
研究揭示东南亚土著体貌表型对热带雨林环境适应的分子机制

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/13936.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

现代人约20万年前起源于非洲，约10万年前向欧亚大陆扩散。“走出非洲”的人群面对新的地理和生态环境逐渐产生了许多适应性的表型变化，造就了当今世界人群丰富的表型多样性。解析人类表型多样性的分子机制和进化规律，将为理解人类的演化历史提供重要信息。东南亚地处亚洲与大洋洲、太平洋和印度洋之间的“十字路口”，是亚洲纬度最低的地区且跨越赤道线，也是早期人类定居亚太地区的重要走廊。东南亚拥有除非洲大陆之外最丰富的人类文化、语言、种族和表型多样性。考古学和遗传学等多学科研究显示，东南亚一直是人类（包括直立人和早期现代人等）频繁定居、迁徙、扩散和交流的重要区域。

东南亚分布许多古老的现生土著人群，在赤道线附近低纬度的热带雨林气候长期的自然选择下，产生了许多适应环境的体貌表型，如矮身高、深肤色、卷头发和宽扁鼻翼等。目前，对这些类似于非洲祖先的体貌表型研究较少。此前研究表明，生活在柬埔寨东北部热带雨林中的土著存在非常古老而特有的母性遗传世系，这些土著或代表了“走出非洲”以后约6万年前定居在亚洲南部早期现代人的隔离后裔（Nature Communications, 2013）。因此，柬埔寨土著是研究多样化表型对环境适应机制的理想人群。中国科学院昆明动物研究所研究员宿兵团队与柬埔寨金边皇家大学地理系研究团队合作，在野外调查时观察到柬埔寨土著拥有矮身高等特征表型。数据显示，这些土著女性的平均身高为148.7cm，低于全国女性的平均身高水平（152.7cm）（Cambodia Official Demographic and Health Survey, 2000），同时低于其他亚洲国家人口的身高水平。

