Y染色体全测序完成

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/23945.html

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

Y染色体全测序完成。

对Y染色体进行完全测序曾经被认为是一项不可能完成的任务。因为Y染色体上充满了重复和倒置的DNA片段，将破译的DNA片段按正确的顺序组合在一起很有挑战性。

现在，利用最先进的技术，研究人员不只是成功地对一条Y染色体进行了全测序，而是对世界各地男性提供的数十条Y染色体成功测序。这标志着，人们期待已久的人类基因组全测序目标完成了最后一步。

两篇相关研究论文已发表于《自然》。其中第一篇详细介绍了Y染色体重复区域是如何排列的，并确定了数十个新基因，而第二篇研究则指出，上述排列方式以及基因数量，因人而异。

该研究标志着人类遗传学开启了一个全新时代。未参与该研究的鲁汶大学遗传学家Toomas Kivisild说。

科学家认为，最初的Y染色体和X染色体是一样的。但随着时间推移，Y染色体中携带基因的部分逐渐缩小到X染色体该区域的1/6大小，携带的基因数量对应起来也只剩一半。一些研究人员认为，这种缩小的进程可能会持续下去，直至Y染色体完全丢失，一些物种已经出现了这样的情况。

虽然Y染色体很小，但测序很艰难。在研究人员初次尝试进行人类基因组测序时都没有考虑Y染色体，部分原因是人们认为它注定要消失。此外，Y染色体重复区域太多以至于成为了最麻烦的染色体。

虽然麻烦，但有人愿意挑战。今年3月，美国国家人类基因组研究所生物信息学家Adam Phillippy和端粒到端粒(T2T)联盟的研究人员发布了不包含Y染色体的迄今最完整人类基因组测序结果。当时他们就曾在社交媒体上表示，手头有Y染色体测序结果。现在，他们在论文中详细说明了Y染色体6200多万个碱基的复杂排列，并补充了3000万个早期部分测序尝试中缺失的碱基。

而遗传学家、杰克逊基因组医学实验室主任Charles Lee及其同事在同期发表的论文中，组装了代表世界21个不同人群的43名男性的人类Y染色体。这些染色体是国际千人基因组计划的一部分。该计划旨在对人类遗传变异进行采样。

他们发现，Y染色体因人而异。例如，一名男子的Y染色体有与精子形成有关的TSPY基因的23个拷贝，而另一名男子则有39个拷贝。

此外，他们还发现了Y染色体大量重复区域的大小和组成变化。这种异染色区在不同男性中的长度从1760万个碱基到3720万个碱基长不等，是人类基因组中最大的异染色区。这一片段的重复并不是完全随机的，而是具有鲜明特征的DNA重复片段。

在未参与该研究的英国莱斯特大学遗传学家Mark Jobling看来，这种DNA的组织和保存水平表明，Y染色体并没有在走下坡路。这篇论文证实了Y染色体的基因含量基本上是保守的。认为Y染色体在退化并注定要消失的想法被打消了。(来源：中国科学报 许悦)

相关论文信息：https://doi.org/10.1038/s41586-023-06425-6

https://doi.org/10.1038/s41586-023-06457-y

作者：Charles Lee 来源：《自然》

更多 科学进展 请访问 https://www.iikx.com/news/progress/

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，爱科学iikx.com转发