

Неандертальские гены и эволюция – что узнали из Британского биобанка

Биобанк Великобритании, в котором хранится полмиллиона образцов ДНК, — очень ценный источник данных для самых разных исследований в области генома человека. Краткий обзор некоторых из них [представлен в журнале Science](#).

На базе данных Биобанка Великобритании проведен масштабный поиск ассоциаций неандертальских вариантов в геноме с фенотипом человека. Эту работу проводили специалисты Института наук об истории человека в Общества Макса Планка в сотрудничестве с Дэвидом Райхом (Гарвардский университет). По предложению Райха ДНК из британского биобанка генотипировали на панели, в которую были включены неандертальские «снимки». Это 6000 относительно редких аллелей, которые в геноме современного человека заимствованы от неандертальцев.

Результаты этой работы привели ученых к выводу, что, хотя неандертальские аллели, появившиеся в результате метисации в геноме современного человека, исходно были адаптивны – помогали ему выжить в Европе верхнего палеолита, в современных условиях они уже не адаптивны, а по большей части вредны. Они нашли неандертальские генетические варианты, которые способствуют облысению, чувствительности кожи к ультрафиолету, болезням метаболизма, нарушениям интеллекта и патологиям в работе иммунной системы.

База данных Биобанка Великобритании дала возможность взглянуть на геном современного человека с точки зрения эволюции и естественного отбора. Исследователи проанализировали частоту тех или иных генетических вариантов среди разных возрастных групп, в том числе аллели, ассоциированные с ранней смертью или долгожительством, — они влияли на уровень холестерина, риск сердечно-сосудистых заболеваний, астмы, а также ранний пубертат и менопаузу. Почти все они были с равной частотой представлены в разных возрастных группах, а значит, не вносили значимый вклад в продолжительность жизни.

В то же время два аллеля гораздо реже встречались в пожилом возрасте. Это ген ApoE4, вдвое повышающий риск болезни Альцгеймера и сердечно-сосудистых заболеваний, он очень редко встречался у людей старше 80 лет, особенно у женщин. Другой вариант – ген CHRN3, ассоциирующийся с повышенной тягой к курению – редко встречался у мужчин старше 75 лет. Таким образом, носители этих неблагоприятных аллелей редко доживали до преклонного возраста. Однако же эти аллели не были элиминированы отбором, так как пострепродуктивный период для эволюции не интересен. К тому же с позиций эволюции они слишком недавно стали приносить вред, который проявляется именно на фоне современных особенностей жизни – для аллеля CHRN3 он связан с курением, а для аллеля ApoE4 – с недостатком двигательной активности.

На базе Биобанка Великобритании удалось обнаружить генетические варианты, связанные с фертильностью, несмотря на то, что сегодня этот признак находится, скорее, под контролем социальных, а не генетических факторов. Исследователи сопоставляли с наличием детей (у женщин старше 45 и у мужчин старше 55 лет) массу факторов – от возраста начала и конца репродуктивного периода до телосложения. Так, у женщин большая фертильность была связана с более низким ростом и плотным телосложением, а у мужчин – с плотным телосложением и силой кисти. Естественно, на этот показатель влияют социальные факторы, так, более поздний возраст рождения первого ребенка зачастую коррелировал с уровнем образования женщины.

На базе британского биобанка найдены и новые генетические варианты, влияющие на рост человека. Ранее считалось, что число генов, вносящих вклад в этот признак, увеличивается от юга к северу. Генетики показали, что северные европейцы некоторые гены, обеспечивающие высокий рост, получили в ходе миграции степных кочевников ямной культуры (ямники отличались высоким ростом). Однако при анализе данных из британского биобанка не найдены признаки того, что рост северных европейцев – следствие естественного отбора. Авторы этого исследования отводят главную роль влиянию внешней среды, в частности, богатому белками рациону и лучших условий развития в детстве.

В обзоре подчеркивается роль таких крупных биобанков, как Биобанк Великобритании, для решения различных проблем эволюционной и медицинской генетики. А Дженет Келсо (Janet Kelso), автор исследования с неандертальскими аллелями, говорит о мечте поработать с базой геномов Меланезии, чтобы изучить фенотипические проявления аллелей, полученных современным человеком от денисовцев.

Источник:

[Biology in the bank](#)

Jocelyn Kaiser, Ann Gibbons

Science 04 Jan 2019:

Vol. 363, Issue 6422, pp. 18-20

DOI: 10.1126/science.363.6422.18