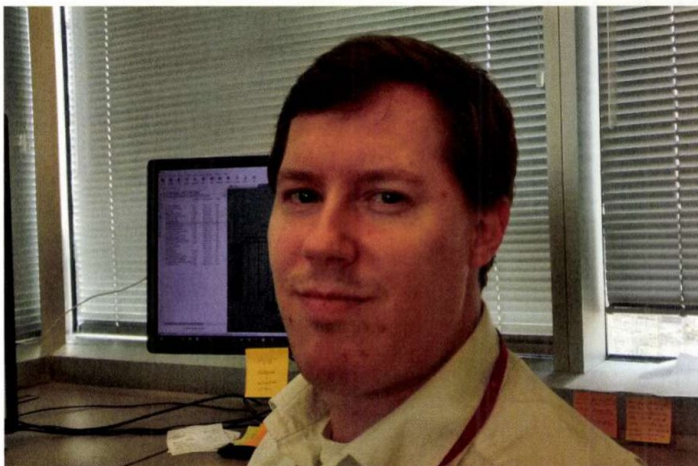


TÖREDEZETT ÖRÖKÍTŐANYAGBÓL ÚJGENERÁCIÓS SZEKVENCIAADATOK

a hét kutatója

Cserhádi Mátyás magyar-amerikai kutató 2013 óta az Egyesült Államok Ohama városában, a Nebraskai Egyetem Orvostudományi Központjában (University of Nebraska Medical Center) dolgozik bioinformatikus programozóként. Másik kutatási területe a 40 000 évvel ezelőtti embertípusok genetikai állományának elemzése.



– *A genetika napjainkban nagyon gyorsan fejlődik, folyamatosan dolgoznak ki új módszereket. Új generációs szekvenciaadatokkal dolgoznak – mit jelent ez pontosan?*

– Ha van egy kontroll és egy vizsgálati mintánk, akkor ezzel a gyors módszerrel nagyon nagy mennyiségben lehet rövid szekvenciaadatokat előállítani a mintákból. A szekvencia a DNS kettős spirálján sorakozó négyféle építőelem – adenin, citozin, guanin és timin bázisok – sorrendjét jelenti. Az új generációs módszerekkel viszonylag rövid, tehát 50–150 bázisból álló kódokat nyerünk – ezeket nevezzük „read szekvenciáknak”. Emellett a másik feladatköröm keretében úgynevezett *in silico*, tehát számítógépes módon történő génexpressziós vizsgálatokat végzek. Azt elemzem tehát számítógépes szimulációval, hogy az egyes gének hogyan fejeződnek ki:

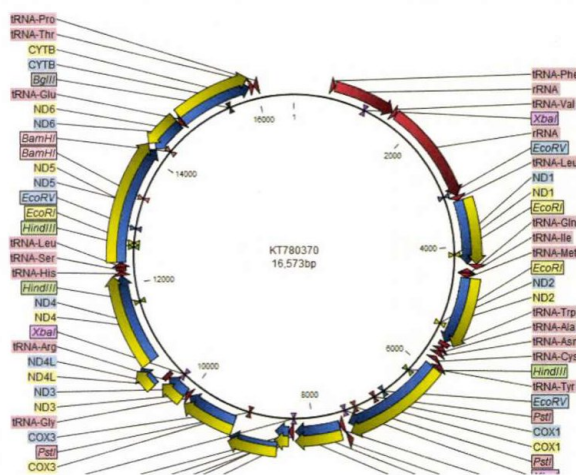
be-, vagy kikapcsolódnak-e? Az egyetemen nagy tömegben állítunk elő adatokat, és azok egy részét mi értékeljük ki.

tezett emellett egy harmadik embertípus is. Mit lehet tudni az említett típusokról?

– A fent vázolt feladataim mellett olykor időt tudok szakítani más kutatási projektekre is. Az egyik fő kutatási témám a NV-genom, tehát a neandervölgyi emberek genetikai állományának, és az úgynevezett gjeniszovai archaikus embertípus genomjának vizsgálata. 2010-ben ketten is – Richard Green és David Reich – meghatározták a neandervölgyi és gjeniszovai ember teljes genomszekvenciáját.

– *A „Gjeniszova” egy barlang neve. Ott fedezték fel először ezen embertípus maradványait?*

– Igen, Szibériában egy barlangban fedeztek fel két fogat és egy kézcsontot. Az ember azt gondolná, hogy ezek csak apró kis maradványok, és sehová sem lehet besorolni őket. Viszont DNS-t tudtak kivonni belőlük, és ebből a kis csontmennyi-



A gjeniszovai ember mitokondriális DNS-e
(azaz az energiatermelő sejtszervecske genetikai állománya)

– *Itt jönnek be a képbe a neandervölgyi emberek és a Homo sapiens ősi formái. 40 ezer évvel ezelőtt lé-*



Neandertali koponya

ségből meg tudták határozni a teljes genomszekvenciát. Sajnos csak alacsony biztonsággal, 1,3-szoros lefedettséggel lehetett ezt elvégezni. Ez azt jelenti, hogy az úgynevezett read szekvenciák esetében egyetlen egy pozíciót átlagban 1,3 szekvencia fog lefedni. Tehát a legtöbb bázispozícióban csak egy fedő szekvencia van, helyenként pedig kettő.

