

## Genomics

**Genomics** การศึกษาของยีนทั้งหมดและอาจรวมไปถึงความสัมพันธ์ระหว่างกัน

**Bioinformatics** การประยุกต์ใช้วิธีการทางคอมพิวเตอร์มาใช้วิเคราะห์และจัดเก็บข้อมูลทางชีวภาพ

**Human genome project** เริ่มต้นในปี 1990 โปรเจกต์นี้มีความสำคัญต่อการพัฒนาเทคโนโลยีและกระบวนการศึกษาจีโนม ลำดับเบสบนจีโนมมนุษย์มีการศึกษาเสร็จสิ้นอย่างสมบูรณ์เป็นครั้งแรกเมื่อปี 2003 ด้วยวิธี **Sanger sequencing**

ปัจจุบันการศึกษาจีโนมใช้ **next generation sequencing** เพราะใช้เวลาเร็วกว่ามาก รวมถึงราคาที่ถูกลงด้วย

ข้อมูลทางชีวภาพเช่นลำดับเบสบนดีเอ็นเอ อาร์เอ็นเอ โปรตีน จีโนมมักจัดเก็บอยู่บนอินเตอร์เน็ต เราสามารถใช้แพลตฟอร์มเหล่านี้เพื่อดาวน์โหลดและวิเคราะห์ข้อมูลได้ เช่น

NCBI (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>)

European Molecular Biology Laboratory, EMBL (<https://www.ebi.ac.uk/services>)

**NCBI Blast** ใ้หาว่าลำดับเบสที่มีนั้นเป็นของสิ่งมีชีวิตใด ยีนใด ทำนายลำดับกรดอะมิโน

เมื่อมีข้อมูลดีเอ็นเอ อาร์เอ็นเอจำนวนมากขึ้น นักวิทยาศาสตร์สามารถใช้ข้อมูลที่มีอยู่มาทำนายและค้นหาสิ่งใหม่ ๆ การค้นหาและระบุสิ่งใหม่ ๆ เรียกว่า **gene annotation**

**Proteome** โปรตีนที่แสดงออกทั้งหมดภายในเซลล์หรือในกลุ่มของเซลล์

**Proteomics** การศึกษาโปรตีนและคุณสมบัติของโปรตีน

## ขนาดของจีโนม

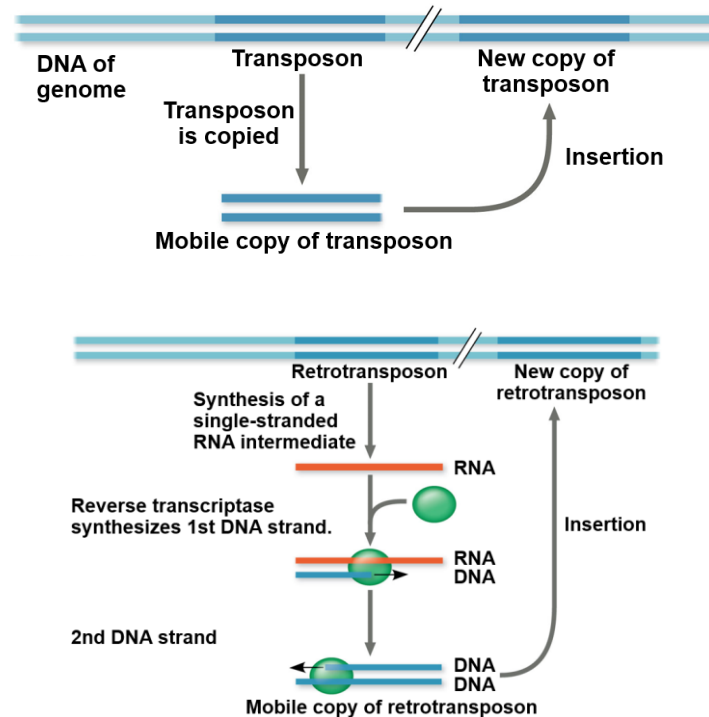
จีโนมในแบคทีเรียและอหิวาต์มีขนาดราว ๆ 1-6 ล้านเบส (Mb) จีโนมของยูคาริโอตมักมีขนาดใหญ่กว่านี้ พืชส่วนใหญ่และสัตว์มีขนาดจีโนมมากกว่า 100 Mb จีโนมมนุษย์มีขนาดราว 3000 Mb และมียีนราว ๆ 20000 ยีน ความซับซ้อนของสิ่งมีชีวิตไม่ได้บอกว่าจีโนมจะมีขนาดใหญ่ตามเสมอไป

การศึกษาจีโนมมนุษย์พบว่าดีเอ็นเอถึง 98.5% ที่ไม่ได้ให้รหัสสังเก็โปรตีน rRNAs หรือ tRNAs

ดีเอ็นเอส่วนที่ไม่ได้ให้รหัสใด ๆ เรียกว่า **noncoding DNA**

**Noncoding DNA** แบ่งได้คร่าว ๆ เป็น (1) **pseudogenes** คือยีนที่ทำงานไม่ได้แล้วเนื่องจากเกิด **mutations** และ (2) **repetitive DNA** คือส่วนของดีเอ็นเอที่มีลำดับเบสซ้ำ ๆ กัน

