

Форма мочки уха оказалась генетически сложным признаком

Масштабное исследование показало полигенность и сложную генетическую регуляцию одного из характерных признаков внешности – типа мочки уха .

Исследование генетиков из Университета Питтсбурга, результаты которого [опубликованы в журнале American Journal of Human Genetics](#), касается одного, казалось бы, незначительного признака внешности человека. Но на его примере авторы показали, насколько сложна генетическая система, определяющая любой внешний признак. Речь идет о форме мочки уха — она может быть свободно висящей, прилегающей к голове или частично прилегающей. Эти варианты изображены на рисунке. Форма мочки уха, как и ушной раковины в целом, это довольно важный признак для идентификации человека, но генетические основы ее формирования изучены недостаточно, поскольку до сих пор не проводилось масштабного исследования.

Первое такое исследование на большой мультиэтнической выборке и провели авторы статьи. Сначала они собрали данные о форме мочки уха и широкогеномные данные по 10 тысячам SNP у 10 тысяч человек, среди которых были американцы европейского происхождения, латиноамериканцы и китайцы. Тип мочки уха у этих испытуемых определяли специалисты. Затем выборка радикально увеличилась, когда исследователи использовали базу данных компании *23 and Me*, в которой было 64 тысяч человек. Однако в этой, дополнительной, когорте испытуемых люди самостоятельно определяли у себя тип мочки уха. И в том, и в другом случае авторы проводили «широкогеномное исследование ассоциаций» (GWAS).

На первом этапе работы (на выборке 10 тыс. человек) исследователи нашли 6 локусов, вариации в которых (однонуклеотидный полиморфизм, SNP) были связаны с формой мочки уха. На втором этапе, когда база данных выросла до 74 тысяч человек, эти 6 локусов также проявили связь с признаком. Но в мета-анализе число таких локусов намного увеличилось — до 49. То есть, признак оказался гораздо более сложно генетически детерминированным, чем можно было ожидать.

Участки, в которых была найдена наиболее сильная ассоциация с формой мочки уха, подсказали исследователям перечень кандидатных генов: *EDAR*, *SP5*, *MRPS22*, *ADGRG6 (GPR126)*, *KIAA1217* и *PAX9*. Эти гены работают у млекопитающих в процессе эмбриогенеза в так называемых висцеральных дугах, из которых развивается внутреннее и наружное ухо. Авторы подчеркивают, что формирование ушной раковины требует очень точной пространственной и временной координации поведения клеток разных тканей – одни из них размножаются (пролиферируют), другие уходят в апоптоз. Очевидно, это обеспечивается сложной системой взаимодействия разных генов. Какие-то сбои в этой системе становятся причиной недоразвития или различных аномалий ушной раковины.

В этом исследовании проявились два характерных момента: во-первых, простой признак внешности может оказаться очень сложным по генетической основе; и во-вторых, чем больше выборка, тем точнее полученные на ней результаты.

Источник:

Multiethnic GWAS Reveals Polygenic Architecture of Earlobe Attachment

John R. Shaffer et al.

American Journal of Human Genetics

[Статья в свободном доступе](#)