

线粒体 DNA 和 Y 染色体主要基因的研究进展

董依萌¹, 王天骄¹, 刘华森¹, 鞠妍¹, 刘汇涛¹, 房瑞新², 鞠贵春³, 邢秀梅^{1*} (1. 中国农业科学院特产研究所特种经济动物分子生物学重点实验室, 吉林长春 130112; 2. 东北林业大学, 黑龙江哈尔滨 150040; 3. 吉林农业大学, 吉林长春 130118)

摘要 线粒体和 Y 染色体作为重要的分子遗传标记, 越来越多地被应用于哺乳动物起源进化的研究。基于线粒体 DNA 的研究, 多数研究通过 *Cytb*、D-Loop 区、12SrRNA、16SrRNA 等单基因分析, 少数通过多基因联合分析和全序列分析展开, 对哺乳动物母系起源进化进行探讨。基于 Y 染色体的研究主要通过 *SRY*、*AMELY*、*USP9Y*、*DBY* 等单基因分析和多基因联合分析。综述了近年来基于线粒体 DNA 和 Y 染色体几个主要基因的鹿科及其他哺乳动物的起源进化研究现状, 为动物起源进化研究提供理论依据。

关键词 线粒体 DNA; Y 染色体; 母系起源; 父系起源

中图分类号 Q953 文献标识码 A

文章编号 0517-6611(2020)08-0018-05

doi: 10.3969/j.issn.0517-6611.2020.08.004

开放科学(资源服务)标识码(OSID):



Research Progress on the Major Genes of Mitochondria and Y Chromosome

DONG Yi-meng, WANG Tian-jiao, LIU Hua-miao et al (Key Laboratory of Special Economic Animal Molecular Biology, Institute of Special Animal and Plant Science of CAAS, Changchun, Jilin 130112)

Abstract Mitochondria and Y chromosome, as important molecular genetic markers, are increasingly applied to the study of mammalian origin and evolution. Based on mitochondrial DNA research, most of the studies were carried out through single gene analysis such as *Cytb*, D-Loop region, 12SrRNA, 16SrRNA, and a few were carried out through multi-gene combined analysis and full sequence analysis to explore the maternal origin and evolution of mammals. The research based on Y chromosome is mainly through single gene analysis and multi-gene joint analysis such as *SRY*, *AMELY*, *USP9Y*, *DBY*, etc. We reviewed the research status of origin and evolution of Cervidae and other mammals based on several major genes of mitochondrial DNA and Y chromosome in recent years, in order to provide theoretical basis for the research of animal origin and evolution.

Key words Mitochondria DNA; Y chromosome; Maternal origin; Patriarchal origin

线粒体 DNA 是哺乳动物细胞核外的唯一遗传物质, 核酸序列相对保守, 严格遵循母系遗传, 进化速率快, 具有多态性, 是研究哺乳动物母系起源进化、系统发育、遗传多样性保护、种群识别的重要分子标记。Y 染色体严格遵循父系遗传, 具有非重组区, 有效群体小, 是研究父系起源、纪录进化事件和迁徙路线的重要工具。鉴于此, 笔者对近年来线粒体 DNA 和 Y 染色体主要基因在动物母系起源、父系起源中的研究现状进行综述, 为哺乳动物起源进化的研究提供理论依据。

1 线粒体基因组与母系遗传研究

哺乳动物线粒体 DNA 是共价闭合环状双链结构, 序列长度一般为 15~18 kb。线粒体 DNA 由编码区与非编码区组成, 编码区具有 37 个基因, 包括 13 个蛋白质编码基因, 2 个 rRNA 基因(12SrRNA、16SrRNA)和 22 个 tRNA 基因^[1]。线粒体基因组结构简单, 编码基因内不含内含子, 位于细胞核外, 能够独立地进行复制和转录, 世代间无基因重组。线粒体严格遵循母系单性遗传的特性, 单一的样本就能够携带群体的全部基因, 代表 1 个母系群体特征, 通过少量的样本就能够对群体的遗传结构进行全面分析, 而且结果可靠, 有利于群体遗传研究。同时, 线粒体 DNA 并无组织特异性, 在同一生物体内不同脏器、组织细胞中所含的 mtDNA 具有高度的一致性, 这样即便在采集样品数量较少或是样品均一性不

理想的条件下, 也仍能反映出较为可靠的群体遗传情况。线粒体 DNA 基因组遗传信息虽然占整个真核生物总量不到 1%, 但是作用巨大, 其结构特征与遗传特性使线粒体 DNA 在种群识别、遗传多样性保护以及母系起源进化等研究中能够作为可靠的分子遗传标记被广泛的应用, 其中细胞色素 b 基因、控制区、12SrRNA 和 16SrRNA 往往是线粒体 DNA 研究的热点。

