

Aleksandra Maria Krocak

Struktura i ewolucja genomów mitochondrialnych na przykładzie wybranych rzędów ptaków

STRESZCZENIE

Ze względu na małe rozmiary, stały skład genów i brak intronów uważa się, że genom mitochondrialny kręgowców dąży w czasie ewolucji do jak najbardziej kompaktowej organizacji. Dlatego rearanżacje i duplikacje genów powinny zdarzać się w nim rzadko, a jeśli już wystąpią, to powinny być szybko eliminowane. Jednak sekwencje mitogenomów różnych grup kręgowców uzyskane w ostatnich latach ujawniły, że wiele z nich zawiera zduplikowane regiony. Najbardziej interesującą grupę stanowią ptaki (Aves), ponieważ ich genomy mitochondrialne różnią się od innych kręgowców rearanżacją genów. Najpowszechniejszy ptasi porządek genów, zidentyfikowany po raz pierwszy u kury (*Gallus gallus*), był uważany za ancestralny dla wszystkich ptaków. Jednak u przedstawicieli wielu rzędów odnotowano inne rearanżacje zawierające duplikacje regionu kontrolnego i/lub przyległych do niego kilku genów. Powtarzające się regiony można łatwo przeoczyć z powodu niewłaściwej strategii amplifikacji DNA i sekwencjonowania genomu. Rodzi to pytanie o faktyczną częstość duplikacji w mitogenomach i słuszność obecnego poglądu na ewolucję ptasiego genomu mitochondrialnego.

Dzięki nowej strategii detekcji duplikacji zastosowanej w niniejszej pracy zidentyfikowano wcześniej niewykryte zduplikowane regiony i związane z nimi różne porządki genów w mitogenomach 261 gatunków z 338 przebadanych, reprezentujących 24 rzędy ptaków. Uzyskane wyniki pozwoliły określić jak ewoluowały zduplikowane regiony i pokazały, że duplikacje są znacznie powszechniejsze niż do tej pory przypuszczano. Rozmieszczenie mitogenomów z duplikacjami na ptasim drzewie filogenetycznym sugeruje, iż ostatni wspólni przodkowie ptaków paleognatycznych (Palaeognathae) i głównych grup ptaków neognatycznych (Neognathae) posiadali tandemową duplikację obejmującą region kontrolny i sąsiadujące z nim geny mitochondrialne. Duplikacja ta została prawdopodobnie odziedziczona przez wiele współczesnych linii filogenetycznych ptaków i podlegała u nich niezależnej ewolucji na drodze losowej utraty dodatkowych kopii generując wiele nowych układów genów. Tylko w niektórych liniach pojawiły się niezależnie te same porządki genów.

Analizy ujawniły również, iż regiony kontrolne występujące w tym samym genomie mitochondrialnym u wielu gatunków papugowych (Psittaciformes) i wróblowych (Passeriformes) wykazują bardzo duże podobieństwo względem siebie, co wskazuje, że podlegają homogenizacji (ujednolicaniu) w czasie replikacji genomu. Taka homogenizacja może zachodzić z częstotliwością wyższą niż tempo powstawania nowych gatunków. Jednakże regiony kontrolne sokołowych (Falconiformes) uległy duplikacji przed rozdzieleniem analizowanych taksonów i ewoluowały niezależnie gromadząc mutacje. Skomplikowana ewolucja regionów kontrolnych powoduje, że nie są one dobrymi markerami molekularnymi do odtwarzania drzewa gatunków i wnioskowania o relacjach taksonomicznych.

W niniejszej pracy po raz pierwszy stwierdzono nieznaną wcześniej formę heteroplazmii, którą wykryto u 45 taksonów reprezentujących 12 rzędów ptaków. Polega ona na występowaniu mitogenomów różniących się liczbą genów, tj. wariantów z duplikacją i bez niej. Wariant z pojedynczym układem genów może powstawać w wyniku poślizgu replikacji, wewnątrzchromosomowej rekombinacji i delecji lub nierównego crossing-over.

Duplikacja, zwłaszcza regionu kontrolnego, wydaje się dawać pewne korzyści, np. zwiększać produkcję energii przez mitochondria. Stwierdzono także, że ptaki posiadające duplikacje w mitogenomie żyją dłużej. Wszystkie te odkrycia rzucają nowe światło na ewolucję genomu mitochondrialnego ptaków, a także znaczenie występujących w nim duplikacji. Wskazują, że mitogenom ptaków jest wciąż dynamicznie ewoluującym systemem genetycznym.