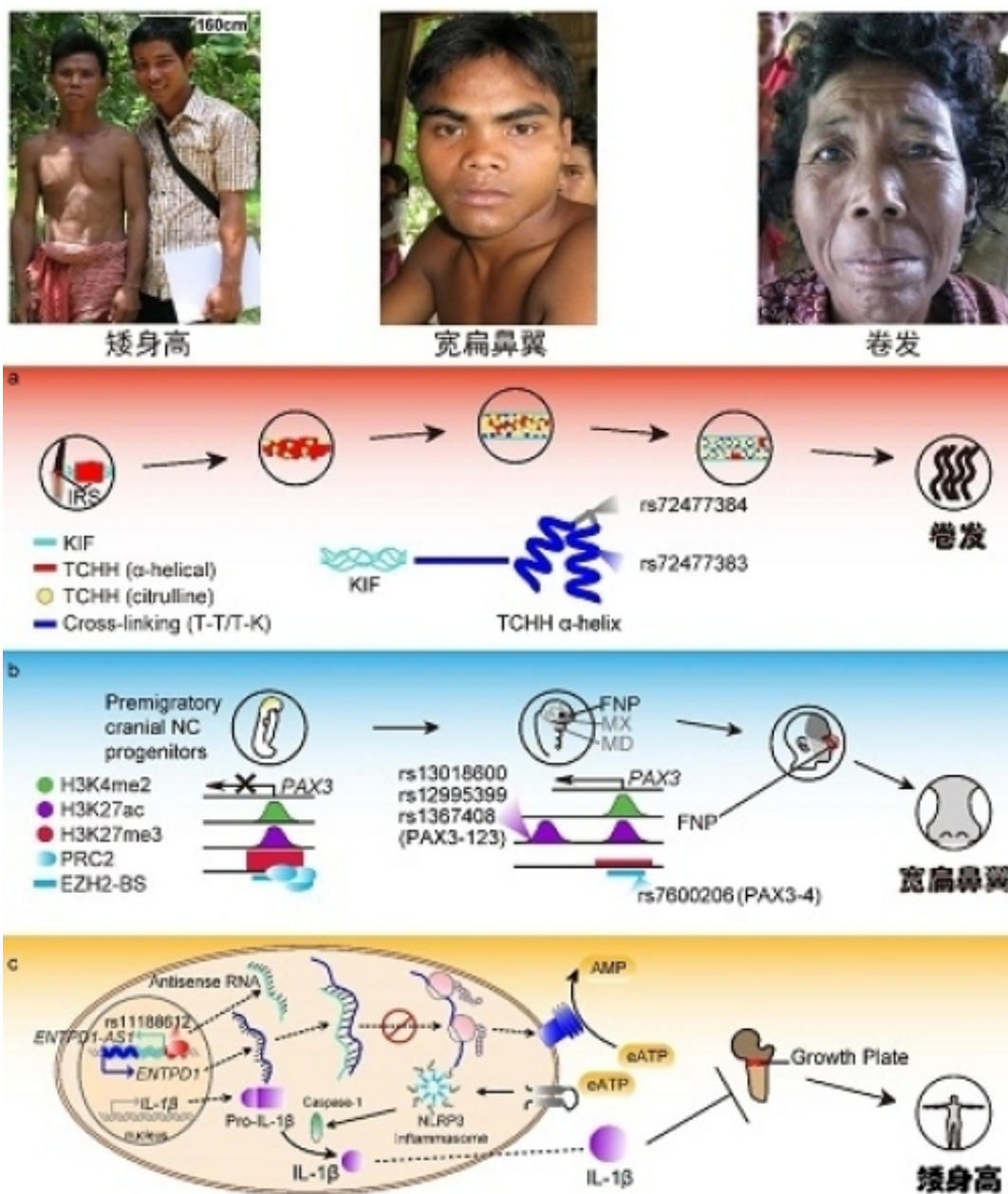
为了探讨这些土著的群体历史和表型适应的分子机制与进化规律，宿兵团队与中科院北京基因组研究所（国家生物信息中心）（BIG）研究员陈华团队合作，对柬埔寨土著进行了全基因组测序，并开展了系统的群体遗传学分析。研究利用全基因组数据构建的群体聚类关系表明，柬埔寨土著位于东亚人群亲缘关系树较根部的位置，与其他人群的分歧明显，印证了他们是古老人群的结论。研究人员开发了一种T-统计量的选择分析方法，可同时对多个群体进行基因组选择信号的分析。整合非洲人群、北欧人群、南欧人群和东亚汉族的数据，分析了柬埔寨土著基因组中特有选择的信号，发现了1,187个受选择的基因组区域。对这些区域中基因的功能富集分析发现，与身高、头发形态和面部轮廓等体貌表型相关的基因及其受选择的突变位点，包括与卷发表型相关的基因TCHH和TCHHL1，与鼻子形态相关的基因PAX3，以及与身高相关的基因ENTPD1-AS1。这些基因均表现为在柬埔寨土著中特有的达尔文正选择信号。TCHH和TCHHL1两个基因各有一个错义突变（改变氨基酸序列）在柬埔寨土著中富集，而这两个基因均与卷发表型有关。其他两个受选择基因（PAX3和ENTPD1-AS1）的受选择突变均位于基因的非编码区。进一步的细胞功能验

证实验证实，PAX3和ENTPD1-AS1受选择突变位点影响基因的表达调控，从而可能最终影响鼻子形态和身高两个体貌表型。

科研人员在柬埔寨土著中发现的这些受选择基因及其突变位点在具有相似表型的非洲狩猎——采集人群及其他人群中并没有发生富集，说明东南亚土著的这些表型可能是独立起源和平行进化的结果。该研究对东南亚土著的研究为探索人类表型多样性的进化模式和遗传机制提供了范例。相关研究成果以The distinct morphological phenotypes of Southeast Asian aborigines are shaped by novel mechanisms for adaptation to tropical rainforests为题，在线发表在《国家科学评论》（National Science Review

）上。昆明动物所副研究员张晓明、张慧，北京基因组所博士研究生刘琪、赵石磊为论文的共同第一作者；宿兵和陈华为论文的共同通讯作者。研究工作得到国家自然科学基金、上海人类表型组计划（I期）等的资助。

[论文链接](#)



研究揭示东南亚土著体貌表型对热带雨林环境适应的分子机制

研究团队单位：昆明动物研究所

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发