

Итоги 2021 года по версии сайта Генофонд.рф

Уходящий 2021 год, как и предыдущий, прошел под знаком коронавируса. Пандемия повлияла на все абсолютно, а некоторые области науки и медицины в экстремальных условиях получили мощный толчок к развитию. Но и фундаментальные исследования не остановились. Самое интересное, что произошло, на наш взгляд, на междисциплинарном поле наук, изучающих разнообразие и историю человечества, читайте в нашем предновогоднем обзоре.

ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА

Секвенирована **самая полная на сегодняшний день последовательность генома человека**, статья с результатами этой работы [размещена на сайте препринтов bioRxiv](#), а вскоре будет опубликована в журнале Science. В этом варианте содержатся все участки, оставшиеся непрочитанными в опубликованной в 2001 году черновой последовательности и составляющие примерно 151 мегабаз, или 8% от всего генома. Эту работу осуществил международный консорциум Telomere-to-Telomere (T2T); для сборки *de novo* генома человека специалисты использовали гомозиготную клеточную линию CHM13.

Полный секвенированный геном человека (T2T-CHM13) насчитывает 3 055 миллиардов пар оснований; он содержит полностью прочитанные 22 аутосомы и X-хромосому. В новом сиквенсе исправлено множество ошибок и добавлено около 200 миллионов пар оснований. Последовательность T2T-CHM13 включает все околоцентромерные и околотеломерные участки, короткие плечи пяти акроцентрических хромосом, длинные tandemные повторы и другие непрочитанные ранее элементы. В последовательности T2T-CHM13 насчитывается 63 494 гена, из которых 19 969, предположительно, кодируют белки. Впервые секвенированные последовательности содержат 2 226 паралогичных копий генов, 115 из которых, предположительно, кодируют белки.

[Подробнее на сайте](#)

КОВИД И ГЕНЫ

Не можем обойти вниманием самую актуальную, к сожалению, тему нынешнего года – пандемию COVID-19. Генетики вносят вклад в понимание механизмов и особенностей болезни.

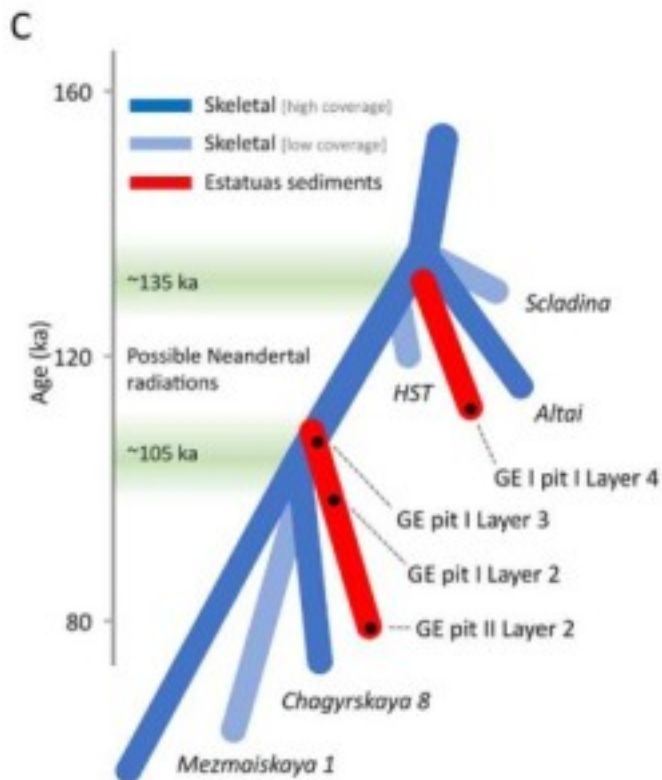
В прошлом году самый известный в мире палеогенетик Сванте Паабо показал, что генетический вариант, ассоциированный с тяжелым течением COVID-19, современные люди [получили в наследство от неандертальцев](#). Но не стоит винить наших соседей по верхнепалеолитической Евразии в сегодняшних бедах. Оказалось, что они передали нам и **другой генетический вариант, который, напротив, защищает от тяжелого течения COVID-19**. В новой работе тех же авторов было найдено семь локусов на хромосомах 6,12, 19 и 21, проявляющих связь с течением COVID-19; в некоторых из них имеются SNP, снижающие риск тяжелой болезни, например в локусе на 12-й хромосоме. Определенный аллель в этом локусе уменьшает вероятность госпитализации и на 22% и снижает риск необходимости в интенсивной терапии пациентов. Сравнение с неандертальскими геномами показало, что защитный гаплотип был получен современным человеком в ходе метисации с неандертальцами. В ходе распространения современного человека по Евразии этот гаплотип давал ему преимущества в устойчивости к различным вирусным заболеваниям, был подхвачен положительным отбором, и его частота закономерно росла.

[Подробнее на сайте](#)

В то же время международная коллаборация COVID-19 Host Genetics Initiative (COVID-19 HGI) опубликовала исследование, в котором в ходе трех метанализов, в которые вошли почти 50 тысяч пациентов из 19 стран, нашли еще **13 геномных локусов**, ассоциированных либо с чувствительностью к инфицированию коронавирусом SARS-CoV-2, либо с тяжестью течения COVID-19. Часть из них пересекается с локусами, имеющими отношение к легочным, аутоиммунным и воспалительным заболеваниям. Некоторые генетические варианты, связанные с COVID-19, имеют этногеографическую специфику. Один из них, расположенный близко к гену *FOXP4*, с достаточной частотой встречается в Восточной Азии (32%) и среди американцев смешанного происхождения (20%), на Ближнем Востоке его частота 7%, а в Европе – всего 2-3%.

