



评述

鹿科麂属动物基因组演化研究进展

黄玲^①, 靖美东^①, 周琦^②, 杨凤堂^{③*}, 王文^{②*}^① 鲁东大学生命科学学院, 烟台 264025;^② 中国科学院昆明动物研究所, 昆明 650223;^③ Wellcome Trust Sanger Institute, Hinxton, Cambridge CB10 1SA, UK

* 联系人, E-mail: fy1@sanger.ac.uk; wwang@mail.kiz.ac.cn

收稿日期: 2011-06-14; 接受日期: 2011-11-28

国家自然科学基金(批准号: 30700473, 31171189)和山东省自然科学基金(批准号: ZR2009DZ003)资助项目

doi: 10.1360/052011-394

摘要 鹿科麂属(*Muntiacus*, Cervidae)在近两三百万年内经历了快速物种辐射,但其物种间核型差异巨大. 5个现生种核型数据显示,该类群染色体数目范围从小鹿(*Muntiacus reevesi*)的46条到赤鹿(*M. muntjak vaginalis*)的6条. 该类群的基因组在较短时间内发生了快速演化,使其成为进化生物学的理想材料. 40多年来,技术的革新使该领域的研究不断深入,染色体重排的类型、推动重排的分子机制及物种间的核型演化历程逐渐被阐释. 而且,研究中发现,雄性黑鹿(*M. crinifrons*)1p+4染色体的演化途径与哺乳动物Y染色体的演化历程相似,可成为哺乳动物性染色体演化研究的珍贵模型. 有关麂属动物基因组演化依然有许多问题等待更加全面、深入的探讨. 本文总结了该领域研究进展,并对未来研究热点进行了展望.

关键词
麂属动物
核型演化
串联融合
性染色体演化

麂属(*Muntiacus*)属鹿科(Cervidae)、麂亚科(Muntiacinae),是一群主要分布于中国南部及邻近南亚、东南亚部分国家的鹿类^[1,2]. 该类群大都生活在原始隐蔽的山林中,分布范围狭窄、种群数量稀少,很多物种直到20世纪80~90年代才被发现. 随着新物种及其核型的不断报道,该属成为许多进化生物学家关注的类群.

1 麂属动物简介

至今,麂属动物已有10余现生种和化石种被发现. 最早报道的现生种是爪哇赤鹿(*Muntiacus muntjak muntjak*, Zimmermann 1780). 之后,小鹿(*M. reevesi*, Ogilby 1839)、黑鹿(*M. crinifrons*, Sclater 1885)、

费氏鹿(*M. feai*, Thomas and Doria 1889)相继被发现^[3]. 从20世纪80年代以来,该属不断有新的现生种被报道:1988年在中国云南高黎贡山发现贡山鹿(*M. gongshanensis*)^[4,5],1993年在婆罗洲发现瘤鹿(*M. atherodes*)^[6],1994年在老挝和越南接壤的安南山(Annamate)发现巨鹿(*M. vuquangensis*)^[7,8],1998年又在安南山上发现了长山鹿(*M. truongsongensis*)^[9],1999年在缅甸北部发现了叶鹿(*M. putaoensis*)^[10]. 早在1932年,Osgood等人^[11]报道了麂属新种罗氏鹿(*M. rooseveltorum*),但是它作为独立种的分类地位曾一度受到质疑^[3,12]. 1999年,Amato等人^[13]在老挝又发现了该种的标本,并通过DNA序列分析证实罗氏鹿是一个独立的新种. 一些初步的实地考察研究表明,在安南山区很可能还有未被发现的麂属新种^[9]. 除现

生种外, 该属还记载有矮小鹿(*M. nanus*)、似矮小鹿(*M. cf. nanus*)、汾河鹿(*M. fenghoensis*)、湖鹿(*M. lacustris*)、步氏鹿(*M. bohlini*)等多个化石种^[3]. 新种的不断发现使鹿属成为动物学家普遍关注的类群.

鹿属动物最显著的形态特征是有长的角柄、发达的额嵴和大的额腺^[3]. 各现生种虽然在体型、毛色、角和足蹄大小等细节上有些差异, 但总体形态都非常相似, 仅从外观有时很难辨认, 经验丰富的专家也要综合分析各种形态特征才能作出判断.

在已发现的鹿属现生种里, 除小鹿、赤鹿分布较为广泛、种群数量较多外, 其余物种数量稀少, 分布范围狭窄. 在中国有分布的包括小鹿、赤鹿、黑鹿、贡山鹿、费氏鹿和叶鹿, 主要在长江以南的安徽、浙江、江西、福建、云南和台湾等地. 其中, 小鹿、黑鹿、贡山鹿为中国特有种^[14], 黑鹿被列为国家一级重点保护动物.

鹿亚科还包括毛冠鹿属(*Elaphodus*), 该属只有一个现生物种——毛冠鹿(*Elaphodus cephalophus*), 是鹿属的近亲, 仅分布于中国南部及缅甸北部^[2,14,15].

2 鹿属动物基因组演化研究进展

2.1 鹿属动物细胞遗传学研究的兴起

20 世纪 60~70 年代, 随着低渗处理、组织培养和秋水仙素处理技术的发明, 研究人员可以准确地观察物种的染色体数目和形态. 1967 年, 小鹿 $2n=46$ 的核型第一次被报道^[16], 当时并没有引起太多的关注. 1970 年, 赤鹿 $2n=6 \text{ ♀}/7 \text{ ♂}$ 的核型被报道^[17], 赤鹿成为迄今所发现的染色体数目最少的哺乳动物. 小鹿、赤鹿作为同一个属的近缘物种, 染色体竟相差 40 条之多, 这在大型哺乳动物中极其少见.

