
“高头大马”缘何而来？

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/16971.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！

“高头大马”缘何而来？。



广西德保矮马马王 颜明挥摄影

马是与人类关系紧密的家畜资源，身高、毛色、步态、奔跑性能、繁殖能力等都是备受关注的重要性状。

近日，中外科学家团队成功解析了中国家马体高变异的主效基因，并发现该基因突变最早出现在距今2300年前的中亚古马群体，随后迅速扩张至整个欧亚大陆所有现代马群体。相关研究成果在线发表于《当代生物学》（Current Biology）。

西方矮马体高基因在中国马中不存在

马主要分布在亚欧大陆地区。论文通讯作者、中国农业科学院北京畜牧兽医研究所（以下简称牧医所）研究员蒋琳告诉《中国科学报》，全世界家马大约有313个品种，中国有51个品种，占全世界马品种的16%。

我国有以耐力著称的蒙古马、矮小体格的西南马、适应藏区极端气候的藏马、善于走对侧步的岔口驿马，以及适应极端寒冷的鄂伦春马等等。中国马的遗传资源极其丰富，为世界家马的体高、适应性等一系列重要性状的精准鉴定提供了重要素材。蒋琳说。

尤其是分布在我国西南山区的矮马，体高不足100厘米，在相对闭锁的环境下形成了独特的性状，是十分珍贵的资源。论文第一作者、牧医所博士刘雪雪告诉《中国科学报》，矮马指成年体高在106厘米以下的马。

20世纪70年代末，世界公认的自然矮马品种仅仅指英国的舍特兰马。

然而，我国自汉代起就有矮马记载，古称果下马。20世纪80年代起，牧医所教授王铁权等人在我国西南马群中率先发现矮马资源群体。2005年，论文共同通讯作者、牧医所研究员马月辉进行了品种资源的收集并妥善保存。之后，中国矮马逐渐被世界所认识。

前期研究发现，在西方矮马中，比如舍特兰矮马、法拉贝拉矮马，其身高相关的突变位于HMG A2等候选基因上。

然而我们发现，这个突变在基因组选择中并没有达到显著的水平，而且在中国出土的古马中也没有检测到HMGA2的突变存在。蒋琳说，西方马体高性状的遗传机制不能解释中国马的体高变异，并且体高性状的主效位点一直未被鉴定。

寻找中国马体高变异的分子机制

既然如此，必定存在另一种调控机制导致了中国马身高的差异化。

牧医所畜禽种质资源保护与利用科技创新团队联合法国科学研究院教授Ludovic Orlando团队开展了深入研究。

刘雪雪介绍，他们首先构建了187份中国家马种质资源的基因组（包括75份矮马和112份普通马）及其体高数据记录，进行了全基因组选择信号和全基因组关联分析，成功定位到8号染色体上一段连锁区域。并发现该区域内TBX3基因增强子上的两个突变可能是体高性状变异的主效突变。

该团队进一步进行了763份中国家马遗传资源的大规模基因鉴定、国外数千份古马基因组的衍生等位基因频率轨迹重建、双荧光素酶试验和基因编辑小鼠模型构建，明确了上述两个突变中的TBX3是主效突变。

刘雪雪说，TBX3基因属于T-box 基因家族，在胚胎、肌肉和骨骼发育等方面起着重要作用，尤其是调控肢体发育方面。在小鼠中，TBX3 缺失会导致小鼠肢体发育迟缓和指头缺失。TBX3 还是肌肉及其附属组织必须的调控因子，缺乏TBX3时会引起尺骨—乳腺综合征。这种疾病的主要特征包括上肢缺陷，大汗腺、乳腺、毛发发育不全，以及各种生殖器异常。

TBX3突变加速了中国家马体高性状的变异，并促进了TBX3基因的转录表达，从而加速了动物四肢远端骨骼的生长。马月辉说，身高作为重要的数量性状，会受到基因组多个水平多基因的调控，我们的发现是一个关键突变，可以解释25%的身高变异。但是不能否认还有其他的突变与身高相关，需要进一步的研究才能确认。

基因分型与史料记载吻合

我们利用古马的基因组信息，对发现的关键位点TBX3进行了基因型分型。蒋琳说，结果发现，该位点上的A等位基因是野生型，G是在体高增加的群体中新衍生的等位基因，具有极强的功能效应，能解释近10cm的体高变异。

刘雪雪说，他们研究发现，G等位基因的突变首次出现在距今2300年前阿勒泰地区巴泽雷克（Pazyryk）文化遗址的古马遗骸中，属于铁石器时期，正值我国秦朝早期，彼时对于战马的大量需求

加速了大体型中国马种的选育。随后，大量古马遗骸中都呈现了该基因型，其中包括一些欧洲出土的古马。

史料记载，我国马的身高是逐渐增高的过程。由于古代样品有分化和降解，他们利用现有的分析模型推测了古马的身高。结果发现，在陕西省淳化县枣树沟脑遗址出土的先秦时期的马，身高预计121~122cm；到汉朝时，据《汉书·帝景纪》记载，马五尺九以上，齿未平不得出关，汉武帝陵中发现的马身高达到了135cm，专家推测这是一匹汗血宝马；再到唐太宗李世民的六骏图，马的身高进一步增加，与现代马相近。

而我国西南马的矮小性状因能适应西南崎岖山路而未受到大体型马种的影响，保留了野生型A等位基因，因此保持了矮小的体型。蒋琳说。

马月辉认为，这说明该位点是在逐渐选择和进化的。

为了进一步验证，他们对比了现代仅存的野马品种——普氏野马。刘雪雪说，家马和野马不是从饲养方式上进行区分的，严格意义上说，野马是普氏野马的简称，属于马属野马种普氏野马野亚种。野外的普氏野马群体基本已经灭绝，只有蒙古和中国新疆有极少量分布。

普氏野马平均身高130cm，他们对资源库中的野马进行基因分型，发现其携带的是和我国西南矮马相同的基因型，即A等位基因。而现代的高马中携带相反的基因型——G等位基因。

这说明我们发现的TBX3位点突变比较古老。刘雪雪说。

蒋琳指出，这项工作利用了国家家养动物种质资源库收集保存的850份中国家马遗传资源，家马身高关键位点的成功解析可以作为重要的遗传标记，为中国西南马资源的保种和育种提供科学指导；还将对畜禽遗传资源的挖掘提供方法借鉴；对促进畜牧业的发展和家马种质资源保存与开发利用等具有重要的意义。（来源：中国科学报李晨）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1016/j.cub.2021.11.052>

版权声明：凡本网注明来源：中国科学报、科学网、科学新闻杂志的所有作品，网站转载，请在正文上方注明来源和作者，且不得对内容作实质性改动；微信公众号、头条号等新媒体平台，转载请联系授权。邮箱：shouquan@stimes.cn。

作者：蒋琳等 来源：《当代生物学》

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