

보리의 유전자 발현 양적형질 유전자좌(eQTL) 지도 작성

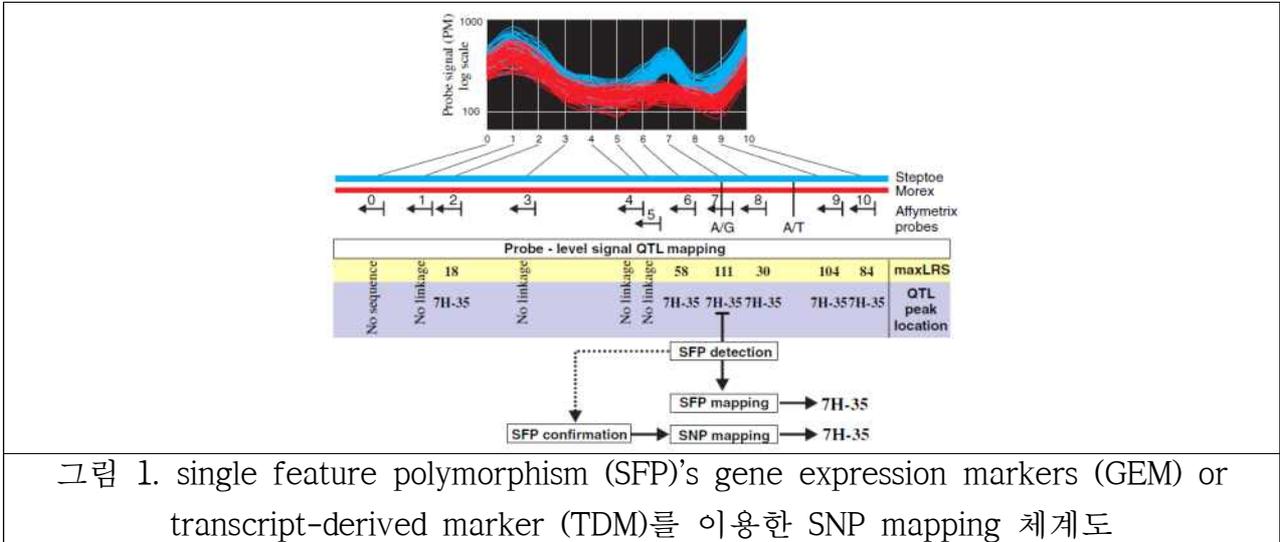
중부작물과 농업연구사 박명렬

■ 서언

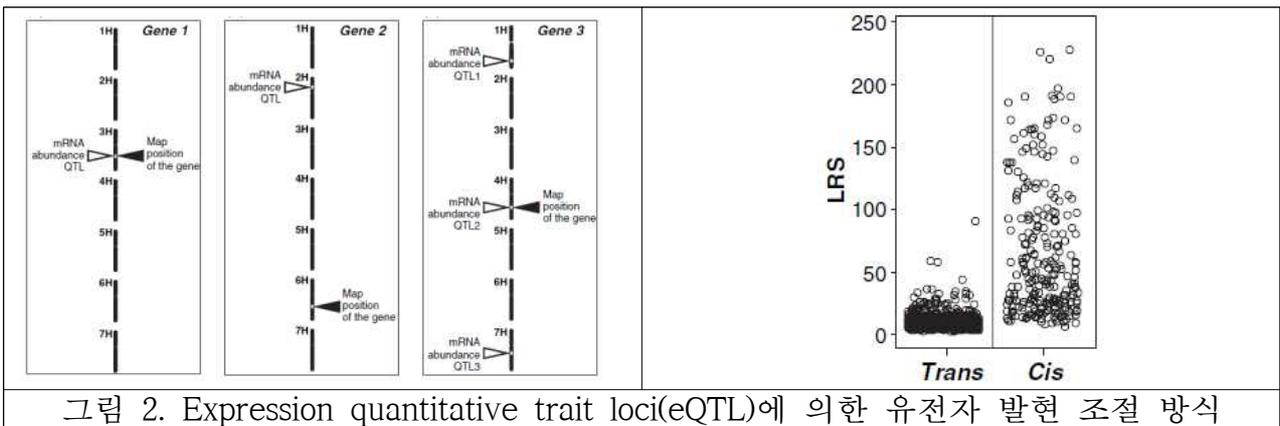
- eQTL(Expression quantitative trait loci)란 유전자의 발현에 영향을 미치는 염기서열 변이체가 포함된 게놈영역임
 - 특정 형질에 영향을 미치는 영역이라는 개념에서는 일반 QTL과 유사하지만, 유전자발현 조절 즉, mRNA 전사체양의 변화에 영향을 미치는 영역이라는 점에서는 일반 QTL과 차이가 있음
- eQTL 분석을 위해서는 기본적으로 유전형(SNP, indel 마커 등)과 유전자 발현량(RNA-Seq, expression array 등) 분석이 필요함
 - 대량의 광범위한 mRNA profiling이 가능한 expression microarray 분석과 NGS(Next Generation Sequencing) 기술인 RNA-seq 등을 이용하면 한 번의 실험으로 수천 개의 eQTLs이 탐지되고, 식물조직별 다양한 범위에서 eQTL mapping이 가능함
- Brem 등(2002)이 효모를 이용한 eQTL mapping을 처음으로 보고한 이후 다양한 식물에서 보고되고 있음
 - 애기장대 (DeCook et al., 2006; Keurentjes et al., 2007; West et al., 2007), 유칼립투스 (Kirst et al., 2004, 2005), 옥수수 (Schadt et al., 2003; Shi et al., 2007), 밀 (Jordan et al., 2007), 포플러 (Street et al., 2006), 보리 (Druka et al., 2008)
- eQTL mapping은 작물의 형질관련 유전체 수준의 대량의 유전정보를 제공함
 - eQTL mapping을 위한 연관분석은 대립형질 변이와 관련된 근원적인 후보 유전자의 다양한 정보를 직접적으로 제공함