人们对鹿类动物的核型演化表现出极大兴趣, 很快提出不同的假说来解释小鹿和赤鹿的核型差异. 有学者认为: 赤鹿的核型可能是由一个类似于小鹿的原始核型经过多次着丝粒融合(centromeric fusion)和近着丝粒倒位(peri-centric inversion)进化而来, 在染色体重排过程中大约有 19% 的核 DNA 丢失^[18,19]. Todd^[20]则推测鹿属的祖先核型应该是 $2n=14$, 该核型经过多次染色体融合形成 $2n=6$ 的赤鹿核型, 经过多次的染色体断裂形成 $2n=46$ 的小鹿核型. 1975 年提出的“串联融合理论”认为, 赤鹿的巨大染色体是由

类似于小鹿的近端着丝粒染色体经过多次串联融合(tandem fusion)(伴随几次着丝粒融合)演化而来; 在两条染色体融合过程中, 只有一个染色体的着丝粒保持活性, 另一个染色体的着丝粒可能失活^[21]. 当时, 这些理论只是基于染色体数目、形态及大小的比较提出的, 缺乏确凿的证据.

2.2 “串联融合假说”的产生

20 世纪 80 年代, Shi 与 Pathak^[22]在研究中发现, 尽管赤鹿与小鹿的核型相差 40 条染色体, 它们却可以在笼养条件下交配并生育出不育但可正常存活的后代. 通过比较小鹿、赤鹿及其杂种 F1 代的 G-带核型发现, 在杂种 F1 的核型中, 将来自小鹿一方的染色体按照一定的顺序首尾排列就可得到与赤鹿染色体相似的染色体片段^[23]. 该研究首次展示了赤鹿、小鹿染色体间可能的同源关系. 同时, 化石资料表明, 小鹿的出现早于赤鹿^[3], 而且大多数鹿科动物都拥有较多数目的染色体, 说明小鹿的核型更为古老. “串联融合假说”开始有了实验支持.

Shi 与 Pathak 还推测, 在不断的染色体融合过程中, 有些着丝粒重复序列部分或完全丢失, 导致赤鹿核 DNA 含量比小鹿少 19%. 后续研究表明, 伴随染色体重排丢失的为中度重复序列 DNA^[24-26]. 1988 年, 串联融合理论被重新修订: (i) 赤鹿的核型由类似于小鹿的原始核型经过 17 次串联融合和至少 3 次罗伯逊易位(Robertsonian translocation)进化而来; (ii) 参与融合的染色体的着丝粒异染色质丢失或重新分布; (iii) 融合产生了功能性和结构性的多着丝粒染色体; (iv) 串联融合中, 常染色体臂保持不变, 可以与非同源的染色体继续融合; 串联融合完成后, 新形成的染色体被迅速固定或消失^[27]. 该理论实现了第一次飞跃, 逐渐被人们所重视.

1983~1987 年, 染色体数目介于小鹿和赤鹿之间的鹿属动物新核型被陆续报道: 费氏鹿核型为 $2n=12, 13, 14 \text{ ♀}/14 \text{ ♂}$ ^[28-30], 存在多态现象; 黑鹿和贡山鹿核型均为 $2n=8 \text{ ♀}/9 \text{ ♂}$, 但染色体的结构形态存在较大差异^[4,31](图 1). 根据化石资料推测, 鹿属的起源大约在第三纪后期的中新世末期或上新世初期^[3], 分子系统学研究认为其出现于上新世中后期^[35]. 总之, 该类群在短短两三百万年经历了快速物种辐射, 种间分歧时间很短, 但核型差异巨大, 核型演化速率远高于哺乳动物其他属, 是核型演化研究的理想模式群体.

