

DOI: 10.3969/j.issn.1000-3142.2014.03.002

刘玉玲,韩兴杰,李同建,等. 植物多倍体中的基因组印记[J]. 广西植物,2014,34(3):290–293

Liu YL, Han XJ, Li TJ, *et al.* The genomic imprinting in polyploid plants[J]. *Guihaia*, 2014, 34(3):290–293

植物多倍体中的基因组印记

刘玉玲^{1,2}, 韩兴杰², 李同建², 徐玲玲², 廖亮^{2*}

(1. 江西农业大学 园林与艺术学院, 南昌 330045; 2. 九江学院 生命科学学院, 江西 九江 332000)

摘要: 植物多倍体在自然界中广泛存在,这说明拥有多套遗传物质使得多倍体的适应进化具有优势。新多倍体形成后,一些基因组范围的变化较迅速地发生在多倍体形成开端,另一些在长期进化中发生。由于受到遗传、表观等因素的影响,亲本对于新形成多倍体基因组的贡献不均衡。这种偏向于某个亲本基因组的显性优势,称为基因组印记。植物多倍体中的基因组印记表现为基因组偏向性的序列消除、不均衡基因表达、基因沉默,这些受到基因组合并及DNA甲基化、核仁显性等表观因素影响。本文旨在为多倍体基因组进化及育种的相关研究提供参考。

关键词: 多倍体; 基因组印记; 表观遗传

中图分类号: Q943 **文献标识码:** A **文章编号:** 1000-3142(2014)03-0290-04

The genomic imprinting in polyploid plants

LIU Yu-Ling^{1,2}, HAN Xing-Jie², LI Tong-Jian², XU Ling-Ling², LIAO Liang^{2*}(1. *College of Landscape and Art, Jiangxi Agricultural University, Nanchang 330045, China;**2. College of Life Sciences, Jiujiang University, Jiujiang 33200, China*)

Abstract: Polyploidy is prevalent in nature, which reveals that there is an evolutionary advantage of having multiple sets of genetic materials for adaptive evolution in plants. When a new polyploid formed, many of genome-wide changes arose following the onset of polyploid formation, whereas others emerged on a longer evolutionary timescale. Owing to the influence of genetic and epigenetic mechanisms, the contributions of the parental genomes to the new formed polyploid were not equal. The dominance advantage of the biased parental genome was described as genomic imprinting. Genomic imprinting in polyploid plants showed the genome sequence of bias eliminating, imbalanced gene expression and gene silencing, which appeared to be caused by genome merger and epigenetic mechanisms: DNA methylation, nuclear dominance. This paper aimed to provide a reference for the research of genome evolution and polyploid breeding in plants.

Key words: polyploidy; genomic imprinting; epigenetic inheritance

多倍化与杂交是植物适应和进化的潜在动力,在新表现型出现、生态多元化、新生态位入侵以及物种形成等方面起重要作用(Adams *et al.*, 2005; Jackson *et al.*, 2010)。研究发现被子植物中超过70%的物种经历至少一次的多倍化(Masterson, 1994),拟南芥、水稻和玉米就是现存古多倍体的例证(Blanc *et al.*,

2004)。多倍体植物在自然界中广泛存在,说明拥有多套遗传物质使其适应进化具有明显优势(Peng *et al.*, 2008)。多倍化带来的染色体数目增加及随后发生的基因组冗余,一直以来被认为是开花植物进化的显著特征。近年来,科学家对多倍体植物的研究,主要集中于拟南芥属(Ossowski *et al.*, 2010)和根兰属

收稿日期: 2013-09-27 修回日期: 2013-11-13

基金项目: 国家自然科学基金(30860027, 31260044); 江西省自然科学基金(2009GZN0080)。

作者简介: 刘玉玲(1986-), 女, 江西南昌人, 硕士研究生, 主要研究方向为植物分子进化, (E-mail) yuli610@126.com。

*通讯作者: 廖亮, 博士, 教授, 研究方向为植物分子进化, (E-mail) LiaoL58@163.com。

(Paun *et al.*, 2011) 物种以及芸薹属 (Wang *et al.*, 2011)、小麦属 (Liu *et al.*, 2009)、稻属 (Zhu *et al.*, 2005)、棉属 (Chaudhary *et al.*, 2009) 等作物, 涉及多倍体植物系统关系、物种分化、杂交事件及基因渗入等方面 (Buggs *et al.*, 2012; Sang, 2002; Soltis *et al.*, 2009)。

