



学科导航4.0暨统一检索解决方案研讨会

青年科学家破解东亚人群遗传基因谜团

<http://www.fristlight.cn> 2007-03-27

[作者] 王雨宁;张雯雯

[单位] 科学时报

[摘要] 科学时报2007年3月26日报道 东亚人群历史和中华民族源流是一个复杂而又十分有趣的问题。虽然使用蛋白质多态及父系遗传的Y染色体标记的研究已取得了一定的成果,近年,张亚平院士等青年科学家以此为突破口,采用群体基因组学等综合手段,通过对线粒体全基因组序列测定并结合高分辨率RFLP,以及核基因座位分析等,建立了东亚所有主要mtDNA单倍型类群(haplogroup)之间的系统发育关系,进而对东亚人群特别是中国人群的源流等相关问题进行了系统的研究。

[关键词] 东亚人群;遗传基因;线粒体全基因组

科学时报2007年3月26日报道 东亚人群历史和中华民族源流是一个复杂而又十分有趣的问题。虽然使用蛋白质多态及父系遗传的Y染色体标记的研究已取得了一定的成果,但以母系遗传的线粒体DNA(mitochondrial DNA, mtDNA)为遗传标记的比较分析尚无系统的报道。近年,张亚平院士等青年科学家以此为突破口,采用群体基因组学等综合手段,通过对线粒体全基因组序列测定并结合高分辨率RFLP,以及核基因座位分析等,建立了东亚所有主要mtDNA单倍型类群(haplogroup)之间的系统发育关系,进而对东亚人群特别是中国人群的源流等相关问题进行了系统的研究。同时,基于构建的mtDNA系统发育关系和数据库,对古老DNA研究、法医学研究和一些mtDNA突变和疾病的相关性研究进行了深入分析和尝试,提出了新的看法,引起了国际学术界的普遍关注。2月27日,在2006年度国家科学技术奖励大会上,中国科学院昆明动物所所长张亚平院士、姚永刚、孔庆鹏等青年科学家创新团队完成的“线粒体基因组多样性与东亚人群历史的研究”获国家自然科学奖二等奖。据悉,来自体质人类学、语言学和经典遗传学的证据认为,东亚人群存在一个以长江为界的古老而明显的南北分界线。然而,张亚平等基于多种遗传标记对东亚人群进行系统研究后发现,南方群体和北方群体间虽然存在一定的遗传差异,但这种差异并不是截然的。来自于临近地理区域的人群在主成分分析图上表现出相近的关系,因而他们推测地理距离隔离对东亚人群的遗传结构具有重要影响。群体间的地理距离隔离和南北方群体间群体扩张历史的差异可能是导致南北群体遗传差异的重要原因。张亚平等通过选取代表性样本并对其mtDNA全基因组进行了测定,基于mtDNA全基因组信息构建了一棵在当时最为系统、完善的东亚mtDNA世系的系统发育关系树。该系统树覆盖了东亚地区所有检测到的主要类群,不但可作为东亚人群后续mtDNA研究的基础,同时对该地区mtDNA遗传疾病研究也有非常重要的指导作用。此外,其研究结果还提示,所有东亚mtDNA世系均归属于由非洲特有类群L3分化出来的M或N类群,这从mtDNA全基因组角度支持了东亚人群起源于非洲的假说。以此为基础,他们进而通过几方面的研究,探讨了汉族以及其他民族起源、迁徙及发展演化等规律。一是中国汉族地理群体的遗传分析与汉族的形成。通过集中对13个汉族地理群体数据进行分析,结果表明,合并不同地理群体为“北方汉族”和“南方汉族”的做法或者选用一两个汉族地理群体来代表整个汉族人群的做法,都很值得商榷,不能很好地反映出汉族人群遗传结构的全貌。汉族的形成和发展在很大程度上是汉文化对其他人群的征服和同化,现今各地汉族人群mtDNA世系可反映其历史遗传和迁移的印记。二是丝绸之路区域民族人群的遗传分析。基于最新构建的线粒体DNA系统发育关系树,对该地区民族人群中的母系遗传组分进行了较为精确地划分。结果显示,我国丝绸之路区域民族群体和已发表的中亚人群线粒体DNA世系,都可以准确无误地划分为东亚和欧洲特有的世系。该研究首次基于线粒体DNA编码区信息明确支持欧亚人群间遗传融合假说,同时还揭示,丝绸之路区域群体在融合其他人群基因方面存在差异的原因,可能是源于不同群体所经受的群体历史事件存在差异以及它们文化上的相对隔离和接纳性程度的不同。三是对我国北方、云南及氐羌、百越等历史部落起源民族群体的遗传分析。对我国东北部的5个少数民族(达斡尔、鄂温克、鄂伦春、蒙古族和朝鲜族)线粒体DNA多态分析表明,5个少数民族间的母系遗传结构与其北方起源的族源历史是相吻合的。来自不同研究组的云南4个民族群体的系统发育比较分析研究提示:同一民族不同地理群体存在一定的差异,这可能是源于不同的地理群体之间对古老遗传印记的不同程度的保留以及后期各自经历的群体事件的不同;氐羌和百越族源的民族群体间存在一定的遗传上的差异,但总的来说群体的母系遗传结构在一定程度上带有其族源印记,现时的遗传结构则是其族源的印记与其所经受的群体历史事