1.1 细胞色素 b 基因 细胞色素 b 基因(*Cytb*)线粒体 DNA 中一个非常重要的基因, 是研究比较热门的基因, 是编码蛋白质基因, 相比非编码区其序列相对保守、进化速率适中, 同时该基因的碱基不发生缺失和插入, 常常发生转换和颠换, 包含了种内、种间、甚至科间系统发育的信息, 能够用于分子钟校正以及远缘物种的进化研究。因此, *Cytb* 基因也常作为一个可靠的分子遗传标记来进行种属水平上的起源进化关系的研究。Tamate 等^[2]对华南亚种、北海道亚种、本州亚种、指名亚种、马毛岛亚种、屋久岛亚种和琉球亚种共 7 个亚种的 *Cytb* 基因 367 bp 序列进行测序, 发现了 9 个单倍型, 通过分析发现日本梅花鹿南北两大类群的分界线在本州岛上而不是岛与岛之间的海峡, 琉球亚种可能是最初从九州岛引入的鹿的后裔。李明等^[3]对水鹿、坡鹿、梅花鹿和马鹿 *Cytb* 基因 367 bp 序列进行了测定, 序列差异为 4.09%~7.08%, 水鹿和坡鹿、梅花鹿和马鹿约在 240 万~280 万年前分化, 梅花鹿和马鹿的分化时间大概出现在 160 万年前。鞠妍等^[4]对敖鲁古雅 8 个驯鹿种群的 *Cytb* 基因进行测序分析, 共发现 13 个核苷酸多态位点, 确认 6 个单倍型, 探讨了敖鲁古雅驯鹿生存现状, 建议通过合理引入其他种群个体以提高种群遗传

基金项目 特种动物遗传资源创新团队(CAAS-ASTIP-201X-ISAPS)。
作者简介 董依萌(1993—), 女, 内蒙古赤峰人, 研究实习员, 硕士, 从事特种动物遗传资源研究。* 通信作者, 研究员, 博士, 博士生导师, 从事特种动物遗传资源研究。

收稿日期 2019-09-19; **修回日期** 2019-10-20

多样性。张丽等^[5]对天山、塔里木、青海、甘肃以及东北共 5 个种群的 43 头马鹿的 *Cytb* 基因全序列进行测定分析,结果显示天山马鹿和塔里木马鹿的遗传多样性较丰富,我国马鹿有两个母系起源,塔里木马鹿与西方马鹿更近。Duarte 等^[6]通过新热带区的南美鹿科动物的 *Cytb* 基因进行测序,确定了 59 个单倍型,系统发育分析结果显示在 500 万年前马鹿的进化上出现分支,对南美马鹿的进化史有了进一步的认识。汪琦等^[7]对三江黄牛的 *Cytb* 基因全序列进行测序,发现了 16 个单倍型,系统进化分析结果显示三江黄牛与我国北方黄牛亲缘关系较近。

综上所述,*Cytb* 基因具有较低的变异程度,稳定的进化速率,及其母系遗传的特点,这使其在群体遗传多样性的研究中具有较高价值,是研究相对进化史的一个可靠的工具。

1.2 控制区 控制区也称 D-loop 区,位于 tRNA-pro 和 tRNA-phe 之间,该区域存在控制线粒体 DNA 转录和复制的重要元件,对线粒体 DNA 的复制和转录具有调控作用^[8],突变率高。根据腺嘌呤含量的多少可以将控制区分为左翼区、中间区以及右翼区,这 3 个区域内各碱基含量与进化速率有一定的差异^[9],其中左右 2 个区为高变区,中间区相对保守。即使不同区域内的突变率略有差异,但就整个 D-loop 区来说其仍然是线粒体基因组中遗传变异最显著的区域,具有丰富的多态性。