基因组加倍形成的同源多倍体以及杂交形成的异源多倍体, 使得来自不同亲本的多套基因组在一个普通的细胞核内同时存在并结合, 由于细胞质、细胞核相异, 常常出现基因组不稳定、染色体不平衡而导致生殖失败 (Osborn *et al.*, 2003)。因此, 新形成的多倍体基因组应对这些“基因组冲击” (genomic shock), 显示出快速的基因组变化, 包括染色体结构重排、序列消除、基因沉默及其它表达变化, 一些基因组变化较迅速地发生在多倍体形成开端, 另一些在随后几代中发生 (Osborn *et al.*, 2003; Peng *et al.*, 2008; Rieseberg, 2001)。对人工合成新多倍体及自然形成的多倍体进行研究, 可以获得进化各阶段的基因表达变化数据 (Adams, 2007)。

根据孟德尔遗传定律, 后代多倍体中来自亲本双方基因组的贡献应该是均等的 (Chen, 2007), 而研究发现, 由于受到遗传、表观等因素的影响, 可能会出现偏向于某个亲本基因组的显性优势, 这被称为基因组印记 (genomic imprinting) (Comai *et al.*, 2000; Reik *et al.*, 2001)。本文就植物多倍体中亲本基因组表现出的基因组印记进行综述, 旨在为多倍体基因组进化及育种相关的研究提供参考。

1 序列消除

在多倍体的形成过程中, 由于杂交及倍性水平增加的影响, 会产生大量具有相似或冗余功能的重复基因拷贝, 而染色体特异或基因组特异的序列消除则伴随多倍体的形成而快速发生, 这有利于减少“部分同源”染色体配对, 并同时促进同源染色体配对, 从而维持新生基因组的稳定和进化 (Eckardt, 2001; Feldman *et al.*, 1997)。人工合成异源多倍体小麦中发现高达 14% 的基因组或染色体特异 DNA 序列的快速消除 (Feldman *et al.*, 1997)。玉米在多倍化发生后约 1 100 万年内丢失了近半数的重复基因 (Lai *et al.*, 2004)。

序列消除不是随机的过程, 低拷贝的非编码序列更易丢失, 且倾向于定向消除来自一个亲本基因

组的序列 (刘爱华等, 2004)。小麦与黑麦杂交形成的八倍体黑小麦 (*Triticale*) 基因组倾向于消除来自黑麦的序列 (Bento *et al.*, 2010)。在芸薹属异源多倍体 (亲本为 *Brassica rapa* × *B. nigra*) 中观察到来自父本基因组的片段更易丢失 (Song *et al.*, 1995)。在山羊草 *Aegilops sharonensis* 和 *A. umbellulata* 杂交多倍化得到的多倍体中发现, 14% 母本基因座被消除了, 而父本基因座被消除的比例仅 0.5% (Ozkan *et al.*, 2001)。异源多倍体棉花 (*Gossypium hirsutum*) (染色体组式为 AADD) 形成后倾向于消除 D 基因组的序列 (Hanson *et al.*, 1998)。

2 偏向性表达

经历一轮多倍化后, 多倍体基因组发生部分序列消除及基因丢失, 被保存下来的重复基因经历功能分化, 共同分担祖先的功能, 并为之后的进化提供原料 (Adams *et al.*, 2005; Rapp *et al.*, 2005)。多倍体中重复基因的表达存在均衡表达, 不均衡表达或沉默其中一个拷贝等方式 (Adams *et al.*, 2005)。就基因表达而言, 许多基因在多倍体中不仅仅表现接近于中亲值的加性表达, 通过对比多倍体与亲本间总体基因表达谱发现, 基因偏向某个亲本基因组的非加性表达相当普遍, 显示出父系印记或母系印记 (Vuylsteke *et al.*, 2005)。对小麦 (染色体组式为 AABBDD) 43 832 个重复基因的研究发现, 37% 的重复基因显示出偏向性表达 (Wang *et al.*, 2013)。

