

Секция «Биоинженерия и биоинформатика»

Эволюционные особенности альтернативных экзонов генов человека

Бредихин Данила Олегович

Студент

Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова, Факультет
биоинженерии и биоинформатики, Москва, Россия

E-mail: fbbdaniel@gmail.com

Альтернативный сплайсинг — один из основных способов увеличения разнообразия протеома. Выделяют несколько типов альтернативного сплайсинга, из которых для млекопитающих наиболее частым являются кассетные экзоны [1]. Есть сведения, что наиболее консервативными кассетными экзонами для некоторых принятых в рассмотрение видов являются трёхкратные экзоны [2], так как они не будут сбивать рамку считывания. Однако, если судить по современным аннотациям генов человека [3], существует огромное количество кассетных экзонов, которые не являются трёхкратными и, следовательно, сбивают рамку считывания. Целью данной работы является попытка найти объяснение вышеупомянутого факта, а также изучить некоторые эволюционные особенности кассетных экзонов генов человека.

Кассетные экзоны генов человека были проанализированы с привлечением дополнительной информации, такой как рамки считывания экзонов, процент включаемости экзонов в транскриптах и мультигеномное выравнивание [4], в результате чего для каждого кассетного экзона был определён ряд параметров, в частности его трёхкратность, наличие стоп-кодона в рамке считывания экзона, консервативность в ряде животных (*Mus musculus*, *Pan troglodytes*, *Macaca mulatta* и других), а также частота синонимических и несинонимических замен для оценки эволюционного давления на рассматриваемые последовательности.

В ходе работы были предложены возможные объяснения большому количеству нетрёхкратных кассетных экзонов в современных аннотациях генов человека. Было показано, что среди эволюционно новых кассетных экзонов человека преобладают нетрёхкратные экзоны, при этом если выделить группы экзонов, появившихся в макаке, и экзонов, появившихся в мыши, то доля нетрёхкратных экзонов для этих групп последовательно убывает. В ходе работы также были показаны различия в частоте синонимических и несинонимических замен для трёхкратных и нетрёхкратных альтернативных экзонов генов человека.

Литература

1. Modrek B., Lee C. A genomic view of alternative splicing // Nature genetics. 2002. No. 30. С. 13-19.
2. Sorek R., Shamir R., Ast G. How prevalent is functional alternative splicing in the human genome? // Trends in genetics. 2004. No. 2. С. 68-71.
3. The GENCODE project: <http://www.gencodegenes.org>
4. Vertebrate Multiz Alignment: <http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgTrackUi?g=cons46way>

Слова благодарности

Я благодарю Михаила Сергеевича Гельфанда и Ербола Жанузаковича Курмангалиева за помощь в выполнении работы и проявленное терпение и Екатерину Олеговну Ермакову за помощь в обращении с программным обеспечением.