

«Тирольский ледяной человек» был смуглым и лысым

[Опубликовано на PCR.news](#)

Прочитан с высоким покрытием геном знаменитой альпийской мумии Этци. Это изменило прежние представления о его происхождении и внешности. Оказалось, что более 90% генома Этци составляет компонент неолитических земледельцев Анатолии. Кожа Этци была темной и до мумификации, хотя раньше предполагали светлую; также геномные данные указали на облысение по мужскому типу, предрасположенность к ожирению и диабету.

«Тирольский ледяной человек», которому дали имя Этци, жил в 3350–3120 годах до н.э., погиб в бою на склоне горы Симилаун в Альпах (или, возможно, был там погребен современниками); это старейшая мумия человека в Европе. Казалось бы, Этци уже изучен вдоль и поперек, не только археологами и антропологами, но и генетиками. В 2012 году удалось прочесть его геном с покрытием 7,6х, что для древней ДНК считается вполне хорошим результатом. В ходе комплексных исследований ученые реконструировали его внешность, образ жизни, причину смерти, питание и хронические заболевания. Однако новое исследование, проведенное под руководством палеогенетиков из Института эволюционной антропологии Макса Планка в Германии при участии специалистов из Китая, Австрии, Швейцарии и Италии, изменило некоторые сделанные ранее выводы.

Авторы статьи, опубликованной в журнале *Cell Genomics*, прочитали геном Этци с покрытием 15,3х, то есть вдвое большим, чем раньше. ДНК извлекли из того же образца левой подвздошной кости, что и в работе 2012 года. Для шотган-секвенирования использовали платформу Illumina HiSeq. Итоговый геном имел в десять раз меньше контаминации современной ДНК ($0,5\% \pm 0,06\%$), чем полученный в предыдущей работе ($7,5\% \pm 0,25\%$).

На графике анализа главных компонент геном Этци расположился вблизи группы европейских земледельцев раннего неолита, ассоциированных с культурой линейно-ленточной керамики, и неолитических земледельцев из Анатолии, которые мигрировали в Европу около 7000 лет до н.э. Этци оказался ближе к ним, чем его современники, также жившие в Европе в 4-м тысячелетии до н.э. (средний-поздний неолит и медный век).

Для вычисления точных пропорций предковых компонентов в геноме Этци применили моделирование методом qpAdm. Модель показала, что более 90% генома Этци происходит от неолитических земледельцев Анатолии; ни в каких других европейских геномах того времени, за исключением одного образца с юга Альп, этот вклад не был таким большим. Как правило, у европейцев среднего-позднего неолита в геномах он снижается за счет смешения с популяциями охотников. В геноме Этци вклад охотников-собирателей примечательно мал — менее 10%.

Дальнейший анализ показал, что у Этци отсутствует предковый компонент степных кочевников ямной культуры, которые внесли значительный вклад в генофонд европейцев в ходе массовой миграции, начавшейся 2900 лет до н.э. По результатам предыдущего секвенирования у Этци было обнаружено 7,5% «степного» вклада, но, как предполагают авторы статьи, это могло быть результатом контаминации образца современной ДНК. Поскольку Этци жил до начала массовой степной миграции в Центральную и Южную Европу, отсутствие у него этого генетического компонента вполне логично.

Секвенирование генома с высоким покрытием дает возможность оценить эффективный размер популяции, к которой принадлежали индивиды. Для Этци, так же как и для европейского земледельца культуры ленточной керамики из Германии, жившего 7000 лет назад, анализ указал на высокую численность популяции. В то же время для охотника-собирателя с территории Люксембурга (8000 лет назад) она оказалась гораздо ниже. (Геномы земледельца и охотника изучали [в работе 2014 года](#).) Степень гетерозиготности в геноме Этци выше, чем у охотника-собирателя, но ниже, чем у земледельца. Это говорит о том, что популяция Этци была относительно изолирована, проживание в Альпах тому способствовало. Изоляция объясняет и то, что она меньше смешивалась с охотниками-собирателями, чем другие группы европейских земледельцев.

Удалось более точно изучить аллели, связанные с фенотипическими признаками. Ученые проанализировали 147 таких аллелей и пересмотрели некоторые представления о внешности и здоровье Этци. Новые данные указали на пониженную курчавость и темный цвет волос, а также облысение по мужскому типу. Подтвердились ранее полученные данные о коричневом цвете глаз и группе крови А.

Цвет кожи — сложный полигенный признак, и чтобы определить его более точно, ученые проанализировали 170 SNP по базе Биобанка Великобритании, и получили данные для 154 биаллельных сайтов в геноме Этци. Взвешенная генетическая оценка пигментации кожи (с учетом веса каждого аллеля) для Этци оказалась выше, чем для современных жителей Сардинии, имеющих самую темную кожу среди европейцев, но ниже, чем для более древних земледельца и охотника-собирателя, которым посвящена статья 2014 года.

«Геномный анализ выявил фенотипические черты, такие как высокую степень пигментации кожи, темный цвет глаз и

облысение по мужскому типу, — говорит Йоханнес Краузе, соруководитель исследования, представляющий Институт эволюционной антропологии Макса Планка. — Это отличается от предыдущей реконструкции внешности Этци, которая определила у него светлую кожу. При этом сама мумия темного цвета и не имеет волос». Что случилось с волосами Этци, до сих пор было непонятно, так как мумия очень хорошо сохранилась, а темный цвет кожи объясняли эффектом мумификации. Но, по-видимому, живой Этци был больше похож на свою мумию, чем считали ранее.

Авторы подчеркивают, что в этой работе они имели удачную возможность проверить геномный прогноз таких сложных полигенных признаков, как цвет кожи и облысение, сопоставив их с внешним видом мумии.

Пять SNP говорят об адаптации Этци к земледельческому образу жизни. Они указывают на относительно медленный метаболизм с низким уровнем в крови жирных кислот животного происхождения и высоким уровнем жирных кислот растительного происхождения. Другие SNP были ассоциированы с метаболическими нарушениями, ведущими к ожирению и к диабету 2-го типа.

Источники

Ke Wang et al. High-coverage genome of the Tyrolean Iceman reveals unusually high Anatolian farmer ancestry. *Cell Genomics* 3. 202. DOI: [10.1016/j.xgen.2023.100377](https://doi.org/10.1016/j.xgen.2023.100377)

Цитата по [пресс-релизу](#)