

Dipl.-Biol. Willi Kari

Abteilung für Evolutions- und Entwicklungsbiologie am Institut für Zoologie

„Phallusia Genome Annotation Jamboree“

28. - 30.05.2013

Kooperationspartner: Dr. Patrick Lemaire, Montpellier

Das "Phallusia Genome Annotation Jamboree", das vom 28.05. bis einschließlich 30.05.2013 am CRBM in Montpellier unter der Leitung von Dr. Patrick Lemaire stattfand, ist ein Treffen, bei dem sich die renommiertesten Wissenschaftler der europäischen Tunikaten-Gemeinde zusammenfanden, um die frisch sequenzierten Genome der beiden Modellorganismen *Phallusia mammillata* und *Phallusia fumigata* zu annotieren.

Tunikaten stellen evolutionär gesehen die Schwestergruppe der Wirbeltiere dar und sind unter anderem deshalb über Jahrzehnte zu einem wichtigen Modellorganismus für die moderne Molekulare Entwicklungsbiologie geworden. Sie dienen unserer Arbeitsgruppe am Zoologischen Institut der Universität Innsbruck als neu etablierter Modelorganismus um grundlegende Fragen der frühen Gewebsmusterung auf molekularer Ebene zu analysieren. Während *Ciona intestinalis*, dessen Genom weitgehend annotiert ist, der prominenteste Vertreter im Tunikaten-Forschungsfeld ist, ist man seit einiger Zeit bemüht weitere Tunikaten-Genome zu sequenzieren und zu annotieren, was Vergleichsstudien in dieser wichtigen und interessanten Tiergruppe ermöglichen soll. Unsere Gruppe hatte die Ehre an dieser wichtigen Bestrebung mitwirken zu dürfen.

Das „Jamboree“ bestand aus drei vollen Arbeitstagen, die ich im Folgenden kurz zusammenfassen möchte.

28.05.2013: Der erste Tag des Treffens bestand im Wesentlichen darin bereits bestehende Genmodelle zu annotieren um sie zu verbessern. Diese Genmodelle wurden in einem ersten Durchlauf vorab mit Hilfe von zwei spezialisierten Programmen (Augustus und TopHat/Cufflinks) erstellt. Beide lieferten zwei unabhängige Sets an Genmodellen. Die Aufgabe bestand nun darin beide Sets für persönlich interessante Gene zu vergleichen unter Berücksichtigung biologischer

Kenntnisse und dem Konservierungsgrad des sehr gut annotierten *Ciona intestinalis* Genoms. Dazu wurden alle Teilnehmer mit wichtigen Werkzeugen zur Annotation des *Phallusia*-Genoms vertraut gemacht. (1) Aniseed v4 ist ein essentieller Genom-Browser. (2) Apollo ist ein Programm zur Editierung nichtzufriedenstellender Genmodelle. Beide Programme und vor allem Aniseed v4 stellen ein wichtiges „Tool“ in unserem Laboralltag dar und können in Zukunft über Das Meeting hinaus rege genutzt werden.

29.05.2013: Der zweite Tag war überwiegend dem Assemblieren des *Phallusia* Genoms vorbehalten. Wie bereits erwähnt wurde das *Phallusia* Genom in einem ersten Durchlauf mit Hilfe von Augustus zusammengesetzt, dabei sind u.a. die oben genannten Genmodelle konstruiert worden. Dafür benötigte das Programm Sequenzinformationen des kompletten Genoms, die aus der Sequenzierung von DNA-Bruchstücken erhalten worden war. Diese Bruchstücke werden klassischerweise wie ein „Puzzle“ zusammengebaut. Da das *Phallusia* Genom hochgradig polymorph ist, d.h. ganze Sequenzabschnitte können in ihrer Abfolge zwischen zwei Individuen variieren und dadurch einander sehr ähneln, und da das Genom zudem einen hohen Anteil an repetitiven Sequenzen aufweist, weist das Programm viele gleiche DNA-Bruchstücke unterschiedlichen Bereichen im ganzen Genom zu. Die Aufgabe war es, anhand von ausgewählten Genom-Bereichen, einigen solchen Bruchstücken zu folgen, um eventuell bestimmte Gesetzmäßigkeiten feststellen zu können, die man im Augustus programmieren könnte, um in einem zweiten Assemblierungsdurchlauf ein genaueres Ergebnis zu erhalten. Mit Hilfe des Programms IGV, mit dem alle Teilnehmer vorab vertraut gemacht worden waren, war das Folgen assemblierter DNA-Bruchstücken möglich.

30.05.2013: Am dritten Tag wurde das Gelernte aus den beiden ersten Tagen weiter angewandt und analysiert. Zudem wurde der erste Versuch unternommen erste biologische Schlussfolgerungen aus dem aktuellen Datensatz abzuleiten. Für unsere Forschung war die Konservierung nicht-genkodierender DNA-Bereiche von besonderem Interesse. Dort befinden sich klassischerweise regulatorische Einheiten, die bei der Gewebemusterung in der Embryonalentwicklung eine essentielle Rolle spielen. Weiter war uns wichtig einen Eindruck von der Syntenie von Genen und ihrer regulatorischen Einheiten zu bekommen. Das ist die Konservierung der

Genanordnung und derer regulatorischen Einheiten auf dem *Ciona* und *Phallusia* Genom. Das könnte Schlussfolgerungen darüber zulassen, ob beispielweise manche Gene gemeinsam von einem regulatorischen nicht-proteinkodierenden Bereich kontrolliert werden, wenn sie in ihrer Anordnung auf dem Genom zwischen verschiedenen Tunikaten-Spezies hochkonserviert sind.

Gewonnene Erkenntnisse aus diesem „Jamboree“ werden in naher Zukunft in einer Publikation veröffentlicht, was zur internationalen Präsenz des Instituts für Zoologie der Universität Innsbruck beträchtlich beitragen wird.