

ЧТОБЫ ПОМНИЛИ

СРЕДНЕВЕКОВАЯ БУБОННАЯ ЧУМА ОСТАВИЛА СЛЕД В ГЕНОМЕ СОВРЕМЕННОГО ЧЕЛОВЕКА

Результаты исследования, опубликованного в *Nature*, предполагают, что последствия бубонной чумы, вызванной бактерией *Yersinia pestis*, можно обнаружить в генах, определяющих работу нашей иммунной системы. В частности, четыре генетических варианта, которые появились и начали распространяться после средневековой чумы, могли обеспечить выживание во время той пандемии. Однако защита от чумы, обеспечиваемая этими вариантами, имеет свою цену: два из них ассоциированы с повышенным риском развития аутоиммунных заболеваний – болезни Крона, ревматоидного артрита и системной красной волчанки. Популяционный генетик Луис Барейро из Чикагского университета и его коллеги проанализировали 200 образцов ДНК, полученных из костей или зубов европейцев, которые жили до, во время или сразу после пандемии XIV века, причем 42 образца принадлежали жертвам бубонной чумы. Уделив особое внимание генам, связанным с иммунной системой, ученые обнаружили четыре мутации, частота которых быстро увеличилась сразу после пандемии, что может указывать на естественный отбор этих вариантов как дающих преимущество в выживании. Особенно выделялась мутация в гене ERAP2, активного в макрофагах и участвующего в выявлении и разрезании бактериальных белков на поверхности клеток иммунной системы. Лабораторные эксперименты показывают, что у людей с двумя копиями этой мутации синтезируется более длинная РНК, соответствующая гену ERAP2, чем у людей, чей ген немутантен, и это может обеспечить им выживание при заражении чумой. Как отметил Барейро в комментарии для *The New York Times*, это самое большое эволюционное преимущество из когда-либо выявленных у людей генетических вариантов. Публикуемое сейчас исследование не первое, в котором показано, что адаптивный ответ на чуму может привести к повышенному риску аутоиммунности. Подобные результаты были получены, в частности, в прошлогоднем исследовании жертв чумы XVI века в Германии.

ПОЛНОГЕНОМНЫЙ ПОИСК АССОЦИАЦИЙ УСТАНОВИЛ СВЯЗЬ ДИСЛЕКСИИ С 42 ГЕНЕТИЧЕСКИМИ ВАРИАНТАМИ

Хотя точная причина нарушения способности к овладению навыками чтения и письма неизвестна, предыдущие исследования предполагали, что дислексия передается по наследству, а небольшие исследования связывали ее с несколькими генами. Чтобы получить более широкое представление о потенциальных генетических ассоциациях дислексии, Мишель Лучано из Эдинбургского университета и ее коллеги провели полногеномное исследование ассоциации 1,1 миллиона взрослых, в основном европейского происхождения, из которых 51 000 заявили, что им был поставлен диагноз «дислексия». Исследование заключалось в сканировании маркеров полных геномов многих людей с целью выявления любых вариаций, связанных с тем или иным признаком дислексии или расстройством в целом. Ученые обнаружили 42 генетических варианта, которые различались у участников в зависимости от наличия или отсутствия дислексии. Результаты, опубликованные в *Nature Genetics*, показывают, что чем больше таких вариантов было у человека, тем выше вероятность проявления у него дислексии. Генетические варианты могут повлиять на развитие нервной системы, отмечает Парк Ин-Хьюн из Йельского университета. Позже это может сказаться на множественных связях между нейронами человека, что, в свою очередь, вызовет дислексию, болевую чувствительность и амбидекстрию. 42 генетических варианта могут не вызывать дислексию сами по себе, но сделают ее более вероятной в сочетании с определенными стилями обучения. Например, фонетика учит детей сопоставлять определенные буквы со звуками, и для людей с дислексией она может быть особенно полезна.