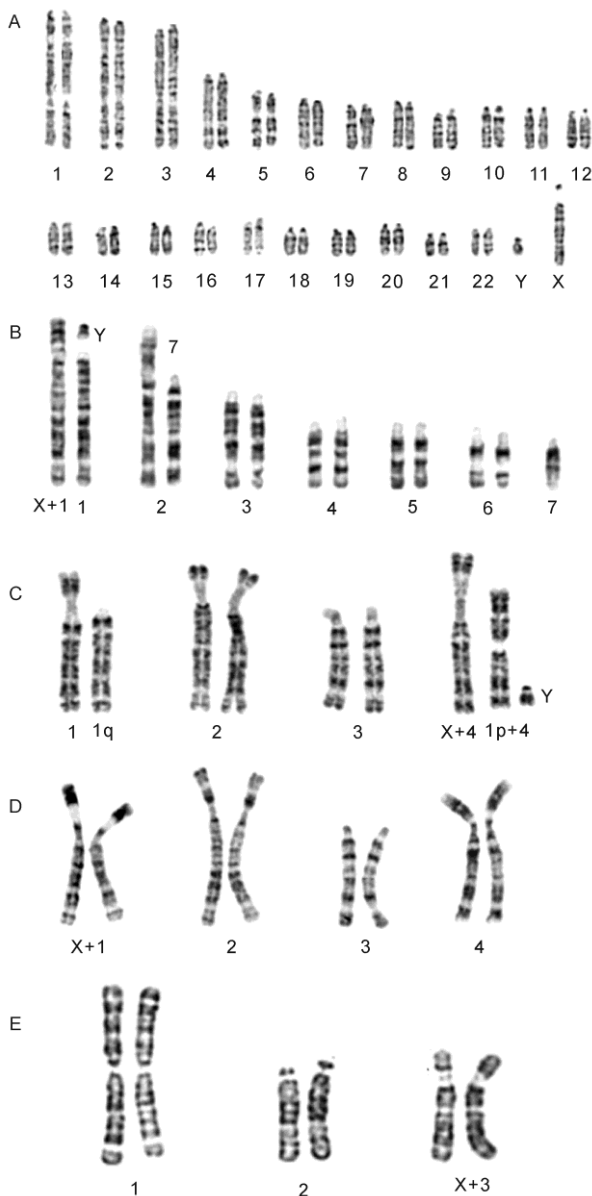


图1 小鹿、费氏鹿、黑鹿、贡山鹿和赤鹿核型图

A: 雄性小鹿核型 $2n=46$ ^[32]; B: 雄性费氏鹿核型 $2n=14$ ^[33]; C: 雄性黑鹿核型 $2n=9$; D: 雌性贡山鹿核型 $2n=8$ ^[33]; E: 雌性赤鹿核型 $2n=6$ ^[34]. 染色体下方或旁边的数字或字母表示染色体的排序或类型

2.3 “串联融合假说”的最终确立

20 世纪 90 年代初, 染色体流式分选、DOP-PCR 和高灵敏度荧光原位杂交技术的出现将细胞遗传学研究提升到分子水平, 新技术的应用允许研究者在更高分辨率上探讨鹿属动物染色体演化的方式和历程.

将来自小鹿染色体着丝粒区的 C5 重复序列^[36,37]以及人端粒特异性(TTAGGG)_n 探针^[37-39]与赤鹿染色体杂交, 两种探针在赤鹿染色体臂上相同的位置得到了杂交信号, 这些信号位点被认为是祖先染色体融合时留下的痕迹. Yang 等人^[34]应用流式分选技术制备了赤鹿全套染色体特异探针, 并绘制了赤鹿与小鹿、黑鹿、贡山鹿之间的染色体同源图谱. 结果显示, 赤鹿 $2n=6$ 的核型不能由小鹿 $2n=46$ 的核型经过串联融合直接转化而来, 还需要更复杂的重排, 小鹿的核型虽然是鹿属里比较古老的类型, 但不可能是鹿属动物的祖先核型, 鹿属应与其他鹿科动物拥有共同的 $2n=70$ 的祖先核型, 小鹿和赤鹿的核型分别由祖先核型经过多次染色体串联融合演化而来^[34]. 之后, 他们又制备了小鹿染色体探针, 并描绘了小鹿与赤鹿、黑鹿、毛冠鹿($2n=48$)、褐袋鹿(*Mazama gouazoubira*, $2n=70$)间的染色体同源关系, 系统研究了鹿亚科动物核型演化过程中经历的染色体重排^[40-43]. 研究结果进一步修订和发展了串联融合假说的内容, 使其成为被普遍接受的理论. 染色体涂色技术依然存在分辨率较低的局限, 虽然能检测物种间染色体片段的同源关系, 但不能判断同源片段内部是否存在排列结构和方向的差异, 所以不能最终确定串联融合的方向.

本实验室建立了赤鹿(*M. m. vaginalis*)全基因组细菌人工染色体(BAC)文库, 并从中随机挑选克隆制备克隆 DNA 探针, 利用染色体克隆定位技术将探针逐一定位在小鹿和赤鹿的染色体上, 确定了染色体保守片段在赤鹿染色体上的排列方向, 证明赤鹿核型演化过程中发生的融合均为着丝粒-端粒型融合. 通过进一步增加克隆探针的数量和在染色体上的覆盖密度, 建立小鹿与黑鹿、贡山鹿、费氏鹿间的高分辨比较 BAC 图谱, 进一步证实这些物种核型演化过程中发生的串联融合也均为着丝粒-端粒型融合^[33,44]. 至此, 可以肯定: (i) 鹿属动物与其他鹿科动物拥有共同的 $2n=70$ 祖先核型; (ii) 小鹿的 1~5 号及 11 号染色体是由 18 条祖先端着丝粒染色体通过 12 次串联融合演化而来; (iii) 由 $2n=70$ 祖先核型演化为 $2n=6$ 赤鹿核型至少需要 29 次串联融合和 3 次着丝粒融合; (iv) 鹿属动物中发生的染色体串联融合均为着丝粒-端粒型融合, 融合过程中总是位于最顶部的着丝粒保留了活性, 其余着丝粒失活并退化. 串联融合假说实现了第二次历史飞跃.

2.4 鹿属动物染色体融合的推动力与固定机制

很长时间以来, 在物种形成的推动力问题上存在很大分歧. 自摩尔根时代起, 遗传学家普遍认为基因变异在生物进化中起了决定作用, 而细胞遗传学家则认为绝大多数哺乳动物的核型存在种间差异, 一个物种的形成往往伴随着核型结构的变化(包括染色体数目与结构变化)^[19], 染色体重排在物种的演化中可能扮演重要角色^[45]. 本实验室利用染色体重排事件作为标记构建了包括毛冠鹿、小鹿、赤鹿、黑鹿、贡山鹿、费氏鹿在内的核型系统发育树(未发表资料), 系统树的结构与利用线粒体基因标记构建的分子系统树^[35]结构基本一致, 说明染色体重排对鹿属的物种辐射至关重要. 而且, 鹿属是一个挑战染色体数目底线的类群, 染色体先是不断发生串联融合导致数目和臂数迅速减少, 之后又通过罗伯逊易位继续减少染色体数目, 甚至连性染色体都已经与常染色体通过罗伯逊易位融合(图 1), 其染色体数目演化速率达 1.08~2.11 百万年, 而染色体臂数演化速率达 0.97~1.91 百万年, 是脊椎动物中最快的^[35].

