新研究揭秘人类2号染色体融合起源遗传成因

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/37058.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！

新研究揭秘人类2号染色体融合起源遗传成因。 上海交通大学研究员毛亚飞团队、中国科学院脑科学与智能技术卓越创新中心研究员孙强团队与美国华盛顿大学教授埃文·E·艾希勒（Evan E. Eichler）团队合作，系统解析了人类2号染色体融合起源的遗传成因，并发现不完全谱系分选（ILS）、亚端粒串联重复序列（TRs）和片段重复（SDs）在重塑人类基因组结构与物种分化中的关键作用。12月3日，相关研究成果发表于《细胞-基因组学》。

染色体数量差异一直被视为灵长类演化中最醒目的标志之一。黑猩猩、大猩猩等大猿拥有24对染色体，而人类仅有23对，根源在于两条祖先状态染色体2a与2b在演化过程中发生的头对头融合，形成了现代人类的2号染色体。长期以来，这一融合何时出现以何种结构方式形成是否影响了人类特有生物学特征等问题困扰着遗传学与人类学领域的科学家。然而，由于融合区域的重复序列极度复杂，加之早期分析手段有限，这些问题始终未被解答。

通过对高质量非人灵长类完整基因组数据的整合分析，研究团队在人类2号染色体中间区域发现了一段约109 kbp长的人群间保守的复杂融合位点，表明2号染色体融合并非源于两条祖先染色体简单的头对头相接。

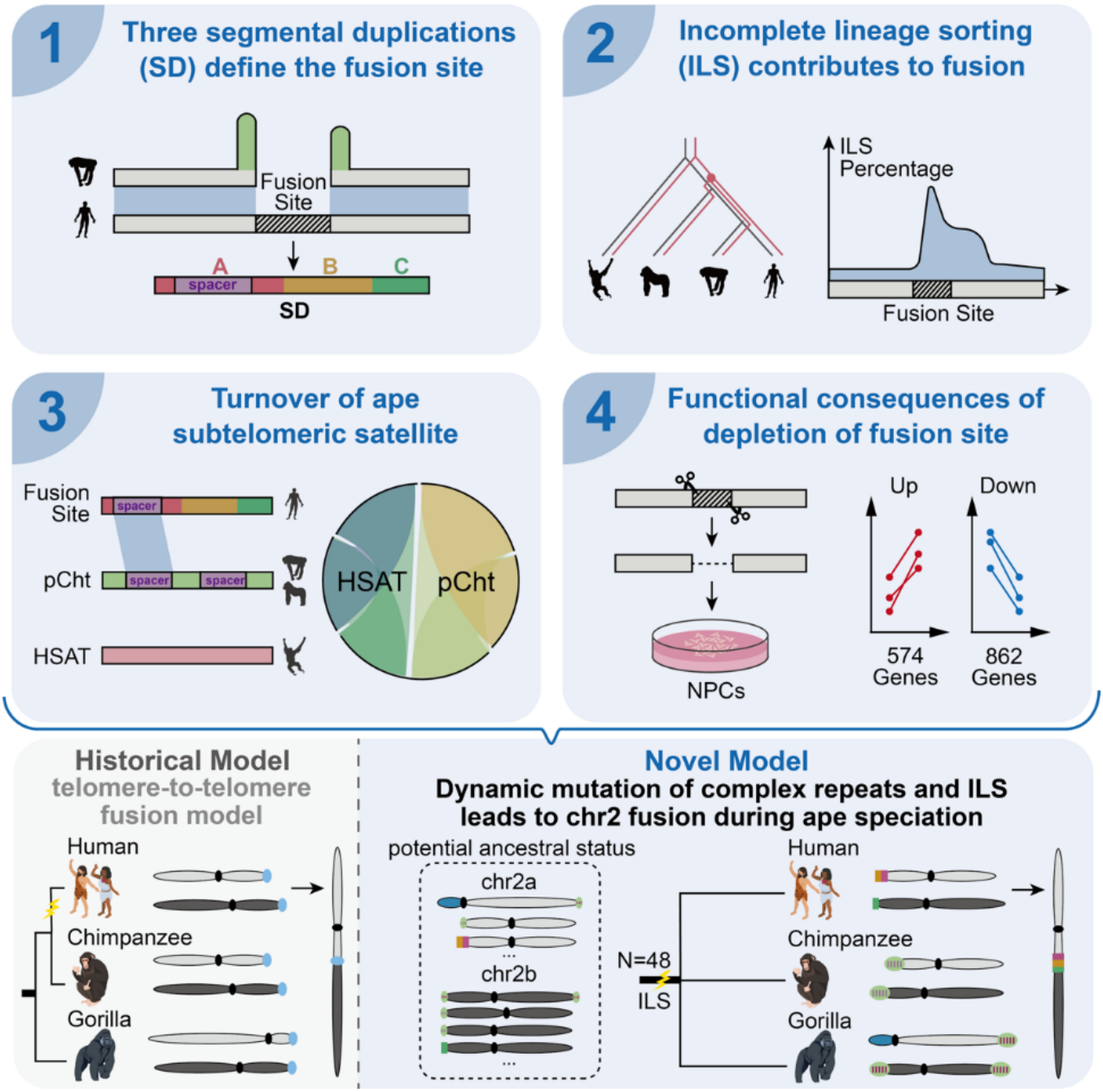
该融合位点由3个片段重复（SD_fusion_A、B、C）组成，这些片段起源于古老猿类的不同染色体，早在非洲大猿共同祖先时期便开启扩增重排，展现出高度复杂的演化动态。在大猿内，富含串联重复的亚端粒结构快速演化，形成了物种特异结构。其中，黑猩猩属亚端粒内片段重复间隔序列与融合位点中的片段重复序列（SD_fusion_A）表现出高度同源性，暗示其与染色体融合存在重要关联。

研究团队同时发现，融合位点内部的A、B、C三段片段重复序列的演化历史与公认的物种树存在明显分歧。结合计算模拟分析结果，研究团队推测该基因树不一致性源于ILS过程中祖先多态性的随机固定，揭示了5-7百万年前的非洲大猿祖先亚端粒的结构多样性和复杂性。

进一步地，研究团队在人类诱导多能干细胞中杂合敲除了融合位点，并将其诱导分化为神经祖细胞，发现融合位点的杂合敲除导致了神经祖细胞中轴突生成与前脑发育相关基因的表达水平改变。

基于以上发现，研究团队提出了新的人类2号染色体融合潜在模型。具体而言，由于非洲类人猿祖先种群规模巨大，其2a和2b染色体的亚端粒具有多种复杂结构，在ILS作用下，现代人类祖先独特的亚端粒结构是人类2号染色体融合的关键遗传基础。值得一提的是，该染色体融合事件极有可能加速了人-猿谱系间的生殖隔离进程，成为物种分化的重要节点。（来源：中国科学报

江庆龄）



研究结果概要与模型假说。图片由研究团队提供

相关论文信息：https://doi.org/10.1016/j.xgen.2025.101079

作者：毛亚飞等 来源：《细胞—基因组学》

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