Научные итоги 2018 года по версии сайта «Генофонд.рф»

Как всегда, под конец уходящего года мы подводим его научные итоги. Конечно, не по всей науке, а в той междисциплинарной области – на стыке генетики, антропологии, археологии, истории, лингвистики, которую мы стараемся освещать на сайте. Итак, что же, по нашему субъективному мнению, было самым интересным и важным в году 2018?

Мы узнали нечто новое про геном человека. В том числе то, что казалось давно известным.

В геноме человека пересчитали число генов

Как это ни покажется странным, хотя геном человека был прочитан в 2001 году, определить точное число генов в нем – не такая простая задача. Раньше полагали, что у человека от 50 до 100 тысяч генов. Секвенирование генома сократило это число до 30-40 тысяч. Затем, по мере функционального исследования генома, ученые снизили число генов до 20-25 тысяч, эта оценка была сделана в 2004 году. Проведенный в 2007 году сравнительный геномный анализ указал на число 20 500 генов. В 2010 году число генов было оценено в 22 500. Последние оценки, относящиеся в 2017 году: 20 054 генов (в базе NCBI's RefSeq) и 19 817 генов (в каталоге Gencode).

Авторы нового исследования, прежде всего, расширили понятия гена. Со времени проекта «Геном человека» принято считать таковыми только гены, кодирующие белки. Но теперь открыто множество участков ДНК, с которых синтезируется РНК, не несущая информацию о строении молекулы белка, а выполняющая иные функции. В новом пересчете они тоже именуются генами, не кодирующими белки.

Работа основана на анализе данных по 9795 секвенированным геномам человека из клеток, относящихся к 31 ткани сотен человек (проект GTEx). По оценкам авторов в геноме человека всего насчитывается 43 162 гена, из которых 21 306 кодируют белки и 21 856 – не кодируют. Ученые подсчитали также число транскриптов (то есть синтезируемых с генов РНК) и получили оценку 323 824 транскрипта, в среднем по 7,5 на один ген. По сравнению с последним каталогом генов человека, они нашли 4 998 новых генов (1 178 кодирующих и 3 819 некодирующих). Описали также 97 511 новых вариантов альтернативного сплайсинга (получения с одного гена разных белков путем разной комбинации экзонов). А также обнаружили свыше 30 миллионов дополнительных транскриптов с более чем 650 тысяч сайтов, почти все из которых были нефункциональными и представляют собой «транскрипционный шум» в клетке.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=30053

Неожиданно, оказалось, что из фундаментальной биологической закономерности могут быть исключения.

Митохондриальную ДНК можно получить не только от мамы, но и от папы. Правда очень редко.

Наследование митохондриальной ДНК по материнской линии – одна из основных догм генетики. Причина в том, что зигота получает практически всю цитоплазму с митохондриями из яйцеклетки (на долю сперматозоида приходится 0,1%), и кроме того, даже ничтожное число отцовских митохондрий, все же попавшее в зиготу, активно элиминируется, на это в клетке есть специальный механизм.

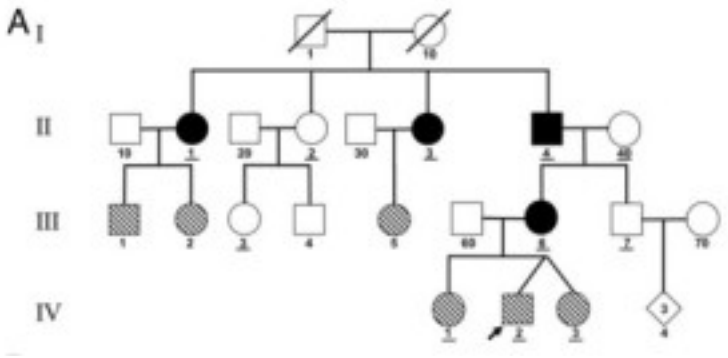


Схема передачи двойного наследования мтДНК в семье А.

Теперь генетики показали, что из этой догмы бывают исключения. Они описали несколько случаев двойного наследования митохондриальной ДНК – и от матери, и от отца, причем эти случаи, в общей сложности 17, были найдены в трех неродственных между собой семьях.

Это гетероплазмия – явление, при котором митохондрии одного человека содержат разную ДНК. Но в отличие от гетероплазмии, найденной у Николая II и его родственников, когда два варианта мтДНК различаются одним нуклеотидом в определенной позиции, в описанных случаях у одного человека сочетались мтДНК двух разных гаплогрупп.

Примечательно, что двойное наследование мтДНК повторяется в семьях в нескольких поколениях. Это навело ученых на мысль, что данная особенность находится под контролем аутосомного гена, мутация в котором передается по наследству. Они предположили, что этот ген связан с механизмом элиминации отцовских митохондрий в зиготе. Если ген мутирует, механизм элиминации нарушается, что и делает возможным передачу отцовских митохондрий ребенку.

Авторы подчеркивают, что это явление исключительно редкое, и наследование мтДНК по материнской линии абсолютно доминирует. А обнаруженное исключение из правил побуждает досконально разобраться в его механизмах.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=30822

Возможности генетики реконструировать прошлое вышли на новый уровень.

