



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE

DIPARTIMENTO SCIENZE DELLA VITA E DELL'AMBIENTE

CORSO DI LAUREA IN SCIENZE BIOLOGICHE

ASSENZA DI CORRELAZIONE TRA LA DUPLICAZIONE DEL GENOMA NEI PESCI TELOSTEI E L'AUMENTO DELL'ATTIVITA' DEGLI ELEMENTI TRASPONIBILI: EVIDENZE DALL'ANALISI DEL GENOMA DELLO SPOTTED GAR

Absence of correlation between the duplication of genome in teleostei fishes and the increase of the transposable elements activity: evidence from the analysis of the Spotted Gar genome

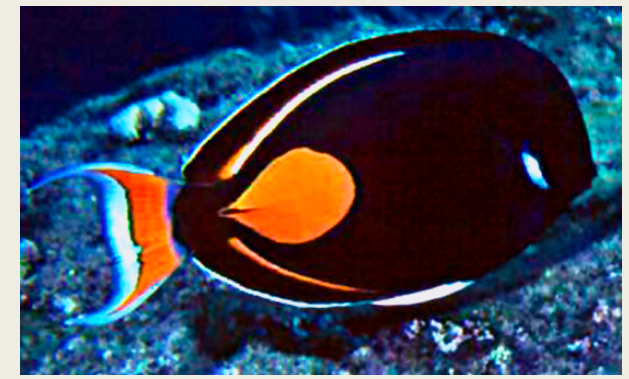
Relazione Finale di:
Ricciardo Lamonica Maria

Docente Referente
Chiar.mo Prof.
Barucca Marco

Sessione Straordinaria Dicembre 2020

Anno Accademico 2019-2020

Pesci Telostei (Pesci ossei con pinne raggiate)



(GOOGLE:From Wikimedia Commons)

Elevata "plasticità del genoma"

Una forte capacità di
adattamento a stimoli
esterni

Potrebbe essere collegata alla
duplicazione dell'intero genoma
verificatasi circa 300 milioni di anni
fa

Inoltre contengono molte superfamiglie di ELEMENTI TRASPONIBILI (TE)

*sono unità genetiche che hanno la
capacità di cambiare la loro posizione
all'interno del DNA cromosomico*

-trasposoni di DNA (*si muovono solo come DNA*)

-retrotrasposoni (*utilizzano un intermedio di RNA per la trasposizione*)

- No-LTR: -LINE (*Long Interspersed Nuclear Elements*)
- SINE (*Short Interspersed Nuclear Elements*)
- LTR: -Zisupton DNA
-Gypsy LTR

Lepisosteus Oculatus (Spotted Gar)

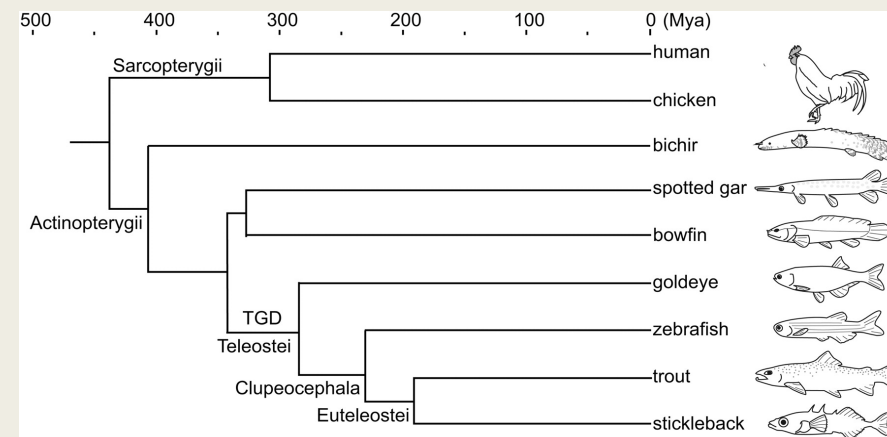
È l'unica famiglia dell'ordine dei Lepisosteiformi, pesce con pinne raggiate . Sono abitanti d'acqua dolce, salmastre e occasionalmente marine.



(GOOGLE: [Brian.gratwicke](#) on [English Wikipedia](#))

Possiede una forma allungata, cilindrica con una colorazione marrone con evidenti macchie scure su muso, testa e pinne.

