

درمان جدید ناباروری با دست یابی به ژنوم کامل انسانی

4 شهریور 1402

پژوهشگران با کشف جدید درباره جزییات ژنتیک مردان، برای نخستین بار توانستند یک ژنوم کامل انسانی را برای کسانی که از نظر بیولوژیکی با کروموزوم Y در دی ان ای متولد شده اند، تشکیل دهند که به درمان جدید ناباروری نیز کمک کند.

به گزارش وبگاه مجله تخصصی Nature □ سه سال پس از نخستین مونتاژ تلومر، سرانجام جزییات کروموزوم Y مشخص شد. این نخستین بار است که یک ژنوم کامل انسانی برای کسانی که از نظر بیولوژیکی با کروموزوم Y در دی ان ای متولد شده اند، تشکیل می شود.

کروموزوم Y باروری مردان از جمله تولید اسپرم را تعیین می کند، بنابراین این کشف ممکن است به درمان جدید ناباروری نیز کمک کند.

به عقیده پژوهشگران؛ این کروموزوم دانشمندان را گیج کرده است، زیرا کد ژنتیکی آن، حاوی پالیندروم های طولانی یعنی تکرارهای پشت سر هم و تکرارهای قطعه ای است. یکی از مناطقی که حاوی این پالیندروم های مشکل ساز است، ناحیه فاکتور آواسپرمی است و حذف های ژنتیکی در اینجا باعث اختلال در تولید اسپرم می شود.

آرنگ ری (Arang Rhie) دانشمند موسسه ملی تحقیقات ژنوم انسانی (NHGRI) و پژوهشگر ارشد این مطالعه می گوید: این ساختار بسیار مهم است، زیرا گاهی اوقات این پالیندروم ها می توانند حلقه هایی از دی ان ای ایجاد کنند گاهی اوقات، این حلقه ها به طور تصادفی قطع شده و حذف هایی در ژنوم ایجاد می کنند.

آدام فیلیپی (Adam Phillippy) یکی دیگر از پژوهشگران و رهبر کنسرسیوم ژنتیک گفت: بزرگترین شگفتی این بود که تکرارها چقدر سازماندهی شده بودند. ما نمی دانستیم دقیقاً چه چیزی دنباله گمشده را تشکیل می دهد. می توانست بسیار آشفته باشد، اما در عوض، تقریباً نیمی از کروموزوم از بلوک های متناوب دو توالی تکرار شونده خاص به نام دی ان ای ماهواره ای ساخته شده است.

در مجموع، ۶۲/۴۶۰/۰۲۹ دنباله جفت پایه وجود دارد که با هم داستان بیولوژیکی رشد مردانه را بیان می کنند. دانشمندان همچنین ۴۱ ژن کد کننده پروتئین جدید را شناسایی کردند.

فیلیپی گفت: وقتی تنوعی را پیدا می کنید که قبلاً ندیده اید، همیشه امیدواریم که آن گونه های ژنومی برای درک سلامت انسان مهم باشند. واریته های ژنومی مرتبط با پزشکی می توانند به ما در طراحی تشخیص بهتر در آینده کمک کنند.

او افزود: این یافته‌ها همچنین برخی از اشتباهات را تصحیح کرد، مانند اشتباهاتی که در مطالعات میکروبیومی انجام شده بود که به اشتباه توالی Y ناشناخته را به باکتری نسبت می‌دادند.

فیلیپی توضیح می‌دهد: Y همراه با X بیست و سومین جفت کروموزوم بدن انسان را تشکیل می‌دهند. در طی لقاح تخمک، اسپرم یا یک X (تولید جنین ماده بیولوژیکی) یا یک Y (که منجر به یک مرد بیولوژیکی می‌شود) نقش دارند.

فیلیپی می‌گوید: البته مواردی وجود دارد که در آن تجمع متفاوتی رخ می‌دهد که به عنوان آنیوپلوئیدی کروموزوم جنسی شناخته می‌شود. شایع‌ترین سندرم Klinefelter است که منجر به پیکربندی XXY می‌شود که تقریباً از هر ۵۰۰ مرد یک نفر را تحت تاثیر قرار دهد. این عارضه با برخی از ناهنجاری‌های فیزیولوژیکی و مسائل مربوط به رشد و یادگیری مرتبط با سن مرتبط است.