有关于 D-loop 区在物种起源进化研究的应用也是国内外专家学者关注的热点。吕晓平等^[10]通过对中国梅花鹿东北、四川、华南、台湾 4 个种群 45 个体的 D-loop 区 5' 端 335 bp 序列的测定,定义了 8 个单倍型,系统发育关系表明,中国梅花鹿与日本南部关系较近,与日本北部较远,台湾种群与四川、东北较近,与华南种群较远。Wu 等^[11]通过分析线粒体控制区的 995 bp 序列,表明中国东北部、四川、江西、浙江 4 个梅花鹿种群表现出较高的基因流和较低的遗传多样性,通过梅花鹿线粒体 DNA 变异的分析,确定了“浙江”和“东北-江西-四川”2 个主要系统发育类群,为梅花鹿群体的保种计划提供参考。Yamada 等^[12]收集了四国岛及周边地区梅花鹿样品,分析了 D-Loop 区全序列,通过构建系统进化树表明四国岛在日本南部梅花鹿的血统分歧中发挥了重要作用。Nagata 等^[13-14]基于线粒体 D-loop 区(705~824 bp)序列将日本梅花鹿分为南北两大类群,这 2 个谱系的分离估计发生在大约 35 万年前,与更新世末期的冰期一致,表明梅花鹿从欧亚大陆至少 2 次通过陆桥迁移到日本群岛。在串联重复序列的数量上:日本北部有 6~7 个,南部有 4~5 个,中国有 4 个,第 1 个重复单元为祖先型,其他重复单元都是第 1 个重复单元通过复制滑动形成的,重复单元的数量可作为鉴别不同种群的遗传标记。Nagata 等^[15]基于 D-loop 区 602 bp 序列分析北海道梅花鹿的遗传结构,所有采集个体(141)都具有 7 个串联重复单元,串联重复单元长 38 或 39 bp,发现了 6 个单倍型,表明至少存在 6 个母系类型,通过其中 3 个主要母系类型的分布推断梅花鹿种群经历瓶颈期后的扩张与针叶林的分布有关。Ba 等^[16]通过下载 NCBI 中已有的 13 条 D

-loop 区(923 bp)序列,将梅花鹿分为 4 个类群:亚洲大陆北部、亚洲大陆南部、日本北部和日本南部,支持东北亚种存在 2 个遗传背景的观点,推断梅花鹿从欧亚大陆沿着 2 条路径向南和向东扩展,一条路径通过朝鲜半岛至少两次通过陆桥迁移到日本群岛,另一条沿着内地东岸向下迁移到台湾和越南。同时,Ba 等^[17]通过下载 NCBI 中 243 条 D-loop 区序列,抽提出 1 023 个串联重复单元进行分析,基于 41 个 SNP 位点发现了 52 个单倍型,将这些串联重复单元分为 3 个类群,探讨了串联重复单元数量增加的机制。Fernandez-garcia 等^[18]通过对西班牙马鹿线粒体 DNA 的 D-loop 区序列进行了测定,通过构建系统发育树发现,西班牙马鹿类群分为西南和中东 2 个类群,西欧马鹿的基因渗入到西班牙马鹿种群中。

D-loop 区的这些特征使其可以在近缘物种或亚种间的遗传多样性研究中作为 1 个有效的遗传标记,但是单靠对 D-loop 区的研究还不足以完全反映出进化的关系,需要联合其他基因进行深入的研究。

1.3 12SrRNA 和 16SrRNA 基因 12SrRNA 和 16SrRNA 是线粒体内核糖体亚基的组成部分,在线粒体内部蛋白质翻译过程中有着重要的作用。12SrRNA 和 16SrRNA 基因在生物中普遍存在且功能相同,并且相对于 *Cytb* 基因和 D-loop 区较高的突变率,12SrRNA 与 16SrRNA 相对保守,可变序列与进化距离相一致^[19],可作为遗传分子标记。研究人员通过对獐和其他 13 种鹿科动物 16SrRNA 基因序列分析结果表明,麝类是介于鹿科与牛科之间,与其他鹿类动物比较更为原始,从而建议将麝单独划为一个科,从鹿科中分离出去^[20]。对 2 份疑似濒危野生动物的肌肉样品进行 DNA 的提取和 12SrRNA 基因序列扩增,经过序列同源性分析后确定 2 份样品分别为黑鹿和黄鹿^[21]。12SrRNA 和 16SrRNA 在昆虫和鱼类的起源进化的研究较多^[22-23],在哺乳动物的起源进化研究较少,现多用于品种鉴别。

1.4 线粒体多基因联合分析 目前,单个基因分析得到了普遍应用,由于横向基因转移和不同基因进化速率的不同,往往存在着不同研究人员分析同一基因得到结果不一致的情况,研究人员逐渐发现采用多基因联合分析的方法进行系统发育分析。Terada 等^[24]通过线粒体细胞色素 b 基因和 D-Loop 区序列分析了北海道本地梅花鹿基因渗入情况,证明九州岛南部是引入梅花鹿的起源地,建议人为地将引入的梅花鹿与本地亚种隔离,确保北海道亚种的独特性。Matsumoto Y 等^[25]为了研究日本冲之岛引入的台湾梅花鹿的来源,通过细胞色素 b 和核 DNA a-乳清蛋白的基因序列的测定和分析表明,冲之岛梅花鹿亚群中存在着台湾梅花鹿、台湾水鹿和马鹿的基因。Li 等^[26]对细胞色素 b(402 bp)和 12SrRNA(387 bp)基因进行测序分析,成功鉴别降解的梅花鹿和马鹿样品。王洪亮等^[27]通过对矮小梅花鹿的 DNA 上 12SrRNA、ND5、*Cytb* 和 D-loop 共 4 个基因测序分析,发现 3 个单倍型:H1、H2、H3,H1 和 H2 起源于东北亚种,H3 可能起源于四川亚种。综上所述,多基因联合得到的结果比单个基因分析更为准确,适应的物种范围也更广^[28]。

