

---

# 肌肉多、脂肪少，携带这个基因突变的人有福了

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/41743.html>

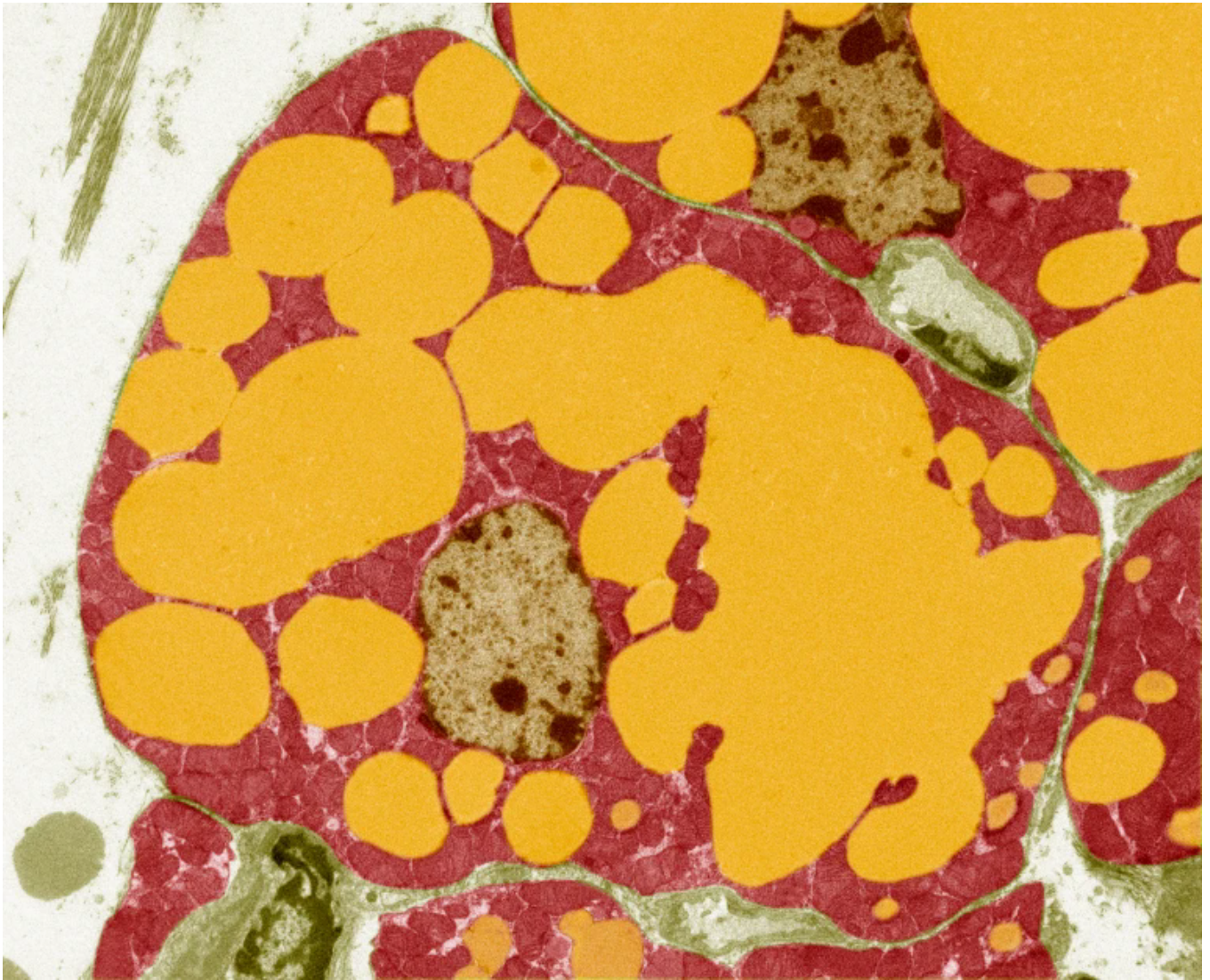
**本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！**

