

# Эпигенетика

Семинар 3

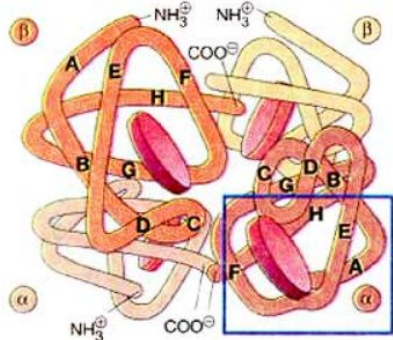
# Знакомство с UCSC Genome browser

- <https://genome.ucsc.edu/index.html>

# β-globin locus

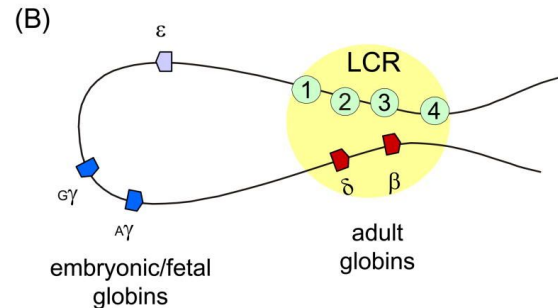
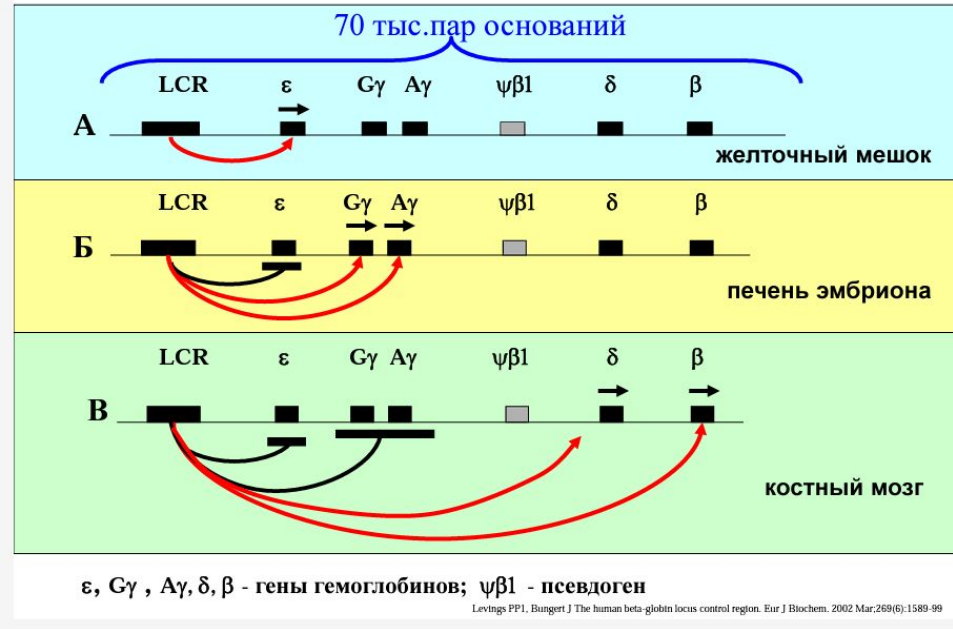
Геномные координаты:  
chr11:5,235,663-5,338,448

- The delta (HBD) and beta (HBB) genes are normally expressed in the adult
- The gamma globin genes (HBG1 and HBG2) are normally expressed in the fetal liver, spleen and bone marrow
- The epsilon globin gene (HBE) is normally expressed in the embryonic yolk sac



