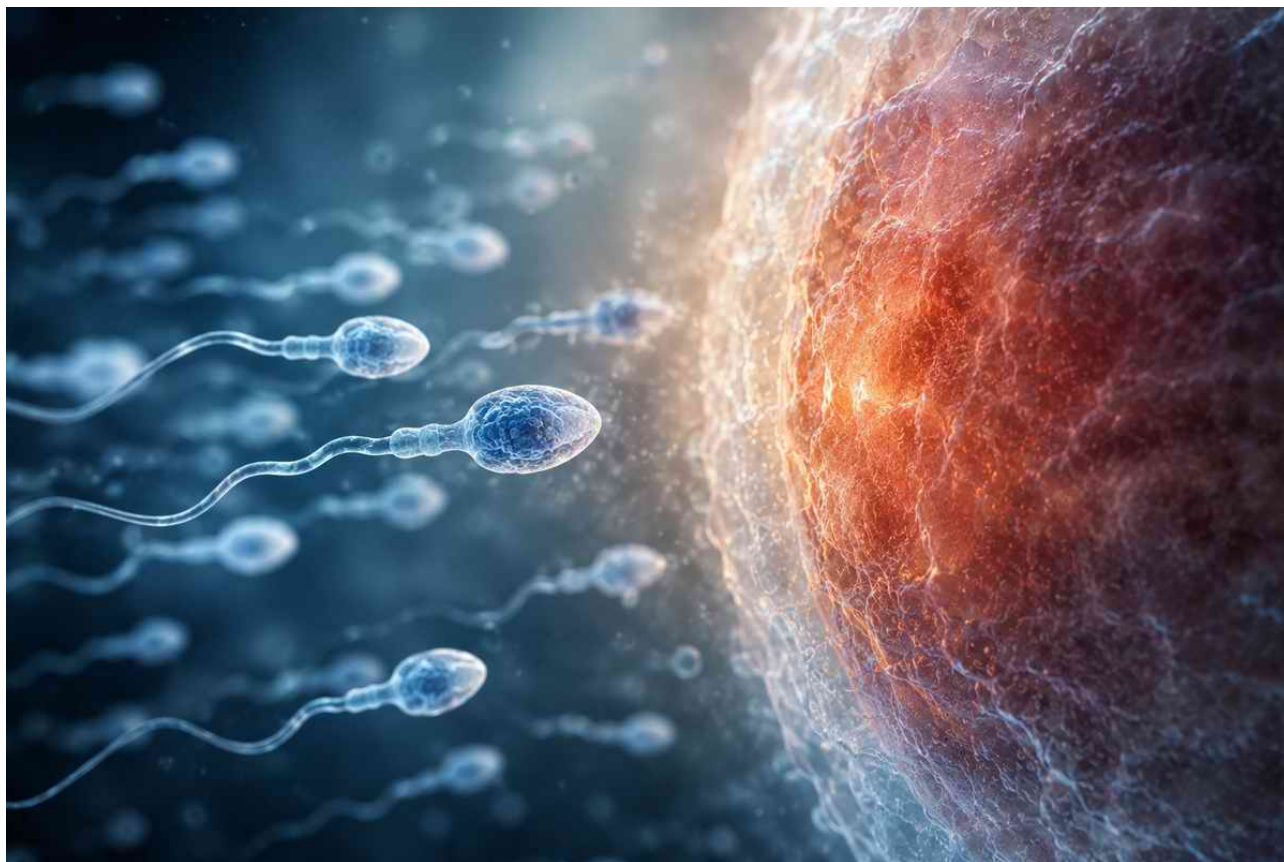


В сперме человека обнаружили неожиданный источник генетического разнообразия



Дата публикации: 27.08.2026

Каждый ребенок получает уникальное сочетание генов родителей, причем генетическое перемешивание начинается еще во время формирования половых клеток. Долгое время считалось, что один из главных этапов этого процесса происходит во время мейоза — специального клеточного деления, приводящего к образованию сперматозоидов и яйцеклеток. Новое исследование показывает, что часть изменений в мужских половых клетках возникает значительно раньше.

