Пятая часть генома неандертальцев спрятана в современном генофонде

Надежда Маркина

В современных популяциях Евразии 20% генов представлены как сапиентными, так и неандертальскими вариантами ДНК

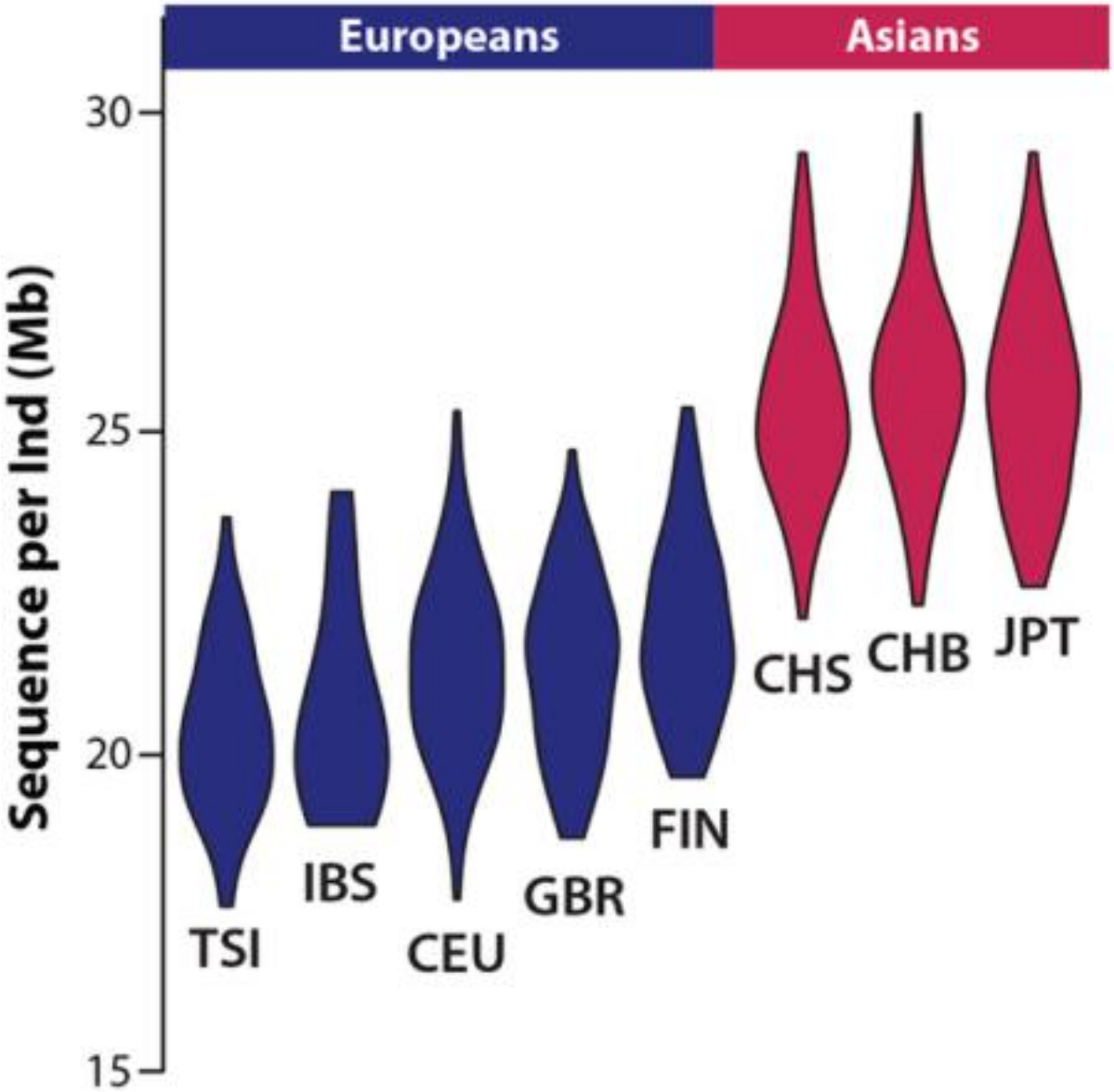
Исследователи нашли, что в современных популяциях Евразии циркулируют фрагменты ДНК, суммарно составляющие около 20% генома неандертальцев. В азиатских популяциях их оказалось больше, чем у европейцев. Некоторые неандертальские аллели в геноме Homo sapiens, как предполагают авторы, повышали приспособленность наших предков и поддерживались положительным отбором.

