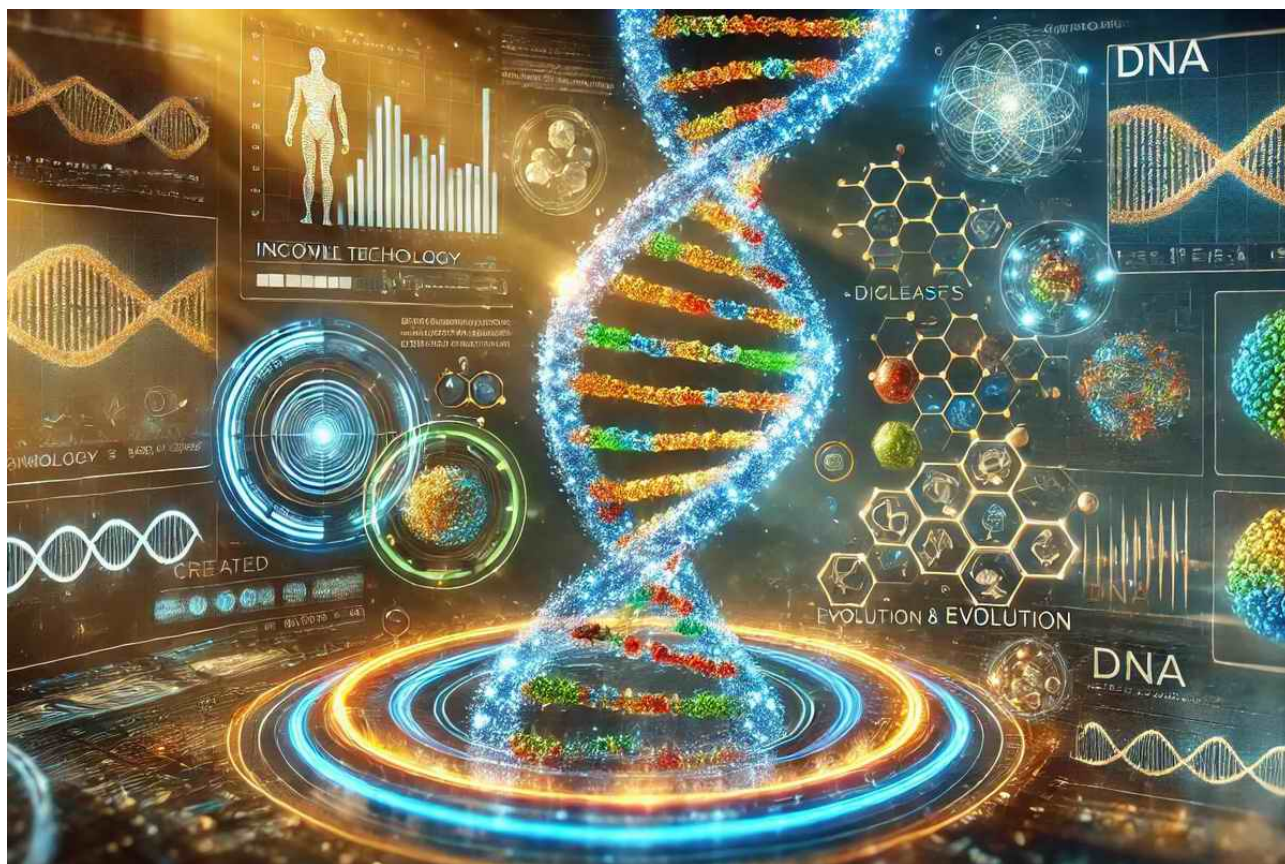


Раскрывая тайны ДНК: как новые технологии меняют геномные исследования



Дата публикации: 19.01.2025

Ученые продолжают раскрывать секреты человеческого генома, углубляя наше понимание механизмов, лежащих в основе заболеваний и эволюционных процессов. Новаторское исследование, проведенное международной группой исследователей из Киотского университета, позволяет заглянуть в функциональные области ДНК, которые ранее оставались загадкой. Эти открытия касаются цис-регуляторных элементов (CRE) — критических участков ДНК, управляющих активностью генов.

CRE, такие как энхансеры и промоторы, играют ключевую роль в том, когда и где активируются гены. Однако их точное изучение осложнено масштабами и сложностью генома. Чтобы преодолеть эти барьеры, исследователи разработали революционную технологию под названием лентивирусный массовый параллельный репортерный анализ (lentiMPRA). Этот метод позволяет одновременно анализировать тысячи регуляторных элементов, используя уникальные ДНК-штрихкоды для отслеживания их активности.

Применяя этот инструмент, команда проанализировала около 680 000 потенциальных CRE в трех типах клеток: гепатоцитах, лимфоцитах и индуцированных плюрипотентных стволовых [клетках](#). Результаты показали, что 41,7% изученных CRE проявляли активность, с явными различиями между промоторами и усилителями. Промоторы, как оказалось, менее специфичны для клеточных типов, тогда как усилители демонстрировали высокую специфичность.

Машинное обучение в генетике: новая эра исследований

Для более глубокого анализа исследователи интегрировали машинное обучение, создав модель MPRALegNet, которая точно предсказывает активность CRE на основе экспериментальных данных. Этот алгоритм не только успешно имитировал результаты лабораторных исследований, но и определял важные регуляторные мотивы, такие как HNF4 и GATA, отвечающие за активность в конкретных клетках.

Благодаря этим инновациям исследователи смогли связать ДНК-последовательности с их функциями, создавая базу для изучения молекулярных механизмов болезней. В будущем эта технология будет использоваться для анализа генетических вариаций, которые влияют на индивидуальную предрасположенность к [заболеваниям](#).

Исследование также вносит свой вклад в публичный портал ENCODE, делая результаты доступными для ученых по всему миру. Эта работа имеет огромный потенциал для развития персонализированной медицины, позволяя исследователям точнее диагностировать и лечить заболевания, связанные с генетическими мутациями.

Инновации, такие как lentiMPRA и MPRALegNet, открывают двери к изучению ранее неизведанных областей генома. Эти инструменты не только углубляют наше понимание генетики, но и создают платформу для будущих открытий в биомедицине, эволюции и регуляции генов.

Ссылка: «Массовая параллельная характеристика элементов регуляции транскрипции» DOI: [10.1038/s41586-024-08430-9](https://doi.org/10.1038/s41586-024-08430-9).