Виртуальная реконструкция генома из 18-го века

Впервые генетикам удалось виртуально реконструировать геном человека, умершего более 200 лет назад, по геномам его потомков. Точнее, не весь геном, а значительную часть его гаплоидного генома, полученного от матери. Успеху способствовала необычная история человека по имени Ханс Джонатан (HJ) европейско-африканского происхождения. Он родился на островах Карибского моря в 1784 году, в датской колонии, его матерью была чернокожая рабыня, вывезенная из Африки, а отцом – европеец. Волею судьбы HJ попадает в Данию, а затем эмигрирует в Исландию, от жены-исландки у него рождается двое детей.

Авторы работы изучили по SNP ДНК 182 потомков HJ, живущих в Исландии, а геном 20 потомков полностью секвенировали. В геномах потомков они нашли фрагменты африканского происхождения, которые те могли получить только от HJ. Им удалось собрать эти кусочки и на их основе воссоздать исходную африканскую часть генома HJ. Задачу облегчало то обстоятельство, что в Исландию не было других исторически зафиксированных потоков африканских генов, так что африканские генетические варианты в исландском генофонде исключительно редки и легко узнаваемы.

Полученные результаты послужили экспериментальным доказательством происхождения HJ от матери-африканки и отца-европейца. Авторам удалось даже определить, из какого региона была вывезена мать HJ (или ее родители), — это Западная Африка, территории Бенина, Нигерии и Камеруна.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=29430

Конечно нельзя обойти вниманием новость, ставшую сенсацией не только в научном, но и в публичном пространстве.

В Китае родились первые генетически отредактированные дети

Китайский ученый Цзянькуй Хэ сообщил о рождении девочек-близнецов Лулу и Нану, эмбрионы которых были отредактированы при помощи технологии CRISPR/Cas. Редактированию подвергли ген CCR5, что делает организм невосприимчивым к вирусу ВИЧ. Первое сообщение об этом появилось на сайте AP https://www.apnews.com/4997bb7aa36c45449b488e19ac83e86d и вызвало бурное обсуждение.

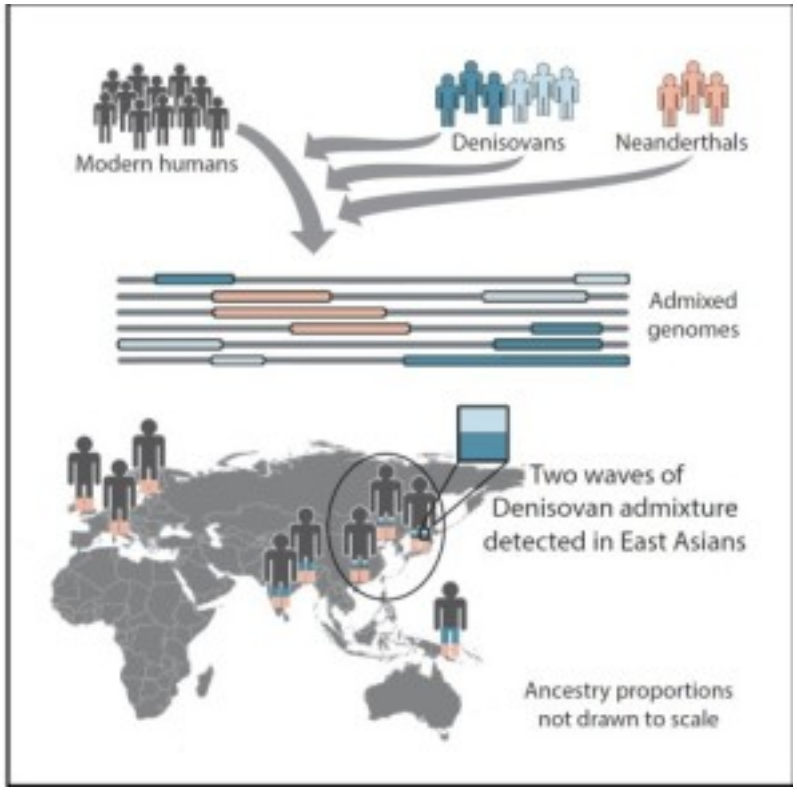
Большинство экспертов отнеслись к достижению китайского ученого критически. Прежде всего, технология CRISPR/Cas лишь в 2013 году разработана как технология редактирования генома. Ее безопасность еще далеко не доказана, нет гарантий, что во всех клетках редактирование затронет только один целевой ген, но не другие. Для того, чтобы технология была готова для клинического применения, необходимо еще множество исследований и наблюдений – в клеточных культурах и на животных. Кроме того, возникает этическая проблема вмешательства в геном не только самого человека без его согласия, но и его будущих потомков. Отсюда всего лишь шаг до крайне этически сомнительной идеи детей «по дизайну».

Что касается науки, то это впечатляющий факт, показывающий, как сократился путь от фундаментальных исследований до попыток их применения на практике. Хотя и для научного мира в этом достижении есть большое «но» — его результаты пока не опубликованы в научной статье. И не проверены никем из независимых экспертов.

История взаимоотношений *Homo sapiens* с другими видами человека в период совместного проживания в Евразии становится все более сложной.

Метисация современных людей с денисовцами происходила, как минимум, дважды

Специалисты проанализировали ДНК 5639 человек из разных популяций Евразии и Океании, использовав новый алгоритм для поиска в современных геномах последовательностей, заимствованных от древних людей. В отличие от применявшегося ранее, этот подход не требует наличия референсного генома древнего вида.



Предложенная авторами схема метисации современных людей (черные человечки) с неандертальцами (розовые) и денисовцами (голубые).

