
营养与健康所等解析维生素B1代谢基因在东亚人群中的适应性进化

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/20968.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！

营养与健康所等解析维生素B1 代谢基因在东亚人群中的适应性进化

。11月15日，中国科学院上海营养与健康研究所与复旦大学合作，在iScience上，在线发表了题为Archaic introgression contributed to the pre-agriculture adaptation of vitamin B1 metabolism in East Asia的研究论文。该研究分析了全球人群3823个全基因组，结合古人DNA数据，发现维生素B1代谢通路中涉及的基因在东亚人群受到特异性正向自然选择；进一步鉴定了东亚人群中适应性单倍型的起源，估计出东亚人群特异性自然选择发生的时间及潜在的进化驱动力。该研究提示东亚人群和全球其他人群的维生素B1的代谢能力和机制或存在差异，为精准医学和精准营养学的进一步研究与应用提供了群体遗传和进化生物学线索和科学依据。

维生素B1是人体必需的微量营养物质，在碳水化合物代谢、免疫系统等方面发挥重要功能。维生素B1缺乏导致的脚气病，于19世纪至20世纪在东亚以大米为主食的地区流行。人们在寻找预防脚气病方法的过程中，发现了维生素B1，进而发现了如今广为人知的多种维生素。如今，大规模维生素B1缺乏已不多见，但仍存在多种新形式的维生素B1缺乏症状。例如，有研究发现糖尿病病人普遍存在血浆中维生素B1含量偏低的症状。亦有研究发现补充维生素B1可以提高免疫系统功能。这些发现使得维生素B1受到重视。然而，相关研究多集中在补充维生素B1以消除对应的维生素B1缺乏症状，而缺乏对维生素B1代谢通路中涉及到的基因的遗传学研究。人群间的维生素B1的代谢能力是否存在差异，以及这种差异的遗传学基础，尚不清楚。

该研究依据对3823个全球人群的全基因组测序数据的分析，发现了在维生素B1代谢通路涉及的7个编码蛋白质的基因中有3个基因(SLC19A2、SLC35F3、SLC35F43)在东亚人群与其他大洲人群有显著差异(图1)；有些基因单倍型在东亚人群达到极高频，而在非洲人群中完全缺失，在欧洲人群中缺失或频率极低，提示这些基因的单倍型在东亚人群中是特异性存在，进一步分析表明这些基因在东亚人群演化历史中经受过正向自然选择。

该研究进一步追溯适应性单倍型的起源，发现SLC35F3, SLC35F4的适应性单倍型可能源自远古人类。研究通过分析比对这些基因的适应性单倍型和尼安德特人等古人的基因组序列发现，SLC35F4的适应性单倍型和尼安德特人的单倍型有极高的匹配率(>90%)，提示这种单倍型源自现代人祖先与尼安德特人或类似古人的遗基因交流具有较大可能性。SLC35F3的适应性单倍型匹配不到目前已测出的古人基因组上，但其是否来源于目前尚未采样的古人仍需进一步探索。

维生素B1的重要功能之一是促进碳水化合物的代谢。为了验证在东亚地区农业发生后人群饮食结

构的改变是否是这种适应性选择的进化驱动力，该研究通过分析当代人群的基因组数据，并结合不同历史时期古现代人基因组数据去估计受选择单倍型在不同历史时期的频率，发现受到选择的单倍型在1万年前已达高频，而在近1万年内频率未发生大的改变(图2)。该分析结果进一步表明适应性进化在1万年前已完成。这或提示农业发生后人群饮食结构的改变并非自然选择的原初驱动力。

该研究发现维生素B1代谢通路相关基因(SLC19A2、SLC35F3、SLC35F4)在东亚人群受到特异性的正向自然选择，其中有的适应性单倍型源自现代人祖先和已灭绝的尼安德特人或类似远古人类的基因交流，并推断东亚人群特异性的适应性进化可能发生在东亚地区农业文明之前，提示农业大规模发展以后东亚人群饮食结构的改变并非适应性进化的原初进化驱动力。

该研究提示东亚人群和其他大洲人群对维生素B1的代谢能力可能存在差异。进一步的功能实验和大型人群队列研究有助于揭开不同遗传背景的个体对维生素B1的需求是否存在差异。从进化角度探究营养物质代谢基因在人群间的差异性和探索其形成机制，有助于剖析不同遗传背景的人对营养元素的代谢能力差异的遗传基础和分子机制，促进精准医学发展和制定人群特异性的营养标准。

研究工作得到上海市“超级博士后”激励计划、国家自然科学基金重点项目、中科院战略性先导科技专项、上海市市级科技重大专项“国际人类表型组计划”等的支持。

[论文链接](#)

