

Итоги 2020 года по версии сайта Генофонд.рф

2020 год мы провожаем без сожаления. Но были и хорошие новости. Научный поиск не может остановить никакая пандемия, он продолжался и в области наук, которые мы стараемся отражать на сайте. О самых ярких и значимых из открытий, прорывов и достижений уходящего года, по мнению редакции Генофонд.рф, читайте в нашем обзоре.

Начнем, как обычно, с палеогенетики. Как обычно, в этом году мы узнали нечто новое о древних людях — своего вида и наших соседей по верхнепалеолитической Евразии – неандертальцах и денисовцах.

В предках неандертальцев и денисовцев нашли супердревнюю популяцию людей

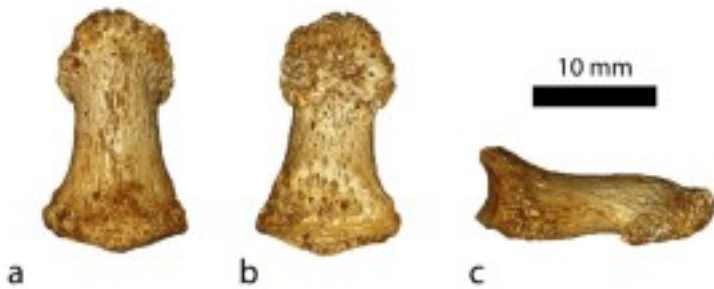


Пещера Виндия, место обнаружения хорватского неандертальца (Фото — Википедия).

Методами биоинформатического анализа древних и современных геномов и моделирования демографических сценариев удалось обнаружить самый древний генетический обмен между популяциями людей. Авторы [статьи в журнале Science Advances](#) проанализировали геномы алтайского неандертальца, хорватского неандертальца из пещеры Виндия и денисовца из Денисовой пещеры, сравнивая в них паттерны нуклеотидных сайтов. По этим данным они построили несколько моделей и проверили разные сценарии взаимодействия друг с другом ветвей человечества. Модель предположила существование супердревней популяции людей, которая рано отделилась от предков неандертальцев-денисовцев-сапиенсов и первой поселилась в Евразии.

На основании биоинформатического анализа авторы предположили, что эта супердревняя популяция была источником двух генетических потоков к остальным ветвям человека. Первый поток генов от нее был направлен к предкам неандертальцев и денисовцев, а второй — к денисовцам после их отделения от неандертальцев. По молекулярным датировкам они предположили, что предки неандертальцев и денисовцев появились в Евразии около 700 тысяч лет назад и метисировались с проживающими там супердревними людьми. Если так, то данная метисация не только самая древняя, но и самая далекая по родству. Наконец, авторы молекулярно-генетическими методами оценили эффективный размер популяций. Для супердревней популяции численность получилась очень высокой — от 20 до 50 тысяч человек. Скорее всего, рассуждают ученые, это была не единая, а подразделенная популяция.

Генетика подтвердила, что алтайские неандертальцы появились из европейских

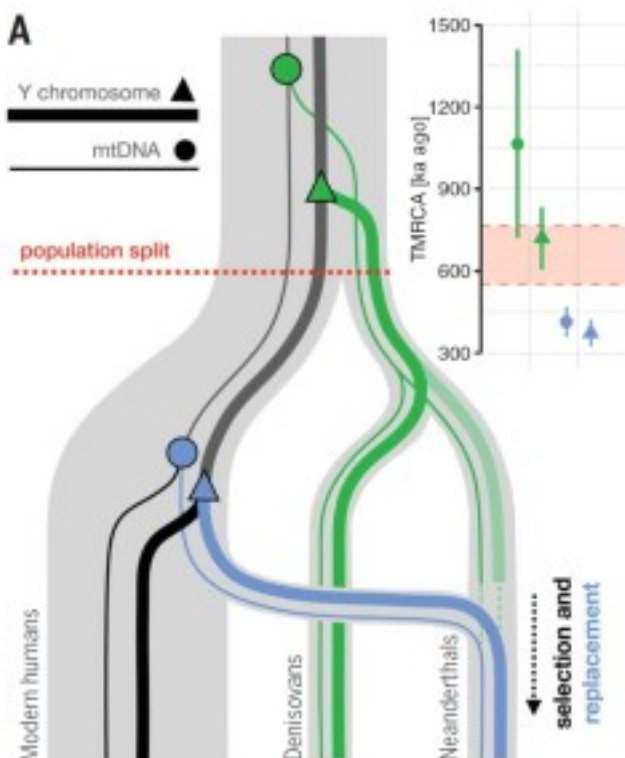


Фаланга пальца из Чагырской пещеры (образец Chagyrskaya 8).

Секвенирован с высоким качеством геном алтайского неандертальца из Чагырской пещеры, примерно в 100 км к западу от Денисовой. Статья палеогенетиков из команды Сванте Паабо [опубликована в журнале PNAS](#). Его секвенировали с очень большой для древней ДНК точностью – с покрытием 27,6, таким образом, это третий неандертальский геном, прочитанный с высоким качеством.

