マイクロサテライトDNAの進化

マイクロサテライトDNAは1-6 bpの短い塩基の繰り返しであるが、突然変異率が高く、真核生物のゲノム上に多くあるため、集団。近縁種間の進化的関係を調べるために広く遺伝的マーカーとして用いられている。マイクロサテライトDNAの特に近縁種間のマーカーとしての有用性を調べるために、ヒト、チンパンジー、オランウータンのゲノム配列を用いて、マイクロサテライト遺伝子座の種間の保存および変異の程度、系統間の塩基の繰返しの増減の速度を調べた。

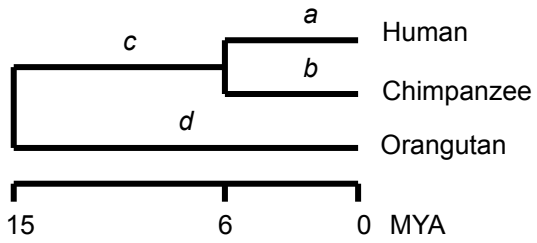

Figure 1. The evolutionary relationships of human, chimpanzee, and orangutan.
a: human lineage, *b*: chimpanzee lineage, *c* and *d*: common ancestor lineage.

(1) マイクロサテライト遺伝子座の遺伝子座の増減の速度

以下の表に示すように、ヒトとチンパンジーの系統ともに、遺伝子座の増加の速度が減少の速度よりも高い。繰り返しの単位が大きい遺伝子座ほど増加と減少の速度の差が大きくなる傾向がある。また、増加、減少の速度ともに、ヒトよりもチンパンジーのほうが高い。

Table 1: Rates of gain and loss of microsatellite loci per year in the orthologous genomic regions in the human and chimpanzee lineages

Repeat unit	Human		Chimpanzee		Common ancestor	
	Gain	Loss	Gain	Loss	Gain	Loss
Mononucleotide	2.5×10^{-1}	1.6×10^{-2}	2.7×10^{-1}	1.6×10^{-2}	1.8	2.6
Dinucleotide	3.2×10^{-2}	8.2×10^{-4}	3.4×10^{-2}	8.4×10^{-4}	4.2×10^{-2}	1.1×10^{-1}
Trinucleotide	5.6×10^{-3}	1.4×10^{-4}	6.1×10^{-3}	1.5×10^{-4}	4.2×10^{-3}	1.5×10^{-2}
Tetranucleotide	3.3×10^{-3}	4.4×10^{-5}	3.9×10^{-3}	5.2×10^{-5}	6.9×10^{-4}	6.7×10^{-3}
Pentanucleotide	1.3×10^{-3}	1.5×10^{-5}	1.6×10^{-3}	1.8×10^{-5}	1.7×10^{-4}	1.9×10^{-3}

(2) マイクロサテライト遺伝子座における繰り返し数の増減

以下の表に示すように、ヒトの系統では、繰り返し数の増加の速度が減少の速度よりも高い。チンパンジー系統では、繰り返しの単位が1-3塩基の遺伝子座では増加の速度が減少の速度よりも高いが、繰り返しの単位が4-5塩基の遺伝子座では減少の速度が増加の速度を上まっている。繰り返しの単位が1-3、5塩基の遺伝子座では、増減の速度共に、チンパンジーのほうがヒトよりも高い。しかし、繰り返しの単位が4塩基の遺伝子座では、ヒトの系統のほうがチンパンジーの系統よりも高い。

Table 2. Rates of gain and loss of repeats per locus per year in the orthologous genomic regions in the human and chimpanzee lineages

Repeat unit	Human		Chimpanzee		Common ancestor	
	Gain	Loss	Gain	Loss	Gain	Loss
Mononucleotide	1.4×10^{-9}	8.8×10^{-10}	2.0×10^{-9}	9.0×10^{-10}	3.8×10^{-9}	4.1×10^{-9}
Dinucleotide	8.2×10^{-10}	4.6×10^{-10}	9.9×10^{-10}	6.2×10^{-10}	3.6×10^{-10}	4.3×10^{-10}
Trinucleotide	1.1×10^{-9}	8.0×10^{-10}	1.6×10^{-9}	8.7×10^{-10}	5.2×10^{-10}	6.2×10^{-10}
Tetranucleotide	9.0×10^{-9}	3.7×10^{-9}	1.2×10^{-8}	5.2×10^{-9}	2.1×10^{-9}	3.1×10^{-9}
Pentanucleotide	1.0×10^{-8}	2.9×10^{-9}	1.1×10^{-8}	3.5×10^{-9}	1.0×10^{-9}	3.5×10^{-9}