动物所揭示雀形目鸣禽代表性物种新生突变的特征和分布

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/29760.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！

动物所揭示雀形目鸣禽代表性物种新生突变的特征和分布。

新生或新发突变指的是在父母生殖细胞或受精卵中，因DNA复制或DNA损伤修复自发产生并遗传给子代的突变。新生或新发突变为物种进化提供了“ 原材料 ”，是较多散发性遗传疾病的主要来源。新生突变的发生速率即突变率及其特征，在较多物种之间以及物种内部的不同性别、个体、染色体之间，甚至染色体的不同区域间存在差异。然而，鸟类的新生突变研究较为有限，尤其缺乏关于突变特征的研究。

近日，中国科学院动物研究所王代平研究团队以雀形目中的重要代表物种——斑胸草雀为研究对象，揭示了这一物种新生突变的特征和分布。

该研究基于两个不同质量的参考基因组，对包含16个子代的4个斑胸草雀家系进行新生突变检测，分别发现了122和
139个候选新生突变位点，并估算出突
变率分别为6.14×10^{-9}和6.36×10^{-9}
/碱基/代。上述两个不同基因组组装版本得出的结果高度一致，验证了突变率的准确性。这为雀形目鸣禽的进化与遗传研究提供了重要参数。

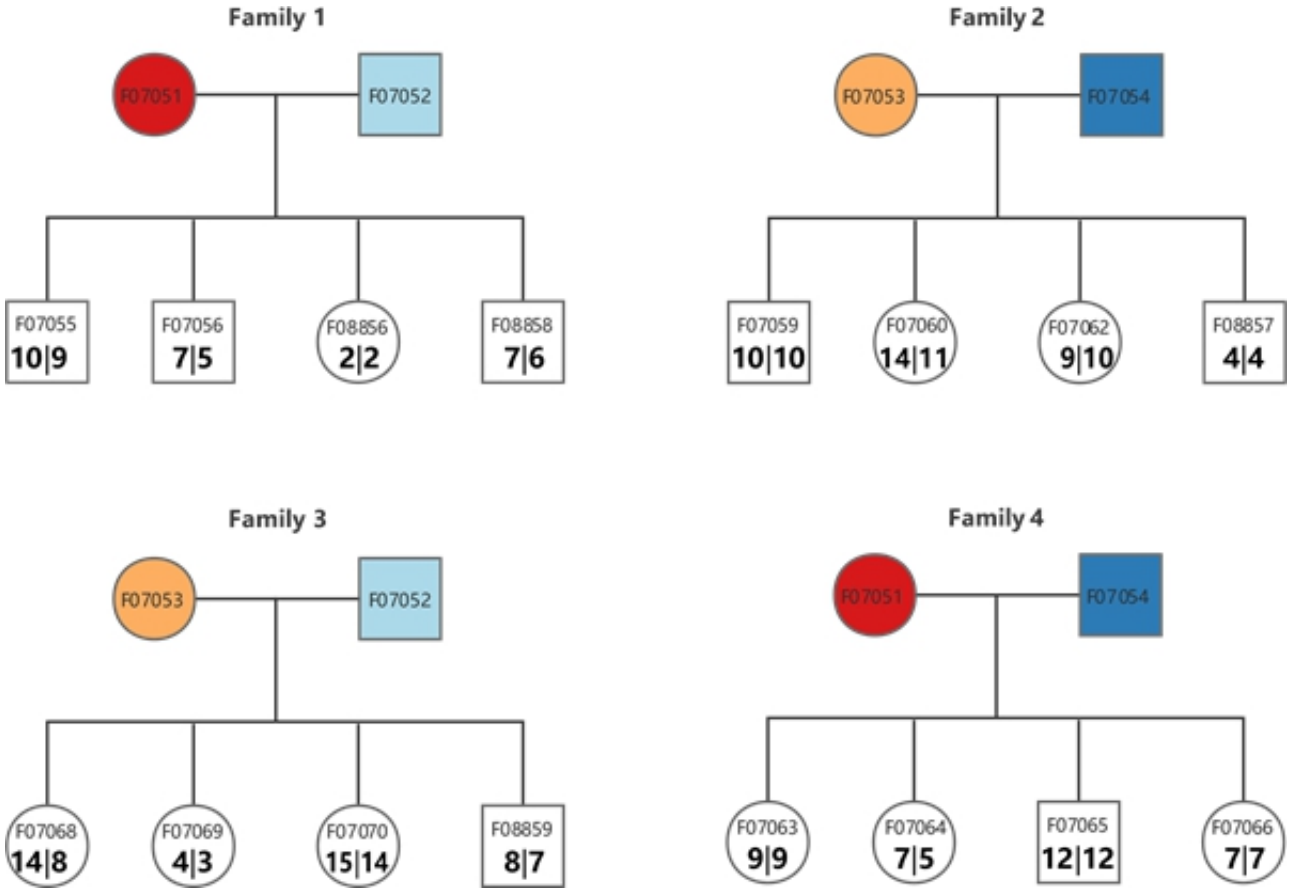
研究通过对突变位点特征的分析发现，斑胸草雀的突变率呈现性别差异，约80%的新生突变由父系传递。这与人类等哺乳动物的研究结果相符，表明精子发生过程经历了多次DNA复制并积累了更多突变。进一步，分析显示，这种父系偏向的突变主要发生在碱基转换类型中，尤其是C到T转变在雄性中更常见；而在颠换类型的突变中未有显著差异。由于碱基转换突变多与DNA损伤修复过程相关，DNA损伤修复可能驱动了父系突变偏向的产生。

鸟类为ZW性别决定系统，而Z染色体主要在雄性中遗传。研究预期，在父系偏向的模式下，Z染色体的突变率应高于常染色体。该研究证实了这一预期并发现了Z染色体的突变率比常染色体高约4倍，而这一比例超出其在雄性中停留时间所能解释的预期增长。这表明，除性染色体的遗传特性外，可能有其他因素如DNA修复机制的效率差异导致性染色体突变率升高。

进一步，科研人员探讨了新生突变在斑胸草雀基因组中的分布，发现了其与重组热点或基因区域无显著关联，验证了突变的随机性。

10月2日，相关研究成果以*Characterization and distribution of de novo mutations in the zebra finch*为题，在线发表在《通讯-生物学》（*Communications Biology*）上。研究工作得到
国家自然科学基金、中国科学院相关项目、第三次新疆综合科学考察等的支持。

论文链接



研究使用的斑胸草雀家系。子代中标注的数字表示利用两个参考基因组分别检测到的新生突变数目

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转发