

Genomics

Genomics การศึกษาของยีนทั้งหมดและอาจรวมไปถึงความสัมพันธ์ระหว่างกัน

Bioinformatics การประยุกต์ใช้วิธีการทางคอมพิวเตอร์มาใช้วิเคราะห์และจัดเก็บข้อมูลทางชีวภาพ

Human genome project เริ่มต้นในปี 1990 โปรเจกต์นี้มีความสำคัญต่อการพัฒนาเทคโนโลยีและกระบวนการศึกษาจีโนม ลำดับเบสบนจีโนมมนุษย์มีการศึกษาเสร็จสิ้นอย่างสมบูรณ์เป็นครั้งแรกเมื่อปี 2003 ด้วยวิธี Sanger sequencing

ปัจจุบันการศึกษาจีโนมใช้ next generation sequencing เพราะใช้เวลาเร็วกว่ามากรวมถึงราคาที่ถูกลงด้วย

ข้อมูลทางชีวภาพเช่นลำดับเบสบนดีเอ็นเอ อาร์เอ็นเอ โปรตีน จีโนมมักจัดเก็บอยู่บนอินเทอร์เน็ต เราสามารถใช้แพลตฟอร์มเหล่านี้เพื่อดาวน์โหลดและวิเคราะห์ข้อมูลได้ เช่น

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

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

NCBI Blast ไว้หาว่าลำดับเบสที่มีนั้นเป็นของสิ่งมีชีวิตใด ยีนใด ทำนายลำดับกรดอะมิโน

เมื่อมีข้อมูลดีเอ็นเอ อาร์เอ็นเอจำนวนมากขึ้น นักวิทยาศาสตร์สามารถใช้ข้อมูลที่มีอยู่มาทำนายและค้นหาสิ่งใหม่ๆ การค้นหาและระบุยีนใหม่ๆ เรียกว่า gene annotation

Proteome โปรตีนที่แสดงออกทั้งหมดภายในเซลล์หรือในกลุ่มของเซลล์

Proteomics การศึกษาโปรตีนและคุณสมบัติของโปรตีน

ขนาดของจีโนม

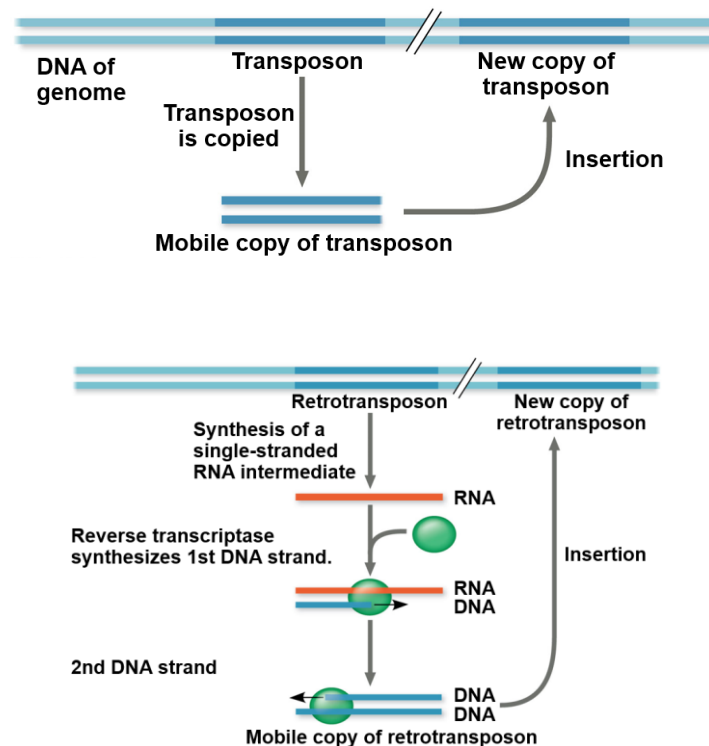
จีโนมในแบคทีเรียและอหิวาต์มีขนาดราว ๆ 1-6 ล้านเบส (Mb) จีโนมของยูคาริโอตมีขนาดใหญ่กว่านี้ พืชส่วนใหญ่และสัตว์มีขนาดจีโนมมากกว่า 100Mb จีโนมมนุษย์มีขนาดราว 3000Mb และมียีนราว ๆ 20,000 ยีน ความซับซ้อนของสิ่งมีชีวิตไม่ได้บอกว่าจีโนมจะมีขนาดใหญ่ตามเสมอไป

การศึกษาจีโนมมนุษย์พบว่าดีเอ็นเอถึง 98.5% ที่ไม่ได้ให้รหัสโปรตีน

ดีเอ็นเอส่วนที่ไม่ได้ให้รหัสใด ๆ เรียกว่า noncoding DNA

Noncoding DNA แบ่งได้คร่าวๆเป็น (1) pseudogenes คือยีนที่ทำงานไม่ได้แล้วเนื่องจากเกิด mutations และ (2) repetitive DNA คือส่วนของดีเอ็นเอที่มีลำดับเบสซ้ำ ๆ กัน

