



Пилипенко А.С.

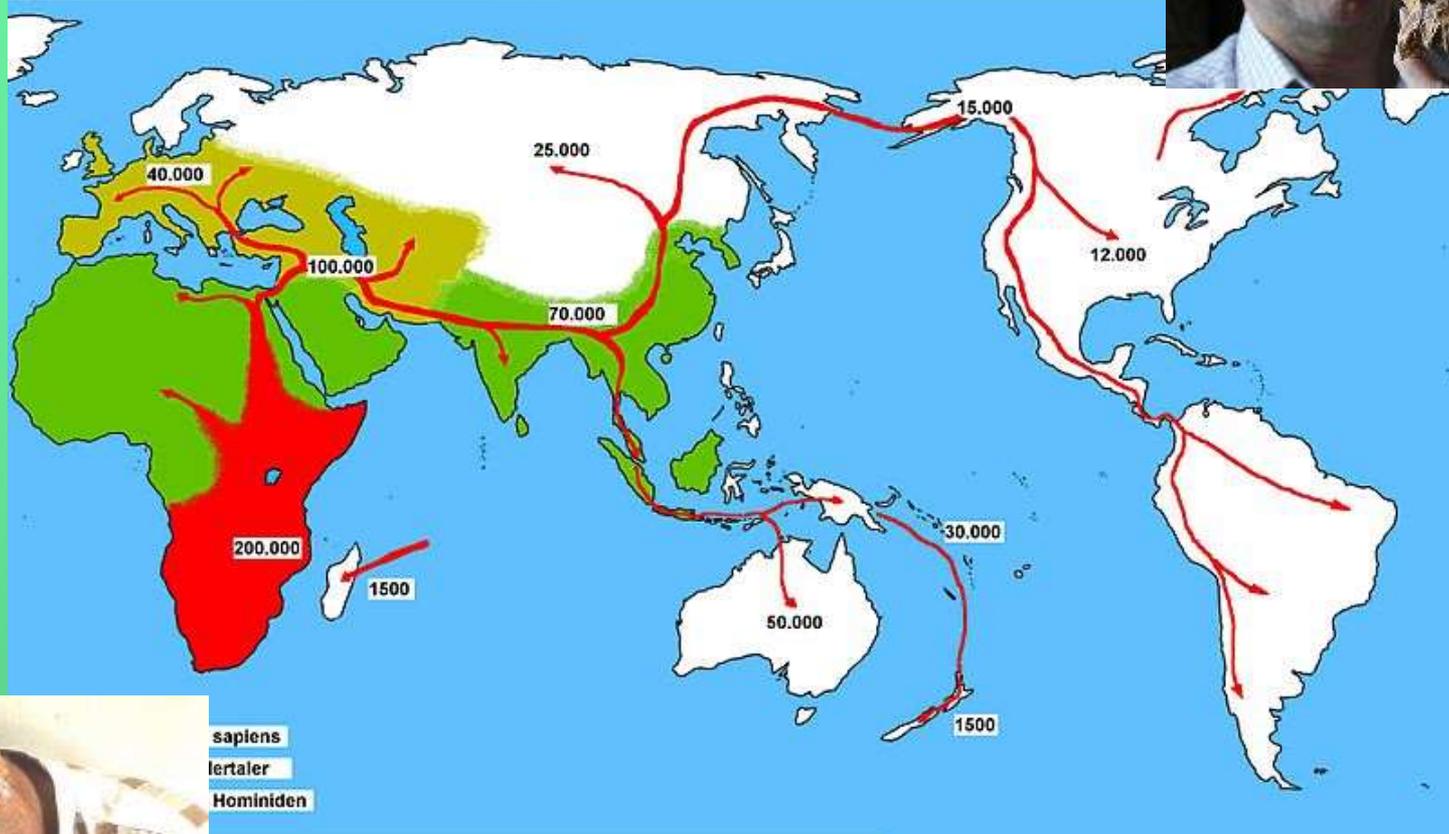
*ИЦиГ СО РАН
ИАЭТ СО РАН
НГУ*

Генетическая история Homo sapiens

Новосибирск, НГУ - 2017

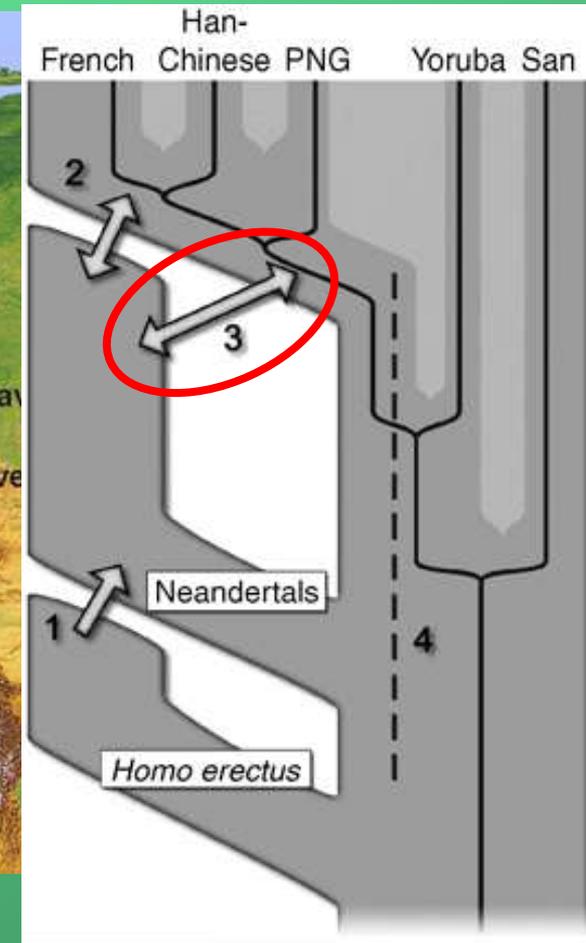
Происхождение Homo sapiens

1. Гипотеза недавнего африканского происхождения:
вид *H. sapiens* сформировался на территории Африки менее 200 тысяч лет назад. Затем его представители мигрировали из Африки и заселили другие континенты, вытесняя другие виды Гоминид без гибридизации с ними.



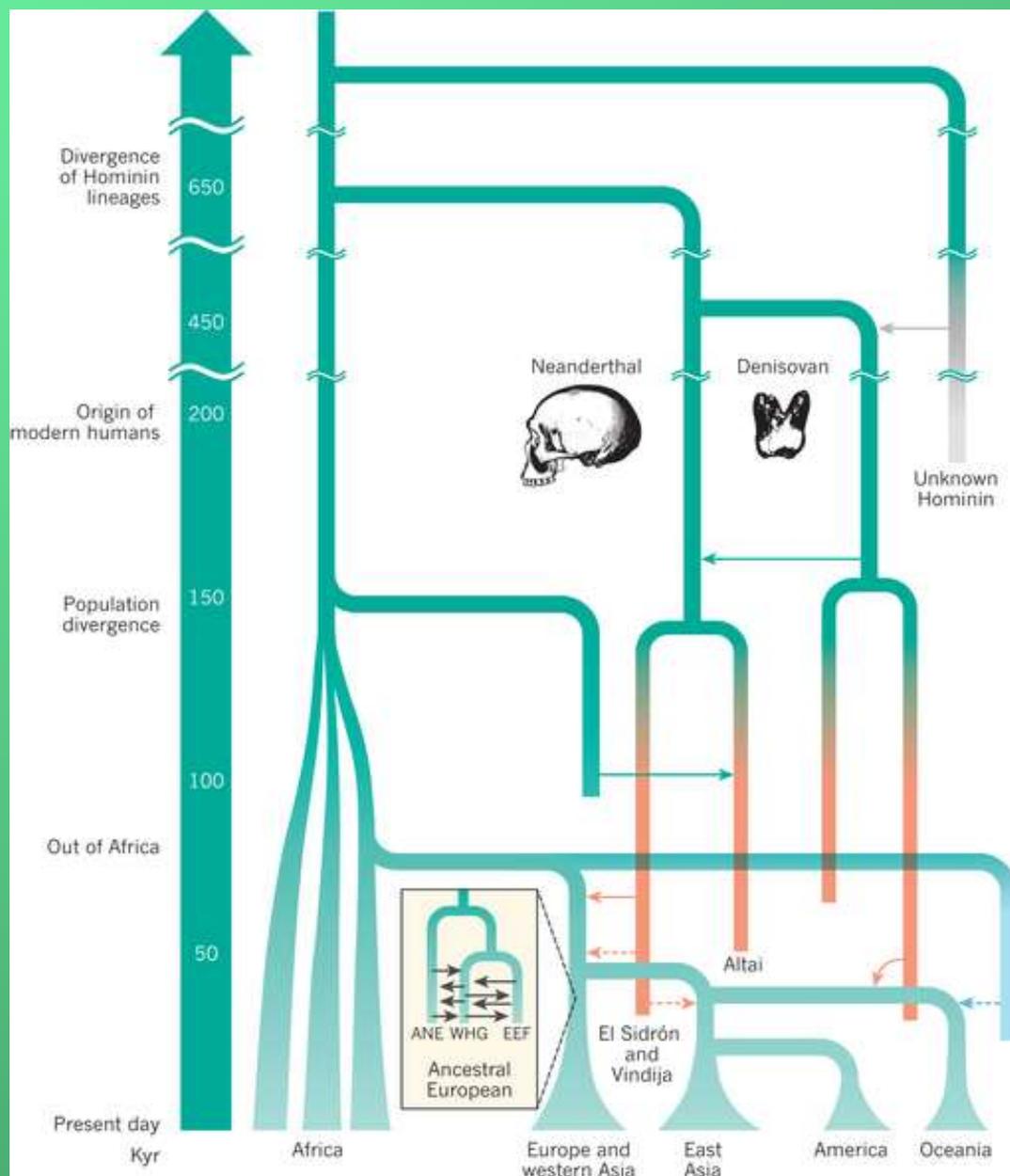
2. Гипотеза мультирегионального происхождения:
Локальная параллельная эволюция Гоминид на территории различных континентов (поздние формы *H. erectus* и другие) привела к формированию различных территориальных групп анатомически современного человека.

Гибридизация анатомически современных людей и неандертальцев



Выявлен вклад неандертальцев в генофонд современного человека за пределами Африки в размере 1-3% генома. Гибридизация неандертальца и современного человека происходила до дивергенции основных групп населения Евразии.

Современная модель:
Определяющий вклад в формирование современного населения планеты внесли «недавние» мигранты из Африки, при участии как минимум двух видов поздних представителей рода Homo (неандертальцев и денисовцев).



Реконструкция генетической истории популяций человека может осуществляться с помощью:

Анализ генофонда современных популяций



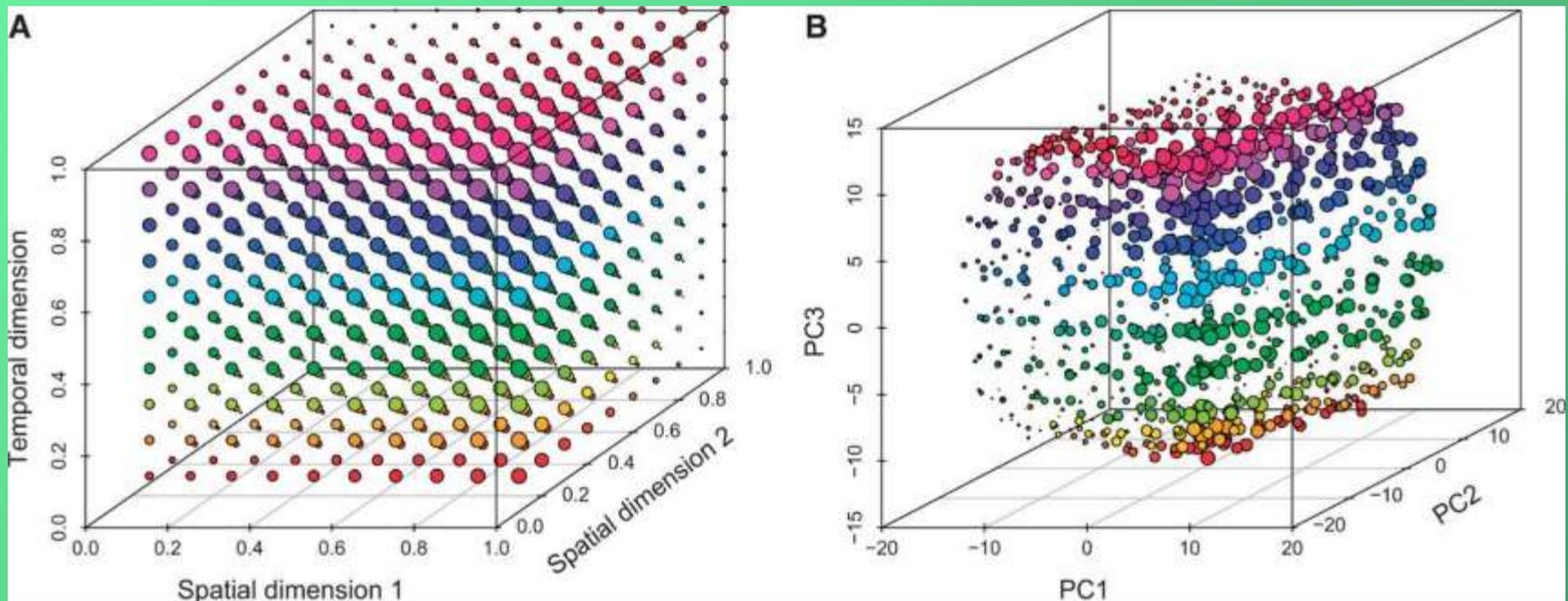
**Анализ генофонда древних популяций
(методы палеогенетики)**



Реконструкция популяционно-генетических событий в прошлом на основе данных об их конечном результате – современном состоянии генофонда

Верификация и существенное уточнение реконструкций, выполненных на основе данных по современным популяциям

Анализ репрезентативного диахронного материала



Возможность непосредственного исследования динамики генетического состава популяций методами палеогенетики.

Маркеры для реконструкции генетической истории популяций человека

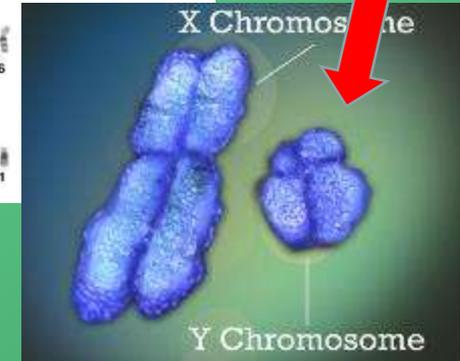
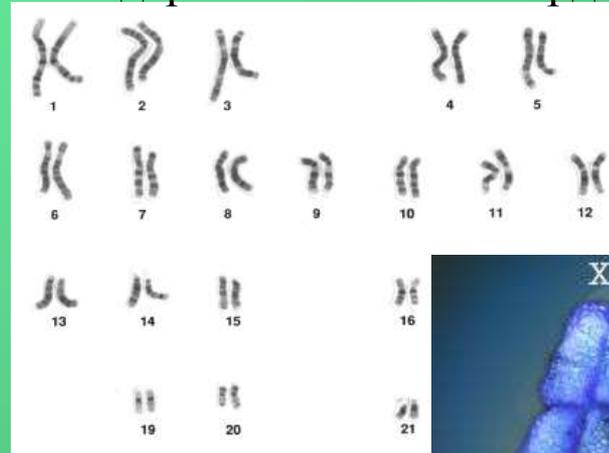
Модель живой клетки

ядро

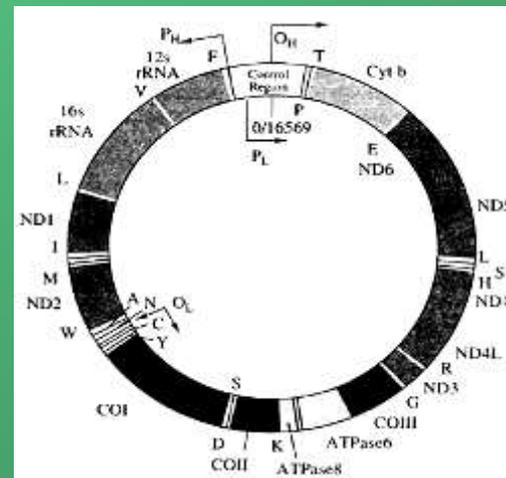


митохондрии

Ядерный геном ~ 3 млрд. п.н.