Молекулярная датировка показала, что чагырский неандерталец жил около 80 тысяч лет назад, а соотношение фрагментов X-хромосомы и аутосом указало на то, что это была женщина. По числу общих аллелей чагырский неандерталец более сходен с поздними европейскими неандертальцами, чем с ранним алтайским. В то же время у Chagyrskaya 8 оказалось много общих аллелей с метисом Denisova 11, так что из всех известных неандертальцев, она в наиболее близком родстве состояла с неандертальской матерью Denisova 11. Геном Chagyrskaya 8 убедительно подтвердил гипотезу, что алтайские неандертальцы – это потомки европейских неандертальцев, которые мигрировали из Европы в Сибирь от 120 до 80 тысяч лет назад. Популяция алтайских неандертальцев, жившая на периферии ареала, была немногочисленной и изолированной, в отличие от денисовцев, которые проживали здесь дольше и более многочисленными группами.

Как неандертальцы потеряли свою Y-хромосому



Предполагаемая модель замещения неандертальских линий Y-хромосомы и мтДНК на линии современного человека.

По данным секвенирования Y-хромосом впервые исследована Y-хромосомная эволюционная история древних людей, статья [опубликована в журнале Science](#). До сих пор связи между древними и современным видами людей определяли по аутосомным геномам. Аутосомные геномы показывают, что неандертальцы и денисовцы – это сестринские группы, которые отделились от общего предка с современным человеком 550-765 тыс. лет назад. В то же время филогения по мтДНК говорит, что неандертальцы и предки современного человека разделились 360-468 тыс. лет назад. Y-хромосомы неандертальцев и денисовцев до сих пор практически не были использованы как ресурс информации, поскольку у исследователей просто не было достаточно материала.

Авторы новой работы применили специальную методику, с помощью которой им удалось секвенировать целевой регион Y-хромосомы размером 6,9 М для трех неандертальцев и двух денисовцев. На построенном по Y-хромосоме филогенетическом дереве они показали, что Y-хромосома денисовцев отделилась от общей ветви неандертальцев и современного человека около 700 тыс. лет назад. Y-хромосомы неандертальцев и современного человека, в свою очередь, разделились около 370 тыс. лет назад. Филогенетические связи древних и современных людей, описанные по Y-хромосоме, отличаются от таковых, описанных по аутосомному геному, но совпадают со связями по митохондриальной ДНК. Авторы выдвинули гипотезу, что линии как мтДНК, так и Y-хромосомы поздних неандертальцев были замещены однородительскими линиями предков современного человека в ходе раннего события генетического смешения. Вероятность такого замещения повышается из-за того, что в неандертальской популяции малого эффективного размера накапливался генетический груз.

Митохондриальная ДНК денисовцев из Тибета

Прочитана митохондриальная ДНК денисовского человека из Тибета, статья с результатами этой работы [опубликована в журнале Science](#). Археологическое свидетельство того, что денисовцы жили не только на Алтае, но и в Тибете, получено с находкой нижней челюсти в пещере Байшия на Тибетском нагорье, для которой по анализу аминокислотных замен в коллагене была показана ее принадлежность денисовцу. Авторы нового исследования выделили митохондриальную ДНК денисовца — не из этой челюсти, но из отложений в той же самой пещере Байшия, где была найдена челюсть.

Фрагменты мтДНК древнего человека были выделены из четырех слоев отложений в пещере, их сравнили по SNP с мтДНК современного человека, неандертальца и денисовца. ДНК из отложений показала наибольшее (от 71% до 100%) сходство с денисовской мтДНК. Сопоставление результатов стратиграфического, хронологического и генетического исследований приводит к выводу, что в пещере Байшия на Тибетском нагорье денисовцы жили от 100 до 60 тысяч лет назад. Это показывает, что в верхнем палеолите денисовцы были широко расселены по Азии, по крайней мере, от Алтая до Тибета.

Денисовцы внесли вклад в популяционную историю Восточной Азии

В том же номере Science опубликована [еще одна статья, связанная с денисовцами](#). В этой работе исследуется не ДНК самих денисовцев, а их след в других древних геномах. Представлен геном индивида возрастом 34 тысячи лет, фрагмент черепа которого найден в долине Салхит на северо-востоке Монголии. По соотношению фрагментов X-хромосомы и аутосом определили, что фрагмент черепа принадлежал женщине.



Фрагмент черепа из Салхит (Image © Institute of Archaeology, Mongolian Academy of Sciences)

Анализ генома по доле приобретенных аллелей показал, что индивид из Салхита относился к современному человеку. Наибольшее сходство он проявил с геномом индивида из пещеры Тяньюань (Китай, 40 тыс. лет назад), а также с геномами индивидов с Янской стоянки (Якутия, 31 тыс. лет назад). Это указывает на существование генетических потоков между Восточной Азией и Сибирью в период после разделения современного человечества на восточноевразийскую и

западноевразийскую ветви. Кроме того у Салхит найдены общие аллели с европейским древним индивидом Гойе Q116-1 (Бельгия, 35 тыс. лет назад), это может быть объяснено потоком западноевропейских генов к предкам Салхит. В геноме Салхит и других древних евразийцев ученые нашли неандертальские и денисовские фрагменты. Денисовский вклад в геномы Салхит и Тяньюань говорит о том, что предки современных людей, живших в Восточной Азии около 40 тыс. лет назад, встречались и метисировались с денисовцами. О точном времени этого события пока сказать невозможно, но небольшая длина заимствованных фрагментов генома говорит, что это случилось по крайней мере за 10 тысяч лет до жизни этих людей.

А вот новость из истории нашего собственного вида.

Самые древние в Европе *Homo sapiens* найдены в Болгарии



Орудия из кости другие артефакты из пещеры Бачо Киро.