Lo «Spotted Gar» occupa un ceppo divergente nella filogenesi dei telostei e si differenzia da essi prima della TGD (duplicazione dell'intero genoma)



Fonte: Angel Amores et al. Genetics 2011;188:799-808

Importante è stato lo studio del suo genoma



Che ci permette di ottenere



OBIETTIVO: dimostrare l'assenza di un nesso causale tra la duplicazione del genoma nei pesci telostei e l'aumento dell'attività dei TE

Materiali utilizzati sono:

- REPEAT MASKER → Indetificazione del DNA e TE nel genoma dello «Spotted Gar»

- DESITY MAP → Mappatura dei TE

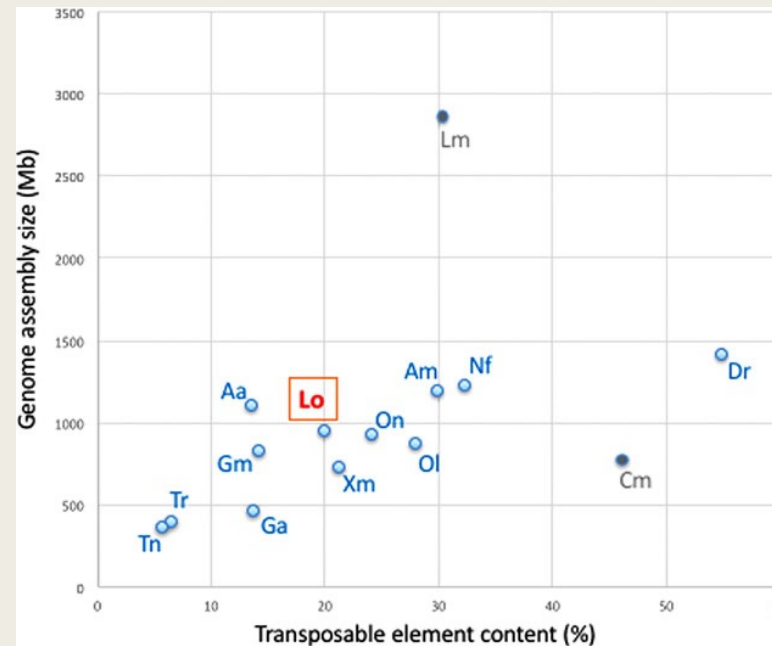
- DATABASE GYPSY → Per ottenere le famiglie di riferimento →
 - Pesce zebra
 - Squalo elefante (pesce cartilagineo)
 - Celacanti (pinne lobate)
 - Platyfish

I risultati ottenuti sono basati su 3 punti:

1. CONTENUTO DI TE NEL GENOMA DEL GAR MACCHIATO →

È stato stimato che circa il 19.7% dell'assemblaggio del genoma dello «Spotted Gar» è costituito da TE

Il grafico mostra la dimensione del genoma rispetto al contenuto di TE nello «Spotted Gar» (Lepisosteus oculatus), nel pesce zebra (Danio Rerio), squalo elefante e nel celacanto



Lo (Lepisosteus oculatus):

