

Nuclear mitochondrial DNA segments に関する基礎研究

中 篤 健（筑波大学生物学類） 指導教員：中田 和人（筑波大学生命環境系）

【背景・目的】

細胞内小器官の一つであるミトコンドリアは、内部に独自の DNA であるミトコンドリア DNA (mtDNA) と呼ばれる核 DNA とは異なる DNA を有している。核 DNA には、mtDNA と相同性の高い配列断片が複数認められ、これを Nuclear mitochondrial DNA segments (NUMT) と呼ぶ。NUMT は、何らかの原因によって mtDNA 配列断片が核 DNA に挿入されて生じたと考えられている。NUMT のサイズは 24 塩基対から mtDNA のほぼ全体を包括するものまで様々存在しており、ミトコンドリアを有するあらゆる真核生物の核ゲノムで認められる。

一般に、遺伝子の周辺領域はその遺伝子の発現制御に関わっていることが知られている。このため、NUMT の挿入位置によっては、核ゲノムにコードされた遺伝子の発現に影響を及ぼす可能性がある。そこで、本研究では、NUMT の位置効果について検証することにした。NUMT には、生殖系列を通じて次世代に伝達され、その種の特長となっている進化的に保存されているものと、ある個体の生涯のうちに体細胞で偶発的に生じるその個体限りのものが存在すると考えられている。今回は、進化的に保存された NUMT について検証した。NUMT が遺伝子攪乱を生じさせている場合には、それが何らかの疾患の原因となったり、あるいは特定の遺伝子の発現を変化させたり機能を失わせたりすることを介して進化や種分化の原動力となっている可能性も考えられる。そこで、NUMT が遺伝子のイントロン中あるいは遺伝子上流 10kbp 内に存在している割合および NUMT が挿入されている位置を検証し、その影響について考察することを目的とした。

【方法】

NCBI にあるマウス、ラット、ヒトの核ゲノムに対して、それぞれの mtDNA 配列をクエリ配列とし、BLAST 検索による相同性比較を実施した。ヒットした相同配列を NUMT とし、それらが遺伝子のイントロン中あるいは遺伝子上流 10kbp 内に位置していた数をカウントし、イントロン全体に対してそれらが占める割合を種間で比較した。また、見出された NUMT のうち、特徴的な性質を有するものについては、その特性に基づいた考察を行った。

【結果・考察】

詳細な結果と考察については発表会にて報告する予定である。