[Подробнее на сайте](#)

НЕАНДЕРТАЛЬЦЫ И ДЕНИСОВЦЫ



Филогенетическое дерево неандертальцев с узлами ветвления 105 тыс. лет назад и 135 тыс. лет назад (Vernot, et al. , 2021).

Мы уже писали про то, что палеогенетики научились [извлекать митохондриальную ДНК древних людей из грунта пещер](#). Теперь сделан еще один шаг – удалось извлечь и проанализировать **ядерную ДНК неандертальцев** из этого источника, которая содержит гораздо больше информации о популяционной истории неандертальцев, чем мтДНК. Из осадочных отложений в пещерах на Алтае и в Испании (Денисова и Чагырская пещеры и Galería de las Estatuas («Галерея статуй»)) специалисты извлекли ядерную ДНК неандертальцев и денисовцев; в некоторых образцах она представляла индивидуальные геномы. По этим данным построили филогенетическое дерево неандертальцев и реконструировали их популяционную историю. На дереве неандертальцев обозначились два основных узла ветвления — около 135 тысяч лет назад и около 105 тысяч лет назад.

[Подробнее на сайте](#)

Возможность выделения и анализа ДНК из грунта пещер дала толчок исследованиям знаменитой Денисовой пещеры. Анализ митохондриальной ДНК из слоев отложений в Денисовой пещере показал, что пещера была заселена людьми еще в раннем среднем палеолите, 250 – 170 тысяч лет назад, и первыми ее обитателями были денисовцы. По мнению авторов, им принадлежит комплекс каменных орудий раннего среднего палеолита. Неандертальцы появляются в пещере в конце этого периода. Впервые в отложениях Денисовой пещеры найдена митохондриальная ДНК *Homo sapiens*, в слоях начального верхнего палеолита возрастом от 44 до 21 тысяч лет назад. В некоторых слоях начального верхнего палеолита присутствует мтДНК всех трех гоминин.

Выводы этой статьи критически оценил наш автор и эксперт, доктор геогр. наук Ярослав Кузьмин. Он подвергает сомнению люминесцентные датировки слоев Денисовой пещеры, указывая, что они не согласуются с данными по фауне мелких млекопитающих, а также говорит о значительном переотложении слоев пещеры, что игнорируется авторами.

[Подробнее на сайте](#)



Пять новых костных фрагментов из Восточной галереи Денисовой пещеры, определенные методом ZooMS как человеческие. Для каждого показана передняя и задняя сторона (Brown et al., 2021).



Каменные орудия начала среднего палеолита из слоев 14 и 15 Восточной галереи Денисовой пещеры (Brown et al., 2021)

Тема продолжается в другом исследовании, в котором ученые утверждают, что нашли **костные фрагменты самых древних денисовцев**, которые проживали здесь около 200 тысяч лет назад. Методом масс-спектрометрии коллагена авторы идентифицировали пять костных фрагментов как принадлежащие человеку. Из четырех образцов удалось выделить мтДНК: она показала принадлежность одного образца неандертальцам, а трех образцов – денисовцам. Новые костные фрагменты денисовцев располагались в глубоких (14-м и 15-м) слоях пещеры, возраст которых по определению авторов составляет около 200 тысяч лет. Ученые пришли к выводу, что именно денисовцы изготовили каменные орудия начала среднего палеолита, обнаруженные в тех же слоях пещеры (14-м и 15-м), что и новые костные фрагменты. А по остаткам костей животных можно понять, что денисовцы охотились на крупную добычу, использовали огонь и обрабатывали шкуры. Это первая информация об их культурных навыках и образе жизни.

Эта работа также вызвала критику Ярослава Кузьмина, который опять же высказывает сомнения в оценке возраста слоев пещеры, на которых строятся выводы авторов.

[Подробнее на сайте](#)

Ученые все больше информации научились извлекать из геномов древних людей. Так, впервые **анализ ДНК трех неандертальцев и одного денисовца позволил узнать их группы крови**. По системе АВ0 авторы нашли у неандертальцев из Денисовой и Чагырской пещер группу крови А (II), у неандертальца из Виндии – группу В (III), а у денисовца – группу 0(I). Таким образом, у древних людей верхнего палеолита они обнаружили весь диапазон групп крови, встречающийся у современных людей. Ученые пришли к заключению, что эта изменчивость сформировалась в Африке, что согласуется с африканским происхождением неандертальцев и денисовцев, так же как и современного человека. Они также предположили возможную причину упадка популяций неандертальцев в часто возникающих у них репродуктивных проблемах из-за резус-конфликта матери и плода.

[Подробнее на сайте](#)

ДРЕВНИЕ *HOMO SAPIENS*

Специалисты представили новый метод **обнаружения в геноме современного человека последовательностей ДНК от древних гоминин**. Новый алгоритм ученые применили к геномам 279 современных людей из базы Simons Genome Diversity Project (SGDP), двум геномам неандертальцев и одному геному денисовца, прочитанных с высоким покрытием. Новый метод позволил разделить геном человека на регионы, содержащие последовательности от смешения с древними гомининами, регионы, доставшиеся от общих предков, и регионы, уникальные для современного человека. Его применение показало, что в геноме лишь от 1,5 до 7% ДНК полностью уникальны – эти регионы ни у одного человека не несут аллелей, доставшихся нам от общих с древними людьми предков, либо аллелей, заимствованных в ходе метисации с ними. Уникальные для современного человека регионы генома обогащены генами, вовлеченными в работу мозга.

