

Вывод о масштабе обратной миграции в Африку оказался ошибочным

[Надежда Маркина](#)

Авторов исследования первого древнего африканского генома подвела биоинформатика

Евразийский вклад в генофонд африканских популяций существует, но не столь велик – он обнаруживается не на всем континенте, а в основном в Восточной Африке. Важно, что ошибка признана авторами статьи публично и бесконфликтно — это – признак «здоровья» генетического консорциума. Во всех, но особенно в новых, стремительно развивающихся областях науки, возможны ошибки или неточные интерпретации. Их публичное признание становится двигателем научного прогресса. Спасибо авторам за мужество.

Авторы статьи с результатами исследования первого древнего генома из Африки, [о которой можно прочитать на нашем сайте](#), признали, что в работе была допущена методическая ошибка, и ее выводы не совсем верны. Историю ошибки [описана в журнале Nature](#).

В статье, [опубликованной 8 октября в Science](#), был представлен первый секвенированный древний геном с территории Африки (пещера Мота, в Эфиопии) возрастом 4500 лет и его сравнение с геномами современных популяций. Авторы сделали вывод о масштабной обратной миграции в Африку около 3000 лет назад. Был выявлен генетический компонент, отсутствующий в древнем геноме, но имеющийся в современном населении Африки и Евразии. Это позволило сделать вывод, что 4-7% генома современных африканских популяций составляет вклад первых неолитических земледельцев из Евразии. Второе важное заключение состоит в том, что благодаря обратной миграции неандертальский вклад в геном африканцев — не нулевой.

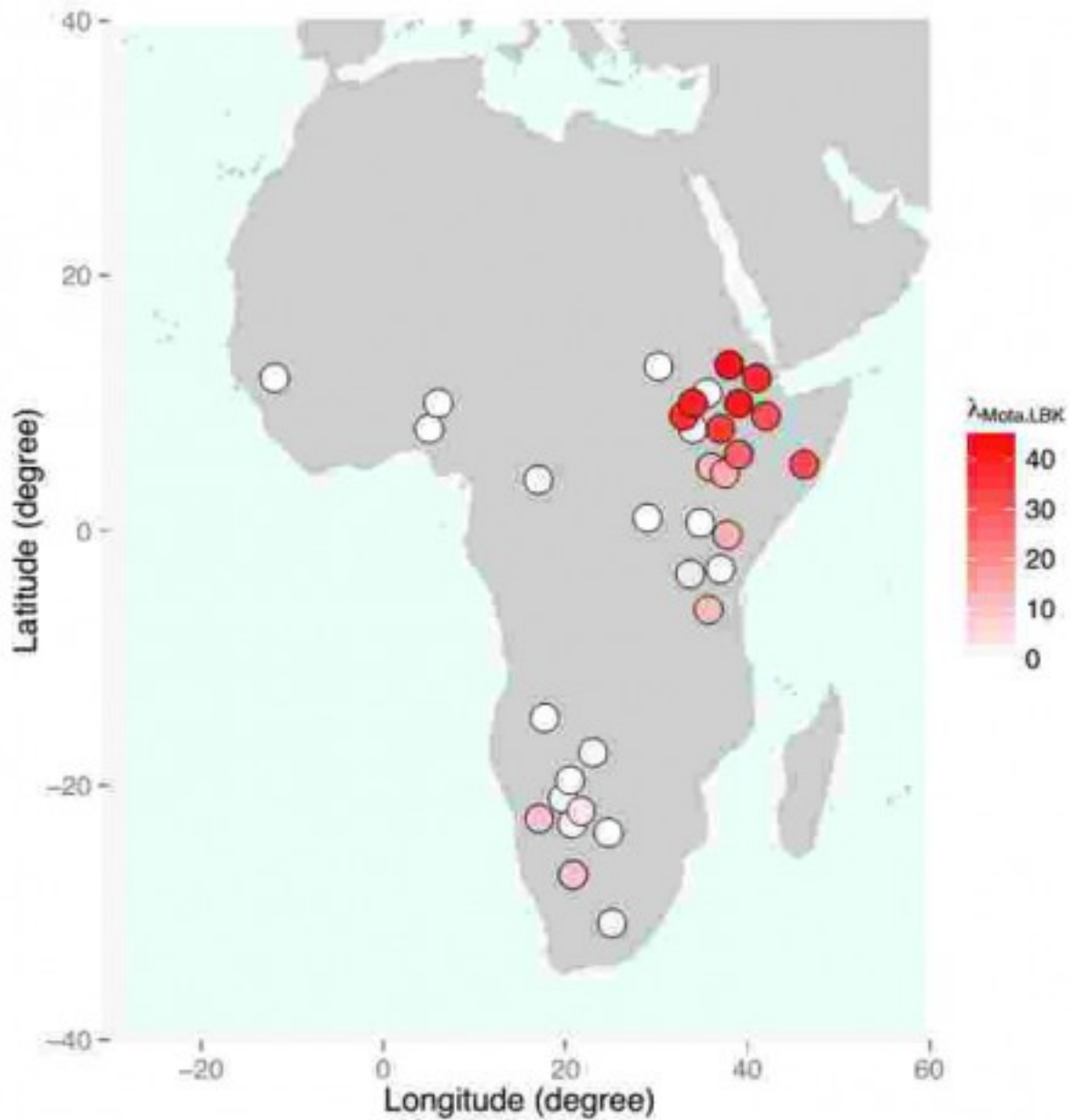
Однако оказалось что сенсационные выводы — следствие биоинформационной ошибки. Об этом объявил Андреа Маника (Andrea Manica), соруководитель исследования. Ошибка при сравнении древнего генома из Эфиопии с современными геномами произошла из-за несоответствия между двумя использованными программными пакетами. Из-за этого некоторые генетические варианты, по которым древний африканский образец был схож с современными европейскими популяциями, исчезли из анализа. Это и привело к заключению, что в древнем населении Африки отсутствовало то сходство с геномами Евразии, которое есть у современного населения Африки, в том числе южнее Сахары.