1.5 线粒体全基因组 随着测序技术的快速发展和成本的降低,线粒体全基因组序列更容易得到,也越来越多地被用于哺乳动物的系统发育分析。Wada 等^[29]分析了北海道亚种梅花鹿、本州亚种梅花鹿和屋久岛亚种梅花鹿的线粒体全序列,并计算了3个亚种线粒体DNA序列的相似性,结果表明北海道亚种梅花鹿和本州亚种梅花鹿具有最高的相似性。邵元臣等^[30]通过我国东北梅花鹿的线粒体基因组全序列,并结合NCBI中的数据,研究结果表明我国梅花鹿和日本梅花鹿各自形成单系,日本梅花鹿包括2支,为日本北部梅花鹿和南部梅花鹿,我国梅花鹿也分为两支,为东北梅花鹿和华南-台湾梅花鹿。Liu 等^[31]测定东北亚种的线粒体序列,结合NCBI中已有物种序列进行系统进化分析,为鹿科动物的品种鉴定以及偶蹄目动物的系统发育研究提供参考。Zhang 等^[32]下载NCBI中已有的19种鹿类动物线粒体基因组信息并对其进行了系统发育和进化分析,提出基于线粒体全基因组的系统发育分析方法可广泛应用于动物分类群的系统发育演化分析。周永娜^[33]通过测序得到145头家养梅花鹿种公鹿的线粒体全序列,分别通过13个蛋白质编码基因和控制区进行遗传多样性和母系类型的分析,均得到了梅花鹿种公鹿遗传多样性高,来源2个母系类型(M1和M2)的结果,且提出使用控制区作为遗传标记与13个蛋白质编码基因相比更为简便经济的建议,采用蛋白质编码基因分析,可以选择ND1、COX1、ATP6、ND5和Cytb等基因联合分析。Ambriz-morales等^[34]测定了9个白尾鹿亚种的线粒体全序列,删除了D-Loop区,并进行了系统发育分析,发现墨西哥的白尾鹿可以分为2类:中部-北部地区的亚种和南部-东南部的亚种,形成这样分类的主要原因是墨西哥山脉的地形屏障,为墨西哥白尾鹿亚种的遗传鉴定提供了基础。不仅是鹿科动物,在其他哺乳动物中研究也很广泛。Meadows 等^[35]通过2只家养绵羊和6只野生羊的线粒体全序列的测定,基于13个线粒体蛋白质编码基因,得出5个单倍型为独立分支的结论。Achilli 等^[36]通过欧洲、中东和亚洲的83匹马的线粒体基因组分析,删除缺失/插入位点及控制区的串联重复序列进行分析,揭示了母系单倍群的分布和野生母马的驯化过程,并能够对古迹分类、品种评估和赛马的母系遗传背景评估提供科学依据。以上分析表明,基于线粒体全基因组的系统发育分析能够帮助研究人员进一步探讨物种的进化结构和演化过程。通过这些研究可以看出,今后研究的重点将是线粒体基因组中蛋白质编码基因、控制区、2个rRNA基因和22个tRNA基因如何组合运用。

2 Y染色体与父系遗传研究

在世代间传递时由于Y染色体只能由雄性亲本遗传给雄性子代,因此Y染色体可以作为研究雄性世系遗传与进化的一个有效的分子标记^[37]。Y染色体在结构上分为拟常染色体区(PAR)和雄性特异区(MSY)。拟常染色体区能与X染色体进行同源重组,雄性特异区不会与X染色体发生重组^[38],雄性特异区能够产生特异性分子标记,对研究物种遗传多样性具有重要意义。对Y染色体分子遗传多样性目前

还是主要集中在单核苷酸多态性(SNP)、微卫星多态性(STR)和基因拷贝数变异(CNV)。在Y染色体上关注度较高的基因主要有SRY、AMELY、DBY、USP9Y、ZFY以及UTY等。

