

Изучение экстремально консервативных геномных участков в популяции человека

Научный руководитель – Коркин Дмитрий Александрович

Селифанова Мария Витальевна

Студент (специалист)

Московский государственный университет имени М.В.Ломоносова, Факультет
биоинженерии и биоинформатики, Москва, Россия

E-mail: selifanovamariia@gmail.com

Объект нашего исследования — Long Identical Multispecies Elements (LIMES). ЛАЙМы были найдены с помощью нового подхода, позволяющего идентифицировать экстремально элементы как в синтенных, так и в несинтенных областях достаточно отдаленных геномов. Таким образом были выявлены сотни идентичных многокопийных элементов, расположенных в разных областях геномов почти всех позвоночных, некоторых беспозвоночных и даже грибов. Природа, а также эволюционный механизм, лежащий в основе этого явления, до сих пор не выяснены. Кроме того, неизвестно как ЛАЙМы ведут себя в популяциях. В частности, в популяции человека.

Проект делится на две части. Цель первой состоит в том, чтобы исследовать ЛАЙМы в популяции здоровых людей и в образцах различных заболеваний (в частности рака, где частота мутаций значительно выше, чем в нормальных клеточных линиях). Вторая часть изначально предполагала задачу классификации копий человеческих ЛАЙМов по степени их синтеничности, с целью использовать потом эти данные в первой части проекта. Сейчас эволюционная часть расширилась: мы хотим построить карту «рождения и смерти» копий ЛАЙМов в геномах позвоночных. В частном случае на основании этих данных можно сделать и классификацию человеческих ЛАЙМов.

В результате проведенной работы были выявлены нормальные и патогенные варианты консервативных геномных участков популяции человека, классифицированные на основании степени синтеничности соответствующих геномных участков. В дальнейшем аналогичным образом планируется изучить популяции других млекопитающих.

Источники и литература

- 1) Di Iulio J. et al. The human noncoding genome defined by genetic diversity //Nature genetics. – 2018. – Т. 50. – №. 3. – С. 333.
- 2) Reneker J. et al. Long identical multispecies elements in plant and animal genomes //Proceedings of the National Academy of Sciences. – 2012. – Т. 109. – №. 19. – С. E1183-E1191.
- 3) Bejerano G. et al. Ultraconserved elements in the human genome //Science. – 2004. – Т. 304. – №. 5675. – С. 1321-1325.
- 4) Sudmant P. H. et al. An integrated map of structural variation in 2,504 human genomes //Nature. – 2015. – Т. 526. – №. 7571. – С. 75.