mnohé nemoci a postižení nositele (problém pojišťoven, zaměstnavatelů,...). Většina obav souvisí s možnostmi využití projektu.

## Užití genového mapování

- Do budoucna se počítá s uplatněním v oblasti včasné diagnostiky různých genetických onemocnění a předpokladů k nim.
- V rámci rozvoje farmakogenomiky by se jednotlivé léky mohly připravovat individuálně pro jednotlivé pacienty tak, aby nepoškozovaly pacienta.
- Zlepší se odhadování zdravotních rizik mutagenních nebo kancerogenních látek, což může vést ke snížení rizik postižení.
- Lepší identifikace v soudním lékařství pomocí DNA

## HUGO (HUMAN Genome Organisation)

Organizace byla založena v dubnu roku 1988 na prvním setkání genového mapování a sekvenování. Její existence byla nutná pro mezinárodní koordinaci výzkumů v jednotlivých státech. Ačkoliv se původně jednalo o organizaci s možností členství pro všechny osoby spojené s výzkumem lidského genomu, později došlo k posunu k akademickému uspořádání a počet členů je dnes omezen.

## Cíle HUGO

- zkoumat povahu, struktury, funkce a interakce genů, genetické elementy a genomy člověka a příslušných patogenních organismů
- charakterizovat povahu a vývoj genetické variability u člověka a ostatních organismů
- studovat vliv genetické variability a životního prostředí na vlastnosti, příčiny, léčbu a prevenci chorob
- podporovat interakci, koordinaci a šíření informací a technologií mezi širokou veřejností v oblasti genomiky, proteomiky, bioinformatika, biologie systémů a klinických věd podporou kvalitního vzdělávání
- sponzorovat dialogy o sociálních, právních a etických otázkách spojených s genetickými a genomickými informacemi

## Odkazy

### Související články

- Mapování genomu
- Sekvenování
- Gen

- Vektor
- Chromozom

## **Externí odkazy**

- HUMAN Genome Organisation ([http://www.hugo-international.org/abt\\_missionstatements.php](http://www.hugo-international.org/abt_missionstatements.php))

## **Použitá literatura**

- Časopis Natura – Mapování lidského genomu dokončeno (<http://natura.baf.cz/natura/2000/8/20000803.html>)