

Вариации числа копий как генетическое наследство от древних гоминин

Ученые нашли генетические вариации числа копий (CNV) в геномах современного человека, которые были заимствованы из геномов неандертальцев и денисовцев. На примере меланезийцев они описали крупные делеции и дупликации, итрогрессии от древних видов, несущие признаки отбора и, очевидно, игравшие роль в локальной адаптации жителей Меланезии.

Число копий генетических вариаций (CNV) – вид генетического полиморфизма, который гораздо меньше изучен в эволюционном плане, чем однонуклеотидный полиморфизм (SNP). В частности, не изучено, какие генетические вариации этого типа достались современному человеку от древних гоминин. Этому предмету у посвящена [опубликованная в Science статья](#).

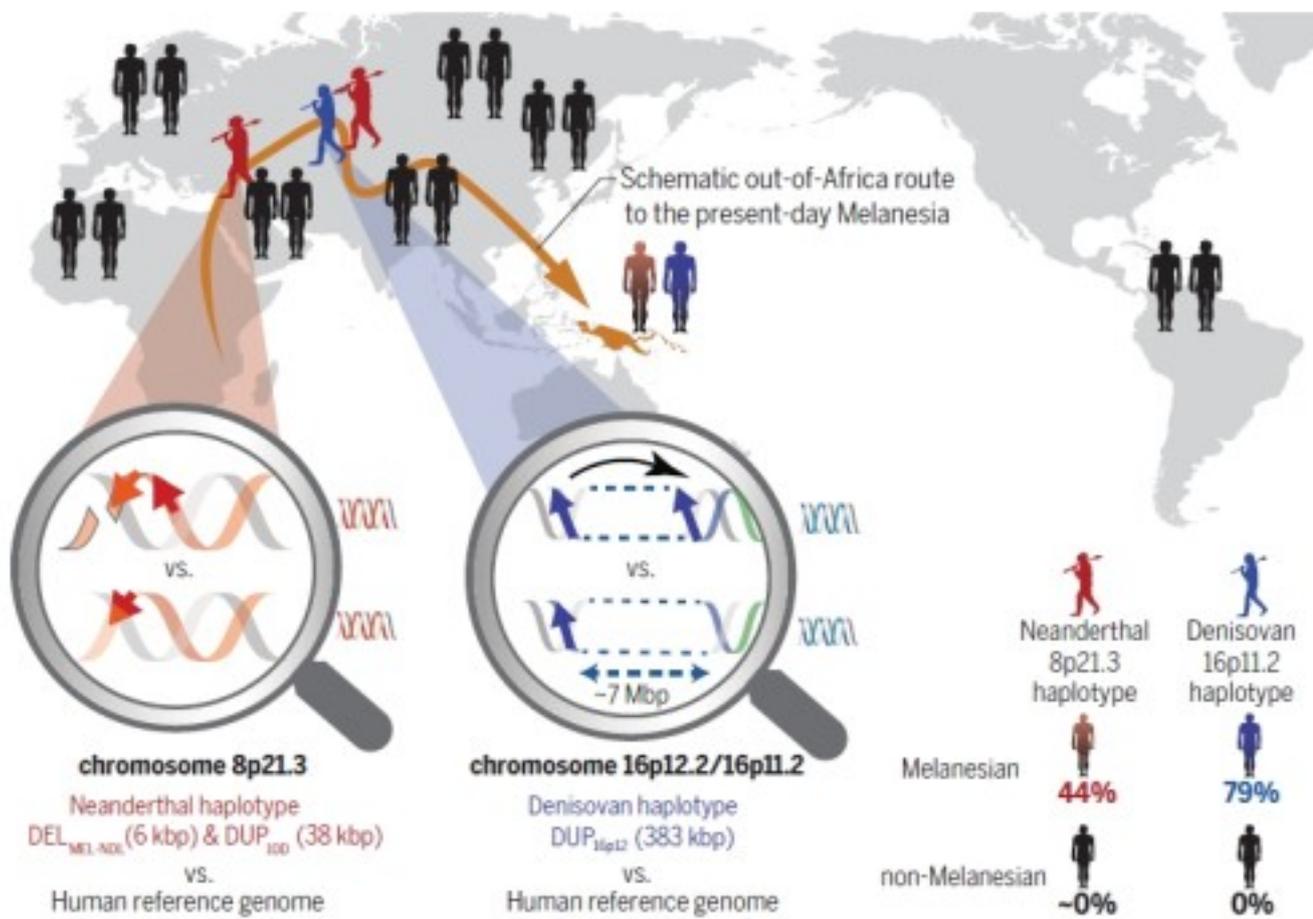
Авторы исследовали 266 геномов современных популяций, опубликованных на сайте проекта Simons Genome Diversity Project, а также геномы трех древних гоминин: денисовца из Денисовой пещеры, алтайского неандертальца и неандертальца из Хорватии. Для древних гоминин они составили базу из более 5 тысяч CNV. 13% CNV оказались общими для неандертальцев, денисовцев и современных людей неафриканского происхождения.

Среди современных популяций особый интерес для ученых представляли меланезийцы, про которых было известно, что они содержат наибольшее количество ДНК, унаследованной от древних видов. В их геноме найдены крупные CNV на 16-й и 8-й хромосомах, которые были заимствованы из геномов денисовцев и неандертальцев и отсутствовали в геномах большинства других остальных популяций современного человека.

Анализ показал, что дупликацию на 16-й хромосоме, размером более 383 тыс. пар оснований меланезийцы получили из генома денисовцев от 60 до 170 тысяч лет назад. Она встречается у жителей Меланезии с частотой более 79% и несет признаки сильного положительного отбора.

На 8-й хромосоме меланезийцев обнаружены два CNV: делеция размером около 6 тыс. пар оснований и дупликация размером около 38 тыс. пар оснований, оба неандертальского происхождения, полученные от 40 до 120 тыс. лет назад. Они встречаются с частотой 44%, и ученые определили их как несущие сигналы частичного селективного отбора.

Авторы делают вывод, что крупные CNV, возникшие у древних гоминин и заимствованные от них геномом современного человека играли важную роль в локальной адаптации популяций.



Возникновение крупных адаптивных CNV на 8-й и 16-й хромосомах у меланезийцев. Красные человечки обозначают неандертальцев, синие – денисовцев, человечки смешанной окраски – меланезийцы, черные – остальные современные популяции.

Источник:

Hsieh et al. // Adaptive archaic introgression of copy number variants and the discovery of previously unknown human genes // Science 366, Issue 6463, eaax208318, Oct 2019; DOI: [10.1126/science.aax2083](https://doi.org/10.1126/science.aax2083)