
研究揭示动物中DNA转座子通过两种机制介导基因重复

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/14656.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

转座子被认为是宿主基因组演化的重要推动力。其类型众多，包含non-LTR（Long Terminal Repeat）型逆转座子、LTR型逆转座子、Helitron型DNA转座子、TIR（Terminal Inverted Repeat）型DNA转座子等，可引起包含基因重复（gene duplication）在内的各种遗传突变。已有研究表明，non-LTR型逆转座子在人类基因组中介导基因重复，产生大量新基因。2016年，中国科学院动物研究所研究员张勇研究组研究发现，动物中LTR可借由模板跳转介导基因重复；Helitron在蝙蝠中通过通读（transduction）的形式介导基因重复。迄今，TIR型转座子介导基因重复的能力只在植物中被揭示，其中水稻中的MULE元件捕获大量宿主基因，形成Pack-MULE的嵌合结构。但TIR型转座子介导基因重复形成的机制仍不清楚，动物中此类基因重复也鲜有报道。

7月13日，张勇研究组等在Nature Communications上，在线发表了题为DNA transposons mediate duplications via transposition-independent and -dependent mechanisms in metazoans

的研究论文。该研究首次大规模搜索了100个动物基因组，鉴定了TIR转座子介导的基因重复，并将其命名为Pack-TIR。研究发现，大部分基因重复的产生不依赖转座活性，符合缺口填补（gap-filling）模型；在黑腹果蝇群体基因组数据中找到的最年轻的多拷贝基因Ssk-FB4则符合新提出的模板跳转及转座（FoSTeST）模型。蛋白质组、自然选择压力分析及表型关联分析显示Ssk-FB4s编码功能蛋白。上述结果证明TIR转座子可以重塑基因结构，产生新基因。

研究中，科研人员收集了公共数据库UCSC中100个后生动物的基因组，计算分析鉴定出370个Pack-TIR元件（图1A）。进而，同时在黑腹果蝇群体中鉴定出一个多拷贝Pack-TIR家族：Ssk-FB4（由FB4转座子捕获基因Ssk所形成的新基因）。其基因结构和植物中Pack-MULE相似，中间为捕获的外源序列，两侧为TIR转座子序列（图1B）。

研究发现，Pack-TIR与TIR转座子数目成线性正相关（图2A）。对灵长类谱系中Pack-TIR的起源时间分析发现，其零散分布在各演化枝上（图2B）。这些Pack-TIR在各个时间段皆有起源，即使宿主编码的转座子已丧失转座活性。由此推断，大部分Pack-TIR的产生不依赖于转座活性（transposition-independent）。多方面证据表明，Pack-TIR的形成符合缺口填补（gap-filling）模型（图2C）：Pack-TIR的丰度与其到母源序列的距离呈负相关，即TIR转座子倾向于捕获临近序列；67.6%事件含有微同源序列（Pack-TIR与母源序列共享较短的相似序列）；灵长类物种间的比较分析显示，转座子和外源序列是先后插入的两次独立事件。随后，研究人员发现果蝇中Ssk-FB4其形成过程与缺口填补模型不符，因此提出复制叉停滞-模板跳转-转座（FoSTeST）这一新模型来解释多拷贝Pack-TIR的产生（图2D）。该模型与缺口填补模型不同，模板跳转后转座酶会立即将嵌合

的Pack-TIR转座到基因组其它位置，科研人员的策略及发现对植物中Pack-MULE的起源机制研究将具有启发意义。

除机制方面的分析，科研人员还结合转录组数据和进化基因组数据探索Pack-TIRs的功能。研究发现，Pack-

TIR倾向

于捕获外显子序

列，且大部分与所在基因发生融

合，具有转录信号（图3A）。Ssk-FB4

是罕见的编码功能蛋白的例子，所有拷贝不仅显示出较高的转录和翻译水平（图3B-C），且各拷贝的非同义突变在细胞膜外结构域显著富集，暗示其受到正选择（图3D）。此外，突变机制

所赋予的Ssk-FB4

嵌合结构使其更容易发挥新功能，可能增加果蝇抵御环境中致病微生物的能力（图3E-

F）；转座带来的拷贝数增加使自然选择有更多的作用对象，推动了适应性进化更快发生。

该研究由中国科学院动物研究所、法国居里研究所、北京大学肿瘤医院等机构合作完成。研究工作得到国家重点研发计划、国家自然科学基金、中科院青年创新促进会等资助。

[论文链接](#)