ПОЛЕЗНЫЕ ПУСТОТЫ

ЛОБНЫЕ ПАЗУХИ ОТКРЫЛИ НОВЫЙ ПУТЬ К ИЗУЧЕНИЮ ЭВОЛЮЦИИ ДРЕВНЕГО ЧЕЛОВЕКА

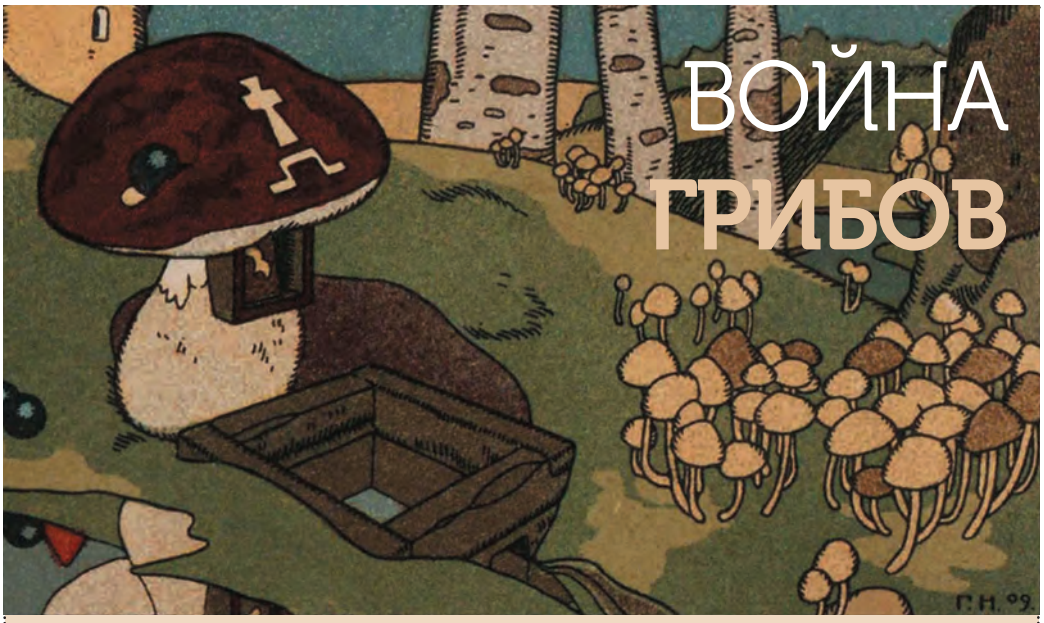
Лобные пазухи – это полости внутри лобной кости, которые находятся в месте соединения лица с черепным сводом и близки к головному мозгу. Несмотря на долгую историю изучения, функция лобных пазух до сих пор остается неясной. В новом исследовании черепов людей разных ископаемых видов международная группа ученых под руководством Антуана Бальзо из Национального музея истории естествознания в Париже установила, что варьирование лобных пазух от вида к виду и размер лобных долей головного мозга взаимосвязаны. Лобные доли мозга отвечают за процессы, свойственные исключительно человеку нашего вида: речь, эмоции и планирование. Связь с пазухами позволяет ученым взглянуть на развитие этой части головного мозга по-новому, отмечают авторы исследования и статьи в *Science Advances*. По словам одного из них, Криса Стрингера из парижского музея, лобные пазухи – это интересные морфологические черты ископаемых, но ими пренебрегали. «Во многих статьях, где описываются новые виды, лобные пазухи даже не упоминаются. Постепенное изменение, которое мы наблюдаем от ранних гоминин к поздним, включая нас самих, предполагает сдвиг в организации и развитии черепа», – оттмечает другой автор, Лора Бак из Ливерпульского университета Джона Мура. В новом исследовании проанализированы 94 окаменелости гоминин более 20 видов. У ранних гоминин, включая австралопитеков (*Australopithecus*), размеры лобных пазух были неразличимы, но виды *Homo*, возникшие уже два миллиона лет назад, можно было выделить именно по лобным пазухам. Исследование показало, что размеры лобных пазух у таких видов, как *Homo erectus*, *Homo neanderthalensis* и *Homo sapiens*, существенно различаются. Ученые предполагают, что это может быть связано с эволюционными ограничениями, которые накладывает появление более крупного головного мозга. Кроме того, публикуемое исследование подкрепило правомерность отнесения к нашему роду ископаемого вида *Homo naledi*, характеристики которого не были однозначно человеческими.

ДРУГОЕ АМПЛУА

ОБНАРУЖЕНА ПРИЧАСТНОСТЬ ФАКТОРА ФОН ВИЛЛЕБРАНДА К ЗАПУСКУ ВОСПАЛИТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА

Исследование, опубликованное в *Nature Communications*, показало, что фактор Виллебранда (vWF) играет важную роль в регуляции иммунных реакций в местах повреждения кровеносных сосудов. Новоявленная роль белка в восстановлении поврежденных кровеносных сосудов дополняет его известную роль в гемостазе, которая заключается в обеспечении прикрепления тромбоцитов к участку поврежденного сосуда. Дефицит фактора Виллебранда называется болезнью фон Виллебранда. Люди с этим заболеванием имеют повышенный риск развития серьезных обильных кровотечений. Напротив, люди с высоким уровнем белка в крови подвержены риску образования тромбов. Так, очень высокие уровни vWF были связаны с необычными тромбами, наблюдаемыми в легких пациентов с тяжелой формой COVID-19. Исследование ирландских ученых впервые показывает, что фактор Виллебранда не только регулирует свертываемость крови в месте повреждения, но и запускает местные иммунные реакции. Понимание этой новой биологической роли фактора Виллебранда в регуляции воспалительных реакций может дать возможность разработать совершенно новые варианты лечения пациентов с воспалительными заболеваниями и нарушениями свертывания крови, такими как болезнь фон Виллебранда, тромбоз глубоких вен и инфаркт миокарда. Как отметил ведущий автор исследования профессор Джеймс О'Доннелл, директор Ирландского центра сосудистой биологии факультета фармацевтики и биомолекулярных наук RCSI, ключевая роль фактора фон Виллебранда в предотвращении кровотечения известна уже более 50 лет, он действует в месте повреждения сосуда как клей. Новое исследование помогает лучше понять роль фактора Виллебранда в связывании между собой процессов свертывания крови и воспаления.





