



Два исследования в области науки, которые фокусируются на раннем развитии у людей, дают представление о степени ошибок последовательности ДНК, которые средняя человеческая ячейка мозга накапливает на протяжении всей жизни. Вместе они показывают, что мутации становятся более распространенными по мере развития плода, и в течение жизни человек может набирать более 2000 мутаций на клетку.

### **Последние технологические разработки**

Клетки человеческого тела приобретают мутации с течением времени, будь то из-за ошибок, возникающих во время репликации ДНК или повреждения, вызванного транскрипцией и другими клеточными процессами. Последние технологические разработки не позволили определить целые геномные последовательности из минимальных количеств ДНК, обнаруженных внутри отдельных клеток или небольших клонов одной и той же клетки. Исследование природы и степени таких соматических мутаций и, как следствие, тканевого мозаицизма, было практически невозможно. В рамках растущего поля анализа соматических мутаций мозг представляет собой особую область интересов. Это потому, что в отличие от органов, таких как кожа и кишечник, где клетки заменяются ежедневно, нейроны мозга, когда-то установленные у плода, по большей части остаются на всю жизнь.

Таким образом, соматические мутации в этих клетках могут влиять на функцию мозга, поведение и склонность к болезни в долгосрочной перспективе. Действительно, считается, что такие мутации могут влиять на развитие таких заболеваний, как

шизофрения и аутизм, которые имеют неясную этиологию.

## Стадии развития плода

Но, прежде чем изучать патологии, связанные с соматическими мутациями, ученые хотели узнать, что является нормальностью этого явления. Когда это происходит? Существуют ли некоторые стадии развития, которые более восприимчивы к соматической мутации? Это и было целью исследования. Ученые обнаружили, что в среднем каждая клетка содержала от 200 до 400 единичных нуклеотидных вариаций, которые, в основном, распределялись случайным образом по геному. Небольшой процент SNV также присутствовал в клетках селезенки, указывая, что они происходили до дифференциации мезодермальных и нейроэктодермальных тканей, то есть до эмбриональной гастрюляции. Определяя количество мутаций у разных плодов, и зная среднюю скорость деления клеток, команда смогла рассчитать среднюю скорость мутации во время нейрогенеза в виде 5,1 мутаций на клетку за деление. Кроме того, экстраполируя их вычисления в развитие, они также определили, что в раннем эмбрионе скорость мутации составляла 1,3 мутации на клетку за деление. Не удивительно, что увеличение частоты мутаций во время нейрогенеза, с эволюционной точки зрения, имеет смысл, и защита генома на эмбриональных стадиях более необходима, чем на более поздних стадиях дифференциации, где мутации будут влиять на гораздо меньшее количество клеток. Сегодня исследователи доказывают важность этой теории.