

Transpozomy a speciace

Petra Gajdošová

October 2018

Transpozomy nebo transponovatelné elementy (TE) jsou DNA sekvence, které jsou schopné se pohybovat po genomu a taky se v genomu sami replikovat. Mohou být zdrojem mnohých genomových novinek, hrají roli při udržování telomer, nebo při regulaci genové exprese ale taky při dějích jakými jsou chromozomální přesmyky.

Transponovatelné elementy můžeme rozdělit do dvou základních tříd: DNA transpozomy a retrotranspozomy. DNA transpozomy fungují na principu vystríhni a vlož zatímco retrotranspozomy používají RNA intermediat k tomu aby se zkopiřovali a až následně se vložili na další místo v genomu.

U retrotranspozomu je známo 5 hlavních řádu: LINEs (Long INterspersed elements), SINEs (Short INterspersed elements), PLEs (Penelopes), LTR (Long Terminal Repeat) retrotranspozomy a YR (tYrosinove rekombinace), které jsou také známe jako DIRS (Dictyostelium Intermediate Repeat Sequence).

Každý z řádu je rozdelen do super-rodin. U zvířat jsou nejrozšířenější Gypsy, Copia a BEL/pao super-rodiny LTR retrotranspozomu. Tyto TE jsou obklopeny dvěma přímými LTR mezi kterými jsou 2 čtecí rámce a často krát úsek gag (kóduje virům podobnou partikule) nebo pol (kóduje reverzní transkriptázu) a další části potřebné pro vkládání sekvence do genomu.

Transponovatelné elementy byly důležitým faktorem při evoluci a vedly například k získání imunitního systému V(D)J a savčí placenty.

Rychlý narůst aktivity TE způsobil u D.melanogaster a obratlovců například genovou destabilizaci a stavy neslučitelné ze životem u hybridních generací. U D.melanogaster je popsáný jev, kde u hybridních generací dochází k sterilitě, přičemž významný vliv má teplota, vysoká teplota vede k zvyšování sterility, zatímco nižší teplota vedla dokonce k inhibici exprese nevýhodných genů, to je způsobeno právě TE elementy, které ovlivnili genom jednoho rodiče jinak než u druhého, co vedlo k nekompatibilitě mezi genomy.

Změny prostředí, či už teplotní, nebo jiné stresové faktory mohou vést k zničení epigenetické kontroly, která potlačuje činnost TE a to může působit rychlý narůst aktivity TE a následně urychlení speciace. Takto zvýšená aktivita TE může vést k zvýšení diverzifikace chromozomu a k případné speciaci jak se ukazuje u D.melanogaster, kukuřice a u primátu. U kukuřice způsobují inzerce TE do genu pro pigment různé zbarvení obilek. Vložením TE elementů přímo do genu, nebo vložení do jeho blízkosti může docházet k změně exprese genu, nebo k vzniku inverzi v genomu, díky čemuž mohou být některé chromozomální přestavby upřednostněny.

Na příkladu některých antarktických druhů rodu Trematomus, které byly vystavení střídaní arktických a subarktických podmínek a tak vystavení stresu vnějšího prostředí došlo k výrazné diferenciaci a speciaci, lze sledovat několik rodin TE, které jsou rozšířené v genomu těchto druhů. Pro porovnávání aktivity TE byly zvoleny taky druhy z rodu Trematomus, které nenesou AFGP (antifreeze glykoprotein) protein, na rozdíl od výše zmíněných antarktických druhů.

U druhů, které byli vystaveni stresu, byly pozorovány 2 základní typy TE, přičemž jeden z nich, DIRS1, byl převážně v centromerických a precentromerických oblastech chromozomu. Množství DIRS1 bylo v genomu vyšší, mohl být upřednostňován díky své poloze v blízkosti centromery.

