



中國科學院昆明動物研究所  
KUNMING INSTITUTE OF ZOOLOGY, CAS

突破二：基因组进化

“一三五” 动态

简报

第1期 / 总第1期

2011年6月30日出版



# 突破二：基因组进化



突破二：基因组进化

“一三五”动态 简报



第1期/总第1期  
2011年6月30日出版

首席：施 鹏

编辑：侯振芳

审核：施 鹏

校对：方金敏

地址：昆明市教场东路32号

邮编：65223

电话：0871-65190473

传真：0871-65190388

电子邮箱：tangxia@mail.kiz.ac.cn

## 方向动态

- 1、海峡两岸“非模式生物进化基因组学”学术研讨会
- 2、遗传资源与进化国家重点实验室接受科技部专家现场评估
- 3、美国科学院院士Wen-Hsiung Li访问昆明动物所

## 科研进展

- 1、张亚平研究组在食肉目分子系统学方面取得新进展
- 2、张亚平研究组揭示线粒体蛋白的选择压力与动物的能量需求有关
- 3、宿兵研究组在藏族人群高原适应的遗传学研究中取得新进展
- 4、孔庆鹏研究组关于东亚人群源流研究取得新进展
- 5、宿兵研究组在东亚人群史前迁移方面取得重要进展
- 6、孔庆鹏研究组揭示东亚存在史前人群迁徙的内陆路线

主办：“一三五”组织实施管理办公室（科研处）

## 方向动态

### 海峡两岸“非模式生物进化基因组学”学术研讨会

2011 年 3 月 20-23 日，在中国科学院的支持下，由中国科学院昆明动物研究所和台湾成功大学联合主办的海峡两岸“非模式生物进化基因组学”学术研讨会在昆明召开。来自台湾五所大学的 11 位专家和大陆 9 个单位的 21 位专家参加了本次学术研讨会。

参会专家围绕会议主题“非模式生物进化基因组学”就各自的研究领域向大会做了精彩的学术报告，参会专家提问非常踊跃，讨论热烈，进一步凝练了两岸合作研究方向，希望通过两岸学者之间的紧密合作，共

同推动该领域的发展，并希望有实质性合作研究成果发表。本次学术研讨会气氛友好、热烈，两岸学者在进行学术交流的同时，建立了真诚、深厚的友谊，为未来两岸之间的学术合作，奠定了坚实的基础。



### 遗传资源与进化国家重点实验室接受科技部专家现场评估

2011 年 3 月 5-6 日，受国家科技部委托，国家自然科学基金委组织专家组对昆明动物所遗传资源与进化国家重点实验室进行了现场评估。



3 月 5 日上午，实验室主任张亚平院士代表实验室，就实验室在 2006-2010 年期间的研究进展、人才队伍建设和管理等情况向评估组作了主任工作报告。随后，杨君兴研究员、施鹏研究员、王文研究员、孔庆鹏

研究员与宿兵研究员代表实验室分别向评估组作了五个代表性研究成果报告。中国科学院、云南省科技厅对实验室评估工作也高度重视，中国科学院昆明分院沈华副院长与云南省科技厅王建华副厅长也专程到会。

3 月 5 日下午，评估组对实验室进行了现场考察，着重考察了实验室的研究成果、工作状态、仪器设备运行和共享、人才队伍建设、对外开放和管理工作等情况，并分别与实验室的管理人员、研究人员、技术辅助人员和研究生代表进行了个别访谈。

3 月 6 日，评估组对实验室的现场评估情况进行了讨论，并口头反馈了评估意见。评估组充分肯定了实验室过去 5 年的成绩，

同时对实验室未来发展提出了一些中肯的建议。最终的评估意见还有待复评的结果。

我们期待本实验室最终获得优良的成绩，并再接再厉向新的高度迈进。

### 美国科学院院士 Wen-Hsiung Li 访问昆明动物所

由昆明动物研究所推荐、获院“爱因斯坦讲习教授”计划的美国科学院院士 Wen-Hsiung Li(李文雄)于 2011 年 6 月 7-10



日访问了昆明动物所。

Wen-Hsiung Li 教授是分子进化生物学研究领域著名的科学家，他主编的《Molecular Evolution》一书成为分子进化领域的经典著作。李文雄院士一直活跃于进化生物学、人类遗传学、基因组学等研究领

