

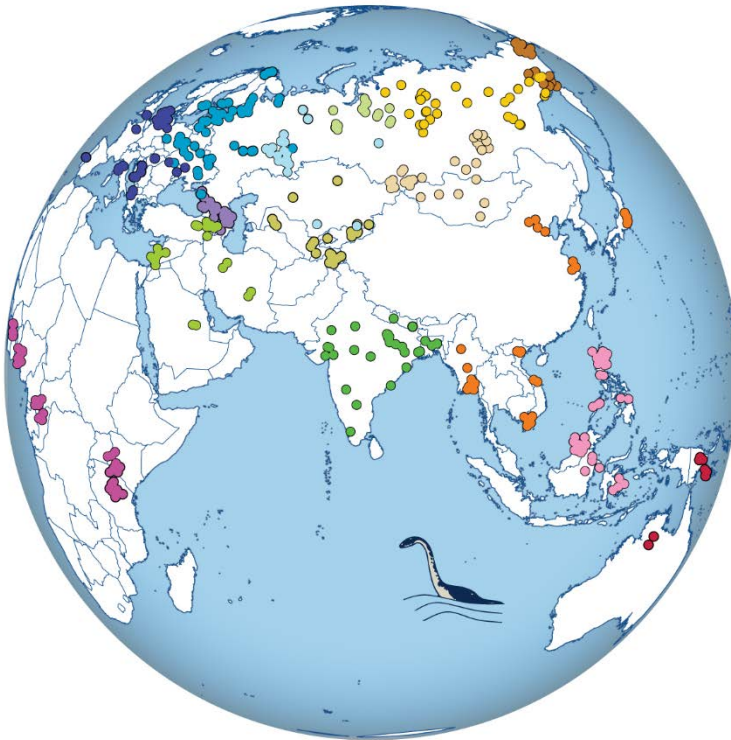
Человечество выходило из Африки дважды?

Прочитав с высокой степенью надежности 379 геномов из 125 популяций со всего мира, исследователи уточнили картину современного генетического разнообразия и пути древних миграций, которые к нему привели. В частности, в геномах папуасов Новой Гвинеи они нашли небольшой вклад ранней миграционной волны из Африки, которая не оставила следов в геномах материковой Евразии. Авторы также уточнили время расхождения разных популяций и нашли новые мишени для отбора.

В том же номере Nature, что и «полногеномная» статья коллектива Дэвида Райха, опубликована статья <http://nature.com/articles/doi:10.1038/nature19792> коллектива под руководством специалистов эстонского биоцентра в Тарту, также представляющая анализ полных геномов многих популяций по всему миру. В данном случае это 379 геномов из 125 популяций, так же, как и у Райха, секвенированные с высоким покрытием, что обеспечивает надежность результатов. Полученная в итоге база полногеномных данных включает в том числе новые секвенированные геномы из Сибири, островов Юго-Восточной Азии и Папуа Новая Гвинея. В статье участвуют и российские генетики из Москвы, Новосибирска, Уфы, Краснодара, Якутска, Магадана.

Анализ новых геномов позволил авторам обновить знания о глобальных генетических потоках на короткие и длинные расстояния, о смешении с древними геномами в истории популяций, оценить характер гетерозиготности и изменения в эффективном размере популяций на разных континентах, пересчитать время разделения между популяциями. Они также выявили гены, которые в разных популяциях находятся под действием положительного или балансирующего отбора.

Всего в статье проанализированы 483 полных генома, из них 379 секвенированы авторами статьи и 125 были опубликованы ранее. Авторы придерживались стратегии увеличения числа генетически изученных популяций, поэтому объемы выборок из большинства популяций они сократили до геномов трех человек.



Карта распределения образцов изученных полных геномов. Разными цветами обозначены разные региональные группы популяций: Африка (сиреневый), Европа (голубой), Западная Азия (салатовый), Кавказ (фиолетовый), Центральная Азия (бежевый), Южная Азия (зеленый), Восточная Азия (оранжевый), Сибирь (светло-бежевый), острова Юго-Восточной Азии (розовый), Сахул (красный).

Генетическое разнообразие популяций

Авторы использовали метод ADMIXTURE, выявляющий структуру предковых компонентов при формировании популяций. Она представлена на рисунке. В его верхней части разными цветами указаны генетические компоненты разных регионов, а на спектрах внизу можно видеть, как эти региональные компоненты сочетаются в разных популяциях.

