Euraasia asustamine tänapäevase inimese poolt.

Mait Metspalu, Toomas Kivisild

Tartu Ülikooli Molekulaar- ja Rakubioloogia Instituut ja Eesti Biokeskus, Riia mnt. 23, Tartu, Eesti

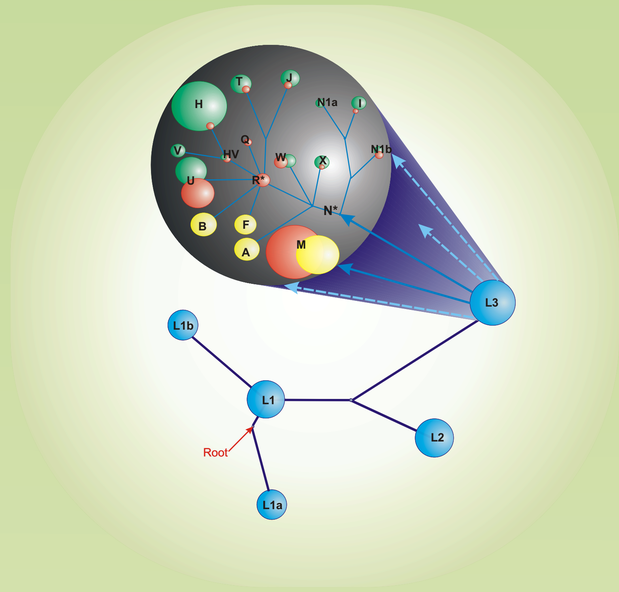
Sissejuhatus

Tänapäevase inimese pärinemist Aafrikast 100 - 200 000 a. tagasi toetavad nii arheoloogilised kui geneetilised andmed [1 2]. Vanimad fossiilsed leiud väljaspool Aafrikat on ~100 000 a. vanad, kuid leiukoht paikneb Aafrika vahetus läheduses - Lähis-Idas [3 4 5 6]. Edasise inimese leviku kohta varem kui 50 000 a. tagasi puuduvad kindlad tõendid. Selleks ajaks oldi aga juba jõutud Austraaliasse ja Paapua Uus Guineasse ning ka Euroopa asustamiseni oli jäänud väga vähe aega (~45 000 a.) Mis toimus vahemikus 100 000 - 50 000 a. tagasi ja kus toimus euraasia populatsioonide algne radiatsioon on suuresti ebaselge. Arheoloogilised andmed tänapäevase inimese varajase leviku kohta Aasias on lünklikud. Vanimad leiud on Ida-Aasias 30 000 ja Lõuna-Aasias (Sri Lanka) 34 000 a. vanused [7 8]. Samas, et olla Austraalias 50 000 a. tagasi, pidid moodsad inimesed läbima nii India kui Kagu-Aasia varem.

Erinevalt klassikalistest geneetilistest markeritest, mille puhul on enamus varieeruvusest populatsioonisisene, on tänapäevane mitokondriaalse DNA (mtDNA) mutatsioonimuster kontinent-spetsiifiline [9 10]. Sellel on mitu põhjust. Esiteks on mutatsioonide tekkekiirus mtDNA-s suhteliselt suur ning mtDNA ei rekombineeru. Teiseks, paleoliitikumi rahvastikutihedus oli väga madal ning (seetõttu) geograafiline isolatsioon populatsioonide vahel suur, mis soosis populatsioonidevaheliste erinevuste süvenemist.

MtDNA andmestik on tänaseks kasvanud väga suureks (üle maailma on analüüsitud üle 10 000 indiviidi mtDNA). Peamiselt kasutatakse mtDNA esimese hüpervarieeruva piirkonna (HVR I) järjestust ning kodeeriva ala mutatsioonide kaardistamist restriktsioonanalüüsil. Sarnased mtDNA liinid (haplotüübid) on koondatud haplogruppidesse [11 12 13].

Joonisel 1 on kujutatud mtDNA haplogruppide üldine fülogeneetiline puu. Sõõride suurus näitab haplogrupi sagedust. Eri värvidega on esitatud järgmised piirkonnad: sinine - Aafrika, kollane - Ida-, Kirde-, ja Kagu-Aasia, punane - India ja roheline - Euroopa. Kõiki väljaspool Aafrikat esinevaid mtDNA liine tuleb pidada Aafrika superhaplogrupi L3a (defineeritud [14] poolt) variantideks. See on kooskõlas hilise Aafrikast väljarände hüpoteesiga [1].

