

氏名：金子 聡子 (KANEKO Satoko)  
所属：教育事業部 (統合データベース)  
学位：博士 (理学)  
職名：特任助教  
専門分野：分子進化学  
E-mail：kaneko.satoko@ocha.ac.jp

#### ◆研究キーワード / Keywords

分子進化/集団遺伝  
Molecular Evolution / Population Genetics

#### ◆主要業績

総数 (2) 件

- Masuya H, Sezutsu H, Sakuraba Y, Sagai T, Hosoya M, Kaneda H, Miura I, Kobayashi K, Sumiyama K, Shimizu A, Nagano J, Yokoyama H, Kaneko S, Sakurai N, Okagaki Y, Noda T, Wakana S, Gondo Y, Shiroishi T. A series of ENU-induced single-base substitutions in a long-range cis-element altering Sonic hedgehog expression in the developing mouse limb bud. *Genomics*. 2007 Feb;89(2):207-214.
- Iwase M\*, Kaneko S\*, Kim H, Satta Y, Takahata N.  
Evolutionary history of sex-linked mammalian amelogenin genes  
*Cells Tissues Organs* 2007;186(1):49-59.  
\* M. I. and S. K. contributed equally to this work.

#### ◆研究内容 / Research Pursuits

Makorin 遺伝子群は zinc finger モチーフを持つタンパク質をコードし、多種間で高度に保存された配列を持つ。様々な生物で複数の偽遺伝子の存在が報告されており、マウスでは転写活性を持つ偽遺伝子 Makorin1-p1 が機能遺伝子 Makorin1 の発現調節に関与することが確認されている。偽遺伝子を持つ発現制御機構の進化的な背景の解明を目指し、自然集団由来のマウス 6 系統を用いて Makorin 遺伝子群の配列解析を行った。その結果、Makorin1-p1 は進化的に新しい偽遺伝子であり、その出現以前には、別の偽遺伝子が同様の発現制御を担っていた可能性が示唆された。ラットや霊長類まで解析範囲を広げた結果、Makorin1 遺伝子の mRNA の安定性は Makorin1-p1 に限らず、他の転写される Makorin1 由来 processed pseudogene によっても制御されている可能性があることが分かった。そして、その配列の進化は、出現頻度が高いときには全ての塩基置換は自然選択に対して中立であり、低いときには負の自然選択を受けていることが示唆された。

The transcribed processed pseudogene Makorin1-p1 in mice is shown to stabilize Makorin1 mRNAs. We examined the presence or absence of Makorin1-derived processed pseudogenes in mice, rats, primates and some other mammals. Makorin1-p1 is specific to subgenus *Mus* and emerged 4.5mya. In *Mus caroli*, both Makorin1-p1 and another older Makorin1-derived processed pseudogene are transcribed, demonstrating the rapid generation and turnover. In *Catarrhini*, we found two processed pseudogenes, MKRN4 and MKRNP1, which possess the conserved "functional" the B region. These pseudogenes are transcribed in humans. For MKRN4, conservation of the B region is limited in the comparison between humans and chimpanzees. For MKRNP1, the B region is commonly conserved among primates. We concluded that the evolutionary dynamics of Makorin1-derived processed pseudogenes in other mammals depends on how frequently processed pseudogenes occurred. When they frequently occurred as in rodents, even the region responsible for stability evolved in a neutral fashion. On the other hand, when they rarely occurred as in primates, they are subjected to negative selection, suggesting the functional role.

## ◆研究計画

生物の個別性の理解に向けた一つの試みとして、ヒトのゲノム情報を利用して急激な環境の変化に適応した領域および要因を解明することを目的としている。ヒトゲノムにおいて遺伝子をコードする領域が全体の約2%に過ぎないことを考えると、遺伝子をコードする領域以外にも注目する必要がある。そこで、遺伝子座も含む数10kb以上の大規模な重複領域について分子進化学および集団遺伝的な解析を行うことにより、ヒトが数万年の間に受けた環境の変化に対応した領域を特定することを目指す。