

鸟类线粒体 DNA 控制区研究进展

黄族豪¹, 梅文枫¹, 程亚林¹, 刘迺发²

(1. 井冈山大学生命科学学院, 江西吉安 343009; 2. 兰州大学生命科学学院, 甘肃兰州 730000)

摘要 控制区是线粒体 DNA 的非编码区, 进化速度快, 是研究鸟类种系发生最常用的分子标记之一。笔者综述了近年来鸟类线粒体 DNA 控制区的长度变异、结构分区、重复控制区及控制区基因排列顺序 4 个方面的研究进展, 为相关研究提供了参考。

关键词 鸟类; 线粒体 DNA; 控制区

中图分类号 S718.63 **文献标识码** A **文章编号** 0517-6611(2009)08-03427-02

Research Progress on Control Region of Mitochondrial DNA of Avian

HUANG Zu-hao et al (College of Life Sciences, Jinggangshan University, Jian, Jiangxi 343009)

Abstract Control region was the non-coding region of mitochondrial DNA with a rapid evolution speed, it was one of most commonly used molecular markers to study birds phylogeny. The research progress of 4 aspects such as length variation, structural division, repeated control region and gene arrangement order of control region of birds mitochondrial DNA were summarized, the study provided a reference for the related research.

Key words Birds; Mitochondrial DNA; Control region

控制区 (control region) 是线粒体 DNA (mitochondrial DNA, mtDNA) 的主非编码区 (major non-coding region), 包含 mtDNA 转录与复制的调控元件, 也称为 D-loop 区 (displacement-loop region), 因该区域的 A、T 含量高, 又被称为 A + T 丰富区 (A + T rich region)。控制区基因所受进化压力较小, 其遗传变异相比编码序列更大, 是线粒体 DNA 分子进化速度最快的区域, 其碱基替换率是线粒体其他基因的 2.8 ~ 5.0 倍^[1]。线粒体 DNA 控制区是研究鸟类种系发生最常用的分子标记之一。笔者综述了近年来鸟类线粒体 DNA 控制区的长度变异、结构分区、重复控制区和控制区基因排列顺序 4 个方面研究的进展, 以期对相关研究提供参考资料。

1 长度变异

控制区是整个线粒体基因组序列和长度变异最大的区域^[2]。动物中盲鳗 (*Myxine glutinosa*) 的线粒体 DNA 控制区长达 3 628 bp^[3], 白鲟 (*Psephurus gladius*) 的仅为 767 bp^[4]。大部分鸟类控制区大小在 1.0 ~ 1.5 kb^[2], 但许多研究表明猛禽的控制区长度超过 1.5 kb^[5-6]。短耳鸮 (*Asio flammeus*) 的长达 3 288 bp^[6], 是鸟类中最长的。鸡形目鸟类控制区一般在 1.1 kb 左右^[7]。同属鸟类控制区长度一般比较保守, 如石鸡属 (*Alectoris*) 鸟类控制区的长度为 $1\ 155 \pm 2$ bp^[2], 但也有例外, 如长耳鸮 (*Asio otus*) 控制区长度 (2 926 bp) 比短耳鸮的短 362 bp^[6]。

鸟类控制区长度变异可能是由于在其 5' 和 3' 端的侧翼区域有碱基片段插入或缺失, 也可能是因为 5' 端串联重复次数不同所致^[1-2]。翻石鹑 (*Arenaria interpres*) 和黑腹滨鹑 (*Calidris alpina*) 控制区 5' 端有大约 65 bp 的缺失^[8]。Dejardins 等^[7] 发现原鸡 (*Gallus gallus*) 和鹌鹑 (*Coturnix japonica*) 控制区的 5' 端有一个 57 bp 的序列缺失。