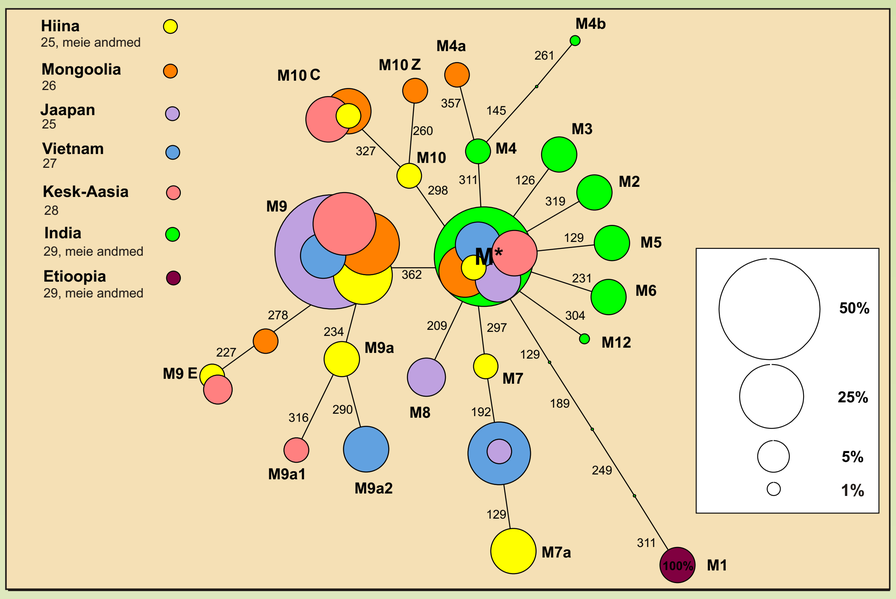


Joonis 1
Esitatud on globaalne lihtsustatud mtDNA fülogeneetiline mediaanvõrgustik (puu). Sõõride suurus kujutab haplogrupi esinemissagedust. Eri värvidega on esitatud järgmised piirkonnad: sinine - Aafrika, kollane - Ida-, Kirde-, ja Kagu-Aasia, punane - India ja roheline - Euroopa. Kuigi kogu Aafrika mtDNA varieeruvuse kirjeldamiseks on kasutusel vaid üks haplogruppi tähistav täht L, on Aafrika sisene varieeruvus suurem kui ülejäänud maailmas kokku. Kõiki väljaspool Aafrikat esinevaid mtDNA liine tuleb pidada Aafrika superhaplogrupi L3a (defineeritud [14] poolt) variantideks. See on kooskõlas hilise Aafrikast väljarände hüpoteesiga [1].