[Подробнее на сайте](#)



Череп женщины из пещеры Злата Кун, Чехия. Credit: Marek Jantaš

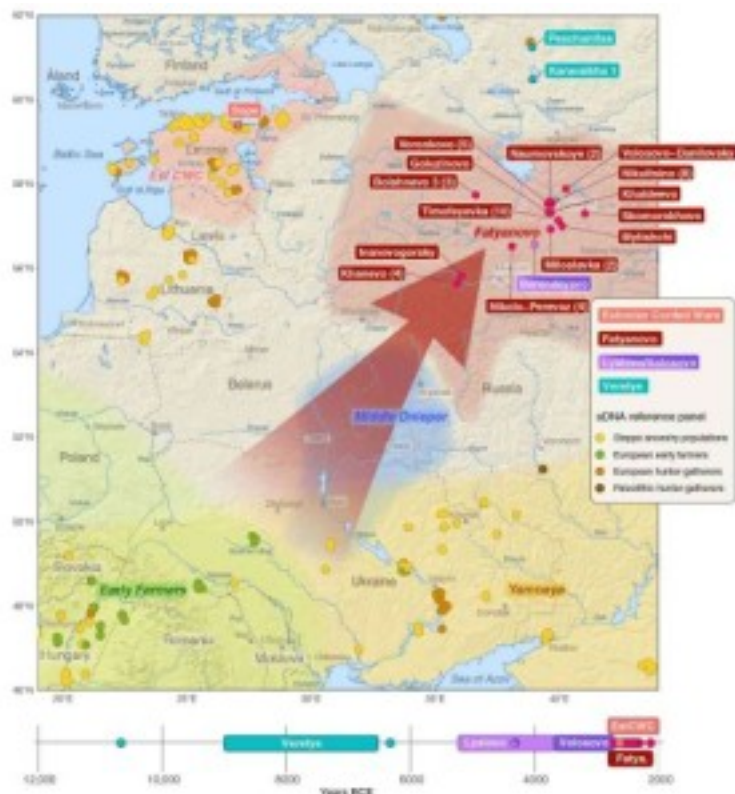
Исследователи прочитали **геномы древнейших в Европе *Homo sapiens*** – из болгарской пещеры Бачо Киро и чешской пещеры Злата Кун, ассоциированных с комплексом начального верхнего палеолита, их возраст более 40 тысяч лет назад. В этой работе исследователи не получили свидетельств генетической преемственности древнейших европейских *Homo sapiens* и современных европейцев. Иными словами, их нельзя считать нашими непосредственными предками. Линия *Homo sapiens* в Европе прерывается в районе 40 тысяч лет назад. По мнению авторов, причиной этого могло стать мегаизвержение Флегрейских полей – мощное вулканическое извержение, произошедшее 39 тыс. лет назад к северо-западу от Неаполя. После этого события климат Северного полушария стал значительно холоднее. Однако же детальную реконструкцию этого периода заселения Европы можно будет получить только в ходе будущих исследований с прочтением новых древних геномов.

[Подробнее на сайте](#)

Далее, секвенированный с высоким качеством геном женщины из румынской пещеры Муйерилор, жившей 34 тысячи лет назад, продемонстрировал ее отдаленное генетическое сходство с современными европейцами. По данным о нескольких геномах раннего верхнего палеолита, авторы работы показали **высокое генетическое разнообразие в популяциях европейских охотников-собирателей**, живших до последнего оледенения; это разнообразие радикально снизилось в ходе последнего ледникового максимума. После ПЛМ из-за резкого снижения эффективного размера популяции стало труднее избегать инбридинга, и уровень гомозиготности повысился. Из этого ученые делают вывод, что не выход из Африки, а климатические факторы в Евразии стали основным бутылочным горлышком, через которое прошло человечество.

[Подробнее на сайте](#)

ГЕНОФОНД ЕВРОПЫ



Географическое положение изученных в работе образцов, хронологическая шкала с датировками археологических культур и предположительное направление миграции (стрелка), приведшей к формированию фатьяновской культуры.

В статье эстонских и российских специалистов исследована **генетика и происхождение фатьяновской культуры** бронзового века (2900-2050 лет до н.э.), которая считается наиболее восточным проявлением обширной **культуры шнуровой керамики**. Фатьяновская культура была представлена древними индивидами из Ярославской области. Анализ подтвердил генетическое сходство **фатьяновской культуры** с другими группами культуры шнуровой керамики, фатьяновцы оказались близки к популяциям позднего неолита-бронзы из степей, Центральной Европы, Скандинавии и Восточной Балтики. В их генофонде смешались компоненты ранних европейских земледельцев и степных скотоводов.

Фатьяновцев можно представить как смесь ямников и земледельцев (трипольской культуры или культуры шаровидных амфор), а миграция шла с территории Украины. Предположение о смешении их с популяцией волосовской культуры охотников-собираателей не подтвердилось.

На рисунке показано направление предположительной миграции, приведшей к формированию фатьяновской культуры.

