

TISKOVÁ ZPRÁVA

Studenec 21. listopadu 2022

Akademie věd ČR
Národní 1009/3, 110 00 Praha 1
www.avcr.cz

PRŮLOMOVÁ METODA ZMĚNÍ SVĚTOVÝ VÝZKUM GENOMŮ

To, na co dosud byly potřeba dny až týdny a počítače s obrovskou výpočetní kapacitou, bude díky vědcům z Ústavu biologie obratlovců AV ČR přesnější, jednodušší a rychlejší. Vyvinuli „diem“ – metodu polarizace genomů, díky které můžou odborníci po celém světě napříč obory jednodušeji analyzovat genomy. Ocení ji například archeologové při pátrání po genech neandrtálců v genomu moderních lidí nebo biologové, kteří můžou sledovat výhodné úseky genomů a dále je využít jako biomarkery.

Více než patnáct let výzkumu přineslo velký úspěch, ze kterého budou těžit všichni.

„Metoda polarizace genomu – diem nám umožňuje v genomech rychle a efektivně nalézt místa, kde nedochází k toku genů mezi druhy. Tedy místa, která jsou zodpovědná za speciaci, vznik nových druhů,“ říká autor metody Stuart J. E. Baird z Ústavu biologie obratlovců AV ČR (ÚBO AV ČR). Zároveň lze pomocí metody najít i místa, kde k toku genů stále dochází. *„Taková místa mohou mít totiž důležitou roli, aby se organismus přizpůsobil nějakým vnějším podmínkám,“* vysvětluje Natália Martínková z ÚBO AV ČR, která se na studii podílela v posledních dvou letech.

Odkrytí „vylepšujících“ genetických výměn

V praxi *diem* (z angličtiny Diagnostic Index Expectation Maximisation) umožňuje podívat se například na to, které části z genomu neandrtálců jsou stále přítomny v lidském genomu. *„O některých genech neandrtálců se ví, že u lidských nositelů způsobují větší náchylnost k různým onemocněním,“* říká Natália Martínková. U myší pak vědci pomocí nové metody zjistili, že dva druhy myší si relativně nedávno navzájem vyměnily část genetické informace. Některé populace myší domácí západní (*Mus musculus domesticus*) díky genetické výměně získaly rezistenci na pesticidy. Myš střeozemní (*Mus spretus*) zase získala geny, které jí zvyšují citlivost čichu. *„Oba druhy myší tak získaly geny, které vylepšují jejich vlastnosti, a tedy schopnost přežít v prostředí pozmeněném člověkem,“* vysvětluje Natália Martínková.

„Stejně jako mikroskopie s polarizačním světlem způsobila revoluci v geologii, metoda polarizace genomů nám dává zcela nový způsob, jak nahlížet na genetiku života,“ shrnuje Stuart J. E. Baird. Novou metodu ocení zejména archeologové při pátrání po archaických úsecích v lidském či jiném genomu,

Kontakt pro média: **Eliška Zvolánková**
Divize vnějších vztahů AV ČR
press@avcr.cz
+420 739 535 007

Alena Fornůsková
Ústav biologie obratlovců AV ČR
fornuskova@ivb.cz
+420 605 464 704

evoluční biologové budou nadšeni z možnosti sledovat výhodné úseky genomů, které se vyskytují napříč druhy a ekologové budou mít možnost tyto úseky v genomech využít jako biomarkery dřívějších expanzí.

Polarizace genomů zvládne rychle a efektivně zpracovat obří genomy

Vědce po staletí zajímal vznik druhů. S objevem PCR (polymerázová řetězová reakce) v roce 1983 a následným nástupem molekulární genetiky dostali nástroj, jak vývoj jednotlivých druhů či celých skupin studovat. „*Díky molekulární genetice jsme například zjistili, že se v České republice nachází hybridní zóna ježků, slepýšů anebo myší. Tedy že se zde potkávají dva různé druhy nebo poddruhy,*“ vysvětluje Stuart J. E. Baird. Vědci rovněž vypočítali, kdy se tyto druhy od sebe oddělily a kde všude se konkrétní druh vyskytuje. Později badatelé dostali díky metodám „next generation sequencing“ (masivně paralelního sekvenování) nástroj, jak zkoumat celé genomy. Tedy získat o evoluci organismů ještě více přesnějších informací.

„*Jenže problém s genomy je, že jsou obrovské. Například ten myší má 2 716 965 481 páru bází, genom lidský je jen o píd' (asi o 10 %) delší,*“ vysvětluje Natália Martínková. Někdy vědci říkají, že jeden genom obsahuje tolik textu jako menší městská knihovna.

„*Zkusili jsme 120 tisíc znaků, které diem počítal asi třičtvrtě hodiny, zatímco na stejném osmiletém počítači to existující metodě trvalo 13 hodin.*“

„*Donedávna na analýzy genomů, které trvaly i několik dní či týdnů, bylo potřeba počítače s obrovskou výpočetní kapacitou nebo byly analýzy pouštěny přes vzdálené servery,*“ dodává Stuart J. E. Baird. Díky diem jsou analýzy nyní přesnější a mnohem rychlejší.