➤ Dimensione genoma: 1.000Mb

➤ TE: 20%

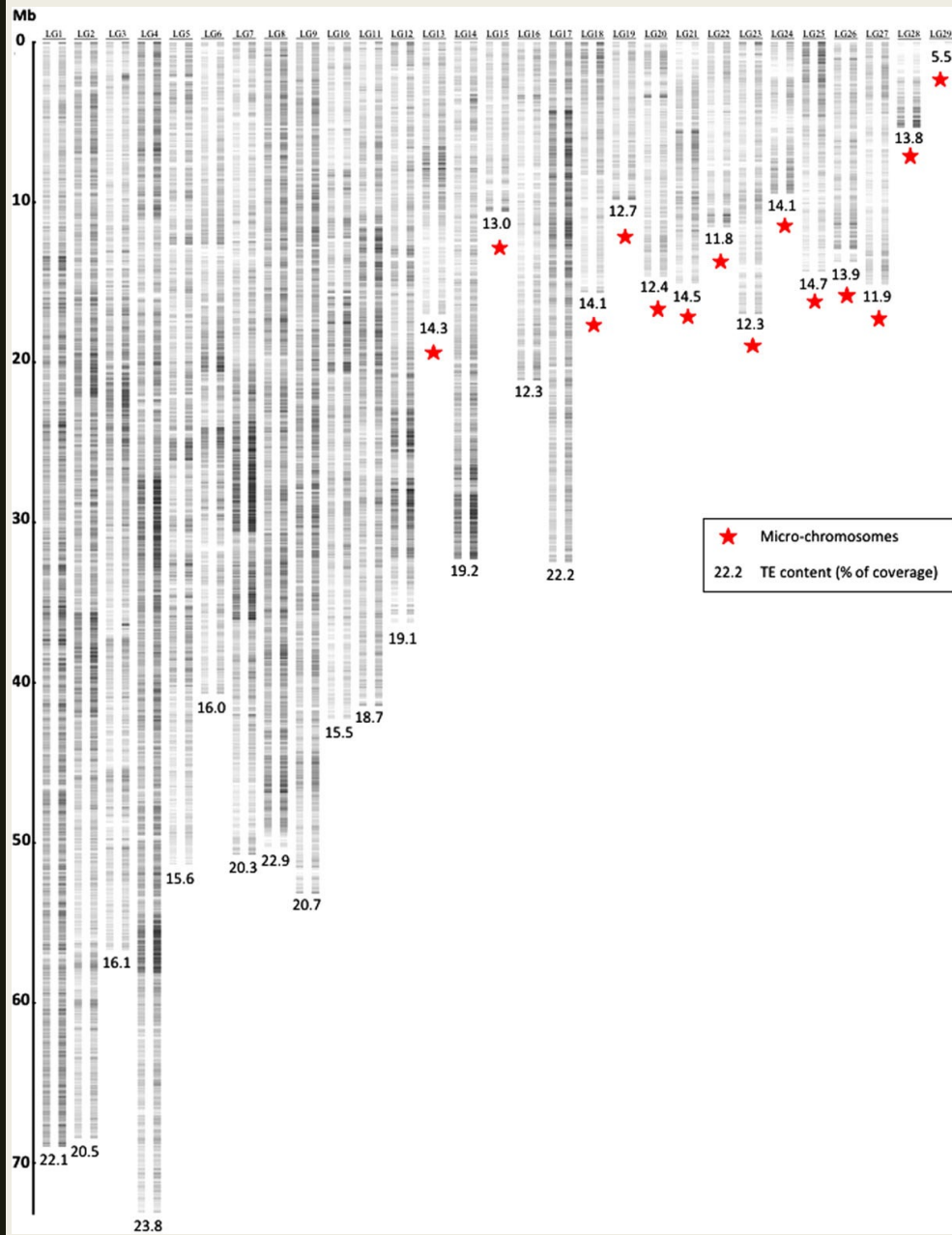
Dr (Danio Rerio):

➤ Dimensione genoma: >1400Mb

➤ TE: >50%

Ciò che risulta è che la quantità di TE nello «Spotted gar» è simile anche nei telostei

Il cariotipo del *Lepisosteus oculatus* (2n = 58) contiene sia macro che microcromosomi



→ Confronto tra la densità TE all'interno di micro e macrocromosomi utilizzando il 29 LG

L'analisi mostra che il contenuto dei TE varia dal:

- 5.5% in LG29 (LG più corto)
- 23.8% in LG4 (LG più lungo)

È stato inoltre osservato che i TE si accumulano più frequentemente in aree specifiche (regioni subtelomeriche o porzioni centrali) piuttosto che equamente lungo i cromosomi