Методическая ошибка была обнаружена исследователями из Гарвардской медицинской школы в Бостоне Понтусом Скогландом и Дэвидом Райхом, которые были удивлены столь большим генетическим вкладом обратной миграции в африканские геномы и решили его проверить. Они провели сравнение древнего и современных геномов и не получили подтверждения этого вывода, о чем и сообщили группе Андреа Маники.

«Хотя мы, конечно, согласны с тем, что обратная миграция привела в генетическому потоку из Евразии в Африку, но этот поток был направлен в Восточную Африку, — сказал Скогланд корреспонденту журнала Nature. — Он не достиг Западной и Центральной Африки, по крайней мере на том уровне, который можно выявить». Ошибочным оказалось и заключение, что в геноме африканских популяций содержится неандертальская ДНК.

При этом Скогланд отдал должное той части работы, в которой представлены собственно данные о секвенировании древнего африканского генома. Он также оценил готовность авторов признать свою ошибку, о которой они публично объявили 25 января, [опубликовав Erratum](#).

Как пишут авторы, при анализе данных не был запущен скрипт, необходимый для совмещения программ samtools v0.1.19 и PLINK. Это привело к тому, что при сравнении древнего африканского генома с современными геномами SNP (однонуклеотидный полиморфизм), находящиеся в гомозиготных позициях, исчезли из анализа. Когда эти SNP «вернули», оказалось, что 255 922 из 256 540 SNP имеются в древнем геноме. Это означает, что обратная миграция в Африку была, но ее вклад переоценен: генетический поток из Западной Евразии достиг только Восточной Африки, но не проник на заметном уровне в Западную и Южную Африку. Так, у племен йоруба и мбути евразийский генетический вклад не больше, чем в древнем африканском геноме. Авторы статьи поблагодарили Скогланда и Райха за обнаружение ошибки.



Исправленная карта географического распределения евразийского генетического вклада в африканских популяциях. Первый вариант, признанный ошибочным, можно посмотреть здесь http://генофонд.рф/?page_id=4965. Как видно, теперь евразийский вклад сконцентрирован в Восточной Африке, а на остальной территории он подтвержден только в двух популяциях.

Андреа Маника сказал, что не уверен, будет ли редакция Science изменять название статьи «Ancient Ethiopian genome reveals extensive Eurasian admixture throughout the African continent», но подчеркнул, что если бы авторы поймали эту ошибку раньше, они бы, конечно, дали статье другое название.