Итоги 2016 года по версии сайта «Генофонд.рф»

В конце уходящего 2016 года попробуем подвести его итоги – вспомнить самые интересные достижения на перекрестке наук, изучающих историю народонаселения – археологии, антропологии, генетики, палеогеографии, лингвистики и др. Конечно, наш взгляд субъективен, поскольку мы смотрим через окно сайта «Генофонд.рф», ориентируясь на опубликованные на нем материалы. По той же причине в научных итогах мы вынужденно делаем крен в генетику. Будем рады если эта картина станет полнее с помощью комментариев от наших читателей.

Новые исторические хроники от древней ДНК

Методы анализа древней ДНК совершенствуются, все чаще исследователи применяют полное секвенирование, при этом обнаруживают новые пути миграций и уточняют характер заселения регионов планеты.

В этом году мы узнали кое-что новое про историю наших взаимоотношений с другими видами/подвидами человека. Например, выяснилось, что не только неандертальцы оставили генетический след в геноме сапиенсов, но и наоборот. Такой поток генов и от *Homo sapiens* к предкам алтайских неандертальцев описан в статье [Kuhlwilm et al., 2016] с участием ведущего специалиста по древней ДНК Сванте Паабо, опубликованной в Nature. Он указывает на раннюю — около 100 тысяч лет назад — метисацию , что происходила еще до основной волны выхода наших предков из Африки.

Полное секвенирование Y-хромосомы неандертальца привело исследователей [Mendez et al., 2016] к интересному выводу – выяснилось, что Y-хромосома стала барьером на пути метисации сапиенсов с неандертальцами. Проанализировав Y-хромосому неандертальцев, авторы убедились в том, что в Y-хромосоме современного человека нет неандертальских фрагментов ДНК, в отличие от остальной части генома. Этому факту они постарались дать объяснение. Скорее всего, дело в антигенах гистосовместимости, которые препятствовали рождению мальчиков с неандертальскими генами в Y-хромосоме.

Уточнить картину метисации наших предков с древними видами человека порой удается и путем секвенирования некоторых современных геномов. Таких как геномы из Меланезии, которые оказались чемпионами по включениям древней ДНК, причем как неандертальского, так и денисовского происхождения. Новые данные позволили нарисовать уточненную картину генетических потоков между разными видами *Homo*. Статья [Vernot et al., 2016], также с участием Сванте Паабо, опубликована в Science.

Дискуссионным остается вопрос о времени и величине частичной обратной миграции сапиенсов (не из Африки, а в Африку). Во-первых, обнаружена биоинформатическая ошибка, допущенная в прошлом году авторами исследования первого древнего африканского генома, которые преувеличили масштаб обратной миграции. История ошибки опубликована в Nature. Важно, что она признана авторами статьи публично и бесконфликтно — это – признак «здоровья» генетического консорциума.

Но наряду с этой историей появились результаты исследования митохондриальной ДНК женщины возрастом 35 тыс. лет из Румынии, которая оказалась принадлежащей к африканской гаплогруппе U6 (статья в Scientific reports [Hervella et al., 2016]. Из этого исследователи сделали вывод о евразийском происхождении этой гаплогруппы и о том, что она была принесена в Северную Африку путем верхнепалеолитической обратной миграции.

Продолжает уточняться картина заселения Евразии.

В исследовании под руководством трех лидеров в области древней ДНК (Йоханнес Краузе, Сванте Паабо и Дэвид Райх) анализ 51 образца древней ДНК позволил взглянуть на генетическую историю Европы Ледникового периода (верхнепалеолитической) [Fu et al., 2016]. Авторы частично реконструировали картину движения популяций до и после Последнего ледникового максимума. Они попытались связать обнаруженные ими генетические кластеры, объединяющие древних индивидов в пространстве и во времени, с определенными археологическими культурами.

А в другом исследовании команды Дэвида Райха (статья [Lazaridis et al., 2016] опубликована на сайте препринтов) анализ древней ДНК с Ближнего Востока показал, что большой вклад в генофонд первых ближневосточных земледельцев внесла древняя линия базальных евразийцев; что в пределах Ближнего Востока популяции земледельцев генетически различались по регионам, и между охотниками-собирателями и первыми земледельцами в каждом регионе имелась генетическая преемственность. Авторы также проследили вклад ближневосточных земледельцев в формирование более поздних популяций Европы и Азии.