2.1 SRY 基因 SRY基因主要参与哺乳动物性别的决定,它能够诱导雄性的睾丸生长发育,当它缺失后,动物个体将会产生卵巢从而发育为雌性。SRY基因编码的蛋白产物中含有一个称作高度活性群体同源盒(HMG)的核酸结合区域,并高度保守,在不同哺乳动物中均存在。后期的一些研究表明SRY能够启动许多雄性特异基因的表达并诱导雄性生殖细胞的增殖^[39-41],虽然SRY是卵巢往睾丸转化的决定性因素,关于作用机理还不是十分清楚,需要进一步研究。目前,SRY基因的应用主要在父系起源、系统分类以及性别鉴定上。周琛林等^[42]针对马鹿的SRY基因设计特异性引物,通过PCR的方法成功对马鹿的性别进行鉴定。董依萌等^[43]对梅花鹿SRY基因1613bp序列进行测序,通过6个SNP位点发现6个单倍型,新发现3个单倍型,通过父系类型分析发现:东北梅花鹿存在2个父系类型,日本梅花鹿存在1个父系类型。曹祥荣等^[44]采用SRY基因630bp序列为分子标记,通过序列差异计算分歧时间,鹿属动物与毛冠鹿的分歧时间为302万~397万年,与梅花鹿的分歧时间为349万~460万年。蔡欣等^[45]对牦牛SRY基因序列测序,结合NCBI中已有序列,解析了牦牛与其他家牛属动物父系起源,牦牛存在2个或多个父系祖先,非洲水牛可划分为沼泽型和江河型2个亚种。

2.2 AMELY 基因 AMEL基因编码位于哺乳动物的牙釉质中的牙釉蛋白,该基因在哺乳动物中高度保守。AMEL基因仅在少数的胎盘类哺乳动物中发现,在X和Y性染色体上都有存在AMEL基因,表示为AMELY和AMELX。Gurgul 等^[46]以牛的AMELX和AMELY基因为参考,成功扩增出马鹿的该基因片段,结果同样能够进行马鹿性别的鉴定。苏莹等^[47]测定伊河马鹿、塔河马鹿、东北马鹿、阿尔泰马鹿和甘肃马鹿的AMELY基因1252bp序列,发现了6个单倍型,系统发育分析结果表明塔河马鹿、甘肃马鹿和其他马鹿间存在基因交流。周盼伊等^[48]对家养梅花鹿的AMELY基因2个片段共1715bp序列进行测序分析,发现了6个单倍型,将家养梅花鹿分为2个单系,敖东梅花鹿、四平梅花鹿、兴凯湖梅花鹿、东丰梅花鹿、西丰梅花鹿、东大梅花鹿和长白山梅花鹿均为2个单系的混杂群体,双阳梅花鹿为只属于单系II的单一群体。Weikard 等^[49]通过AMELX和AMELY基因的差异,建立了鉴别牛科动物性别的PCR方法。

2.3 USP9Y 基因 USP9Y基因又称为DFFRY,在哺乳动物Y染色体上为单拷贝X染色体上有其同源基因并非睾丸特异表达基因。USP9Y基因在精子的生成过程中起重要作用^[50],该基因也常常作为一个遗传标记来进行物种父系起源进化的研究。Li 等^[51]对牦牛Y染色体上的USP9Y、UTY以及ZFY等基因进行扩增并测序分析,定义了3种单倍型。夏小婷等^[52]通过对西藏牛的USP9Y基因扩增分析发现,西

藏牛有 2 个父系起源,其中 Y2 单倍型为优势单倍型,个体比例高达 93.3%。

2.4 DBY 基因 DBY 基因位于哺乳动物 Y 染色体的 AZFa 区域^[53-54],编码 ATP 依赖性的 RNA 解螺旋酶,属于 DEAD (天冬氨酸-谷氨酸-丙氨酸-天冬氨酸) 盒蛋白家族成员。DBY 基因在精子的发生过程中起重要作用,研究发现:当 DBY 基因的转录产物表达量不足时,会导致人的生精细胞生长障碍^[55-56],DBY 的缺失也会使小鼠精子发生障碍^[57-58]。DBY 基因可以作为分子标记进行起源进化的分析,也可以被用来进行物种性别的鉴定。Ginja 等^[59]利用克里奥牛线粒体 DNA 以及 Y 染色体 DDX3Y-1、DDX3Y-7、ZFY-10、UTY-19 基因作遗传标记,定义 3 种单倍型,并对其起源进化作出了初步的探究。Gokulakrishn 等^[60]利用 DDX3X 和 DDX3Y 对肉牛性别成功进行鉴定。Yue 等^[61]利用 Y 染色体 DDX3Y-7、ZFY-9、ZFY-10、UTY19 基因 P 作遗传标记对普通牛种与瘤牛牛种的起源进化进行研究,发现蒙古牛中存在瘤牛血统,并推断是在公元前 2—7 世纪时发生了黄牛向蒙古牛的基因渗入。

