最早的性染色体综合征病例

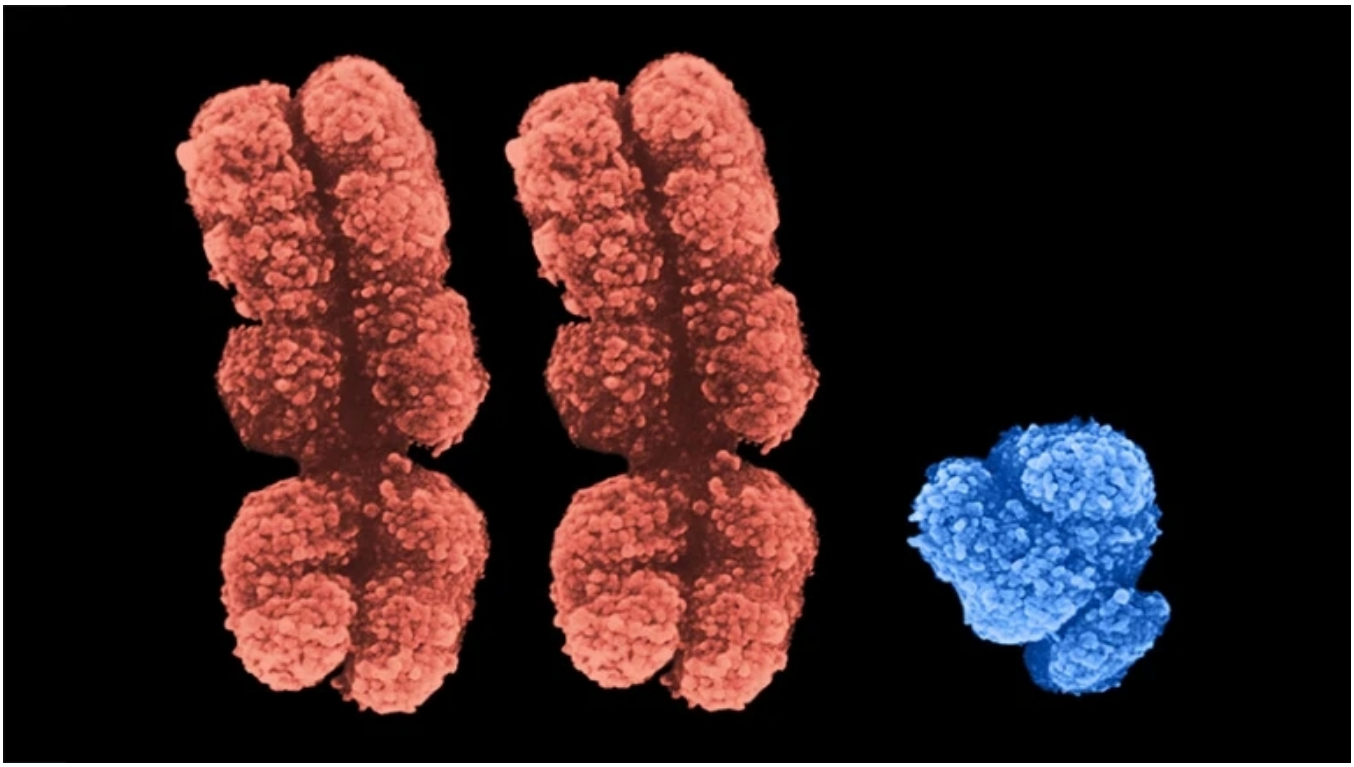
作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/25769.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！

根据1月11日发表于《通讯-
生物学》的一篇论文，研究人员在5名古人类身上发现了一些已知最早的性染色体综合征病例。

想想这些人在整个人类历史上都存在，他们也是社会的一部分，就很有意思。论文通讯作者、英国弗朗西斯·克里克研究所的Kyriaki Anastasiadou表示。



两条X染色体和一条Y染色体在显微镜下的图像。图片来源：Biophoto Associates/Science Photo Library

与人群中的其他人相比，染色体多余或缺失的人在外表和行为上往往存在差异。通过识别这些患有遗传综合征的个体，研究人员可以阐明过去的社会是如何看待和对待有差异的人的。

通过对古代DNA进行测序，研究人员之前发现了两名染色体数量不标准的古代人，其中包括一名患有唐氏综合征的婴儿。他生活在大约5000年前，唐氏综合征是由21号染色体的额外拷贝引起

的。

现在，Anastasiadou和同事发现了第一个已知患有特纳综合征的史前人类。此人生活在大约2500年前铁器时代的英国萨默塞特郡。特纳综合征发生在女性身上，其特征是只有一个完整的X染色体拷贝，而不是通常在女性身上发现的两个X染色体。患有特纳综合征的人往往比普通人矮，并有生育问题。

研究人员确定的其他患有性染色体综合征的人都是男性。其中包括已知最早拥有额外Y染色体的人，被称为雅各布综合征，这与身高高于平均水平有关。这名男子生活在大约1100年前的中世纪早期。

研究小组还发现了3名来自不同时间点的古代男性，除了X和Y染色体外，他们还有一条额外的X染色体，这种情况被称为克兰费尔特综合征，与身高高于平均水平、臀部更宽、乳房更大有关。

研究人员分析了从牙齿、头骨、下颌和耳骨中提取的DNA样本。对于每个人，他们都使用一个计算工具计算来自X和Y性染色体的DNA片段数量，并将其与来自非性染色体的DNA片段数量进行比较。由此，他们推断出每个人的X染色体和Y染色体是否存在及其比例。该团队已经在网上公布了这个工具。

没有证据表明这些人与普通人受到了不同的对待。乍一看，他们的死亡方式和埋葬方式似乎没有什么不同。Anastasiadou说。

美国威斯康星大学密尔沃基分校人类学家Bettina Arnold说：这是一个重大突破，为我们了解古代社会对有差异的人的看法和处理方式提供了一扇窗口。她认为，这种方法可以揭示人类的意义。

芬兰图尔库大学考古学家Ulla Moilanen说：这样的研究做得越多，我们就越能探索过去社会是如何看待性和性别的，或者在某些遗传综合征的情况下，过去人们是如何理解残疾的。（来源：中国科学报 王方）

相关论文信息：https://doi.org/10.1038/s42003-023-05642-z

作者：Kyriaki Anastasiadou 来源：《通讯—生物学》

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