基因组研究填补中东人类进化空白

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/15023.html

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

基因组研究填补中东人类进化空白。 中东人是五六万年前走出非洲的同一群人的后裔；

在最早发展农业的黎凡特地区，人口出现巨大飞跃，而阿拉伯人却在大约6000年前发生了人口锐减；

阿拉伯族群的尼安德特人血统显著低于其他欧亚族群……

研究人员从8个中东人群中获得了100多个高覆盖率的基因组序列，填补了人们对中东地区人类进化认知的巨大空白。8月4日，相关论文发表于《细胞》。

被遗忘之地

在世界范围内进行的全基因组测序工作，为人类多样性、历史移民和不同地区人群之间的关系提供了重要见解，但直到现在，科学家仍没有拼凑出一个完整图景，因为针对某些地区和人群的研究依然不足，例如中东地区。

中东地区通常是指地中海东部、南部到波斯湾沿岸的部分地区，包括西亚（除阿富汗）和部分北非地区（即埃及）等。这里联通亚欧非，沟通大西洋和印度洋，自古以来就是东西方交通枢纽。中东也是理解人类历史、迁徙和进化的重要地区。

两洋三洲五海这样独特的地理位置使得中东地区成为现代人类首次走出非洲的地方、狩猎采集者首次定居并转变为农民的地方、第一个书写系统发展的地方，甚至也是第一个已知的主要文明出现的地方。

然而，尽管该区域具有如此重要的意义，历史上该地区在基因组研究中一直未得到充分重视。论文通讯作者、英国威康桑格研究所的Mohamed Almarri在接受《中国科学报》采访时说，主要原因是当地对隐私的保护，以及对出于商业目的的基因数据利用的担忧。

目前，卡塔尔是该地区首批启动大规模国家基因组计划的国家之一。今年2月，卡塔尔基金会研究人员在《自然—通讯》发表了中东地区首个遗传关联研究。该研究对6218个个体的全基因组的遗传变异进行了详细评估，结合45个临床相关性状数据，研究人员确定了大约300个独立的遗传标志物，其中一些主要在卡塔尔人口中发现。

中东最全面遗传资源

在这项新研究中，Almarri、伯明翰大学的Marc Haber及其同事对来自8个中东人群的137个全基因组进行了测序，并鉴定出480万个针对中东地区人群的新基因变异，为今后的研究奠定了基础。

我们发现的这数百万种新基因变异是中东人口特有的。Almarri说，我们还发现了体现自然选择证据的遗传变异，即传播异常迅速的突变，可能是源于对不断变化的环境和生活方式的适应。

通过使用一种被称为链读测序的新测序技术，研究人员获得了中东地区目前最全面的人类遗传变异资源，并以前所未有的分辨率重建了该地区的基因组历史。链读测序主要将相同的条形码与长DNA片段序列连接在一起，并能够消除其中的一些错读，从而改进宏基因组组装。

这些数据能帮助我们确认发生在数千年前的事件，这些事件被记录在中东人口的基因组中。Almarri说，其中一些事件可以与考古学或语言学联系起来，例如，农业的出现和闪米特语言的传播。但其他一些事件只有通过研究生活在该地区的古人和现代人DNA才能知道。其中一个例子是‘基础欧亚’人口的存在，他们没有与尼安德特人杂交。

而且，该研究也延伸或者推翻了之前一些考古研究的结论。我们发现，中东人是五六万年前从非洲走出来的同一群人的后裔，但考古学记录中的人类遗骸——已被鉴定并追溯至8万多年前的中东地区，在基因上对现代人口没有贡献。Almarri说。

揭秘数千年

实际上，自从有历史记录以来，黎凡特地区（包括以色列、叙利亚、黎巴嫩、约旦和巴勒斯坦）的冬天一直潮湿，夏天又热又干。在现代之前，那些炎热干燥的夏天会成为人们试图穿越这片土地的一大障碍。之前有研究借助洞穴结构和洞穴矿物发现，在12.5万年前和10.5万年前的两个时期，中东可能比往常更温暖、更潮湿。相关论文2019年刊登于美国《国家科学院院刊》。

这种条件可能有利于走出非洲的人类祖先穿越黎凡特，也可能使得中东地区成为现代人类首次走出非洲的地方，从而使中东人具有了非洲祖先血统。另一方面，阿拉伯人的祖先来自一个神秘群体。与其他欧亚人种的祖先不同，阿拉伯人的基础欧亚和非洲血统过多，从而耗尽了其尼安德特人血统。因此，今天的阿拉伯人是所有欧亚混血人种中尼安德特人血统最低的。

大约6000年前，阿拉伯遭受了严重的人口减少，与此同时，中东气候出现变化，使它从一个绿色、潮湿的地区逐渐演变成今天世界上最大的沙漠。但在最早发展农业的黎凡特，人口在向农业过渡期间经历了巨大增长，这种增长在人口一直很少的阿拉伯地区却没有出现。

研究人员还发现，在青铜器时代，人口的流动可能将闪族语言从黎凡特传播到阿拉伯和东非。此外，在过去2000年中，一些中东人群中与2型糖尿病相关的变异频率增加，这表明过去有益的变异如今却与疾病相关。

我们发现的这400多万种变异以前在其他人群中没有出现，但在该地区人群中很常见，其中任何一种都可能有医学意义。Haber说。

我们的研究通过对中东遗传变异进行分类，填补了国际基因组计划的一个重大空白。威康桑格研究所的Chris Tyler-Smith说，这些新变异将改善该地区未来的医学研究。我们的结果解释了中东人的遗传学是如何随时间推移而形成的，并提供了新的见解，补充了考古学、人类学和语言学的知识。

研究人员表示将继续研究显示遗传选择证据的变异。通过这些持续性研究，他们希望进一步了解这些新发现遗传变异的生物学效应，同时进一步完善该地区的遗传史。（来源：中国科学报唐凤）

相关论文信息：https://doi.org/10.1016/j.cell.2021.07.013

版权声明：凡本网注明来源：中国科学报、科学网、科学新闻杂志的所有作品，网站转载，请在正文上方注明来源和作者，且不得对内容作实质性改动；微信公众号、头条号等新媒体平台，转载请联系授权。邮箱：shouquan@stimes.cn。
作者：Mohamed Almarri 来源：《细胞》

更多 科学进展 请访问 https://www.iikx.com/news/progress/

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，爱科学iikx.com转发