 - eQTL mapping data는 유전적 조절 네트워크의 모형을 제공하며, 표현형 변이의 유전적 원인에 대해 쉽게 이해할 수 있도록 도와줌
 - mRNA profiling data set은 형질과 연관된 수천 개의 유전자 위치 정보를 제공함
 - *Cis*-eQTL의 경우 근연관계가 가까운 작물들 사이에서는 유전체상에 비슷한 배열을 하고 있기 때문에 eQTL mapping 결과는 유전체 서열정보가 알려지지 않은 근연종 작물의 분자유종에 간접적 활용이 가능함

■ 주요 수행 내용

- Druka 등(2008)은 보리 reference 품종 'Steptoe'와 'Morex'의 교배집단을 이용하여 eQTL mapping을 작성하였음
 - mRNA abundance 조사는 Affymetrix Barley1 GeneChip을 이용하였고, mRNA abundance 조사를 통해 검출된 single feature polymorphism(SFP)와 이미 알려진 single nucleotide polymorphisms(SNP)을 이용하여 eQTL mapping을 작성하였음 (그림 1)



- mRNA abundance 조사를 통해 검출된 eQTLs은 유전자 발현의 조절방식에 따라 *cis*-와 *trans*-eQTL로 구분됨 (그림 2)
 - *cis*-eQTL : 유전자와 동일 염색체상 밀접한 위치에서 발현을 직접적으로 조절함
 - *trans*-eQTL : 다른 염색체 또는 같은 염색체일지라도 멀리 떨어져서 유전자의 발현을 간접적으로 조절함



- 형질변이의 근원적 유전요소인 대립형질 불균형(allele imbalance) 영역은 대립형질(allele)의 유전자 발현량 조사를 통해 확인 가능함
 - SNP 마커를 이용해 대립형질 유전자의 발현량 조사가 가능하며, 발현량 차이를 보이는 영역은 대립형질 불균형 유전자좌임 (그림 3a)
 - 대립형질 불균형 eQTL mapping은 SNP 유전형 연관분석을 통해 가능함
 - 대립형질 불균형 양친의 유전자 발현량과 분석집단의 유전자 발현량의 연관분석을 통해 대립형질 불균형 eQTL의 유전자 발현 조절 방식 판명이 가능함 (그림 3b)

