



中国科学院昆明分院  
Kunming Branch Chinese Academy of Sciences



公告: 昆明分院拟提名申报2020年度云南省科学技术奖励项目(版纳植物园)相关信息公告 (../zytz/202007/t2020070...)

请输入关键词

搜索

首页 (../..) > 科研进展 (../)

科研进展 (../)



## 昆明动物所等发现藏族人群适应高原强紫外线的遗传机制

昆明动物研究所 2022-09-27 小中大

世居高原的藏族人群是研究人类如何适应极端环境的理想人群。过去对藏族高原适应遗传机制的研究主要聚焦人体对高原低压低氧环境的适应,并发现了多个低氧适应基因,如编码低氧诱导因子-2的EPAS1基因。然而,在高原环境中,除了低压低氧这个胁迫因素外,高原紫外辐射是另一个重要的环境胁迫因素。

众所周知,人类适应紫外辐射的通常机制是增加皮肤黑色素的产生,以抵御强紫外线可能带来的辐射损伤。相应的,生活在赤道附近高紫外区的非洲和亚洲南部地区(如东南亚大陆和岛屿)人群基本上都拥有较深的原肤色(不受阳光照射的部位,如腋下和臀部)来抵御紫外辐射。青藏高原上紫外辐射强度远高于平原地区。例如,西藏日喀则地区的年平均紫外辐射强度

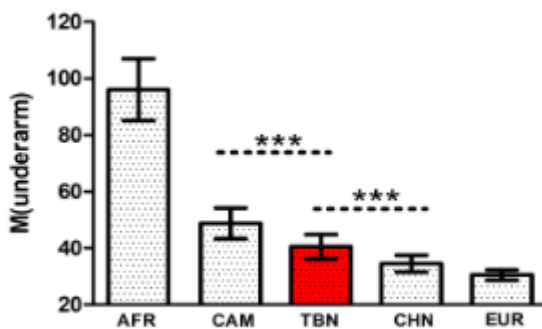
是同纬度西南低海拔地区的2倍以上，甚至比靠近赤道的东南亚国家（如柬埔寨）的紫外辐射强度还要高。同样，世居高原的藏族人群也拥有较深的原肤色以及继发性肤色（例如手背），但强紫外刺激下的深肤色是否可以遗传及其适应的遗传机制仍是未解之谜。

中国科学院昆明动物研究所研究员宿兵课题组与西藏大学医学院、郑州大学等单位合作，通过对藏族群体全基因组数据的分析，发现参与机体黑色素合成的基因 *GNPAT* 在藏族人群中存在很强的达尔文正选择信号。位于该基因上游的一个增强子调控元件发生了点突变（rs75356281），其衍生等位基因频率在藏族人群中达58%，而在世界其他人群中的比例仅为0-18%，说明长期的自然选择导致了这个突变在藏族人群中的富集。遗传相关性分析结果显示，rs75356281在藏族人群中与原肤色（臀部）和继发性肤色（手背）均存在显著的相关性。体外细胞功能试验证实该突变导致了转录因子结合的改变和增强子活性的改变。在实验室定量紫外照射的条件下，衍生等位基因对紫外照射的响应明显高于祖先型等位基因。进一步的体外细胞系基因编辑实验发现，经紫外照射处理后，纯合编辑的细胞系（携带2个衍生等位基因）的转录组发生了明显改变，导致1399个基因的表达发生了变化，显著高于未照射状态下的基因改变（仅74个基因表达改变）。进一步研究UV照射下差异基因的互作发现，*GNPAT* 可能通过过氧化物酶体中的CAT和ACAA1等连接黑色素合成通路中的色素基因诱导黑色素生成。

综合上述遗传学和细胞生物学的实验证据，研究团队认为在自然选择的作用下，*GNPAT* 基因在藏族人群中发生了适应性突变的富集。这个适应性突变导致藏族人群黑色素合成能力的增强和肤色变深（包括原肤色和继发肤色）。特别是在紫外照射条件下，藏族人群的晒黑能力显著增强，以适应高原上的强紫外辐射。

该研究成果于9月26日发表在《美国科学院院报》上。论文的第一作者为昆明动物所博士杨召辉，共同第一作者包括西藏大学博士生白彩娟、郑州大学博士生蒲有伟、遵义医学院博士生孔庆宏和昆明动物所博士生郭永博。通讯作者为宿兵、杨召辉和昆明动物所副研究员祁学斌。该研究课题得到了国家自然科学基金委、中科院先导专项、河南省科技厅、郑州大学和遗传资源与进化国家重点实验室的资助，以及国家超级计算郑州中心的支持。

文章链接：<https://www.pnas.org/doi/10.1073/pnas.2200421119>  
(<https://www.pnas.org/doi/10.1073/pnas.2200421119>)



世界人群肤色比较 (AFR-非洲, CAM-柬埔寨, TBN-藏族, CHN-汉族, EUR-欧洲)

-----相关链接-----

-----院属机构-----

-----友情链接-----



中国科学院  
CHINESE ACADEMY OF SCIENCES

单位邮编: 650204 电话: 0871-65223106 传真: 0871-65223217

单位地址: 云南省昆明市茨坝青松路19号 电子邮件: office@mail.kmb.ac.cn

中国科学院昆明分院版权所有

滇ICP备05000233号 滇公网安备53010302001225号 网站标识码:bm48000015