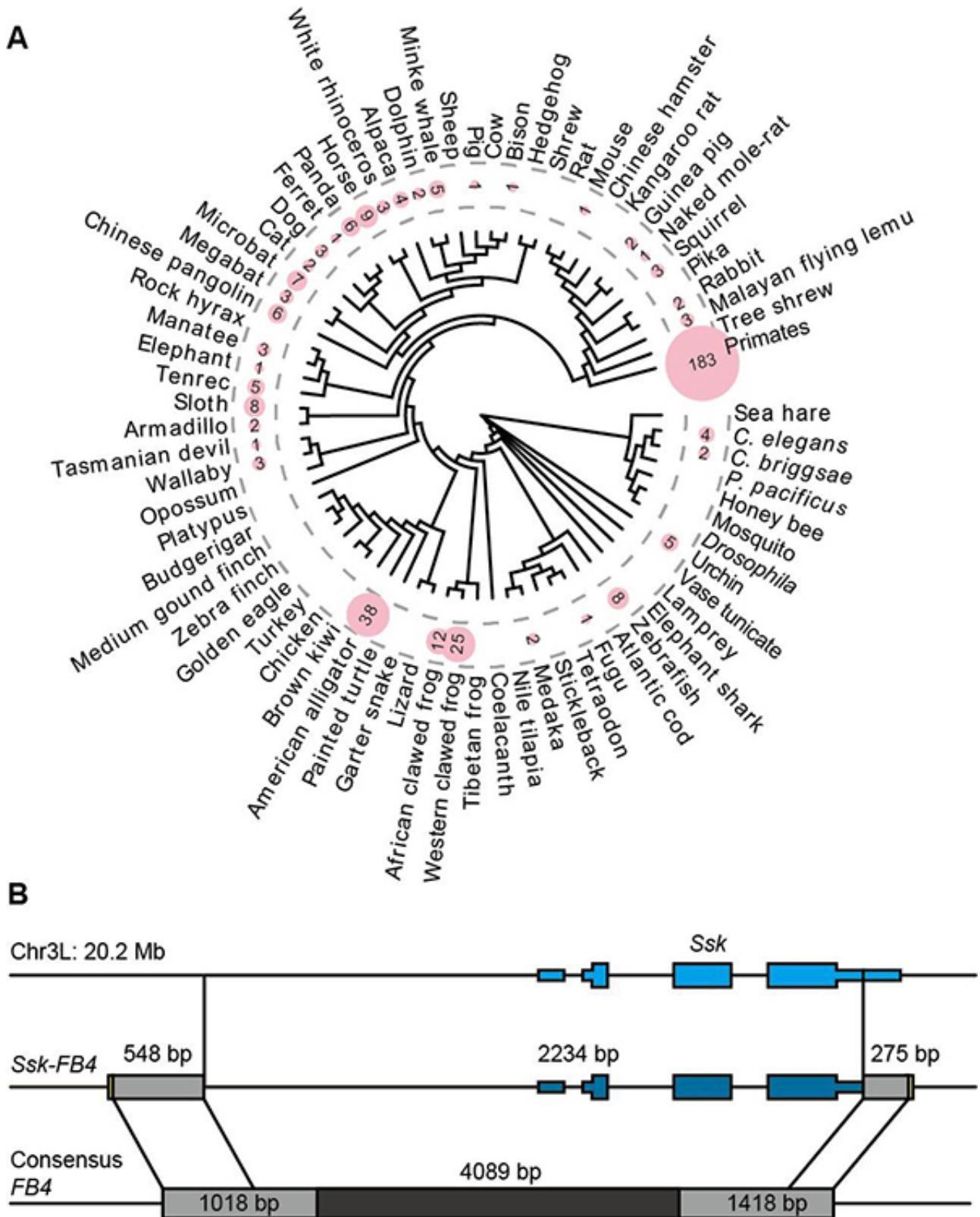


图1.动物中Pack-TIR分布及结构示意图。(A) 370个Pack-TIR在100个动物

中分布情况。圆

圈内数字表示对应物种的Pack-

