

---

# 遗传发育所在核糖体RNA基因拷贝数变异和表达调控方面获进展

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/1843.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！*

核糖体是细胞中最重要的细胞器之一，负责将细胞转录出来的信使RNA(messenger RNA，简称“mRNA”)翻译成蛋白质。真核生物的核糖体，主要由4种核糖体RNA(rRNA)和80多种核糖体蛋白组成。其中，45S rRNA基因位点通过转录加工可以产生18S、5.8S和25S rRNA;而5SrRNA基因位点行使5S rRNA的转录。随后，25S、5.8S以及5S RNA结合核糖体蛋白形成核糖体大亚基，同时18S RNA与其他核糖体蛋白形成核糖体小亚基，最终组装成细胞中的“蛋白加工工厂”。

在绝大多数真核生物的基因组内，不论45S rRNA基因还是5S rRNA基因都在染色体上以多拷贝串联重复的形式存在。然而，这种高度串联重复结构存在的生物学意义目前并没有明确结论。之前，唯一一项对于45S rRNA基因拷贝数变异的大规模研究发生在人类群体中，研究表明人基因组内45S基因位点在个体间存在广泛变异，并且发现其拷贝数与众多基因的表达调控显著相关。然而，对于45S rRNA基因拷贝数如何调控基因表达并没有任何阐述。

中国科学院遗传与发育生物学研究所陈明生研究组博士李博，通过利用玉米一个高多态性的育种群体(maize 282 diversity panel)重测序数据，对每个玉米的自交系的45S rRNA以及其它高度串联重复元件的基因拷贝数进行准确估算，发现玉米群体中45S rRNA存在广泛变异(1,061~17,347 copy)，并且受到玉米群体结构的影响(图1)。广泛遗传力分析表明这些串联重复元件具有较高的遗传力，然而再利用GWAS分析时，却很难定位已知的遗传位点，表现出常见的“遗传力丢失”现象(missing heritability)。为了在玉米群体中重复人类核糖体拷贝数变异与基因表达的关系，研究人员利用该群体的7个不同组织材料大约2,100个转录组数据，对45S的拷贝数与基因表达水平进行了相关分析。然而，在所有7个组织内，并没有鉴定出大量受到45S拷贝数调控的基因。

研究人员随后将目光转向了45S rRNA基因的表达。众所周知，核糖体RNA的转录本占细胞总RNA的80%以上，在进行mRNA测序时，最重要的就是将rRNA污染去除。然而，通过一种3' mRNA-seq技术，可以无需对核糖体RNA预先进行分离，因为只有具有poly(A)尾的成熟mRNA才会被反转并测序。令人奇怪的是，研究人员却在测序数据中发现了大量来源于rRNA的序列数据。深入分析发现，这些数据应该是源于45S基因序列中存在许多类似于poly(A)的序列片段，通过与引物上的poly(T)不完全匹配后完成了对45S转录本的部分区域的测序(图2)。值得注意的是，这种现象在2100个测序文库的数据分析中完美重复，因此该数据可以用来对rRNA的表达水平进行定量分析。利用该数据，研究人员首次对rRNA的表达水平在群体、不同组织以及不同发育时期的差异表达进行了分析，发现核糖体RNA(45S

rRNA)的表达并不像人们之前想象的那么保守，而是存在着广泛的变异。

研究人员随后又将45S

rRNA的表达水平与各个组织中的基因表达水平进行了共表达分析，结果发现大量的与45S rRNA共表达的基因，GO分析显示与核糖体合成相关的基因数量显著，其中包括大量的核糖体蛋白基因(r-protein genes)。此外，不同组织中都存在与自身发育相关的共表达基因，比如在幼苗的根部和芽部，大量的抗性基因与45S rRNA表达量显著相关，表明在幼苗发育时期需要构建大量的防御系统来保护自身的生存。

最后，研究人员将45S rRNA的拷贝数以及表达水平与群体的田间性状进行了相关分析，发现两者都与开花相关性状显著相关;然而，后续分析表明两者可能是通过不同的途径对开花性状进行了干预。

该研究在8月30日的Genome Research在线发表(DOI:10.1101/gr.229716.117)。李博为文章第一作者，陈明生与李博为该论文的共同通讯作者。美国康奈尔大学教授Edward Buckler及其团队为该研究的顺利完成提供了支持。该论文得到国家自然科学基金项目的资助。

论文信息：Bo Li\*, Karl Kremling, Penghao Wu, Robert Bukowski, Maria Romay, En Xie, Edward Buckler, and Mingsheng Chen\* (2018)Co-regulation of ribosomal RNA with hundreds of genes contributes to phenotypic variations. Genome Research.doi:10.1101/gr.229716.117(\*为共同通讯作者)