ВОЙНА ГРИБОВ

ВОЗ ОПУБЛИКОВАЛА ПЕРВЫЙ В МИРЕ ПЕРЕЧЕНЬ ОПАСНЫХ ДЛЯ ЗДОРОВЬЯ ГРИБКОВ

В каталог вошли 19 грибков, представляющих наибольшую опасность для здоровья населения. Приоритетный перечень грибковых патогенов (ППГП) ВОЗ должен стимулировать дальнейшую научно-исследовательскую работу и выработку стратегии для усиления глобального реагирования на проблему грибковых инфекций и их устойчивости к противогрибковым препаратам. Грибковые патогены представляют собой серьезную угрозу для здоровья населения, поскольку становятся все более распространенными и устойчивыми к лечению, в то время как на данный момент существует всего четыре класса противогрибковых лекарственных препаратов и всего несколько препаратов-кандидатов в стадии клинических разработок. Для большинства грибковых патогенов не существует методов быстрой чувствительной диагностики, а имеющиеся средства не являются широкодоступными. Инвазивные формы этих грибковых инфекций часто поражают тяжелобольных пациентов и людей с серьезными сопутствующими заболеваниями, связанными с иммунной системой. Наибольшему риску подвергаются люди с онкологическими заболеваниями, ВИЧ/СПИД, трансплантатами органов, хроническими респираторными болезнями и постпервичной туберкулезной инфекцией. «В конечном итоге инвазивные грибковые инфекции становятся преобладающими, но часто не распознаются у пациентов и не подвергаются правильному лечению», – цитирует представителя ВОЗ Кармен Пессоа-Силва *The New York Times*. Новые данные показывают, что заболеваемость грибковыми инфекциями растет во всем мире, а географический ареал их распространения расширяется. Поскольку грибки, вызывающие широко распространенные инфекционные заболевания (такие как кандидоз полости рта и вагинальная молочница), приобретают все большую лекарственную устойчивость, растет и риск развития более инвазивных форм инфекций. Несмотря на растущую обеспокоенность, грибковые инфекции не пользуются большим вниманием и на их изучение выделяется крайне мало средств. Поэтому истинное бремя грибковых инфекций и проблемы устойчивости к противогрибковым препаратам неизвестны, что препятствует принятию надлежащих мер реагирования, считают эксперты ВОЗ.

ОТКРЫТИЕ МУТАЦИИ ЭНДОКАННАБИНОИДНОГО ГЕНА ПРИВЕЛО К ВЫЯВЛЕНИЮ НОВОГО РЕДКОГО ДЕТСКОГО НЕВРОЛОГИЧЕСКОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ

Открытие опубликовано в журнале *Brain*. Его авторы обследовали девять детей со всего мира, у которых проявлялись уникальные нейроокулярные нарушения, включающие задержки в развитии, трудности с равновесием и ходьбой, аномальные движения глаз и кивание головой. Было обнаружено, что причиной уникального педиатрического синдрома у каждого из этих детей были укороченные варианты в последнем экзоне гена DAGLA. Ферментативная активность при этом сохранялась, а потому наблюдаемый фенотип объясняется неправильной локализацией усеченного белка, кодируемого усеченным геном. DAGLA является критическим компонентом пути eCB, участвующего в широком спектре физиологических функций. В развивающемся мозге сигнальный путь eCB оказывает важное влияние на развитие нервной системы, передачу сигналов и восстановление мозга. «Это первое исследование, связывающее компонент эндоканнабиноидной системы, DAGLA, с генетическим заболеванием человека, NODRS, и оно проливает свет на роль эндоканнабиноидов в здоровье и патологии, – отмечает Дженнифер Фридман, профессор неврологии и педиатрии Калифорнийского университета в Сан-Диего и клинический исследователь в RCIGM. – Эта работа – больше, чем описание редкого детского заболевания: она ведет к лучшему пониманию того, как каннабиноиды влияют на здоровье человека, а результаты нового исследования могут открыть путь к новым препаратам, полученным из каннабиса, для лечения широкого спектра расстройств».



НОВЫЙ ПОВОРОТ