耐砷毒性的选择性进化
安第斯高地Atacameños案例研究

从整个进化历史角度看，许多地区饮用水中无机砷污染仅仅是最近的事。但是在安底斯高地，那里的人们至少几千年来都在饮用砷污染的水。这些污染主要由于前哥伦比亚时期的矿产开探和受砷污染的其它自然资源。甚至7千多年前的安第斯木乃伊的头发和内脏都含有高浓度砷。安第斯的某些人群，包括阿根廷SAC 地区（San Anronio de los Cobros）的Atacameños族人都带有与砷代谢有关的特殊基因*AS3MT*变异单倍体。这些变异与砷的高效代谢有关，可能也与暴露砷后的低毒性相关。有一调查团队研究了砷暴露是否为该人群的耐砷毒性提供了选择性进化的动力[*EHP* 121(1):53–58 (2013)；Schlebush等]。

研究者比较了SAC地区346名Atacameños族人和其他几个原著居民携带*AS3MT*基因变异的差异，包括参加人类基因组多样性项目（Human Genome Diversity Project, HGDP）北美本土3个族的25名成员和来自秘鲁5个低砷暴露族的97名成员。研究者也测试了SAC地区族群的尿砷，以研究不同*AS3MT*变异携带者在砷代谢方面的差异。

人类通过一系列的甲基化来代谢无机砷，首先生成甲基砷酸（MMA），然后生成二甲基砷酸（DMA），两者都通过泌尿系统排泄。研究者发现人类砷代谢的个体差异很大，那些代谢高效的人群排出较多DMA和较少MMA。科学工作者通常用毒性较高的MMA尿含量作为砷毒性易感性指标。研究显示安第斯原著居民包括SAC地区Atacameños族人排出的MMA很低，该人群携带一组*AS3MT*变异单倍体，以往有研究表明该变异与高效的砷甲基化有关。

本研究发现68.7%的SAC地区Atacameños族人携带砷保护性基因*AS3MT*单体，而秘鲁人的这一比例为 50.5%，HGDP组则仅为 14.3%。相比较而言，一种与砷高效代谢无关的变异在 SAC中的比例为 26%，HGDP为 67%，秘鲁族人组则为 40%。

而在评估人群遗传多样性时，并没有发现 SAC的Atacameños族人与其他原著居民间差异有统计学意义。这表明SAC居民较多携带*AS3MT*变异不仅仅反映了这些人群的遗传差异，而同时也为*AS3MT*基因组的砷保护性选择进化提供了证据。

在一定浓度下，砷被发现可增加婴儿发病率和死亡率，以及成人癌症、糖尿病和心血管疾病的发生率。本文研究新成果显示这一人群的高砷暴露导致生成率和生育率下降，这些变化足以导致那些携带耐砷毒性变异基因单倍体的个体获得强有力的选择性进化。

Wendee Nicole，居住在德州休斯敦，曾为《自然》（*Nature*）、《科学美国人》（*Scientific American*）、《国家野生动物》（*National Wildlife*）及其他杂志撰稿。

译自*EHP* 121(1):A31 (2013)
翻译：周惠嘉

★本文参考文献请浏览英文原文
原文链接
http://dx.doi.org/10.1289/ehp.121-a31

SAC外12英里处的富含砷的河流。Atacameño人在这一地区已经生活了11000年。

© Karin Bröberg Palmgren