### 科研进展

#### 张亚平研究组在食肉目分子系统学方面取得新进展

食肉目犬型超科(Caniformia)各科间的系统发育关系一直是近年来食肉目系统发育关系研究的热点，至今仍处于“众说纷坛”的状态，尤其是小熊猫科的系统发育位置。小熊猫因其似熊非熊的形态特征，使得它的进化地位存在很大的争议，无法得到解决。中科院昆明动物所张亚平院士、云南大学于

域的国际前沿，曾获遗传学和演化学领域最高国际殊荣“巴仁奖”(Balzan Prize)和英国遗传学会颁授 2009 年门德尔奖章，现受聘为芝加哥大学生态演化系 James D. Watson 教授、台湾生物多样性研究中心特聘研究员兼主任。截止 2011 年他在 Science, Nature, Nature Genetics, Am J Hum Genet, PNAS 等国际著名学术刊物上发表论文 300 多篇。

Wen-Hsiung Li 教授抵达昆明动物所后，为科研人员做了题为“Genetic and Epigenetic Factors in Evolution of Gene Regulation”的学术报告，介绍了表观遗传学的最新进展，并与科研人员和研究生进行了广泛交流，所长张亚平院士还代表中国科学院向他授予了“中国科学院爱因斯坦讲席教授”证书。

黎研究员和博士研究生栾鹏涛结合模式生物基因组信息，系统筛选获得了 22 个新的单拷贝核基因内含子片段，将它们用于食肉目科间系统发育关系研究。研究结果支持小熊猫是浣熊科和鼬科的姐妹群，不支持形态学研究将小熊猫归于浣熊科，或将大，小熊猫并为熊猫科的观点，也不支持线粒体基因

组研究中认为小熊猫与臭鼬科或由浣熊科，鼬科和臭鼬科组成的进化枝关系最近。我们的研究不仅提供了重要的系统发育信息，还在新筛选的核基因内含子中报道了大数量的等位基因杂合子 (Intra-individual Allele

Heterozygotes) 现象。这项研究提供了一个使用大规模内含子数据进行哺乳动物分子系统学研究的成功范例，而且为脊椎动物分子系统学研究提供了新的核基因标记。文章发表在《Systematic Biology》刊物上。

### 张亚平研究组揭示线粒体蛋白的选择压力与动物的能量需求有关

线粒体是细胞的能量工厂，通过氧化呼吸链提供了生物体 95% 的能量，是动物各种运动所需能量动力的“发动机”。线粒体的氧化磷酸化过程中的一部分能量作为 ATP 直接被生物体利用来支持某些能量消耗过程，比如肌肉运动，胞内离子运输等等。在前面的研究里，张亚平院士课题组已经提出线粒体基因组的选择压力与动物运动能力密切相关的假说，并通过对飞行能力健全与退化的鸟类的比较研究证实，运动能力退化的动物的线粒体蛋白受到的选择压力是放松的 (Shen et al. 2009. Genome Research)，通过对蝙蝠基因组的分析证实，蝙蝠飞行能力起源过程中，线粒体基因受到正选择 (shen et al. 2010. PNAS)。然而线粒体产生的能量中有一部分并没有作为 ATP 为运动提供所需，而是作为热能维持体温。那么动物线粒体蛋白的进化模式是否会与其产热的功能有关呢？

为了进一步阐述能量需求 (ATP 和热能) 与线粒体蛋白选择压力的关系，在张亚

平院士和沈永义副研究员的指导下，博士研究生孙艳波对 Genbank 上现有的鱼类线粒体全基因组序列进行分析发现：由于长距离的洄游（生殖等目的）加上对不同盐度水的渗透调节使得海河两栖洄游鱼类需要更多的能量供应，该鱼类类群的线粒体蛋白受到的纯净化选择压力明显强于非洄游鱼类；另外，处于较冷地区鱼类的线粒体蛋白受到的选择压力明显强于热带&亚热带的鱼类。虽然鱼类是变温动物，但是有研究证明鱼类仍然具有一定的体温调节能力。他们的结果说明线粒体产热的功能同样对其蛋白的进化有限制，即不同气候条件下的动物对热量需求不同，进而，其线粒体受到不同的纯净化选择压力。相反，与能量代谢无关的核基因的比较分析并没有呈现上面的趋势，这进一步证实了线粒体呈现出来的选择压力模式是由于其能量代谢功能限制的。该研究论文已在线发表于国际著名杂志《分子生物学与进化》(Molecular Biology and Evolution)。