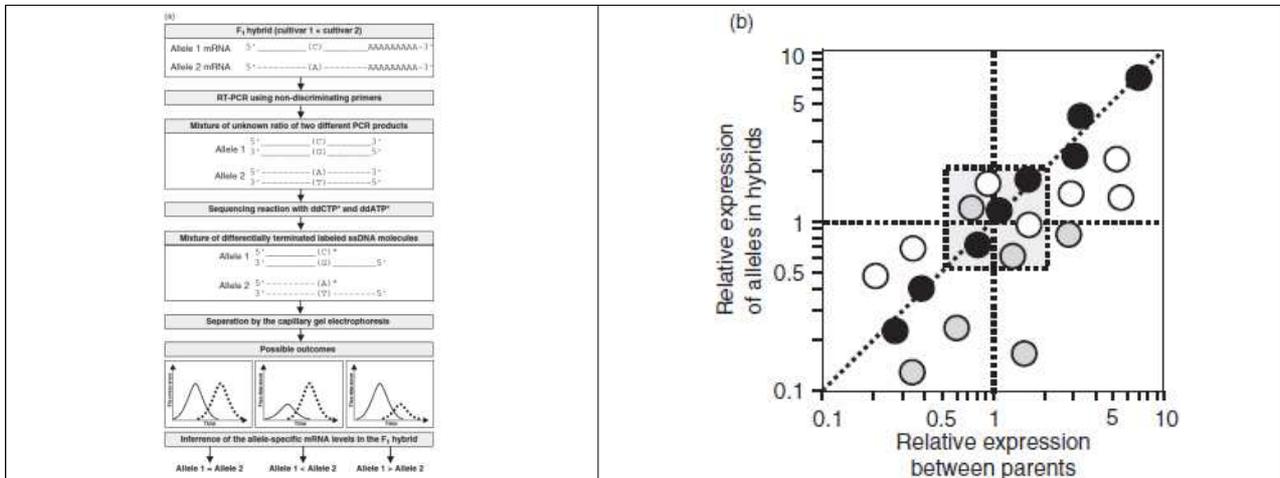


그림 3. SNP마커 활용 대립형질 불균형(allele imbalance) 조사 모식도(a)와 유전자 발현 조절 방식 판명(b) * ● *cis*-regulated, ○ *trans*-regulated, ◐ *cis*- and *trans*-regulated

○ 보리에서 검출된 *cis*-eQTL의 경우 *trans*-eQTL과 달리 벼의 유전자 배열순서와 거의 동일함이 확인됨

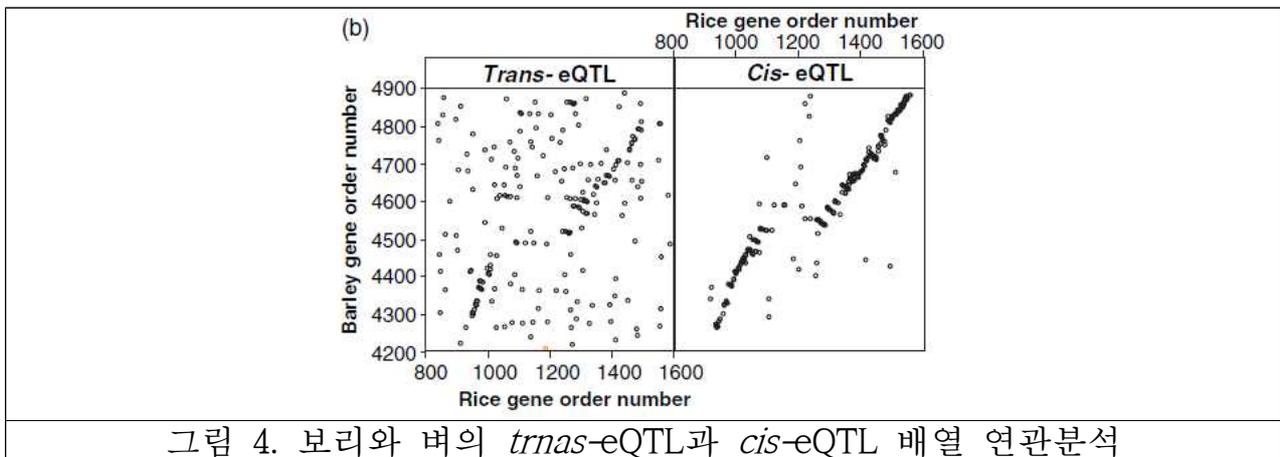


그림 4. 보리와 벼의 *trans*-eQTL과 *cis*-eQTL 배열 연관분석

■ 금후 계획

○ 트리티케일은 유전체 정보뿐만 아니라 분자마커 등 분자유종을 위한 육종 소재가 매우 부족함으로 기존에 보고된 밀과 보리의 *cis*-eQTL를 활용하여 트리티케일의 eQTL 지도를 작성할 예정임

■ 출처

○ Druka A., Potokina E., Luo Z., Jiang N., Chen X., Kearsey M. and Waugh R. Expression quantitative trait loci analysis in plants. *Plant Biotechnology Journal* (2010) 8:10-27.