[Подробнее на сайте](#)

С целью прояснить **происхождение цивилизаций региона Эгейского моря** генетики секвенировали древние геномы представителей элладской, кикладской и минойской культур. Анализ показал, что население ранней бронзы было генетически гомогенным и получило большую долю своего генофонда от неолитических популяций эгейского региона с включением миграционных потоков из Анатолии и с Кавказа. В среднем бронзовом веке регион испытал генетическое влияние степной миграции. Население эгейского региона бронзового века стало основой формирования генофонда современных греков.

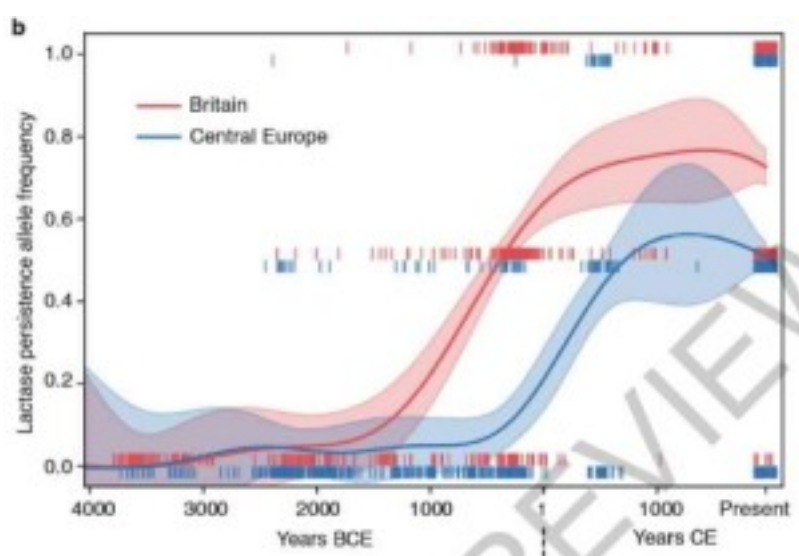
[Подробнее на сайте](#)

Изучив 271 древний геном с территории Богемии, палеогенетики более детально проследили **популяционную динамику**

Центральной Европы от неолита до бронзового века. В статье авторы пытаются найти ответы на некоторые нерешенные вопросы гипотезы степной миграции как одного из основных источников происхождения европейцев. Эта культурно-историческая интерпретация данных палеогеномики подвергается критике со стороны многих археологов, да и с точки зрения генетики в вопросе происхождения популяций культуры шнуrowой керамики и колоковидных кубков имеются некоторые противоречия. Примечательно, что руководителем этой работы является Вольфганг Хаак, один из апологетов той самой степной гипотезы.

Новое исследование показало, что внутриевропейские миграции играли большую роль в генофонде популяций еще до массовой степной миграции. Индивиды культуры шнуrowой керамики оказались генетически разнообразны, и не все из них имели высокую долю степного генетического вклада. У поздних шнуrowиков и у представителей культуры колоковидных кубков 2600-2400 лет назад наблюдалось резкое снижение генетического разнообразия по Y-хромосоме. Популяции раннего бронзового века в значительной степени были обогащены генетическими потоками из других регионов. Вместе с тем авторы отмечают, что при постоянном притоке новых групп населения в этот регион культурная аффилиация в третьем тысячелетии до н.э. играла важнейшую роль в построении обществ.

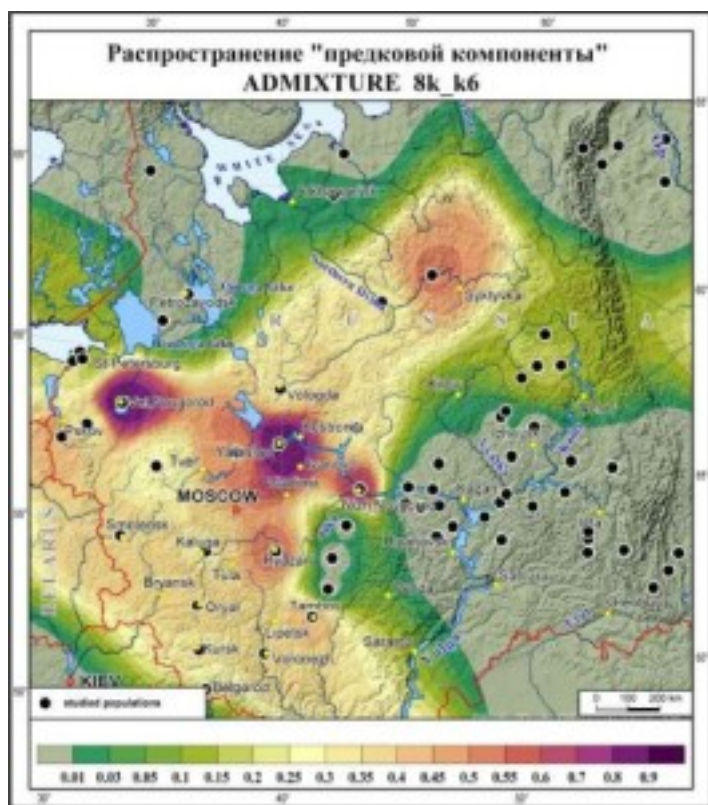
[Подробнее на сайте](#)



Увеличение частоты аллеля толерантности к лактозе; красная линия – Британия, синяя линия – остальная Европа (Patterson et al., 2021).