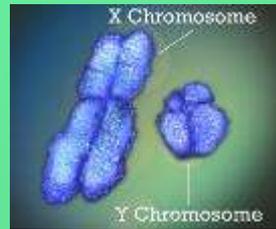
Митохондриальный геном- 16 569 п.н.



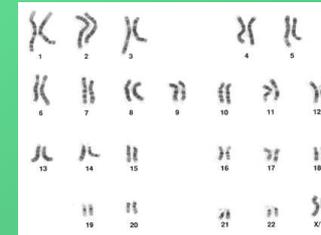
Маркеры для реконструкции генетической истории популяций человека

Маркеры с однородительским наследованием

- история мужской и женской частей популяции



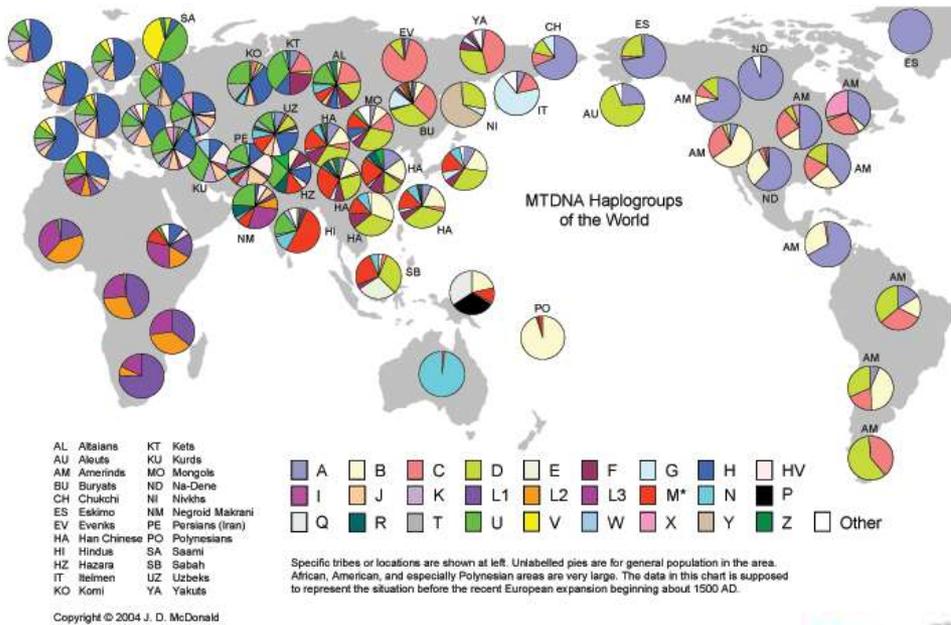
Ядерный геном (аутосомный)
- Универсальный маркер для реконструкции истории популяций.



	мтДНК, Y-хромосома	Полногеномный анализ
Эффективность реконструкции истории популяций	Особенно эффективны для реконструкции аспектов истории, связанных с полом	Реконструкция разнообразных аспектов истории популяций.
Численность выборки	Необходима высокая численность выборки, зависимость объективности реконструкций от численности исследованных образцов.	Высокая эффективность даже при анализе небольшого числа индивидов (от 1 индивида)
Стоимость анализа	Умеренная	Высокая
Сложность анализа (эксперимент + статистика)	Умеренная	Высокая
Зависимость от сохранности ДНК (в древних образцах)	Умеренная	Высокая (выполняется для образцов высокой сохранности)

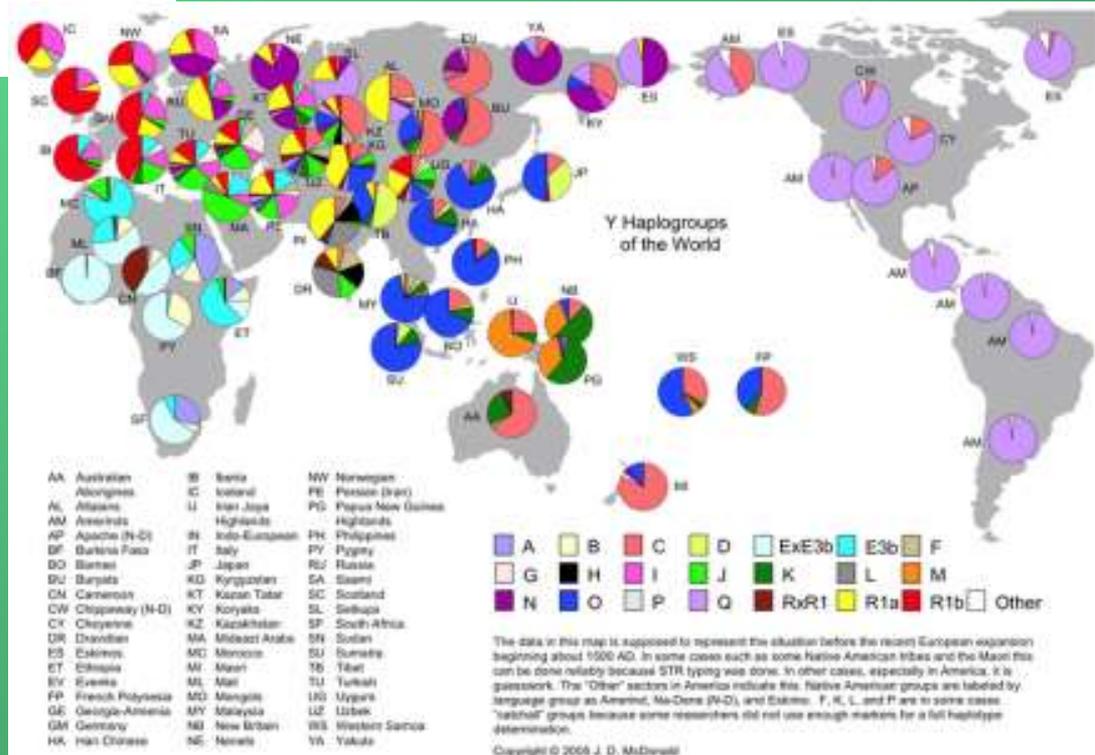
В идеале необходимо объединение подходов!

Разнообразие генофондов мтДНК и Y-хромосомы в современных популяциях человека

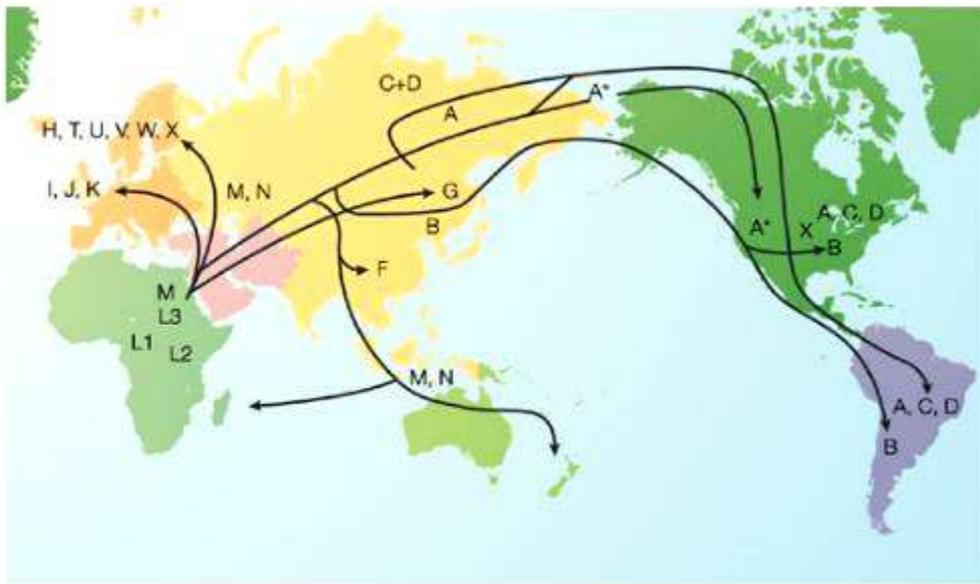


Наиболее дивергированные варианты мтДНК и Y-хромосомы характерны для генофондов некоторых африканских популяций.

Африканские варианты – предковые для всех остальных.

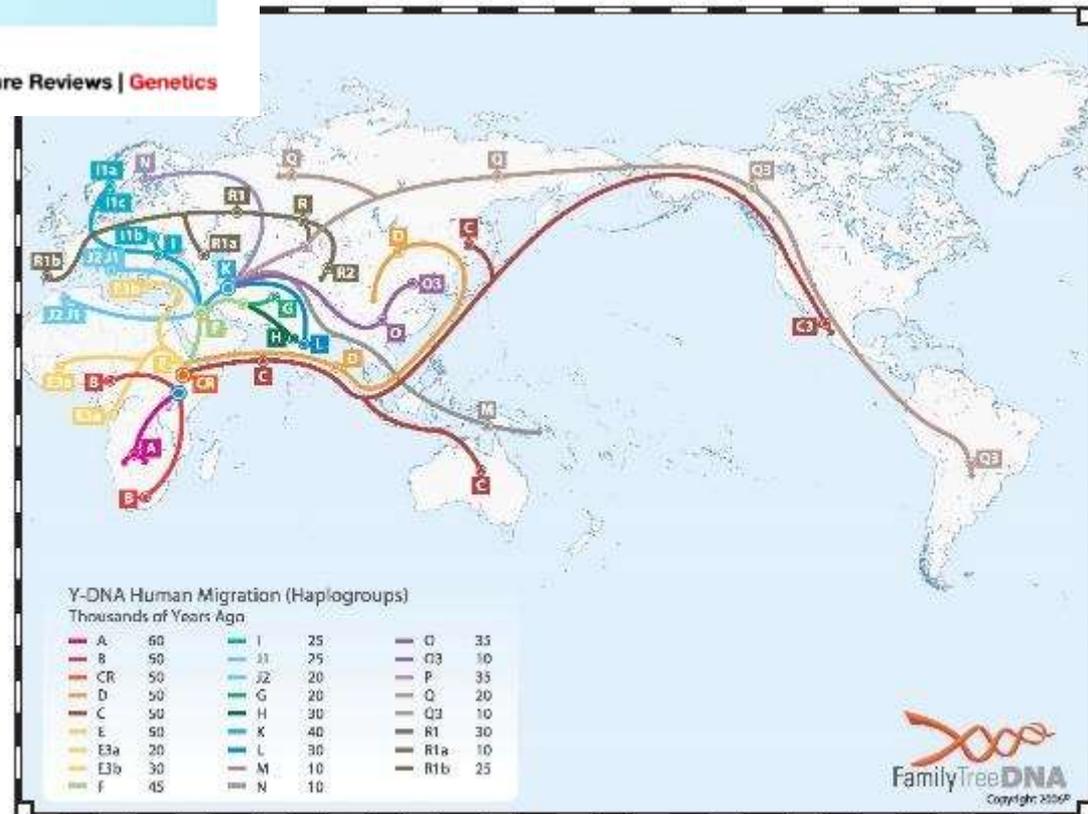


Маршруты расселения Homo Sapiens из Африки по данным мтДНК и Y-хромосомы

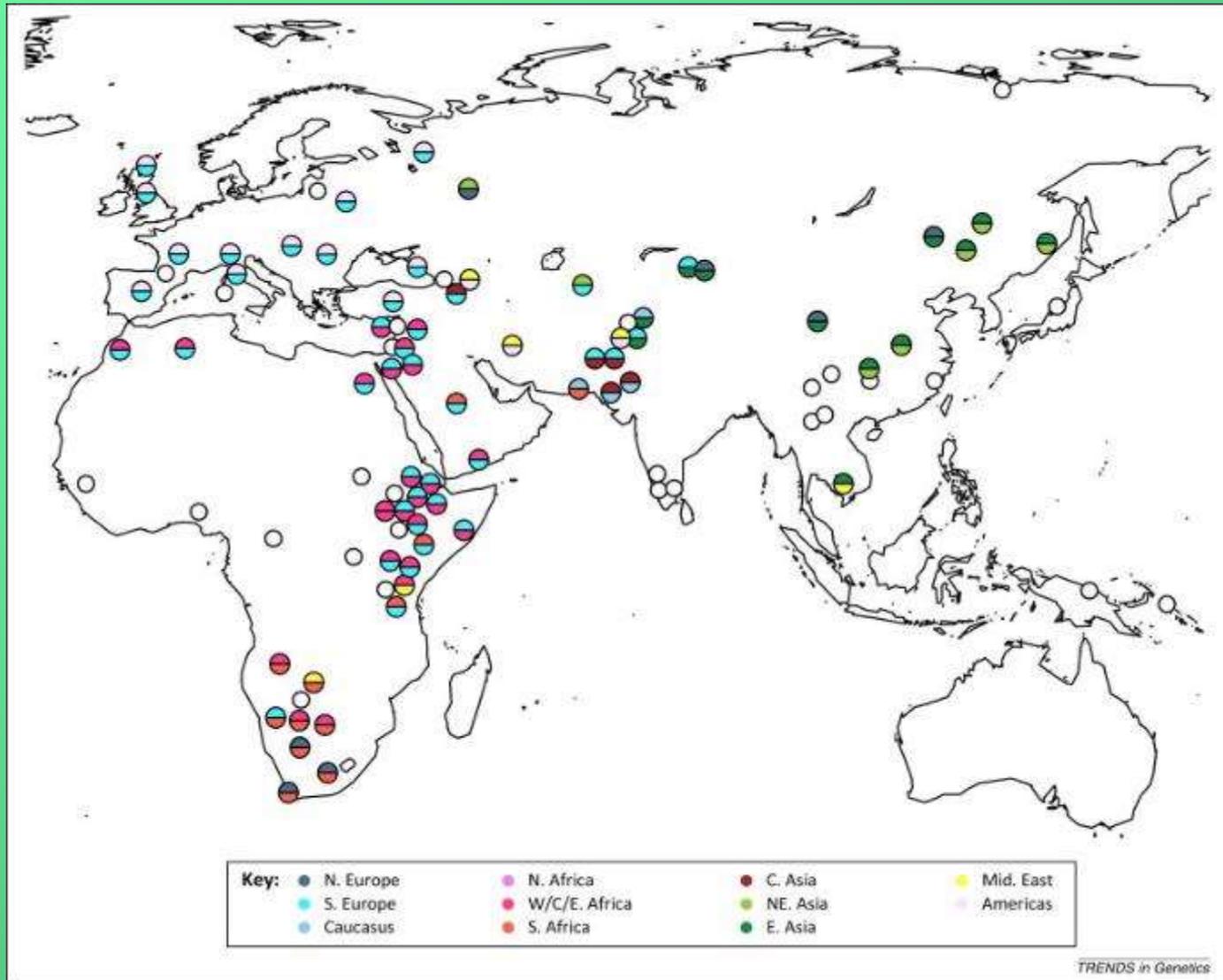


Nature Reviews | Genetics

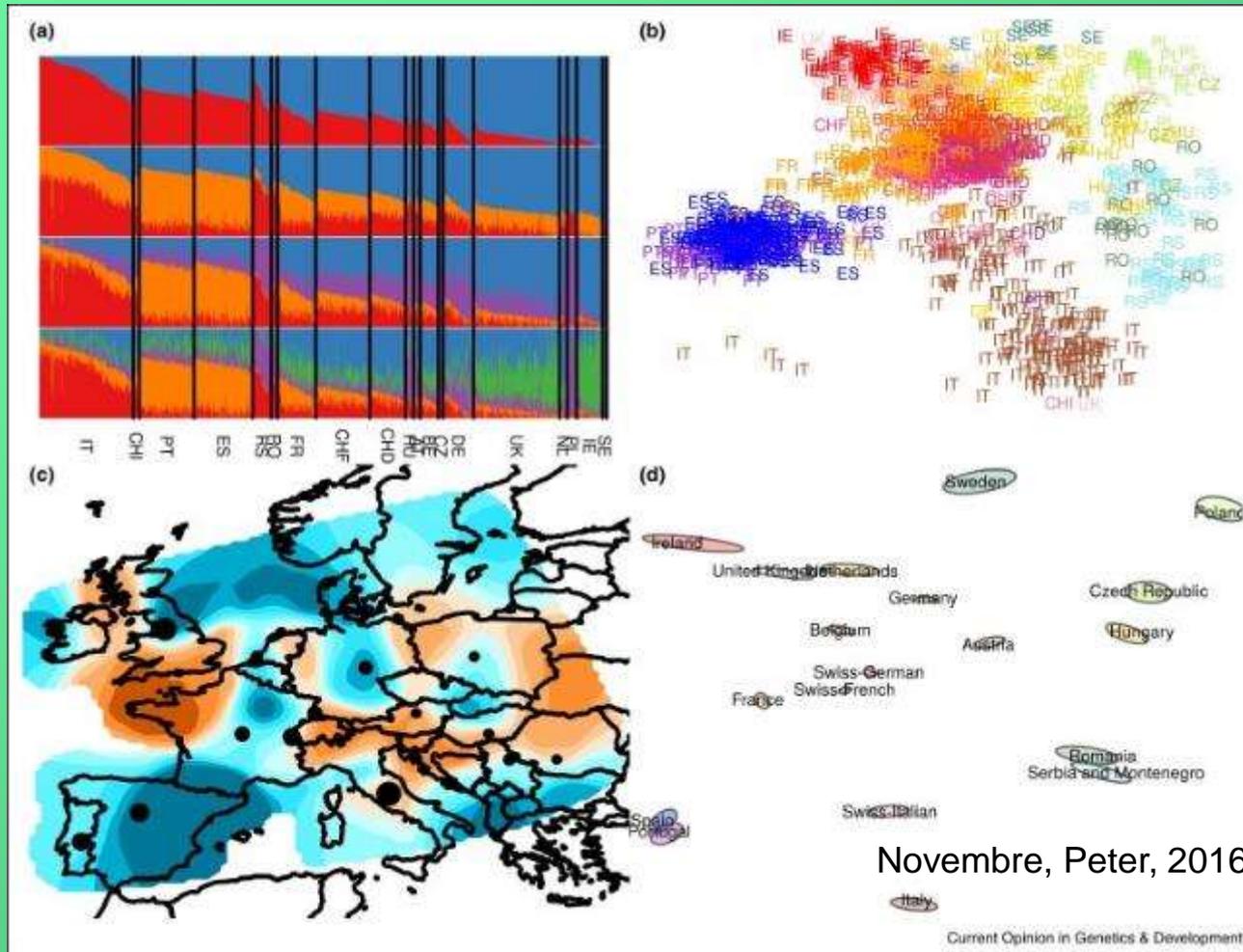
Картина распространения гаплогрупп мтДНК и Y-хромосомы в целом согласуется с гипотезой недавнего африканского происхождения Homo Sapiens