(1) 染色体重排的外部推动力. 关于鹿属动物染色体迅速融合的外在推动机制至今没有明确的报道, 但推测可能与当时的古地质事件有关. 更新世是鹿属物种爆发时期^[3,35], 该时期是第四纪冰川期, 显著特征为气候变冷, 冰期与间冰期明显交替, 平均气温比现在低 10~15℃. 温度的下降和生态环境的变迁可能是推动祖先染色体不断融合导致物种形成的外因. 但应当指出, 更新世是全球哺乳动物进化演替最明显的阶段, 各类群以不同的模式演化, 鹿属动物选择以染色体融合(尤其是串联融合)作为核型演化的主导方式可能更大程度上是由其染色体的结构特征决定的.

(2) 染色体串联融合的分子机制. 随着大规模基因组序列数据的积累和比较分析, 可以更加深入地探讨各种染色体重排的分子机制. 已有研究发现, 真核生物染色体重排的方式和发生区域具有随机性, 但是端粒、着丝粒、散在重复序列等各种重复序列元件存在的区域往往更容易发生染色体断裂和重排, 是重排热点区域^[46]. 在鹿属动物染色体的端粒和着丝粒附近存在大量的卫星 DNA 序列^[36,47], 而且其中一些卫星序列元件(如 C5)和端粒序列在融合位点遗迹处依然存在^[47-50]. 普遍认为, 端粒、着丝粒及其附

近特殊卫星序列的存在使鹿属动物染色体具有黏性末端(sticky end), 非同源染色体之间由于同源重复序列的介导容易发生不平等交换重组(illegitimate recombination), 从而导致串联融合的发生^[34,35], 而且融合发生的速度很快, 甚至在体外细胞培养过程中也能产生新的融合^[51].

为了更具体的了解串联融合过程中各种重复序列的演化机制, 必须设法获得融合位点处的序列信息. Hartmann 和 Scherthan^[52]将用着丝粒、端粒序列特异引物在赤鹿基因组中扩增得到的产物进行克隆, 筛选出一个可能位于融合中心的克隆序列, 该序列同时含有鹿类 IA 型重复序列和端粒序列, 且两种序列头-尾相接, 说明端粒序列及富含 GC 碱基对的卫星 DNA 序列参与了赤鹿染色体的串联融合. 但是研究得到的序列只是融合区域的一小段, 没有跨越整个融合位点; 而且这个序列只代表了若干融合位点中一个位点的特征, 并不能全面分析串联融合的分子机制.

目前, 筛选跨融合位点最科学的方法是构建鹿类大片段基因组文库, 然后利用 Southern blot 结合 BAC 定位技术筛选同时含有着丝粒和端粒序列的候选克隆, 并进一步利用构建亚克隆、测序的方法进行分析. Tsipouri 等人^[53]利用该策略在赤鹿基因组文库中找到 7 个可能的串联融合位点序列, 在这些序列里同样含有着丝粒和端粒重复序列, 但是发现染色体不同融合位点处重复序列元件组成和排列方式差异较大. 针对重复序列进行的研究也表明, 很多重复序列元件在鹿属不同物种中发生了不同的演化, 机制复杂^[54]. 这些结果暗示, 鹿属不同物种的不同融合位点处, 重复序列元件可能发生了不同的变化和重排, 要想全面揭示这些演化机制需依靠更大规模的基因组序列筛选和分析. 而且, 以往的研究都以赤鹿为对象, 如果对其他鹿属物种染色体融合位点序列进行分析也许会给该研究带来新的突破.

(3) 染色体重排的固定机制. 由于大规模串联融合介导核型演化的情况非常罕见, 在前人已经提出的多个染色体重排导致物种形成的模型中都没有提及串联融合的情况^[19,51,55,56]. 其实, 比起其他的染色体重排方式, 串联融合更易导致杂合个体配子形成过程的紊乱因而能有效建立生殖隔离, 使重排固定. 在重排固定之前如何克服杂种优势的负面影响(negative heterotic effect)呢? 普遍认为染色体重排导

致的同域物种形成最有可能发生在小的生殖群体中^[19,51,55,56]。鹿属动物大多数现生种分布范围狭窄,生殖群体很小,而且多物种同域存在^[1,2,6,11,14,15],说明鹿属的物种形成正符合这种情况。在迅速发生多次重排的情况下,杂种优势的负面影响更容易克服,重排固定的速度很快^[55]。这个问题也可以通过不断积累轻微有害重排(slightly deleterious rearrangement)来解决,即单次串联融合有害性较小,被群体清除的速度慢,当更多的融合积累以后,核型差异较大的个体之间就会产生交配后生殖隔离(postmating isolation)。可以想象,在核型不断发生变化的过程中,一些新核型可以通过逐步积累融合或相似融合共存的途径在小群体中固定,每一种存留下来的新核型代表一个新的鹿属物种。新产生的种(除分歧较早的小鹿和赤鹿外)还未来得及进行种群的扩散和积累明显的形态差异,分布领域有限且种间形态相似。

