非人灵长类动物完整性染色体序列首次发布

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/27512.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！

非人灵长类动物完整性染色体序列首次发布。由美国宾夕法尼亚州立大学、国家人类基因组研究所和华盛顿大学的研究人员领导的一个国际合作团队，为5种灵长类动物和一种与人类关系较远的灵长类动物的性染色体新生成了完整的端粒到端粒参考基因组，凸显了非人灵长类动物物种中雄性Y染色体特异性的极快变化。相关论文5月29日发表于《自然》。

这一发现揭示了性染色体的进化，为了解非人灵长类动物和人类中与性染色体上的基因相关疾病提供了信息。

研究组组长、美国宾夕法尼亚州立大学维恩·魏勒曼生命科学讲席教授Kateryna Makova表示：Y染色体对人类生育能力很重要，而X染色体含有对生殖、认知和免疫至关重要的基因。我们的研究为未来性染色体及其进化研究、与之相关的疾病研究打开了大门。

他们研究的现存灵长类动物都处于濒危状态，包括黑猩猩、倭黑猩猩、大猩猩、婆罗洲猩猩、苏门答腊猩猩，以及合趾猿。研究人员为6种猿类制作了完整的性染色体序列。完整性染色体序列的可用性将有助于研究它们在野外的性别特异性传播，以及对繁殖和生育至关重要的基因。

这些参考基因组为今后对这些物种的研究提供了一个有代表性的例子。研究组发现，与X染色体相比，不同猿类的Y染色体差异很大，而且含有许多物种特异性序列。然而，它仍然受制于纯化选择——一种通过去除有害突变保护其遗传信息的进化力量。

论文共同第一作者、在美国宾夕法尼亚州立大学从事博士后研究的Karol P á l说：Y染色体测序一直具有挑战性，因为它包含许多重复区域，而且由于传统的短读测序技术在短时间内解码序列，很难将结果片段按正确的顺序排列。

研究人员利用端粒到端粒联盟（T2T）开发的长读测序技术克服这一挑战。计算分析方面的进步，使他们能够完全解决以前难以测序和组装的重复区域。通过将X和Y染色体相互比较，以及在不同物种之间，包括与先前生成的人类X和Y染色体序列进行比较，研究人员了解了许多关于性染色体进化的新知识。

在6种猿类中，Y染色体在各种特征（包括大小）上的变异性都比X染色体大得多。X染色体所含核苷酸字母的数量从黑猩猩的1.54亿个到大猩猩的1.78亿个不等，相差约2400万；相比之下，Y染色体所含核苷酸字母数量从合趾猿的3000万个到苏门答腊猩猩的6800万个不等，相差约3800万。

物种间共享的DNA序列数量在Y染色体上更具可变性。例如，人类和黑猩猩之间大约98%的X染

色体是一致的，但只有大约1/3的Y染色体是一致的。研究人员发现，这在一定程度上是因为Y染色体更容易重排或部分遗传物质被复制。

此外，在Y染色体上，重复序列所占染色体的百分比变化也很大。根据物种的不同，重复序列占X染色体的62%至66%，而占Y染色体的71%至85%。这些百分比在X和Y染色体上都比人类基因组中的其他染色体更高。

研究人员发现，Y染色体上的许多基因似乎使用两种策略来生存。一种策略利用了基因冗余。团队首次完成猿类性染色体上多拷贝基因家族图谱，量化了这种基因冗余。另一种策略利用了回文。团队也首次获得了猿类性染色体上回文完整序列。结果发现，回文在它们的Y染色体上特别长且丰富，但通常只在亲缘关系密切的物种中共享。

这项工作利用生物信息学技术和进化分析的强大结合，寻找自然选择和其他进化力量作用于性染色体的证据，使研究人员能够更好地解释人类在世的近亲——灵长类动物性染色体上的进化过程。（来源：中国科学报王方）

相关论文信息：https://doi.org/10.1038/s41586-024-07473-2

作者：Kateryna Makova 来源：《自然》

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转发