

# 生命科学セミナー

## ゲノム構造多型によるエンハンサーの獲得

毛利 亘輔 博士 Dr. Kousuke Mouri

国立遺伝学研究所

哺乳動物遺伝研究室

日本学術振興会 特別研究員 (PD)

3月23日 (金) 13:00~14:30

京都大学医学・生命科学総合研究棟 (G棟)、セミナー室 B  
Building "G" in the Medical School Campus  
Seminar Room B (2F)

様々な種の特徴的な形態は、種固有のゲノム配列によって決められている。では、どのような配列の違いが形態の多様性を生み出しているのだろうか。近年の大規模なゲノム配列解読の結果、遺伝子コード領域のかなりの割合が種間で保存されている一方で、これらの発現制御を担う非コード領域は非常に多様であることがわかってきた。我々のグループは非コード領域の配列の違いがもたらす形態の変化とそのメカニズムを明らかにすることで、形態多様性を生み出すゲノム配列基盤の解明を目指している。

我々は合指を示す古典的な変異体マウス Hammer toe (*Hm*)に着目し、その原因変異と指の形態を変化させるメカニズムに着目して研究を行った。SNP を基本にした従来の遺伝学的なマッピング手法とゲノム編集技術の組み合わせにより、Sonic hedgehog (*Shh*)遺伝子の上流領域に他染色体由来の 150kb が挿入しているのを明らかにした (Mouri et al., PNAS, 2018)。挿入された 150kb 断片はコード領域を含まない一方で、指間部で発現するエンハンサーを複数含んでおり、これらのエンハンサーが協調的に働くことで指間部に *Shh* の発現を誘導していた。また、挿入された 150kb 断片の逆位を誘導したところ、異所的な *Shh* 発現の量が増加し、より重篤な合指を示すようになった。

本セミナーでは、挿入や逆位のようなゲノム構造多型がもたらす、新規発現領域の獲得や発現量の調節について議論したい。

連絡先 細胞認識学分野

Tadashi Uemura 上村 匡 (内線) 9238