3 新性染色体演化——鹿属动物基因组演化研究的新起点

100 多年来,性染色体的起源与演化,尤其是哺乳动物 Y 染色体的起源和演化,一直是进化生物学家亟待阐释的基本科学问题。由于绝大多数类群中古 Y 染色体已经严重退化,虽然研究者通过现存的染色体序列可以找寻一些染色体(基因)演化的痕迹,但却很难推导整个演化历程。尽管遗传学家发展了诸如 Muller 棘齿轮(Muller's ratchet)、背景选择(background selection)、选择搭车效应(hitchhiking effect)和 Y 染色体不适应(即“垃圾堆里的红宝石”(ruby in the rubbish))等一系列模型解释 Y 染色体的退化,但是很难找到合适的基因进行实践检验,该领域研究一度受阻。研究者在一些植物、果蝇(*Drosophila miranda*)和鱼类中陆续发现的新性染色体系统(neo-sex chromosome system)为该领域研究开辟了新的道路。新性染色体是指较近起源的性染色体或近期内由于常染色体和古老性染色体融合产生的染色体,这些染色体参与性别决定并正在经历着与古老性染色体相似的演化事件,而且正处于演化的早期或中间阶段,其上丰富的序列和基因资源可以作为研究的理想材料。近年来,对果蝇新性染色体研究颇为深入,为 Y 染色体演化机制提供了实验依据^[57-59]。但大家最关心的还是大型哺乳动物 Y 染色

体的演化机制,果蝇和大型哺乳动物在群体规模、生殖特征、世代周期时间和基因组碱基突变率等方面存在很大差异,都会导致染色体演化和基因退化模式的差异,不能简单地将果蝇中得到的研究结果移用到哺乳动物中。因此,能在哺乳动物基因组中发现新性染色体是研究者追寻的目标。

Shi^[31]报道黑鹿核型时就发现,其雌雄个体的染色体数目不同($2n=8 \text{♀}/9 \text{♂}$),而且基因组结构有很大差异。雄性个体中,除 X、Y 染色体外,几条常染色体也参与性别决定。雄性黑鹿减数分裂联会配对时形成独特的五价体结构^[60]。Yang 等人^[41]的染色体涂色研究证实,雄性黑鹿基因组中 1 号常染色体短臂(1p)和 4 号常染色体发生罗伯逊易位,之后又经历了复杂的内部重排形成现在的 1p+4 染色体。由于染色体重排过程中 1p+4 上部分片段在分布及排列中发生了巨大变化,导致 1p+4 不能与同源的 1p 和 4 号染色体完全联会配对。通过构建高分辨 BAC 图谱,确定了 1p+4 与祖先保守染色体间精确的片段对应关系,提出了 1p+4 演化的“三步模型”,在整个演化过程中至少涉及 2 次染色体臂的断裂和臂间倒位(inversion)^[44](图 2)。雄性黑鹿 1p+4 染色体由于连续的内部倒位而不能与同源染色体联会重组,这与哺乳动物 Y 染色体的演化过程非常相似,而且 1p+4 参与性别决定,只在雄性基因组中存在。分子系统学研究表明,黑鹿与其近缘种——贡山鹿分歧发生在 50 万年前^[35],1p+4 作为雄性黑鹿特异的染色体产生时间不会超过 50 万年,可以看作一条新似 Y 染色体(neo-Y),该染色体约占黑鹿基因组的 1/5,其上数千个基因可为哺乳动物性染色体起源和演化研究提供基础。

对黑鹿 1p+4 染色体非重组区 35 kb 的非编码序列及 23 对基因编码序列进行分析后发现,与重组区的基因相比,非重组区的 DNA 序列无论在编码区还是上游启动子区都积累了更多的有害碱基突变,突变类型多样,包括碱基替换、插入、缺失等,这些突变使基因的表达产物发生变化或使基因的表达频率明显下降,暗示在非重组区的各处都发生着快速地退化^[61]。对 1p+4 非重组区基因退化模式的初步探讨为哺乳动物性染色体演化提出了新的观点。目前,本研究正在增加研究个体的数量和基因标记的数量,希望能在群体遗传学水平深入阐释黑鹿新性染色体基因演化的分子机制。

1p+4 染色体的起源也是本研究感兴趣的问题. 在人类 Y 染色体的演化过程中发生了 4 次染色体内部的倒位^[62], 这些倒位被推测在性别决定基因 *Sry* 产生以后发生, 倒位的意义在于抑制性染色体重组, 进

而阻止 *Sry* 基因出现在雌性个体中而导致性别错乱. 1p+4 染色体产生并发生内部重排的速度惊人. 该染色体上有没有性别决定相关基因呢? 导致染色体快速断裂、倒位的分子机制是什么? 利用 1p+4 染色体