Перейдем к более поздней истории расселения человечества. Сразу в трех статьях представлены результаты секвенирования древних геномов жителей Британских островов. В статье [Cassidy et al., 2016] в журнале PNAS геномы древних ирландцев послужили для реконструкции заселения Британских островов, в частности, обнаружен генетический вклад степной миграции бронзового века. В двух других статьях, опубликованных в Nature, [Martiniano et al., 2016], [Schiffels et al., 2016] путем секвенирования древней ДНК авторы дополнили представления о том, какую роль играли исторические миграции – римского времени и англосаксонская – в формировании современного генофонда Великобритании.

Изучение современных генофондов России

Сегодня уже можно сказать, что Россия перестает быть белым пятном на генетической карте мира. Успехи геномных исследований на территории нашей страны широко обсуждались на прошедшей в этом году конференции «Геном России» (про ее итоги можно прочитать на сайте).

В продолжение исследований генофондов народов Евразии по маркерам Y-хромосомы группа эстонских и российских генетиков опубликовала статью с анализом распределения гаплогруппы N, одной из самых широко распространенных в Евразии [Ilumae et al., 2016]. По данным полного секвенирования Y-хромосомы было построено филогенетическое дерево и описано подразделение гаплогруппы на ветви и субветви. Оказалось, что большинство из них имеют точную географическую, но не лингвистическую привязку (встречаются в популяциях различных языковых семей).

Все большее внимание генетиков привлекают коренные народы Сибири. В журнале Scientific Reports Вышла статья с анализом генома кетов, говорящих на палеоазиатском языке [Flegontov et al., 2016], в работе прослежены их глубокие генетические корни, уходящие к ветви древних северных евразийцев. Однако не удалось проследить генетическую связь кетов с носителями языков на-дене – американскими индейцами.

Авторы другой работы [Pugach et al., 2016] изучили происхождение коренных народов Сибири, используя традиционные подходы и свой собственный новый метод. Они указали на роль миграций из евразийских степей в бронзовом веке, которые принесли европейский предковый компонент в Южную Сибирь. В свою очередь, южносибирские популяции внесли генетический вклад в население Центральной и Северной Сибири.

Полное секвенирование завоевывает мир

Методы секвенирования нового поколения все глубже проникают в область популяционной генетики, поэтому число секвенированных полных геномов стремительно увеличивается, что ведет к открытию новых закономерностей и пересмотру некоторых прежде полученных данных.

Опубликованы результаты проекта по секвенированию экзомов, выполненного консорциумом Exome Aggregation Consortium (статья в журнале Nature [MacArthur et al., 2016]. В рамках этого проекта секвенированы более 60 тысяч экзомов в популяциях разных континентов. Анализ экзомов выявил гены, устойчивые к мутированию, показал, сколько носимых нами мутаций полностью блокируют синтез белка, а также значительно приблизил специалистов к пониманию природы редких заболеваний.

В сентябре в одном и том же выпуске Nature были опубликованы сразу три «полногеномных» статьи, представляющие результаты секвенирования невиданного ранее количества полных геномов в популяциях всего мира.

В работе коллектива под руководством Дэвида Райха [Mallick et al., 2016] представлены результаты Simons Genome Diversity Project: 300 геномов из 142 популяций. Это добавило важные фрагменты в мозаику геномного разнообразия населения планеты. Авторы пересчитали вклад неандертальцев и денисовцев в современный геном в глобальном масштабе, вычислили, как давно разошлись между собой разные народы, оценили степень гетерозиготности в разных регионах. Наконец, уточнили источник генофонда жителей Австралии и Новой Гвинеи, показав, что они происходят от тех же популяций, что и жители остальной Евразии; предположение об особом южном пути, по которому пришли их предки, не подтвердилось.

В работе под руководством генетиков из Эстонского биоцентра [Pagani et al., 2016] секвенированы 379 геномов из 125 популяций. Это дало возможность авторам уточнить пути древних миграций, которые привели к современному генетическому разнообразию. В частности, в геномах папуасов Новой Гвинеи они нашли небольшой вклад (2%) ранней миграционной волны из Африки, которая не оставила следов в геномах материковой Евразии. Таким образом, их исследование говорит в пользу двух волн выхода из Африки – вывод, который остается предметом оживленных дискуссий.

Третья «полногеномная» работа – коллектива под руководством Эске Виллерслева [Malaspinas et al., 2016] была посвящена геномам жителей Австралии и Новой Гвинеи. Полное секвенирование геномов 83 австралийских аборигенов и 25 жителей Папуа Новая Гвинея показало, что предки австралийских аборигенов и папуасов Новой Гвинеи очень рано отделились от предков материковой Евразии. На ключевой вопрос о том, сколько раз человечество выходило из Африки – один или два, авторы отвечают с осторожностью. Большая часть их аргументов склоняет чашу весов к модели одного выхода, однако тот вариант, что их могло быть два, исследователи не отвергают.

текст Надежды Маркиной