Три источника генофонда европейцев

Надежда Маркина, Олег Балановский

Реконструкция первых этапов генетической истории Европы

Сравнив геномы древних и современных жителей Западной Евразии, исследователи выяснили, какие древние популяции слились в генофонде европейцев. Это западноевропейские охотники-собиратели, древние популяции Северной Евразии и пришедшие с Ближнего Востока первые европейские земледельцы.

Земледелие в Европу около 7 тысяч лет назад пришло с Ближнего Востока, этот факт сегодня уже не вызывает сомнений у специалистов. Но остается предметом дискуссий вопрос о том, было это результатом передачи культурных традиций или же результатом миграций населения. Анализ ДНК показывает, что генетически первые европейские земледельцы довольно сильно отличались от европейских охотников-собирателей и находились гораздо ближе к современному населению Ближнего Востока. Так что, скорее всего, земледелие распространялось не просто как культурная традиция, но вместе с генами. Так или иначе, в генетической истории европейцев оставалось много неясных вопросов, на многие из которых отвечают результаты большого международного исследования, опубликованные в сентябре 2014 года в Nature.

Работа по реконструкции генетической истории европейцев проведена огромным консорциумом, в который входили сотрудники 88 научных организаций. Возглавляли ее Институт археологических наук Университета Тюбингена (Institute for Archaeological Sciences, University of Tubingen) в Германии (ведущий автор статьи Johannes Krause (Йоханнес Краузе), Факультет генетики Гарвардской медицинской школы (Department of Genetics, Harvard Medical School) в Бостоне и Broad Institute of MIT and Harvard в Кембридже (первый автор статьи Иосиф Лазаридис (Iosif Lazaridis). В консорциум входили и российские исследователи из Института общей генетики РАН, Медико-генетического научного центра РАМН, Белгородского государственного университета, Института цитологии и генетики СО РАН и Института молекулярной и клеточной биологии СО РАН в Новосибирске, Института биохимии и генетики РАН в Уфе, Северо-восточного федерального университета в Якутске.

Древние охотники-собиратели и земледельцы

Исследователи секвенировали девять древних геномов из трех популяций:

- скелета женщины возрастом 7 тыс. лет, найденной близ Штуттгарта, Германия (образец Штуттгарт), который относят к первым европейским земледельцам, культуре линейно-ленточной керамики;
- скелета мужчины возрастом 8 тыс. лет назад, найденный в горах Лошбор в Люксембурге (образец Лошбор), принадлежащий к охотникам-собирателям;
- семи скелетов возрастом 8 тыс. лет из захоронения охотников-собирателей в городе Мотала, Швеция (образцы Мотала12).

Карта изученных западно-евразийских популяций…

В работе использовали и некоторые другие древние геномы, секвенированные ранее, например, образец MA-1 со стоянки Мальта близ озера Байкал и образец Ла Бранья из Иберии.

Хотя главные результаты основаны на изучении аутосомных маркеров, у всех образцов генетики проанализировали также гаплогруппы митохондриальной ДНК, а у принадлежащих мужчинам – гаплогруппы Y-хросомомы. Выяснилось, что «земледелец» Штуттгарт обладал T2 гаплогруппой мтДНК, типичной для неолитических европейцев, а «охотники-собиратели» Лошбор и все Мотала — гаплогруппами U5 или U2, типичными для митохондриального генофонда

мезолитических охотников-собирателей Европы. Что касается Y-хромосомы, то Лошбор и пять Мотала, мужского пола, обладали гаплогруппой I, так что, по-видимому, именно она преобладала в Y-хромосомном генофонде мезолитических охотников-собирателей Европы.

Степень гетерозиготности «земледельца» Штуттгарта соответствовала верхнему пределу гетерозиготности, встречающейся у современных европейцев, а у «охотника-собирателя» Лошбора она оказалась ниже, чем у всех существующих европейских популяций. Из этого ученые сделали вывод, что предки Лошбора прошли через узкое «бутылочное горлышко» (резкое снижение генетического разнообразия внутри популяции), что естественно для охотников-собирателей. Геном «земледельца» (Штуттгарт) отличался от геномов охотников-собирателей большим числом копий гена амилазы слюны (AMY1), что связывают с высоким содержанием крахмала в рационе – признак перехода к сельскому хозяйству.