Исследование костных останков из пещеры Бачо Киро в Болгарии привело ученых к выводу, что они имеют дело со следами самого древнего пребывания *Homo sapiens* в Европе. Прямая датировка методом ускорительной масс-спектрометрии коллагена указала на возраст 45 820–43 650 лет. Специалисты полагают, что это была ранняя волна расселения современных людей по Европе, в ходе которой происходило их взаимодействие с неандертальцами. Результаты этой работы опубликованы в журналах [Nature](#) и [Nature Ecology & Evolution](#). Специалистам удалось провести прямую датировку зуба и фрагментов костей из пещеры Бачо Киро по анализу коллагена методом радиоуглеродного датирования методом ускорительной масс-спектрометрии, возраст составил от 46 760 до 43 650 лет.

Из зуба и шести фрагментов костей человека генетики извлекли и проанализировали митохондриальную ДНК. Генетики сравнили число нуклеотидных замен в митохондриальных геномах людей из Бачо Киро, современных популяций и древних индивидов с установленным возрастом. Используя это сравнение, они получили молекулярную датировку людей из Бачо Киро — от 44 830 до 42 616 лет назад, что находится в хорошем соответствии с датировкой, сделанной по масс-спектрометрии коллагена. Полученные результаты показывают, что в пещере Бачо Киро обитали самые древние на сегодняшний день современные люди верхнего палеолита в Европе. Ранее останки современного человека такого возраста были найдены в Азии — это человек из Усть-Ишима с датировкой около 45 тыс. лет назад.

И о том, как древние виды между собой коммуницировали.

Новый метод показал сложную сеть взаимодействий между видами *Homo*

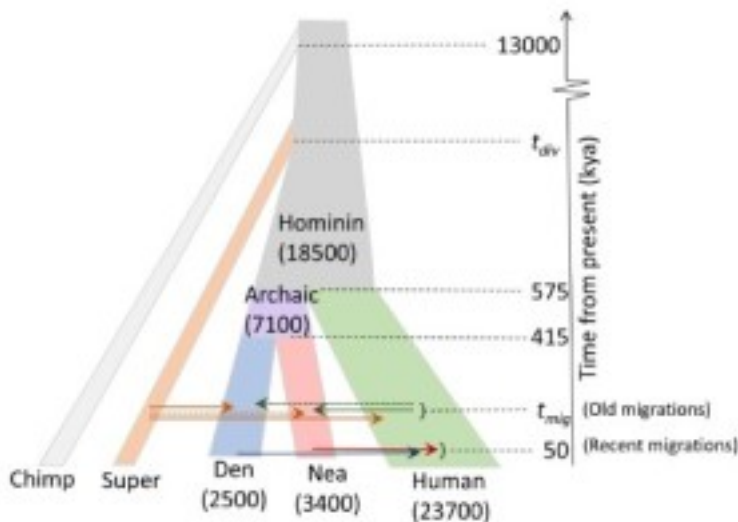


Схема генетических потоков между разными видами гоминин.

Авторы [статьи в журнале PLoS Genetics](#) представили новый метод для обнаружения в геномах генетических фрагментов, заимствованных от других видов гоминин. Новый метод основан на марковских цепях и построении модели, включающей данные о времени расхождения видов, эффективном размере популяции и миграционных событиях. Метод работает даже на минимальном количестве геномов и может выявить очень древние события смешения, причем даже с неустановленным видом гоминин.

Так, при анализе фрагментов ДНК неандертальцев в геноме современного человека обнаружены следы и обратного потока генов — от современного человека к неандертальцам. В геноме алтайского и хорватского неандертальцев фрагменты ДНК современного человека составили около 3%, этот поток генов от сапиенсов к неандертальцам имел место еще от 200 до 300 тысяч лет назад. Ученые допускают, что ранние сапиенсы в это время уже присутствовали в Евразии. Если так, то, вероятно, потомки этой первой волны вымерли и их генетический след сохранился только в геноме неандертальцев. В геноме денисовцев авторы обнаружили 1% последовательностей, полученных от супердревней популяции людей неизвестного вида. Это событие смешения также произошло от 200 до 300 тысяч лет назад.

Не слишком часто удастся прочитать древние геномы из Африки.

Древние геномы из Западной Африки уточнили детали ранней истории человечества

Получены новые данные по древним африканским геномам, исследование выполнено командой генетиков под руководством Дэвида Райха и [опубликовано в журнале Nature](#). Анализируя геномы из Камеруна, возрастом 8000 и 3000 лет, генетики по-новому взглянули на африканский период истории современного человека. Они выделяют в этом периоде четыре основных линии: 1) охотники-собиратели Южной Африки; 2) охотники-собиратели Центральной Африки; 3) остальные популяции современного человека; 4) популяции неизвестной природы, обозначенные как “ghost” (призрачные).

Ранее самой древней группой, отделившейся от общего ствола, считались южноафриканские охотники-собиратели (250-200 тыс. лет назад). Новые данные показали, что центральноафриканские охотники-собиратели отделились в то же время или даже раньше (300 – 200 тыс. лет назад). Что касается «призрачной», неизвестной пока африканской популяции, то стоит подчеркнуть, что это популяция современного человека («ghost modern»), безусловно, отличается от древней несапиентной африканской популяции неизвестной природы («ghost archaic»), которая также оставила след в Западной или Северной Африке, но намного раньше.

Совершенствуются методы поиска генетического наследия древних видов у современных людей.