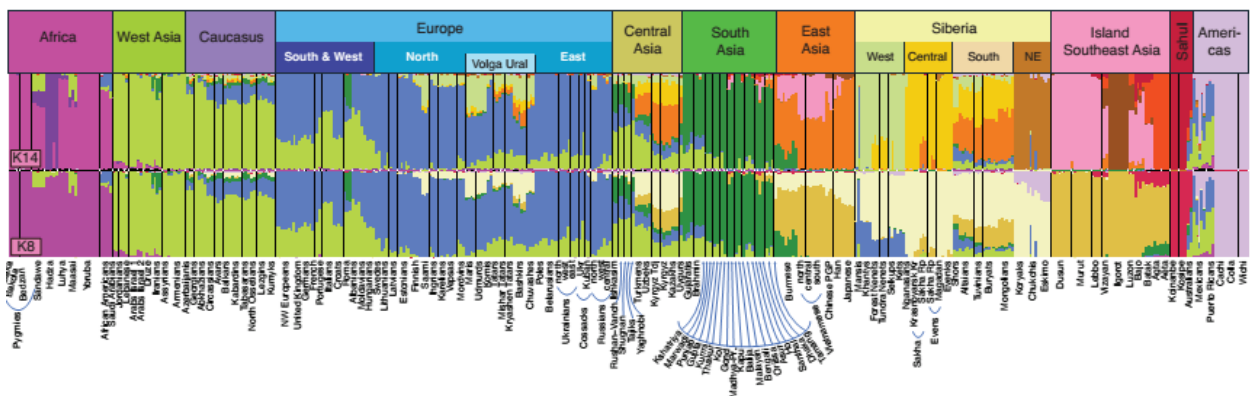


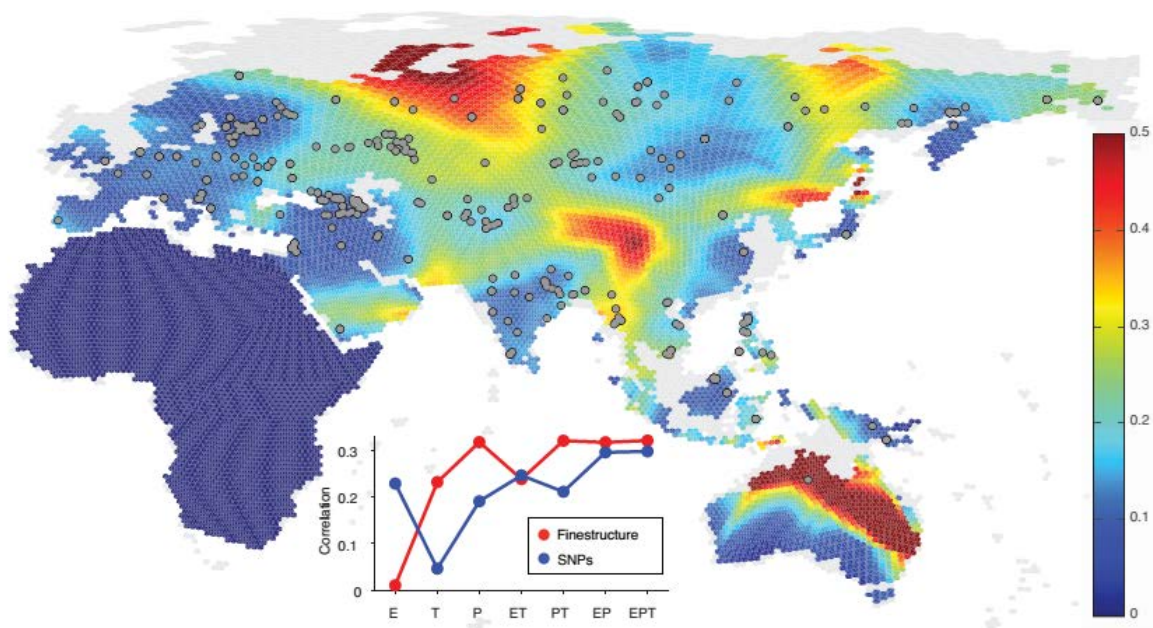
График анализа ADMIXTURE при заданном числе предковых популяций $k=8$ и $k=14$. Вверху указаны разными цветами региональные генетические компоненты, а внизу – их доля в разных популяциях.

Как пишут авторы, Западная Евразия характеризуется двумя доминирующими генетическими кластерами, а в гораздо менее населенной Сибири выделяются три кластера. Высокое генетическое разнообразие демонстрирует популяционная структура островов Юго-Восточной Азии. Как подчеркивают исследователи, в истории двух последних регионов малый эффективный размер популяций усиливал генетический дрейф и локальную дифференциацию популяций, что способствовало разнообразию. Авторы отмечают, что генетически выявленная кластеризация в большинстве случаев совпадала с «самоидентификацией популяций», то есть с их этнической принадлежностью.

В глобальном масштабе авторы использовали программу fineSTRUCTURE для сравнения гаплотипов в разных популяциях. На основе сходства гаплотипов они нашли, что 106 генетически различных популяций формируют 12 больших региональных кластеров.