Ученые Института Велкома Сэнгера, Кембриджского университета и других научных центров обнаружили ранее недооцененный источник генетической изменчивости сперматозоидов. Исследование, опубликованное в *Nature*, показало, что так называемая некроссоверная генная конверсия может происходить еще до начала мейоза, когда клетки-предшественники сперматозоидов делятся обычным способом.

Чтобы понять значение открытия, необходимо представить, как формируются сперматозоиды. Их клетки-предшественники многократно делятся посредством

митоза, поддерживая производство мужских половых клеток на протяжении взрослой жизни. Только затем некоторые из них вступают в мейоз, во время которого число хромосом уменьшается вдвое и происходит интенсивное генетическое перемешивание.

Один из известных механизмов такого перемешивания — кроссинговер. Парные хромосомы обмениваются относительно крупными фрагментами ДНК, создавая новые сочетания генетических вариантов. Существует и более тонкий процесс — некроссоверная генная конверсия. При ней небольшой участок последовательности фактически копируется с одной хромосомы на другую без полноценного взаимного обмена.

Из-за небольшого размера подобных изменений их значительно сложнее обнаруживать. Исследователи применили высокоточное секвенирование длинных фрагментов ДНК, позволяющее непосредственно анализировать геномы сперматозоидов с гораздо большей детализацией.

Ученые изучили 15 образцов спермы от 13 мужчин в возрасте от 24 до 74 лет. В общей сложности удалось обнаружить 7143 события кроссинговера и 2382 случая некроссоверной генной конверсии. Затем результаты сравнили с геномными данными крови и ранее полученной информацией о механизмах рекомбинации.

Анализ показал, что заметная часть генных конверсий имеет признаки процессов, происходивших еще до мейоза. Иными словами, генетическое разнообразие будущих сперматозоидов начинает формироваться не на одном, а как минимум на двух этапах: сначала во время деления клеток-предшественников, а затем при мейозе.

Особенно интересным оказалось сходство ранних событий с механизмами репарации ДНК. Генетический материал клеток постоянно подвергается повреждениям, поэтому организм располагает сложной системой их обнаружения и восстановления. При исправлении разрыва клетка может использовать соседнюю последовательность ДНК в качестве образца. Иногда результатом такого ремонта становится небольшое изменение генетической последовательности.

Исследователи обнаружили, что премейотические генные конверсии особенно часто встречаются в участках генома, склонных к разрывам. Это связывает два фундаментальных процесса — поддержание целостности ДНК и создание наследуемого генетического разнообразия. Механизм, предназначенный прежде всего для ремонта генома, способен одновременно становиться источником новых комбинаций последовательностей.

Еще одна неожиданность заключается в индивидуальных различиях. Частота и расположение событий генной конверсии отличались между мужчинами. Различия обнаруживались даже у однояйцевых близнецов, которые обладают практически одинаковым исходным набором генов. Следовательно, особенности рекомбинации определяются не только наследственностью, но и индивидуальными клеточными процессами.

Это может иметь значение для изучения мужской фертильности и наследственных заболеваний. Если восстановление ДНК происходит в нестабильном участке генома, результат иногда способен приводить не только к безобидному разнообразию, но и к генетическим изменениям, потенциально передаваемым следующему поколению. Понимание того, где и почему возникают такие события, поможет точнее исследовать происхождение некоторых наследственных нарушений.

Работа также демонстрирует возможности современных методов секвенирования. Раньше генетическую рекомбинацию часто изучали косвенно, сравнивая геномы родителей и детей. Теперь исследователи могут непосредственно наблюдать тысячи событий внутри сперматозоидов одного человека и сравнивать индивидуальные особенности формирования половых клеток.

Открытие меняет привычную картину возникновения человеческого генетического разнообразия. Мейоз остается важнейшим механизмом перемешивания генов, но теперь становится ясно, что история генома будущего сперматозоида начинается раньше. Еще до специализированного деления клетки процессы ремонта и копирования ДНК уже способны создавать небольшие наследуемые различия.

Ссылка: «Секвенирование длинных прочтений выявляет премейотическую генную конверсию в сперматозоидах» DOI: [10.1038/s41586-026-10901-0](https://doi.org/10.1038/s41586-026-10901-0).