

## 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-собираателями и первыми земледельцами в каждом регионе имела 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 [Pumae 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 экзотов](#), выполненного консорциумом Exome Aggregation Consortium (статья в журнале Nature [MacArthur et al., 2016]). В рамках этого проекта секвенированы более 60 тысяч экзотов в популяциях разных континентов. Анализ экзотов 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*