Полногеномный анализ: вклад компонентов различного происхождения в генофонд популяции (или в геном индивида)



Некоторые методы анализа данных полногеномного типирования ОНП



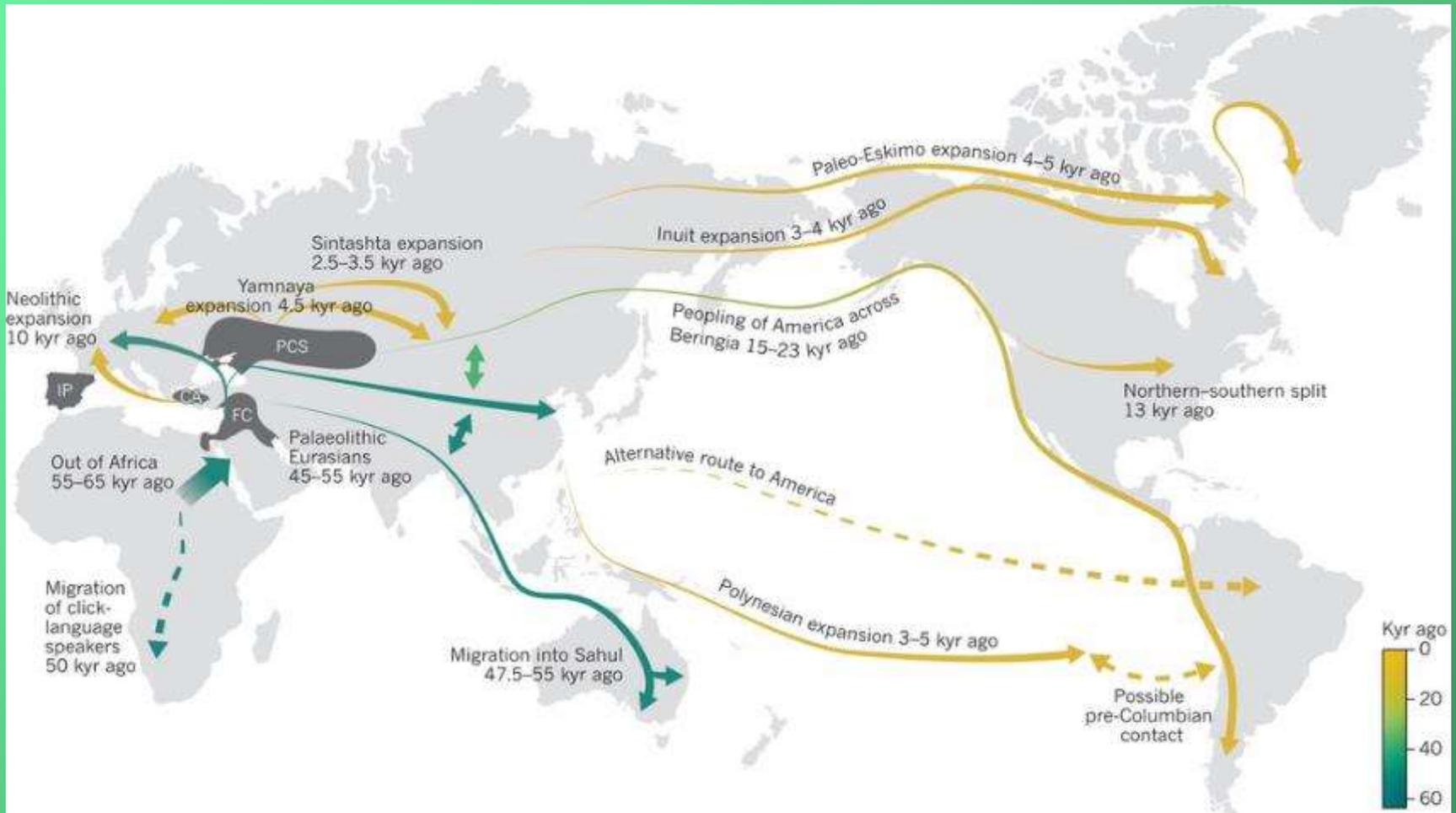
(a) Вклад предковых компонентов различного происхождения (ADMIXTURE).

(c) Оценка эффективной скорости миграций

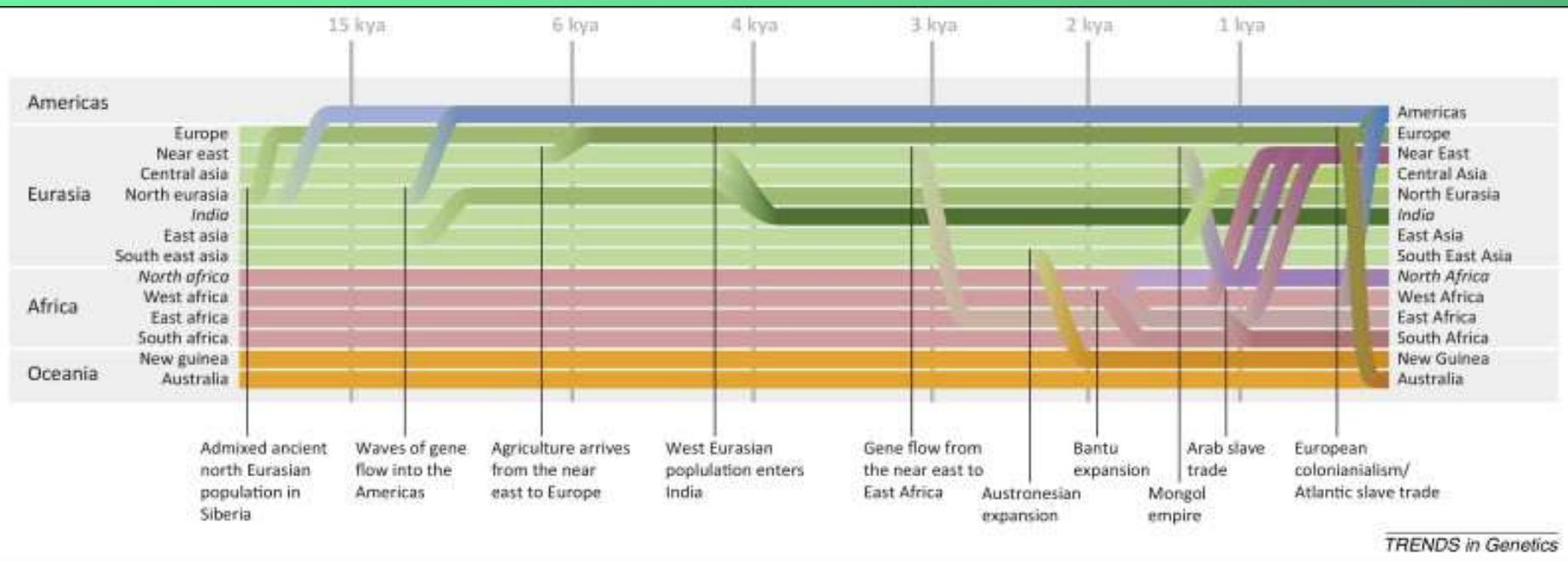
(b) Метод главных компонентов .

(b) Корреляция генетической и географических характеристик популяций (построение геогенетического пространства).

Формирование региональных особенностей генетического состава населения: основные миграционные потоки

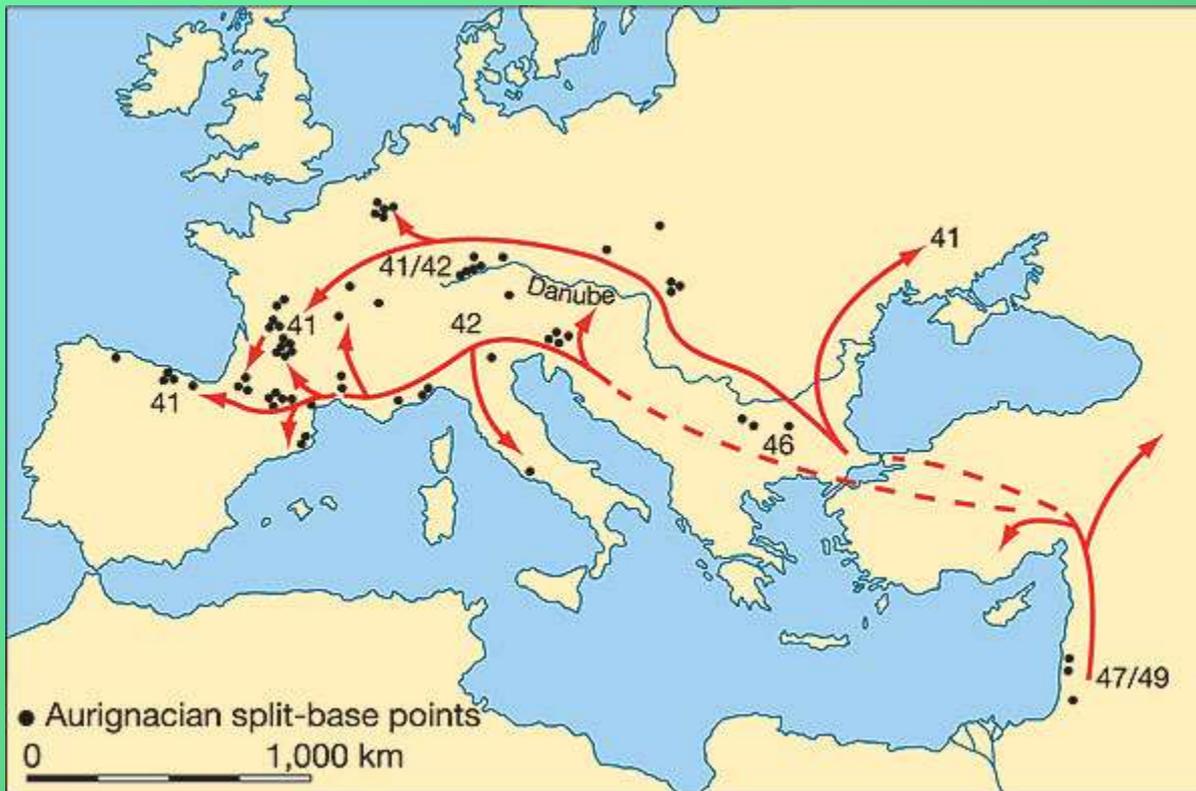


Один из вариантов представления данных генетическом взаимодействии населения различных регионов планеты

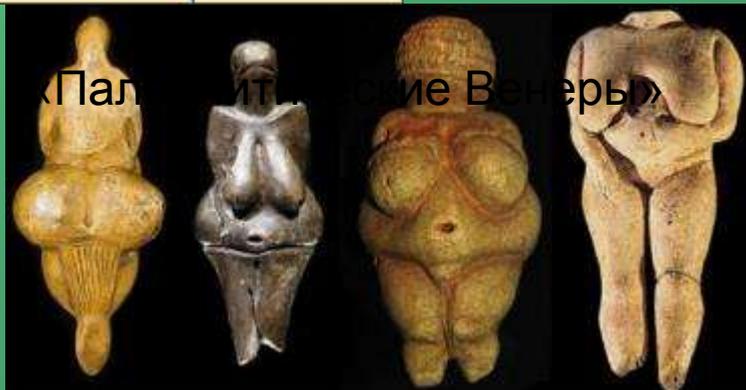
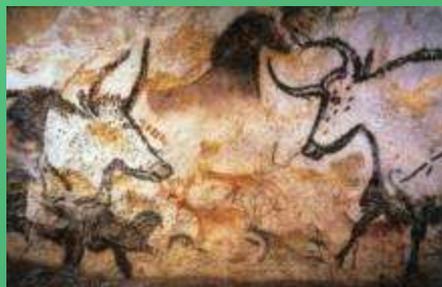
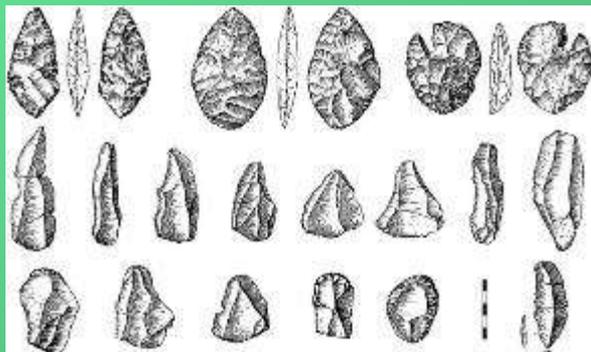


