

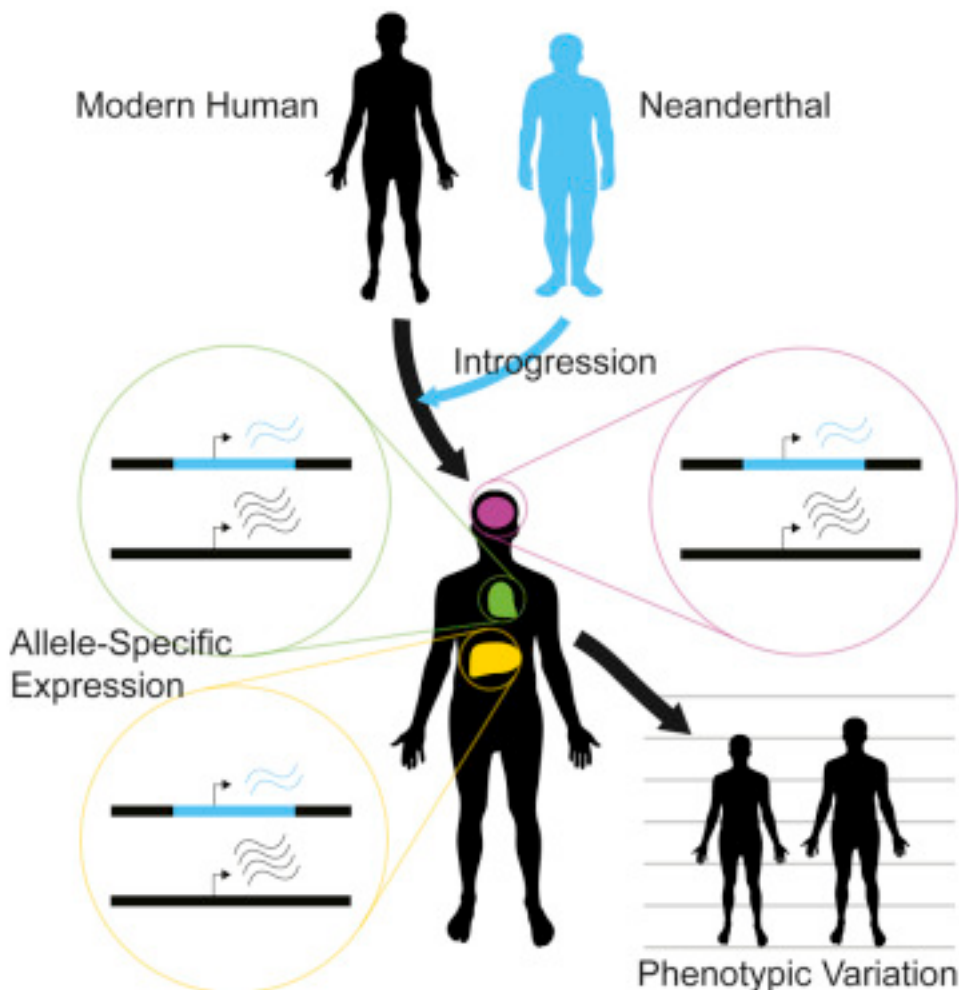
Неандертальские аллели влияют на работу генов

Хотя последние неандертальцы исчезли около 40 тыс. лет назад, их гены (примерно пятая часть генома неандертальца) сохраняются в генофонде современных неафриканских популяций. В большинстве случаев неандертальские включения не поддерживаются отбором, и было показано, что в ряде случаев они ассоциированы с некоторыми заболеваниями (депрессия, аутоиммунные болезни). Но некоторые другие аллели, связанные с врожденным иммунным ответом, с метаболизмом липидов, по-видимому, были полезны нашим предкам и закрепились путем отбора. Наряду с этим, оказалось, что неандертальские аллели влияют на экспрессию генов, как показано в новой статье, [опубликованной в журнале Cell](#).

Авторы данной работы использовали базу данных по экспрессии генов в разных тканях (Genotype-Tissue Expression (GTEx)). Они изучили профиль РНК у индивидов, у которых в одном и том же положении имеется один аллель из современного генома, а второй, парный, аллель – из неандертальского генома. Экспрессию одного и другого аллеля сравнили в 52 тканях. Для этого авторы разработали оригинальный подход, основанный на байесовской статистике.

В четверти случаев оказалось, что неандертальский аллель работает на более низком уровне чем аллель современного человека. Наибольшая разница была обнаружена в клетках мозга и клетках семенников. Авторы объясняют это тем, что эти органы претерпели наиболее быструю эволюцию с тех пор как около 700 тысяч лет назад разошлись эволюционные линии современного человека и неандертальца.

Один из примеров разной экспрессии в современном и в неандертальском вариантах – ген ADAMTSL3, который снижает риск шизофрении, а также влияет на рост человека. Механизм этой разницы связан с альтернативным сплайсингом. Это процесс, в ходе которого РНК, синтезируемая с гена, изменяется – из нее вырезаются участки последовательности нуклеотидов. В случае неандертальского аллеля из РНК вырезаются некоторые участки, которые остаются в случае аллеля современного человека. В результате синтезируется несколько измененный белок. Так, присутствие неандертальских аллелей в современных геномах вносит вклад в генетическую изменчивость человека, поскольку разная экспрессия генов – важнейший источник этой изменчивости.



Источник:

Impacts of Neanderthal-Introgressed Sequences on the Landscape of Human Gene Expression

Rajiv C. McCoy, Jon Wakefield, Joshua M. Akey

Cell, [Volume 168, Issue 5](#), p916–927.e12, 23 February 2017

Статья в открытом доступе [http://www.cell.com/cell/pdf/S0092-8674\(17\)30128-9.pdf](http://www.cell.com/cell/pdf/S0092-8674(17)30128-9.pdf)