ราวๆ 75% ของ repetitive DNA ในมนุษย์คือ transposable elements ซึ่ง transposable elements นี้สามารถย้ายจากจุดหนึ่งไปยังอีกจุดได้ภายในจีโนม ในพวก Eukaryotes มี transposable elements ที่แบ่งได้สองแบบตามการเคลื่อนย้าย คือ (1) transposon แบบนี้ตัวมันเองจะถูกคัดลอกเป็นดีเอ็นเอด้วยเอนไซม์ transposase และ (2) retrotransposon ตัวมันจะคัดลอกเป็น RNA ก่อนแล้วใช้เอนไซม์ reverse transcriptase ให้เป็นดีเอ็นเอ



รูปที่ 1 Transposon และ retrotransposon

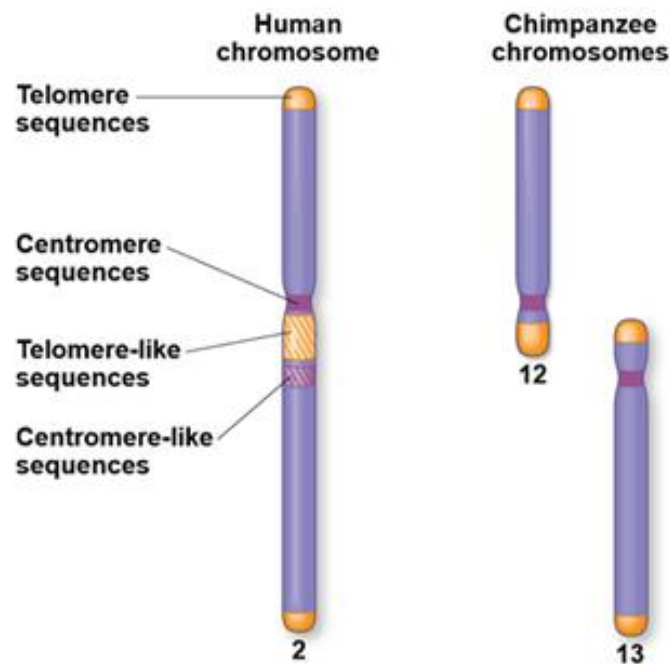
นอกจากการซ้ำกันของลำดับเบสสายยาวๆ แล้ว ในจีโนมยังมีลำดับเบส 2-5 เบสที่ซ้ำกันเป็นแถบ เรียกว่า short tandem repeat (STR)

### Duplication, rearrangement, and mutation

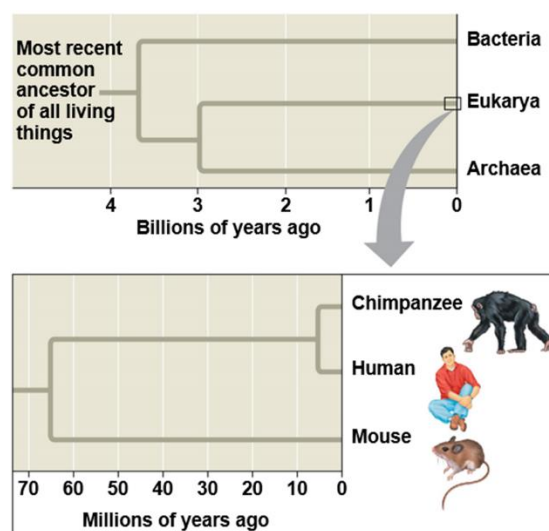
โครโมโซมอาจเพิ่มขึ้นมาในช่วงไมโอซิส การเพิ่มขึ้นของโครโมโซม (polyploidy) และการเปลี่ยนแปลงของโครโมโซม เช่น การหักแล้วต่อกลับไปแบบ inversion หรือความผิดปกติอื่นๆ ในช่วงไมโอซิส อาจส่งผลให้กับรุ่นต่อไปและอาจทำให้ยีนที่อยู่บนโครโมโซมที่เพิ่มขึ้นมาอาจมีการสะสมของ mutation อาจทำให้เกิดยีนที่มีหน้าที่ใหม่ๆ ส่งผลต่อวิวัฒนาการของสิ่งมีชีวิตในที่สุด

การมีอยู่ของtransposable elementsก็ส่งผลต่อการวิวัฒนาการเช่นเดียวกัน transposable elementsอาจเข้าไปแทรกระหว่างยีนทำให้ไม่เกิดการสร้างโปรตีน อาจทำให้ได้โปรตีนชนิดใหม่ หรือเพิ่ม/ลดการสร้างโปรตีนนั้น นอกจากนี้transposable elementsอาจพา ยีนไปแทรกในบริเวณใหม่หรือส่งผลต่อการตัดแต่งโมเลกุลของmRNA

การเปรียบเทียบลำดับเบสของยีนบางยีนหรือทั้งจีโนมทำให้สามารถรู้ความสัมพันธ์ทางวิวัฒนาการได้ ยีนบางยีนได้รับการอนุรักษ์(conserved)ไว้ตลอดช่วงวิวัฒนาการเนื่องจากมีความจำเป็นต่อการมีชีวิต จีโนมของสิ่งมีชีวิตที่ใกล้ชิดกันทางวิวัฒนาการมักมีการจัดเรียงยีนภายในจีโนมคล้ายๆกัน เช่นคนกับชิมแปนซีมีความแตกต่างกันเพียงราวๆ1%



รูปที่ 2 โครโมโซมของคนและชิมแปนซี



รูปที่ 3 ความสัมพันธ์ทางวิวัฒนาการระหว่างคน ชิมแปนซีและหนู