### 宿兵研究组在藏族人群高原适应的遗传学研究中取得新进展

现代人大约 10 万年前走出非洲并扩散到世界各地，他们在史前迁徙的过程中会面临新环境的生存挑战。世袭在青藏高原的藏族民族对高原缺氧的环境具有很好的适应力，但其适应的遗传机制长期以来一直是未解之谜。宿兵研究员课题组（博士生彭忆、杨召辉，研究员张慧和副研究员石宏等）和西藏大学以及美国哈佛医学院的科研人员合作，对藏族高海拔适应性的遗传学机制开展了系统的研究。经过全基因组单核苷酸序列

多态 (SNP) 芯片扫描，他们发现 EPAS1 和 EGLN1 这两个低氧相关基因在藏族人群中有很强的自然选择信号，且与汉族在单倍型频率上表现出很大的差异。通过对 EPAS1 基因的全测序分析，发现这个基因在藏族人群中发生了很强的自然选择，选择时间大约至少 1.8 万年以上。这一结果从分子水平初步揭示了藏族高原适应的遗传学机制。研究结果发表于国际知名刊物 - 《Molecular Biology and Evolution》。

### 孔庆鹏研究组关于东亚人群源流研究取得新进展

随着大量线粒体 DNA (mtDNA) 全基因组信息的积累，东亚人群的母系遗传结构已经得到较为清晰的认识。然而，研究中仍发现有一些 mtDNA 类型无法识别，虽然这些未定类型的分布频率很低，但其系统发育地位究竟如何迄今仍不得而知。与此同时，由于东亚具有丰富且较为连续的古人类 (the archaic hominid) 化石记录，该地区人群因而被认为可能为独立起源或存在来自古人类的遗传贡献。虽然该观点被来自 Y 染色体的研究工作所否定，但不同的声音认为，Y 染色体研究仅能从父系角度排除该可能性，并不能否定存在母系贡献的可能。显然，如果现代东亚人群中确实存在源自古人类的母系遗传贡献，那么这些类型则很可能分

布于那些低频且迄今无法确定其系统发育地位的 mtDNA 类型之中。

为了解决这个问题，中科院昆明动物研究所孔庆鹏研究员与张亚平院士课题组合作对东亚人群进行了大规模研究。通过收集分析了来自 84 个中国人群 6000 余份样本的 mtDNA 序列，从中甄别出近 200 个未定类型，采用 mtDNA 全基因组测序等手段确定所有未定类型的系统发育地位，并将结果应用于其它已发表的 5000 余份东亚人群 mtDNA 序列数据。研究结果揭示，迄今甄别出来的 mtDNA 未定类型事实上均源自非洲起源的建群类型 M 或 N，没有发现可能追溯至古人类的母系遗传组份。进一步分析还提示，研究中新鉴别的基部类群很可能代表了最初进入东

亚南部的现代人群祖先的母系遗存，而非来自邻近地区（例如东南亚）的近期基因流。考虑到这些基部类群主要集中分布在中国

南部，提示该区域很可能是现代人类祖先进入东亚后的主要聚集及分化地。

### 宿兵研究组在东亚人群史前迁移方面取得重要进展

人类分子遗传学的研究成果支持人类走出非洲（Out of Africa）的学说，即生活在地球上的现代人类均是约 5-10 万年前走出非洲的史前人类的后裔。Y-染色体单倍群及线粒体 SNP 研究表明，定居于东亚地区的现代人类，其祖先在离开东非洲后进入阿拉伯半岛，沿印度洋海岸线进入东南亚地区（包括我国云南），后来逐渐向北部内陆地区扩张，即东亚人群迁徙由南到北的“南线”（Southern route）假说。与此同时还有“北线”（Northern route）假说，即史前人类大约在 5-6 万年前从北非进入地中海东部地区，然后沿东西走向分别进入中亚和欧洲。