ราว ๆ 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

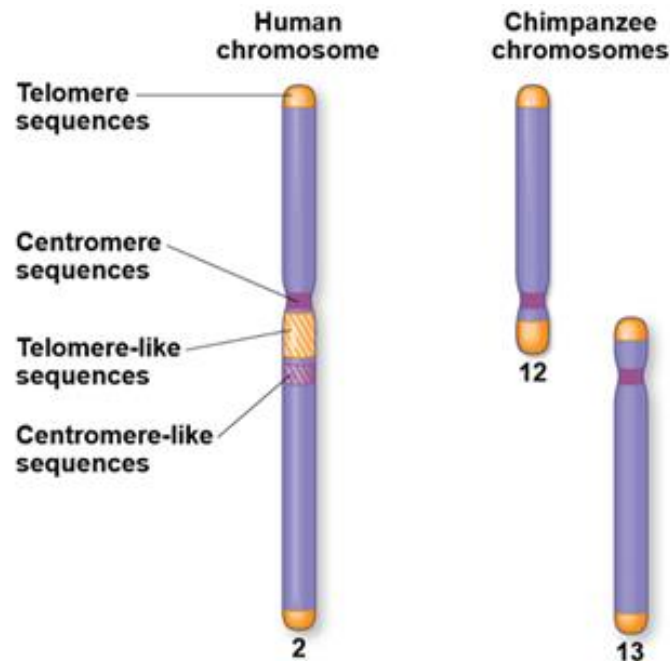
นอกจากการซ้ำกันของลำดับเบสสายยาว ๆ แล้ว ในจีโนมยังมีลำดับเบส 2-5 เบสที่ซ้ำ ๆ กันเป็นแถบ เรียกว่า short tandem repeat (STR)

Duplication, rearrangement, and mutation

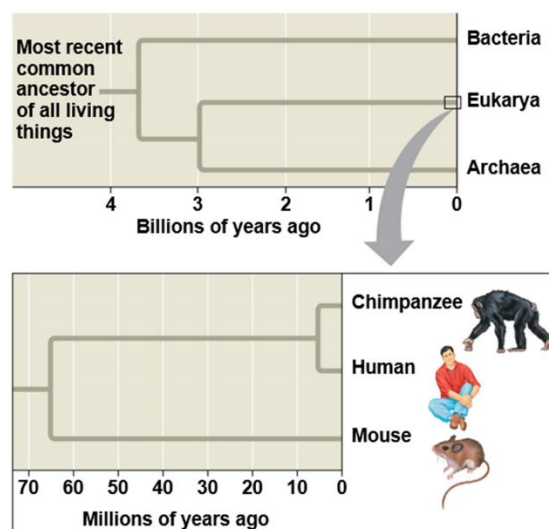
โครโมโซมอาจเพิ่มขึ้นมาในช่วงไมโอซิส การเพิ่มขึ้นของโครโมโซม (polyploidy) และการเปลี่ยนแปลงของโครโมโซมเช่นการหักแล้วต่อกลับไปแบบ inversion หรือความผิดพลาดอื่น ๆ ในช่วงไมโอซิส อาจส่งผลต่อให้กับรุ่นต่อไปและอาจทำให้ยีนที่อยู่บนโครโมโซมที่เพิ่มขึ้นมาอาจมีการสะสมของ mutation อาจทำให้เกิดยีนที่มีหน้าที่ใหม่ ๆ ส่งผลต่อวิวัฒนาการของสิ่งมีชีวิตในที่สุด

การมีอยู่ของ transposable elements ก็ส่งผลต่อการวิวัฒนาการเช่นเดียวกัน transposable elements อาจเข้าไปแทรก
ระหว่างยีนทำให้ไม่เกิดการสร้างโปรตีน อาจทำให้ได้โปรตีนชนิดใหม่ หรือเพิ่ม/ลดการสร้างโปรตีนนั้น นอกจากนี้
transposable elements อาจพาอินไปแทรกในบริเวณใหม่หรือส่งผลต่อการตัดแต่งโมเลกุลของ mRNA

การเปรียบเทียบลำดับเบสของยีนบางยีนหรือทั้งจีโนมทำให้สามารถรู้ความสัมพันธ์ทางวิวัฒนาการได้ ยีนบางยีนได้รับการ
อนุรักษ์ (conserved) ไว้ตลอดช่วงวิวัฒนาการเนื่องจากมีความจำเป็นต่อการมีชีวิต จีโนมของสิ่งมีชีวิตที่ใกล้ชิดกันทาง
วิวัฒนาการมักมีการจัดเรียงยีนภายในจีโนมคล้าย ๆ กัน เช่นคนกับชิมแปนซีมีความแตกต่างกันเพียงราว 1%



รูปที่ 2 โครโมโซมของคนและชิมแปนซี



รูปที่ 3 ความสัมพันธ์ทางวิวัฒนาการระหว่างคน ชิมแปนซีและหนู