2.DIVERSITÀ DELLA SUPERFAMIGLIA TE NEL LEPISOSTEUS OCULATUS RISPATTO AL PESCE TELOSTEO

Le sequenze TE sono state classificate in diverse categorie

1. DNA
2. LTR
3. LINE
4. SINE
5. TE non classificati

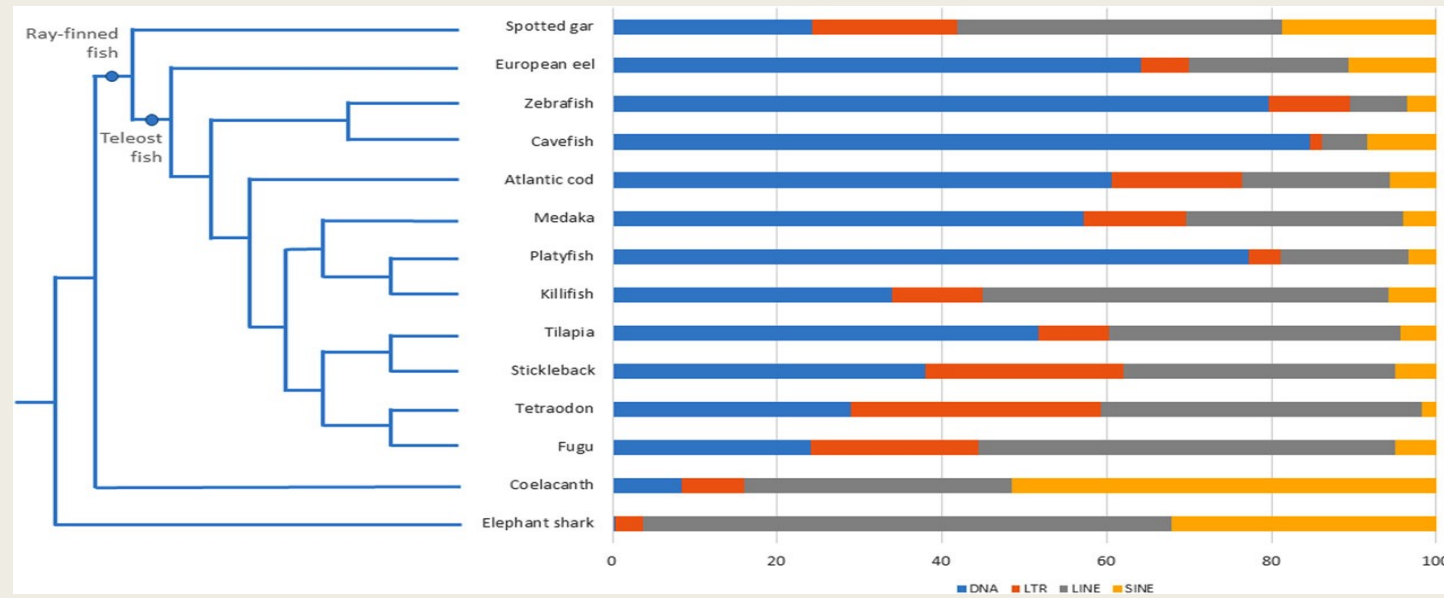
	DNA	LTR	LINE	SINE	Unclassified	Total
Teleost ray-finned fish						
<i>Takifugu rubripes</i> —Fugu	1.3	1.1	2.7	0.3	1.3	6.7
<i>Tetraodon nigroviridis</i> —Tetraodon	1.3	1.4	1.8	0.1	1.3	5.9
<i>Gasterosteus aculeatus</i> —Stickleback	4.2	2.7	3.7	0.6	2.8	13.9
<i>Oreochromis niloticus</i> —Tilapia	9.9	1.7	6.8	0.8	4.8	24.1
<i>Nothobranchius furzeri</i> —Killifish	5.8	1.9	8.4	1.0	15.4	32.4
<i>Xiphophorus maculatus</i> —Platyfish	12.1	0.6	2.4	0.5	5.6	21.2
<i>Oryzias latipes</i> —Medaka	9.5	2.0	4.4	0.7	11.6	28.1
<i>Gadus morhua</i> —Atlantic cod	4.7	1.2	1.4	0.4	6.5	14.3
<i>Astyanax mexicanus</i> —Cavefish	12.7	0.2	0.8	1.2	15.1	30.1
<i>Danio rerio</i> —Zebrafish	41.0	5.0	3.6	1.8	3.5	54.9
<i>Anguilla anguilla</i> —European eel	4.6	0.4	1.4	0.8	6.5	13.6
Non-teleost ray-finned fish						
<i>Lepisosteus oculatus</i> —Spotted gar	3.5	2.6	5.8	2.7	5.5	20.1
Lobe-finned fish						
<i>Latimeria chalumnae</i> —Coelacanth	1.0	0.9	3.9	6.2	10.0	22.0
Cartilaginous fish						
<i>Callorhynchus milii</i> —Elephant shark	0.1	1.1	20.3	10.2	11.2	42.9

Fonte: Chalopin D, Volff J.N. Analysis of the spotted gar genome suggests absence of causative link between ancestral genome duplication and transposable element diversification in teleost fish. *Exp Zool (Mol Dev Evol)*. 2017;328:629–637.