– Ha többször elvégzik a szekvenálást, akkor lehet nagyobb biztonsággal állítani, hogy egy ponton milyen bázis található.

– Igen. A gyeniszovainál eleinte csak 1,9-es volt a lefedettség, később olyan technológiát fejlesztettek ki, aminek alapján egy bázispozíciót harminc ilyen szekvencia fedett le, és ezzel sokkal pontosabb genomszekvencia-meghatározás, harmincszoros lefedettség vált lehetővé.

– A gyeniszovai lelet kora 40 ezer év. Ennyi ideig megmaradt a DNS a fogban? Gondolom a jelenkori mintákhoz képest nehezebb feladat egy régi DNS-t szekvenálni.

– A DNS sokszor nagyon gyorsan lebomlik, ráadásul a mi esetünkben környezeti szennyeződés is felléphet. Mivel a mintánkban lebomlott a DNS, ezért nagyon fragmentált volt: rövid fragmentumok, szakaszok voltak benne. Ezért eleve csak rövid szekvenciadarabokat lehetett használni, 35 bázispár hosszúságúakat. Mi az egyetemünkön 100–150 bázis hosszú szekvenciákkal foglalkozunk.

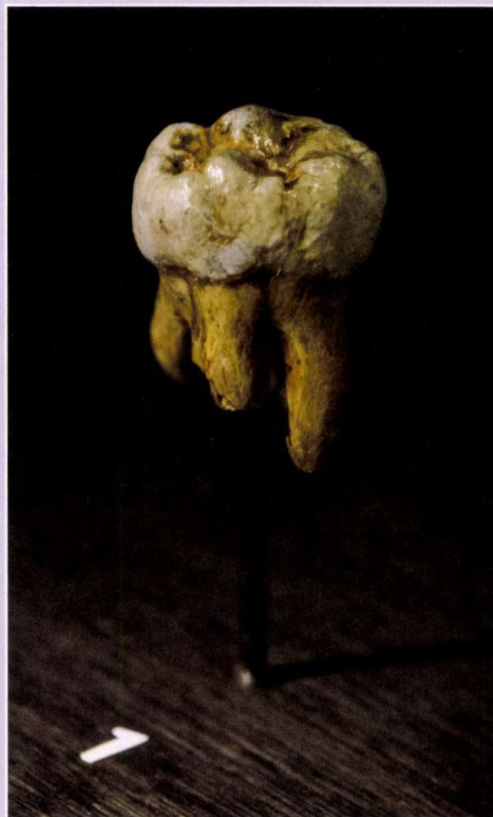
– Nagy szenzáció volt, amikor a 2000-es évek elején két kutatócsoport is meghatározta a jelenkori ember genomját. Ők egybefüggő szekvenciával dolgoztak. A régi minták esetében viszont feldarabolódik a DNS.

– A Humán Genom Projektel nem foglalkoztam részletesen, de feltételezem, hogy sokkal jobb minőségű „alapanyaggal”, hosszabb szekvenciákkal dolgoztak. A 35 az elég rövid, a legrövidebb fajta read szekvencia, amivel egyáltalán tudunk foglalkozni. De így is sikerült a gyeniszovai genom 98%-át meghatározni, ami elég szép eredmény.

– Összehasonlították a jelenkori, a neandervölgyi és a gyeniszovai ember genomját. Milyen eredmények jöttek ki a vizsgálatból?

– Összességében azt lehet mondani, hogy az emberi és a gyeniszovai genom között 99% a hasonlóság, ami elég magas. A homo sapiens és a neandervölgyi szintén 99%-ban hasonlít egymáshoz. És az az érdekes, hogy a mai ember genomjának 5–5%-a származik a neandervölgyitől, illetve a gyeniszovaitól. Azt feltételezzük tehát, hogy ez a három embertípus egyfajta szaporodási közösséget hozott létre. Megkockáztatom, hogy egy fajba tartoztak.

– Azt lehet tehát mondani, hogy a három típus alfajként vagy populációként különült el egymástól?



A gyeniszovai ember őrlőfogának másolata. A gyökerek egy része elpusztult a mitokondriális DNS vizsgálata miatt. A fog mérete és alakja azt mutatja, hogy se nem Neander-völgyi, se nem Homo sapiens fogról van szó.

(FORRÁS: WIKIPEDIA)

– Fogalmazzunk úgy, hogy archaikus embertípusok voltak. Ugyanakkor a gyeniszovai ember elkülönül a neandervölgyitől, így ezeket inkább testvércsoportnak tekintik. Valószínűleg a mai emberrel együtt egyfajta szaporodási közösséget, fajt alkottak. Ami még érdekes, hogy a gyeniszovait a mai emberrel összehasonlítva 10,5 millió polimorfizmuskülönbség létezik köztük. Polimorfizmusnak nevezzük, amikor egy adott génben több különböző változat van. Ha összehasonlítunk egy gént két embertípus között, akkor az egyiknél egy adott ponton mondjuk adenin van, a másiknál pedig citozin – ez a báziskülönbség fogalma. „In/del”-nek pedig azt a jelenséget hívjuk, amikor az egyik genomban van egy szekvencia, ami vagy beékelődik, vagy kiesik a másik genomszekvenciához képest. Félmillió ilyen találtak az összehasonlítások során.

BAJOMI BÁLINT