

科学家揭开东亚面部独特性遗传进化机制

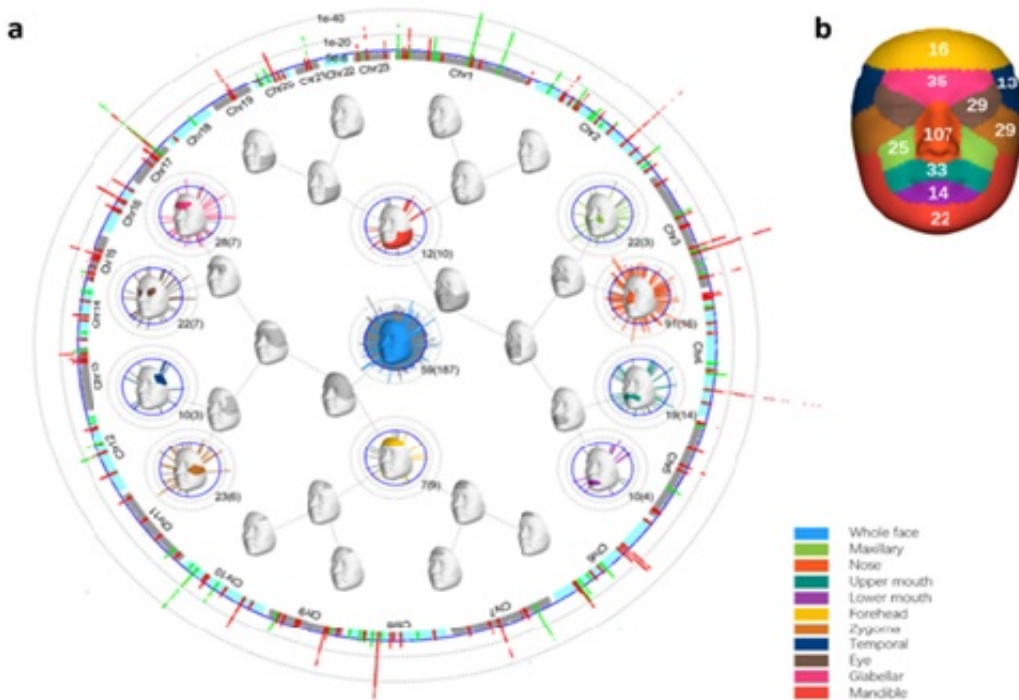
作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/17904.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！

科学家揭开东亚面部独特性遗传进化机制。4月7日晚，《自然—遗传学》发表中科院上海营养与健康所研究员汪思佳团队和中科院院士、复旦大学教授金力团队联合国内外科研机构，关于东亚面部独特性遗传进化机制方面的最新研究。

研究人员在迄今为止最大规模的东亚人群数据中，通过一套基于图像分析与计算机算法的人类头面部特征自动量化方法，进行头面部表型与基因型的相关分析。并从遗传与进化角度，解析了人类头面部表型差异热点规律，揭示了部分东亚独特面部形态的遗传作用机制，也定位出造成欧亚面部差异的遗传因素。



揭示部分东亚独特面部形态的遗传作用机制 受访者供图

解析东亚面部遗传结构

头面部形态是一项由复杂形态组合而成的遗传性状。不同群体的头面部特征具有显著差异，与人类的起源、迁徙及进化紧密关联。东亚与欧洲人群面部形态差异显著，这背后受到怎样的遗传因素影响？其中是否存在自然选择作用？而且，人脸形态数据维度高且复杂，如何结合数学与生物学进行头面部表型的量化？

为解决上述问题，研究人员基于近万例3D人脸图像，构建出一套结合解剖学信息的面部分割方法。他们将面部区域聚合为10块主要结构，分别为额头、眉弓、眼睛、颞部、颧部、鼻部、面颊、嘴上、嘴下以及下颌。这样，获取的分割后面部表型能完美对应到各个解剖学位置，为后续开展遗传学解析奠定了基础。

人类头面部形态具有很高的遗传度。汪思佳对《中国科学报》说，我们要弄清的问题是，人群间的面部差异究竟受到何种遗传机制调控？

研究团队利用多变量典型相关分析，定位了244个影响东亚群体头面部形态的遗传变异，证实面部特征作为典型的复杂性状由多基因共同影响。此后，他们与欧洲团队合作，进一步发现亚欧人群之间的差异信号可能功能同质，只是因为频率变化所造成的。

研究中，我们还发现头面部相关基因主要富集在胚胎发育后期调控基因的增强子中，参与骨骼系统发育、区域化模式调控以及组织生成等功能。该论文共同第一作者、复旦大学人类表型组研究院博士后张曼菲说，通过全表型组关联分析（PheWAS）发现，影响面部形态的相关遗传位点也影响着体成分、体质和毛发等其他人体表型特征。

值得一提的是，本研究发现面部形态表型相关的一个基因位点（rs6843082）与房颤风险存在显著关联。

相关位点曾被报道可能影响心源性栓塞性中风和缺血性中风，这提示我们——面部特征表型可能与心血管疾病的发病风险存在关联。汪思佳说。

展现欧亚面部差异

相较于欧洲人，东亚人的面颊更突出，眉弓、鼻部更为平缓。这种不同人群间面部差异的遗传机制吸引着众多学者深入探究。

为了挖掘亚欧人群的关键面部差异的遗传基础，研究团队首次将多基因评分（PGS）方法推广到复杂形状表型上，创新性地提出了多基因形状分析（PSA）方法，为面部形态的模拟提供了可视化基础。

研究发现，欧亚不同人群的真实面部形态差异与利用PSA模拟的由遗传因素影响的欧亚特征一致性很高，进而定位了13个影响东亚特有面部特征相关的遗传因素。同时，相关位点无论从效应还是产生时间上而言，都能较好地符合东亚起源/衍生的猜测。

比如，基因位点rs8068343作为SOX9附近的独立位点，在欧亚人群之间具有显著的频率差异，造

成鼻部更突出的基因型在欧洲占据主导。张曼菲补充说，我们据此推测，该位点很可能引起欧亚之间的鼻部差异，而SOX9附近的其余三个位点更多地影响人群内部差异。

揭示鼻部适应性选择机制

该研究利用了多种自然选择分析方法，首次从遗传角度挖掘了面部受到选择的热点区域，发现欧亚鼻部差异很可能由于在欧洲受到适应性选择，在东亚受到遗传漂变导致。

这一结论揭示了自然选择导致不同群体面部鼻子形状产生差异的机制。汪思佳说，同时也提示研究者下一步可以结合古DNA及气候数据开展分析，将古人鼻部与眉弓形态的进化与气候变化构建关联，为东亚人群体质表型的复杂性和多样性演化机制提供新思路。

金力表示，该成果是在人类表型组计划推进过程中，以表型组学理念、范式和方法开展生命科学研究的又一次成功尝试。首次阐明了不同人群面部表型差异的潜在遗传基础，大大拓展了东亚面部表型遗传学的知识，对人类自身的认识具有重大意义。（来源：中国科学报张双虎 黄辛）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1038/s41588-022-01038-7>

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：金力等 来源：《自然—遗传学》

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