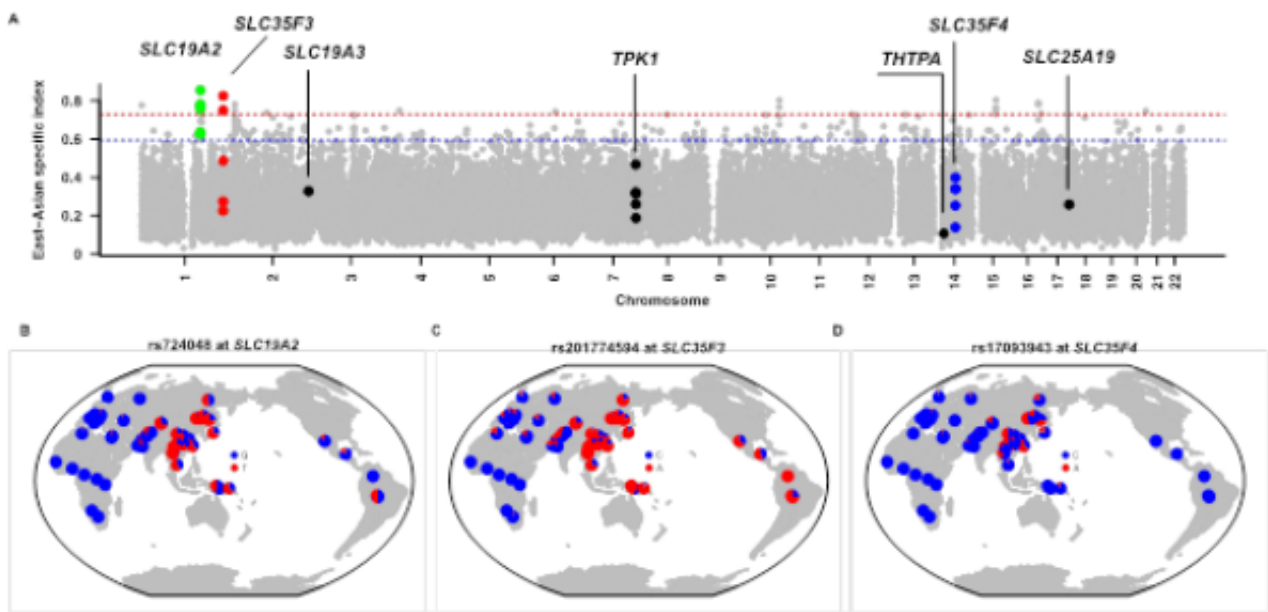


图1.维生素B1代谢基因在东亚人群受到特异性的自然选择

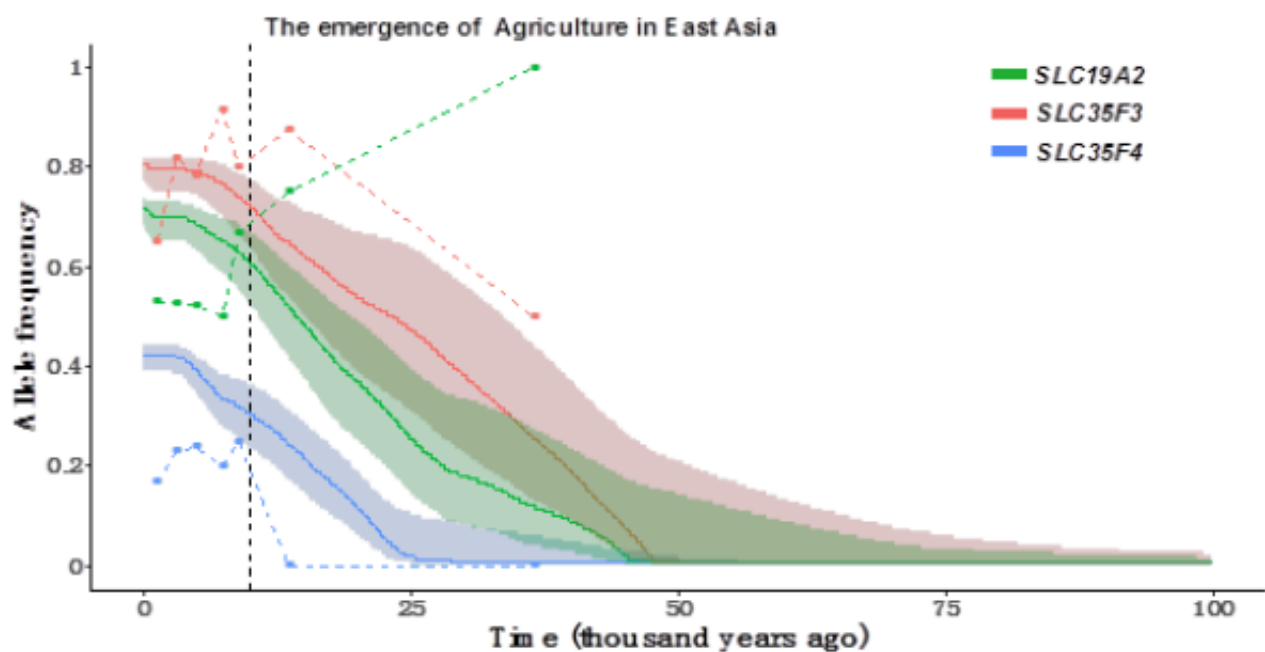


图2.适应性选择发生在东亚地区1万年以前

研究团队单位：上海营养与健康研究所

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