

論文 / 著書情報
Article / Book Information

題目(和文)	染色体進化の統合的理解に向けた鱗翅目昆虫の比較ゲノム解析
Title(English)	Comparative genomic analysis of Lepidoptera for an integrated understanding of chromosomal evolution
著者(和文)	山部貴央
Author(English)	Takahiro Yamabe
出典(和文)	学位:博士(理学), 学位授与機関:東京科学大学, 報告番号:甲第241号, 授与年月日:2025年3月26日, 学位の種別:課程博士, 審査員:伊藤 武彦,本郷 裕一,立花 和則,二階堂 雅人,山田 拓司
Citation(English)	Degree:Doctor (Science), Conferring organization: Institute of Science Tokyo, Report number:甲第241号, Conferred date:2025/3/26, Degree Type:Course doctor, Examiner:,,,,
学位種別(和文)	博士論文
Category(English)	Doctoral Thesis
種別(和文)	論文要旨
Type(English)	Summary

論文要旨

THESIS SUMMARY

系・コース： Department of, Graduate major in	生命理工学 生命理工学	系 コース	申請学位 (専攻分野)： 博士 Academic Degree Requested Doctor of	(理学)
学生氏名： Student's Name	山部 貴央		審査員主査： Chief Examiner	伊藤 武彦

要旨 (和文 2000 字程度)

Thesis Summary (approx.2000 Japanese Characters)

鱗翅目は、約 16 万種が知られるチョウやガの仲間の昆虫であり、その高い多様性から進化学および生態学研究のモデルとして注目されている。近年、DNA 配列解析技術の進展に伴い、鱗翅目のゲノム解析が盛んに行われ、多くの種でゲノム情報が解読されている。鱗翅目の特徴の一つに、ホロセントリック染色体を持つことが挙げられ、この特徴により染色体の融合や分裂が比較的頻繁に起こることが報告されている。融合や分裂に起因する染色体長の変化は、組換え頻度や遺伝的連鎖の性質を変化させ、ゲノム進化に影響を及ぼす可能性がある。しかし、染色体長の変化が遺伝子の機能や進化速度に与える影響については、十分に検証されていない。また、長さだけではなく染色体の種類によって進化のパターンが異なる可能性もある。例えば、鱗翅目の性染色体である Z 染色体では、Z 染色体上の遺伝子が常染色体上の遺伝子よりも速く進化する「Faster-Z 仮説」が提唱されている。しかし、鱗翅目では Faster-Z 仮説と対立する Slower-Z 仮説の両方が報告されており、統一的な結論には至っていない。さらに、これまでの研究は主に遺伝子領域の塩基置換に焦点を当てており、非コード領域やゲノム構造変化の影響については十分に検討されていない。以上の課題を解決するため、本研究では「染色体長がゲノム進化に与える影響の解明」および「Faster-Z 仮説の包括的検証」を目的として解析を行った。

はじめに、スズメガ科のオオスカシバ (*Cephonodes hylas*) の全ゲノム配列を決定した。本種はモデル生物であるタバコスズメガやカイコと近縁でありながら、これらの種と異なる核型を持ち、鱗翅目の染色体進化研究に適した材料である。解析の結果、29 本の染色体に対応する連続性の高いアセンブルを得て、遺伝子の網羅性を示す BUSCO 解析でも高い完成度が確認された。さらに、近縁種との比較ゲノム解析を行ったところ、短い染色体ほど種間での配列分化が速く、種内多様性が高いことに加え、リピート配列の割合が増加することが明らかになった。この結果は、短い染色体では変異頻度が高く、ゲノム配列の適応進化が促進される可能性を示唆している。次に、構築したゲノム配列を用いて、近縁種であるタバコスズメガとの比較ゲノム解析を実施した。オオスカシバが 29 本の染色体を持つのにに対し、タバコスズメガは 28 本の染色体を持つ。この違いは染色体融合に起因し、タバコスズメガの 28 番染色体がオオスカシバの 3 番および 27 番染色体に対応することが明らかになった。また、染色体融合による染色体長の増加に伴い、リピート配列の蓄積や進化速度の変化も確認され、「染色体長」が進化特性を規定する主要因の一つであることが示された。