Pickrell, Reich, 2014

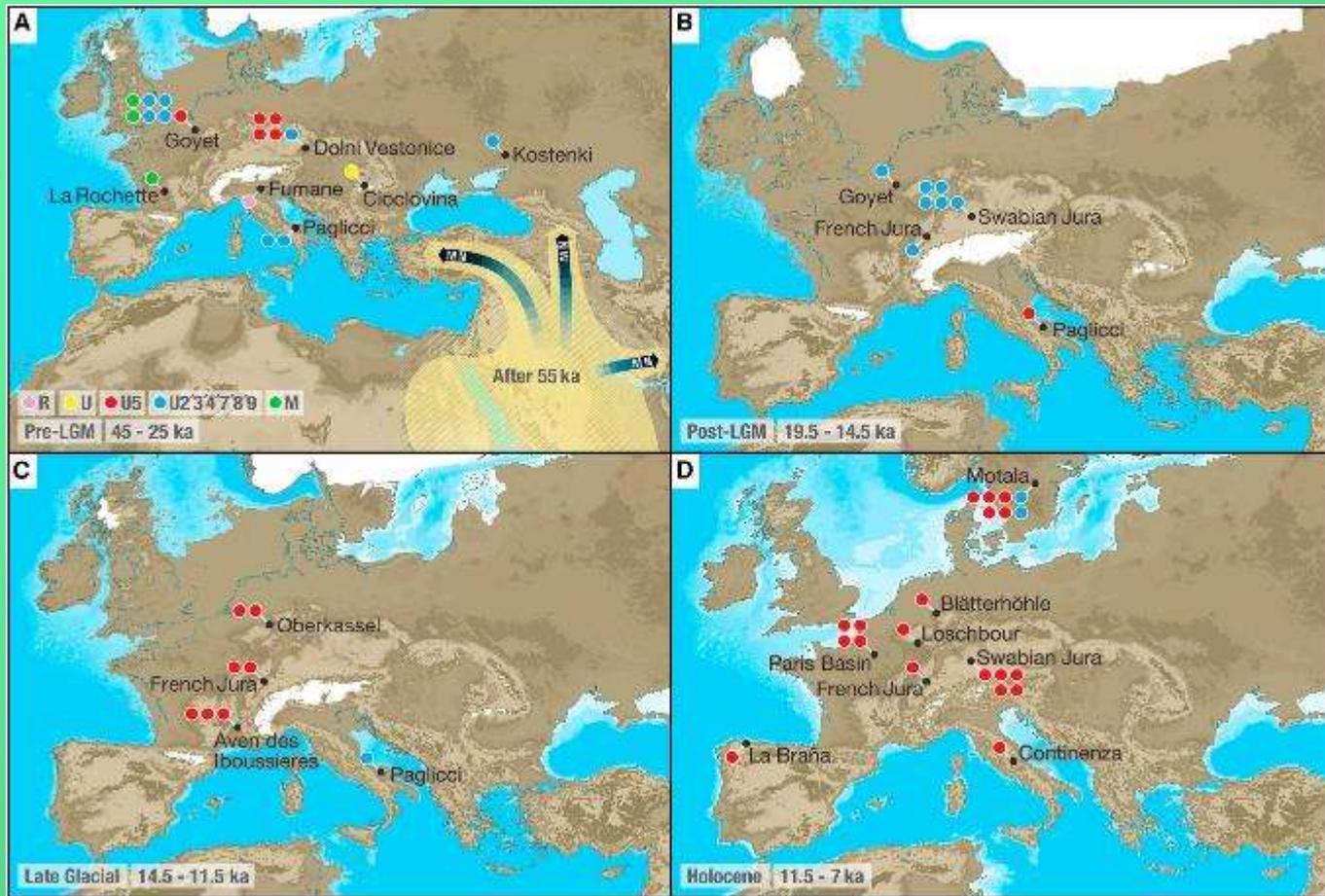
Заселение Европы. Распространение верхнепалеолитических культур ~ 40 тысяч лет назад



Mellars 2006



Генетические процессы на протяжении последнего оледенения



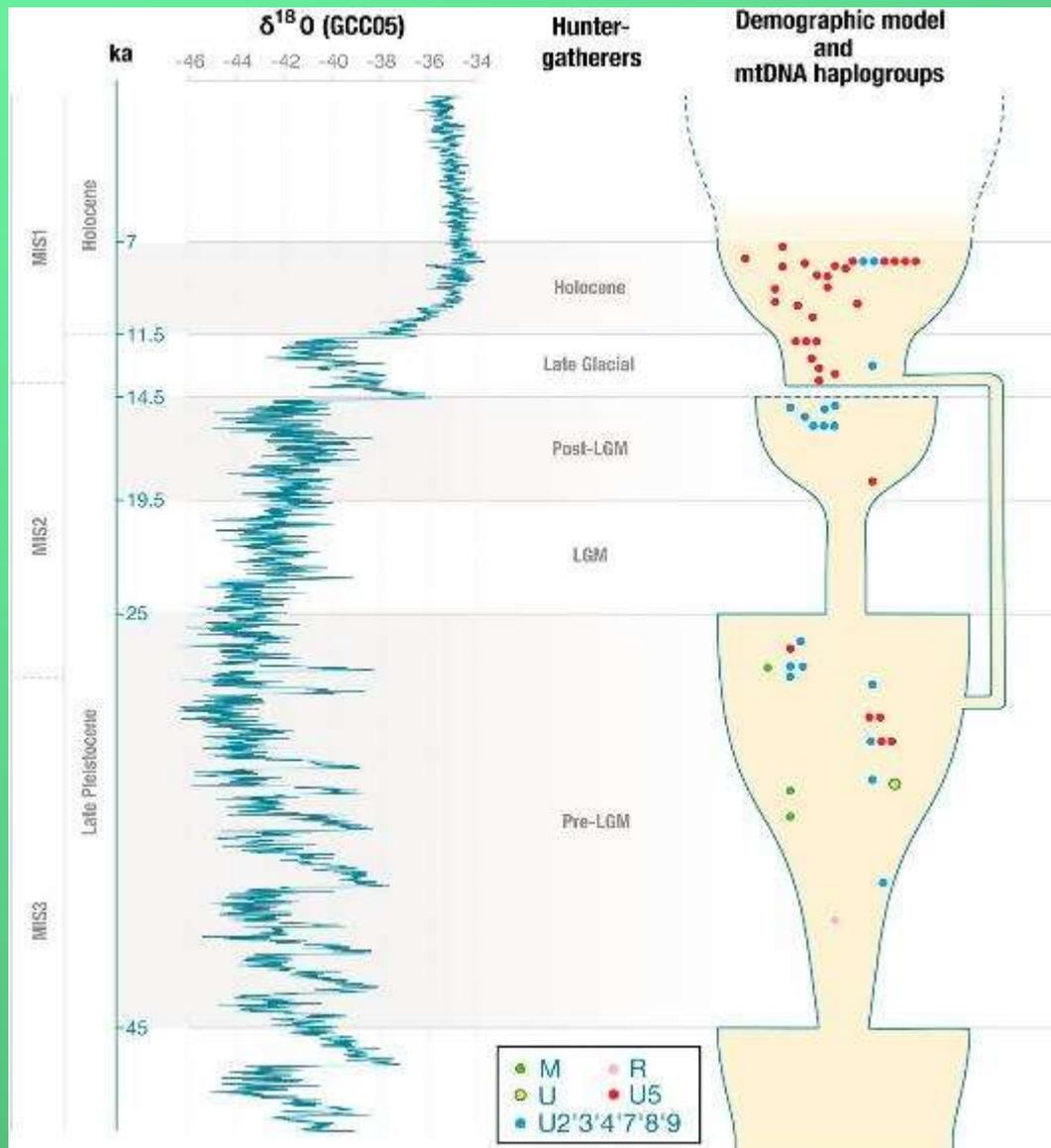
A. До ледникового максимума: высокое разнообразие генетики охотников-собирателей.

B. Репопуляция Евразии после отступления ледников (снижение генетического разнообразия).

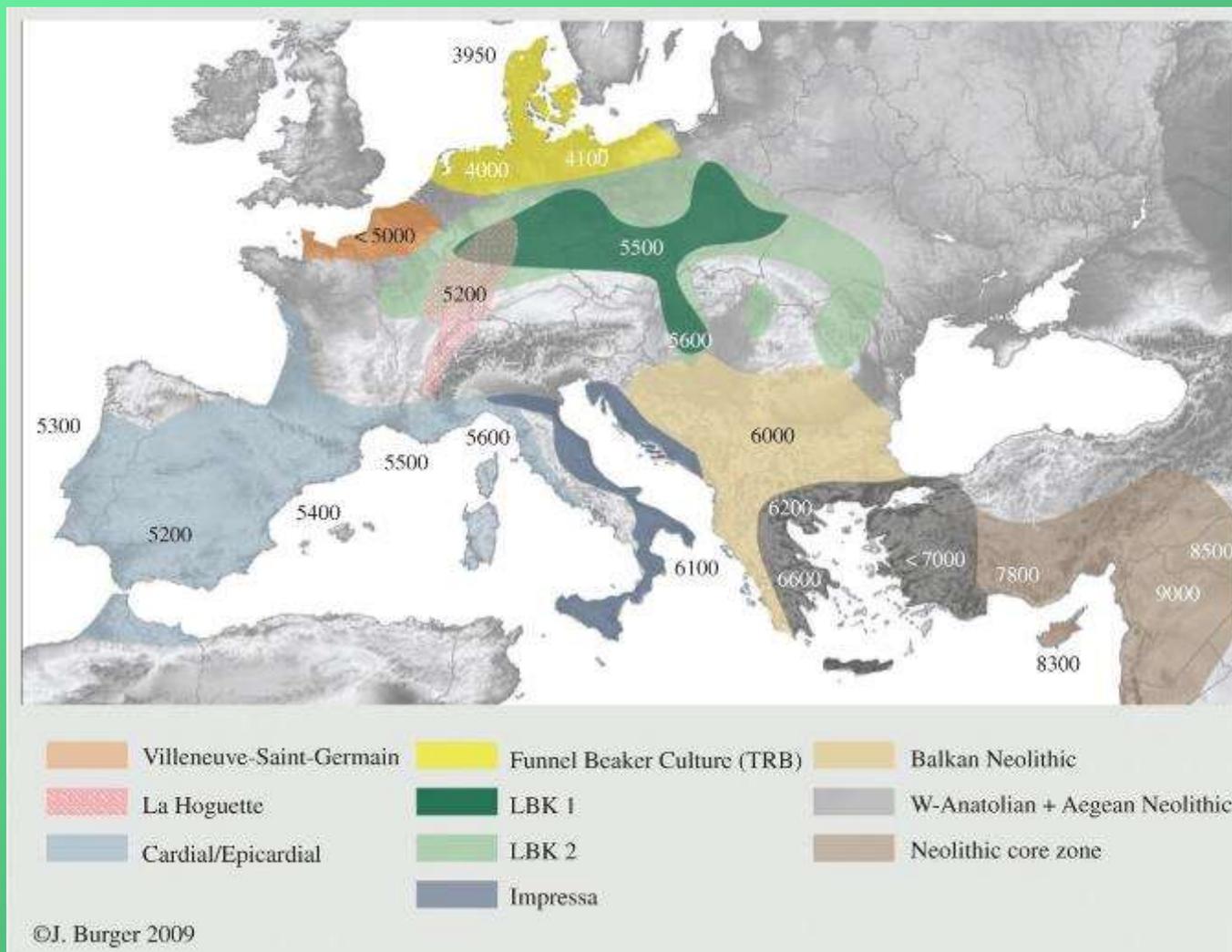
C. Изменение генетического состава охотников-собирателей (~ 14 тысяч лет назад).

D. Охотники-собиратели раннего голоцена (близкий генетический состав в разных частях Европы).

Модель популяционно-демографических процессов в Европе, связанных с последним ледниковым максимумом

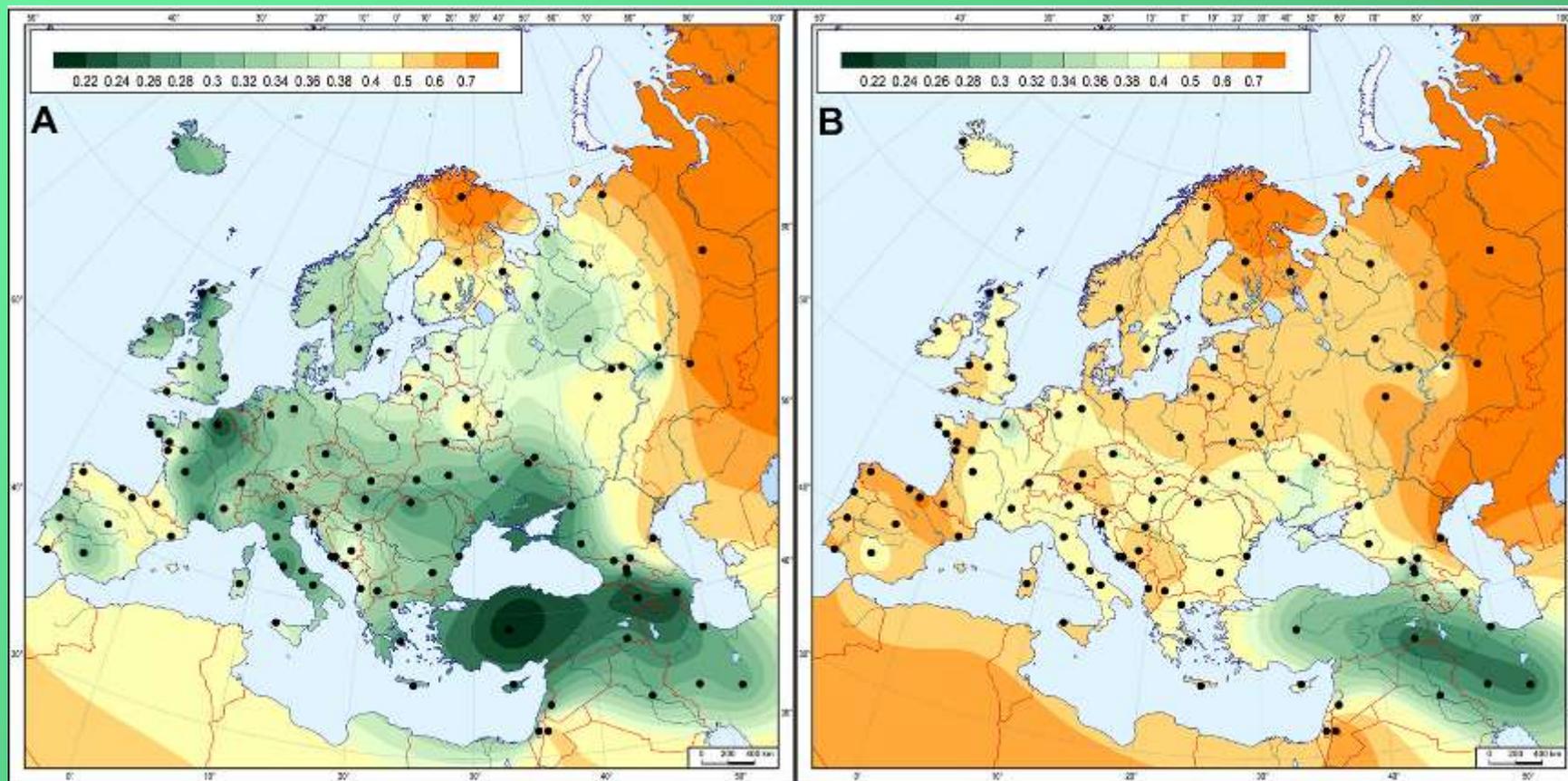


Распространение археологических культур, связанных с первыми носителями навыков сельского хозяйства (ранними «фермерами») в Европе



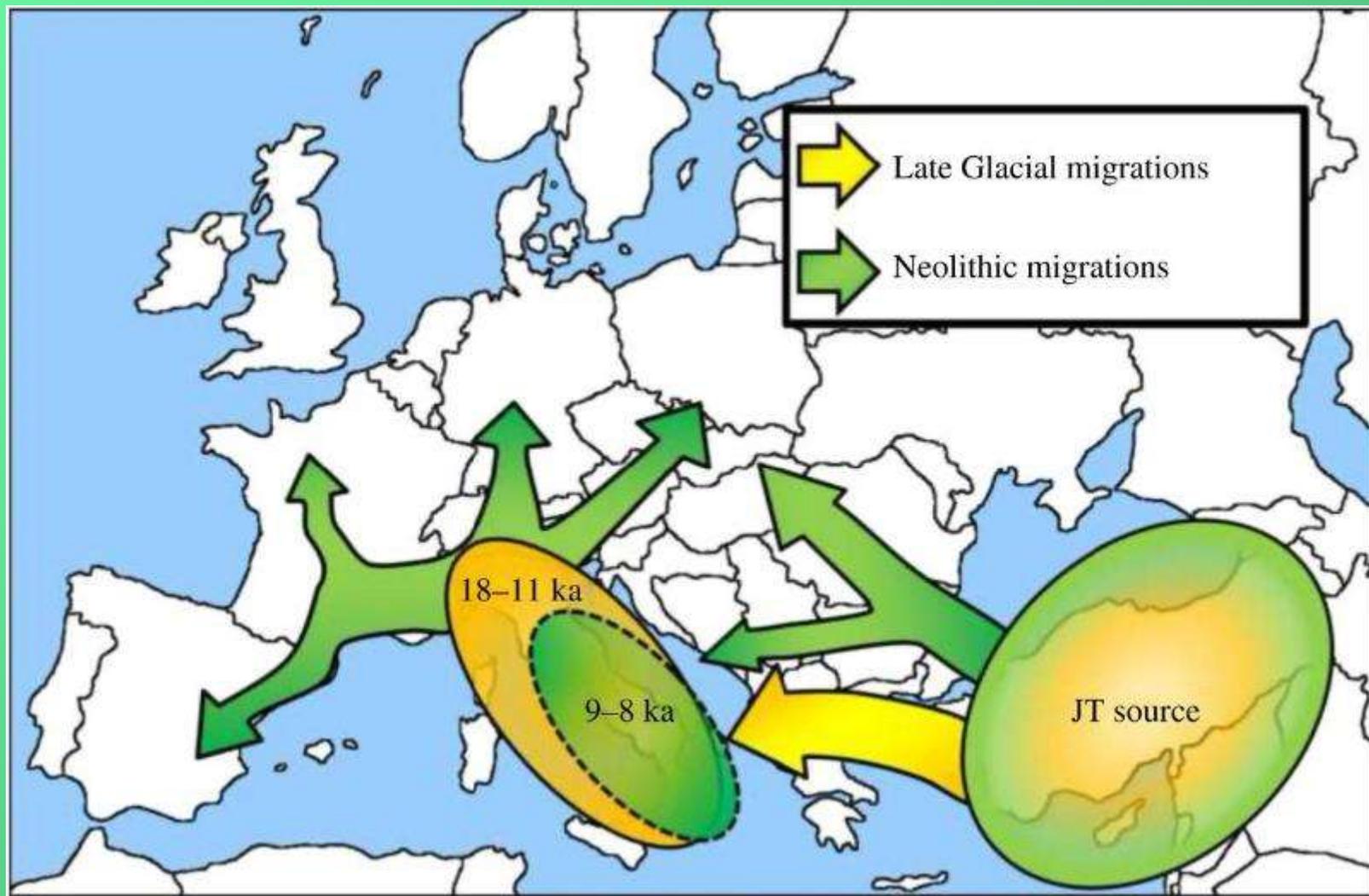
Haak et al., 2005

Ближневосточное происхождение ранних «фермеров» Европы



Haak et al., 2010

Миграция ранних фермеров ближневосточного происхождения в Европу



Население Европы в неолите и в эпоху бронзы (~9000-3000 лет назад)

~9000-7000 лет назад.

