

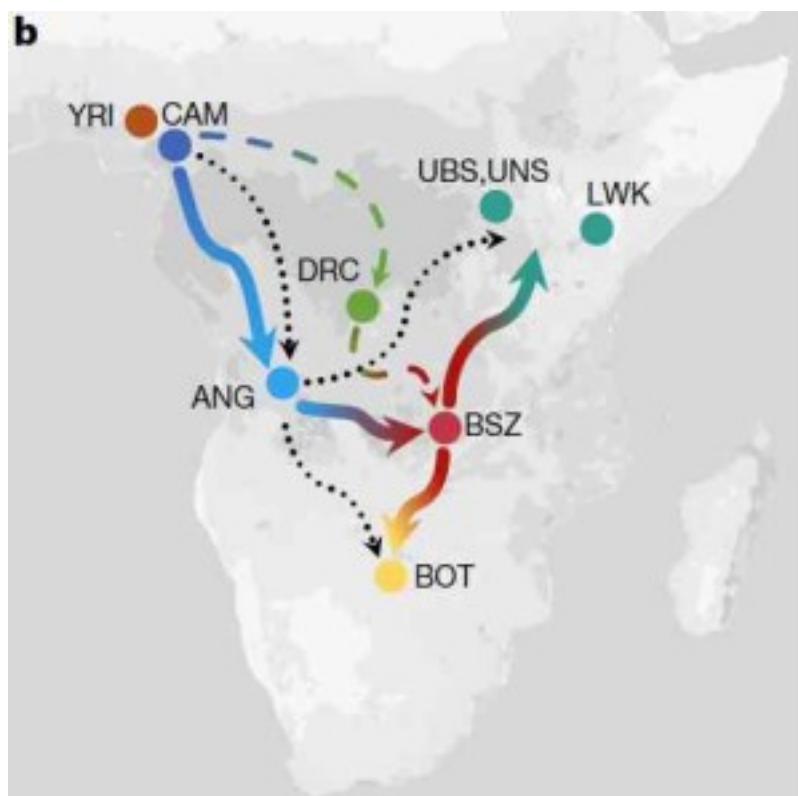
О геномном разнообразии Африки

Население Африки хранит большую часть геномного разнообразия человечества, вместе с тем на сегодня описана только небольшая его часть. Очередной шаг в этом направлении сделали участники международного консорциума по исследованию геномного разнообразия Африки (Human Heredity and Health in Africa, H3Africa), опубликовавшие [статью в журнале Nature](#). Они представили данные секвенирования геномов 426 человек из 13 стран Западной, Восточной, Центральной и Южной Африки, принадлежащих к 50 этнолингвистическим группам, включая те, которые раньше никогда не обследовались генетически.

Из 426 прочитанных геномов 314 были секвенированы с высоким покрытием (в среднем 30x) и 112 – со средним покрытием (10x). В ходе их анализа авторы нашли более 3 миллионов ранее не описанных вариантов однонуклеотидного разнообразия (SNV). В работе также найдены 62 ранее не известных хромосомных локуса, которые в африканских популяциях были мишенями сильного положительного отбора. Анализ показал, что они находятся в генах, вовлеченных в иммунный ответ на инфекцию, в репарацию ДНК и в метаболизм.

В геномах африканцев исследователи отследили следы смешения предковых популяций. В частности, они получили доказательства, что Замбия (на рисунке популяция обозначена BSZ) была вероятным перекрестков путей, по которым распространялись народы языков банту. В работе уточнены генетические потоки между африканскими популяциями; в целом, полученные результаты значительно изменили представления о миграциях в пределах континента.

Описаны патологические аллели в важных для медицины генах, которые считаются редкими; в то же время среди африканцев часто встречаются генетические варианты, которые в базе ClinVar оцениваются как «вероятно патогенные». Информация об этих генетических вариантах в разных популяциях Африки очень важна для улучшения здравоохранения.



Предложенная схема миграций народов языков банту. Сплошными цветными линиями показаны миграции, выявленные в данной работе, пунктирными линиями – ранее предполагавшиеся миграции. BSZ – Замбия, находящаяся на перекрестке миграций.

Источник:

Ananyo Choudhury et al. High-depth African genomes inform human migration and health // Nature, | Vol 586, 29 October 2020
<https://doi.org/10.1038/s41586-020-2859-7>