次に、鱗翅目 46 種の公開ゲノムデータを用いて、Z 染色体と常染色体の種間比較を実施し、多様な系統における Z 染色体の進化的特性を、全ゲノムレベルで明らかにすることを試みた。加えて、構造変異 (SV) も考慮に入れて解析を行った。全ゲノム配列の比較により、Z 染色体は常染色体に比べて急速な配列分化を示し、鱗翅目全般で Faster-Z 仮説を支持する結果が得られた。さらに、シンテニー解析によりゲノム構造を比較したところ、Z 染色体上では染色体再編成の頻度も高いことが明らかになった。この急速な配列分化の基盤となるメカニズムを解明するため、リファレンスゲノムの相同染色体配列である Alternate haplotype 配列を活用する新たな解析手法を導入し、二倍体ハプロタイプ間の構造変異および一塩基変異 (SNV) の検出を行った。その結果、Z 染色体全体で低い遺伝的多様性が観察された。これは Z 染色体の有効集団サイズが小さいため、遺伝的浮動の影響が顕著であり、進化速度の加速に寄与していると考えられる。また、SV と SNV の割合を比較したところ、Z 染色体では SV に起因する変異の割合が SNV の 19.4 倍と、全染色体中で最も高い値を示した。この結果から、遺伝的浮動による SV の蓄積が Faster-Z の大きな要因である可能性が示された。

本研究を通じて、短い染色体が種間・種内で高い多様性を維持し、新規遺伝子の獲得や適応進化に貢献している可能性が示唆され、染色体融合による染色体長の変化がゲノム特性に影響を与えることが明らかになった。さらに、Z 染色体に関しては、配列分化の加速化、染色体再編成の頻発といった常染色体とは異なる特異的な進化動態が確認され、特に逆位による Faster-Z の促進が示唆された。加えて、小さい有効集団サイズが遺伝的浮動を引き起こし、それが進化速度の違いに寄与しているという新たな進化メカニズムを提示した。

備考：論文要旨は、和文 2000 字と英文 300 語を 1 部ずつ提出するか、もしくは英文 800 語を 1 部提出してください。

Note：Thesis Summary should be submitted in either a copy of 2000 Japanese Characters and 300 Words (English) or 1copy of 800 Words (English).

注意：論文要旨は、東京科学大学リサーチリポジトリ(T2R2)にてインターネット公表されますので、公表可能な範囲の内容で作成してください。

Attention: Thesis Summary will be published on Science Tokyo Research Repository Website (T2R2).

(博士課程)
Doctoral Program

論文要旨

THESIS SUMMARY

系・コース： Department of, Graduate major in	生命理工学 生命理工学	系 コース	申請学位 (専攻分野)： Academic Degree Requested	博士 Doctor of	(理学)
学生氏名： Student's Name	山部 貴央		審査員主査： Chief Examiner	伊藤 武彦	

要旨 (英文 300 語程度)

Thesis Summary (approx.300 English Words)

Lepidoptera, comprising over 160,000 species of butterflies and moths, serves as a key model for evolutionary and ecological research due to their diversity. Lepidopteran genomes are characterized by holocentric chromosomes with high conservation of synteny but remarkable karyotype diversity. Comparative studies are essential for understanding conserved and variable chromosomes, including the Z chromosome, which is central to hypotheses like Faster-Z evolution. This hypothesis, which suggests that the Z chromosome evolves faster than autosomes, remains a topic of ongoing debate.

In this study, I constructed a chromosome-level genome assembly of *Cephonodes hylas*, achieving a highly contiguous assembly corresponding to 29 chromosomes. Chromosome analysis revealed that shorter chromosomes had lower identity between haplotypes, higher proportions of repeat sequences, and increased frequencies of recent repeat insertions, indicating faster evolutionary rates and higher sequence divergence. Next, using publicly available genome data from 46 lepidopteran species, I performed interspecific comparisons of the Z chromosome and autosomes. Analysis revealed that nucleotide sequence divergence was more rapid on the Z chromosome than on autosomes, supporting the Faster-Z hypothesis. Additionally, synteny analysis revealed lower conservation and higher frequencies of chromosomal rearrangements on the Z chromosome compared to autosomes, suggesting accelerated structural divergence. To investigate the mechanisms underlying rapid interspecific divergence on the Z chromosomes, we used 'alternate haplotypes', which is additional sequences generated during genome assembly to detect structural variants (SVs) and single nucleotide variants (SNVs). The analysis revealed low genetic diversity across the Z chromosome. However, SVs account for 19.4 times more variation on the Z chromosome in terms of bases affected compared to SNVs, suggesting that SVs may be driving the divergence of the Z chromosome.

Overall, lepidopteran chromosomes are evolving at different rates, with distinct patterns on shorter chromosomes and the Z chromosome. These findings enhance our understanding of chromosome evolution in this diverse order.

備考：論文要旨は、和文 2000 字と英文 300 語を 1 部ずつ提出するか、もしくは英文 800 語を 1 部提出してください。

Note：Thesis Summary should be submitted in either a copy of 2000 Japanese Characters and 300 Words (English) or 1copy of 800 Words (English).

注意：論文要旨は、東京科学大学リサーチポジトリ(T2R2)にてインターネット公表されますので、公表可能な範囲の内容で作成してください。

Attention: Thesis Summary will be published on Science Tokyo Research Repository Website (T2R2).