В геномах популяций Восточной Азии они обнаружили, что сегменты, унаследованные от денисовцев, распределены бимодально, что говорит о двух эпизодах включения в ДНК денисовских фрагментов. Авторы рассматривают это как свидетельство смешения восточноазиатских геномов в двумя популяциями денисовцев (одна родственная алтайским денисовцам, а другая не очень родственна).

Возможный сценарий, приведший к такому результату, считают авторы, это дополнительный эпизод смешения с денисовцами популяций Восточной Азии, который имел место после разделения ветвей Восточной и Южной Азии.

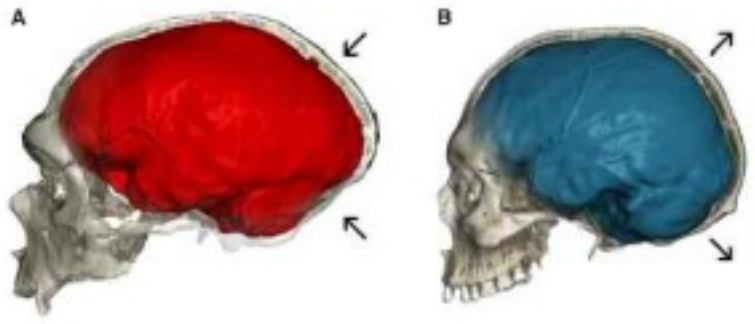
Что касается неандертальских включений в геном, то авторы работы подтвердили бóльшую долю этих включений в популяциях Восточной Азии, чем в популяциях европейцев (на 30%). Но не нашли признаков нескольких эпизодов смешения.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=29652

Умножается знание о том, с какими фенотипическими чертами связаны неандертальские генетические варианты, унаследованные от эпизодов метисации с ними.

Неандертальские варианты генов меняют форму мозга

Одно из главных внешних отличий современного человека от неандертальца заключается в форме черепа. Неандертальцы имели гораздо более вытянутый в длину череп по сравнению с шарообразным у *Homo sapiens*. В природе этих различий на генетическом уровне разбирались специалисты Института эволюционной антропологии Общества Макса Планка и их коллеги.



Форма мозга неандертальца из пещеры Ла-Шапель (слева) и современного человека (справа)

Исследователи поставили перед собой задачу сопоставить изменчивость формы мозга у разных людей с величиной и расположением неандертальских фрагментов ДНК в их геноме. Они собрали базу данных по эндокранам (внутренняя часть мозговой коробки) современных людей на выборке в 4468 индивидов европейского происхождения проанализировали неандертальские включения в их геном.

Оказалось, что два неандертальских варианта – на хромосоме 1 и на хромосоме 18 достоверно связаны с более вытянутой формой мозга. Участки ДНК, где находятся неандертальские «снипы», лежат в некодирующей области генома, но исследователи нашли гены, на которые эти участки могут влиять. Эти гены экспрессируются в мозге и оказывают влияние на рост нервной ткани за счет регуляции нейрогенеза и миелинизации.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=30908

Впервые ученые получили прямое доказательство того, что разные виды человека вступали в отношения, приводящие к рождению детей — межвидовых метисов.

Дочь неандерталки и денисовца

Палеогенетики из Института эволюционной антропологии Общества Макса Планка под руководством проф. Сванте Паабо прочитали геном древнего индивида из Денисовой пещеры, который оказался ребенком от неандертальской женщины и денисовского мужчины.

В образце Denisova 11 ранее был секвенирован митохондриальный геном, который оказался неандертальским. Теперь же ученым удалось секвенировать ядерный геном (со средним покрытием 2,6x). Исследователи определили, что образец принадлежал девочке.

Ее геном сравни ли с геномом алтайского неандертальца и геномом денисовца. Как показал анализ, 38,6% ДНК Denisova 11

содержат аллели, полученные из неандертальского генома, и 42,3% ДНК – аллели, полученные из денисовского генома. Таким образом, девочка Denisova 11 оказалась неандертальско-денисовским метисом с примерно равными вкладами каждого из видов. Это могло произойти, если Denisova 11 принадлежала к смешанной неандертальско-денисовской популяции, возникшей от раннего скрещивания, или же если ее непосредственные родители принадлежали к разным видам.

Но более подробный анализ доли участков неандертальского и денисовского происхождения в геноме Denisova 11 соответствовал сценарию, согласно которому Denisova 11 – потомок первого поколения (F1) от метисации двух видов. А с учетом неандертальской мтДНК исследователи сделали вывод, что она родилась от неандертальской матери и денисовского отца.

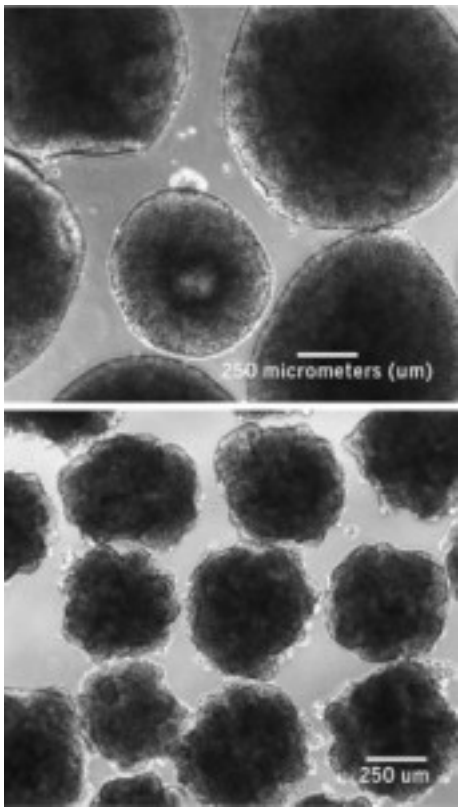
Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=30281

К следующей новости можно было бы отнестись как к фейку, если бы за ней не стояло имя самого авторитетного в мире специалиста по палеогенетике.