随着研究不断深入，南线学说无法全面解释现有东亚人群南北方的遗传差异，以及北部地区检测到的属于中亚和欧洲地区的遗传信号。对于“北线”假说是否成立，以及中亚及欧洲遗传信号是否仅仅由于近期（而非史前）基因交流的结果，在本研究之前缺少有力证据支持。

我所宿兵研究组与中国科学院遗传与发育生物学研究所合作，发现通过高密度 Y-染色体单倍群及 STR genotyping 检测了遍布中国境内 116 个地区和北韩地区的共 3826 名男性 DNA 样本，构建了精细的 Y-染色体单倍群进化地理分布图谱，并测定了

有关单倍型的 STR 年代。研究表明东亚人群中存在 4 个主要 Y-单倍群占检测人数约 93%，支持南线学说。重要的是，研究发现东亚确实存在中亚和西部欧亚的遗传输入（约 7%），对这些单倍群分别进行系统地理发育分析发现，它们基本都表现出沿北线的末次冰川期后的人群扩张。尤其是 Y 染色体单倍群 Q 的一个亚分支 Q1a1-M120，推测是史前人群沿北线迁移，途径东亚北部留下的最好痕迹。Y 染色体单倍群 Q 分布在东欧、北欧、高加索、西亚、南亚、中亚、西伯利亚、美洲和东亚，但 Q 的分支 Q1a1-M120 局限性地分布在东亚，主要是东亚北方人群，并且表现出了最高的多态性。另外，美洲的 Q 来源人群（Q1a3a）的祖先单倍群 Q1a3\*在东亚北部也有检出。单倍群 Q1a1-M120 和 Q1a3\*-M346 来源的个体表现出的共祖时间分别是 1.54 和 1.78 万年。这些证据很好的支持了史前人群走北线的迁移方式，并且正是这种北线对东亚的人口输入，加大了东亚南北方人群的遗传差异。

这项研究清楚回答了前期研究中难以解释的东亚人群中存在的中亚及欧洲遗传成分问题，提供了史前人类沿北线迁徙的重要证据。该研究所揭示的东亚 Y 染色体群体遗传结构，也有助于医学遗传学的研究。

## 孔庆鹏研究组揭示东亚存在史前人群迁徙的内陆路线

末次盛冰期(the Last Glacial Maximum)是指最近一次冰盖体积最大的时期,距今约 2 万年前。自此至全新世(距今约 1 万年前),其间一系列气候振荡以及生态环境变化,均可能影响人类的迁徙活动。在东亚地区,尽管考古学工作不断发现在此时期存在相关迁徙的痕迹,然而这些迁徙活动是否在当今东亚人群的基因库上留下遗传印记却鲜有报道。

我们前期的工作(Zhao et al. 2009 PNAS)表明东亚地区的特有线粒体 DNA(mtDNA)单倍型类群(haplogroup) M9a'b 是一个追溯末次冰盛期以来人类迁徙活动的有效候选遗传标记。在张亚平院士和孔庆鹏研究员的共同指导下,博士研究生彭旻晟等人对该单倍型类群进行了详尽的分析。结果显示,中国的南部以及东南亚地区是东亚地区末次盛冰期之后的人类迁徙的一个策

源地。更为重要的是,该工作在遗传学上首次揭示了一条源自中国南部向西延展到印度东北部和喜马拉雅以南地区(尼泊尔和锡金)的内陆史前迁徙路线。该路线与考古学上源自中国南部和东南亚地区的中石器文化(如:广西白莲洞三期文化,越南和平文化)向西扩散相吻合。基于此,作者推测冰期后有利的的气候条件和文化的演进可能促成了当时人群的迁徙扩散。该项工作亦得到了昆明动物研究所姚永刚课题组、云南大学和印度北孟加拉大学的协助。

该研究于 1 月 10 日发表于国际开源刊物《生物医学中心——生物学》(BMC Biology),题为“Inland post-glacial dispersal in East Asia revealed by mitochondrial haplogroup M9a'b”(http://www.biomedcentral.com/1741-7007/9/2)。