3.5% DNA
2.5% LTR
5,8% LINE
2.7% SINE
5.5% TE non classificati

❖ Tutte le principali categorie di TE trovate nei pesci, sono state trovate anche nello «Spotted Gar»

Nello «Spotted Gar» una percentuale più elevata di retrotrasposoni rispetto ai trasposoni di DNA



Trasposoni di DNA, LTR, e LINE possono essere ulteriormente suddivisi in SUPERFAMIGLIE (29)

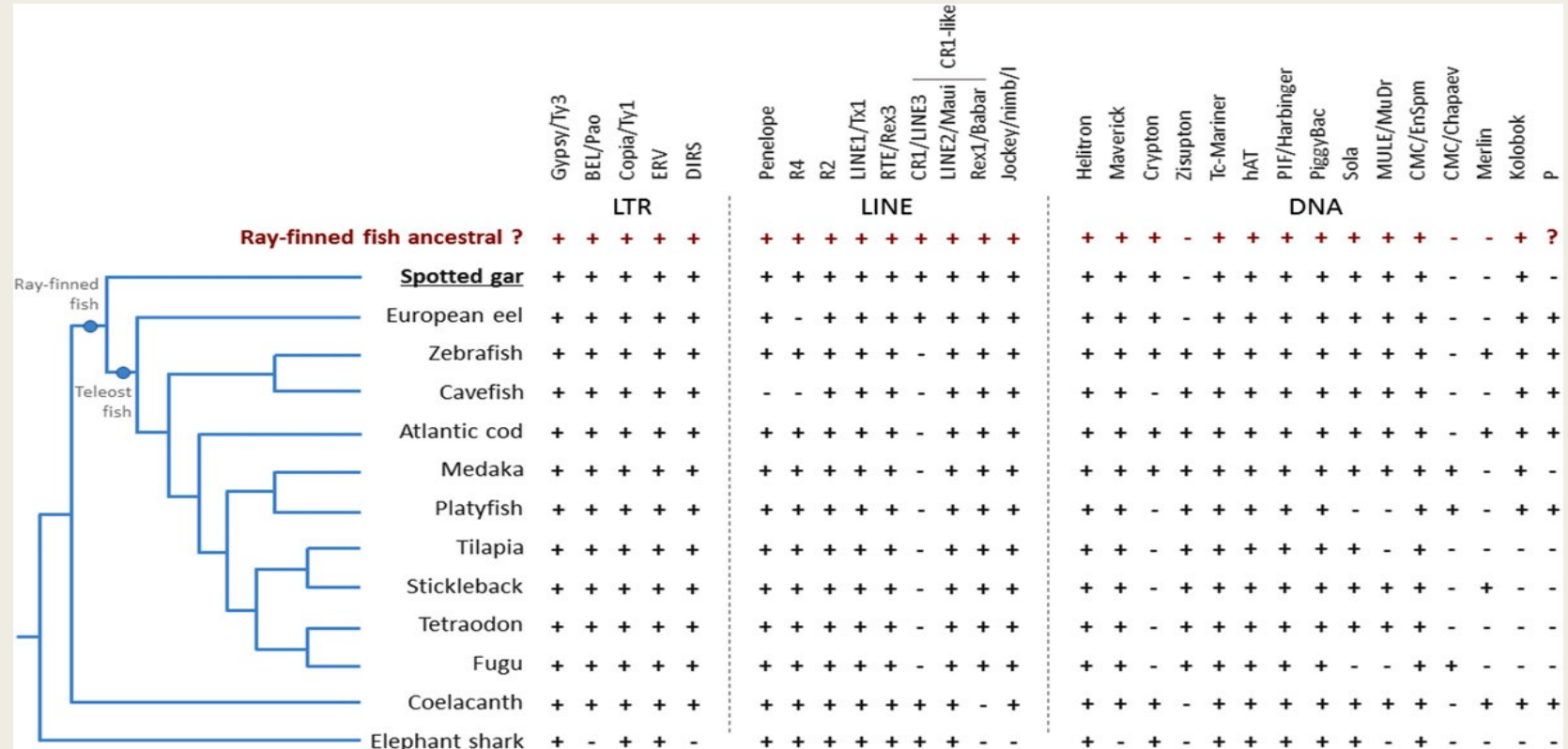
- Spotted Gar : 25 su 29
- Telostei : 22/27 su 29
- Celacanto: 26 su 29