2 结构分区

Randi E 等^[2] 研究表明, 鸟类线粒体 DNA 控制区包含 3

个分区 (图 1)。

(1) 高变 I 区 (Hypervariable domain I)。该区位于控制区左边 (5' 端), 通常含有串联重复序列, 拷贝数为 1 ~ 8 个。拷贝数在种间及种内个体间都存在差异, 但后者小于前者^[2]。在有些脊椎动物中, 同一个体体内也存在重复序列数目不同的线粒体基因组, 这种现象被称为异质性 (heteroplasmy)。重复序列能够形成发卡结构^[2], 发卡结构引起的高频率回复突变可能是异质性形成的原因。父本 mtDNA 的渗漏也可能造成异质性^[9]。一般每个重复序列中都含有一个保守的终止结合序列 (termination associated sequences, TAS), 而 TAS 可能是与 H-链复制终止有关的信号^[10]。

(2) 中央保守 II 区 (Central conserved domain II)。该区位于 TAS 和重链复制起始区 (origin of H-strand replication, O_H) 之间, 包含多个保守序列区 (conserved sequence blocks, CSB)。在进化上高度保守, 并且富含 G, 而 A 含量较低。鸟类 II 区的几个保守区 (F、E、D 和 C) 与哺乳动物及其他鸟类相似^[2]。

(3) 保守序列 III 区 [Conserved sequence blocks (CSB) domain III]。该区位于控制区右翼 (3' 端), 一般包含 3 个 CSB (CSB 1、2、3)、 O_H -L-链启动子 (light strand promoter, LSP) 和 H-链启动子 (high strand promoter, HSP)。CSB 1 是最保守的成分, 几乎所有的脊椎动物都含有 CSB1, 但肺鱼例外, 它只有 CSB 2、3^[10]。两栖类和哺乳类 HSP 的转录起始位点位于 tRNA^{Phe} 基因上游 35 nt 处, 而鸡的在 tRNA^{Phe} 基因上游 156 nt 处^[10]。

一般情况下, I 区富含 A C, II 区富含 C T, III 区富含 A T 且 G 含量较低^[1]。鸟类线粒体控制区 3 个分区的进化速率存在很大差异^[2]。II 区的进化速率最快, 其次是 III 区, I 区最保守。黄族豪等^[11] 分析石鸡 (*Alectoris chukar*) 和大石鸡 (*A. magna*) 的 mtDNA 控制区遗传变异发现, I 区、II 区和 III 区的序列变异率分别为 5.70%、0.64% 和 3.22%, I 区是 II 区的 8.9 倍。

3 重复控制区

大多数动物都只有 1 个控制区, 但 Mindell 等^[12] 发现单

基金项目 国家自然科学基金项目 (30760036、30530130); 江西省教育厅科技项目 (赣教技字 2007-323)。

作者简介 黄族豪 (1975-), 男, 湖南新宁人, 副教授, 从事动物遗传学研究。

收稿日期 2008-11-26

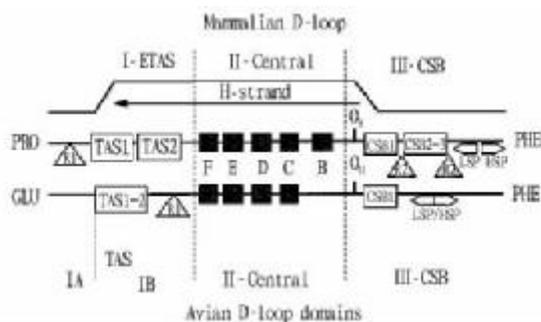


图1 鸟类与哺乳类动物线粒体 DNA 控制区基因组比较^[2]

Fig.1 Schematic comparison between mtDNA D-loop organizations in mammals and Galliformes^[2].

形目、鸚形目、鷓形目和雀形目一些鸟类的 tRNA^{Glu} 和 tRNA^{Phe} 之间有一个长度多变的非控制区 (ψ CR)。最近, Singh 等^[13] 发现芦莺 (*Acrocephalus scirpaceus*) 和黑头莺 (*Sylvia atricapilla*) 的线粒体基因组中有 2 个完全相同的控制区序列, 因此, 他们认为雀形目鸟类线粒体基因的序列需重新修正。研究发现一些蛇类、海参、鱼和昆虫等其他动物也存在 2 个控制区的现象^[14-17]。许多动物 2 个控制区的序列相似性非常高, 超过 80%, 有些则完全一样^[17]。Kumazawa 等^[14] 认为冲绳烙铁头 (*Ovophis okinavensis*) 的 2 个控制区可能已存在 70 万年, 一些昆虫的 2 个控制区存在时间更长, 达 210 万年^[15]。Boore^[18] 针对线粒体中具有多个控制区的现象提出了 3 种可能的机制: 串联重复 (tandem duplication)、二聚作用 (dimerization) 和不合逻辑的再结合 (illegitimate recombination)。

