Informacja prasowa

26.02.2024

**Pangenom, czyli o przełomie w nauce o DNA**

**Jakie są szanse zachorowania na chorobę wieńcową serca lub nowotwór? Jaki rodzaj leczenia byłby najskuteczniejszy? Odpowiedzi na te pytania prawdopodobnie znajdują się w naszym DNA. Jednak to nie na jednostkowym DNA naukowcy opierali swoje dotychczasowe badania, a na „genomie referencyjnym”, który został złożony z fragmentów materiału genetycznego kilku osób, głównie pochodzących z Europy i Afryki. Aktualnie naukowcy idą o krok dalej, pracując nad „pangenomem”, który jest zbiorem wszelkich możliwych sekwencji genetycznych ludzi z całego świata. To daje narzędzie do głębszego poznania nas samych i ma realny wpływ na rozwój precyzyjnych terapii. Już w tym roku poznamy więcej danych, a medycyna zrobi wielki krok w stronę leczenia szytego na miarę.**

Chociaż większość naszego DNA jest wspólna dla wszystkich ludzi, to właśnie niewielkie różnice genetyczne, stanowiące zaledwie 0,1% naszego genomu, decydują o naszej unikalności. To one odpowiadają za różnorodność wyglądu, predyspozycji do chorób, a nawet zachowań.

Pangenom uwzględnia różnorodność genetyczną wszystkich populacji, włączając w to rzadkie i unikatowe warianty genów, które mogą występować tylko w pewnych grupach etnicznych lub geograficznych. Dzięki temu umożliwia lepsze zrozumienie dziedziczenia genetycznego, ryzyka chorób, a także odpowiedzi na leczenie w różnych populacjach ludzkich. Ma to ogromne znaczenie dla personalizowanej medycyny i badań nad zdrowiem publicznym, ponieważ pozwala na bardziej precyzyjne podejście do diagnozowania i leczenia chorób w różnych grupach ludności.

**Jesteśmy blisko przełomu?**

Pierwszy ludzki pangenom, opracowany przez National Human Genome Research Institute (NHGRI), został utworzony z sekwencji genetycznych 47 różnych osób, co stanowi znaczący krok w kierunku reprezentacji globalnej różnorodności genetycznej. NHGRI pracuje nad dalszym rozwojem pangenomu, do połowy 2024 roku​​​​ ma on zawierać dane z 350 genomów.

— *Analiza 350 genomów przyniesie przełom w genetyce molekularnej, ukazując ograniczenia obecnej referencyjnej sekwencji ludzkiego genomu, która oparta jest na niewielkiej liczbie osób i nie odzwierciedla pełnej różnorodności genetycznej. Każdy człowiek posiada unikalny genom, dlatego opieranie się na jednym, ograniczonym wzorcu może prowadzić do nierówności w diagnozowaniu i leczeniu, szczególnie w przypadku osób o odmiennym pochodzeniu genetycznym. Luki w obecnej sekwencji referencyjnej, wynikające z braku danych w powtarzalnych i trudnych do odczytania obszarach, ograniczają naszą zdolność do pełnego zrozumienia genetycznych podstaw wielu* chorób — tłumaczy dr Urszula Korotko, liderka zespołu bioinformatycznego w IMAGENE.ME.

Zdaniem ekspertki, dzięki pangenomowi, uwzględniającemu różnorodność genów z całego świata, będziemy mogli dokładniej przewidywać ryzyko chorób genetycznych o wciąż nieznanym podłożu i opracowywać bardziej spersonalizowane terapie.

*— To stanowi znaczący krok ku zrównoważonej i skutecznej opiece zdrowotnej na skalę globalną. Dzięki wykorzystaniu pangenomu, jako genomu referencyjnego w analizach bioinformatycznych, wykrywanie niektórych zmian genetycznych będzie znacznie dokładniejsze. Będzie możliwe wykrywanie zmian strukturalnych, o których istnieniu nie mieliśmy dotąd pojęcia, co może pozwolić na wykrywanie nowych chorób genetycznych. Wykonywanie badań bazujących na wysokoprzepustowym sekwencjonowaniu następnej generacji NGS, jak badania genomowe (WGS) czy eksomowe (WES) będzie znacznie precyzyjniejsze u osób o innym pochodzeniu etnicznym, niż europejskie. Dzięki temu zwiększy się dostępność tego typu badań i zmniejszą nierówności o charakterze etnicznym w zakresie precyzyjnego profilowania genetycznego* – zaznacza dr Korotko.