人工合成异源四倍体拟南芥及亲本 *Arabidopsis arenosa*、*A. thaliana* 的研究发现, 在多倍体中约 94% 来自 *A. thaliana* 的基因表达得到上调, 表现出极强的 *A. thaliana* 亲本表达优势, 并伴随着对另一亲本 *A. arenosa* 基因组表达的抑制 (Wang *et al.*, 2006)。

同样的很多亲本不均衡贡献的例子来源于对棉花 (染色体组式为 AADD) 的研究。*G. arboreum* 和 *G. thurberi* 杂交形成的四倍体, 与 *G. arboreum* 和 *G. bickii* 杂交形成的四倍体均表现出 *G. arboreum* 的母系印记, 并且 *G. arboreum* × *G. thurberi* 比 *G. arboreum* × *G. bickii* 母系印记程度高很多 (Rapp *et al.*, 2009)。

比较人工合成棉花四倍体 F1 代与距今 100~200 万年的自然四倍体之间 1 383 个基因的表达, 发现有 24% 的基因存在着表达偏向性, 且偏向于 D 基

基因组,而且自然古多倍体表现出的程度更大,这说明基因组的不均衡贡献存在着一定的可重复性(Flagel *et al.*, 2008)。

对棉花 40 对部分同源基因转录积累研究发现,有相当高比例的基因显现出由发育调控的组织器官特异性表达偏向性。9 对基因显示出偏向性表达,5 对偏向于 At 亚组,4 对偏向于 Dt 亚组,其中 A1520 基因,营养组织中优先表达 Dt 亚组,在生殖器官及胚珠中优先表达 At 亚组;*adhA* 基因在合成多倍体的雄蕊中偏向于表达 Dt 亚组,心皮中则偏向于表达 At 亚组(Adams *et al.*, 2003)。

3 沉默及互相沉默

重复基因的沉默发生在多倍体形成初期,说明基因沉默是植物应对多倍化的普遍现象(Jackson *et al.*, 2010)。利用 cDNA-AFLP 技术对于拟南芥的研究证明了存在蛋白质编码基因的沉默(Comai *et al.*, 2000)。

大多数情况下,多倍体中只有一个亲本拷贝沉默(只在小麦中发现存在 2 个亲本部分同源基因拷贝同时沉默的现象)(Adams *et al.*, 2003)。小麦(染色体组式为 AABBDD)43832 个重复基因的研究发现,3%~9%的基因沉默了其中一个拷贝,且来自 A、B 基因组的基因沉默比例要高于 D 基因组(Wang *et al.*, 2013)。

在棉花多倍体(染色体组式为 AADD)中观察到基因器官特异性互相沉默现象(不同器官中表达不同拷贝),花瓣和雄蕊中 At 亚组沉默,心皮中 Dt 亚组沉默(Adams *et al.*, 2003)。沉默的偏向性随基因不同而变化,G8 基因在苞片中 At 亚组沉默,而在花瓣及雄蕊中 Dt 亚组沉默。*myb1* 和 *G7* 基因的沉默类型很相似,Dt 亚组在花瓣中沉默(Adams *et al.*, 2003)。

还有的情况是基因在植物某些器官中沉默,而在其它器官中呈现不同表达水平。在 *Brassica* 中,来自其中一个亲本的 rRNA 基因在某些器官中沉默,而亲本双方的 rRNA 基因在花器官中均有表达(Tucker *et al.*, 2010)。

4 基因组印记产生的原因

植物多倍体基因组印记是在多倍体形成后表现

出倾向于某一亲本基因组进化的现象,其产生的机制及规律还不完全清楚,但据目前的研究可推测,与多倍体形成后的遗传及表观变化相关(Reik *et al.*, 2001)。

从进化的观点来看,基因组合并和基因组加倍在多倍体形成过程中各自影响基因表达变化,而比起倍性水平增加,两个基因组结合带来的影响更大。大多数基因表达依赖调控网络,如转录因子等的参与(Chen *et al.*, 2006)。二倍体拥有大量的调节因子,在多倍体中的数目会呈级数增长。多倍体通过调节亲本基因组间调节因子的效率来调控网络功能。多倍体通过增加作用于不同调控因子的等位基因数目,来达到改变网络功能的目的。同源多倍体的等位基因来自遗传相似的二倍体,这使得这样的改变少于异源多倍体。杂交形成的异源多倍体经历非随机的序列消除、结构重排等调控变化,会获得更多的进化动力(Osborn *et al.*, 2003)。

