
研究提出新方法emArchaicSeeker 2.0em重塑史前人类基因交流与演化模型

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/16414.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！

10月29日，《自然-通讯》（Nature Communications

）在线发表了中国科学院上海营养与健康研究所/复旦大学徐书华团队题为Refining models of archaic admixture in Eurasia with ArchaicSeeker

2.0的研究论文。该工作提出了基于隐马尔科夫模型（Hidden Markov Model）的计算分析新方法ArchaicSeeker

2.0。

相比之前的方法，新方法能更有效地检测和量化近缘种的基因交流，并在更精细尺度上重构复杂的基因交流历史；该方法也适用于非人类物种的遗传数据分析。研究团队应用新方法分析了公共开放数据库中的人群基因组数据，重塑了欧亚大陆以及大洋洲现代人类（modern humans）史前与远古人类（archaic hominins）的基因交流模型并重构了现代人类的史前演化历史。

近年来的研究发现，现代人类的祖先在“走出非洲”、向全球探索的征途中，可能与先期抵达的古人类接触并共存了相当长的时期，在此期间产生了基因交流。其中，有代表性的古人类是目前已知的尼安德特人和丹尼索瓦人。虽然这些古人类作为物种在3万年前均走向灭绝，但他们的基因片段却散布在包括我们自己在内的现存人类的基因组中。然而，目前几个关键问题尚待探究：

（1）如何在现代人类基因组中准确识别出这些古人类的基因片段？（2）研究这些基因片段是否可以揭示出现代人类与古人类的族群交融史？（3）通过对从古人类遗传交融的分析视角，重新审视长期以来建立的人类演化模型，是否应修正或者改变我们对现代人类演化历史的认知？（4）与古人类的遗传交融对现代人类遗传和表型多样性产生什么影响？特别是这些古人类基因片段具有什么样的进化和医学意义？基于此，研究团队在前期研究基础上提出了新方法ArchaicSeeker 2.0

，并利用该方法分析和探讨了东亚、南亚、欧洲及大洋洲的现代人群与尼安德特人、丹尼索瓦人之间基因渐渗、共同演化的历史重构等系列问题。研究团队进一步将该方法应用于分析全球人群基因组公共数据，从现代人类基因组中检测远古人类的基因序列并在更精细的尺度上重构史前人类在欧亚大陆的迁徙和基因交流历史。

曾经发生在史前的基因交流可视为远古人类对现代人类的基因渗入或遗传渐渗（genetic introgression）。从现代人类基因组序列中搜寻和鉴定远古人类基因片段难度较大，而基于1~2%的基因渗入信息推断史前人类发生的历史则更具挑战。研究团队为此设计出一种寻找远古人类基因渗入片段，基于渗入片段长度推断远古人类基因渗入历史的方法——ArchaicSeeker

2.0 (图1)。相比于其他方法, ArchaicSeeker

2.0

具有独特优势性能, 并在计算机模拟数据和实验数据分析中得到了系统的评估与确证。结果表明, 在远古人类基因片段的判定方面, ArchaicSeeker

2.0

准确率超过90%, 而误判率约为0.14%。在几乎所有的模拟实验中, 至少80%以上推断的古人类片段均能被匹配至正确的祖先上。此外, ArchaicSeeker

2.0

在遗传混合事件次数、基因渗入比例和遗传交融发生的时间估计上也有良好表现。ArchaicSeeker

2.0

对远古人类基因渗入片段精准而高效地检测以及对遗传渗入历史的准确推断, 有助于研究现代人类和远古人类的混合历史重构。

ArchaicSeeker

2.0

方法基于远古人类渗入基因片段的长度分布来推断渗入历史, 该方法不仅能有效估计基因渗入时间, 也能对渗入事件发生次数进行更准确地估计。利用ArchaicSeeker

2.0方法, 研究团队对东亚、南亚、欧洲、大洋洲以及现代亚欧人类祖先乌斯特-伊斯姆人与尼安德特人、丹尼索瓦人的混合时间、次数进行估计。结合考古学证据, 研究人员从时空尺度上重构了现代人类和远古人类的遗传交融历史。此外, 以往关于古人类与现代人类遗传混合的研究, 大多基于现代人类“单次出非洲”的模型。然而, 科研人员发现, “单次出非洲”模型与现代人类史前和其他古人类如尼安德特人、丹尼索瓦人等的混合时间与次数存在矛盾。目前的数据需要至少两次出非洲迁移事件才能较好地解释。一次较早的“出非洲”迁徙发生在距今约6~12万年前, 而较晚近的一次发生在距今6万年以后。