3 展望

综上,线粒体 DNA 是研究母系起源进化、遗传多样性和种质资源鉴别的重要分子标记,而 Y 染色体是研究父系起源、进化事件和迁徙路线的重要工具,两者单独分析可以展现母系和父系的独立遗传,结合运用可以更加全面地解析哺乳动物的起源进化模式。目前,关于线粒体 DNA 和 Y 染色体的研究主要围绕单个基因或几个基因,包含的遗传信息有限,故今后研究的重点将是线粒体 DNA 和 Y 染色体基因结合运用,以期待从分子角度获得哺乳动物种质资源鉴别依据、母系和父系类型以及起源进化的分子证据,为遗传背景评估和种质资源保护提供科学依据,也为系统发育分析奠定基础。

参考文献

- [1] 周永娜,刘华森,鞠妍,等.牛、羊、马及鹿科动物母系起源和父系起源研究进展[J].特产研究,2017,39(4):52-57.
- [2] TAMATE H B,TATSUZAWA S,SUDA K,et al.Mitochondrial DNA variations in local populations of the Japanese sika deer,*Cervus nippon*[J].Journal of mammalogy,1998,79(4):1396-1403.
- [3] MING L,TAMATE H B,WEI F W,et al.Phylogenetic relationships among deer in China derived from mitochondrial DNA cytochrome b sequences[J].Acta theriologica,2003,48(2):207-219.
- [4] JU Y,LIU H M,RONG M,et al.Genetic diversity and population genetic structure of the only population of Aoluguya Reindeer (*Rangifer tarandus*) in China[J].Mitochondrial DNA Part A:DNA Mapping Sequencing & Analysis,2019,30(1):24-29.
- [5] 张丽,鹿双宝,雷天云,等.应用 mtDNA Cytb 基因全序列分析中国 5 个马鹿群体的遗传多样性和系统发育[J].华北农学报,2010,25(4):12-16.
- [6] DUARTE J M B,GONZÁLEZ S,MALDONADO J E.The surprising evolutionary history of South American deer.[J].Molecular phylogenetics & evolution,2008,49(1):17-22.
- [7] 汪琦,钟金城,柴志欣,等.三江黄牛 mtDNA Cytb 基因序列多态性及其系统进化分析[J].中国畜牧杂志,2016,52(15):20-27.
- [8] NON A L,KITCHEN A,MULLIGAN C J.Identification of the most informative regions of the mitochondrial genome for phylogenetic and coalescent analyses[J].Molecular phylogenetics & evolution,2007,44(3):1164-1171.
- [9] SAUNDERS M A,EDWARDS S V.Dynamics and phylogenetic implications of mtDNA control region sequences in new world jays (Aves: Corvidae)

