

ความรู้ใหม่...จากการเจาะลึกพันธุกรรม...ของมนุษย์...

นำเสนอเมื่อ : 10 เม.ย. 2552

ความรู้ใหม่” จากการเจาะลึกพันธุกรรมมนุษย์

ผ่านมากกว่า 6 ปีแล้ว นับจากวันที่ 26 มิถุนายน 2543 ที่ประธานาธิบดีบิล คลินตัน สหรัฐอเมริกา และนายกรัฐมนตรี โทนี่ แบลร์ แห่งอังกฤษ ร่วมกันประกาศความสำเร็จในการที่นักวิทยาศาสตร์ถอดรหัสพันธุกรรมหรือจีโนมมนุษย์



และจากการถอดรหัสพันธุกรรมดังกล่าว ทำให้เราทราบว่า

- มนุษย์แต่ละคนมีลำดับเบสเหมือนกัน 99.9% และมีความต่างกัน 0.1%
 - ความแตกต่างทางพันธุกรรมระหว่างมนุษย์แต่ละคนตรงส่วนลำดับเบสที่ต่างกัน 0.1 %
- นี้เกิดจากการเปลี่ยนแปลงลำดับเบสบนสายดีเอ็นเอเพียงตำแหน่งเดียว ที่เรียกว่า **สแน็ป หรือ SNP (Single Nucleotide Polymorphism)**

:: ความรู้เดิม...ความแตกต่างระหว่างบุคคลเกิดจาก SNP



การเปลี่ยนลำดับเบสบนดีเอ็นเอจาก CTAAGTA เป็น CTACGTA เพียงตำแหน่งเดียว ที่เรียกว่า SNP

ทำให้มนุษย์แต่ละคนแตกต่างกันออกไป เช่น ผิวสีต่างกัน มีความแข็งแรงต่างกัน เป็นโรคต่างกัน มีการตอบสนองต่อยาแตกต่างกัน เป็นต้น โดย SNP ภายทอกลักษณะทางพันธุกรรมโดยผ่านกระบวนการจำลองตัวของดีเอ็นเอ (DNA replication) จากชนรุ่นหนึ่งไปสู่รุ่นถัดไป

ด้วยความรู้เรื่อง SNP ทำให้นักวิทยาศาสตร์หลายสถาบันทั่วโลกศึกษาและการวิเคราะห์เจาะลึก SNP ในสายดีเอ็นเอ โดยมีเป้าหมายหลักในการค้นหารหัสลับ ที่เชื่อมโยงกับโรคชนิดต่างๆ รวมทั้งศึกษาวิวัฒนาการของมนุษย์ นำไปสู่การจัดตั้งโครงการ International HapMap Project



:: ความรู้ใหม่...ความแตกต่างระหว่างบุคคลเกิดจาก SNP และ CNV

สตีเฟน เชเรอร์ (Stephen Scherer) และคณะ จากมหาวิทยาลัยโตรอนโต ประเทศแคนาดา และ **ชาร์ล ลี (Charles Lee)** จากมหาวิทยาลัยฮาร์วาร์ด สหรัฐอเมริกา ได้ศึกษาความแตกต่างทางพันธุกรรมของมนุษย์เพื่อเชื่อมโยงสาเหตุของความไวต่อโรคต่างๆ พบว่าลักษณะพันธุกรรมที่แตกต่างกันของมนุษย์ ไม่ได้มีสาเหตุมาจากสแน็ปอย่างเดียวเท่านั้น แต่มีสาเหตุจากการกลายพันธุ์ชนิดที่เรียกว่าการแปรผันของจำนวนชุดดีเอ็นเอ (Copy Number Variation, CNV) ซึ่งเป็นการเปลี่ยนแปลงลำดับเบสซ้ำโดยการเพิ่มหรือลดจำนวนเบสมากกว่าตำแหน่งเดียว เช่น การเพิ่มจำนวนของเบสจาก ABC เป็น AAAABC เป็นต้น



ดังนั้น นักวิทยาศาสตร์คงอาศัยการเปรียบเทียบและวิเคราะห์สแน็ปอย่างเดียวคงได้ศึกษาวิจัยกันไม่ได้เสียแล้ว จำเป็นต้องวิเคราะห์และศึกษาแผนที่

การเปลี่ยนแปลงลำดับเบสที่เรียกว่า CNV ทำให้คนรุ่นต่อไปได้ข้อมูลทางพันธุกรรมที่แตกต่างไปจากเดิม หรือมีรหัสลับ ที่แตกต่างจากของเดิม ซึ่งมีผลต่อกระบวนการสังเคราะห์โปรตีนในเซลล์ ซึ่งหากส่งผลต่อการเปลี่ยนแปลงชนิดของโปรตีนไปจากเดิม หรือที่ควรจะเป็นแล้ว อาจทำให้ลักษณะหรือการทำงานบางอย่างของเซลล์ในร่างกายคนเปลี่ยนไปด้วย

อ่านรายละเอียดเพิ่มเติมได้ใน

1. Human genome more variable than previously thought (23 November 2006)
<http://www.nature.com/news/2006/061120/full/061120-9.html>
2. Missing pages from *The Book of Life* (23 November 2006)
<http://www.sanger.ac.uk/Info/Press/2006/061122.shtml>
3. Human DNA is far more varied than thought
<http://www.newscientist.com/channel/being-human/dn10646-human-dna-is-far-more-varied-than-thought.html>
4. Genetic jot that makes us unique (23/November/2006)
<http://www.timesonline.co.uk/article/0,,3-2466842,00.html?cid=OTC-RSS&attr=World>



หากเชื่อมโยงความรู้ใหม่เข้ากับความรู้เก่า เพื่อศึกษาแผนที่พันธุกรรมที่ก่อให้เกิดโรคทั้งโรคทางร่างกายและโรคทางระบบประสาท รวมทั้งการศึกษาในแง่ของวิวัฒนาการ จะเป็นประโยชน์มหาศาลต่อมนุษย์



CNV ด้วย

เร็วกว่ากำหนด 2 ปี เปรียบเสมือนการเปิดเผยความลับในพิมพ์เขียวของมนุษย์ที่ใช้กำหนดลักษณะต่างๆ ของมนุษย์เรา ซึ่งจะนำไปสู่ความก้าวหน้าทางการแพทย์ การเกษตร การแพทย์ อย่างก้าวกระโดด