件及选择等综合作用的结果。四是古DNA研究及mtDNA数据质量评估与纠错、线粒体突变致病性评估。从遗传学的角度来说，古DNA的研究是了解古代人群遗传结构最直接和有效的方法。关于我国古DNA的研究，存在很多的问题，张亚平等通过对相关的古人类DNA工作进行了重新分析，纠正了一些具有较大影响的错误结论或看法，同时指出，只有结合系统发育分析才能对所获得的片段的真实性进行甄别并最大限度地挖掘出其中包含的信息，从而避免由于方法及手段的限制而对所获古DNA数据进行错误的理解或解释。这些青年科学家们还发现，以前关于线粒体DNA与疾病、长寿关系的研究，通常采用病例对照法，但他们通过系统发育思想对5178A突变研究、T12338C突变研究、精神分裂症研究几个相关案例的分析表明，这种方法常常会受到群体分层、实验室特异错误、样本污染等原因影响而导致错误的结果。过去认为的很多疾病或长寿相关性线粒体DNA突变，实际上是世系的特征突变。继而提示，结合系统发育知识可有助于甄别特征变异位点与致病性突变，从而可以避免得出错误的结果或推论。同时，这种系统发育分析方法对于mtDNA数据质量评估及纠错非常有效，并通过对报道的一些mtDNA数据进行了重新分析，对其中存在的问题进行总结并提出相关建议。张亚平等的研究带动了东亚人群源流与演化的研究，在国内和国际上引起了积极而广泛的影响。其中，以第一单位发表SCI论文18篇，国内核心期刊论文及综述4篇，国际会议摘要3篇，参与撰写专著2部，以合作单位发表SCI论文2篇。该项目相关研究论文虽然都是近年发表，但已被《自然》、《科学》等著名刊物，PLoS BiolAm J Hum Genet、PNAS、Genome Res、Annual Review系列和Trends系列杂志等顶级刊物引用270多次。所发表文章中，有4篇进入中国科学院生物类1999年至2004年期间被SCI引用次数最多的100篇论文中，其中Yao et al. 2002 AJHG位列2002年度发表论文中被SCI引用次数最多的第三篇论文，仅次于当年分别发表在《科学》和《自然》的两篇关于水稻基因组的论文。另一篇Kong et al. 2003 AJHG位列2003年度的第六位。

[我要入编](#) | [本站介绍](#) | [网站地图](#) | [京ICP证030426号](#) | [公司介绍](#) | [联系方式](#) | [我要投稿](#)

北京雷速科技有限公司 Copyright © 2003-2008 Email: leisun@firstlight.cn

