

从基因组到多样性

孔宏智

(中国科学院植物研究所系统与进化植物学国家重点实验室, 北京 100093)

From genome to diversity

Hongzhi Kong

State Key Laboratory of Systematic and Evolutionary Botany, Institute of Botany, Chinese Academy of Sciences, Beijing 100093

通过两年多的努力,“基因组与生物多样性”专刊终于与大家见面了。作为组织者之一,我是既兴奋又紧张:兴奋的是这些文章的境界和水平都是相当高的,达到或超过了最初的预期;紧张的是这些文章似乎还不足以涵盖这个主题的方方面面,有些遗憾。尽管如此,我还是非常感谢主编和编辑部几位编辑的大力支持,感谢各位作者的慷慨赐稿,感谢各位责任编委、审稿人和编辑的认真把关。此外,为了让大家对这个专刊有更多的了解,我把我们对这个主题的一些想法说出来,供大家批评指正。

(1) 基因组与遗传多样性。什么是遗传多样性?是等位酶条带在个体间的差异吗?不是。是随机扩增的多态性DNA片段在个体间的差异吗?也不是。是DNA序列中的碱基差异吗?好像也不是,至少不完全是。按照普遍接受的观点,遗传多样性指的是生物在遗传物质上的多样性。那么,什么是遗传物质?对大多数生物而言,遗传物质就是它们的基因组,是包括核基因组、线粒体基因组和叶绿体基因组在内的一整套基因组。因此,遗传多样性实际上就是基因组多样性,是核基因组、线粒体基因组和叶绿体基因组的多样性。

(2) 基因组之外的多样性。基因组多样性的直接体现是其在序列上的差异,表现在核苷酸的种类、数量和排列方式等方面。但是,作为遗传物质,基因组还编码和衍生了一系列耳熟能详的东西,如基因、mRNA、小RNA、蛋白质以及细胞结构和代谢产物等,它们在细胞、组织、器官和个体间也会

有差异,表现出丰富的多样性。例如,对绝大多数基因而言,它们的表达是比较特异的,只能在特定的细胞、组织或者器官中检测到。而且,即使在表达它们的细胞、组织或器官中,其表达量和表达产物也不尽相同。蛋白质和次生产物也是如此,不仅种类繁多,而且在表达的时、空、量上表现出极为丰富的多样性。对单个生物体而言,不同部位的细胞一般都具有相同的基因组(或者至少在最初是这样的),基因组之外的多样性是非常重要的,它使不同的细胞表达了不同的基因和蛋白质、具有了不同的细胞器、次生产物和功能。也就是说,不同的细胞是具有不同的身份(identity)的。在发育生物学研究中,身份是一个非常重要的概念,是理解生物多样性的关键;个体中细胞类型的多少也常常是其复杂性(complexity)的体现。不同个体之间的差异就更多了,而且体现在方方面面,反映出进化的鬼斧神工。由此,我们似乎可以得出两个结论:第一,基因组之外的生物多样性也是非常丰富的,但常常被大家忽略掉了;第二,传统上把生物多样性分为遗传多样性、物种多样性和生态系统多样性的做法是有问题的,或者说是不够准确的。

(3) 基因组的核心地位。达尔文的进化理论有两个要点,即可遗传的变异(heritable variation)和自然选择(natural selection)。自然选择本身并不能产生变异,只是对已有变异进行分拣和固定;可遗传的变异才是进化的原动力,而且就发生在基因组上。基因组的变异使得基因的表达在时、空、量和产物

上有所不同，从而改变了个体发育的轨迹，产生了形态、结构和生理生化特性不完全相同的个体。然后，经过自然选择，如果这些个体的命运发生改变，进化就得以发生。所以，一方面，地球上形形色色、千差万别的生物都是共祖的，都是通过对其祖先基因组的继承和发展而产生的；另一方面，由于突变，子代的基因组与亲本并不完全相同，变异不可避免，多样性逐步增加。显然，基因组的核心地位是毋庸置疑的。但是，值得注意的是，基因组和生物体毕竟是两个不同的概念：基因组不同的个体有可能产生完全相同的表型，而基因组相同的个体则可能具有差别很大的表型；一些爬行动物的卵在不同温度条件下会孵化成不同性别的成体就是一个很好的例证。另外，在个体发育的过程中，一个晚的发育过程往往是早的发育过程的延续，而且这个过程最终可以追溯到单细胞的卵中。有意思的是，这个看似简单的卵其实也是不简单的：它除了继承母体的遗传物质(基因组)之外，还会在细胞质中携带一些来自于母体的发育活性物质。以果蝇为例，它们的卵在其前端的细胞质中还保留了少量来自母体的 *bicoid* 基因的 mRNA，而且正是由于这些物质(及其他物质)，果蝇的卵才能有头部和尾部的分化，才能完成从卵到成体的发育过程。这个例子说明，虽然基因组的核心地位是毋庸置疑的，但生物体的发育是一个非常复杂的过程，涉及到许许多多的过程和因素；对生物多样性的理解也不能仅仅停留在遗传多样性(即基因组多样性)上。