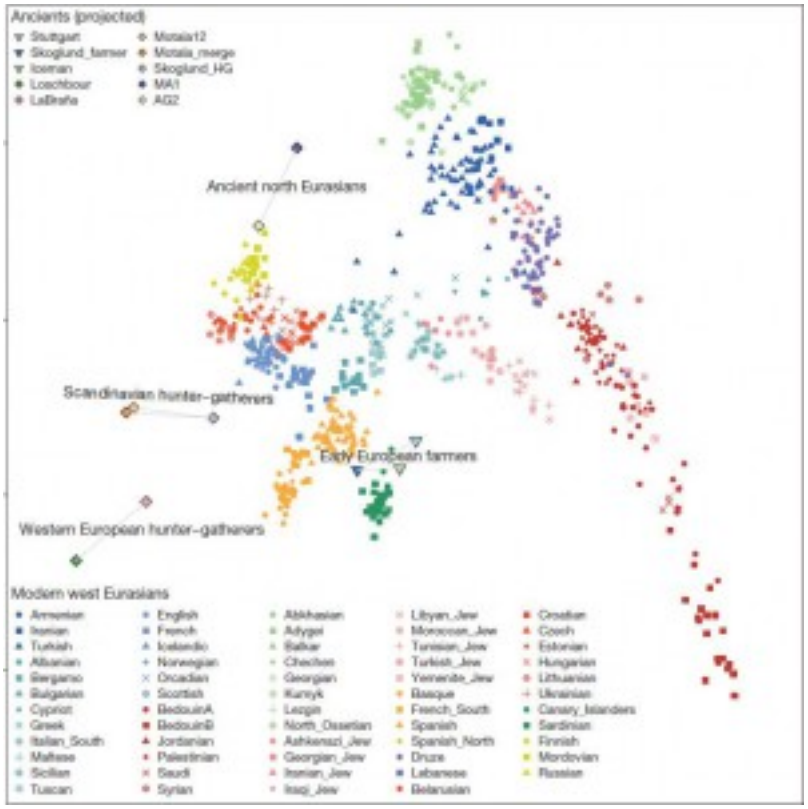
Удалось установить некоторые черты внешности древних европейцев. Лошбор и Штуттгарт с вероятностью >99% были темноволосыми. Лошбор, Ла Бранья и Мотала12 с вероятностью >75% имели голубые или иные светлые глаза, а Штуттгарт с вероятностью >99% — карие глаза. Представитель первых земледельцев, так же, как и современные европейцы, обладал аллелем светлой кожи в гене SLC24A5 в гомозиготном состоянии, в отличие от охотников-собирателей. В то же время, у Мотала12 присутствовала, по крайней мере, одна копия этого аллеля, а значит, он был в наличии у европейцев до появления земледелия.

Кто вложился в генофонд Европы

Древнюю ДНК исследователи сравнили с ДНК более, чем двух тысяч ныне живущих людей из 203 популяций. Для анализа использовали генотипирование по более чем 500 тысячам однонуклеотидных полиморфизмов (SNP) с помощью микрочипа HumanOrigins array. Для выделения кластеров популяций использовали программу ADMIXTURE и метод анализа главных компонент.

В итоге все геномы сгруппировались в четыре кластера:

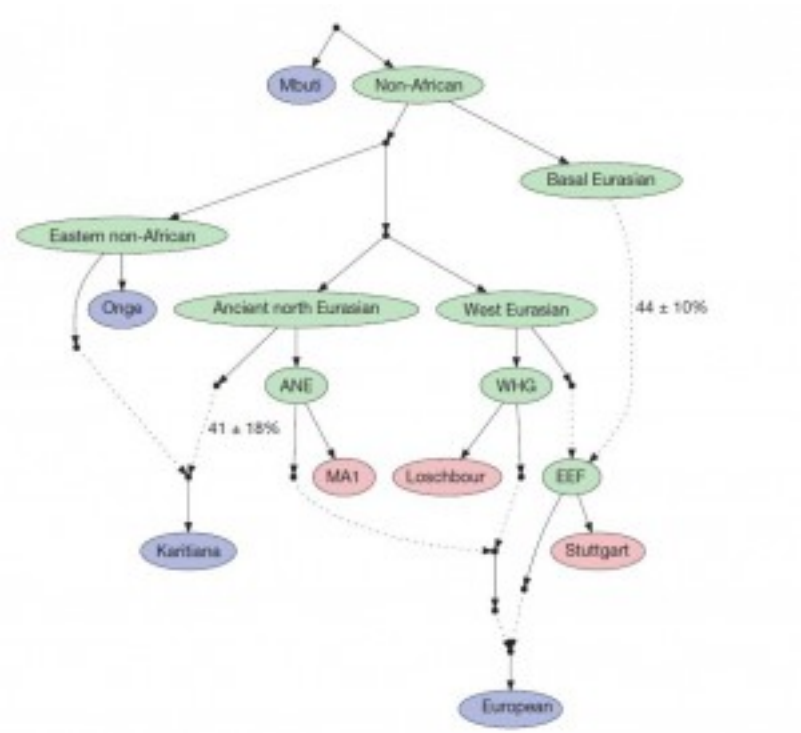
- Западноевропейские охотники-собиратели (WHG), к которым относятся европейские охотники-собиратели из Испании, Люксембурга и Швеции, в том числе Лошбор и Ла Бранья, а также скандинавские охотники-собиратели, в том числе Мотала и охотники-собиратели возрастом 5 тыс. лет культуры ямочной керамики.
- Охотники-собиратели верхнего палеолита из Сибири, в том числе индивидуум со стоянки Мальта (MA-1), предположительно входящие в мета-популяцию древних северных евразийцев (ANE – Ancient North Eurasians).
- Земледельцы Ближнего Востока (сюда вошли геномы современного населения и, предположительно, сюда же относились геномы древних жителей Ближнего Востока).
- Посередине между этими тремя находятся современные европейцы, составляющие четвертый кластер, в который также вошли ранние европейские земледельцы (EEF); к нему относятся Штуттгарт, тирольский «ледяной человек» возрастом 5300 лет и шведские земледельцы возрастом 5 тыс. лет.