Ученые выращивают в чашке Петри модель мозга неандертальца

Сразу два исследовательских коллектива работают над амбициозным проектом: вырастить в лаборатории миниатюрную модель мозга неандертальца и с ее помощью сравнить особенности работы мозга неандертальца и современного человека.

Об одном из этих проектов Алиссон Мотри, генетик из Калифорнийского университета в Сан-Диего, рассказал на конференции по эволюции человека. Ученые работают с нейрональными стволовыми клетками человека, в которые они, используя технологию редактирования генома CRISPR, вставили гены неандертальца. Нейрональные стволовые клетки, культивируемые в чашке Петри, под воздействием определенных факторов роста проявляют способность к самоорганизации, образуют контакты – синапсы и формируют сферический органоид – «минимозг».



Органоиды из нейрональных стволовых клеток современного человека (внизу) и клеток с неандертальским вариантом гена NOVA1 (внизу).

В эксперименте ученые в нейрональных стволовых клетках отредактировали по неандертальскому варианту ген NOVA1, играющий важную роль в эмбриональном развитии мозга. Из отредактированных клеток сформировался миниорганоид мозга неандертальца, ученые назвали его «неандероидом». Специалисты сравнивают его с контрольным минимозгом, выращенным из неотредактированных клеток, и обнаруживают различия в форме органоида и в структуре его нейронной сети.

Исследователи дорастили модель мозга человека до такой стадии, что смогли зарегистрировать электрические сигналы от

клеток органоида. Далее они планируют подсоединить его к роботу и надеются, что мозговой органоид сможет управлять движениями робота. Таким образом, они надеются создать функциональную модель мозга. Ну а затем сравнить, как будет управлять роботом неандертальский «минимозг» по сравнению с «минимозгом» современного человека.

Над вторым проектом работает Сванте Паабо, некогда первым прочитавший митохондриальный и ядерный геномы неандертальца. Он экспериментирует с тремя ключевыми для развития мозга генами. С применением той же технологии редактирования генома CRISPR ученые изменяют эти гены в стволовых нейрональных клетках современного человека по неандертальскому варианту. Затем они сравнивают, с какой скоростью мигрируют нейрональные клетки, как они самоорганизуются в трехмерный органоид и образуют синапсы в местах контактов.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=30059

Генетики пытаются по современным геномам разгадать загадку еще одних древних людей.

Современные пигмеи острова Флорес — не родственники древнего «флоресского человека»

Специалисты исследовали геномы современных пигмеев острова Флорес, чтобы выяснить, есть ли связь между ними и древними карликовыми людьми *Homo floresiensis*, которых окрестили «хоббитами». Они собрали образцы ДНК у 32 человек для генотипирования и 10 геномов полностью секвенировали. Полученные данные авторы проанализировали вместе с геномными данными от 2507 человек, представляющих 225 популяций по всему миру, а также сравнили их с секвенированными геномами из Меланезии. К сожалению, сравнить их с геномом *Homo floresiensis* нет возможности, за неимением последнего.

Результаты генетического анализа привели авторов к заключению, что пигмеи Флореса, вероятно, ведут свое происхождение от предков популяций Океании и относительно недавно смешивались с популяциями Восточной Азии. В геномах пигмеев Флореса генетики нашли включения как от неандертальцев, так и от денисовцев, что указывает на следы метисации с ними в эволюционной истории. У них, так же как и у меланезийцев, обнаружены и заимствования от неизвестных архаичных людей (но намного меньше) Однако авторы не нашли признаков того, что это были заимствования от очень давно отделившихся от общего ствола групп, таких как *Homo erectus* и *Homo floresiensis*.

Авторы использовали свои данные для проверки гипотезы о генетическом механизме возникновения низкорослости на Флоресе. Они сравнили аллели генов, связанных с ростом, в геноме пигмеев Флореса и окружающих популяций. И нашли подтверждение того, что по этим генам у жителей Флореса происходил сильный отбор в сторону низкорослости. При этом не получено доказательств того, что они унаследовали аллели низкого роста от флоресских «хоббитов». Остается допустить, что, попадая на Флорес, люди дважды уменьшались в росте, и эти процессы произошли независимо.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=30258

Но и в истории нашего вида есть еще немало деталей, нуждающихся в уточнении.

***Homo sapiens* формировался по всей Африке**

Африканское происхождение современного человека уже давно не подвергается сомнениям в научном мире, но в этой общепризнанной теории есть несколько дискуссионных моментов. Не решен вопрос о том, какой регион Африки считать «колыбелью человечества», и сформировался ли *Homo sapiens* как вид в одной популяции или в нескольких. До недавнего времени больше сторонников было у гипотезы одного региона и одной популяции. Эта гипотеза подверглась проверке в последнем исследовании. Используя данные палеоантропологии, археологии и генетики, авторы приходят к выводу, что наиболее соответствует действительности другая гипотеза — «африканского мультирегионализма».

Ученые рассматривают морфологическую изменчивость ранних сапиенсов как свидетельство их первоначальной независимой эволюции в разных точках континента, в популяциях, которые были изолированы друг от друга географическими и климатическими барьерами. Окончательное формирование вида происходило на фоне контактов между отдельными популяциями, которые возникали со временем. Археологические данные свидетельствуют о разнообразии технологий изготовления орудий ранних африканских сапиенсов, что говорит о культурном разнообразии популяций.