Анализ рекордного количества — почти 800 древних геномов — позволил палеогенетикам обнаружить ранее неизвестную миграцию среднего-позднего бронзового века с континентальной Европы на юг Британских островов. Она принесла дополнительный поток генетического компонента ранних европейских земледельцев на территорию Англии и Уэльса, но не Шотландии. Эта миграция, наиболее вероятно, происходила с территории Франции, предположительно, именно она в позднем бронзовом веке принесла в Британию кельтский язык. Таким образом, не подтвердилось представление о британском происхождении кельтского языка в железном веке. Кроме того данные показали, что в Британии гораздо раньше, чем в остальной Европе, увеличилась частота аллель толерантности к лактозе, адаптивный с появлением молочного животноводства.

[Подробнее на сайте](#)



Распространение условно «новгородской» предковой компоненты ADMIXTURE (при $k = 8$ предковых компонент).

Российскими популяционными генетиками **исследован полногеномный генофонд населения Новгородской области** в сопоставлении с широким кругом популяций европейской части России и Урала. Эта работа крайне важна для понимания генетического взаимодействия разных языковых групп при формировании населения севера России. Обнаружено своеобразие генофонда новгородцев: у них доминирует (90 % генома) предковая компонента, которая в других русских популяциях составляет лишь треть генофонда и отсутствует у большинства других народов. Она же доминирует в популяциях Ярославской области, а также в геномах жителей Нижегородской области, предки которых в средневековье переселились из Великого Новгорода. Это подтверждает, что данная предковая компонента отражает генофонд древней Новгородчины. Массовый след этой компоненты обнаружен у русских Ленского района Архангельской области, у большинства коми-пермяков и у половины геномов веди. Выдвинута гипотеза, что этот генетический пласт восходит к ильменским словенам, которые в свою очередь сохранили наследие местного дославянского населения, генетически более близкого востоку (волжским и пермским финно-язычным группам), чем западу (прибалтийским финно-язычным группам).

[Подробнее на сайте](#)

ГЕНОФОНД АЗИИ

Палеогенетиками команды Дэвида Райха исследованы **древние геномы из Восточной Азии** (от 6000 лет до н.э. до 1000 лет н.э.) и современные геномы из 46 популяций Китая и Тибета. По результатам сделаны некоторые выводы о формировании популяций в этом регионе, а также о распространении языков. Показано, что первоначальное глубокое разделение популяций впоследствии сглаживалось в ходе генетического смешения. Обнаружена относительная генетическая непрерывность населения бассейна Амура на протяжении более 5 тысяч лет.

Не подтвердилась гипотеза о распространении протоязыков нескольких семей (монгольская, тюркская, тунгусская, корейская и японская) параллельно с распространением культуры земледелия из северо-восточного Китая (бассейн реки Ляохэ). Но сделано предположение, что земледельцы бассейна Хуанхэ (3000 до н.э.), вероятно, играли важную роль в распространении сино-тибетских языков. Древние жители Тайваня продемонстрировали генетическую близость с земледельцами долины реки Янцзы. Прослежен генетический след скотоводов ямной культуры на западе Монголии, который впоследствии был замещен генетическим компонентом синташтинской культуры, а позднее регион испытал влияние миграций из Турана.

[Подробнее на сайте](#)

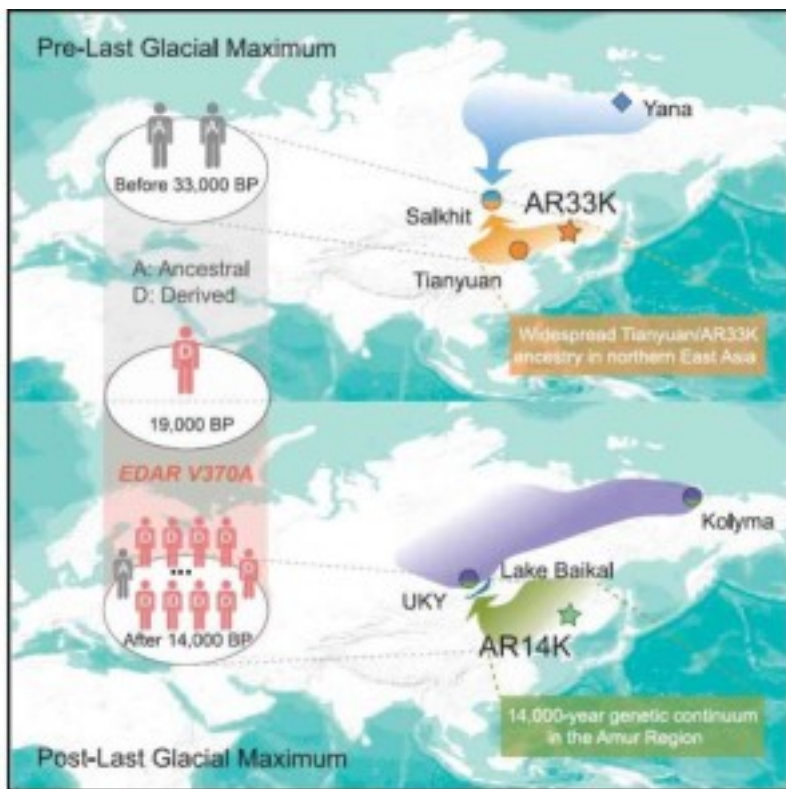


Схема популяционных изменений на севере Восточной Азии по данным, полученным в исследовании.