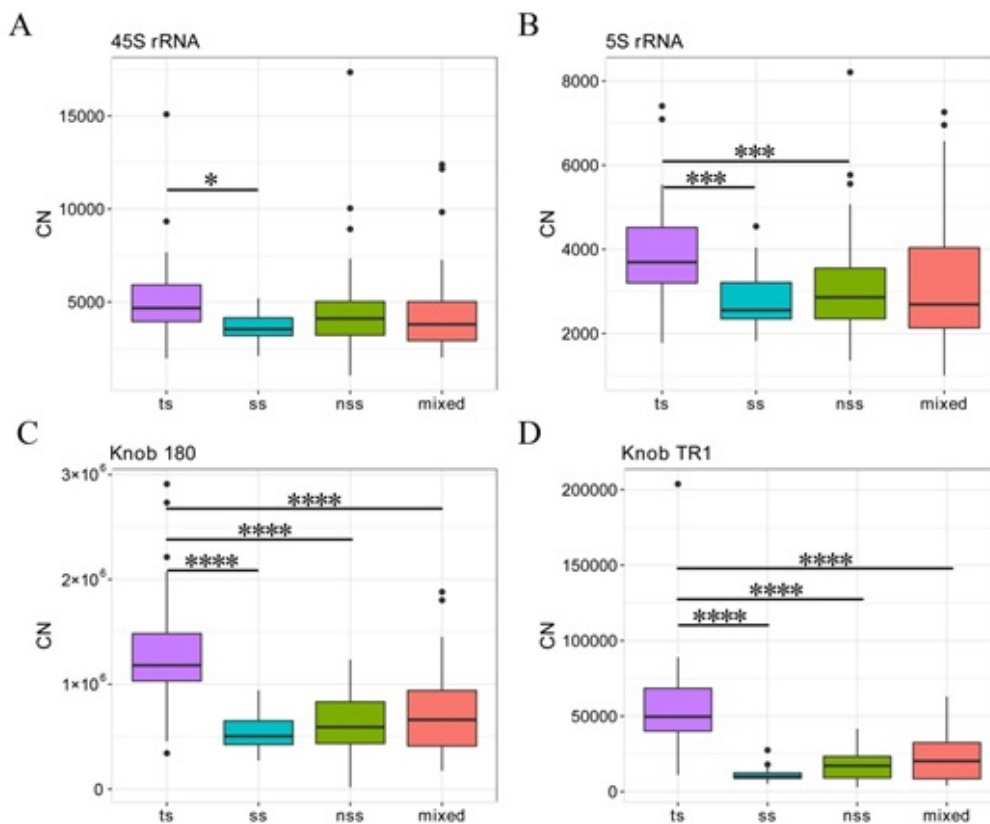


图1.各种高度串联重复序列在玉米群体中的拷贝数变异。A)45S rRNA;B)5S

rRNA，以及玉米knob区域中的两种串联重复序列;C)Knob 180;D)Knob TR1。

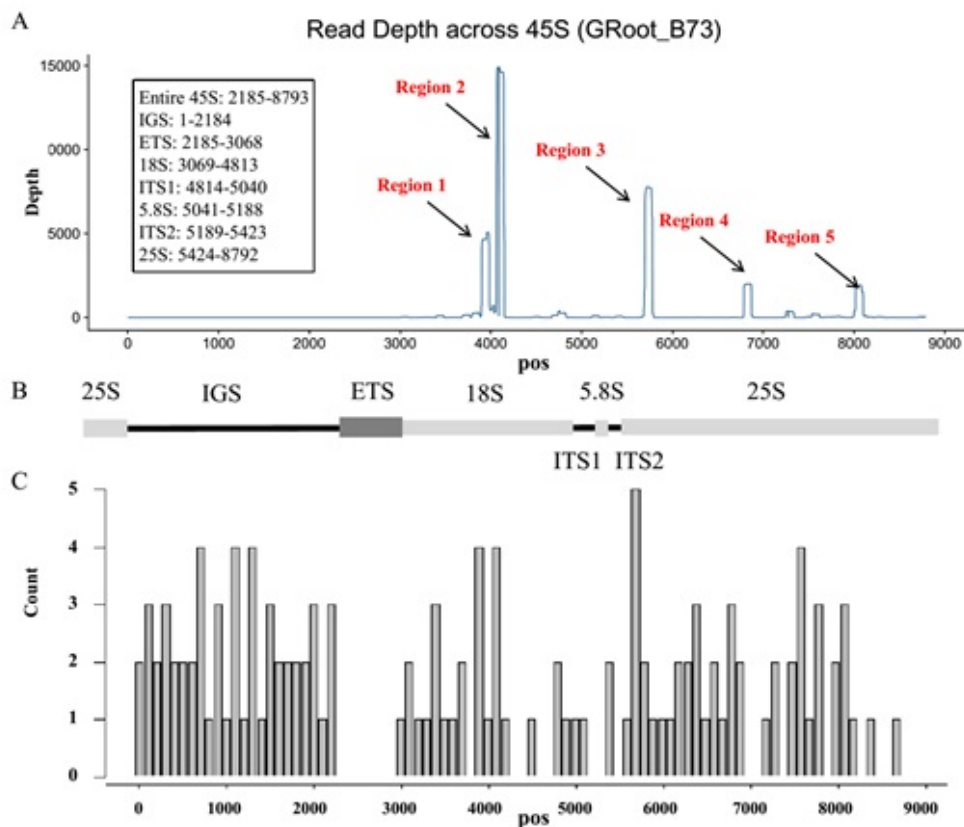


图2.利用3' mRNA sequencing技术可以获得45S rRNA表达的定量分析。A)将RNA-seq数据比对到45S rRNA基因位点上可以发现5个明显的Peak区，这些都是来源于45S rRNA的测序reads;B)玉米45S的结构图;C)序列分析发现Peak区附近多AAA串联序列，可能是导致与poly(T)匹配并被测序的主要原因。

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