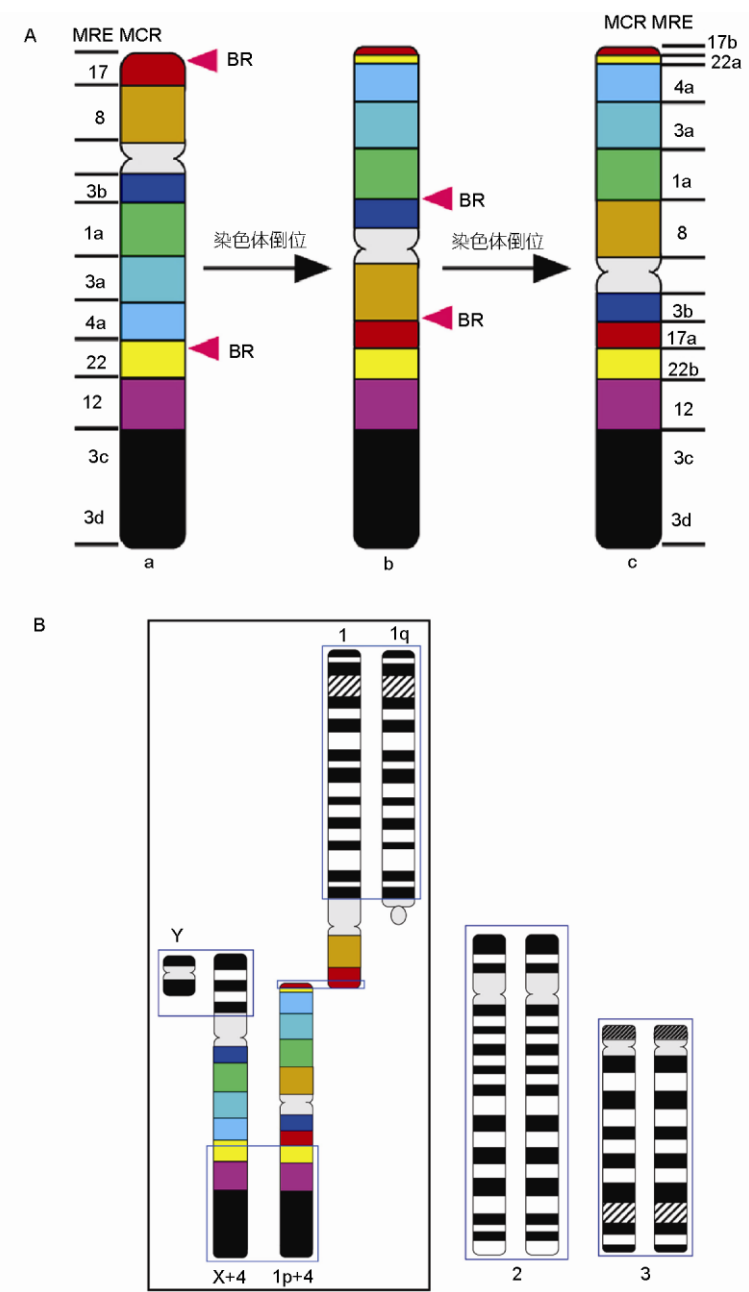


图 2 黑鹿 1p+4 染色体演化过程及雄性黑鹿减数分裂中联会配对情况

A: 1p+4 染色体演化过程. a 代表祖先形态, b 代表中间形态, c 代表现在形态. MCR 代表黑鹿 1p+4 染色体, 不同颜色区域代表不同染色体片段. MRE 及染色体左右侧的数字和字母代表与 1p+4 相应染色体片段同源的小鹿染色体片段. BR 及箭头指示染色体断裂位点; B: 雄性黑鹿减数分裂中联会配对情况. 黑框中是五价体结构, 蓝框中是可以同源配对的区域, 数字和字母代表染色体排序及类型

特异文库筛选断裂融合区域的序列并进行序列分析将会逐渐解开这些谜团, 为哺乳动物性染色体起源机制研究开拓新的视角。

4 展望

几十年来, 几代研究者在麂属动物基因组演化

研究中倾注了无数心血, 部分科学问题逐渐被阐释。但是该领域依然有许多问题没有揭示清楚, 如染色体串联融合分子机制研究不够透彻, 黑麂 1p+4 染色体演化机制不甚清楚, 有多种麂属现生种至今没有核型报道等。这些问题的深入探讨将为哺乳动物染色体重排机制、性染色体起源与演化机制等科学问题提供有价值的研究资料。