- [J].Journal of molecular evolution,2000,51(2):97-109.
- [10] 吕晓平,魏辅文,李明,等.中国梅花鹿(*Cervus nippon*)遗传多样性及与日本梅花鹿间的系统关系[J].科学通报,2006,51(3):292-298.
- [11] WU H,WAN Q H,FANG S G.Two genetically distinct units of the Chinese sika deer (*Cervus nippon*):Analyses of mitochondrial DNA variation[J].Biological conservation,2004,119(2):183-190.
- [12] YAMADA M,HOSOI E,NAGATA J,et al.Phylogenetic relationship of the southern Japan lineages of the sika deer (*Cervus nippon*) in Shikoku and Kyushu Islands,Japan[J].Mammal study,2007,32(3):121-127.
- [13] NAGATA J,MASUDA R,TAMATE H B,et al.Two genetically distinct lineages of the sika deer,*Cervus nippon*,in Japanese islands:Comparison of mitochondrial D-loop region sequences[J].Molecular phylogenetics & evolution,1999,13(3):511-519.
- [14] NAGATA J.Two genetically distinct lineages of the Japanese sika deer based on mitochondrial control regions [M]//MCCULLOUGH D R,TAKATSUKIS,KAJI K.Sika deer:Biological and management of native and introduced population.Japan:Springer,2009:27-41.
- [15] NAGATA J,MASUDA R,KAJI K,et al.Genetic variation and population structure of the Japanese sika deer (*Cervus nippon*) in Hokkaido Island, based on mitochondrial D-loop sequences[J].Molecular ecology,2010,7(7):871-877.
- [16] BA H X,YANG F H,XING X M,et al.Classification and phylogeny of sika deer (*Cervus nippon*) subspecies based on the mitochondrial control region dna sequence using an extended sample set [J].Mitochondrial DNA,2013,26(3):373-379.
- [17] BA H X,WU L,LIU Z Y,et al.An examination of the origin and evolution of additional tandem repeats in the mitochondrial DNA control region of Japanese sika deer (*Cervus nippon*) [J].Mitochondrial DNA,2014,27(1):276-281.
- [18] FERNÁNDEZ-GARCÍA J L,CARRANZA J,MARTÍNEZ J G,et al.Mitochondrial D-loop phylogeny signals two native Iberian red deer (*Cervus elaphus*) Lineages genetically different to Western and Eastern European red deer and infers human-mediated translocations [J].Biodiversity & conservation,2014,23(3):537-554.
- [19] ROPIQUET A,HASSANIN A.Molecular evidence for the polyphyly of the genus *Hemitragus* (Mammalia,Bovidae) [J].Molecular phylogenetics & evolution,2005,36(1):154-168.
- [20] JIN X X,ZHAO S L,WANG R X.Universal primers to amplify the complete mitochondrial 12S rRNA gene in marine fish species[J].Genetics & molecular research,2013,12(4):4575-4578.
- [21] 孙钦霞,张雅林.七种蝽 mtDNA-16S rRNA 基因序列多态性的研究(半翅目:蝽科)[J].昆虫分类学报,2004,26(2):107-113.
- [22] 刘忠权.基于线粒体 16S rRNA 基因探讨鹿科动物系统发生关系[J].四川动物,2010,29(5):509-512.
- [23] 贺培建,阮向东,方盛国.12S rRNA 在黑麝和黄麝物种鉴定中的应用[J].兽类学报,2004,24(4):350-352.
- [24] TERADA C,YAMADA T,UNO H,et al.New mtDNA haplotypes of the sika deer (*Cervus nippon*) found in Hokkaido,Japan suggest human-mediated immigration[J].Mammal study,2013,38(2):123-129.
- [25] MATSUMOTO Y,JU Y T,YAMASHIRO T,et al.Evidence of pre-introduction hybridization of Formosan sika deer (*Cervus nippon taiouanus*) on Okinoshima,Wakayama Prefecture,Japan,based on mitochondrial and nuclear DNA sequences[J].Conservation genetics,2015,16(2):497-502.
- [26] LI B,BAI S Y,XU Y C,et al.Identification of sika deer and red deer using partial cytochrome b and 12s ribosomal RNA genes [J].Journal of forestry research,2006,17(2):160-162.
- [27] 王洪亮,郭肖兰,张然然,等.基于线粒体 DNA 4 个基因/区域的矮小梅花鹿群体结构与起源进化分析[J].西北农业学报,2018,27(12):1723-1730.
- [28] 王章群,解增言,蔡应繁,等.系统发育基因组学研究进展[J].遗传,2014,36(7):669-678.
- [29] WADA K,NISHIBORI M,YOKOHAMA M.The complete nucleotide sequence of mitochondrial genome in the Japanese sika deer (*Cervus nippon*), and a phylogenetic analysis between Cervidae and Bovidae [J].Small ruminant research,2007,69(1/2/3):46-54.
- [30] 邵元臣,邢秀梅,杨福合,等.梅花鹿线粒体全基因组的测序及分析 [C]//中国畜牧业协会.2013 中国鹿业进展.北京:中国畜牧业协会,2013:12.
- [31] LIU Y H,LIU X X,ZHANG M H.The complete mitochondrial genome of sika deer *Cervus nippon hortolorum* (Artiodactyla: Cervidae) and phylogenetic studies [J].Mitochondrial DNA Part A,2016,27(4):2967-2968.