Роль географии

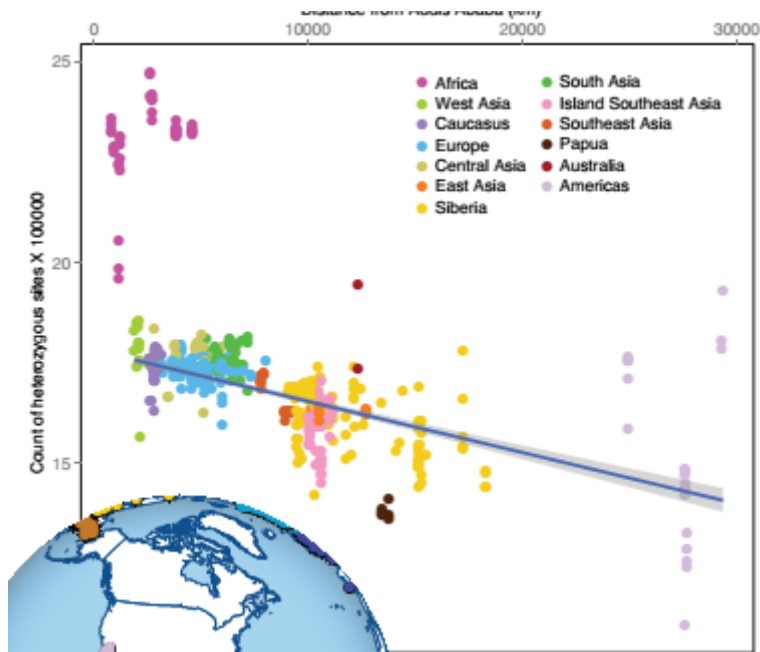
Плотное географическое покрытие позволило авторам оценить значение географических барьеров при формировании генетических потоков. Они исследовали, как генетическое разнообразие изменяется в пространстве, путем сравнения частоты аллелей в популяциях с разным расположением на карте. На рисунке величина генетических различий между географически близкими популяциями представлена в соответствии с цветовой шкалой (наибольшие различия соответствуют теплым цветам, наименьшие – холодным). Тем самым выявлено положение основных барьеров для потока генов. На врезе показана корреляция величины генетического градиента и комбинации различных географических факторов.



Генетические различия между географически близкими популяциями (барьеры в генофонде) в соответствии с цветовой шкалой (наибольшие различия соответствуют теплым цветам, наименьшие – холодным). На врезе показана корреляция генетического градиента и комбинации различных географических факторов: высота над уровнем моря (E), температура (T), осадки (P); красная линия – анализ *fineSTRUCTURE*, синяя линия – частота аллелей по *SNP*.

Основная ось генетического разнообразия проходит с востока на запад: генетический барьер (на рисунке окрашенный в яркие цвета) проходит по Уральским горам, переходит в степной пояс, соединяющий Центральную Азию с Южной Сибирью и выходит на Тибетское плато, продолжаясь к югу к Индийскому океану, разделяя Южную и Юго-Восточную Азию. Чтобы связать картину генетического разнообразия с географическими условиями, авторы подсчитали эффекты высоты над уровнем моря, температуры и осадков. Анализ показал, что сильнее всего с градиентом генетического разнообразия и частотой аллелей коррелируют осадки и высота над уровнем моря.

На следующем рисунке авторы отображали число гетерозиготных аллелей на геном как функцию расстояния от Восточной Африки. Видно, что оно закономерно снижается с удалением от Восточной Африки. Этот результат согласуется с моделью серийных событий эффектов основателя в течение заселения Евразии. Иными словами, по мере распространения человечества по Евразии после выхода из Африки при освоении популяцией новых территорий из-за так называемого «эффекта основателя» снижалась гетерозиготность, и эти события серийно повторялись.



Зависимость числа гетерозиготных аллелей от расстояния популяции от Восточной Африки.

Гены под отбором

Расселяясь по Евразии, человек сталкивался с самыми разными условиями внешней среды, так что разные гены оказывались под отбором, что привело к региональным адаптациям в популяциях. Авторы выявили несколько новых генов, ставших мишенями отбора, в их числе гены, связанные с пигментацией, терморегуляцией, иммунной системой.

Папуасы Новой Гвинеи хранят следы ранней миграции из Африки?

Анализ геномов из Сахула (так называют древний материк, который во время понижения уровня Мирового океана в период последнего оледенения объединял Австралию и Новую Гвинею) привел авторов к самым неожиданным выводам.