Гемоглобин А ( $\alpha_2\beta_2$ ) М: 65 кДа  
А. Структура гемоглобина

## ЛОКУС-КОНТРОЛИРУЮЩИЙ РАЙОН КЛАСТЕРА β-ГЛОБИНОВЫХ ГЕНОВ ЧЕЛОВЕКА



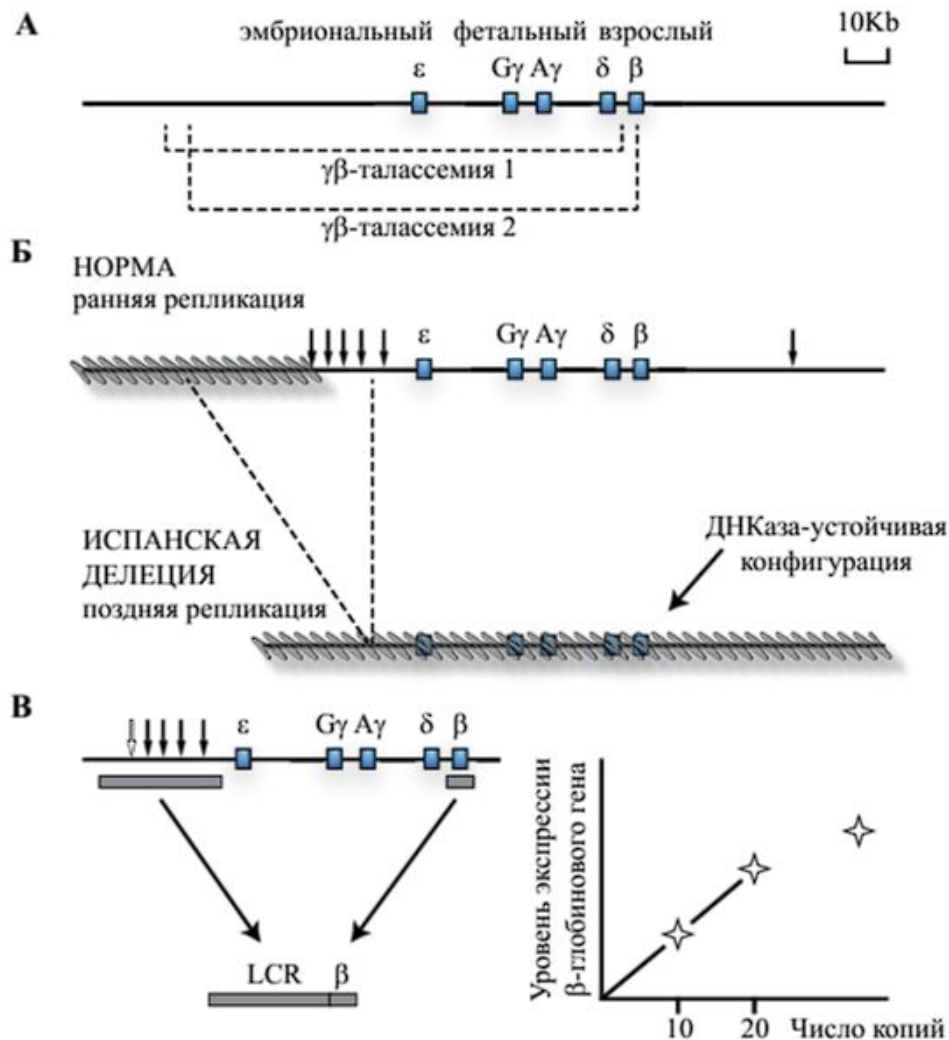


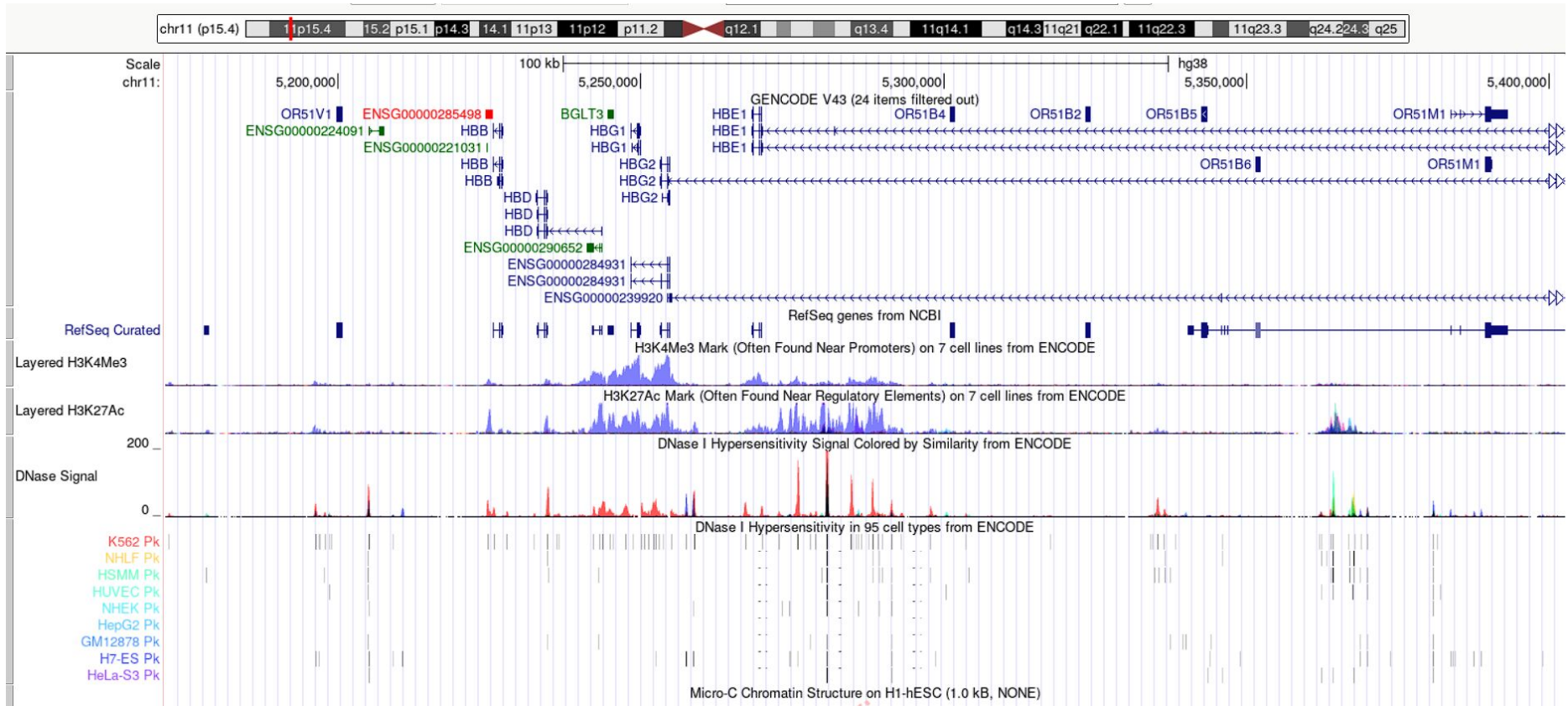
Рис. 2. Идентификация области контроля локуса (LCR)  $\beta$ -глобиновых генов человека.