参考文献

- Ohtaishi N, Gao Y. A review of the distribution of all species of deer (Tragulidae, Moschidae and Cervidae) in China. *Mammal Rev*, 1990, 20: 125–144
- Corbet G B, Hill J E. The mammals of the Indomalayan region: a systematic review. London: Oxford Univ Press, 1992. 259–261
- 马世来, 王应祥, 徐龙辉. 麂属 (*Muntiacus*) 的分类及其系统发育研究. *兽类学报*, 1986, 6: 191–209
- 施立明, 马彩霞. 贡山麂 (*Muntiacus sp.*) 的新核型. *动物学研究*, 1988, 9: 343–347
- 马世来, 王应祥, 施立明. 麂属 (*Muntiacus*) 一新种. *动物学研究*, 1990, 11: 47–53
- Wilson D E, Reeder D M. Mammal species of the world. 2nd ed. Washington & London: Smithsonian Institution Press, 1993. 388–389
- Evans T D, Timmins R J. News from Laos. *Oryx*, 1994, 29: 3–4
- Touc D, Dung V, Dawson S, et al. Science and technology news. Hanoi: Forest Inventory and Planning Institute, 1994, 3: 4–13
- Giao P M, Touc D, Dung V V, et al. Description of *Muntiacus truongsongensis*, a new species of muntjac (Artiodactyla: Muntiacidae) from central Vietnam, and implications for conservation. *Animal Conserv*, 1998, 1: 61–68
- Amato G, Egan M G, Rabinowitz A. A new species of muntjac, *Muntiacus putaensis* (Artiodactyla: Cervidae) from northern Myanmar. *Anim Conserv*, 1999, 2: 1–7
- Osgood W H. Mammals of the kelley-roosevelts and delacour asiatic expeditions. *Field Mus Nat Hist*, 1932, 18: 330–334
- Groves C P, Grubb P. Muntiacidae. In: Bubenik G, Bubenik A, eds. *Horns, Pronghorns, and Antlers*. New York: Springer-Verlag, 1990. 134–168
- Amato G, Egan M G, Schaller G B, et al. Rediscovery of Roosevelt's barking deer (*Muntiacus rooseveltorum*). *J Mammalogy*, 1999, 80: 639–643
- 王应祥. 中国哺乳动物种和亚种分类名录与分布大全. 北京: 中国林业出版社, 2003. 120–123
- Allen G M. The mammals of China and Mongolia, Vol 2. New York: American Museum of Natural History, 1938. 1142–1147
- Wurster D H, Benirschke K. Chromosome studies in some deer, the springbok, and the pronghorn, with notes on the placentation in deer. *Cytologia*, 1967, 32: 273–285
- Wurster D H, Benirschke K. Indian muntjac, *Muntiacus muntjak*: a deer with a low diploid chromosome number. *Science*, 1970, 168: 1364–1366
- Wurster D H, Atkin N B. Muntjac chromosomes: a new karyotype for *Muntiacus muntjak*. *Cell Mol Life Sci*, 1972, 28: 972–973
- White M J D. Modes of Speciation. San Francisco: W.H. Freeman, 1978
- Todd N B. Chromosomal mechanisms in the evolution of artiodactyls. *Paleobiology*, 1975, 1: 175–188
- Hsu T C, Pathak S, Chen T R. The possibility of latent centromeres and a proposed nomenclature system for total chromosome and whole arm translocations. *Cytogenet Cell Genet*, 1975, 15: 41–49
- Shi L M, Pathak S. Gametogenesis in a Indian muntjac × Chinese muntjac hybrid. *Cytogenet Cell Genet*, 1981, 30: 152–156
- Shi L M, Ye Y Y, Duan X S. Comparative cytogenetic studies on the red muntjac, Chinese muntjac, and their F1 hybrids. *Cytogenet Cell Genet*, 1980, 26: 22–27
- Johnston F P, Church R B, Lin C C. Chromosome rearrangement between the Indian muntjac and Chinese muntjac is accompanied by a deletion of middle repetitive DNA. *Can J Biochem*, 1982, 60: 497–506
- Schmidtke J, Brennecke H, Schmid M, et al. Evolution of muntjac DNA. *Chromosoma*, 1981, 84: 187–193
- Yu L, Lowenstein D, Wong E F K, et al. Localisation and characterization of recombinant DNA clones derived from the highly repetitive DNA sequences in the Indian muntjac cells: their presence in the Chinese muntjac. *Chromosoma*, 1986, 93: 521–528

- 27 Elder F F B, Hsu T C. Tandem fusions in the evolution of mammalian chromosomes. In: Sandberg A A, ed. The Cytogenetics of Mammalian Autosomal Rearrangements. New York: Alan R Liss, 1988. 481–506
- 28 Soma H, Kada H, Mtayoshi K, et al. The chromosomes of *Muntiacus feae*. Cytogenet Cell Genet, 1983, 35: 156–158
- 29 Soma H, Kada H, Meckvichal C, et al. Confirmation of the chromosome constitution of Fea's muntjac, *Muntiacus feae*. Proc Jpn Acad B Phys Biol Sci, 1987, 63: 253–256
- 30 Tanomtong A, Chaveerach A, Phanjun G, et al. New records of chromosomal feature in Indian muntjac (*Muntiacus muntjak*) and Fea's muntjacs (*M. feae*) of Thailand. Cytologia, 2005, 70: 71–77
- 31 Shi L M. Sex-linked chromosome polymorphism in black muntjac, *Muntiacus crinifrons*. In: Swamina-Tham M S, ed. New Dehli: Proceedings of the Fifth International Congress of Genetics, 1983. 153
- 32 Chi J, Huang L, Nie W, et al. Defining the orientation of the tandem fusions occurred during the evolution of Indian muntjac chromosomes by BAC mapping. Chromosoma, 2005, 114: 167–172
- 33 Huang L, Wang J, Nie W, et al. Tandem chromosome fusions in the karyotype evolution of the Muntiacus: evidence from the *M. feae* and *M. gongshanensis*. Chromosome Res, 2006, 14: 637–647
- 34 Yang F, Carter N P, Shi L, et al. A comparative study of karyotypes of muntjacs by chromosome painting. Chromosoma, 1995, 103: 642–652
- 35 Wang W, Lan H. Rapid and parallel chromosomal number reductions in muntjac deer inferred from mitochondrial DNA phylogeny. Mol Biol Evol, 2000, 17: 1326–1333
- 36 Lin C C, Sasi R, Fan Y S, et al. New evidence for tandem chromosome fusions in the karyotypic evolution of Asian muntjac. Chromosoma, 1991, 101: 19–24
- 37 Scherthan H. Chromosome evolution in muntjac revealed by centromere, telomere and whole chromosome paint probes. In: Brandham P E, Bennett M D, eds. London: Kew Chromosome Conference IV, 1995. 267–280
- 38 Scherthan H. Localization of the repetitive telomeric sequence (TTAGGG)_n in two muntjac species and implications for their karyotypic evolution. Cytogenet Cell Genet, 1990, 53: 115–117
- 39 Lee C, Sasi R, Lin C C. Interstitial localization of telomeric DNA sequences in the Indian muntjac chromosomes: further evidence for tandem chromosome fusions in the karyotypic evolution of the Asian muntjacs. Cytogenet Cell Genet, 1993, 63: 156–159
- 40 Yang F, O'Brien P C M, Wienberg J, et al. A reappraisal of the tandem fusion theory of karyotype evolution in the Indian muntjac using chromosome painting. Chromosome Res, 1997, 5: 109–117
- 41 Yang F, O'Brien P C M, Wienberg J, et al. Evolution of the black muntjac (*Muntiacus crinifrons*) karyotype revealed by comparative chromosome painting. Cytogenet Cell Genet, 1997, 76: 159–163
- 42 Yang F, O'Brien P C M, Wienberg J, et al. Chromosomal evolution of the Chinese muntjac (*Muntiacus reevesi*). Chromosoma, 1997, 106: 37–43
- 43 Yang F. Chromosome evolution of the muntjacs: inferences from molecular cytogenetics. Cambridge: University of Cambridge, 1998
- 44 Huang L, Chi J, Wang J, et al. High-density comparative BAC mapping in the black muntjac (*Muntiacus crinifrons*): molecular cytogenetic dissection of the origin of the MCR 1p+4 in the X1X2Y1Y2Y3 sex chromosome system. Genomics, 2006, 87: 608–615
- 45 King M. Species evolution: the role of chromosome change. Cambridge: Cambridge University Press, 1993
- 46 Eichler E E, Sankoff D. Structural dynamics of eukaryotic chromosome evolution. Science, 2003, 301: 793–797
- 47 Scherthan H. Characterisation of a tandem repetitive sequence cloned from the deer *Capreolus capreolus* and its chromosomal localisation in two muntjac species. Hereditas, 1991, 115: 43–49
- 48 Li Y C, Lee C, Sanoudou D, et al. Interstitial colocalization of two cervid satellite DNAs involved in the genesis of the Indian muntjac karyotype. Chromosome Res, 2000, 8: 363–373
- 49 Lin C C, Chiang P Y, Hsieh L J, et al. Cloning, characterization and physical mapping of three cervid satellite DNA families in the genome of the Formosan muntjac (*Muntiacus reevesi micrurus*). Cytogenet Genome Res, 2004, 105: 100–106
- 50 刘妍, 卮文惠, 黄玲, 等. 黑鹿和费氏鹿四种卫星 DNA 的克隆特征和染色体定位. 动物学研究, 2008, 29: 225–235
- 51 Neitzel H. Chromosome evolution of Cervidae: karyotypic and molecular aspects. In: Obe G, Basler A, eds. Cytogenetics-Basic and Applied Aspects. Berlin: Springer, 1987. 91–112
- 52 Hartmann N, Scherthan H. Characterization of ancestral chromosome fusion points in the Indian muntjac deer. Chromosoma, 2004, 112: 213–220
- 53 Tsipouri V, Schueler M G, Hu S F, et al. Comparative sequence analyses reveal sites of ancestral chromosomal fusions in the Indian muntjac genome. Genome Biol, 2008, 9: R155