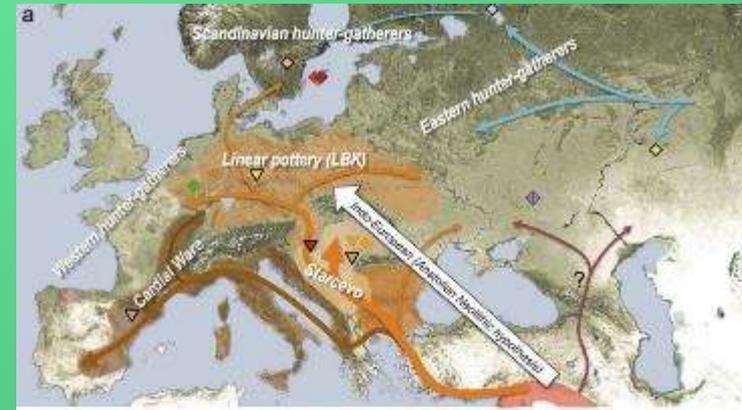
Проникновение ранних «фермеров» в Европу в раннем неолите, распространение по Европе, вытеснение охотников-собирателей.

~7000-5000 лет назад.

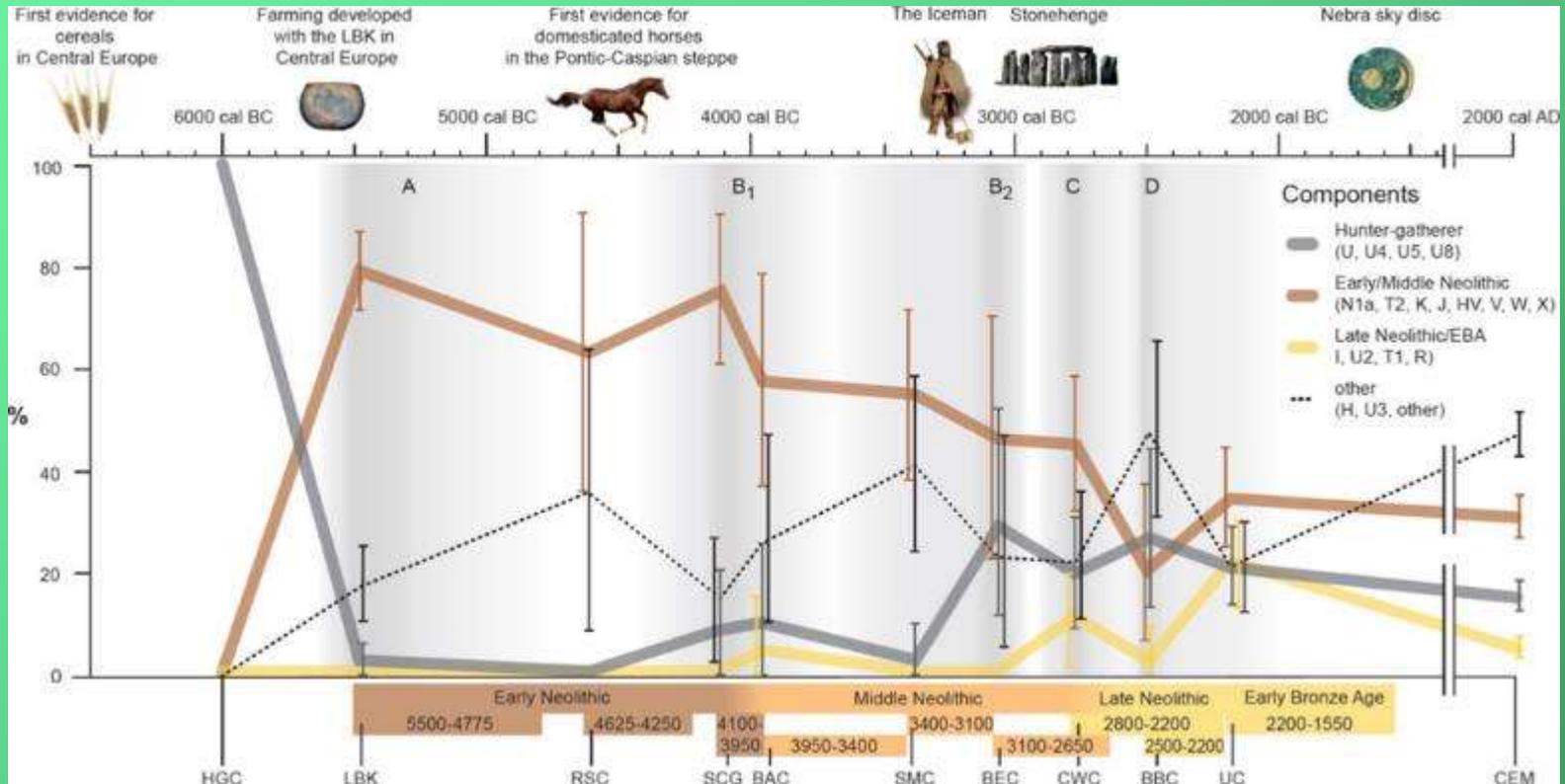
«Возрождение» охотников-собирателей, их генетическое взаимодействие с «фермерами».

~4500 лет назад.

Проникновение в генофонд европейских популяций «степных» генетических компонентов (расселение носителей ямной культуры).

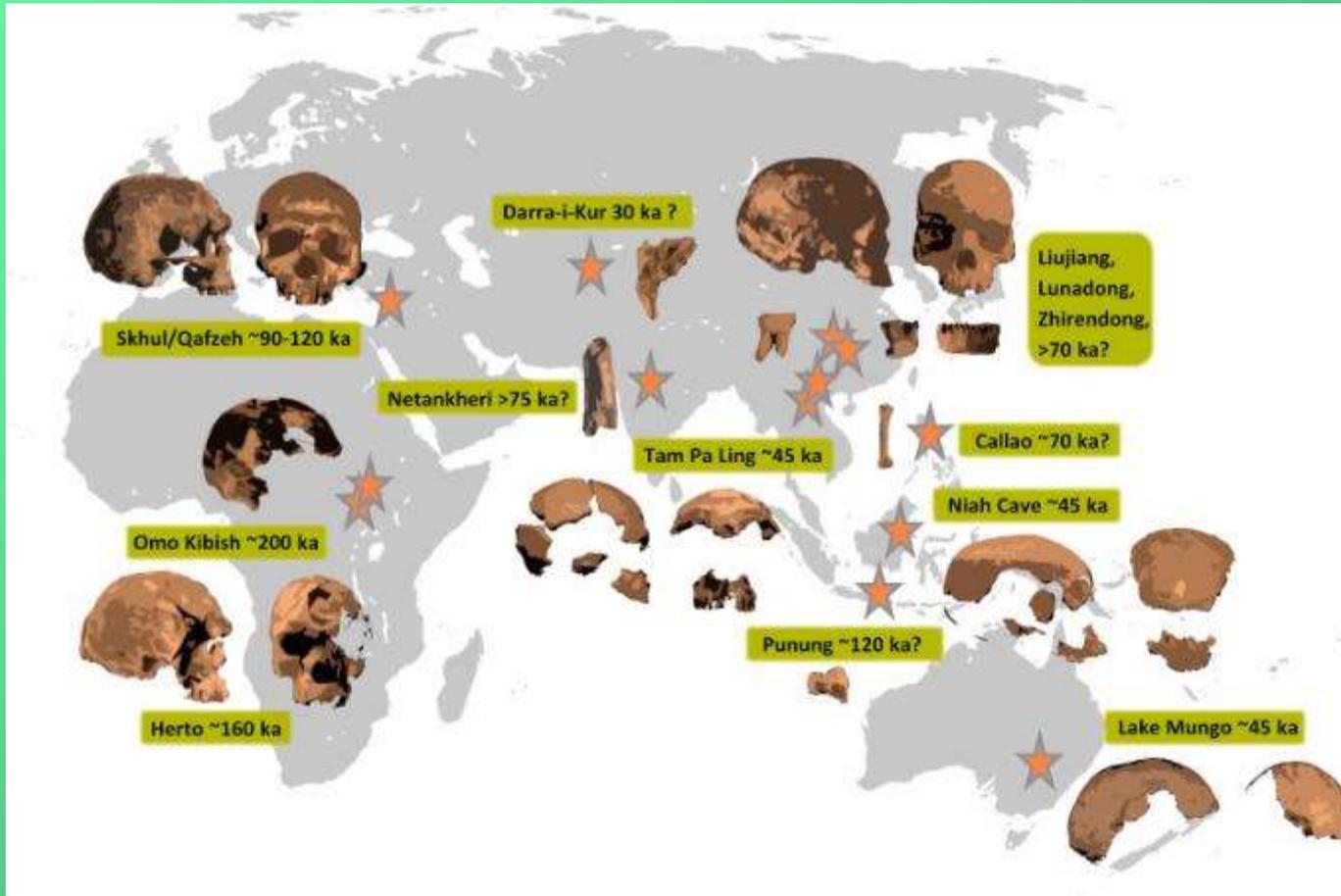


Динамика структуры генофонда мтДНК населения Европы на протяжении 8 тыс. л.

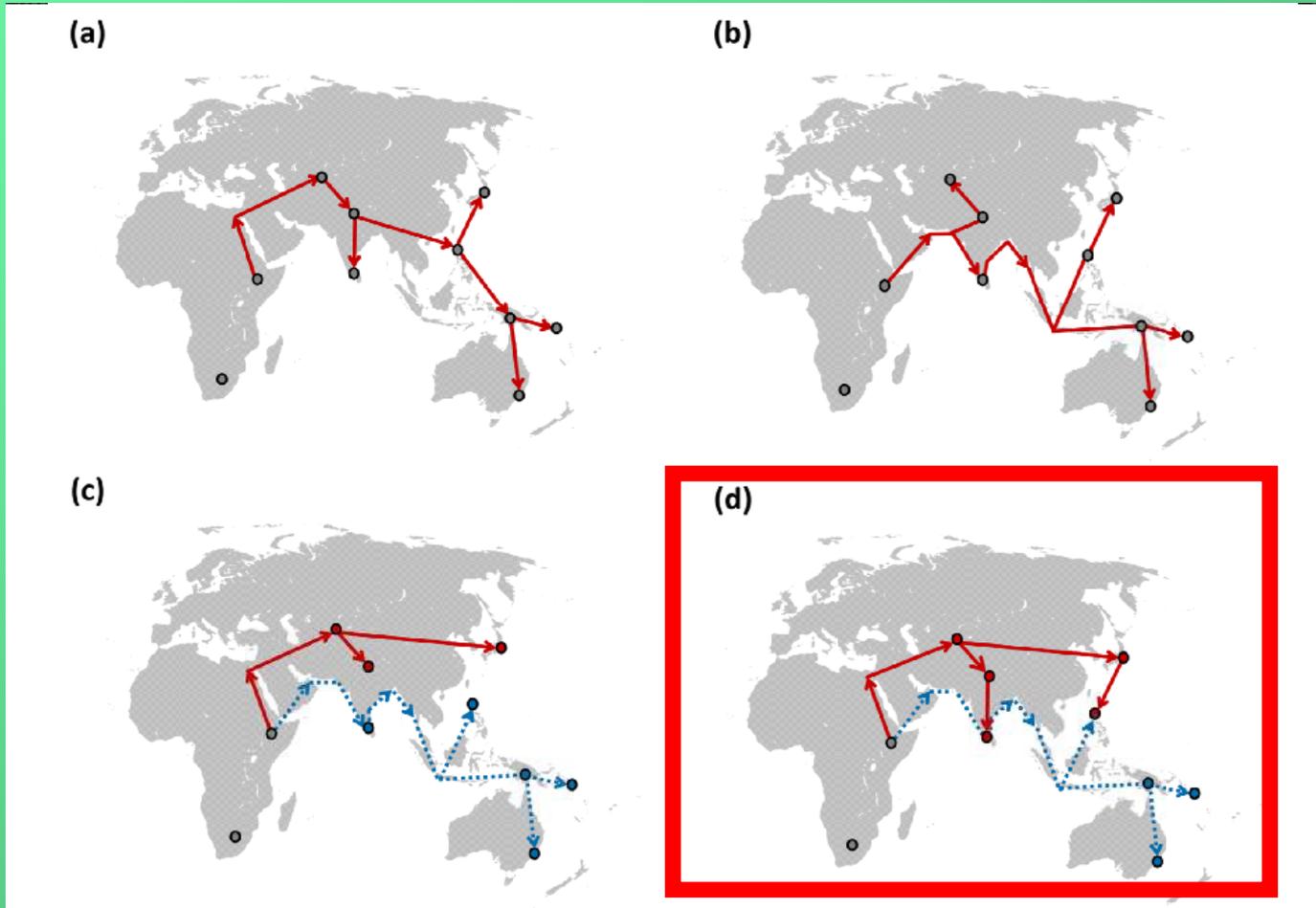


Brandt et al., 2013

Первоначальное расселение анатомически современного человека в Азию: палеоантропологические свидетельства



Альтернативные модели волн расселения анатомически современного человека в Азии



Наличие двух волн миграции: ранней – южной (заселение прибрежных зон Азии, а также Австралии и Меланезии), и более поздней – континентальной (заселение континентальной Азии, репопуляция прибрежных зон).

