

Gener og genomets udvikling

I vores genom er der 3.2×10^9 nucleotidpar, fordelt over 22 autosomer og 2 sex kromosomer. Det menneskeligt genoms sekvens refererer til den hele nukleotidsekvens af DNA i disse kromosomer. Pga. mange variationer er mennesker forskellige. Det menneskelige genom er 25 gange længere end alle andre tidligere genomer, og der vil tage endnu flere århundrede, inden man har kortlagt genomet.

Kromosom 22 var den første der blev identificeret med sin sekvens med 48×10^6 nucleotidpar og fylder ca. 1.5 % af genomet. Exoner koder for forskellige proteiner mens introner er uvigtige.

Men selv med DNA-sekvens af hele genomet og de fleste gener kortlagt, mangler man stadig meget viden, før man kan sige at gåden om "menneskets genetik" er løst. Mange af de gener, man finder og har fundet, kender man overhovedet ikke funktionen af. Ud fra DNA-sekvensen kan man naturligvis – ved hjælp af mRNA og den genetisk kode – slutte sig til aminosyresekvens af det protein, der laves. Men det siger ikke nødvendigvis ret meget om proteinets rolle i cellen. Det enkelte gen kan kode for blot en del af et funktionelt protein, og det enkelte protein kan spille sammen med få eller mange andre proteiner i en celle eller det kan have forskellige funktioner i forskellige celler eller på forskellige udviklingstrin. At danne sig en form for overblik over det utroligt komplicerede samspil mellem produkterne fra de forskellige gener i alle de forskellige celletyper i kroppen vil sandsynligvis tage mange år endnu.