TIR数目。(B)黑腹果蝇群体中Ssk-FB4的基因结构。蓝色片段为Ssk的外显子，黑色和灰片段为FB4序列。

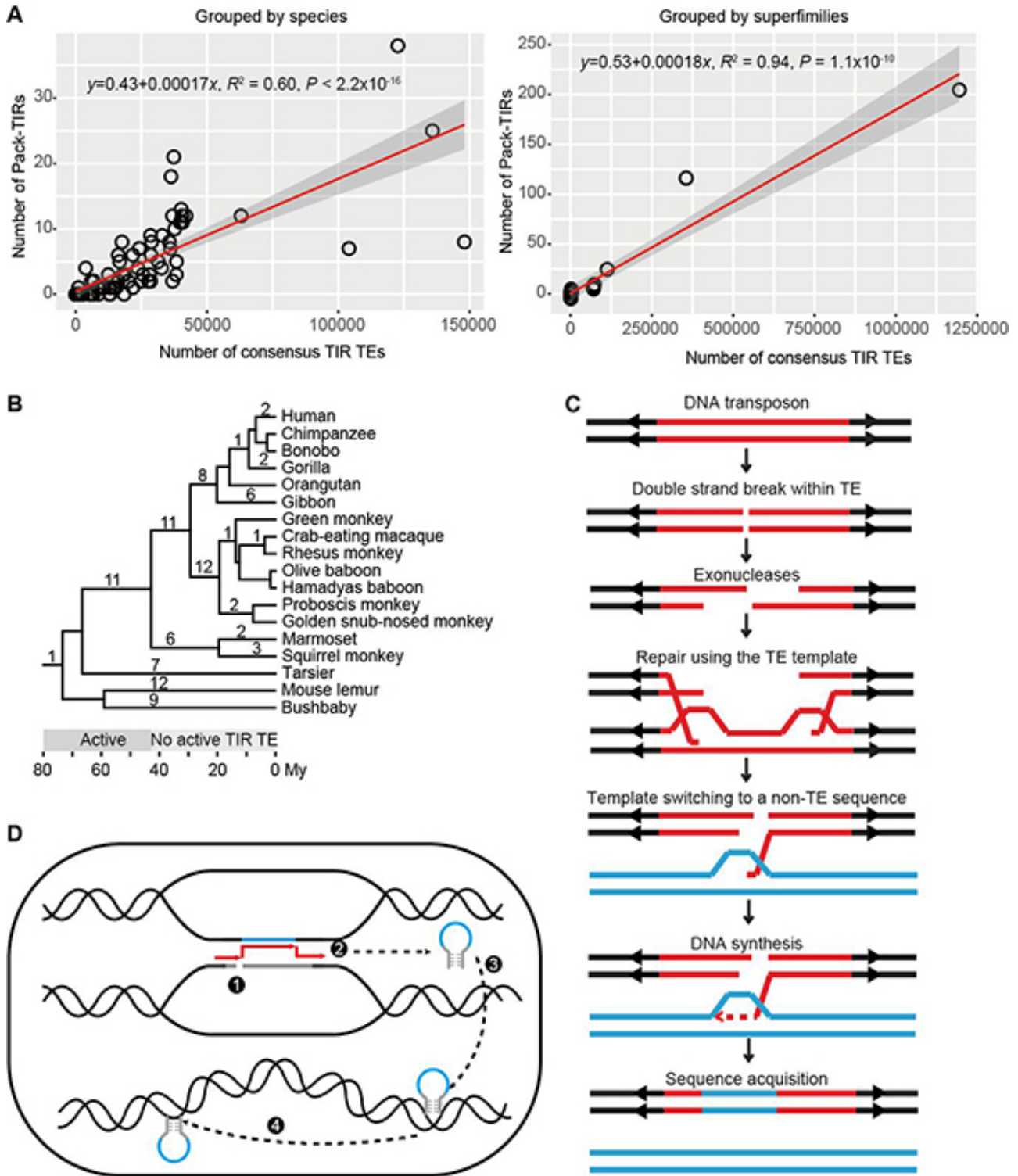
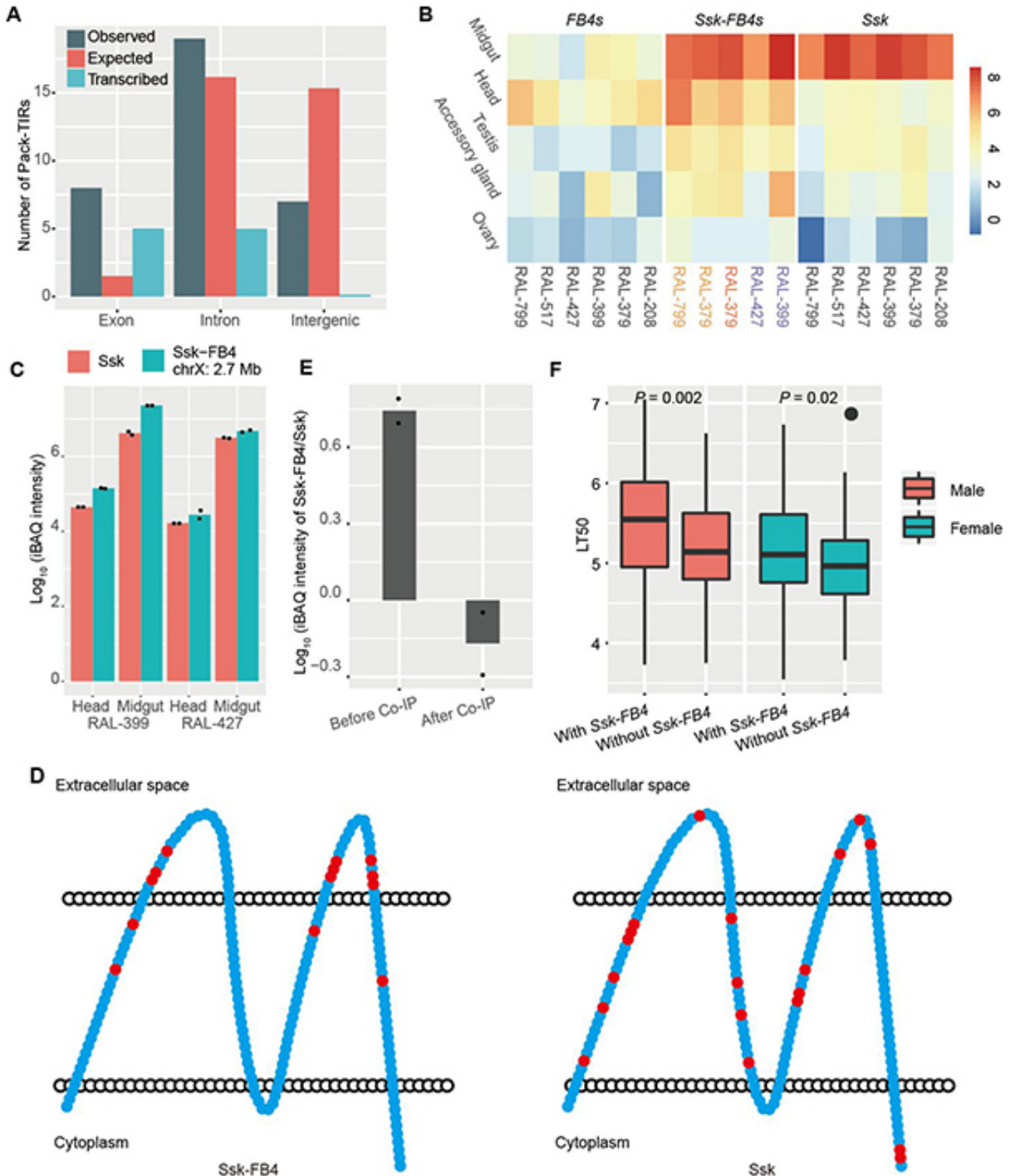