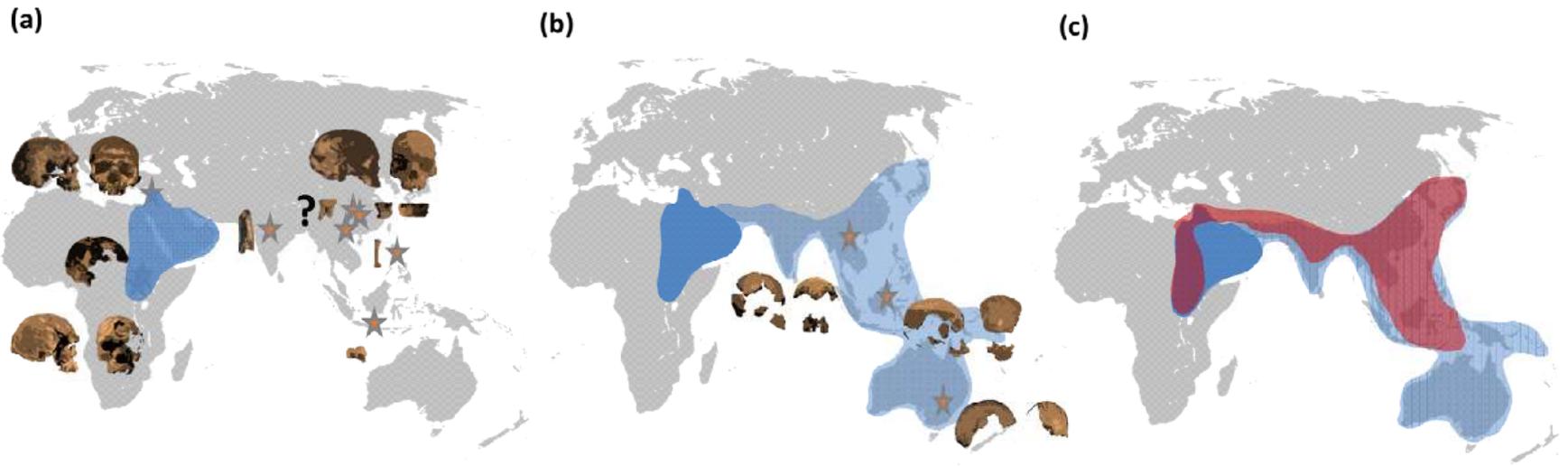
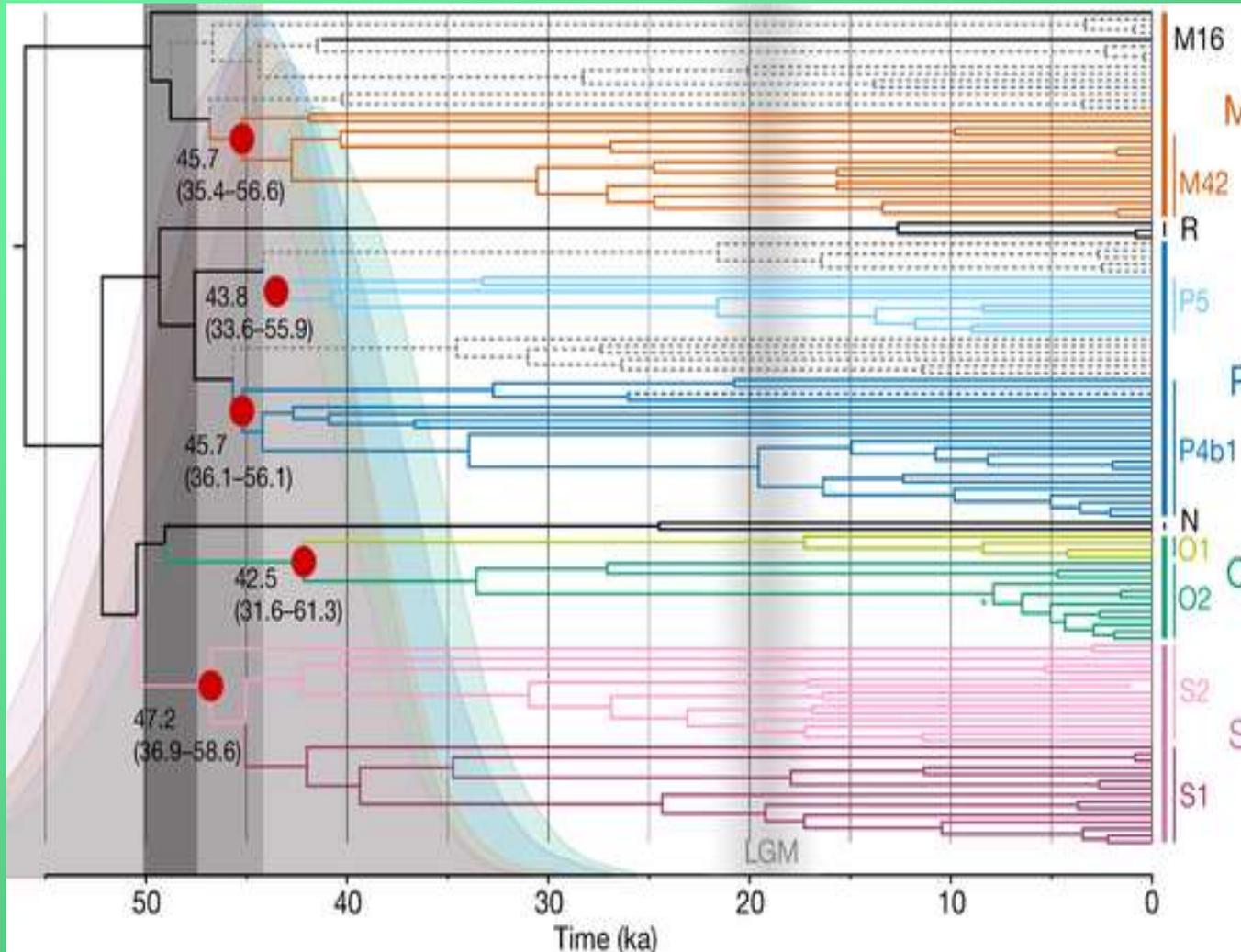


Fig. 3. Schema of scenario reconciling current fossil and genomic evidence for the out-of-Africa process. First, (a) an early Middle-Late Pleistocene expansion of anatomically modern humans from East Africa and into the Levant and the Arabian Peninsula. Then, (b) modern humans expand into Southeast Asia along the southern route, reaching Australia ~50 ka. (c) A subsequent wave of dispersal along the northern route results in a palimpsest of populations across Southeast Asia, with Australo-Melanesians remaining relatively isolated.

Генетическая история аборигенов Австралии



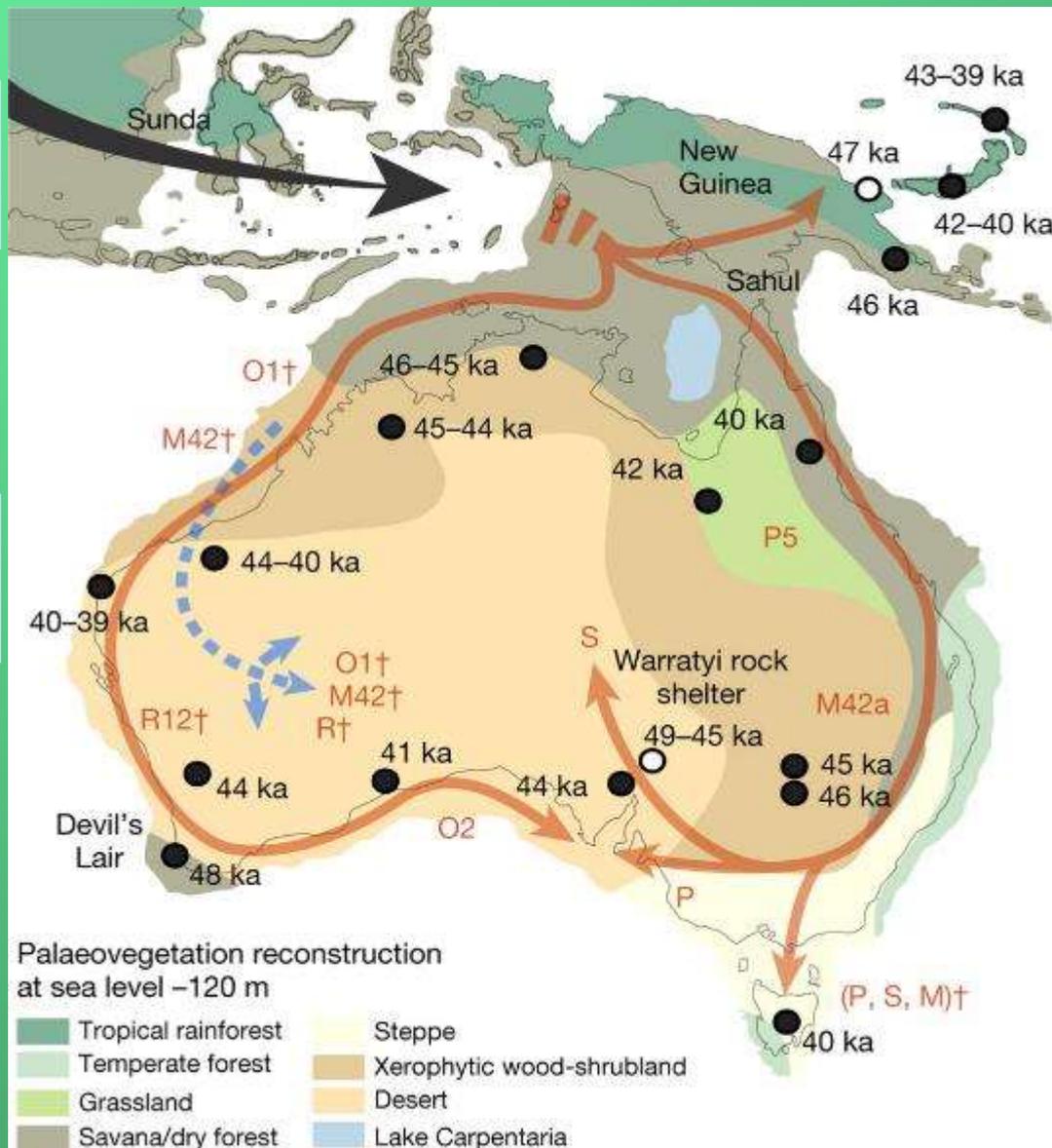
Генофонд митохондриальной ДНК аборигенов (до контакта с европейцами)



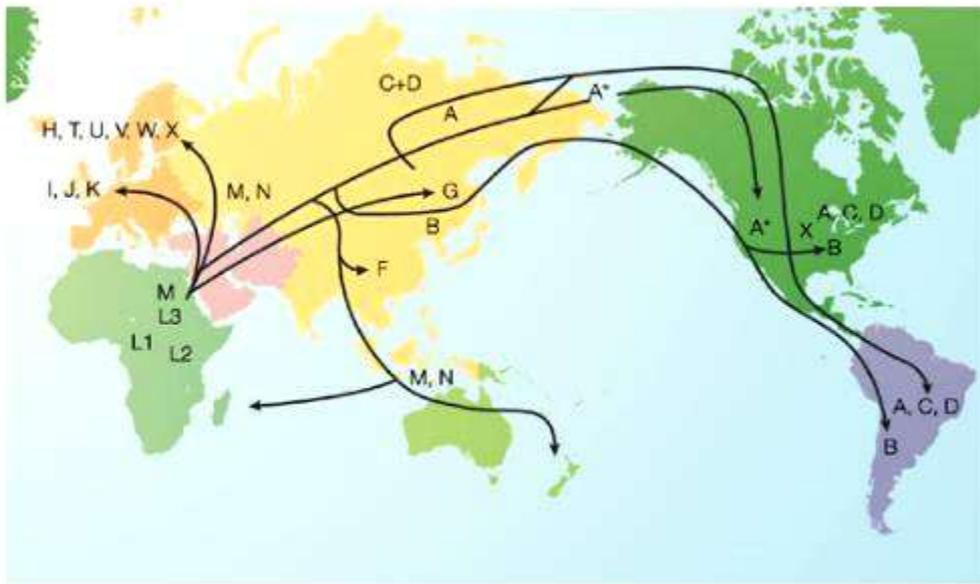
Модель расселения анатомически современного человека в Австралии

Одна волна расселения ~45 тысяч лет назад по двум прибрежным маршрутам.

Сохранение генетической структуры населения в последующие > 40 тысяч лет!!!

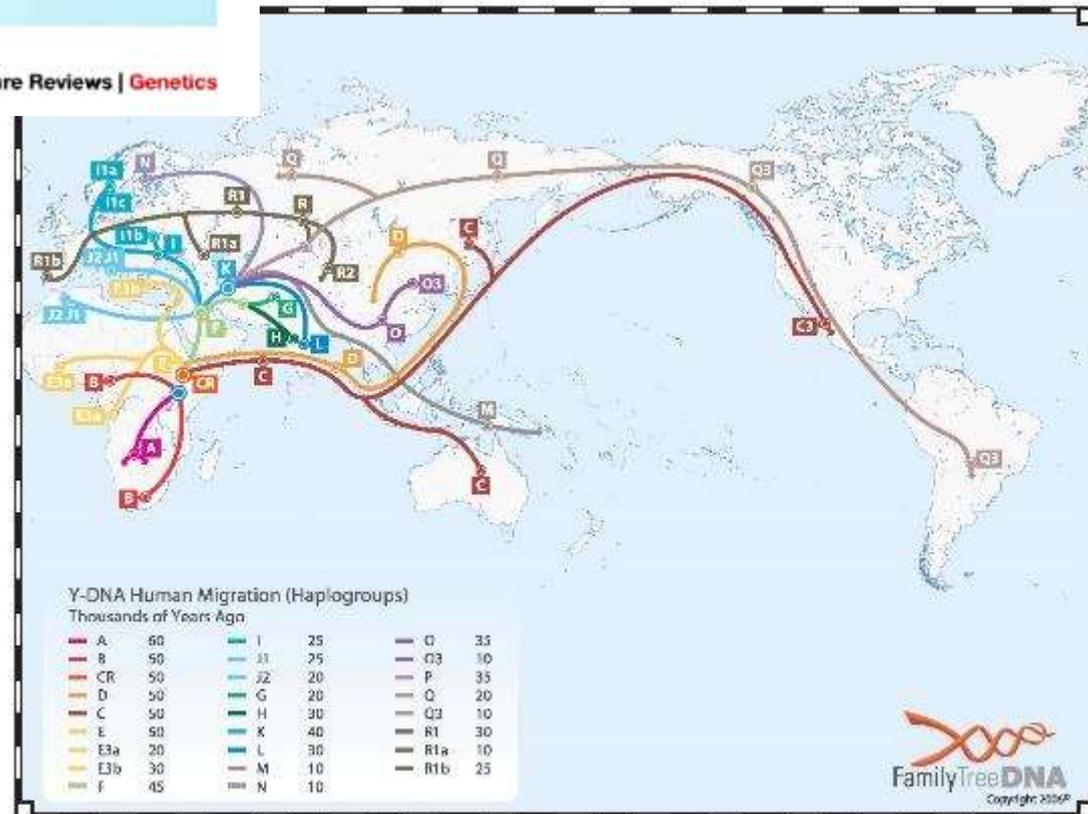


Маршруты расселения Homo Sapiens из Африки по данным мтДНК и Y-хромосомы



Nature Reviews | Genetics

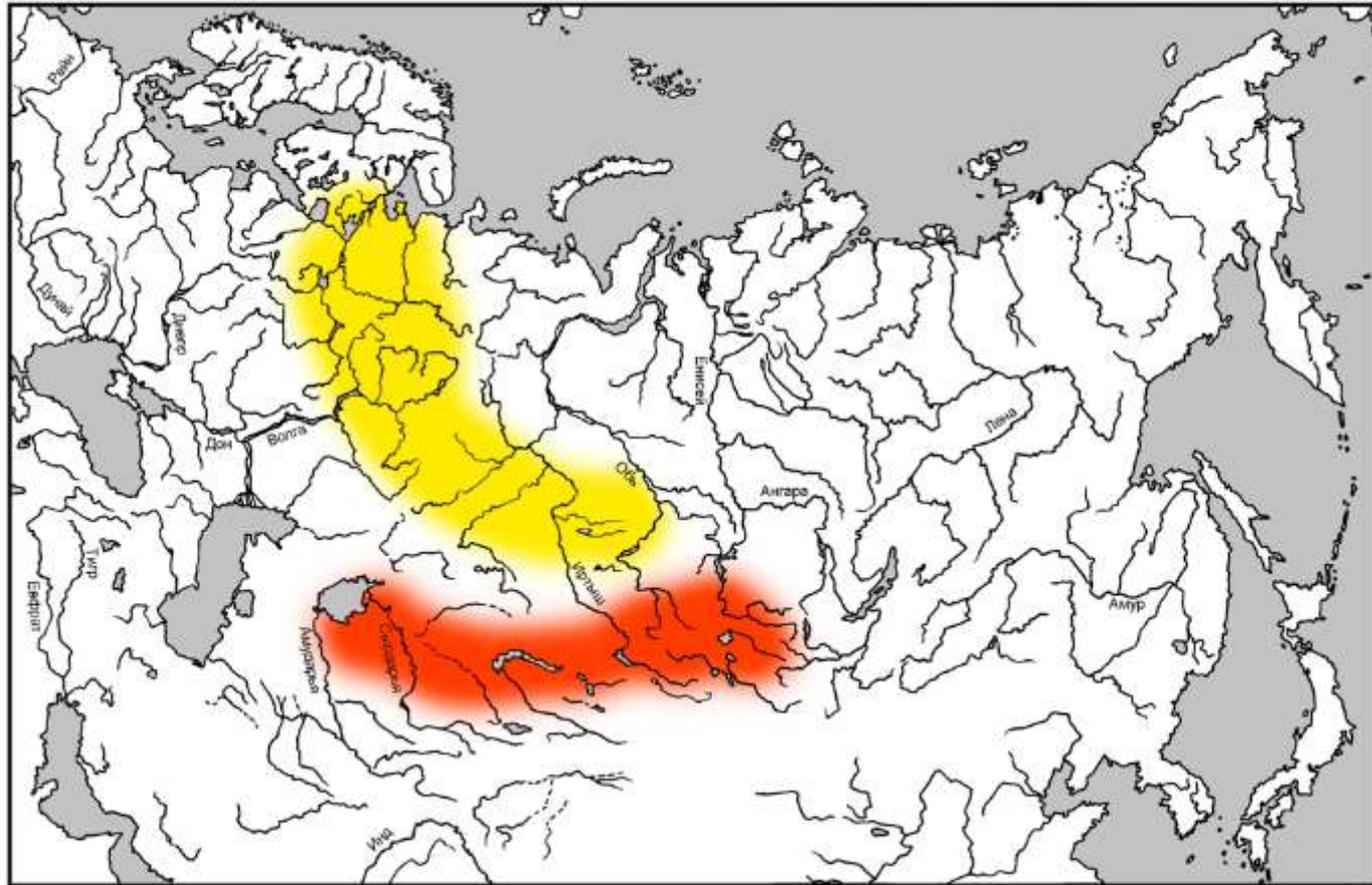
Картина распространения гаплогрупп мтДНК и Y-хромосомы в целом согласуется с гипотезой недавнего африканского происхождения Homo Sapiens