Новым методом найдены неандертальские включения в африканских геномах

Предложен новый биоинформатический метод IBDmix для поиска последовательностей, заимствованных из генома древних видов, в геноме современного человека. Метод не требует наличия современного референсного генома. Алгоритм IBDmix основан на вычислении вероятности, что некий участок в современном геноме не имеет общего происхождения с участком генома древнего вида. Результаты [опубликованы в журнале Cell](#).

Авторы применили его к двум с половиной тысячам геномов из базы данных «1000 Genomes Project». Этим методом удалось найти неандертальские включения не только в геномах неафриканского происхождения, но и в африканских геномах (около 0,3%). Это объясняется двумя причинами: обратной миграцией из Евразии в Африку и потоком генов от неандертальцев к сапиенсам еще до выхода из Африки. В работе также перепроверено содержание неандертальских интрогрессий в геномах неафриканских популяций. Оказалось также, что неандертальский след в геномах современных популяций распределен более равномерно, чем считалось ранее. Новый метод показал, что в восточноазиатских популяциях неандертальских включений всего лишь на 8% больше, чем в европейских (а не на 20%, как было показано ранее).

Перейдем к эпохе неолита и последующим временам. Несколько исследований посвящено генетической истории населения Восточной Евразии, о котором до сих пор было известно гораздо меньше, чем о населении Западной Евразии.

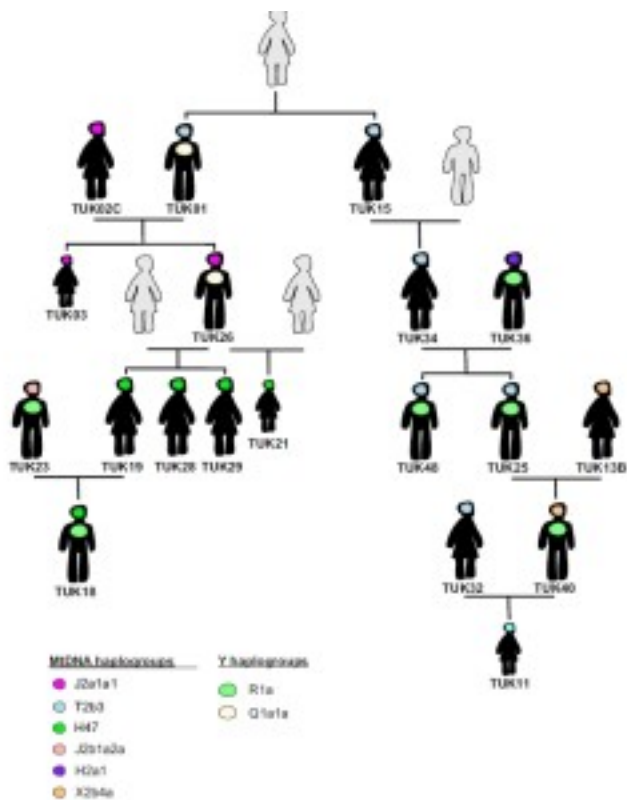
Популяционная история Восточной степи

Популяционная история восточноевразийских степей исследована по геномным данным 214 древних индивидов с территории Монголии и России. По анализу древних геномов исследовали генетическую структуру населения в разные периоды: появления кочевых племен скотоводов, империи хунну, государственных образований раннего средневековья, Монгольской империи. Статья с результатами этой работы [опубликована в журнале Cell](#). Изученные геномы охватывают период от 4600 до н.э. до 1400 н.э. Авторы показали, что в позднем бронзовом веке популяция была структурирована в три группы, различающиеся по происхождению.

Период империи хунну отличается генетическим разнообразием населения. В этот период на территории восточноевразийских степей происходило интенсивное смешение в том числе с группами западного происхождения. Население монгольской эры также было генетически разнообразно, хотя по степени разнообразия уступало населению периода хунну. В период Монгольской империи происходило смешение с восточноазиатскими группами, и складывалась генетическая структура современного населения Монголии. Характерно, что, в отличие от хунну, у них не было генетического компонента ANE. Индивиды Монгольской империи имели в среднем более высокую долю восточноевразийского компонента, чем в предыдущих периодах. Именно в этот период начинает формироваться генофонд современного населения Монголии.

Оказалось, что несмотря на скотоводческое хозяйство и многочисленные свидетельства употребления молока, среди населения среднего/позднего бронзового и раннего железного века Восточной степи не распространялась мутация толерантности к лактозе, ее частота составляла всего 5% и не увеличивалась со временем. Вероятно, пишут авторы, все дело в особенностях кишечной микробиоты этой этнической группы.