图2.动物中Pack-TIR形成的两种机制。(A)各物种或各转座子超家族中Pack-TIR与TIR转座子数目的线性关系。(B)Pack-TIR在灵长类动物演化树上的分布，数字表示Pack-TIR出现在某一特

定演化枝的个数，下方显示了转座子活跃与否的时间，单位为百万年。（C）缺口填补模型示意图。红色片段及两侧箭头表示为DNA转座子，蓝色片段为外源序列。该图显示转座子内部双链断裂，也可能是转座子的自主切割引发缺口。（D）FoSTeST模型示意图。1.复制叉停滞在转座子处并发生双链断裂；2.转座子和母源序列空间接近，导致修复时模板跳转产生嵌合片段；3.转座酶识别嵌合片段，切割插入到其它位置；4.由于Ssk-FB4保留转座子的末端反向重复序列（TIR），在转座酶的帮助下增加其拷贝数。



Ssk、Ssk-FB4、FB4

在六个黑腹果蝇品系五个组织内的表达

谱，表达值为 \log_2 (TPM值)。(C) Ssk和Ssk-FB4蛋白水平的表达量。(D) Ssk-FB4/Ssk蛋白非同义突变积累分布图。(E) Ssk和Ssk-FB4蛋白与Mesh蛋白免疫共沉淀前后的蛋白定量数据。与母本基因Ssk不同，Ssk-

FB4与Mesh互作水平较弱，暗示其具有新功能。(F) 黑腹果蝇DGRP品系在真菌Metarhizium anisopliae Ma549感染后的寿命半衰期值。

研究团队单位：动物研究所

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](http://www.iikx.com)转发