

# Vogel-Retroposons – Fenster zur Vergangenheit der Evolution der Vogel-Geschlechtschromosomen und der frühen Phylogenie der Vögel

Alexander Suh

Suh A 2012: Avian retroposons – windows into the past of avian sex chromosome evolution and early bird phylogeny. *Vogelwarte* 50: 123-124.

Dissertation an der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster, Mathematisch-Naturwissenschaftliche Fakultät, betreut durch Prof. Dr. Jürgen Brosius

✉ AS: Institut für Experimentelle Pathologie (ZMBE), Universität Münster, Von-Esmarch-Str. 56, D-48149 Münster, E-Mail: asuh@uni-muenster.de.

Retroposons sind RNA-abgeleitete „interspersed DNA repeats“ (eingestreute DNA-Wiederholungen), die nahezu zufällig im Genom integrieren. Nach der Retroposition<sup>1</sup> verbleibt ein solches Element in seinem spezifischen genomischen Integrationsort und ist sogar nach über 100 Millionen Jahren noch erkennbar. Da sie vertikal vererbt<sup>2</sup> werden und sehr komplexe Merkmale sind, bei denen Parallelinsertionen oder genaue Deletionen extrem selten sind, sind orthologe<sup>3</sup> Retroposon-Anwesenheits/Abwesenheits-Muster eindeutige und so gut wie Homoplasie<sup>4</sup>-freie Signale gemeinsamer Abstammung.

Bislang wurden Retroposon-Integrationen benutzt, um die phylogenetischen<sup>5</sup> Beziehungen unter nahe verwandten Vogel-Taxa zu untersuchen. Aber die Evolution sehr alter Retroposons und deren Brauchbarkeit für die Rekonstruktion der frühen Evolutionsgeschichte der Vögel blieb unerforscht. In dieser Dissertation werden die Ergebnisse der ersten umfassenden Analysen sehr alter Retroposons präsentiert, die neue und facettenreiche Einblicke in die frühe Phylogenie der Vögel und die Evolution ihrer ZW-Geschlechtschromosomen<sup>6</sup> liefern.

Die ersten beiden Studien (Literaturangaben siehe unten) veranschaulichen neue Anwendungen von denjenigen Retroposon-Integrationen, die innerhalb der Introns<sup>7</sup> von gametologen Genen liegen, d. h. homologen<sup>8</sup> Genen auf den gegensätzlichen Geschlechtschromosomen. Ein Vogel-weites Screening von Anwesenheits/Abwesenheits-Mustern von Retroposon-Integrationen und zufälligen Insertionen/Deletionen innerhalb von Z- und W-Gametologen ermöglichte die Rekonstruktion einer Chronologie der geschlechtschromosomalen Differenzierung. Das schließt Hinweise für die

Divergenz von homologen Z- und W-chromosomalen Regionen in mindestens drei Schritten während der Vogelevolution ein, beginnend im Vorfahren der Neognathae und endend lange nach den Hauptradiationen der zu den Neognathae zählenden Vögeln. Außerdem erbrachte die Untersuchung von gametologen Retroposon-Integrationen drei unabhängige Tests für die molekulare Geschlechtsbestimmung von praktisch 95 bis 99 % aller rezenten Vogelarten.

Die dritte Studie (Literaturangabe siehe unten) umfasst eine großangelegte phylogenomische<sup>9</sup> Analyse der frühen Vogelevolution, die zur Identifizierung von 51 sehr alten Retroposon-Integrationsereignissen führte. Der neue Retroposon-basierte Baum des Lebens der Vögel enthält statistisch signifikante Unterstützung für acht übergeordnete Vogel-Verwandtschaftsbeziehungen und klärt die bislang rätselhafte phylogenetische Position der Sperlingsvögel. Basierend auf den robusten Indizien, dass Papageien, nicht Spechte, die nächsten und Falken die zweit nächsten Verwandten der Sperlingsvögel sind (jeweils innerhalb der neuen Taxa Psittacopasserae und Eufalconimorphae), ist eine Neuinterpretation der Evolution des Gesangs vermutlich nötig und legt nahe, dass erlernter Gesang vermutlich deutlich früher entstand als bislang angenommen. Zusätzlich wurden ein paar Retroposon-Indizien für die Rekonstruktion der Evolutionsgeschichte des mittleren Teils der Neoaves-Radiation gefunden, aber der früheste Abschnitt der schnellen Radiation der Neoaves bleibt wegen höchst inkongruenter Anwesenheits/Abwesenheits-Muster, die vermutlich durch „incomplete lineage sorting“ (unvollständige Linientrennung) verursacht wurden, ungeklärt.

