

Буховец Е. С.
ПСЕВДОГЕНЫ И ИХ РОЛЬ В ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА
Научный руководитель: канд. биол. наук, доц. Мезен Н. И.
Кафедра биологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Псевдогены традиционно рассматриваются как нефункциональные последовательности геномной ДНК, которые являются производными функциональных генов. Они впервые были обнаружены и названы псевдогенами в конце 1970-х г., когда начались поиски хромосомных областей, детерминирующих синтез целевых белковых молекул.

Целью нашей работы явилось анализ литературных данных о возможных механизмах образования псевдогенов и их функции в геноме.

Предполагается, что псевдогены появились в геноме вследствие серьезных ошибок в процессе копирования, а быть может, со временем накопили большое число мутаций и стали неработоспособными. В геноме человека, как полагают, не менее 3 тыс. последовательностей можно рассматривать в качестве псевдогенов. По литературным источникам показано 2 способа образования псевдогенов: 1-й способ - образование псевдогена при дупликации клеточной ДНК и встраивание дополнительной копии в другое место генома; 2-й способ - процессированный псевдоген образуется во время экспрессии гена и является копией зрелой м РНК. У этих псевдогенов отсутствуют интроны и часто есть полиаденилатный хвост. Процессированные псевдогены - это подкласс псевдогенов с определенной локализацией и структурой. Как правило, они не сцеплены с соответствующим функционально активным геном, а рассеяны по всему геному, в том числе и по разным хромосомам.

До недавнего времени считалось, что псевдогены являются в геноме человека «мёртвым хламом». Однако было установлено, что треть псевдогенов генома человека транскрипционно активна. Поэтому предполагают, что псевдогены участвуют в регуляции активности функционирующих генов. Недавно было установлено, что конечным продуктом многих генов высших организмов являются не белки, а молекулы РНК, контролирующие работу других генов. Они могут подавлять или активировать гены. Также стало известно, что «фальшивые» гены оказывают значительное влияние на ген-копию, и тем самым это приводит к определённым процессам в организме, которые протекают либо по обычной схеме, либо вызывают определённые заболевания и другие отрицательные воздействия. Ранее в публикациях допускалась теоретическая возможность появления болезней у людей вследствие неправильного функционирования псевдогенов. Сейчас появились данные о роли псевдогенов при развитии некоторых заболеваний, таких как врождённая гиперплазия коры надпочечников, спинальная мышечная атрофия, раковые заболевания.