

Какие генетические вариации сделали нас людьми?

При сравнении геномов человека и антропоидов ученые нашли около 18 тысяч генетических вариаций, специфичных для человека и функционально значимых, главным образом, оказывающих влияние на работу мозга.

В поисках ключевых генетических особенностей, которые делают человека человеком, авторы [статьи в журнале Science](#) сравнивали геномы человека и антропоидов – человекообразных обезьян. Они секвенировали последовательности ДНК и собрали геномы двух человек, одного шимпанзе, одного орангутана и одной гориллы. Для секвенирования использовали single molecule, real-time (SMRT) long-read технологию. Важная методическая деталь состояла в том, что при сборке ученые не ориентировались на референсный геном человека, как обычно делают, и это позволило более точно провести независимое сравнение. Секвенировали также более чем 500 тысяч образцов ДНК из индуцированных плюрипотентных клеток для конструирования генной модели для каждого вида антропоидов.

При сравнении авторы насчитали 614 186 генетических вариаций: делеций (выпадений), инсерций (вставок) и инверсий (поворотов), характерных для того или иного вида антропоидов. В том числе 17 789 инсерций и делеций, специфичных для человека, как они показали, оказывают функциональный эффект. Среди них 90 ранее известных вариаций, нарушающих работу генов, и 643 вариаций, нарушающих работу регуляторных участков.

Авторы изучили связь специфически человеческих генетических вариаций с экспрессией генов в мозге антропоидов. Для этого использовали модель ткани мозга, выращенную в лаборатории из стволовых клеток. Они нашли, что в мозге человека некоторые вариации вызывают подавление работы ряда генов в клетках радиальной глии. Это подтверждает гипотезу «less is more», согласно которой потеря некоторых функциональных элементов была необходимой в эволюции человека. С другой стороны, другие генетические вариации вызвали активацию работы генов в клетках радиальной глии и нейронах. Часто это происходит по механизму удвоения (дубликации) генов.

Как подчеркивают ученые в [пресс-релизе на сайте EurekAlert](#), для исчерпывающего сравнения геномов и окончательного понимания того, что делает нас людьми, необходимо секвенирование с высоким качеством большого числа геномов разных антропоидов.

Источник:

[High-resolution comparative analysis of great ape genomes](#)

Zev N. Kronenberg et al.