

---

# 西北高原所等揭示牦牛适应青藏高原极端环境新机制

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/19928.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！*

牦牛是青藏高原的象征，是高海拔地区不可替代的畜种资源，具有重要的生态、经济和文化价值。我国是世界上拥有牦牛种类和数量最多的国家，全世界约95%的家牦牛（*Bos grunniens*）和青藏高原特有的野牦牛（*Bos mutus*）分布在西藏、青海、新疆等省区的高寒牧区及无人区。经长期自然选择，牦牛被毛、消化、呼吸、心血管等系统发生了适应性进化，以应对高寒、缺氧、强紫外、营养缺乏等极端环境。目前，由于参考基因组不完整等因素制约，对于牦牛适应性相关分子遗传机制的研究有限。例如，已有的大量研究多集中在牦牛基因组单核苷酸多态性（SNP）分析上，较少涉及对大片段结构变异（SV）分布情况的描述和潜在功能的解析。

中国科学院西北高原生物研究所联合中科院昆明动物研究所、中国科学院大学等，利用二代（Illumina）、三代测序技术（Nanopore），结合Hi-C互作图谱技术辅助基因组组装，分别构建了野牦牛和家牦牛高质量染色体水平参考基因组（命名为NWIPB\_WYak和NWIPB\_DYak），以此为基础，结合普通牛数据系统分析了SV在牦牛基因组的分布特征。首先，研究发现牦牛基因组存在大量缺失、插入、倒置、重复等序列，且大部分SV位于基因间区，其中6733个含有SV序列的基因受到正选择。与心、肝、肾脏等组织相比，肺脏中携带SV的差异表达基因（DEG）最多，其中127个基因的SV在启动子和外显子区，这些变异影响ARNT、GATA1、MAGF、KLF5及HOXB5等关键转录因子的靶向结合。其次，研究构建了牦牛和黄牛肺脏组织单细胞图谱，发现牦牛肺脏中内皮细胞存在分化，产生了一类特异的内皮细胞亚型。通过对受选择SV、差异表达基因等数据的整合分析，研究发现牦牛及黄牛肺脏中内皮细胞群表达含SVs的差异基因最多，表明肺脏内皮细胞的发育和对低氧适应的功能可能受SV影响。最后，研究通过组织学染色观察到牦牛的肺组织中存在较多的弹性纤维，弹性纤维可以增强肺的收缩能力，有利于牦牛在高原环境中的适应，进一步分析发现参与弹性纤维组装的LOX基因在牦牛间质细胞中的表达显著升高。牦牛高质量基因组的组装，为系统开展牦牛遗传资源保护与利用，建立全基因组选择育种技术体系，提供了重要数据。SV信息的系统检测也为解析牦牛与普通牛生殖隔离的分子机制奠定了基础。上述成果对剖析动物高海拔适应和人类缺氧相关疾病的发生具有重要意义。

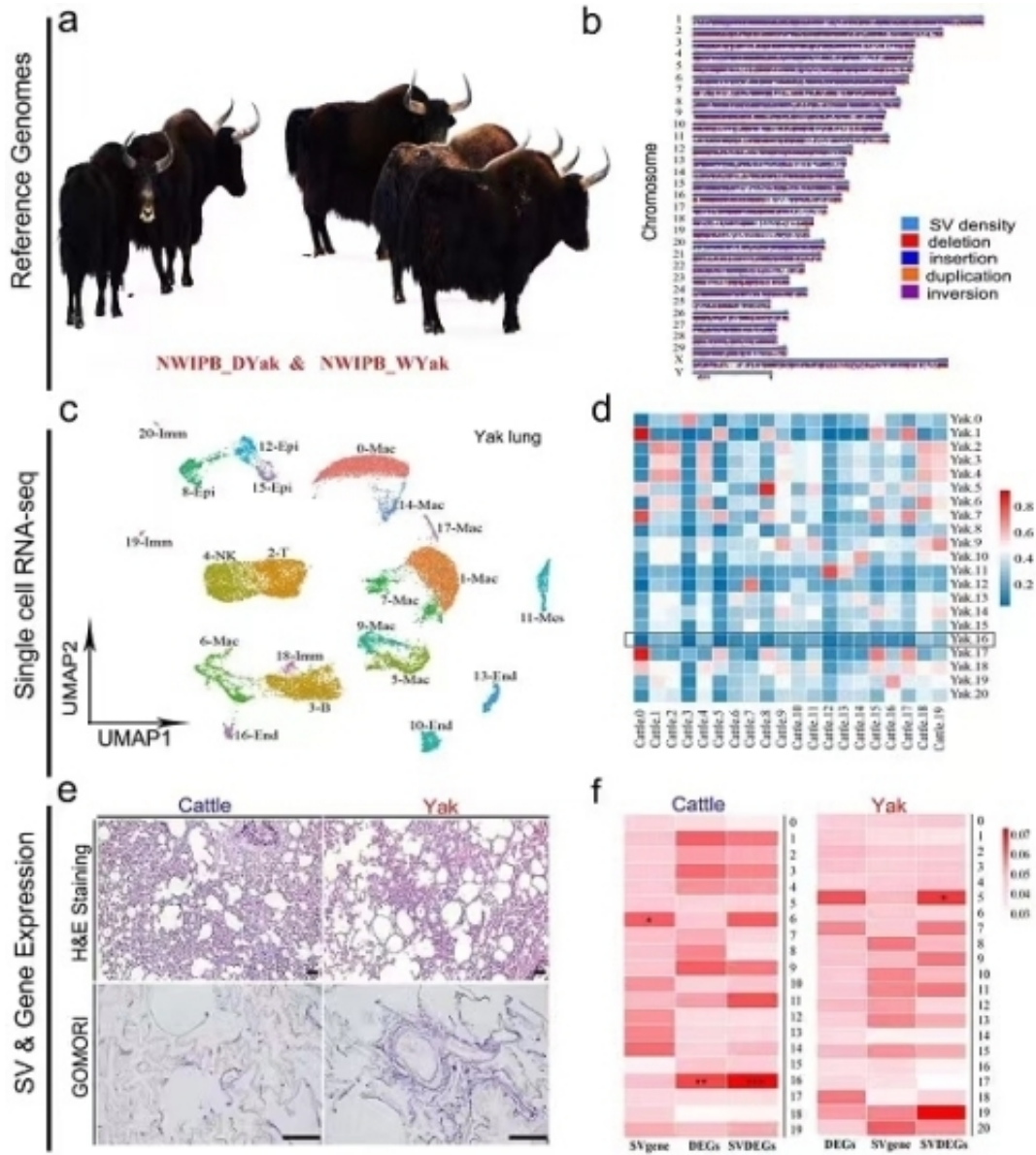
9月6日，相关研究成果以[Long read genome assemblies complemented by single cell RNA-sequencing reveal genetic and cellular mechanisms underlying the adaptive evolution of yak](#)

为题，作为Highlight文章，发表在《自然-

通讯》（Nature Communications）上。同日，Science News以[Yaks breathe easy thanks to newly discovered lung](#)

cells

为题为该工作进行报道。研究工作得到第二次青藏高原综合科学考察与研究（STEP）计划、中科院战略性先导科技专项、国家重点研发计划、国家自然科学基金、青海省科技重大专项和自然科学基金团队项目的支持。



构建家牦牛和野牦牛高质量参考基因组，并揭示基因组结构变异在基因表达调控和肺脏细胞分化中的潜在功能

研究团队单位：西北高原生物研究所

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](http://iikx.com)转发