

文献阅读：A high-resolution map of human evolutionary constraint using 29 mammals

元件注释

BGI-RD
深圳

October 19, 2011

Outline

研究背景

已知:

人类基因组中编码部分约 1.5%, HMRD 表明 5% 受到 purifying selection, 其中又 ~ 3.5% 是非编码元件, 可能与基因调控相关。

已有研究:

- HMRD: human-mouse-rat-dog
- Sipel: vertebrate

之前的比较基因组研究确定了这部分区域大体含量, 但是不能检测到具体的 constraint element, 因为分辨率不够, 所以之前的工作只是针对 5% 中最保守的 top 5%。

本文工作

自 2005 年为 29 哺乳动物测序，以人类基因组做参考，确定高分辨率的 map，希望找到并细致分析保守元件。

- 肯定了之前关于保守元件约占总量 5% 的估计
- 确定了 4.2% 的序列是保守的，利用多种证据确定了其中 60% 是功能相关的
 - protein-coding
 - RNA
 - 调控区和 chromatin roles
- 提供了 exaptation 和加速进化的证据

Exaption: 在进化过程中一些特征改变了最初的功能 -by Gould

<http://en.wikipedia.org/wiki/Exaptation>