Für die vierte Studie (Literaturangabe siehe unten) wurde eine experimentelle Methode zur einfachen und schnellen Isolierung der häufigsten Vogel-Retroposons von jedem Vogel-Genom entwickelt und liefert die Basis für zukünftige Studien der Retroposons in den Abstammungslinien von Nicht-Modell-Vögeln. In einer Fallstudie der Lappentaucher-Evolution wurden Retroposon-Marker identifiziert, die in verschiedenen Teilen der Abstammungslinie der Lappentaucher integrierten, da sehr alte sowie sehr junge Retroposon-Integrationen gefunden wurden. Unter diesen Indizien sind sehr alte Retroposon-Integrationen, die eine nahe Verwandtschaft von Lappentauchern und Flamingos unterstützen, was zeigt, dass die in dieser Dissertation etablierte Methode das Potenzial dazu hat, die Retroposon-basierte Erforschung der bestehenden Ungewissheiten innerhalb der (frühen) Vogelphylogenie zu ermöglichen.

### Bereits veröffentlichte Kapitel der Dissertation:

Erste Studie:

Suh A, Kriegs JO, Brosius J & Schmitz J 2011: Retroposon insertions and the chronology of avian sex chromosome evolution. *Mol. Biol. Evol.* 28: 2993–2997. DOI: 10.1093/molbev/msr147.

Zweite Studie:

Suh A, Schmitz J, Kriegs JO & Brosius J 2011: Molecular sexing of avian subjects. European patent application EP 11 152 645.5.

Suh A, Schmitz J, Kriegs JO & Brosius J 2012: Molecular sexing of avian subjects. United States patent application 13/361,847.

Dritte Studie:

Suh A, Paus M, Kiefmann M, Churakov G, Franke FA, Brosius J, Kriegs JO & Schmitz J 2011: Mesozoic retroposons reveal parrots as the closest living relatives of passerine birds. *Nat. Commun.* 2: 443. DOI: 10.1038/ncomms1448.

Vierte Studie:

Suh A, Kriegs JO, Donnellan S, Brosius J, Schmitz J 2012: A universal method for the study of CR1 retroposons in non-model bird genomes. *Mol. Biol. Evol.* DOI: 10.1093/molbev/mss124.

### Deutschsprachige erweiterte Zusammenfassungen:

Suh A, Paus M, Kiefmann M, Churakov G, Franke FA, Brosius J, Schmitz J & Kriegs JO 2011: Springende Gene als „fossilisierte“ Zeugen der Frühevolution rezenter Vögel. *Vogelwarte* 49: 314–316.

Suh A, Schmitz J, Brosius J & Kriegs JO 2011: Springende Gene als molekulare Werkzeuge für Geschlechtsbestimmungen. *Vogelwarte* 49: 298–299.

### Glossar:

1. **Retroposition:** Integration einer Retroposon-Kopie nach reverser Transkription, d. h. Umschreibung von RNA in DNA.
2. **vertikale Vererbung:** Merkmalsvererbung von den Eltern an die Nachkommen.
3. **orthologe Gene:** Homologe Gene (d. h. ähnliche Gene aufgrund eines gemeinsamen evolutiven Ursprungs) als Resultat von Artbildungs-Ereignissen.
4. **Homoplasie:** Ähnlichkeit ohne gemeinsamen evolutiven Ursprung, verursacht durch unabhängige Merkmalsentstehung oder sekundären Merkmalsverlust.
5. **Phylogenetik:** Erforschung der Stammesgeschichte.
6. **ZW-Geschlechtschromosomen:** Männchen besitzen zwei Z-Chromosomen (ZZ), Weibchen besitzen ein Z- und ein W-Chromosom (ZW).
7. **Intron:** Nicht-kodierender Genbereich zwischen zwei Exons, d. h. kodierenden Genbereichen.
8. **homologe Gene:** Ähnliche Gene aufgrund eines gemeinsamen evolutiven Ursprungs.
9. **Phylogenomik:** Phylogenetik anhand der Untersuchung vieler Genomabschnitte oder kompletter Genome.