- 54 Cheng Y M, Li T S, Hsieh L J, et al. Complex genomic organization of Indian muntjac centromeric DNA. *Chromosome Res*, 2009, 17: 1051–1062
- 55 Patton J L, Sherwood S T. Chromosome evolution and speciation in rodents. *Annu Rev Ecol Syst*, 1983, 14: 139–158
- 56 Sites J W, Moritz C. Chromosomal evolution and speciation revisited. *Syst Biol*, 1987, 36: 153–174
- 57 Bachtrog D. A dynamic view of sex chromosome evolution. *Curr Opin Genet Dev*, 2006, 16: 578–585
- 58 Bachtrog D, Hom E, Wong K M, et al. Genomic degradation of a young Y chromosome in *Drosophila miranda*. *Genome Biol*, 2008, 9: R30
- 59 Bachtrog D. Positive selection at the binding sites of the male-specific lethal complex involved in dosage compensation in *Drosophila*. *Genetics*, 2008, 180: 1123–1129
- 60 马昆, 施立明. 小鹿、黑鹿、赤鹿精母细胞联会复合体的比较研究. *遗传学报*, 1988, 15: 282–289
- 61 Zhou Q, Wang J, Huang L, et al. Neo-sex chromosomes in the black muntjac recapitulate incipient evolution of mammalian sex chromosomes. *Genome Biol*, 2008, 9: R98
- 62 Lahn B T, Page D C. Four evolutionary strata on the human X chromosome. *Science*, 1999, 286: 964–967

Research Advances in Genome Evolution of Muntjacs (*Muntiacinae*, *Cervidae*)

HUANG Ling¹, JING MeiDong¹, ZHOU Qi², YANG FengTang³ & WANG Wen²

¹ School of Life Sciences, Ludong University, Yantai 264025, China;

² Kunming Institute of Zoology, Chinese Academy of Sciences, Kunming 650223, China;

³ Wellcome Trust Sanger Institute, Hinxton, Cambridge CB10 1SA, UK

Muntjacs (*Cervidae*, *Muntiacus*) have undergone rapid speciation and radically karyotypic evolution during the past two or three million years, and the chromosome number of this group changes from 46 (*Muntiacus reevesi*) to 6 (*M. muntjak vaginalis*), which made them perfect model for genome evolution studies. In more than 40 years, developments on research technology have led to the achievements of exciting investigation results in this field. The types, molecular mechanisms and history of chromosome rearrangements during the karyotypic evolution have been elucidated successively. What is more, new scientific values and research hotspots of muntjacs have been found, and there are still many problems waiting to be explored. In this paper, we review the research advances in genome evolution of muntjacs and make suggestion for future investigation.

***muntiacus*, karyotypic evolution, tandem chromosome fusion, sex-chromosome evolution**

doi: 10.1360/052011-394