Этому же региону посвящена другая работа, в которой изучены **25 древних геномов из бассейна Амура** (на территории Китая) возрастом от 33,4 до 3,6 тысяч лет. Полученные данные показали, что генетический компонент, родственник индивиду из китайской пещеры Тянь-Юань, широко распространился на севере Восточной Азии еще до последнего ледникового максимума. Ранние популяции бассейна Амура являются базальными для древнего населения севера Восточной Азии. Начиная со времени 14 тыс. лет назад, в бассейне Амура отмечается генетическая непрерывность, эти же популяции влились в генофонд палеосибириков. Авторы проследили за эволюцией специфической восточноазиатской мутации EDAR V370A, показав, что она достигает высокой частоты в регионе после ПЛМ.

[Подробнее на сайте](#)

Исследованы **древние митохондриальные геномы с Японских островов**: палеолитический и неолитические: охотников-собирателей культуры Дзёмон и земледельцев культуры Яёй. Показано, что палеолитический индивид не являлся непосредственным предком неолитических популяций, так же как и современного населения. В то же время генетические компоненты как Дзёмон, так и Яёй сохранились у современных японцев. Последний рост численности популяции, по-видимому, связан с культурной инновацией эффективного возделывания риса. Остается невыясненным вопрос, смешивались ли земледельцы Яёй с охотниками-собирающими Дзёмон и в какой степени. Чтобы ответить на него, потребуется анализ ядерной ДНК.

[Подробнее на сайте](#)

В исследовании под руководством Криса Тайлера-Смита, Институт Сенгера, Великобритания, проанализированы полногеномные данные из восьми популяций Ближнего Востока, что позволило изучить генетический ландшафт и демографическую историю региона. Показано, что население Леванта отличается большей долей генетического компонента анатолийского неолита, а население Аравии – большей долей африканского компонента. Последний снижает величину неандертальского генетического вклада у аравийцев. Все популяции происходят от одной волны миграции из Африки, линии Леванта и Аравии разошлись 15-20 тысяч лет назад. Левантские популяции испытали интенсивный рост, связанный с появлением земледелия. Аравийские популяции прошли через бутылочное горлышко около 6 тысяч лет назад, когда началось

опустынивание полуострова. Ученые связали миграции, происходящие в регионе в бронзовом веке, с распространением семитских языков из Леванта на Аравийский полуостров и в Восточную Африку.

[Подробнее на сайте](#)

ЗАСЕЛЕНИЕ АМЕРИКИ

Исследование заселения Америки опять сталкивается с вопросами, на которые пока нет однозначных ответов. Так, геномное исследование популяций Южной Америки показало, что **австралазийский компонент**, ранее найденный у амазонских индейцев, распространен в разных географических регионах и в разных языковых группах южноамериканского коренного населения. В том числе его обнаружили на тихоокеанском побережье. Авторы считают, что этот компонент был получен по прибрежному миграционному пути еще до разделения тихоокеанской и амазонской ветвей, а затем распространился вглубь материка. Почему этот компонент не найден в коренных популяциях Северной Америки, а также что послужило его исходным источником, осталось за рамками обсуждения.

[Подробнее на сайте](#)

БОЛЕЗНИ ДРЕВНИХ

Палеогенетики секвенировали **самый древний на сегодняшний день геном бактерии чумы** *Yersinia pestis*, возрастом 5000 лет, найденной в останках охотника-собирателя в Латвии. Анализ показал, что RV 2039 находится в основании всех до сих пор известных образцов бактерии чумы, он расположен на наиболее древней ветви. Он представляет собой очень раннюю линию *Y. pestis*, которая возникла около 7000 лет назад, всего лишь несколько сотен лет после обособления как таковой бактерии *Y. pestis* от *Y. pseudotuberculosis*. В то время бактерия не могла передаваться с блохами и, вероятно, вызывала лишь локальные вспышки септической чумы, которая была менее заразной и менее смертельной, чем появившаяся позже бубонная чума. Полученные данные не подтверждают выдвинутую ранее гипотезу, что эпидемия чумы могла стать причиной падения численности населения в неолитической Европе.

[Подробнее на сайте](#)

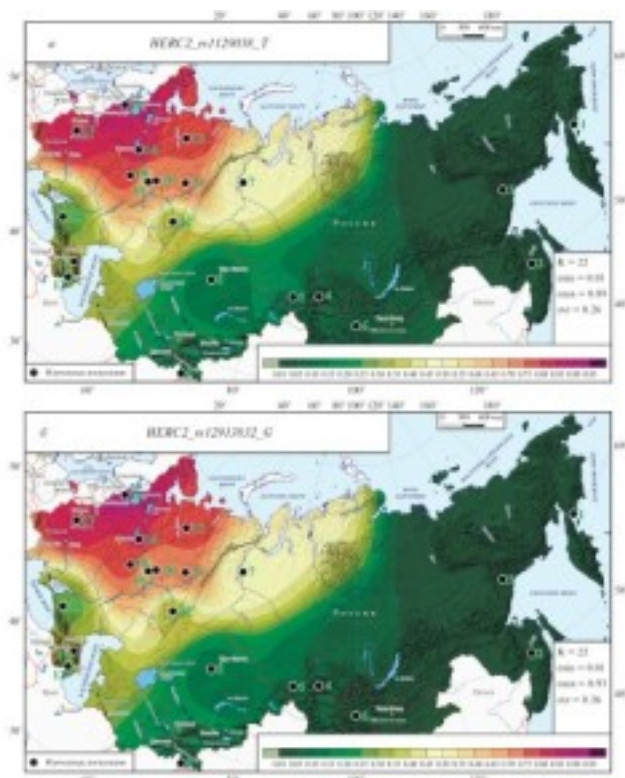
Не только древняя чума интересует палеогенетиков. О заболеваемости **туберкулезом** они узнали не по бактериальным геномам, а по генетическому маркеру высокого риска туберкулеза, который они исследовали в древних геномах человека. Проследив его частоту в геномах древних европейцев от мезолита до средних веков, они показали, что он впервые появляется в раннем неолите, около 8500 лет назад, постепенно повышает свою частоту, а около 2000 лет назад попадает под сильное давление отрицательного отбора. По времени это совпадает с распространением в Европе туберкулеза. Как вывод, авторы пишут о перспективности эволюционного подхода к реконструкции истории инфекционных заболеваний.