(А) Природные делеции, приводящие к появлению различных талассемий в силу физического удаления всех или большинства  $\beta$ -глобиновых генов. Делетированные фрагменты показаны пунктирными линиями под схемой домена.

(Б) Схема, иллюстрирующая позицию испанской делеции и последствия этой делеции. Вертикальные стрелки показывают позиции участков гиперчувствительности к ДНКазе I. Неактивные области генома обозначены наклонным серым зигзагом. В результате испанской делеции, удаляющей кластер участков гиперчувствительности к ДНКазе I и сегмент генома, примыкающий к этому кластеру с 5'-конца, домен  $\beta$ -глобиновых генов полностью инактивируется.

(В) Схема, демонстрирующая стратегию создания эритроид-специфичного мини-домена, и результаты анализа уровня экспрессии находящегося в составе такого мини-домена  $\beta$ -глобинового гена человека в геноме трансгенных мышей. При относительно низком числе копий мини-домена суммарное количество продукта транскрипции гена  $\beta$ -глобина человека пропорционально числу интегрированных в геном трансгенной мыши копий содержащего этот ген мини-домена.

# Задача: посмотреть на $\beta$ -globin locus

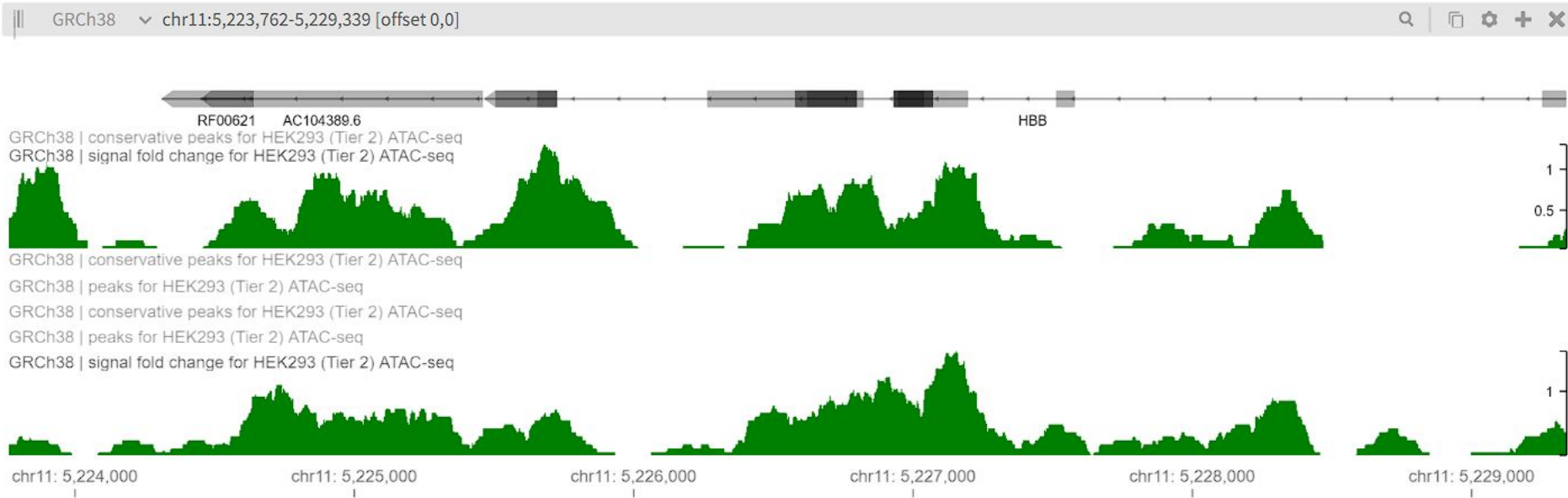


# Визуализация локуса на 3D Chromosome

<http://vis.nucleome.org/v1/main.html>



# Знакомство с 4D Nucleome Data Portal



<https://www.4dnucleome.org/>,

<https://data.4dnucleome.org/>

<https://data.4dnucleome.org/higlass-view-configs/51d28485-5f94-465d-b2ec-3bf011754360/>