

Komparatívna genomika (cvičenie pre biológov)

Broňa Brejová

15.11.2018

Objavenie génu HAR1 pomocou komparatívnej genomiky

Hľadáme úseky genómu, ktoré sa:

- dlho vyvíjali pomaly (purifikačná selekcia)
- v človeku sa vyvíjajú prekvapivo pomaly (pozitívna selekcia)

Postup: [Pollard et al. (2006) Nature]

- Všetky regióny dĺžky ≥ 100 s $> 96\%$ podobnosťou medzi šimpanzom a myšou/potkanom (35,000)
- Porovnali s ostatnými cicavcami, zistili, ktoré majú veľa mutácií v človeku, ale málo inde (pravdepodobnostný model)
- 49 štatisticky významných regiónov, 96% v nekódujúcich oblastiach
- Štatisticky najvýznamnejší HAR1 (Human Accelerated Region)

Human Accelerated Regions: HAR1

Oblasť dĺžky 118 báz

18 zmien medzi človekom a šimpanzom, 2 zmeny medzi šimpanzom a sliepkou

```
Clovek C T G A A A T G A T G G G C G T A G A C G C A C G T C A G C G G C G G A A A T G G T T T C T A T C A
Simpanz C T G A A A T T A T A G G T G T A G A C A C A T G T C A G C A G T G G A A A T A G T T T C T A T C A
Gorila C T G A A A T T A T A G G T G T A G A C A C A T G T C A G C A G T G G A A A T A G T T T C T A T C A
Rezus C T G A A A T T A T A G G T G T A G A C A C A T G T C A G C A G T G G A A A T A G T T T C T A T C A
Mys C T G A A A T T A T A G G T G T A G A C A C A T G T C A G C C G T G G A A A T G G T T T C T A T C A
Krava C T G A A A T T A T A G G T G T A G A C A C A T G T C A G C A G T G G A A A C C G T T T C T A T C A
Pes C T G A A A T T A T A G G T G T A G A C A C A T G T C A G C G G T G C A A A C A G T T T C T A T C A
Sliepka C T G A A A T T A T A G G T G T A G A C A C A T G T C A G C A G T A G A A A C A G T T T C T A T C A
```

- Prekrývajúce sa RNA gény HAR1R a HAR1F
- HAR1F je exprimovaný v neokortexe u 7 a 9 týždenných embrií, neskôr aj v iných častiach mozgu (u človeka aj iných primátov)
- Všetky substitúcie v človeku A/T->C/G, stabilnejšia RNA štruktúra (ale tiež sú blízko k telomére, kde takéto mutácie časté)