肌肉多、脂肪少，携带这个基因突变的人有福了。一项大规模基因组研究发现，一种特定基因的突变与人体肌肉占比上升、腹部脂肪与血糖水平下降，以及2型糖尿病、心脏病等的发病风险减少存在关联。

8月5日，研究人员在《自然》发表论文称，该基因名为FNIP1，参与细胞代谢过程，管控细胞对特定营养物质的感知与应答机制。在这次测序人群里，仅有约1/7000的个体携带这种对健康有益的FNIP1基因突变。

不过，对于绝大多数不携带该突变的普通人而言，这项研究也有值得羡慕的发现。它找到了潜在药物靶点，未来有望开发药物，复刻该基因突变带来的保护效果，以抵御心代谢类疾病。

心代谢类疾病是一系列相互关联的病症，包含中风、糖尿病、心肌梗死及部分肝病。论文通作者、美国再生元遗传学中心的Luca Lotta表示：这类疾病是全球首要死亡原因，且具备有显著的遗传基础。



在携带突变的人群种，脂肪（人工着色为黄色）与肌肉的比值有所降低。图片来源：Steve Gschmeissner

为探明这类疾病的作用机制，Lotta及团队采用先进的DNA测序技术，分析了来自三大洲不同背景的超100万人的基因组。研究人员随后筛选了与TG：HDL这一血液生物标志物相关的遗传变异。TG：HDL即甘油三酯与高密度脂蛋白胆固醇（俗称好胆固醇）的数值之比。该比值越高，患上代谢类疾病的风险就越大。Lotta说。

FNIP1基因突变格外突出。人体两套FNIP1基因拷贝中，如果其中一套因突变失去功能，携带者的代谢水平会显著优于普通人群，患上心代谢类疾病的平均风险下降60%。

研究人员顺着基因线索开展后续实验。他们在人类肝细胞中抑制FNIP1及其同源基因，结果体内参与脂质分解的相关基因表达量上升。之后研究人员在小鼠身上重复该实验，验证这种机制确实能够预防疾病。

英国剑桥大学的Sadaf Farooqi表示：过去人们普遍认为，这类高发普遍的疾病是由常见的遗传变异引起的。但实际上，恰恰是罕见的基因突变向我们揭示了那些能够升高或者降低患病风险的生物通路。她评价，该研究成果充分体现了大规模基因挖掘的强大价值。

---

从演化角度看，为什么会留存一个会增加患病风险的基因？Lotta解释说：数千年来，人类长期处于热量匮乏的生存环境，每一份热量都弥足珍贵。这类通路会帮助身体储存热量以备不时之需，相当于一套代谢刹车，告诉机体‘不要过多消耗脂肪，食物可能会耗尽’。

而如今，人类生活在热量过剩的环境，人类基因组几乎没有发生改变，生存环境却已经天翻地覆，二者就此产生错配。

这类有益的基因突变相当于松开了这套代谢刹车，让身体燃脂机能全速运转。有意思的是，携带该突变的受试者和普通受试者的体重并没有出现巨大差距。Lotta分析，现实生活中，突变携带者或许会通过多进食补偿身体更高的能量消耗。

目前仍需更多研究进一步验证上述关联。研究团队希望该成果最终可以推动药物研发，复刻该基因突变的保护效果。但研发需要十分谨慎，不能在全身范围内敲除FNIP1基因。倘若两套FNIP1拷贝全部发生突变，而非单套突变，会诱发严重心脏病及免疫功能紊乱。Lotta提出，可以把药物作用靶点限定于肝细胞，以规避这种风险。

美国得克萨斯大学休斯顿公共卫生学院的Kari North评价，该研究纳入多元人群，如果只有美国白人样本，这些突变很可能就被遗漏。研究筛选了百万人，才找到这个极其罕见的FNIP1基因突变，而它揭示的生物学机理能够造福全球数以亿计的普通人。（来源：中国科学报 王方）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1038/s41586-026-10864-2>

作者：Luca Lotta 来源：《自然》

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