Древние геномы о предках и потомках хунну

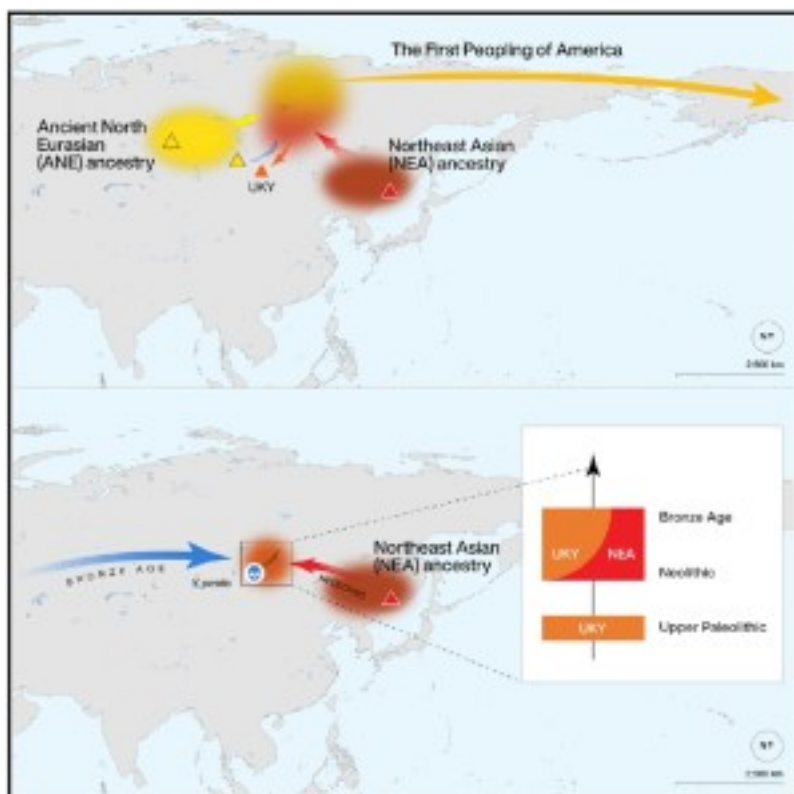


Реконструкция семейной группы из пяти поколений.

Генетический анализ индивидов из захоронения периода хунну на территории Монголии позволил узнать нечто новое о социальном устройстве общества этих кочевых племен, а также предположить их вероятных предков и потомков. Статья с результатами этой работы [опубликована в журнале Human Genetics](#). Исследовали ядерные и митохондриальные геномы 52 человек из крупного захоронения Tamir Ulaan Khoshuu (TUK) в Центральной Монголии, его датировка – от I века до н.э. до I века н.э. Авторам удалось реконструировать несколько семейных групп в захоронении. Число погребенных мужчин и женщин оказалось одинаковым, что может говорить о социальном равноправии женщин у хунну.

Анализ обнаружил смешение восточноазиатских и западноевразийских линий в Y-хромосомном и митохондриальном генофондах. Исходя из этого, генетики связывают происхождение хунну со скифами Сибири. В дальнейшем, после того, как китайская династия Хань победила северных хунну, они мигрировали на запад, где их потомки достигли бассейна Каспия. Генетические данные подтверждают предположение, что гунны, вторгшиеся в Восточную Европу, являются потомками хунну. По-видимому, родственные связи с хунну объединяли разные племена евразийских степных кочевников, среди которых были мадьяры и авары.

Генетическое прошлое Байкала – от палеолита до бронзового века



Итоговая схема популяционной динамики в Сибири от верхнего палеолита до бронзового века.

В исследовании, результаты которого [опубликованы в журнале Cell](#), представлены данные по 19 секвенированным древним геномам с озера Байкал и окружающих областей, охватывающих эпоху от верхнего палеолита до раннего бронзового века. Анализ показал, что за это время в регионе происходило множество генетических изменений. Однако при этом не было полного замещения популяций, и генофонд «древних северных евразийцев» не исчез, а просуществовал до бронзового века. В позднем неолите/бронзовом веке в населении байкальского региона обнаружен генетический след из западноевразийских степей. Уточняются генетические связи верхнепалеолитической популяции с Байкала и других верхнепалеолитических популяций Сибири с предками коренного населения Америки.

В байкальских образцах ученые провели поиск генетических следов возбудителя чумы *Yersinia pestis*. ДНК этой бактерии была найдена у двух индивидов позднего неолита/ бронзового века, и они оказались наиболее близки к геномам *Y. pestis* из региона Балтики, ассоциированных с культурой шнуровой керамики. Результат интригующий, не только из-за огромного расстояния, отделяющего Байкал от Балтики, но и потому, что эти байкальские индивиды не имели степного генетического вклада, который был характерен для шнуровиков.

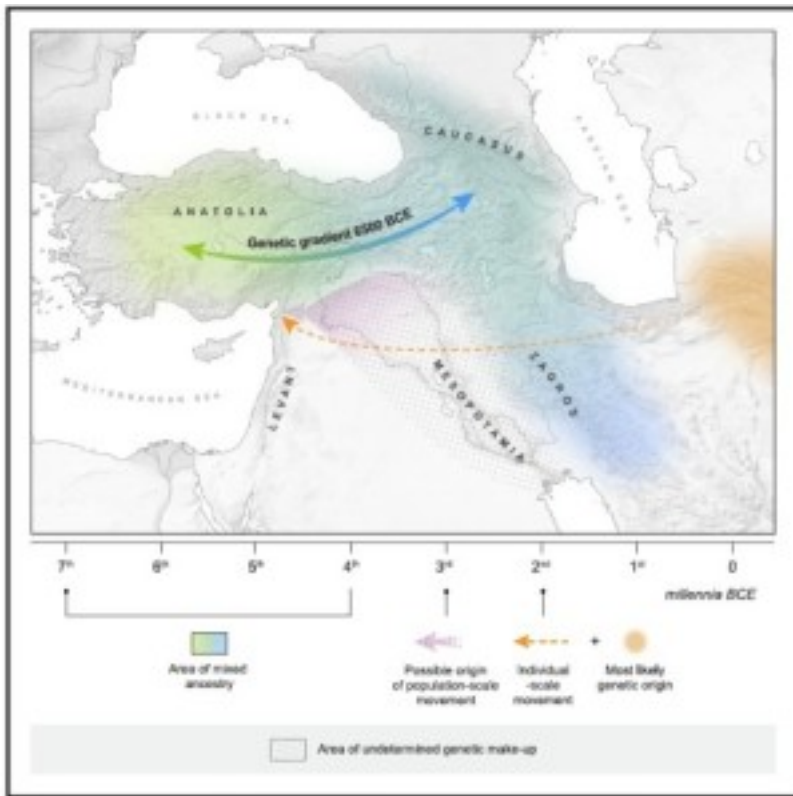
Два палеогенетических исследования переносят нас на Ближний Восток.