„*Diem zpolarizoval 38 milionů genetických znaků za necelé tři hodiny. Takové množství údajů jsme existujícími metodami ani nezkoušeli. Zkusili jsme 120 tisíc znaků, které diem počítal asi třičtvrtě hodiny, zatímco na stejném osmiletém počítači to existující metodě trvalo 13 hodin,*“ upřesňuje Natália Martínková.

Trnitá cesta k průlomovému objevu

Věda je velmi soutěžní prostředí, kde platí pravidlo „publish or perish“ (tedy publikuj, či zhyň) a upřednostňuje rychlé, téměř instantní výsledky. Vědci na své projekty musí peníze soutěžit v národních či mezinárodních soutěžích, finance pak úspěšný tým získává v průměru na 3–5 let. Za tuto dobu musí vyprodukovat výsledky, které opublikuje ve vědeckých mezinárodních časopisech a nabídne je tak k dalšímu využití. Vědci, kteří se systému vymykají, to nemají lehké, ale i přesto mohou uspět.

Příběh vzniku nové metody na analýzu genomu je příkladem nestandardního postupu. Stuart J. E. Baird na této metodě totiž pracoval přes 15 let. Během svého bádání žádal Grantovou agenturu ČR opakovaně o podporu svého výjimečného výzkumu, nicméně k udělení grantu nedošlo, protože vývoj metody byl rizikový. Během posledních let tak jeho výzkum podporovalo přímo pracoviště (ÚBO AV ČR). „*Bez podpory vedení a kolegů bych nikdy neměl kapacitu diem dokončit,*“ uzavírá Stuart J. E. Baird.

Článek představující metodu polarizace genomu – *diem* vyjde 21. 11. 2022 v časopise **Methods in Ecology and Evolution**, <http://doi.org/10.1111/2041-210X.14010>

<https://www.biorxiv.org/content/10.1101/2022.03.24.485605v3>

Více informací:

doc. Mgr. Natália Martínková, Ph.D.

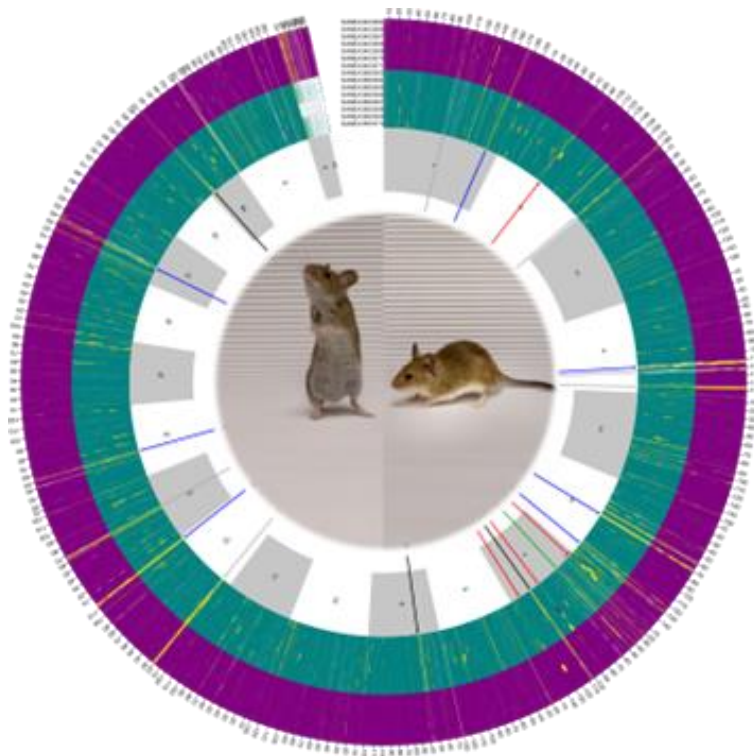
Ústav biologie obratlovců AV ČR

Detašované pracoviště Studenec (okr. Třebíč)

+420 606 124 586

martinkova@ivb.cz

Fotogalerie:



Vizualizace 15 genomů dvou druhů myší (fialová barva – myš západní, zelená barva – myš střeozemní) pomocí výstupů z diem. Přechod barev (tzn. fialová v zeleném poli, zelená barva ve fialovém poli) a žluté čáry znázorňující heterozygotní pozice naznačují výměnu genetické informace mezi oběma druhy. Převzato z publikace: Baird et al. 2022, Genome polarisation for detecting barriers to gene flow



*Natália Martínková a Stuart J. E. Baird diskutují výstupy genomové polarizace – diem.
FOTO: archiv ÚBO AV ČR*



Natália Martínková



Stuart J. E. Baird