[Подробнее на сайте](#)

Наконец, палеогенетики обратили свое внимание и на гепатит В. Они исследовали **геномы вируса гепатита В (HBV) из останков 137 древних индивидов**, живших в разных регионах Евразии и Америки. Эта работа проведена огромным коллективом исследователей, представляющих 132 научных организации, среди них есть и российские специалисты. Филогеографическая история HBV отражает некоторые хорошо известные человеческие миграции и демографические события, включая заселение Америки. Сравнив штаммы древнего HBV на двух континентах, авторы вычислили время жизни их общего предка — от 16 до 12 тыс. лет назад. Вирус был распространен в Евразии и Южной Америке еще у охотников-собирателей в раннем голоцене, 10 тысяч лет назад. Авторы выделили две мезолитические линии HBV. В период неолитического перехода эти линии замещаются другими, которые, вероятно, распространялись ранними земледельцами. Около двух тысяч лет назад почти все эти линии исчезли, за исключением одной, восстановление которой в наши дни синхронизировано с эпидемией ВИЧ. Ученые приходят к выводу, что реконструкция генетической истории патогенов человека – перспективный метод исследования истории человечества.

[Подробнее на сайте](#)

ФЕНОТИП



Карты распространения ДНК-маркеров HERC2_rs1129038_T (а) и HERC2_rs12913832_G (б) в метапопуляциях России и сопредельных стран. Высокие значения частоты обозначены красно-коричневыми тонами, низкие – зелеными, шкала переходов приведена в легенде под картой; изученные популяции обозначены черными кружками.

Российские исследователи, ранее разработавшие панель из 31 SNP маркера для предсказания цвета глаз и волос по ДНК в населении Северной Евразии, изучили **распространение этих генетических вариантов в популяциях России и сопредельных стран**. Для этого генотипировали 1152 образца из 22 популяций. На основе полученных аллельных частот создали картографический атлас, который включил карты распространения 62 аллелей, а также карты чувствительности предикции фенотипа по генотипу.

Картографический и статистический анализы выявили три основные закономерности генетического ландшафта маркеров пигментации. Во-первых, основным паттерном большинства карт является градиент изменений частот в направлении “восток–запад”. В большинстве случаев к западу нарастает частота аллеля, определяющего светлую пигментацию глаз и волос (но есть и исключения). Во-вторых, отсутствует связь между величиной генетического вклада ДНК-маркера в пигментацию и его межпопуляционной изменчивостью. В-третьих, обнаружено генетическое своеобразие популяций Кавказа и Урала, у которых частоты генетических маркеров пигментации несводимы ни к “западному”, ни к “восточному” типу. Карты чувствительности предикции пигментации выявили также своеобразие русских популяций.

[Подробнее на сайте](#)

А тем временем проведено **масштабное исследование геномных ассоциаций (GWAS) с признаком цвета глаз**, в которое вошли 192 986 участников европейского происхождения из 10 популяций. Найдены 124 независимые ассоциации, расположенные в 61 геномном регионе, 50 из них ранее не были описаны. Показана причинная связь с цветом глаз для генов, вовлеченных в метаболизм меланина, а также для генов, определяющих морфологию и структуру радужной оболочки. 34 найденных локуса, ассоциированных с цветом глаз, не имеют ассоциаций с пигментацией волос и кожи. Сравнение с данными 1636 индивидов азиатского происхождения показало, что большая часть геномных ассоциаций с цветом глаз работает как в европейских, так и в азиатских популяциях. Описанные геномные ассоциации объясняют 53,2% общей изменчивости цвета глаз у европейцев.

[Подробнее на сайте](#)

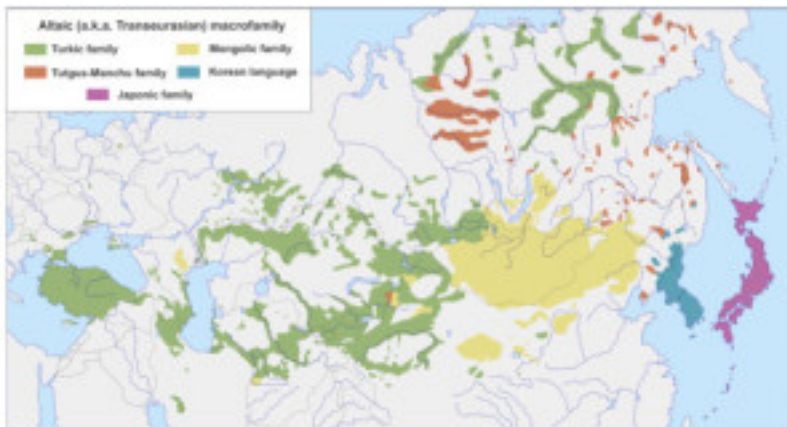


Реконструированная по ДНК мумий внешность трех древних египтян (<https://snapshot.parabon.com/isshi2021-poster>)

