

„ГЕНОМЪТ НА БЪЛГАРИТЕ“ от Драга Тончева

Издателство „Захари Стоянов“,
2020 г. 306 стр.

Иван Иванов



Геномиката е граничен дял на молекулярната биология и генетиката, който изучава структурата, организацията, функцията и еволюцията на генома. Въпреки че понятието „геном“ е въведено още през 1920 г. от Ханс Винклер (Hans Winkler), т.е. преди да се знае, че ДНК е носител на генетичната информация, то терминът „геномика“ се употребява за пръв път едва през

1986 г. от английския генетик Томас Родерик (Thomas Roderick). Де факто, експерименталното изследване на генома стартира през 1977 г. с публикуването на гигезокси метода на Фредерик Сангър (Frederick Sanger) за секвенционен анализ на ДНК. За този крупен успех през 1980 г. той бе удостоен за втори път с Нобелова награда. Триумфът на геномиката беше отбелязан официално през 2000 г., когато миналото хилядолетие беше изпратено със секвенирането на повече от 90% от човешкия геном. Неговото пълно дешифриране завърши през 2003 г.

Книгата на акаг. Драга Тончева има за цел да запознае читателите с големите постижения на геномиката в международен и национален мащаб. В нея са представени на достъпен език основните геномни проекти, които допринесоха за раждането и развитието на геномната медицина. От дълги години интересите на акаг. Тончева са фокусирани върху изследването на генетичната структура на българската популация чрез използване на широка гама от изследователски инструменти, които варират от фрагментен анализ на митохондриална и Y-хромозомна ДНК, до детайлни генни и геномни характеристики. Оригиналните резултати, представени в книгата

са достъпни за широк кръг читатели с общи познания по биология и дават отговор на животрептящи въпроси, вълнуващи всеки българин като: каква е генетичната структура на българите; къде е мястото ни върху геномните карти на Европа и на света; какви са генетичните ни различия по отношение на други популации (Западноевразийски, Източноазиатски, Океански, Сибирска, Африкански и др.) и каква е генетичната история на вариантите?

В книгата са представени оригинални карти, отразяващи позиционирането на България сред другите популации по генетична структура на митохондриалните и Y-хромозомните хаплогрупи. От тях се вижда, че българите заемат централно място сред европейските народи и междинно положение между източноевропейските и средиземноморските популации. Източноевразийски хаплогрупи са открити с незначителна честота в българска популация. Генофондът на съвременните българи е представен основно от Западноевразийски хаплогрупи и се различава съществено от африканските, близоизточните арабски и югозападноазиатските популации. Книгата съдържа и интересни резултати от съвместни многонационални международни изследвания на западноевразийски геноми от 63 популации, включително българска и геноми от 87 популации от различни части на света. Представени са нови данни за историческите процеси, стоящи зад популационните генетични модели.

Резултатите от изследванията на акад. Тончева и нейните сътрудници показват категорично, че „Българският геном“ не е реципиент на генетичен материал от региони извън Западна Европа. За разлика от Гърция и Румъния, България е приела генетични потоци

предимно от Североизточна Европа с малък принос от Италия и Армения.

При друго мащабно международно изследване е съставена геномна карта на Европа, която се характеризира с триъгълна форма. Нейните три върха са: (1) Финландия, (2) Балтийският регион (Естония, Латвия и Литва), Русия и Полша и (3) Италия, където южните италианци са по-отдалечени от северните. В центъра на картата стоят Централна и Западна Европа, а България е разположена между Северна Италия, Централна и Западна Европа.

В „Геномът на българите“ авторът прави задълбочен анализ на носителство на рискови генни варианти у здрави лица, създаващи предразположеност към тежки метаболитни, сърдечно-съдови, невро-дегенеративни и онкологични заболявания. Интересна и полезна е главата, описваща навлизането на геномиката в здравеопазването и новите хоризонти, които тя разкрива за утвърждаването на прецизираната и персонализирана медицина. Разгледани са и медико-генетичните и геномни аспекти на много социално значими болести.

Тъй като сме пред прага на още по-големи открития в геномната медицина, няма съмнение, че познанията ни в тази област бързо ще се обогатяват и променят през следващите години. Геномната революция е факт и тя вече предпоставя реални възможности за подобряване на общественото здраве чрез превенция от наследствени заболявания. Няма съмнение, че в близко време ще станем свидетели и на тяхното ефективно лечение чрез генотерапия. ДНК вече започна да се използва за прогнозиране на болести и за определяне на факторите за дълголетието на отделния индивид. Очаква се в скоро време това да се превърне в рутинен лабораторен анализ. ■