Три генетических смешения в истории Ближнего Востока

Команда палеогенетиков под руководством Криса Тайлера-Смита из Института Сэнгера (Wellcome Sanger Institute) исследовала 19 древних геномов с территории Ливана от железного века до римского периода и проанализировала их с другими палеогеномными данными, охватив период 4000 лет. Эта статья опубликована в журнале [American Journal of Human Genetics](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0002929720301555) <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0002929720301555>.

Результаты свидетельствуют об относительной генетической непрерывности в популяциях региона с бронзового века до современности. Генетическое смешение за это время происходило трижды: в железном веке, в эллинистический период (в империи Александра Македонского) и при турках-османах. Каждое событие смешения добавляло от 3% до 11% к генофонду локальной популяции. Получается, что многочисленные исторические события в период от железного века до римского периода оказали минимальное влияние на генофонд Ближнего Востока. Значительные изменения в области культуры не сопровождались столь же значительными генетическими изменениями.

Древние геномы связали Анатолию, Северный Левант и Южный Кавказ



Реконструкция генетических связей популяций Анатолии, Южного Кавказа и Северного Леванта.

Одновременно со статьей Тайлера-Смита вышла еще одна статья с палеогенетическим исследованием Ближнего Востока, [опубликованная в журнале Cell](#), работа проведена под руководством специалистов из Института наук об истории человека Общества Макса Планка в Йене. В работе изучены геномы 110 индивидов из Анатолии, Северного Леванта и Южного Кавказа. Геномы датируются от позднего неолита до позднего бронзового века, в совокупности охватывают около 4000 лет популяционной истории Ближнего Востока.

В этом исследовании выявлена генетическая клина, тянущаяся в западно-восточном направлении, от Западной Анатолии к равнинам Южного Кавказа с переходом на горную область Загроса. Эта клина сформировалась в процессе смешения, который начался около 6500 лет до н.э. Из этого исследователи делают вывод, что между генофондами Анатолии и Кавказа существовала долговременная генетическая связь. В разных частях этой клины в популяциях различается доля анатолийского компонента, она уменьшается с запада на восток. Показаны интенсивные потоки генов в Северный Левант в раннем бронзовом веке и в то же время относительная генетическая непрерывность в Анатолии вплоть до позднего бронзового века.

Но и в генетическом прошлом Европы остались периоды, которые требуют новых исследований.

История викингов от палеогенетиков

Масштабное генетическое исследование эпохи викингов [опубликовано в журнале Nature](#). В этой работе изучено рекордное число древних геномов – от 442 индивидов, собранных с обширной территории, от Скандинавии до Польши, России и Украины. Охвачен период от бронзового века (2400 до н.э.) до средних веков (1600 н.э.), включающий эпоху викингов.



Захоронение викингов в погребальной ладье в Салме, Эстония. Источник: <http://hobby-detecting.ru/nahodka-korabl-vikingov-s-ekipazhem-v-salme-estoniya-realnaya-nahodka-foto/>

Исследование позволило генетически охарактеризовать население Скандинавии эпохи викингов и описать его связи с другими регионами. Показано, что викинги не были полным продолжением населения Скандинавии железного века, поскольку впитали в себя генетические потоки из разных частей Европы и даже из Азии. В работе выявлены генетические потоки в Скандинавию с юга Европы и с востока. Скандинавское население было генетически структурировано в зависимости от географии, максимальное генетическое разнообразие отмечено на южном побережье и на островах. Миграции викингов отражены в генетических потоках: из Дании в Англию, из Швеции в балтийский регион, из Норвегии в Ирландию, Исландию и Гренландию. Исследование показало, что в экспедициях викингов принимали участие близкие родственники. В геномах викингов найдены признаки положительного отбора в некоторых аллелях: связанных с толерантностью к лактозе и с иммунным ответом. О разнообразии фенотипов говорит найденный генетический вариант, обеспечивающий темно-коричневый цвет волос.

Натуральная оспа была распространена в Северной Европе в эпоху викингов

[В журнале Science представлены](#) результаты работы палеогенетиков из команды Эске Виллерслева с анализом 13 секвенированных древних геномов вируса натуральной оспы (*Variola virus*). Исследовали ДНК из костей и зубов 1867 человек, живущих в Евразии и Америке от 31 тысячи до 150 лет назад. Последовательности вируса натуральной оспы они обнаружили у 13 человек, жителей Северной Европы. 11 из них по времени жизни относились к «эпохе викингов» (от 600 до 1050 н.э.).



из статьи Mühlemann et al. , 2020.