基因组合并会引起基因组印记现象。例如,来自基因调控因子中遗传突变的缓慢积累,会使该基因在特殊器官中的表达减少甚至被消除,从而某个亲本的贡献被优先抑制(Wang *et al.*, 2006)。来自不同亲本的重复基因有不同的氨基酸序列,如果一个基因拷贝在新形成的基因组中,母本的序列能与周围其它序列共同适应,则母本拷贝倾向于被表达,父本拷贝则被沉默(Buggs *et al.*, 2012)。在棉花约 1 400 个重复基因的研究中,有 1/4 的基因表现出由于基因组合并而产生的同源表达偏向性,并且在随后的基因组加倍过程中被保留(Flagel *et al.*, 2008)。相似的现象也出现在人工合成的异源四倍体 *Brassica* 中,89%的蛋白质表达差异是由于杂交而不是多倍化(Albertin *et al.*, 2006)。

同源基因的沉默及表达偏向性被称为亚功能化。棉花古多倍体(形成 100~200 万年)与新合成四倍体表达偏向性的研究,说明亚功能化对于基因组的影响是长期的,表达偏向性由基因组合并产生,并在进化过程中逐渐增强(Doyle *et al.*, 2008; Flagel *et al.*, 2008)。

发生亚功能化的同源基因序列之间差异很小,棉花(*G. hirsutum*)中部分同源基因编码序列间的序列差异仅为 1%(Adams *et al.*, 2003)。这说明同源基因表达亚功能化很可能是由表观机制控制,即表观机制不改变 DNA 序列,只是通过 DNA 甲基化、脱乙酰化、组蛋白修饰、染色质包装、剂量效应、

小 RNAs 调节及 RNA 干扰等方式影响基因变化 (Kohler *et al.*, 2012; Mayfield *et al.*, 2011)。基因调控区域产生转座子插入重复序列, 就会产生依赖 DME (DEMETER, 一种 DNA 糖基化酶) 的脱甲基化。DME 介导的母本等位基因的脱甲基化会引发母本等位基因的优势表达。DME 在雌配子体的中央细胞中表达, 会特异消除标记在母本等位基因上的 DNA 甲基化, 而父本等位基因由于精细胞中缺乏 DME 产生 DNA 甲基化, 从而发生沉默 (Kohler *et al.*, 2010)。

基因组印记还与核质互作及核仁显性相关。由于影响转录机制的基因组差异, 如核仁显性, 可能会导致某个亲本基因组的优先转录。核仁显性是种间杂种和多倍体中一套祖先 rRNA 基因转录沉默现象, 细胞质-细胞核与细胞核-细胞核的相互作用诱导产生“基因组冲击”和染色体变异 (染色体变长, 变短), 会产生核仁显性 (Tucker *et al.*, 2010)。

5 讨论与结论

多倍化对于基因组结构及进化有深远的影响。基因组及基因表达变化发生在多倍体形成开端, 另一些改变在随后几代中持续发生 (Doyle *et al.*, 2008)。多倍体中的确存在倾向于某个亲本的偏向性, 但似乎不存在完全的全基因组偏向性。但就基因水平而言, 单个基因表达变化相当大, 至少在一个器官中存在相对大的偏向性。

由于确定亲本来源、区分来自 2 个亲本相似基因组的表达贡献等问题的研究, 存在一定的实验难度, 关于基因组印记的研究对象多为哺乳动物, 植物多倍体基因组各自贡献的信息不完全, 目前大多是基于基因-基因水平。植物中基因组印记的产生机制及规律也还有待更深入的研究。

参考文献:

Adams KL. 2007. Evolution of duplicate gene expression in polyploid and hybrid plants[J]. *J Hered*, **98**(2):136–141