Наконец, впервые метод идентификации по ДНК применили к определению **внешности древнеегипетских мумий**. Авторы использовали специальный подход, позволивший преодолеть ограничение для геномов, прочитанных с низким покрытием. Оказалось, что мумифицированные индивиды из Древнего Египта по внешности были больше похожи на современных жителей Средиземноморья и Ближнего Востока, чем на современных египтян. Они, с большой вероятностью, были умеренно смуглолицыми, с темными глазами и волосами, без веснушек. Эти результаты хорошо согласуются с полученными ранее данными по древней ДНК из египетских мумий, [указывающих на ближневосточное происхождение древних египтян](#).

[Подробнее на сайте](#)

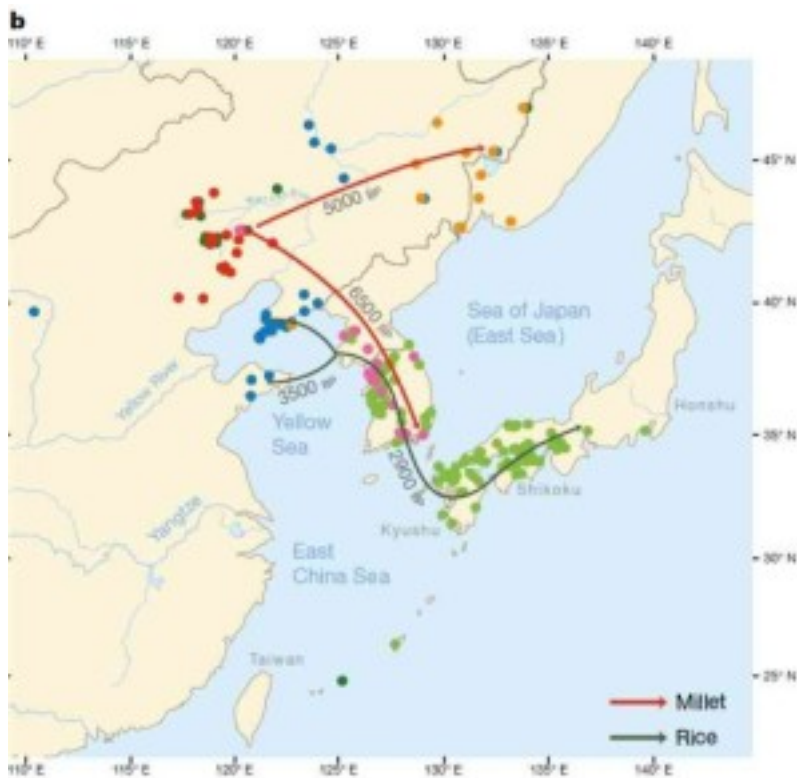
ЛИНГВИСТИКА



Современная территория распространения языковых семей, которые включаются в алтайскую (трансевразийскую) макросемью (Kassian et al., 2021).

Российские лингвисты методами компаративистики **частично подтвердили алтайскую гипотезу**, предполагающую родство, т.е. происхождение от общего языка-предка, пяти языковых семей Евразии: тюркской, монгольской, тунгусо-маньчжурской, японской и корейского языка. Применив семантическую реконструкцию и оценку вероятности родства между языками, они показали, что вероятность случайности созвучий между праязыками пяти семей, предположительно образующих алтайскую макросемью, крайне низка. Это может объясняться либо древними контактами между популяциями, либо древним родством праязыков. В случае географически соседствующих языков созвучия между словами можно было бы объяснить древними контактами между популяциями. Но для географически далекой пары языков, такой как тюркский-японский, остается только сценарий древнего родства.

[Подробнее на сайте](#)



Географическое расположение археологических сайтов, вошедших в изученную базу данных. Красная стрелка обозначает пути распространения выращивания проса; зеленая стрелка – пути выращивания риса (Robbeets et al., 2021).

В работе большого международного коллектива исследована та же самая проблема - **происхождение и распространение трансевразийских языков**. Теоретически это понятие расширяет алтайскую языковую макросемью, добавляя к ней японскую и корейскую ветвь, но фактически, как следует из упомянутой выше статьи российских лингвистов, это одно и то же. В данном случае для исследования был использован междисциплинарный подход — синтез данных лингвистики, археологии и генетики. В работе использована база данных из 3 129 слов, обозначающих основные понятия; база данных с 255 археологических сайтов от неолита до бронзового века; геномные данные 19 древних индивидов из Кореи, бассейна Амура и Японских островов в контексте ранее опубликованных древних геномов из Восточной Азии.

Полученные результаты не поддерживают традиционную «скотоводческую» гипотезу распространения трансевразийских языков, а говорят в пользу «земледельческой» гипотезы. Ранних носителей праязыка связывают с земледельцами, которые выращивали просо и несли генетический компонент бассейна Амура. Их распространение связывают с неолитическими миграциями земледельцев из региона западного бассейна реки Ляохэ, которые в бронзовом веке смешивались с другими популяциями и переходили от выращивания проса к выращиванию риса, пшеницы и ячменя. Таким образом, первичным драйвером распространения трансевразийских языков стало земледелие.

[Подробнее на сайте](#)

Обзор подготовила Надежда Маркина