Istraživanje strukturalne varijacije ljudskog kromosoma Y resekvencioniranjem na populacijskoj razini

**Cilj** Prikupiti informacije o strukturalnim varijantama (prema engl. *structural variants, SV*) na Y kromosomu u općoj populaciji sekvencioniranjem cijelog genoma s niskom pokrivenošću.

**Postupci** Istražili smo SV na dijelu kromosoma specifičnim za muškarce kod 70 ispitanika iz Afrike, Europe i istočne Azije koji su sudjelovali u „1000 Genomes“ pilot projektu. Također smo koristili i podatke iz dodatnih istraživanja na istom uzorku. Upotrijebili smo kombinaciju postupaka očitanja dubine i očitanja parova kako bismo otkrili Y-SV kandidata za istraživanje, nakon čega smo validirali rezultate koristeći podatke iz literature, setove podataka neovisnih sekvenci i podataka dobivenih čipovima s pojedinačnim nukleotidnim polimorfizmima i pokuse polimeraznom lančanom reakcijom.

**Rezultati** Validirali smo19 Y-SVs, od kojih su dvije bile nove. Broj nereferentnih alela kretao se od 1 do 64. Regije najbogatije varijacijama bile su heterokromatski segmenti blizu centromere ili DYZ19 lokus i amplikoničke regije, dok su neke strukturalne varijacije bile prisutne i u X-transponiranim i X-degeneriranim regijama. Pet od 27 obitelji gena zaduženih za kodiranje proteina na Y kromosomu varirale su u broju kopija.

**Zaključak** Potvrdili smo da se strukturalne kopije mogu lako otkriti iz sekvencnih podataka s niskom pokrivenošću i da su prisutne na Y kromosomu u velikom broju. Također smo ustanovili i nove učestale kao i rijetke Y-SVs.