4 基因顺序

大多数动物线粒体 DNA 基因排列的顺序基本一致, 但鸟类与其他脊椎动物的不同 (图 1)。哺乳动物 mtDNA 中 *Cytb* 和 *ND5* 基因由 tRNA^{Glu} 和 *ND6* 隔开, 而原鸡 *cytb* 和 *ND5* 两个基因是连续的, 并且 tRNA^{Glu}-*ND6* 基因紧接控制区, 顺序为 *cytb*/tRNA^{Thr}/tRNA^{Pro}/*ND6*/tRNA^{Glu}/*CR*/tRNA^{Phe}/12s rRNA。在鹤鹑^[7]、雪雁^[19]、鹌类^[8] 和雀形目鸟类^[20] 的 mtDNA 中均发现这一基因排列顺序, 证明这种基因排列顺序在鸟类中可能是一个普通现象, 且这种现象必定发生在鸟类进化的早期^[1]。Marshall 等^[20] 认为这种排序增加了 tRNA^{Glu} 基因序列的分化, 他们发现苍头燕雀 (*Fringilla coelebs*) 和欧金翅雀 (*Carduelis chloris*) tRNA^{Glu} 基因序列的差异达 17.6%。Quinn 等^[19] 指出这可能是功能性限制减少的结果, 因为 tRNA^{Glu} 与任何基因的转录过程都无关。

一些鸟类存在 2 个控制区, 由于基因重排形成不同的基因顺序^[12,16]。Mindell 等^[12] 分析 12 目 100 多种鸟类 mtDNA 部分片段, 在猎鹰 (*Falco peregrinus*) 和灰头阔嘴鸟 (*Smithornis sharp-ei*) 中发现一种新的排列顺序, 控制区转座到 tRNA^{Thr} 和 tRNA^{Pro} 之间, 即: *cytb*/tRNA^{Thr}/*CR1*/tRNA^{Pro}/*ND6*/tRNA^{Glu}/*CR2*/tRNA^{Phe}/12s rRNA。Eberhard 等^[16] 在 4 种亚马逊鸚鵡 (*Amazona* spp.) 中发现了另一种排列顺序: *cytb*/tRNA^{Thr}/*CR1*/tRNA^{Pro}/*ND6*/tRNA^{Glu}/*CR2*/tRNA^{Phe}/12s rRNA。Abbott 等^[21] 在 5 种信天翁 (*Thalassarche* spp.) 中又发现一种鸟类线粒体 DNA 基因排列顺序: *cytb*/tRNA^{Thr}/tRNA^{Pro}/*ND6*/tRNA^{Glu}/*C*

R1/tRNA^{Thr}/tRNA^{Pro}/*ND6*/tRNA^{Glu}/*CR2*/tRNA^{Phe}。Mindell 等^[12] 认为线粒体 DNA 控制区基因多种排列在不同鸟类间有着多重的独立起源, 并指出基因排列顺序对研究鸟类系统发生有用, 如可以区分雀形目鸟类中的鸣禽和亚鸣禽。