Поздний этап формирования населения Центральной Евразии

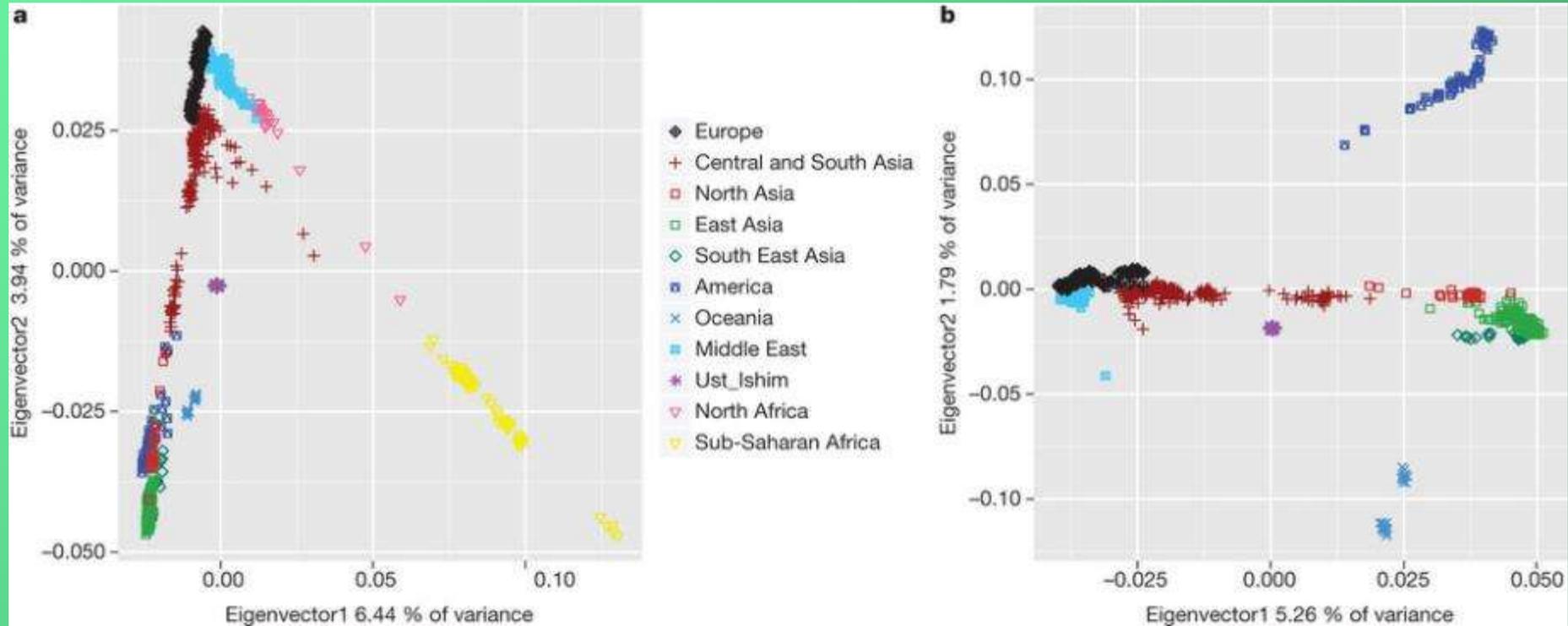


Ареалы Северной (1) и Южной (2) Евразийских антропологических формаций



Ранний этап: эволюция независимо от западно-евразийских и восточно-евразийских генетических компонентов

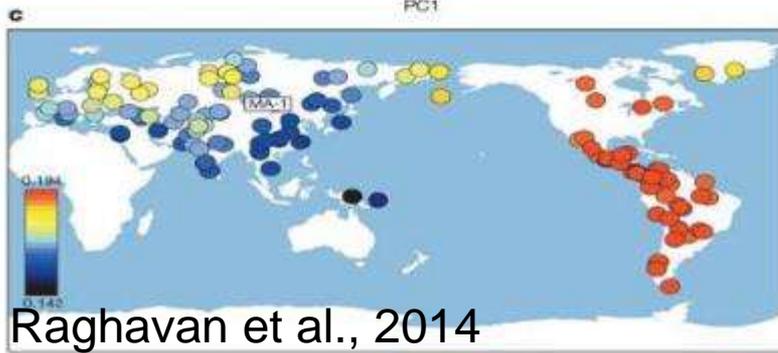
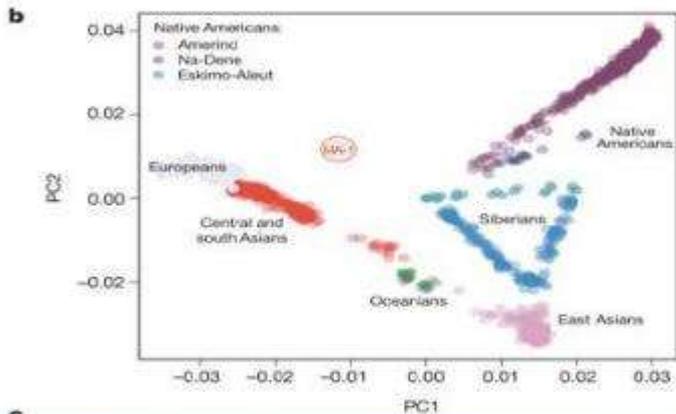
Ранний анатомически современный человек из Западной Сибири (Усть-Ишим) (Fu et al., 2014).
Более 42 тыс. лет назад.



Ранний этап: эволюция независимо от западно-евразийских и восточно-евразийских генетических компонентов.

Северные евразийцы.

Геном анатомически современного представителя населения Сибири возрастом 24000 лет. Стоянка Мальта (Прибайкалье).

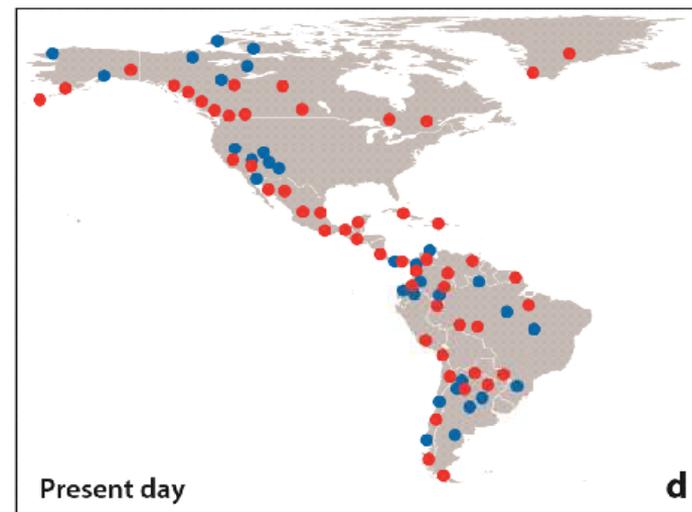
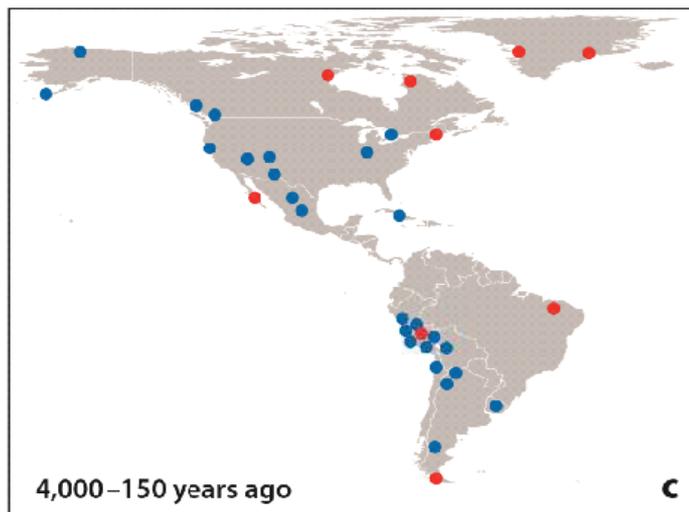
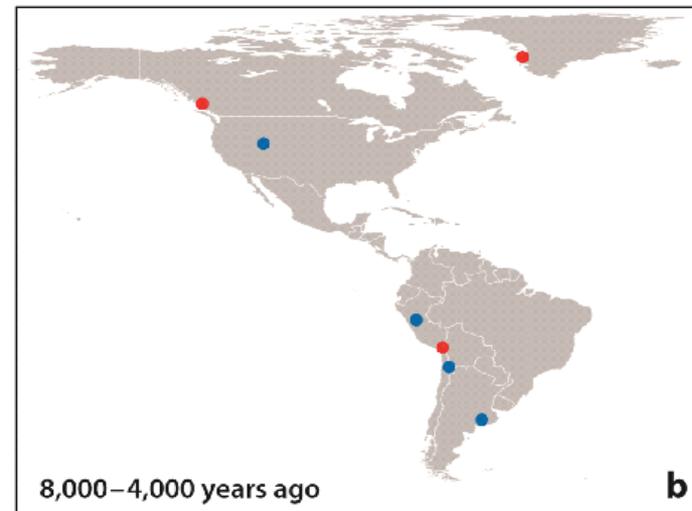
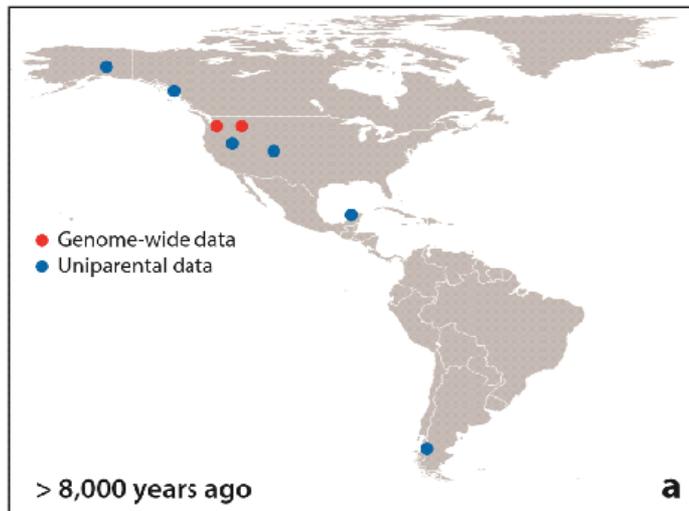


Raghavan et al., 2014

На юге Сибири в верхнем палеолите обитали анатомически современные люди, имеющие генетическое сходство как с населением Западной Евразии, так и с коренным населением Америки.



Исследованность генофонда локальных групп населения Америки различных хронологических периодов