Генетики разработали несколько эволюционных моделей, которые основаны на африканском происхождении современного

человека: одни предполагают это происхождение из единой популяции, другие — из структурированной популяции, подразделенной на несколько частей. Авторы работы считают, что второй вариант моделей дает более гибкое представление о нашем прошлом. Они приходят у выводу, что вид *Homo sapiens* возник в пространственно структурированной популяции, вероятно, в нескольких регионах Африки.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=30117

Пока остается загадкой генетическая основа возникновения человеческой речи.

Не найдено доказательств положительного отбора в гене FOXP2 у человека

Уникальную способность человека к языку посредством членораздельной речи специалисты связывали с эволюцией гена FOXP2, который часто именовали «геном языка». Было показано, что этот ген оказывает влияние на эмбриональное развитие мозга, и что его мутации связаны с различными нарушениями речи. Предполагалось, что FOXP2 у гоминин находился под сильным положительным отбором, его эволюция у *Homo sapiens* пошла по иному пути, чем у неандертальцев и денисовцев, и именно это сделало возможным возникновение человеческой речи.

Но в последнем исследовании этот вывод подвергается сомнению. Современные технологии секвенирования нового поколения сделали возможным исследовать эволюцию гена FOXP2 на большом числе геномов. И, вопреки ожиданиям, этот анализ не обнаружил сигнала недавнего положительного отбора в FOXP2. Этот результат расходится с полученными ранее данными, полученными на ограниченной выборке. Не были найдены также признаки балансирующего отбора в FOXP2. Это приводит к необходимости пересмотреть его ключевую роль в возникновении человеческой речи.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=30245

Генетики продолжают реконструировать картину миграций современного человека по планете. Так, появляются новые исследования о деталях заселения Америки.

Заселение Северной Америки – путь на юг по побережью был свободен ото льда

Два пути заселения Северной Америки. Звездочки — места взятия образцов (Lesnek et al.)

В статье, опубликованной в журнале Science Adnances, исследуется возможность заселения Америки по маршруту вдоль

тихоокеанского побережья. Этот путь продвижения людей на юг рассматривается наряду с межледниковым коридором (между Кордильерским и Лаврентийским ледниковыми щитами). Ключевые вопросы – время открытия побережья ото льда и доступность ресурсов для существования там людей.

Авторы провели радиоизотопный анализ для определения времени деградации Кордильерского ледникового щита на западе континента. Анализ изотопов бериллия в моренных породах юго-восточной Аляски показал, что максимум оледенения отмечался от 20 до 17 тысяч лет назад, после чего началась деградация Кордильерского щита. Так что 16 тысяч лет назад, когда, предположительно, началось продвижение первых американских поселенцев вглубь континента, прибрежный путь был уже свободен ото льда. С другой стороны, анализы изотопов углерода в костях животных, проведенные вдоль побережья, показали, что к этому времени наземные и морские экосистемы уже были достаточно разнообразны, чтобы обеспечить пропитание людей.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=29922

По пути в Америку остановка в Берингии была не слишком долгой

В работе, которая выполнена китайскими учеными в сотрудничестве с российскими генетическими генеалогами, собрали опубликованные данные о 132 секвенированных образцах Y-хромосом у американских индейцев (56 образцов) и в популяциях Северной Азии и в 132 образцах секвенировали участок Y-хромосомы. Среди евразийских Y-хромосом выделили ветви гаплогрупп Q1 и C2, наиболее близкородственные американским аборигенам, и посмотрели их распределение в евразийских популяциях.

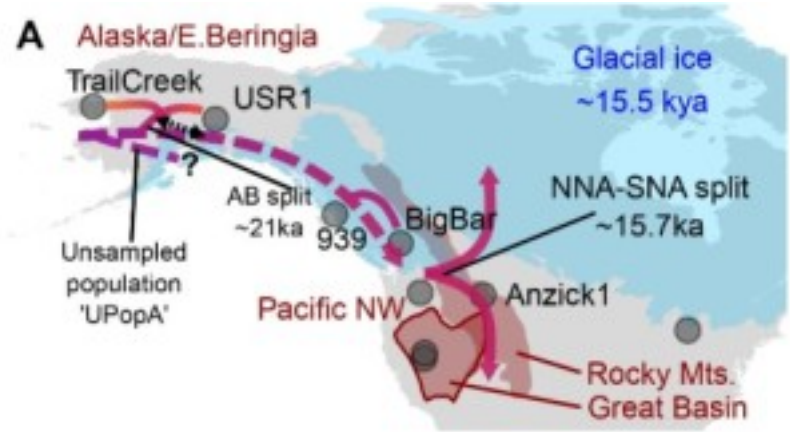
Авторы построили уточненное филогенетическое дерево и пересчитано время самого раннего появления людей на американском континенте, оно составило от 15,3 до 14,3 тыс. лет назад. Авторы показали, что раннее разделение гаплогрупп Q1 и C2 на субветви происходило еще в Сибири, до Последнего ледникового максимума (до 15, 3 тыс. лет назад). Впоследствии эти ветви привели к Y-хромосомным линиям палеоиндейцев.