Полученные в работе данные показывают, что натуральная оспа была распространена в Северной Европе в эпоху викингов (от 600 до 1050 н.э.); таким образом, ее возникновение отодвигается примерно на тысячу лет вглубь веков по сравнению с прежними представлениями. В совокупности с историческими свидетельствами эпидемий натуральной оспы в Южной и Западной Европе это показывает, что болезнь, начиная с конца VI века, встречалась по всей Европе. Это опровергает прежние гипотезы, которые относили появление натуральной оспы в Европе к более поздним временам и связывали его с возвращением из походов крестоносцев; с мавританским захватом Испании, с норманнским вторжением в Англию. Именно конец эпохи викингов представляется наиболее вероятным временем панъевропейского распространения натуральной оспы.

Генетические корни древних венгров прослеживаются на Южном Урале



Находки из кургана 9 захоронения Уелги, Восточный Урал (фото С.Г.Боталов)

В статье венгерских и российских специалистов [опубликованной в журнале Scientific Reports](#), генетически изучены 36 останков из нескольких уральских захоронений и проведено их сравнение с геномами IX-X веков со Среднедунайской низменности. Исследование продемонстрировало генетическую связь венгерских завоевателей – мадьяр, с популяциями к западу и к востоку от Уральских гор. Эти данные были получены по Y-хромосомным, митохондриальным и аутосомным данным.

Исходя из полученных в работе результатов, авторы приходят к выводу, что возможным источником происхождения венгерских завоевателей – мадьяр, могла быть популяция, родственная популяции к востоку от Уральских гор. Таким образом, генетические данные согласуются с археологическими, лингвистическими и историческими.

Генетики снова возвращаются к вопросу, как в процессе расселения человека по Евразии происходил отбор полезных для выживания признаков.

Мутация толерантности к лактозе достигла высокой частоты в Европе всего за 3000 лет



Распространение аллеля толерантности к лактозе в Европе.

Исследование геномов жертв крупнейшей битвы бронзового века, [опубликованное в статье в журнале Current Biology](#), позволило уточнить, когда и как распространялась мутация толерантности к лактозе. Считалось, что в Европу она попала с массовой миграцией кочевников-скотоводов из причерноморско-каспийских степей около 5 тысяч лет назад. Однако исследователи не нашли высокой частоты аллеля толерантности к лактозе в геномах степных кочевников бронзового века из причерноморско-каспийских степей, тем самым они не подтвердили гипотезу о ведущей роли степной миграции в распространении полезной адаптации в Европу. Что касается динамики мутации толерантности к лактозе, ее частота стала расти лишь в позднем бронзовом веке и под действием сильного положительного отбора достигла высоких значений в период от 4000 до 1500 лет назад.

Продолжалось изучение генетического разнообразия человечества не только в прошлом, но и в настоящем времени.

Исследованы структурные вариации генома в 54 популяциях мира

Специалисты из Института Сенгера (Wellcome Sanger Institute) в Великобритании опубликовали каталог структурных вариаций генома по данным 911 человек из 54 популяций мира, статья с результатами этой работы [опубликована в журнале Cell](#). Для этой работы секвенировали 911 геномов из коллекции Human Genome Diversity Project (HGDP), в которой хранятся клеточные линии от 1000 с лишним человек из более чем 50 популяций мира. Авторы исследования сосредоточились на структурных вариациях (делеции, инсерции, инверсии), которые затрагивают 50 и более пар оснований.

В общей сложности в работе было описано 126 018 структурных вариаций генома, 78% которых не были известны ранее. Среди них обнаружили как редкие варианты, так и достигающие высокой частоты в определенных популяциях. В распределении структурных вариаций прослеживается популяционная структура: выделяются континентальные кластеры вариаций, а также группы внутри континентов. В наибольшей степени популяционная структура проявилась в делециях. Найдены вариации, специфичные для отдельных популяций, которые находятся под действием локального отбора. Среди структурных вариаций обнаружены новые последовательности, не содержащиеся в референсном геноме. Некоторые структурные вариации, имеющие функциональное значение, в том числе влияющие на здоровье, были заимствованы современным человеком от неандертальцев и денисовцев.

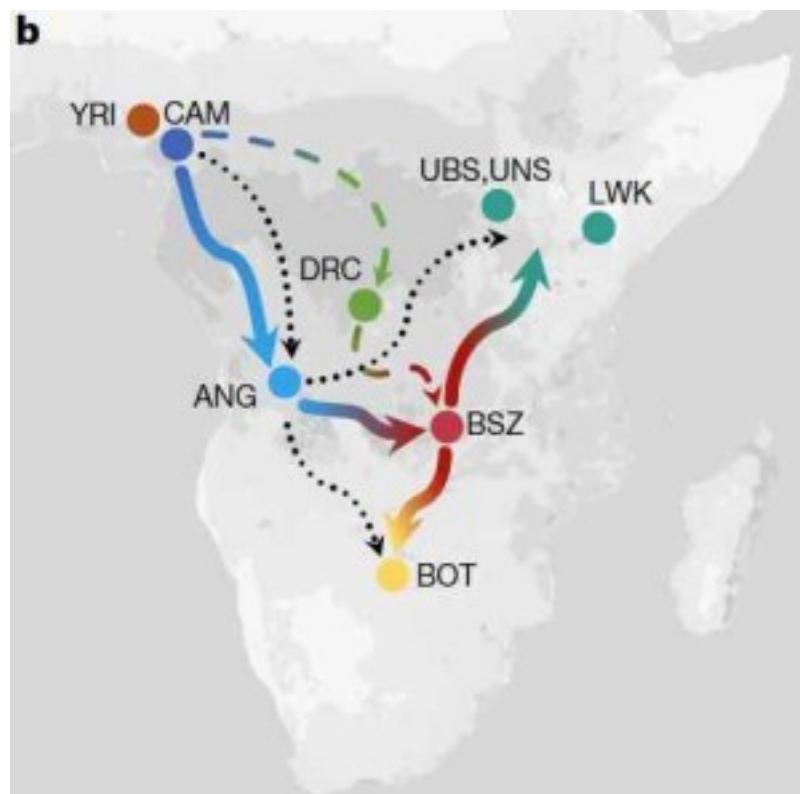
Миграционные волны и смешения сформировали неоднородный генетический ландшафт США