Při náhlém vzrůstu aktivit TE DIRS1 po odstranění epigenetických značek, která mají často pod kontrolou TE, z důvodu vystavení organizmu stresovým podmínkám, mohlo umístění DIRS1 přispět k vzniku DSB(double strand breaks), které by mohly být pomocí buněčných opravných procesů, které jsou blízké nekombinačním procesům, přispět ke genomovým změnám jako jsou centrické nebo tandemové fúze.

Chromozomální přesmyky přispívají k posilnění reprodukční bariery mezi druhy a vedly k speciaci u obratlovců a taky mohly doprovázet speciaci u Trematomus. K tomu aby bylo možné podrobněji poskládat evoluční historii Trematomus, by se muselo využít skenovaní celých genomů a pro přesnější zjištění přestavby chromozomu by bylo nutné porovnávat chromozomy mezi sebou, což je díky podobnosti chromozomu nelehká úloha.

Pro objasnění speciace existují dva základní teorie: PG(phyletic gradualism) a PE(punctuated equilibria). Dle PG teorie se mutace kumulují v organizmu až nakonec dojde k diferenciaci a speciaci. PE teorie říká že diferenciace a speciaci jsou v statických krocích mezi kterými nedochází k žádným větším změnám v organizmech.

Pokud se přesuneme k savcům a uvážíme PE teorii jako přesnější teorii pro popis evoluce savců a hypotézy o vlivu TE na speciaci, mělo by být možné najít vztah mezi vzrůstem TE aktivity a speciací savčích druhů.

Pro hledání vztahu se vytvořili dva nové parametry: RRS(relative rate of speciation) a DI (densiti of insertion). Pomocí těchto parametrů je pak možné vyjádřit míru speciaci a inzerce TE.

Pokud chceme pozorovat kdy docházelo k inzercím v genomu, je dobrá pozorovat odchylku od konsenzus sekvence daného TE. Pokud se TE liší od konsenzus sekvence o méně než 1% pak jde o mladší inzerci a pokud se liší o méně než 5% pak jde o starší inzerci.

Pro třídu savců se porovnalo 29 taxonomických rodin a ukázalo se že taxon s vyšší speciační rychlostí měl vztah s "hot" genomem, tedy s větší TE aktivitou a naopak.

Pro lepší odhad se použili porovnání RRS a předpokládalo se, že vyšší RRS znamená vyšší aktivitu TE a naopak. Pomoci Wilcoxon signed-rank testu se testovala speciační rychlosť a míra inzercí TE. 11 páru z 16 vykazovalo vysokou korelaci mezi mírou speciaci a TE inzercemi. Pokud se do testu přidali i výhynulé druhy, počet páru se zvýšil na 20 a 18 páru ukazovalo vysokou korelaci. Došlo tedy k správnému začlenění výhynulých druhů a to zvýšilo souvislost mezi aktivitou TE a mírou speciaci u savců (RRS hodnotou).

TE aktivita probíhá střídáním aktivnějších a tlumených fází, co podporuje teorii PE. Pokud byly prvky TE méně umlčeny mohlo docházet k zvýšení aktivitě a vzniku mnoha inzercí a zvýšila se tak schopnost reagovat na prostředí a selektivní tlaky, zatímco umlčení TE by vedlo k statické fázi. Druhy nesoucí jeden genom v statické fázi by byly méně schopné reagovat na změny a mohlo by dojít k jejich výhynutí a tedy aktivita TE mohla ovlivňovat speciaci a dnešní variabilitu u savců a i nadále může ovlivňovat vývoj genomu.

Zdroje:

Antonio Serrato-Capuchina, Daniel R. Matute : The Role of Transposable Elements in Speciation

J. Auvinet, P. Graça, L. Belkadi, L. Petit, E. Bonnivard, A. Dettaï, W. H Detrich, III, C. Ozouf-Costaz,D. Higuet : Mobilization of retrotransposons as a cause of chromosomal diversification and rapid speciation: the case for the Antarctic teleost genus Trematomus

Marco Ricci, Valentina Peona, Etienne Guichard, Cristian Taccioli, Alessio Boattini : Transposable Elements Activity is Positively Related to Rate of Speciation in Mammals