
“千人藏族基因组”重新评估藏人高原适应性特征

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/22866.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！

“千人藏族基因组”重新评估藏人高原适应性特征。

中国科学院昆明动物所研究员宿兵团队与西藏大学、西藏阜康医院等单位研究团队合作，利用大规模WGS(全基因组测序)数据，构建了首个藏族人群基因组参考面板(1000 Tibetan-Genome Panel, 1KTGP)。近日，相关研究成果发表于《基因组生物学》(Genome Biology)。

据悉，藏族人群对高海拔环境的遗传适应是现代人类适应性进化最经典的案例之一。遗传学和考古学研究表明，藏族人群祖先早在旧石器时代就迁居到了青藏高原，世代的自然选择使得藏族人群积累了适应性的遗传变异，并获得了生理上的适应特征，包括较低的血红蛋白水平、更强的低氧通气反应、更好的心肺功能和更好的生殖适合度等。

进入基因组时代以来，国内外学者利用全基因组信号扫描，找到了一系列在藏族人群基因组中受到正选择的变异位点，共报道了682个基因。宿兵团队发现，由于样本量小、变异位点密度低、检测方法单一等局限，只有EPAS1和EGNLI两个基因能在多项独立研究中成功重复，而其他基因的选择信号仍不确定。

宿兵告诉《中国科学报》，目前的功能研究发现EPAS1和EGNLI这两个基因只能解释少数几个适应性状，而其他藏族人群高原适应性特征，比如更好的心肺功能，仍无法被目前的正选择基因所解释。因此，在藏族人群高原适应遗传研究的拼图中，目前的数据仍有许多不足和未确定的部分，需要大规模WGS数据和综合性达尔文正选择检测方法重新评估和确定。

为了全面评估藏族人群高原适应的遗传位点，宿兵带领团队产生了1001个藏族人群的WGS二代数据，样本覆盖了中国青藏高原的主要人口分布区。研究团队通过对千人藏族基因组数据的系统分析，发现了3500万个变异，其中超过三分之一是新发现的变异。团队还重新确定了藏族人群基因组中受到达尔文正选择的遗传位点和基因，包括4320个高可信的受选择位点，涉及192个基因。

这192个基因涉及多个基因器官和生理系统，支持藏族人群高原适应是多基因效应的假说。宿兵指出，研究团队发现了4个具有强选择信号的新基因——TMEM132C、ATP13A3、SANBR和KHDRBS2，与藏族更好的心肺功能相关。该研究基于大规模的藏族全基因组测序数据和发现的适应性基因，将成为未来高原地区人群遗传和医学研究的宝贵资源。(来源：中国科学报 沈春蕾)

相关论文信息：<https://doi.org/10.1186/s13059-023-02912-1>

作者：宿兵等 来源：《基因组生物学》

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