Полученные в работе данные позволили проверить гипотезу «берингийской остановки», которая была выдвинута по данным анализа мтДНК и аутосомной ДНК, указавшим на раннее разделение сибирских и американских линий. В итоге, эта гипотеза не подвердилась, особенно в ее варианте длительной остановки. Время расхождения предковых гаплогрупп палеоиндейцев и их сибирских родственных линий лежит в рамках от 17,2 до 14,3 тыс. лет назад. И все события разделения ветвей произошли не в Берингии, а в более низких широтах. Так что если люди и останавливались в Берингии, то ненадолго.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=30151

Расселение людей по Америке: новые данные от древних геномов

Одновременно вышли две статьи от коллективов палеогенетиков Эске Виллерслева и Дэвида Райха (журналы Science и Cell) с данными по секвенированию в общей сложности 64 новых древних геномов из Северной и Южной Америки**,** от Аляски до Чили, охватывающих временной период в 10 тысяч лет. Таким образом, число изученных американских древних геномов радикально увеличилось (до сих пор было секвенировано только 6 геномов старше 6 тысяч лет).



Реконструкция первых этапов заселения Америки (по Виллерслеву).

В работе Виллерслева авторы ответили на ключевой вопрос для современных индейцев – подтвердили, что они действительно

представляют собой коренной народ, их предки происходят от палеоамериканцев. Данные говорят в пользу того, что было не одна, а несколько миграций из Северной Америки в Южную, при этом возникло несколько групп, которые в дальнейшем смешивались между собой.

Что касается австралазийского генетического компонента, то, как считают ученые, он может быть связан с небольшой популяцией мигрантов из Сибири, которые отделились от основной миграционной волны и каким-то образом, без смешения дошли через Северную Америку до Южной. Однако, откуда изначально был получен этой сибирской популяцией автралазийский генетический компонент, пока не ясно.

В работе Райха обнаружена генетическая близость южноамериканских образцов: из Бразилии Чили и Белиза с геномом Анзик-1, ассоциированным с культурой Кловис. Авторы приходят к тому же выводу, что и авторы описанной выше статьи: популяции культуры Кловис распространялись в Центральную и Южную Америку, причем с достаточно большой скоростью, принеся туда свой генетический компонент. Хотя археологически культура Кловис не прослеживается в Южной Америке.

Но, начиная со времени 9 тыс. лет назад исследователи уже не находят генетического компонента Кловис в южноамериканских геномах (об этом говорят образцы из Перу 8600-3300 лет назад). Они расценивают это как признак масштабного замещения популяций. И предполагают, что оно стало результатом другой миграционной волны из Северной в Южную Америку. И за этим масштабным изменением 9 тыс. лет назад вплоть до настоящего времени в Центральной и Южной Америке наблюдается относительная генетическая стабильность.

Авторы также нашли, что древние обитатели островов Ченнел близ Калифорнии (которые в то время были частью материка) были родственны населению Центральных Анд. Они предполагают не описанную ранее миграцию около 4200 лет назад, несущую этот генетический компонент от Калифорнии в Анды. Это еще один выявленный поток генов между Северной и Южной Америкой.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=30705

Генетики продолжают распутывать историю взаимоотношений человека и бактерии – возбудителя чумы.

Источник чумы в неолите – мегапоселения трипольской культуры?

Новое исследование по древней чуме проведено, на этот раз, не командой главного «чумного» специалиста Йоханнеса Краузе, а командой Эске Виллерслева, Копенгагенский университет, Дания. В этой работе ученые представили самый древний на сегодняшний день геном чумной бациллы *Yersinia pestis*, возрастом 4900 лет назад, найденный на западе Швеции, в захоронении неолитических земледельцев. У двух индивидов авторы работы обнаружили ДНК *Y. pestis*. Наиболее полно они секвенировали геном древней бактерии из образца Gok2 (возраст 4900 лет).

Исследователи установили, что штамм Gok2 принадлежит к ветви *Y. pestis*, которая предшествовала штаммам *Y. pestis* бронзового века. Молекулярная датировка показала, что линия Gok2 отделилась от других линий примерно 5700 лет назад.

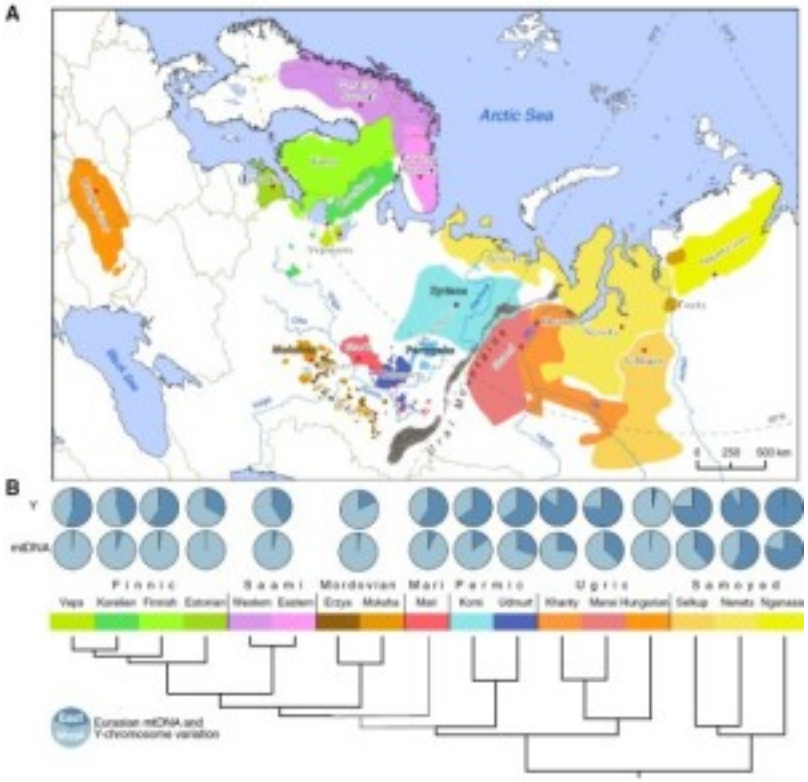
По гипотезе Краузе основным двигателем чумы была массовая миграция из степей, случившаяся около 4800 лет назад. Но Виллерслев и его соавторы отнесли первую волну чумы к более древним временам. Они обращают внимание на первые неолитические мегапоселения в Европе, находившиеся на территории современных Молдовы, Румынии и Украины, относящиеся к трипольской культуре (6800-5000 лет назад). Эти поселения насчитывали от 10 до 20 тысяч человек, и в них создавались подходящие условия для распространения инфекционных болезней.