(4) 从基因组到多样性。物种是生物进化和分类的基本单位，是遗传多样性的载体和生态系统多样性的组成成分，也是生物多样性最直接的反映。人们常常对纷繁芜杂、绚丽多彩的自然界感慨万千，就是因为物种的多样性非常丰富。在基因组时代，我们除了能全面认识遗传多样性之外，还能更清楚、更深入地揭示导致物种多样性产生的过程、原因和机制，探索生命产生和进化的奥秘；而这正是目前国际上物种形成和适应性进化等方面的研究比较火爆的原因。此外，通过对基因组信息的挖掘和利用，我们还可以开发包括DNA条形码在内的多种先进技术，为生物多样性研究、保护和利用做出更多更大的贡献。

按照原来的设想，本专刊将包括四方面的内

容，即“基因组与遗传多样性”、“基因组与生命之树重建”、“基因组与物种多样性”和“基因组与生物多样性保护”。其中，“基因组与遗传多样性”主要关注基因组对群体遗传学的贡献，介绍模式生物个体间或近缘种间在基因组层面上那些希奇古怪的差异；“基因组与生命之树重建”强调基因组信息对生命之树重建的影响，介绍其优势和带来的问题；“基因组与物种多样性”关注基因组信息对理解物种多样性起源问题的贡献和帮助，探讨物种形成和适应性进化过程中发生在基因组上的种种变化；“基因组与生物多样性保护”则关注基因组信息对生物多样性保护和利用的贡献。现在看来，除了最后一个方面，其他方面的文章我们都约到了，尽管这些文章的内容和水平尚需大家评判。

本专刊共包括9篇文章。陈之端课题组的文章(鲁丽敏等, 2014)系统总结了生命之树的应用和潜力，指出目前存在的建树难题以及构建超大树的策略和趋势。马红课题组的文章(曾丽萍等, 2014)解读了被子植物系统发育研究中存在的问题和解决方案，并讨论了利用细胞器基因和低拷贝核基因开展系统发育研究的优缺点。罗述金课题组的文章(苗林等, 2014)通过最新的种群遗传学研究进展，总结出东南亚地区哺乳动物物种间或种群间差异的三个层次。陈明生课题组的文章(刘铁燕等, 2014)阐述了稻属在基因组大小、基因构成、物种倍性和染色体结构等方面的变异和进化。陈良标课题组的文章(许强华等, 2014)揭示了南极鱼因适应极端低温环境而产生的一系列特化的生物学性状及其遗传和分子机制。我们课题组的两篇文章(国春策等, 2014; 张睿等, 2014)介绍了调控进化(regulatory evolution)和发育重塑(developmental repatterning)等概念，并通过经典案例阐述了它们对生物多样性的贡献。李忠虎等(2014)综述了物种形成中基因流的时间和空间分布模式、基因流对物种分化的影响以及生殖隔离机制形成等问题。周伟等(2014)则通过追踪居群间的花粉和种子基因流来探讨植物性系统多态性发生、维持和稳定机制。

由于本人水平有限、时间仓促，专刊中的错误和纰漏在所难免。在此，向大家深表歉意！

本文引用的参考文献见附录 I(<http://www.biodiversity-science.net/fileup/PDF/w2014-024-1.pdf>)

参考文献

- Guo CC (国春策), Zhang R (张睿), Shan HY (山红艳), Kong HZ (孔宏智) (2014) Effects of regulatory evolution on morphological diversity. *Biodiversity Science* (生物多样性), **22**, 72–79. (in Chinese with English abstract)
- Li ZH (李忠虎), Liu ZL (刘占林), Wang ML (王玛丽), Qian ZQ (钱增强), Zhao P (赵鹏), Zhu J (祝娟), Yang YX (杨一欣), Yan XH (阎晓昊), Li YJ (李银军), Zhao GF (赵桂仿) (2014) A review on studies of speciation in the presence of gene flow: evolution of reproductive isolation. *Biodiversity Science* (生物多样性), **22**, 88–96. (in Chinese with English abstract)
- Liu TY (刘铁燕), Chen MS (陈明生) (2014) Genome evolution of *Oryza*. *Biodiversity Science* (生物多样性), **22**, 51–65. (in Chinese with English abstract)
- Lu LM (鲁丽敏), Sun M (孙苗), Zhang JB (张景博), Li HL (李洪雷), Lin L (林立), Yang T (杨拓), Chen M (陈闽), Chen ZD (陈之端) (2014) Tree of life and its applications. *Biodiversity Science* (生物多样性), **22**, 3–20. (in Chinese with English abstract)
- Miao L (苗林), Luo SJ (罗述金) (2014) Diversification of Southeast Asian mammals during the Quaternary glaciation: insights from the genomic era. *Biodiversity Science* (生物多样性), **22**, 40–50. (in Chinese with English abstract)
- Xu QH (许强华), Wu ZC (吴智超), Chen LB (陈良标) (2014) Biodiversity and adaptive evolution of Antarctic notothenioid fishes. *Biodiversity Science* (生物多样性), **22**, 80–87. (in Chinese with English abstract)
- Zeng LP (曾丽萍), Zhang N (张宁), Ma H (马红) (2014) Advances and challenges in resolving the angiosperm phylogeny. *Biodiversity Science* (生物多样性), **22**, 21–39. (in Chinese with English abstract)
- Zhang R (张睿), Guo CC (国春策), Shan HY (山红艳), Kong HZ (孔宏智) (2014) Developmental repatterning and biodiversity. *Biodiversity Science* (生物多样性), **22**, 66–71. (in Chinese with English abstract)
- Zhou W (周伟), Wang H (王红) (2014) Pollen dispersal analysis using DNA markers. *Biodiversity Science* (生物多样性), **22**, 97–108. (in Chinese with English abstract)