
里程碑式古基因组研究揭示人类进化的意外加速

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/39345.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！

里程碑式古基因组研究揭示人类进化的意外加速。迄今规模最大的古代人类DNA研究表明，人类进化在过去1万年里明显加快。这项由美国哈佛医学院的群体遗传学家David Reich联合主导的研究，4月15日发表于《自然》。



在古代人类种群中，一些基因变异的频率随时间推移持续上升或下降，这是自然选择的标志。
图片来源：Denis-Art

研究人员在涵盖欧洲和中东地区的古代西欧亚人群中，识别出数百个经自然选择进化形成的基因变异，这些基因改变对当代人类健康产生深远影响。

尽管该研究代表着古代基因组学领域的重大突破，但部分科学家对其结论仍持怀疑态度，尤其是自然选择塑造了与精神疾病、认知等高度复杂性状相关的基因变异这一结论。

智人约在20万至30万年前起源于非洲，此后逐渐遍布全球几乎各个角落。随着人类群体规模扩大并与动物接触密切，农业的出现带来了新的食物、病原体和其他挑战。

人类显然已适应了这些剧烈变化。但对现代人和古代人的基因组研究，仅发现少量自然选择的遗传迹象，尤其是那些频率大幅上升的有益基因，或是已被证实有害且变得不那么常见的基因。

这种定向选择最著名例子是，一种可使人体在成年后仍持续分泌乳糖酶的基因变异，让许多欧洲血统人群能够终身消化牛奶。

为更深入探寻这类适应性变化，Reich、哈佛医学院的计算遗传学家Ali Akbari等人收集了迄今规模最大的古代人类基因组数据，共涵盖15836名西欧亚个体，其中包括1万多个新测序的基因组。

研究团队先筛选在不同群体中随时间持续上升或下降的基因变异，再排除非选择性因素引发的频率变化，最终识别出479个存在强烈定向选择迹象的变异。

这些变异勾勒出一幅图景：在欧洲，狩猎采集的生活方式逐渐被农业取代。研究还发现，约5000年前青铜时代开启后，人类进化速度明显加快，这或许反映出自1万年前新石器时代以来，人类生活方式的转变进一步加剧。

研究团队发现，约2/3的变异频率波动成过山车式变化。在既往研究中已确认的一种与多发性硬化症风险升高相关的基因变异，约6000年前频率曾大幅上升。但最新研究显示，在过去2000年间，这种变异在欧洲部分人群中的频率有所下降。

进化还塑造了欧洲人的外貌特征。研究团队发现10个与肤色较浅相关的变异，均具有被选择的迹象。该团队还研究了自然选择对与多变异相关的复杂特征可能产生的影响。

分析显示，在过去1万年里，与现代人群2型糖尿病、双相情感障碍和精神分裂症高风险相关的变异组合，在古代西欧亚个体中往往呈下降趋势。相反，与受教育年限、家庭收入和智力测试分数相关的变异组合，在同一时期往往呈上升趋势。

研究人员强调，这些结果并不意味着过去精神疾病更为普遍，也不意味着古代西欧亚人随着时间的推移变得更聪明或更富有。21世纪的环境压力与人类祖先面临的压力截然不同，这类统计学关联并不能直接转化为性状表达的变化。

很难猜测统计信号背后的生物学机制是什么。哈佛医学院的群体遗传学家Shamil Sunyaev，他指出，许多显示出定向选择迹象的单个变异在生物学上是合理的，且与之前的研究一致。

美国宾夕法尼亚大学的进化遗传学家Iain Mathieson表示，这项研究在数据和方法上都比以往的研究取得了重大进展。他对过去1万年里单个基因变异受到广泛自然选择的证据表示信服，但对关于复杂性状选择的结论则不太认同——这些结果依赖于全基因组关联研究（GWAS）数据，而这类数据可能反映特定人群的环境差异，而非仅仅是遗传差异。

美国得克萨斯大学的进化遗传学家Arbel Harpak补充道：这项研究更应被视为提供了令人惊叹的数据和具有挑战性的假设，但仍需进一步深入验证，而不是对近期欧亚大陆适应性演化的最终定论。（来源：中国科学报 李惠钰）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1038/s41586-026-10358-1>

作者：David Reich 来源：《自然》

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](https://www.iikx.com)转发