

Роль Alu-повторов в геноме человека

Суходольская Ольга Сергеевна

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат биологических наук, доцент Чаплинская

Елена Васильевна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Введение

Изучение Alu-содержащей части генома имеет большой теоретический и прикладной интерес: выяснение их роли позволит понять механизмы эволюции и функционирования генома, дать возможность влиять на работу генов, выявлять предрасположенность к различным наследственным патологиям, идентифицировать личность на генетическом уровне. Эти направления исследований актуальны для судебной и практической медицины.

Цель исследования

Оценка функциональной роли Alu-повторов в геноме человека.

Материалы и методы

Изучены данные литературных источников по вопросам структуры генома человека, представительства всех видов транспозонов в нем, роли ретротранспозонов, в частности, функциональное значение отдельной их группы – Alu-повторов. Выяснены происхождение, строение, распределение и роль в геноме человека основного семейства умеренно повторяющихся последовательностей – Alu-повторов.

Результаты

Геном человека содержит около 97% некодирующих последовательностей, которые включают уникальные последовательности интронов, tandemные повторы, псевдогены, короткие и длинные диспергированные повторы (SINE и LINE). Особое место среди некодирующих элементов генома человека занимают ретропозоны Alu-семейства, относящегося к классу SINE повторов. Alu-повторы представлены в геноме человека $1,1 \times 10^6$ копиями и занимают более 10% всей длины нашего генома. Alu-повторы могут служить своеобразными маркерами ДНК человека как биологического вида, так как довольно равномерно распределены по всему геному человека. В сочетании с их огромным количеством это приводит к тому, что Alu-повторы гарантированно встречаются даже в относительно коротких фрагментах ДНК человека. Alu-повтор — димер, состоящий из двух прямых повторов длиной 130 н.п., разделенных богатой аденином вставкой. Он содержит в своем составе CpG-динуклеотиды, являющиеся сайтами метилирования, представляющие собой места связывания транскрипционных факторов. Важную роль в регуляции экспрессии генов играет кластеризация потенциальных сайтов связывания функционально близких транскрипционных факторов. Такие кластеры получили название цис-регуляторных модулей (ЦРМ).

Выводы

Alu-повторы — функционально значимые элементы генома человека; способны регулировать экспрессию белок-кодирующих генов; вносят существенный вклад в генетическую гетерогенность популяции; отвечают за предрасположенность к мультифакториальным заболеваниям; могут служить вспомогательными сигналами при формировании факультативного гетерохроматина.