Tradycyjny ludzki genom referencyjny, na którym oparto wiele wcześniejszych badań, bazował na DNA niewielkiej liczby osób, głównie o europejskim pochodzeniu. Ta ograniczona reprezentacja nie odzwierciedlała całego spektrum ludzkiej różnorodności genetycznej. Co ciekawe, pangenom ma również zastosowania poza medycyną, na przykład w rolnictwie, gdzie może pomóc w identyfikacji genów odpowiadających za cechy agronomiczne, takie jak odporność na choroby czy wydajność upraw. To pokazuje, że praca nad pangenomem stymuluje rozwój nowych technologii i metod badawczych w genetyce, co może prowadzić do innowacji i postępu w wielu dziedzinach nauki.

**Nowy wymiar wiedzy o genomie**

Choć na pierwszy rzut oka ludzie wydają się być do siebie bardzo podobni, to badania nad pangenomem ujawniają znacznie większą różnorodność genetyczną. Te działania mają również aspekt społeczny i etyczny, pomagając zmniejszyć dysproporcje w opiece zdrowotnej wynikające z nierównego reprezentowania różnych grup etnicznych w badaniach genetycznych. Jest to o tyle ciekawe, że dzięki pracy naukowców już teraz wiemy, że pewne segmenty występujące w ludzkim genomie mogą dotyczyć wyłącznie wybranej populacji. W tym świetle zastosowanie jednego sposobu terapii do wszystkich ludzi na świecie wydaje się więc nie tyle ciężkie do zrealizowania, co niemożliwe.

— *Badania nad pangenomem ujawniły, że niektóre warianty genetyczne, które mogą wpływać na ryzyko rozwoju chorób, jak np. cukrzycy typu 2 czy niektórych nowotworów, zależnie od populacji występują z różną częstością. Widoczne są także różnice związane z metabolizmem leków. Takie odkrycia pokazują, jak różnorodność genetyczna może wpływać na odpowiedź organizmu na leczenie i jak ważne jest uwzględnienie tych różnic podczas opracowywania terapii* — dodaje dr Karolina Chwiałkowska, liderka zespołu biotechnologicznego w IMAGENE.ME.

Pangenom ludzki to przełom w dziedzinie genetyki, który ma potencjał zmienić sposób, w jaki rozumiemy ludzkie zdrowie i choroby. Jego rozwój i zastosowanie będą miały długofalowe skutki dla nauki i społeczeństwa, umożliwiając bardziej zrównoważone i skuteczne podejście do badań genetycznych i opieki zdrowotnej.

IMAGENE.ME to działająca od 2018 roku polska firma biotechnologiczna, zajmująca się zaawansowanymi badaniami genetycznymi: diagnostycznymi, profilaktycznymi i przesiewowymi. Firma oferuje również rozwiązania technologiczne w zakresie genomiki personalnej. Tworzy ją zespół profesjonalistów z dziedziny biotechnologii, bioinformatyki, medycyny, genetyki i obszaru IT. Firma stworzyła aplikację mobilną, która zapewnia każdemu klientowi dostęp do wyników zrealizowanego badania genetycznego, konsultacji medycznych ze specjalistami oraz dodatkowych usług medycznych.

**Kontakt dla mediów**

Aleksandra Sykulska

Tel: +48 796 996 376

E-mail: [aleksandra.sykulska@goodonepr.pl](mailto:aleksandra.sykulska@goodonepr.pl)

Ewelina Jaskuła

Tel: +48 665 339 877

E-mail: [ewelina.jaskula@goodonepr.pl](mailto:ewelina.jaskula@goodonepr.pl)