
谁拿走了我们的尾巴

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/15993.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！

谁拿走了我们的尾巴。有些灵长类动物有尾巴，但人类和近亲类人猿却没有。现在，研究人员可能发现了尾巴消失的原因——一个简单的基因变化，即一个流动的DNA片段跳进了一个新的染色体区域，改变了类人猿等制造关键发育蛋白质的方式。这一发现还表明，这种基因变化带来了一个不太明显但危险的影响：在脊髓中出现缺陷的风险更高。

美国哈佛大学进化生物学家Hopi Hoekstra说，这项工作不仅解决了是什么让我们成为人类的有趣问题，而且为这种变化是如何发生的提供了新见解。

纽约大学格罗斯曼医学院研究基因组进化的研究生夏波（音译）说，他小时候就想知道为什么人没有尾巴，几年前的一次尾骨损伤重新激发了他的好奇心。近年来，大量灵长类基因组已经被测序，因此他开始寻找在尾巴发育过程中发挥作用的基因在猿类中的变化。在一个名为TBXT的基因中，他发现了一种名为Alu的序列，这种序列存在于所有类人猿中，但在其他灵长类动物中缺失了。

Alu序列可以在基因组中移动，有时被称为跳跃基因或转座因子。研究人员表示，它可能是古代病毒的残留物，在人类基因组中很常见，约占人类DNA的10%。有时，Alu的插入会中断基因并阻止其蛋白质的产生。在其他情况下，这些序列有更复杂的作用——改变蛋白质表达的位置或方式。

加州大学圣迭戈分校进化生物学家Pascal Gagneux说，这使得它们成为进化变异的巨大驱动力，而且保留了有益的变化。

TBXT编码一种名为鼠短尾突变体表型的蛋白质，这种蛋白质的突变会导致老鼠尾巴变短。乍一看，类人猿特有的Alu序列似乎没有引起任何显著的基因破坏。然而，在进一步观察后，夏波注意到另一种Alu序列也潜伏在附近。这种序列在猴子和猿类体内都存在，但他意识到，在猿类体内，这两个Alu可以黏在一起，形成一个循环，进而改变TBXT的表达，由此产生的蛋白质会比原来的蛋白质短一点。Hoekstra说，这非常巧妙。

事实上，夏波和同事发现，人类胚胎干细胞可以产生两种TBXT信使RNA，一种较长、一种较短，而老鼠细胞只产生较长的转录拷贝。然后，研究人员使用基因组编辑器CRISPR移除了人类胚胎干细胞中的一个Alu序列。结果显示，失去任何一个Alu序列都会使信使RNA的短版本消失。

夏波和同事利用CRISPR技术让老鼠体内出现了TBXT的缩短版本，以评估这种简化的猿特有蛋白质可能如何影响尾巴发育。相关结果近日发表在bioRxiv上。研究人员表示，携带两个缩短基因

副本的小鼠无法存活，但携带一个长版本和一个短版本的小鼠出生时尾巴长度各异——从完全没有到接近正常。

研究人员认为，短型TBXT干扰了尾巴的发育。纽约大学朗格尼健康中心发育遗传学家Itai Yanai表示，其他基因必须协同工作，以消除猿类和人类的所有尾巴发育，但猿类特有的Alu插入可能是一个关键事件。

另一方面，这些转基因小鼠的神经管问题异常严重，也就是发育脊髓缺陷。这类出生缺陷会导致脊柱裂和无脑畸形（大脑和颅骨部分缺失），它们在人类中相当常见，每1000名新生儿中就有1名受到影响。

Yanai说：显然我们为失去尾巴付出了代价，但同时肯定从中得到了明显的好处，无论是运动能力的提高还是其他方面。（来源：中国科学报唐凤）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1101/2021.09.14.460388>

版权声明：凡本网注明来源：中国科学报、科学网、科学新闻杂志的所有作品，网站转载，请在正文上方注明来源和作者，且不得对内容作实质性改动；微信公众号、头条号等新媒体平台，转载请联系授权。邮箱：shouquan@stimes.cn。

作者：Itai Yanai 来源：bioRxiv

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](https://www.iikx.com)转发