- [32] ZHANG W Q,ZHANG M H.Phylogeny and evolution of Cervidae based on complete mitochondrial genomes[J].Genetics & molecular research, 2012,11(1):628-635.
- [33] 周永娜.应用 mtDNA 和 Y 染色体基因片段解析梅花鹿种公鹿的母系及父系类型[D].北京:中国农业科学院,2018.
- [34] AMBRIZ-MORALES P,DE LA ROSA-REYNA X F,SIFUENTES-RINCON A M,et al.The complete mitochondrial genomes of nine white-tailed deer subspecies and their genomic differences[J].Journal of mammalogy, 2016,97(1):234-245.
- [35] MEADOWS J R S,HIENDLEDER S,KIJAS J W.Haplogroup relationships between domestic and wild sheep resolved using a mitogenome panel[J].Heredity, 2010,106(4):700-706.
- [36] ACHILLI A,OLIVIERI A,SOARES P,et al.Mitochondrial genomes from modern horses reveal the major haplogroups that underwent domestication [J].PNAS, 2012,109(7):2449-2454.
- [37] HUGHES J F,ROZEN S.Genomics and genetics of human and primate Y chromosomes[J].Annual review of genomics and human genetics, 2012,13(1):83-108.
- [38] JOBLING M A,TYLER-SMITH C.The human Y chromosome: An evolutionary marker comes of age[J].Nature reviews genetics, 2003,4(8):598-612.
- [39] KASHIMADA K,KOOPMAN P.Sry: The master switch in mammalian sex determination[J].Development, 2010,137(23):3921-3930.
- [40] GRAVES J A M.In retrospect: Twenty-five years of the sex-determining gene[J].Nature, 2015,528(7582):343-344.
- [41] HARLEY V R,CLARKSON M J,ARGENTARO A.The molecular action and regulation of the testis-determining factors, SRY (sex-determining region on the Y chromosome) and SOX9 [SRY-related high-mobility group (HMG) box 9] [J].Endocrine reviews, 2013,24(4):466-487.
- [42] 周臻林,艾斯卡尔·买买提,日沙来提·吐尔地,等.非损伤技术研究天山马鹿性别比与冬季家域[J].科技导报, 2015(4):91-96.
- [43] 董依萌,刘华淼,玉手英利,等.基于 SRY 基因分析梅花鹿的遗传多样性及父系类型[J].中国畜牧兽医, 2019,46(2):489-496.
- [44] 曹祥荣,沈玮,李东霞,等.毛冠鹿(*Elaphodus cephalophus*) SRY 基因克隆及进化的研究[C]//江苏省遗传学会江苏省遗传学会第八届会员代表大会暨学术研讨会论文集.南京:江苏省遗传学会, 2010:1.
- [45] 蔡欣,赵芳芳,孙磊.牦牛与其他家牛属动物 SRY 基因多态性及其父系进化关系分析[J].中国畜牧兽医, 2014,41(5):190-195.
- [46] GURGUL A,RADKO A,SŁOTA E.Characteristics of X- and Y-chromosome specific regions of the amelogenin gene and a PCR-based method for sex identification in red deer (*Cervus elaphus*) [J].Molecular biology reports, 2010,37(6):2915-2918.
- [47] 苏莹,邢秀梅,邵元臣,等.利用 Y 染色体 AMELY 基因分析中国马鹿的遗传多样性[J].中国畜牧兽医, 2016,43(3):761-767.
- [48] 周盼伊,邵元臣,刘华淼,等.家养梅花鹿品种 Y 染色体遗传多样性和父系遗传结构[J].吉林农业大学学报, 2016,38(4):473-477.
- [49] WEIKARD R,PITRA C,KÜHN C.Amelogenin cross-amplification in the family Bovidae and its application for sex determination[J].Molecular reproduction & development, 2010,73(10):1333-1337.
- [50] 肖红梅,刘志红,张文广,等.绒山羊 USP9Y 基因的 BAC 筛选与鉴定[J].中国畜牧兽医, 2012,39(4):31-34.
- [51] LI R,WANG S Q,XU S Y,et al.Novel Y-chromosome polymorphisms in Chinese domestic yak[J].Animal genetics, 2014,45(3):449-452.
- [52] 夏小婷,马志杰,张成福,等.西藏牛 Y 染色体 USP9Y 基因与 mtDNA D-loop 区遗传多态性研究[J].中国畜牧杂志, 2017,53(11):30-34.
- [53] VOGEL,SPEED R M,ROSS A,et al.T.Partial rescue of the *Dazl* knock-out mouse by the human *DAZL* gene[J].Molecular human reproduction, 2002,8(9):797-804.
- [54] MAZEYRAT S,SAUT N,SARGENT C A,et al.The mouse Y chromosome interval necessary for spermatogonial proliferation is gene dense with syntenic homology to the human AZFa region[J].Human molecular genetics, 1998,7(11):1713-1724.
- [55] FORESTA C,MORO E,ROSSI A,et al.Role of the *AZFa* candidate genes in male infertility [J].Journal of endocrinological investigation, 2000,23(10):646-651.
- [56] KLEIMAN S E,YOGEV L,HAUSER R,et al.Expression profile of *AZF* genes in testicular biopsies of azoospermic men[J].Human reproduction, 2007,22(1):151-158.
- [57] YAO C J,XU W J,GONG X L,et al.The role of *Dby* mRNA in early development of male mouse zygotes[J].Asian journal of andrology, 2010,12(4):567-577.
- [58] VON Q P,LI Y M,LAU Y F C,et al.Structural characterization and expression studies of *Dby* and its homologs in the mouse[J].Journal of andrology, 2006,27(5):653-661.
- [59] GINJA C,PENEDO M C T,MELUCCI L,et al.Origins and genetic diversity of New World Creole cattle: Inferences from mitochondrial and Y chromosome polymorphisms[J].Animal genetics, 2010,41(2):128-141.
- [60] GOKULAKRISHNAN P,KUMAR R R,SHARMA B D,et al.Sex determination of cattle meat by polymerase chain reaction amplification of the DEAD box protein (DDX3X/DDX3Y) gene[J].Asian-Australasian journal of animal sciences, 2012,25(5):733-737.
- [61] YUE X P,LI R,LIU L,et al.When and how did *Bos indicus* introgress into Mongolian cattle? [J].Gene, 2014,537(2):214-219.