Результаты анализа главных компонент. Каждая точка соответствует одному образцу современной или древней ДНК…

Разбираясь с формированием генофонда Европы, исследователи использовали метод анализа f-статистик. Они рассмотрели две гипотезы. В соответствии с первой, его источниками послужили две популяции, в соответствии со второй — три популяции. В построенную модель укладывалась только гипотеза трех популяций – их составляют древние северные евразийцы (ANE), западноевропейские охотники-собиратели (WHG) и ранние европейские земледельцы (EEF). Гены ранних европейских земледельцев у современных европейцев составляют от 30% в балтийском регионе до 90% в средиземноморском. Гены древних северных евразийцев предположительно присутствуют почти у всех современных европейцев (составляя максимум 20%).

На дереве выросла неожиданная ветка



Филогенетическое дерево популяций западной Евразии…

Исследователи применили и третий метод и построили дерево родства популяций, причем, в отличия от традиционных методов, в этом методе построения деревьев ветвям разрешено не только разделяться, но сливаться, что лучше соответствует причудливым реалиям демографической истории человечества. Большая часть дерева стала отражением уже существующих знаний. Так, от вышедшего из Африки человечества отделилась ветвь восточных евразийцев, которые внесли свой генетический вклад в формирование коренного населения Америки (индейцы каритиана). В него же внесли вклад и древние северные евразийцы, популяция которых широко расселилась с запада на восток. Западные евразийцы внесли вклад как в генофонд западноевропейских охотников-собирателей (Лошбор), так и ранних европейских земледельцев (Штуттгарт).

На смоделированном дереве возникла и совершенно новая, неизвестная до сих пор ветвь — это «базальная линия евразийцев» (basal Eurasian). Эта популяция выделилась уже после выхода из Африки, но до разделения на западных евразийцев (европеоидов) и восточных евразийцев (монголоидов) – возможно, в период раннего заселения Ближнего Востока. Что и говорить, популяция загадочная, и ей сложно найти соответствия в известной картине древних групп человечества, но ее существование в прошлом упрямо вылезало из статистических анализов авторов. В соответствии с реконструированной историей потомки этой реконструированной (пока что виртуальной) популяции составили почти половину (44 +/-10%) генофонда ранних европейских земледельцев. Остальной вклад внесли западные евразийцы.

В окончательную модель происхождения европейского генофонда хорошо вписывается большинство современных европейских популяций за двумя исключениями. Первое исключение составляют сицилийцы, жители средиземноморского острова Мальта (не путать с верхнепалеолитическим образцом со стоянки Мальта из Сибири) и евреи ашкенази, которые имеют большую долю ближневосточных предков, чем остальные. Второе исключение – финны, мордва и северо-западные русские, в генофонде которых велик вклад восточноазиатских генов.

Авторы статьи адресуют несколько важных вопросов будущим исследованиям древней ДНК. Например, стоит выяснить, где и когда ближневосточные земледельцы смешивались с европейскими охотниками-собирателями, в результате чего произошли

ранние европейские земледельцы; каким путем вносили свой генетический вклад северные евразийцы. Они также надеются на изучение древней ДНК с Ближнего Востока, чтобы проследить происхождение ветви «базальных евразийцев», и эта реконструированная древняя популяция приобрела свою историю. Можно ожидать, что некоторым из этих вопросов будет посвящена будущая статья того же коллектива авторов.

Источник: Ancient human genomes suggest three ancestral populations for present-day Europeans
http://dx.doi.org/10.1038/nature13673 (авторы и аффилиация указаны в конце статьи)

Nature, 18 Sept 2014, Vol.513, No. 7518