Авторы считают, что распространение чумы могло стать одной из причин «неолитического упадка» — снижения численности по всей Европе от 6000 до 5000 лет назад. В соответствии с предложенной ими моделью, в течение этого периода *Y. pestis* разветвилась на множество линий, распространившихся по Евразии. Это произошло еще до массовой миграции из степей. Вероятно, инфекция распространялась по разветвленной сети торговых путей, связывавших поселения трипольской культуры с другими регионами. Возникли штаммы *Y. pestis* бронзового века. И уже потом популяции степных кочевников ямной культуры, инфицированные этими штаммами, распространили чуму на восток, в Сибирь, и на запад, в Европу.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=30873

Опубликовано междисциплинарное исследование, в котором генетики и лингвисты разбираются в биологических связях народов, родственных по языку.

Народы уральской семьи языков: генетические следы общей истории



Географическое расположение уралоязычных популяций. Схематическое представление филогении уральских языков.

Впервые популяции уральской языковой семьи систематически изучены с помощью широкогеномного анализа 15 народов – от Северной и Центральной Европы до Сибири. Эта совместная работа генетиков из Эстонского биоцентра в Тарту и российских генетиков. Впервые создана и исследована база полногеномных данных (по более чем 500 тысяч позиций однонуклеотидного полиморфизма SNP) для 15 уралоязычных популяций, охватывающих все основные группы языков уральской семьи. Это финны, эстонцы, карелы, вепсы, саамы, мордва, мари, коми, удмурты, ханты, манси, венгры, селькупы, ненцы, нганасаны.

Анализ главных компонент показал, что в генетическом пространстве уралоязычные популяции протянулись полосой с запада на восток, расположившись в соответствии с их географическим положением. Это привело авторов к предположению, что главным фактором генетического разнообразия в данном случае выступает география. Другие виды анализа (ADMIXTURE) показали, что хотя уралоязычные популяции похожи на своих географических соседей, у них имеется и общий генетический компонент.

Генетический анализ продолжили поиском фрагментов общего происхождения в геномах разных людей. Выяснилось, что многие уралоязычные популяции по этому показателю ближе к другим уралоязычным популяциям, даже географически удаленным, чем к своим географическим соседям, говорящих на других языках. Например, мари и удмурты оказались ближе к хантам и манси, живущим по другую сторону Урала, чем к соседним татарам, башкирам, чувашам. Финны и саамы показали большую общность с поволжскими мари, коми и удмуртами и даже с западносибирскими хантами и манси, чем с географически близкими шведами, латышами, литовцами, северными русскими. Хотя есть и исключения, к которым относятся венгры и мордовские народы.

Найденный у уралоязычных популяций общий генетический компонент указывает на то, что их связывает и общая история. По-видимому, распространение уральских языков было связано с распространением генов, то есть с миграциями населения. Центр, откуда происходили мигрирующие группы, распространяющие язык, ученые помещают в Западную Сибирь. Таким образом, по их мнению, народы, входящие в уральскую языковую семью, связаны генетическими корнями западносибирского происхождения.

«Это третья из цикла совместных статей Эстонского биоцентра и российских ученых, — комментирует участник исследования, д.б.н., проф. РАН, зав. лаб. геномной географии Института общей генетики РАН Олег Балановский. — Первая была посвящена тюркоязычным народам, вторая – балто-славянским, и эта третья – уралоязычным. Во всех случаях было показано, что основную роль в формировании генофонда играет географический фактор, а лингвистическое родство отходит на второй план. В то же время, при тонком анализе для тюрков и для уралоязычных популяций удалось выявить в их генофонде общий компонент. Эту пусть маленькую, но реальную долю можно связывать с людьми, посредством которых распространялись эти языки».

Подробнеее http://генофонд.рф/?page_id=30565

Генетики продолжают уточнять картину прошлого, связанную с историческими персонажами.

«Стар-кластер Чингисхана» поставили под сомнение

Y-хромосомную гаплогруппу C3* — знаменитый «стар-кластер» — многие специалисты традиционно связывают с Чингисханом и его соплеменниками. Эта линия с заметной частотой (около 8%) распространена в популяциях Центральной и Юго-Восточной Азии. Время жизни общего предка носителей этой гаплогруппы 1000 ±300 лет, что совпадает со временем жизни Чингисхана, а ее распределение в популяциях совпадает с территорией Великой монгольской империи. Это послужило основанием для того, чтобы связать распространение этой линии с походами великого завоевателя и его потомков по Евразии.

