

# درمان جدید ناباروری با دست یابی به ژنوم کامل انسانی

پژوهشگران با کشف جدید درباره جزئیات 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 جزئیات 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 می‌شود.

کروموزوم Y باروری مردان از جمله تولید اسپرم را تعیین می‌کند، 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 پالیندروم‌های طولانی یعنی تکرارهای پشت سر هم و تکرارهای قطعه‌ای است. یکی از مناطقی که حاوی این پالیندروم‌های مشکل ساز است، ناحیه فاکتور آرواسپرمی است و حذف‌های ژنتیکی در اینجا باعث اختلال در تولید اسپرم می‌شود.

آرنگ ری (Arang Rhie) دانشمند موسسه ملی تحقیقات ژنوم انسانی (NHGRI) و پژوهشگر ارشد این مطالعه می‌گوید: این ساختار بسیار مهم است، زیرا گاهی اوقات این پالیندروم‌ها می‌توانند حلقه‌هایی از دی ان ای ایجاد کنند گاهی اوقات، این حلقه‌ها به طور تصادفی قطع شده و حذف‌هایی در ژنوم ایجاد می‌کنند.

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

در مجموع، ۶۲۴۶۰۰۰۰۲۹ دنباله جفت پایه وجود دارد که با هم داستان بیولوژیکی رشد مردانه را بیان می‌کنند. دانشمندان همچنین ۴۱ ژن کد

کننده پروتئین جدید را شناسایی کردند.

فیلیپی گفت: وقتی تنوعی را پیدا می‌کنید که قبلاً ندیده اید، همیشه امیدواریم که آن گونه‌های ژنومی برای درک سلامت انسان مهم باشند. واریته‌های ژنومی مرتبط با پزشکی می‌توانند 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.