Анализ fineSTRUCTURE показал, что у папуасов, а также у негритосов Филиппин по сравнению с другими неафриканскими популяциями отмечаются более короткие последовательности африканского происхождения. Они говорят о более древнем отделении популяций Сахула от африканцев, поскольку с течением времени длинные фрагменты разбиваются рекомбинациями. Авторы оценили время отделения всех евразийских популяций от африканских с помощью анализа MSMC. Для всех материковых популяций время разделения с йоруба (представляющими африканские популяции) составило 75 тыс. лет назад. А вот папуасы Новой Гвинеи составили исключение из этой картины, показав более древнее время разделения с йоруба - около 90 тыс. лет назад. Время же разделения папуасов и евразийских популяций составило 40 тыс. лет назад, что немногим раньше, чем время разделения западноевразийских и восточноазиатских популяций – 30 тыс. лет назад.

Этот результат встраивается в модель хОоА, которая предполагает помимо основного выхода из Африки (ОоА) около 80 тыс. лет назад наличие более раннего выхода (хОоА) около 120 тыс. лет назад. Этот ранний выход практически не оставил следа в геномах материковых евразийцев, но у папуасов Новой Гвинеи след от этой ранней миграции составляет около 2%. В пользу вывода о наличии ранней миграции свидетельствуют некоторые археологические находки последнего времени, а также обнаружение следа современного человека у алтайских неандертальцев, что говорит о гибридизации с ними около 100 тыс. лет назад. Это могло произойти только если какая-то популяция современного человека уже оказалась к этому времени в Евразии.

На рисунке представлена обновленная схема выхода человека из Африки и генетических потоков, связывающих древние и современные популяции. Модель предполагает наличие ранней волны выхода из Африки (хОоА), которая оставила небольшой генетический след в популяциях Сахула. Большой же предковый вклад в популяции Сахула внесла основная миграционная волна из Африки (ОоА), разделившаяся, кроме того, на линию базальных евразийцев, западноевразийских охотников-собирателей (WHG), древних северных евразийцев (ANE) и восточных евразийцев. На разных участках этой волны происходила гибридизация современного человека с неандертальцами. Гибридизация с денисовцами (генетический след которой выявляется в популяциях Сахула) затронула основную и/или раннюю волну миграции из Африки (уточнение – под вопросом).

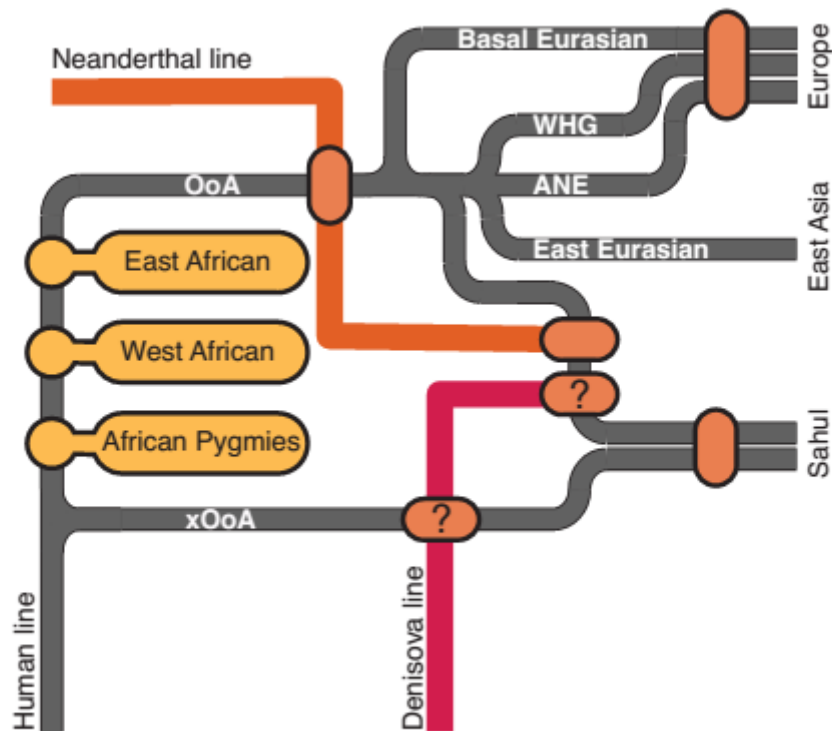


Схема генетических потоков по модели двух волн миграций из Африки.

Данные по полногеномному секвенированию, полученные в данной работе, находятся в свободном доступе на сайте Эстонского биоцентра www.ebc.ee/free_data

Источник:

Geographical barriers, environmental challenges, and complex migration events during the peopling of Eurasia

Luca Pagani, Daniel John Lawson,, Richard Villems*, Eske Willerslev*, Toomas Kivisild* & Mait Metspalu*

Полный список соавторов статьи и аффилиации – по ссылке

<http://nature.com/articles/doi:10.1038/nature19792>