

研究成果報告書

(国立情報学研究所の民間助成研究成果概要データベース・登録原稿)

研究テーマ (和文) AB		オキナワトゲネズミにおける Y 染色体の存続過程の解明			
研究テーマ (欧文) AZ		The evolutionary process of a Y-keeping event in <i>Tokudaia muenninki</i> .			
研究氏 代表名 者	カタカナ CC	姓)ムラタ	名)チエ	研究期間 B	2012 ~ 2013 年
	漢字 CB	村田	知慧	報告年度 YR	2014 年
	ローマ字 CZ	Murata	Chie	研究機関名	徳島大学
研究代表者 CD 所属機関・職名		徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部・助教			
概要 EA (600 字~800 字程度にまとめてください。)					
<p>真獣類の多くは有袋類との共通祖先で誕生した Y 染色体を保持しているが、トゲネズミ属 3 種のうち 2 種は Y 染色体を消失している。オキナワトゲネズミは性染色体に一对の常染色体(ネオ性染色体)が融合し、本属で唯一 Y 染色体を存続している。本研究では、本種のもとの Y 染色体とネオ Y 染色体の進化的特徴を明らかにし、Y 染色体の存続過程を解明することを目的とした。</p> <p>Y 染色体ユークロマチン領域およそ 300 kb の BAC 配列を決定した結果、ORF が保存された 3 遺伝子配列 (<i>DDX3Y</i>, <i>UTY</i>, <i>TSPY</i>) と 3 つの偽遺伝子配列 (<i>SRY</i>, <i>EIF2S3Y</i>, <i>USP9Y</i>) が同定された。<i>SRY</i>に代わる性決定候補遺伝子を探索するために、ネオ性染色体上の性分化関連遺伝子 <i>CBX2</i>, <i>SOX8</i>, <i>SOX9</i> に注目した。qRT-PCR の結果、3 遺伝子のゲノムコピー数に雌雄差はみられなかった。PCR とシークエンスの結果、動原体側 (<i>SOX8</i> を含む) に連鎖する 8 遺伝子 38 サイトにオス特異的な多型が観察され、ネオ X、ネオ Y 間の組換え抑制が示唆された。BAC シークエンスにより <i>SOX8</i> のネオ X、ネオ Y 配列を決定した結果、コード領域 1395 bp に 3 つ、非コード領域 3313 bp に 10 の塩基置換サイトが確認された。一方、中央部と末端側 (<i>CBX2</i>, <i>SOX9</i> を含む) に連鎖する 13 遺伝子にオス特異的な多型はみられなかった。次に、ネオ性染色体が新しい PAR として機能しているかを明らかにするために、動原体側、中央部、末端側の計 116 遺伝子配列を用いて組換え頻度と正の相関がある GC 含量の変化を検出した。マウスとラットの常染色体上の相同領域と比べて、ネオ性染色体の末端側で特異的に GC 含量が増加し、組換えが活性化されていることが予測された。本研究の結果、ネオ Y 染色体の動原体側に新しい性決定領域が進化した一方で、末端側は新しい PAR として機能している可能性が示唆された。</p>					
キーワード FA	性染色体	進化	neo-Y		

(以下は記入しないでください。)

助成財団コード TA					研究課題番号 AA								
研究機関番号 AC					シート番号								

発表文献（この研究を発表した雑誌・図書について記入してください。）									
雑誌	論文標題 <sup>GB</sup>								
	著者名 <sup>GA</sup>		雑誌名 <sup>GC</sup>						
	ページ <sup>GF</sup>	～	発行年 <sup>GE</sup>					巻号 <sup>GD</sup>	
雑誌	論文標題 <sup>GB</sup>								
	著者名 <sup>GA</sup>		雑誌名 <sup>GC</sup>						
	ページ <sup>GF</sup>	～	発行年 <sup>GE</sup>					巻号 <sup>GD</sup>	
雑誌	論文標題 <sup>GB</sup>								
	著者名 <sup>GA</sup>		雑誌名 <sup>GC</sup>						
	ページ <sup>GF</sup>	～	発行年 <sup>GE</sup>					巻号 <sup>GD</sup>	
図書	著者名 <sup>HA</sup>								
	書名 <sup>HC</sup>								
	出版者 <sup>HB</sup>		発行年 <sup>HD</sup>					総ページ <sup>HE</sup>	
図書	著者名 <sup>HA</sup>								
	書名 <sup>HC</sup>								
	出版者 <sup>HB</sup>		発行年 <sup>HD</sup>					総ページ <sup>HE</sup>	

欧文概要 EZ

Most eutherian mammals have the Y chromosome born for their common ancestor, although two of three *Tokudaia* species lack the Y chromosome. *Tokudaia muenninki* is the only species keeping the Y chromosome in genus *Tokudaia* and has the neo-sex chromosomes generated by sex-autosome fusions. In this research, we investigated the evolutionary trait of the ancestral Y and neo-Y chromosomes to reveal the Y-keeping process.

We identified the three functional gene sequences (*DDX3Y*, *UTY*, and *TSPY*) and the three pseudogene sequences (*SRY*, *EIF2S3Y*, and *USP9Y*) in about 300 kb of the ancestral Y euchromatic region by BAC sequencing. To identify a novel sex-determining gene, we confirmed whether a male-specific variation in nucleotide sequences and copy number was seen in three sex-differentiation related genes on the neo-sex chromosomes, *CBX2*, *SOX8*, and *SOX9*. In all three genes, no difference was found in the genomic copy number between the sexes by qRT-PCR. PCR and sequencing detected 38 male-specific SNPs in eight genes including *SOX8* from the centromeric region, suggesting that recombination suppression was initiated between the neo-X and neo-Y. We found three substitutions in 1395 bp coding sites and ten substitutions in 3313 bp noncoding sites between neo-X and neo-Y of *SOX8* by BAC sequencing. In contrast, no male-specific SNP was observed in 13 genes including *CBX2* and *SOX9* from middle and telomeric regions. To evaluate whether the neo-sex chromosomes function as pseudoautosomal region (PAR), the variation in GC content, which positively correlates with recombination activity, was detected using 116 genes from the centromeric, middle, and telomeric regions of neo-sex chromosomes. As compared with the autosomal homologous regions in mouse and rat, the telomeric region had the sequence evolution toward GC-richness, indicating that this region acquired high level of recombination activity. Our results suggested that novel sex-determining region and putative PAR were formed in the centromeric and telomeric region of neo-Y, respectively.