❖ Inoltre le 4 classi assenti nel «Spotted Gar» lo sono anche in almeno una specie di telostei

	LTR					LINE								DNA															
	Gypsy/Ty3	BEL/Pao	Copia/Ty1	ERV	DIRS	Penelope R4	R2	LINE1/Tx1	RTE/Rex3	CR1/LINE3	LINE2/Maui	CR1-like Rex1/Babar	Jockey/nimble	Helitron	Maverick	Crypton	Zisupton	Tc-Mariner	hAT	PIF/Harbinger	PiggyBac	Sola	MULE/MuDr	CMC/EnSpm	CMC/Chapaev	Merlin	Kolobok	P	
Ray-finned fish ancestral ?	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+	-	-	+	?
Spotted gar	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+	-	-	+	-
European eel	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+	-	-	+	+
Zebrafish	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+
Cavefish	+	+	+	+	+	-	-	+	+	-	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	-	+	+
Atlantic cod	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+
Medaka	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	-	-
Platyfish	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	-	-	+	-	+	+	+
Tilapia	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	-	+	-	-	-	-
Stickleback	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	-	-
Tetraodon	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	-	-	-
Fugu	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	-	-	+	-	-	-	-
Coelacanth	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+
Elephant shark	+	-	+	+	-	+	+	+	+	+	+	-	-	+	-	+	-	+	+	+	+	+	+	-	+	-	-	-	-

❖ Alcune superfamiglie di TE sono state ritrovate in «Spotted Gar» e in tutti i telostei

- LTR GYPSY
- BEL
- DIRS1
- ERV
- LINE R2
- RTE
- LINE2



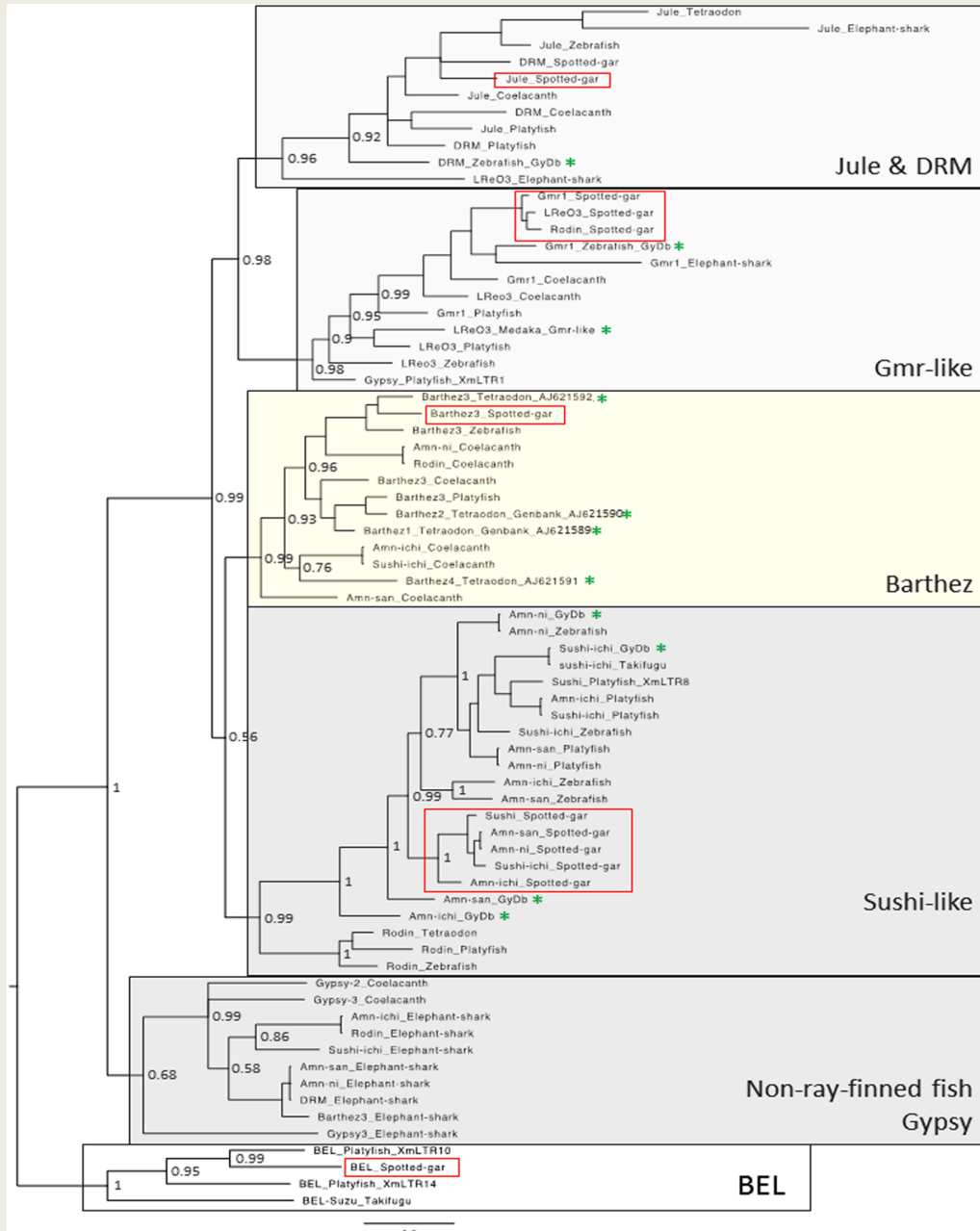
Fonte: chalopin D. Volff J.N. Analysis of the spotted gar genome suggests absence of causative link between ancestral genome duplication and transposable element diversification in teleost fish. *Exp Zool (Mol Dev Evol)*. 2017;328:629–637.