Adams KL, Cronn R, Percifield R, *et al.* 2003. Genes duplicated by polyploidy show unequal contributions to the transcriptome and organ-specific reciprocal silencing[J]. *Proc Nat Acad Sci USA*, **100**(8):4 649–4 654

Adams KL, Wendel JF. 2005. Polyploidy and genome evolution in plants[J]. *Curr Opin Plant Biol*, **8**(2):135–141

Adams KL, Wendel JF. 2005. Novel patterns of gene expression in polyploid plants[J]. *Trend Genet*, **21**(10):539–543

Albertin W, Balliau T, Brabant P, *et al.* 2006. Numerous and

rapid nonstochastic modifications of gene products in newly synthesized *Brassicanaapus* allotetraploids[J]. *Genetics*, **173**(2):1 101–1 113

Bento M, Gustafson P, Viegas W, *et al.* 2010. Genome merger: from sequence rearrangements in triticales to their elimination in wheat-rye addition lines[J]. *Theor Appl Genet*, **121**(3):489–497

Blanc G, Wolfe KH. 2004. Widespread paleopolyploidy in model plant species inferred from age distributions of duplicate genes [J]. *Plant Cell*, **16**(7):1 667–1 678

Buggs RJ, Renny-Byfield S, Chester M, *et al.* 2012. Next-generation sequencing and genome evolution in allopolyploids[J]. *Am J Bot*, **99**(2):372–382

Chaudhary B, Flagel L, Stupar RM, *et al.* 2009. Reciprocal silencing, transcriptional bias and functional divergence of homeologs in polyploid cotton (*Gossypium*) [J]. *Genetics*, **182**(2):503–517

Chen ZJ. 2007. Genetic and epigenetic mechanisms for gene expression and phenotypic variation in plant polyploids[J]. *Annu Rev Plant Biol*, **58**:377–406

Chen ZJ, Ni Z. 2006. Mechanisms of genomic rearrangements and gene expression changes in plant polyploids [J]. *Bioessays*, **28**(3):240–252

Comai L, Tyagi AP, Winter K, *et al.* 2000. Phenotypic instability and rapid gene silencing in newly formed *Arabidopsis* allotetraploids[J]. *Plant Cell*, **12**(9):1 551–1 568

Doyle JJ, Flagel LE, Paterson AH, *et al.* 2008. Evolutionary genetics of genome merger and doubling in plants[J]. *Annu Rev Genet*, **42**:443–461

Eckardt NA. 2001. A sense of self: the role of DNA sequence elimination in allopolyploidization [J]. *Plant Cell*, **13**(8):1 699–1 704

Feldman M, Liu B, Segal G, *et al.* 1997. Rapid elimination of low-copy DNA sequences in polyploid wheat: a possible mechanism for differentiation of homoeologous chromosomes [J]. *Genetics*, **147**(3):1 381–1 387

Flagel L, Udall J, Nettleton D, *et al.* 2008. Duplicate gene expression in allopolyploid *Gossypium* reveals two temporally distinct phases of expression evolution [J]. *BMC Biol*, **6**:16

Hanson RE, Zhao X, Islam-Faridi MN, *et al.* 1998. Evolution of interspersed repetitive elements in *Gossypium* (Malvaceae) [J]. *Am J Bot*, **85**(10):1 364–1 368

Jackson S, Chen ZJ. 2010. Genomic and expression plasticity of polyploidy [J]. *Curr Opin Plant Biol*, **13**(2):153–159

Kohler C, Weinhofer-Molisch I. 2010. Mechanisms and evolution of genomic imprinting in plants [J]. *Heredity (Edinb)*, **105**(1):57–63

Kohler C, Wolff P, Spillane C. 2012. Epigenetic mechanisms underlying genomic imprinting in plants [J]. *Annu Rev Plant Biol*, **63**:331–352

Lai J, Ma J, Swigonova Z, *et al.* 2004. Gene loss and movement in the maize genome [J]. *Genome Res*, **14**(10A):1 924–1 931

Liu AH (刘爱华), Wang JB (王建波). 2004. Sequence elimination and the genomic evolution of allopolyploid plants (序列消除与异源多倍体植物基因组的进化) [J]. *J Wuhan Bot Res (武汉植物学研究)*, **22**(2):158–162