参考文献

- [1] 李庆伟, 马飞. 鸟类分子进化与分子系统学 [M]. 北京: 科学出版社, 2007.
- [2] RANDI E, LUCCHINI V. Organization and evolution of the mitochondrial DNA control region in the avian genus *Alectoris* [J]. J Mol Evol, 1998, 47 (4): 449-462.
- [3] DELARBRE C, RASMUSSEN A S, ARNASON U, et al. The complete mitochondrial genome of the hagfish *Myxine glutinosa*: Unique features of the control region [J]. J Mol Evol, 2001, 53 (6): 634-641.
- [4] PENG Z, LUDWIG A, WANG D, et al. Age and biogeography of major clades in sturgeons and paddlefishes (Pisces: Acipenseriformes) [J]. Mol Phylogenet Evol, 2007, 42 (3): 854-862.
- [5] HARING E, KRUCKENHAUSER L, GAMAUF A, et al. The complete sequence of the mitochondrial genome of *Buteo buteo* (Aves, Accipitridae) indicates an early split in the phylogeny of raptors [J]. Mol Biol Evol, 2001, 18 (10): 1892-1904.
- [6] 孙毅, 肖冰, 郑俊杰, 等. 鸚形目两种鸟类线粒体基因组全序列测定与比较研究 [J]. 中国科学 C 辑: 生命科学, 2004, 34 (6): 527-536.
- [7] DESJARDINS P, MORAI S R. Nucleotide sequence and evolution of coding and noncoding regions of a quail mitochondrial genome [J]. J Mol Evol, 1991, 32 (2): 153-161.
- [8] WENINK P W, BAKER A J, TILANUS M G J. Mitochondrial control region sequences in two shorebird species, the turnstone and the dunlin, and their utility in population genetic studies [J]. Mol Biol Evol, 1994, 11: 22-31.
- [9] BROWN J R, BECKENBACH K, BECKENBACH A T, et al. Length variation, heteroplasmy and sequence divergence in the mitochondrial DNA of four species of sturgeon (Acipenser) [J]. Genetics, 1996, 142 (2): 525-535.
- [10] 张芳, 米志勇. 动物线粒体 DNA 的分子生物学研究进展 [J]. 生物工程进展, 1998, 18 (3): 25-31.
- [11] 黄族豪, 刘迺发, 龙进, 等. 从线粒体 DNA 控制区基因比较石鸡和大石鸡的遗传变异 [J]. 江西农业大学学报, 2006, 28 (3): 420-424.
- [12] MINDELL D P, SORENSON M D, DIMICHEFF D E. Multiple independent origins of mitochondrial gene order in birds [J]. PNAS, 1998, 95: 10693-10697.
- [13] SINGH T R, SHNEOR O, HUCHON D. Bird mitochondrial gene order: insight from 3 warbler mitochondrial genomes [J]. Mol Biol Evol, 2008, 25 (3): 475-477.
- [14] KUMAZAWA Y, OTA H, NISHIDA M, et al. Gene rearrangements in snake mitochondrial genomes: highly concerted evolution of control-region-like sequences duplicated and inserted into a tRNA gene cluster [J]. Mol Biol Evol, 1996, 13: 1242-1254.
- [15] CAMPBELL N J H, BARKER S C. The novel mitochondrial gene arrangement of the cattle tick, *Boophilus microplus*: fivefold tandem repetition of a coding region [J]. Mol Biol Evol, 1999, 16: 732-740.
- [16] EBERHARD J R, WRIGHT T F, BERMINGHAM E. Duplication and concerted evolution of the mitochondrial control region in the parrot genus *Amazona* [J]. Mol Biol Evol, 2001, 18: 1330-1342.
- [17] SHAO R, BARKER S C. The highly rearranged mitochondrial genome of the plague thrips, *Thrips imaginis* (Insecta: Thysanoptera): convergence of two novel gene boundaries and an extraordinary arrangement of rRNA genes [J]. Mol Biol Evol, 2003, 20: 362-370.
- [18] BOORE J L. The duplication/random loss model for gene rearrangement exemplified by mitochondrial genomes of deuterostome animals [C]// SANKOFF D, NADEAU J H. Comparative genomics. Dordrecht, The Netherlands: Kluwer Academic Publishers, 2000.
- [19] QUINN T W, WILSON A C. Sequence evolution in and around the mitochondrial control region in birds [J]. J Mol Evol, 1993, 37: 417-425.
- [20] MARSHALL H D, BAKER A J. Structural variation and conservation in the mitochondrial control region of fringilline finches (*Fringilla* spp.) and the greenfinch (*Carduelis chloris*) [J]. Mol Biol Evol, 1997, 14 (2): 173-184.
- [21] ABBOTT C, DOUBLE M C, TRUEMAN J W H, et al. An unusual source of apparent mitochondrial heteroplasmy: duplicate mitochondrial control regions in *Thalassarche* albatrosses [J]. Mol Ecol, 2005, 14: 3605-3613.