- CR1/LINE3 : sono presenti solo nelle due specie con pinne raggiate più studiate lo Spotted Gar e in European eel (anguilla europea)
- ELEMENTO P assente nello «Spotted Gar», ma presente in cinque specie fondamentali dei telostei

L'analisi suggerisce che circa 25 superfamiglie di TE erano presenti nell'ultimo antenato comune dello «Spotted Gar» e Telostei

3. DIVERTITÀ ALL'INTERNO DELLA SUPERFAMIGLIA GYPSY

Per confrontare la diversità di TE nei pesci *Lepisosteus oculatus* e telostei



Le quattro famiglie principali di GYPSY presenti nei telostei sono state ritrovate anche nello «Spotted Gar»

La duplicazione del genoma non ha influenzato la diversità degli elementi GYPSY

CONCLUSIONI

- La distribuzione e l'attività dei TE nel genoma dello «Spotted Gar»
- Il confronto tra la densità dei TE nei micro e macrocromosomi
- 25 superfamiglie di TE nello «Spotted Ga» trovate anche in almeno una specie di telosteo
- Analisi all'interno della superfamiglia Gypsy



non hanno rilevato alcuna differenza sostanziale del contributo dei TE rispetto ai pesci telostei



Suggerendo che la diversità di TE era ancestrale e non collegata alla duplicazione dell'intero genoma



Tuttavia la duplicazione 3R potrebbe aver influenzato alcuni aspetti dell'evoluzione del genoma nei telostei



RIASSUNTO

In molti pesci telostei è stata osservata la presenza di numerose superfamiglie di elementi trasponibili (TE), assenti in molti genomi di tetrapodi. Diverse ipotesi prevedevano che l'aumento dell'attività degli elementi avvenne in seguito poliploidizzazione e potrebbe essere collegata alla duplicazione del genoma avvenuto 300 milioni di anni prima.

-Per dimostrare tale ipotesi è stato preso in considerazione il genoma del Gar (*Lepisosteus oculatus*).

-I risultati ottenuti hanno dimostrato che la diversità dei TE sono simili sia nel genoma del Gar che nel genoma dei telostei .

-Questo suggerisce che la diversità dei TE era ancestrale e non collegata alla duplicazione dell'intero genoma.

-Attraverso diverse analisi è risultato che circa 25 superfamiglie di TE fossero presenti nell'ultimo antenato del Gar.