基于ArchaicSeeker

2.0

对古人类基因渗入片段精准高效地评估, 研究还分析了全球近300个现代人群中远古人类基因渗入序列功能及其分布特点, 发现它们富集于免疫、体重 (ZNF169)、心肺功能 (HHAT)、紫外线响应和碳水化合物的代谢 (HYAL1、HYAL2、HYAL3) 等相关功能基因区域。除去这些远古人类渗入片段富集区域, 研究团队还检测到了84个完全缺乏古人类基因片段的“渐渗沙漠”区域。而在这些“渐渗沙漠”区域中, 显著富集了与皮肤发育和角化功能有关的基因。这些发现为揭示远古人类基因序列渗入对现代人类影响提供了线索, 并为进一步研究渗入基因片段的生物学功能以及远古人类遗传渐渗对现代人类进化的影响提供了候选基因和研究靶标。

研究工作得到中科院战略性先导科技专项、国家自然科学基金委员会、上海市科学技术委员会、国家重点研发计划、英国皇家学会牛顿基金等的资助, 并得到中科院动物进化与遗传前沿交叉卓越创新中心及国家遗传与发育协同创新中心支持。

[论文链接](#)

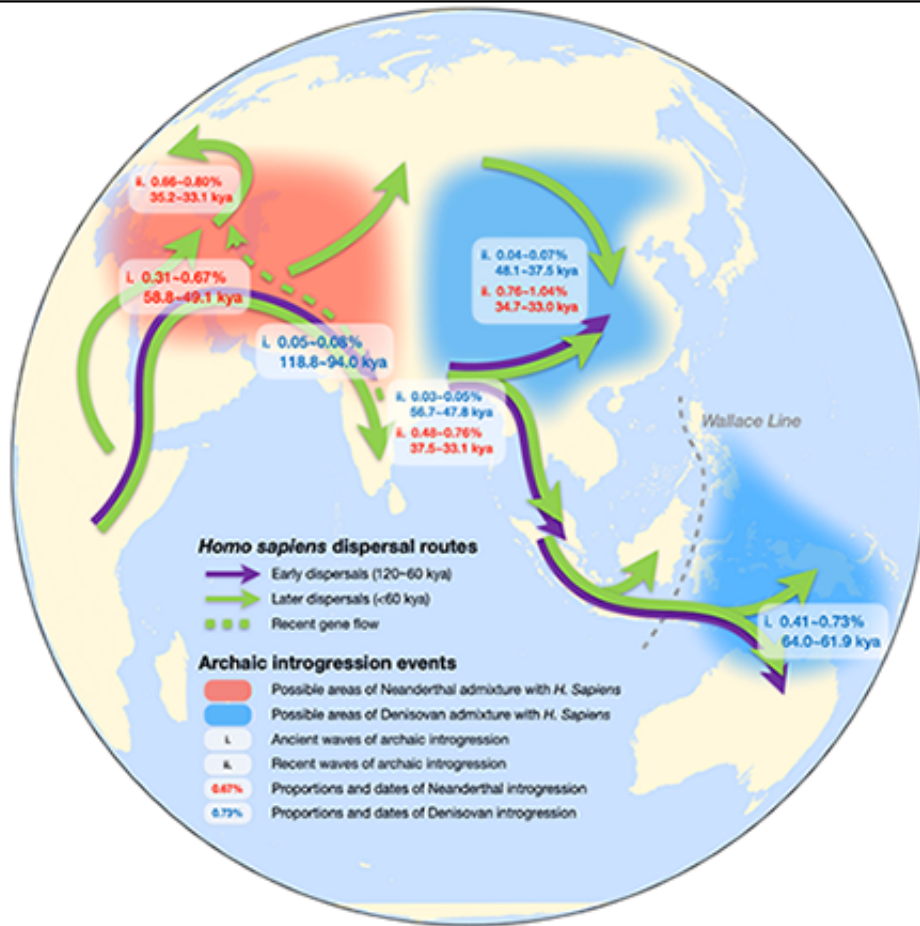


图2.现代人类史前迁徙路线及其与远古人类的基因交流模式示意图

图3.现代人类演化及其与远古人类遗传交融模式示意图

研究团队单位：上海营养与健康研究所

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](http://www.iikx.com)转发