В новой работе, опубликованной в журнале European Journal of Human Genetics китайскими генетиками, получены данные, которые заставляют пересмотреть эту довольно красивую гипотезу. На основании своих результатов авторы построили уточненное филогенетическое дерево Y-хромосомы и переименовали стар-кластер C3* в стар-кластер C2*(C2*-ST).

Авторы изучили гаплотипы 18 210 индивидов из 292 популяций Восточной Евразии, в том числе впервые представили данные по 6348 человек из 74 популяций. Среди обширной выборки 809 индивидов были отнесены к C2*-ST, всего 685 гаплотипов. Они построили сеть гаплотипов C2*-ST и по данным секвенирования 17 Y-хромосом — уточненное филогенетическое дерево. И проследили распространение ветвей этого дерева среди различных популяций Центральой Азии. Наконец, исследователи пересчитали время жизни общего предка линии C2*-ST, и получили датировку 2 576 лет, что вдвое превышает первоначальную оценку и вдвое древнее времени жизни Чингисхана.

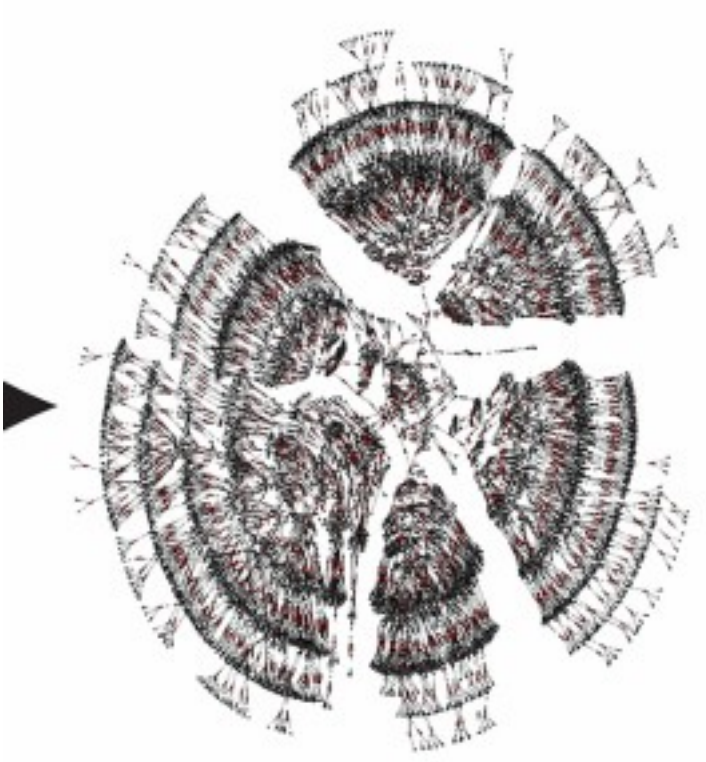
Сопоставляя свои данные с историческими источниками, авторы работы приходят к заключению, что линия C2*-ST может вести начало от древнего монгольского клана нирун (к роду кият этого клана принадлежал Чингисхан). Но с той же вероятностью линия C2*-ST могла возникнуть среди других монгольских родов. Они выдвигают гипотезу, что линия C2*- ST — это исходно доминирующая гаплогруппа «протомонголов». Нет убедительных доказательств связи гаплогруппы C2*- ST с Чингисханом либо его родственниками по мужской линии. Хотя, поскольку и род нирун, к которому принадлежал Чингисхан, ведет начало из этих древних монгольских племен, нельзя исключить, что Чингисхан, был носителем C2*- ST.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=29476

Наконец, последние достижения генетической генеалогии – гражданской науки – впечатляют своим масштабом и позволяют получать значимые для академической науки результаты.

Генеалогическое супердерево объединило 13 млн человек

Статья, опубликованная в журнале Science, рассказывает о прорывном исследовании в области современной генетической генеалогии и о том, как методами этой «гражданской науки» можно получить ответы на самые разные вопросы. Висследовании использовали краудсорсинговый генеалогический ресурс Geni.com. На этом ресурсе пользователи создают индивидуальные профили и размещают свои семейные деревья.



Генеалогическое «супердерево». Рисунок из статьи Kaplanis et al.

Авторы статьи загрузили с этого ресурса 86 миллионов размещенных в открытом доступе профилей вместе с выявленными между ними связями. С помощью оригинального алгоритма им удалось получить самое большое генеалогическое «супердерево», которое своими ветвями объединило 13 миллионов человек, жителей Европы, Америки, Австралии и Южной Африки, связанных между собой через общих предков и брачные узы. В среднем на дереве конечные «веточки» были отделены от общего корня 11 поколениями.

С его помощью авторы работы стали решать различные вопросы. Так, они показали, что в 1,9% случаев из отраженных на дереве отцовство не является биологическим, а в 0,3% случаев материнство не является биологическим. И то, и другое соответствует статистическим данным для США.

Далее, авторы сделали попытку оценить генетическую составляющую продолжительности жизни. Они построили модель и оценили коэффициент наследования продолжительности жизни от 12,2% до 16%. Выходит, что наследуемость этого показателя ранее переоценивалась (ее считали около 25%).

Наконец, по данным о географии мест рождения индивидов авторы исследовали гендерные особенности миграций. Результаты показали, что в западном обществе женщины меняют место жительства чаще, чем мужчины, но перемещаются на короткие расстояния.

Подробнее http://генофонд.рф/?page_id=29630