Ядерный геном неандертальца был секвенирован в 2010 году, и первоначальное представление о том, что он нам вовсе не родственник, было опровергнуто. В геноме современного человека был найден неандертальский след, говоривший о том, что два вида людей – Homo sapiens и Homo neandertalensis смешивались, и фрагменты неандертальского генома прослеживаются у ныне живущих людей. Этот след многократно пересчитывался, и сегодня считается, что каждый человек неафриканского происхождения несет в своем геноме 1-3% ДНК неандертальцев.

Не оспаривая эту цифру, популяционные генетики из Вашингтонского университета Бенджамин Вернот (Benjamin Vernot) и Джошуа Эки (Joshua M. Akey) изучили неандертальский генетический след в геномах современного человека из разных популяций и получили, на первый взгляд, удивительные данные, которые они опубликовали в журнале Science 29 января 2014 года.

Новый подход позволил авторам «вытащить» все последовательности неандертальской ДНК, спрятанные в современных геномах. А поскольку у разных людей эти последовательности неодинаковы, то в сумме им удалось обнаружить существенное количество генетического наследства неандертальцев, дожившего до наших дней. Они пришли к выводу, что в генофонде современных европейских и азиатских популяций суммарно циркулирует около 20% (600 Mb) неандертальского генома.

К таким выводам авторы пришли, проанализировав полногеномные данные 665 современных людей (из них 379 жителей Европы и 286 – Восточной Азии), их геномы были секвенированы в рамках проекта «1000 геномов» (1000 Genomes Project).



Количество неандертальских последовательностей (в Mb — миллионах пар нуклеотидов) на один геном;, индивидуальный разброс в европейских популяциях (синий цвет) и азиатских (красный цвет).

Используя свою собственную методику, они выделили в современных геномах все участки интрогрессии – включения неандертальской ДНК. Затем те участки, которые признали заимствованными от неандертальцев, сравнили с эталонным геномом неандертальца, который секвенировал Сванте Паабо в Институте эволюционной антропологии в Германии. Проверенные таким образом неандертальские последовательности и составили около 600 Mb — пятую часть неандертальского генома.

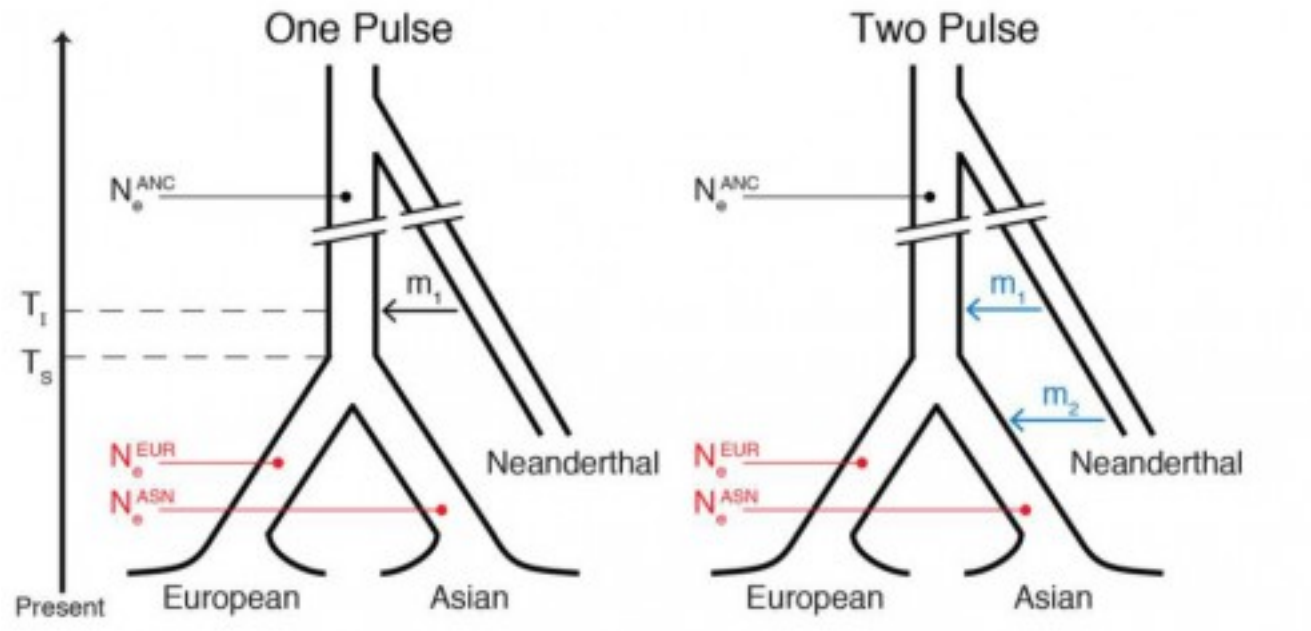
Неандертальские последовательности в геноме современных людей довольно короткие – не больше 57 Kb (1Kb – это тысяча нуклеотидов). Это объясняется тем, что со времени гибридизации с неандертальцами прошло достаточно много времени, и длинные последовательности оказались разбиты рекомбинациями (обмен участками между разными хромосомами). В то же время, как утверждают авторы, примерно 26% от всех кодирующих белки генов имеют кроме чисто сапиентных аллелей еще и такие аллели, в которых один или больше экзонов (участков, несущих информацию о белках) содержит неандертальские последовательности. В разных популяциях и у разных людей в ДНК прячутся разные неандертальские последовательности. В среднем на человека приходится по 23 Mb неандертальской ДНК, причем жители Азии унаследовали ее в среднем на 21% больше, чем европейцы.

