# Генетическое разнообразие популяций мира включает большие структурные вариации

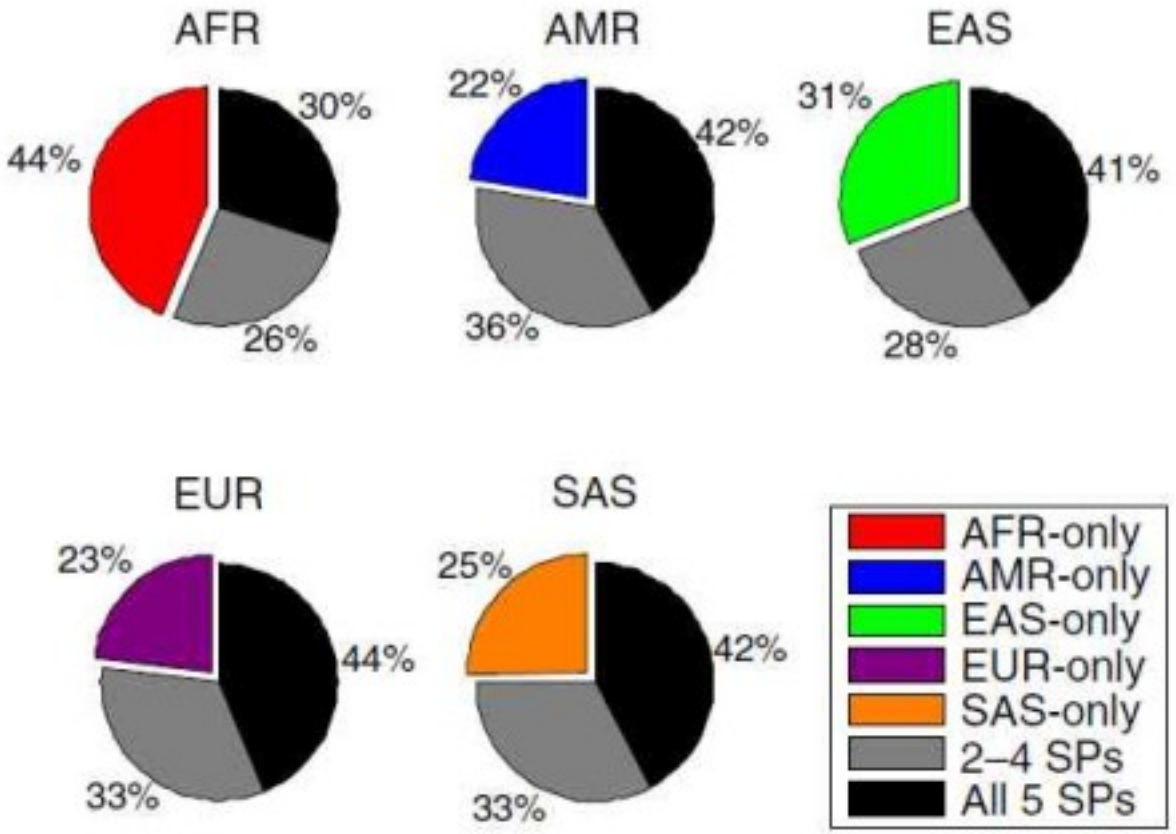
**Большие структурные вариации генома специфичны для каждого из пяти регионов мира, как показало оптическое картирование 154 геномов.**

В работе, опубликованной в журнале Nature Communications, исследуются большие структурные вариации (SVs) генома, которые занимают более 2 Kb (килобаз, или тысяч пар оснований). Их обнаружение представляет трудности при секвенировании генома с использованием технологии прочтения коротких фрагментов. Авторы статьи применили метод оптического картирования генома, которое позволило им охватить труднодоступные участки хромосом (примыкающие к центромерам и теломерам) и позволило картировать 93% генома.

Работа проводилась на геномах 154 человек, которые были секвенированы в рамках проекта «1000 геномов», в них входили по три мужчины и по три женщины из 26 популяций. Эти популяции относились к пяти большим регионам мира: Африка, Америка, Европа, Восточная Азия, Южная Азия.

Из обнаруженных в данном исследовании больших структурных вариаций: инсерций (вставок), делеций (выпадений) и вариаций числа копий фрагментов генома 34% ранее не были описаны.

Авторы установили, что существенная часть SVs имеет региональную специфику. Среди инделов (инсерции плюс делеции) от 30 до 40% одинаковы для всех регионов, от четверти до трети одинаковы в нескольких регионах, а от 22 до 44 % уникальны для каждого региона. А в том, что касается вариаций числа повторов (CNVs), его уровень оказался максимальным в Восточной Азии.




На диаграммах показаны доли инделов (инсерции плюс делеции) в геномах популяций пяти регионов мира: Африка, Америка, Европа, Восточная Азия, Южная Азия. Черные сектора обозначают инделы, которые встречаются во всех пяти регионах; серые сектора обозначают инделы, которые встречаются двух-четырех регионах; цветные сектора обозначают инделы, которые встречаются только в этом регионе.

Наконец, авторы пришли к выводу, что референсный геном, использующийся как эталонный, недостаточно информативен, так как в нем представлен только один из нескольких возможных гаплотипов. Они считают необходимым использовать разные референсные геномы для разных популяций.

**Источник:**

Michal Levy-Sakin, Steven Pastor, Yulia Mostovoy et al. Genome maps across 26 human populations reveal population-specific patterns of structural variation // Nature Communications. *2019. V.* 10, Article number: 1025
https://www.nature.com/articles/s41467-019-08992-7#ref-CR19