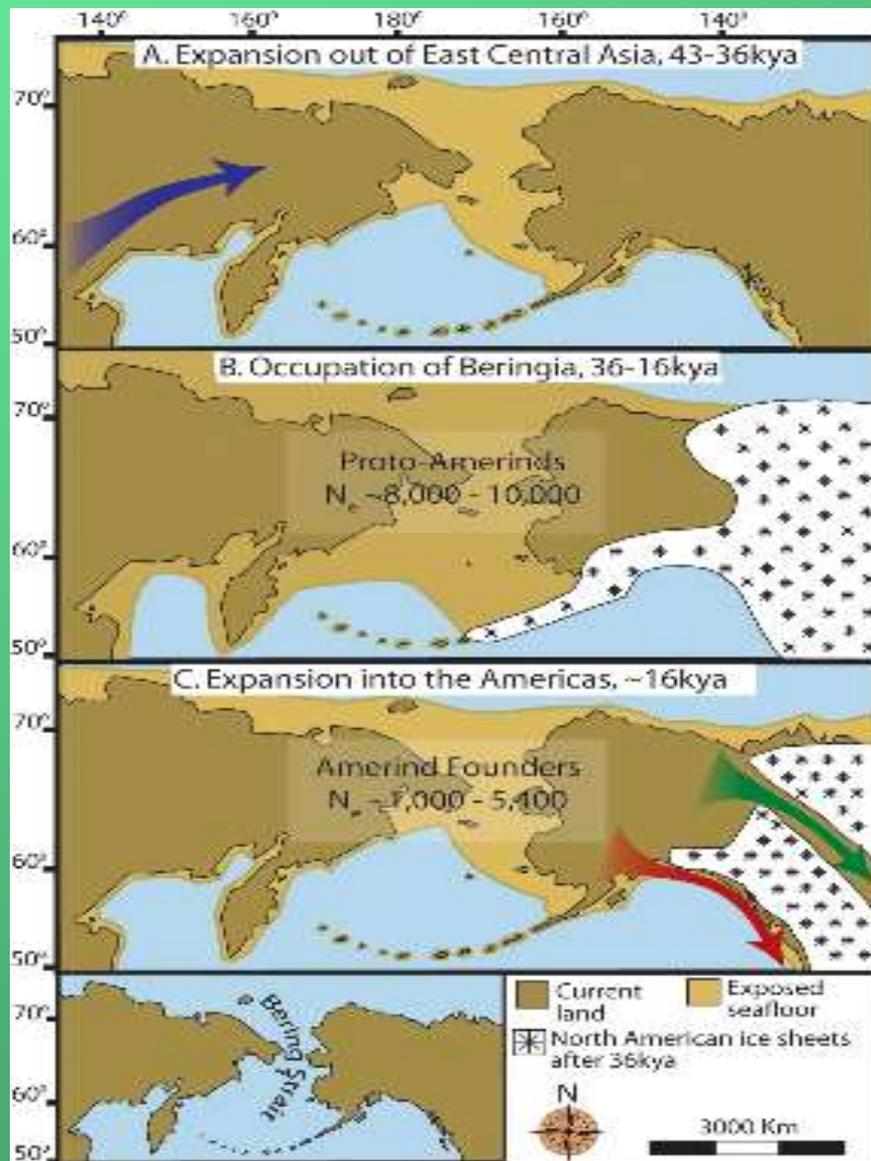


Модель заселения Америки через Берингию

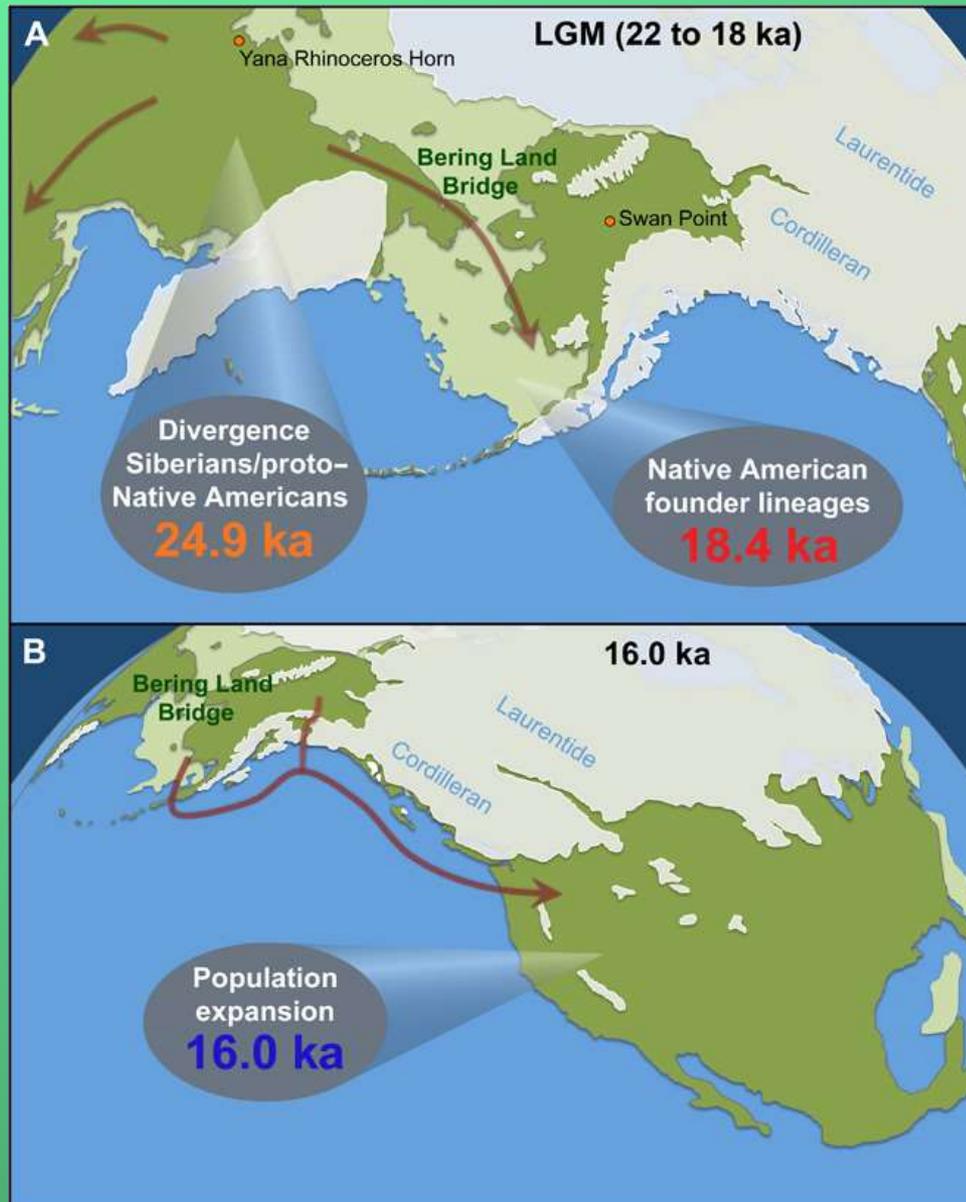
Расселение сибирских популяций на территорию Берингии

Изоляция предковой популяции коренных американцев в восточной Берингии

Расселение на территорию Америки, ~ 16 000 л.н.



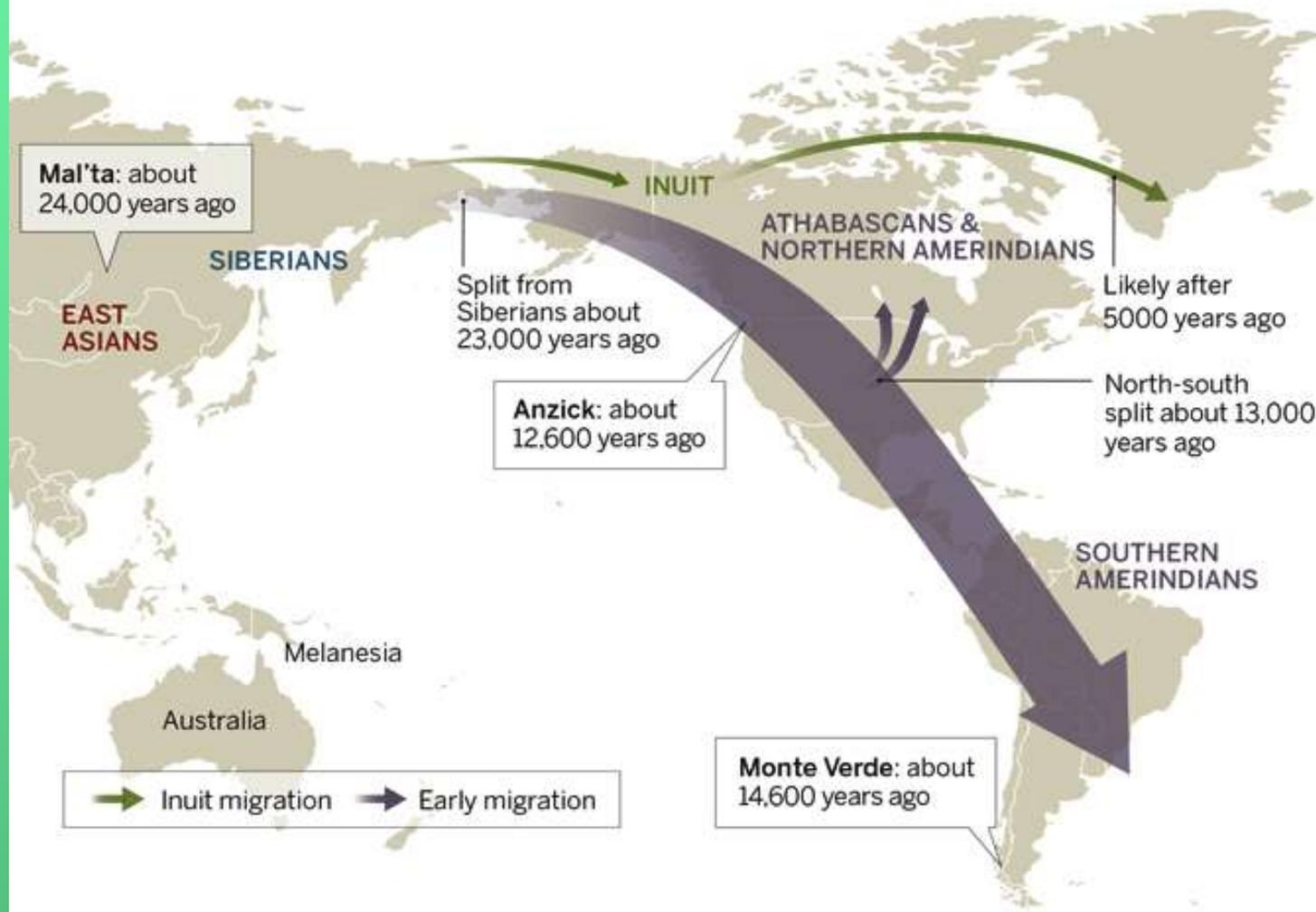
Модель заселения Америки через Берингию



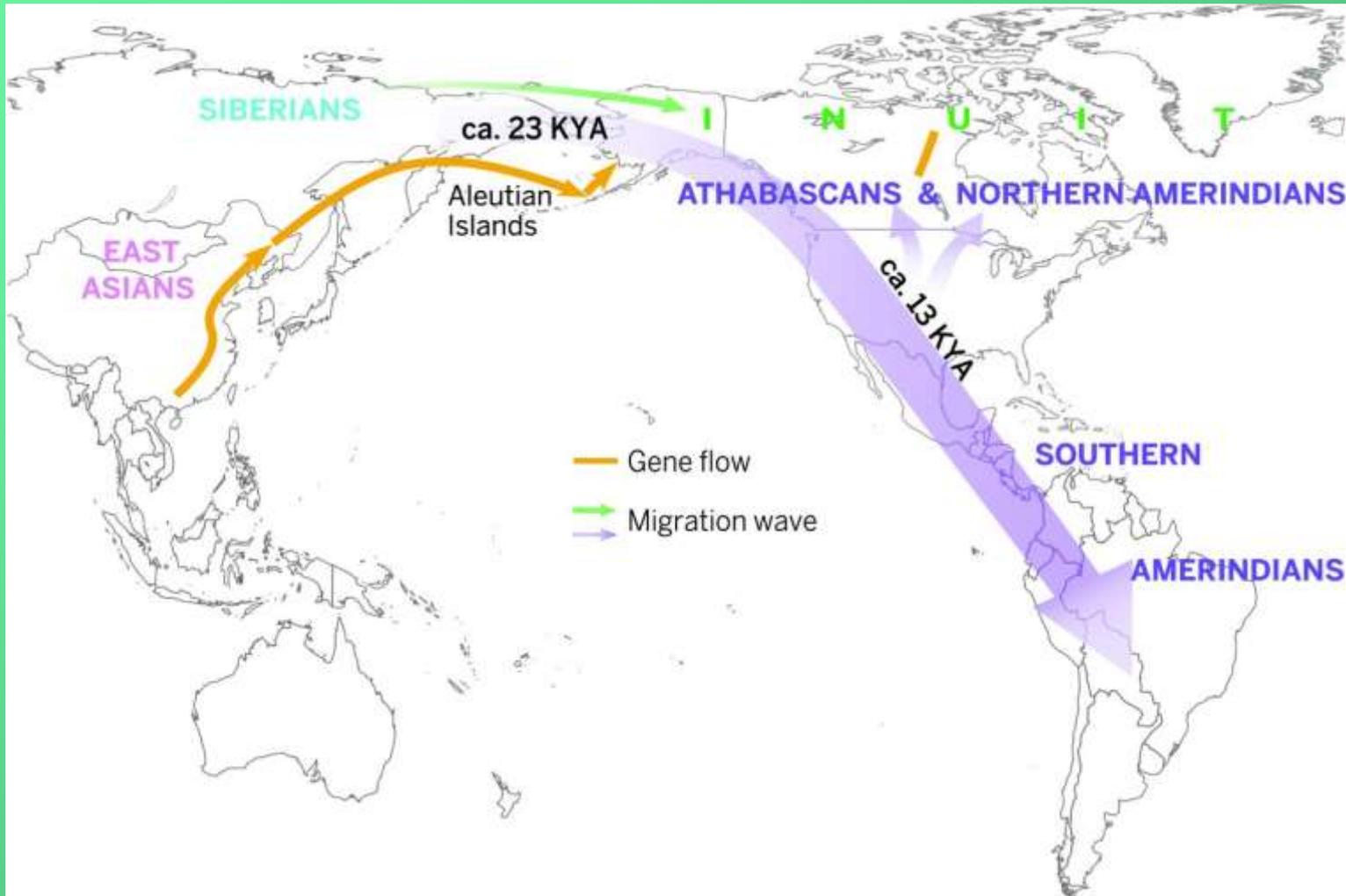
Ранняя волна расселения и миграция предков инуитов (~4-5 тысяч лет назад)

The long odyssey of the first Americans

One study concludes that Native Americans arrived in a single wave of migration (purple), then split into two subgroups; the Arctic Inuit arrived in a later migration.



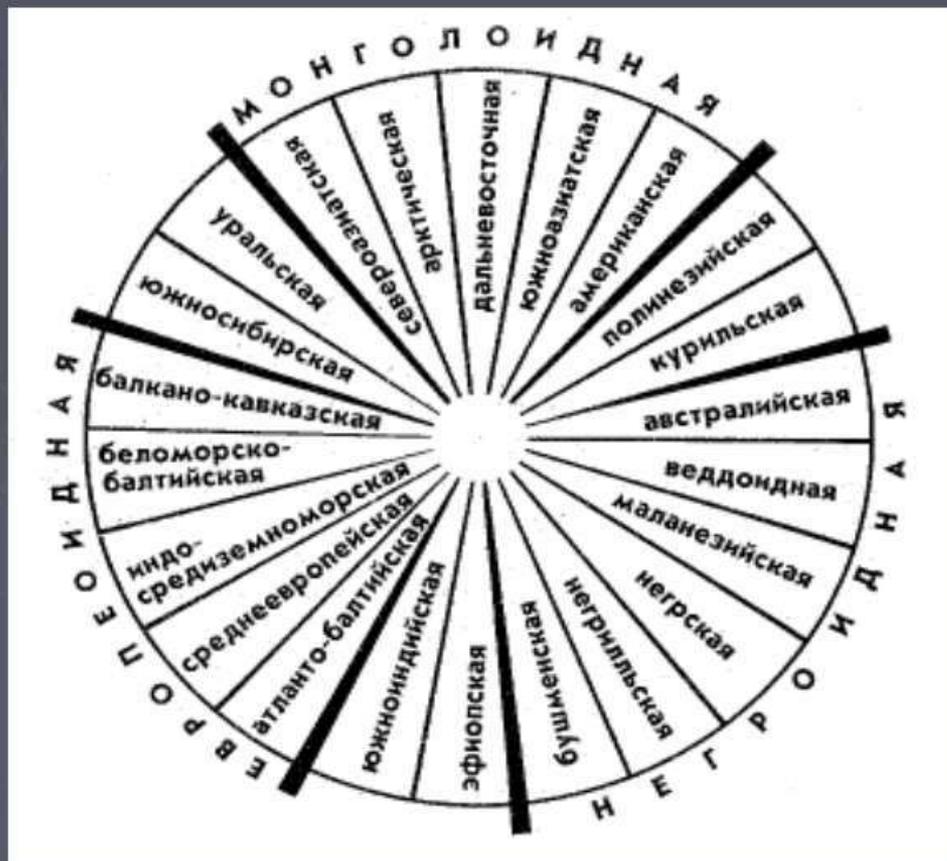
Population history of present-day Native Americans.



Maanasa Raghavan et al. Science 2015;349:aab3884

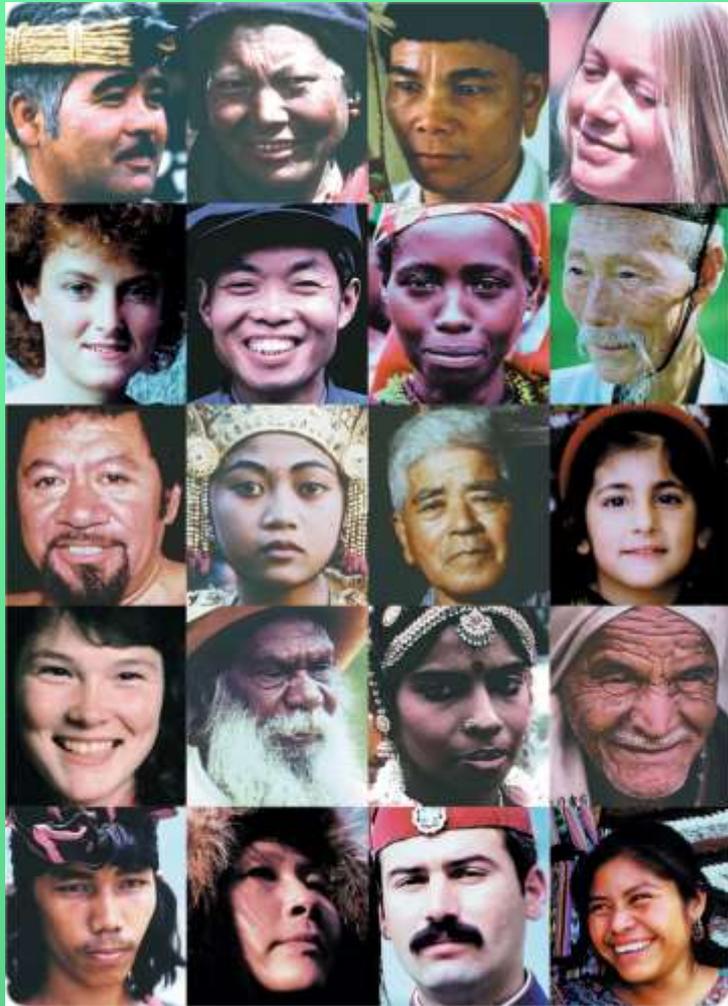
Несостоятельность концепции деления человечества на «расы» с точки зрения современной генетики

Одна из концепций деления человечества на «расы»



Различие между расами сводятся к особенностям цвета кожи, волос, глаз, формы носа, губ и т.д. возникли эти различия в процессе приспособления человеческих популяций к местным природным условиям.

Несостоятельность концепции деления человечества на «расы» с точки зрения современной генетики



В результате генетических исследований за последние десятилетия ученые пришли к выводу о невозможности выделения рас на генетическом уровне. Таким образом, термин «раса» в отношении человека утратил научную актуальность.