По содержанию неандертальской ДНК геном неоднороден. Есть участки, в которых ее нет совсем, например, 8-я и 17-я хромосомы. А есть участки и отдельные гены, в которых ее намного больше среднего. Это навело авторов на мысль, что какие-то неандертальские аллели в геноме сапиенсов оказались полезны для выживания и поддерживались отбором, повышая приспособленность наших предков.

«Для меня это оказалось самым большим сюрпризом – то, что мы нашли доказательства положительного отбора неандертальских генов, — сказал Бенджамин Вернот в пресс-релизе Вашингтонского университета. – Притом, что год назад я заключил пари, что гибриды *Homo sapiens* с неандертальцами могли быть приспособлены к жизни не хуже, чем чистые *Homo sapiens*».

К таким генам с повышенным неандертальским вкладом относятся гены, которые экспрессируются в кератиноцитах – клетках кожи, и регулируют ее пигментацию. Возможно, здесь приобретение неандертальских аллелей повысило способность сапиенсов адаптироваться к разным климатическим условиям при расселении по планете.

С другой стороны, в современном геноме есть участки,обедненные неандертальскими последовательностями. Например, участок на седьмой хромосоме, содержащий ген *FOXP2*, фактор транскрипции, игравший, как считает ряд авторов, важную роль в появлении человеческой речи. Исследователи составили каталог заимствованных неандертальских последовательностей в геноме современного человека. Они не берутся сказать, сколько именно метисов неандертальца с сапиенсом должно было родиться на свет, чтобы оставить в потомстве такой генетический след. Замечают только, что их не обязательно должно быть много.



Две модели интрогрессии неандертальской ДНК в геном европейских и азиатских популяций

А чтобы разобраться, на каком этапе эволюции человека это произошло, они рассмотрели две модели гибридизации. В соответствии с первой, поток неандертальских генов

был принят популяцией – общим предком населения и Западной и Восточной Евразии. Вторая модель предполагает, что помимо этого, основного потока, случилось еще одно, меньшее вливание неандертальских генов в популяции Азии уже после их отделения от общего предка с европейцами. В пользу второй модели говорит большая доля неантертальского генома, циркулирующая в азиатских популяциях.

Авторы статьи рассматривают неандертальские последовательности в геномах современных людей как законсервированную древнюю ДНК, которую не надо извлекать из ископаемых костей. Это относится не только к неандертальцам, а и к другим видам людей – денисовцам, и к другим еще неизвестным гоминидам, с которыми могли пересечься сапиенсы (например, в Африке). Исследователи считают, что следы этой древней ДНК можно найти в геноме современных людей, даже если отсутствуют ископаемые останки. Они называют это «fossil free» методом изучения древней ДНК.

Источник: Benjamin Vernot, Joshua M. Akey

Resurrecting Surviving Neandertal Lineages from Modern Human Genomes

Science, 29 January 2014 / Page 8 / 10.1126/science.1245938

http://www.sciencemag.org/content/343/6174/1017