Проведено масштабное популяционно генетическое исследование населения Соединенных штатов Америки. Геномные данные 32 с половиной тысяч человек, участников проекта Genographic, использовали для выявления генетического разнообразия, происхождения и картирования разных популяций. Исследование [опубликовано в журнале American Journal of Human Genetics](#).

В исследованной когорте жителей США выделили 25 генетических кластеров европейского, испано/латинского, африканского и азиатского происхождения. Для каждой группы кластеров описаны различия и обнаружены определенные закономерности проживания в разных регионах. Показано разнообразие населения испано/латинского происхождения, генетический барьер в пределах афроамериканского населения, высокий уровень гомозиготности в группах азиатского происхождения и

географическое распределение американцев европейского происхождения из разных стран.

О геномном разнообразии Африки



Предложенная схема миграций народов языков банту.

Большой шаг в исследовании геномного разнообразия Африки сделали участники международного консорциума (Human Heredity and Health in Africa, H3Africa), опубликовавшие [статью в журнале Nature](#). Они представили данные секвенирования геномов 426 человек из 13 стран Западной, Восточной, Центральной и Южной Африки, принадлежащих к 50 этнолингвистическим группам, включая те, которые раньше никогда не обследовались генетически.

В геномах африканцев исследователи отследили следы смешения предковых популяций. В работе уточнены генетические потоки между африканскими популяциями; в целом, полученные результаты значительно изменили представления о миграциях в пределах континента. Описаны патологические аллели в важных для медицины генах, которые считаются редкими. Информация об этих генетических вариантах в разных популяциях Африки очень важна для улучшения здравоохранения.

Разработана более точная система предсказания цвета глаз и волос по ДНК в популяциях Северной Евразии

Российские генетики и антропологи оптимизировали систему для предсказания фенотипа (цвета глаз и волос) по ДНК в популяциях Северной Евразии, статья с результатами работы [опубликована в журнале BMC Genomics](#). Система SNP маркеров для предикции цвета глаз и волос — HirisPlex-S, была разработана на популяциях Западной Европы, и за пределами этого региона ее до сих пор не тестировали. Ученые собрали коллекцию генотипов и фенотипов, обследовав 300 человек из разных регионов Северной Евразии. На собранной выборке они показали, что в популяциях Северной Евразии точность работы системы HirisPlex-S несколько ниже, чем в Западной Европе.

Проведя экзомное секвенирование, дополнительно включившее интроны 53 генов, вовлеченных в контроль пигментации, ученые нашли семь SNP, которые с высокой точностью предсказывали цвет глаз в изученной выборке, из них пять SNP не были описаны ранее. Для цвета волос они нашли 11 информативных SNP, из них восемь новых. По-видимому, в популяциях Северной Евразии с пигментацией глаз и волос связан несколько иной спектр аллелей, чем в населении Западной Европы. Очевидно, точность предсказания фенотипа по ДНК для популяций Северной Евразии повышается, когда к стандартной панели добавляются эти новые маркеры.

И, наконец, не обойти тему обрушившейся на человечество пандемии. Оказывается, можно проследить связь между нашим актуальным настоящим и далеким эволюционным прошлым человечества.

Генетические факторы риска тяжелого COVID-19 мы получили от неандертальцев



Credit: samards | 123rf.com

Мировой лидер в области палеогеномики Сванте Паабо предположил, что генетические варианты на 3-й хромосоме, связанные с более тяжелым протеканием COVID-19, современный человек получил в ходе метисации с неандертальцами. Эта статья опубликована в журнале Nature <https://www.nature.com/articles/s41586-020-2818-3>. Ученые проанализировали геномный локус на 3-й хромосоме, который, как было показано, ассоциирован с тяжестью COVID-19. Они показали, что гаплотип такой длины может быть следствием положительного отбора, очень низкой скорости рекомбинации или же заимствования из генома другого вида. Положительный отбор отпадает, поскольку этот гаплотип в гетерозиготном состоянии в 1,7 раза повышает риск дыхательной недостаточности. По скорости рекомбинаций этот регион не отличается от других. Методом исключения авторы приходят к третьему предположению: этот гаплотип заимствован современным человеком от древних видов людей.

Оказалось, что инсерция rs11385942, повышающая риск тяжелого COVID-19, имеется в геноме неандертальца из хорватской пещеры Виндия; у него же были найдены 12 из 14 SNP, сцепленных с данной инсерцией. Четыре таких варианта обнаружены у алтайского неандертальца и у неандертальца из Чагырской пещеры. Таким образом, Сванте Паабо и его соавтор предполагают, что заимствованные из неандертальского генома варианты могут вносить существенный вклад в тяжесть COVID-19 в определенных популяциях. Механизм этого предполагаемого влияния пока непонятен, как и то, специфично ли оно для SARS-CoV-2 или касается и других патогенов.

Всех читателей с Новым годом! И здоровья!