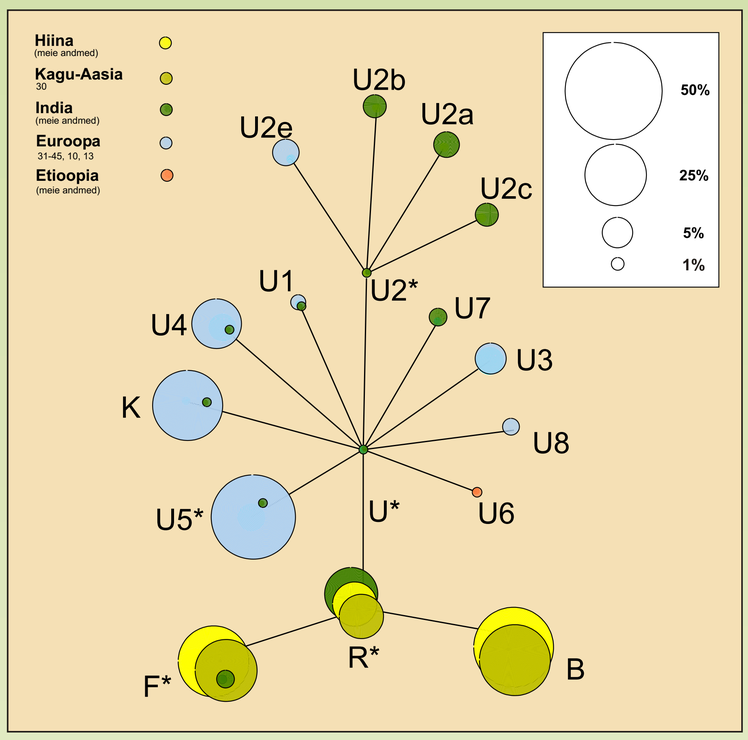
Materjal ja metoodika

Selgitamaks tänapäevase inimese Euraasia asustamise võimalikke viise, analüüsisime 540 indialase, 536 taga-kaukaaslase, 69 hiinlase, 240 etiooplase ja 424 ida-eurooplase mtDNA-d. Selleks sekvineerisime mtDNA esimese hüpervarieeruva piirkonna vahemikus 16024- 16383 bp. ning klassifitseerisime iga proovi vastavalt mtDNA kodeeriva osa polümorfismide jaotusele restriktsioonanalüüsil (vastavalt haplogruppide klassifikatsioonile [9 12 20 21 22]).
Fülogeneetiliseks analüüsiks kasutati mediaanvõrgustiku meetodit [23], mis annab võimaluse näidata paljusid samaväärseid puid üheaegselt.
Mediaanvõrgustike analüüsil saadi -väärtused ja nende abil arvutati koalestsentsiajad vastavalt 24 kalibratsioonile

Töös on kasutatud teiste poolt uuritud populatsioonide mtDNA analüüsi tulemusi. Hiinlased [25]; Mongoollased [26]; Jaapanlased [25]; Vietnamlased [27]; Kesk-Aasia [28]; Indialased [29]; Etiooplased [29]; Kagu-Aasia [30]; Islandlased [31]; Norralased[32]; Inglased[33]; Soomlased[34 35]; Karjala[34]; Sakslased[36 13]; Prantslased[37]; veitslased[38]; Austrialased[39]; Itaallased[10 40]; Hispaanlased[40]; Ibeeria[41 42]; Türklased[43 44 45]
Selles töös osalesid kõik meie õppetooli töötajad ja tudengid .



Joonis 2
Joonisel on kujutatud haplogrupp M sisemine fülogeneetiline struktuur. Sõõride suurused väljendavad subhaplogruppide osakaalu haplogrupis M. Näha on India ja muu Aasia spetsiifilised M liinid. Subhaplogruppidesse mittekoondunud M harud on näidatud grupis M*, mis on Indias oluliselt suurem ja mitmekesisem kui mujal Aasias. Etioopias on M esindatud subhaplogrupi M1 näol, millega ka kogu sealne M varieerumine piirdub. 100% Etioopia M-idest on M1-ed.



Joonis 3
Toodud on osaline fülogeneetilisest sõlmpunktist R* lähtuv mtDNA puu (välja on jäetud Q, H, J ja T liinid vt. Joon. 1). Sõõride suurus näitab haplogruppide esinemissagedust. Indias vähe (F) või üldse mitte (B) esinevad haplogrupid F ja B, on Kagu-Aasias kõrgete esinemis-sagedustega. R* lähedased derivaadid on hästi esindatud nii Indias kui Kagu-Aasias. MtDNA haplogrupp U on vanim Lääne-Euraasias ning sageduselt teine nii Indias kui Euroopas. Suur enamus India U liine (U2a,b,c) koalestseeruvad rajaja haplogruppi U2*, mille ekspansioonivanus on umbes 53000 aastat. Võrreldava vanusega on Euroopas haplogrupp U5 ~52000 [13]. Indiapärased U2 liinid Euroopas puuduvad. Vaid väike osa (~10%) tänapäevasest India mtDNA geenitiigist seletub suhteliselt hiliste sisserännetega Lääne-Euraasiast (nende keskmiseks vanuseks on ~9000 a.)[19].

Tulemused ja arutelu

Püstitamaks hüpoteese Euraasia asustamise kohta tänapäevase inimese poolt, on mõistlik alustada India mtDNA liinide lähemast võrdlemisest Lääne-Euraasia ning Ida- ja Kagu-Aasia mtDNA liinidega. Seda seepärast, et Indias on esindatud nii mõlema nimetatud piirkonna kui muidugi ka India enda spetsiifilised haplogrupid [15 16 17 18 19].

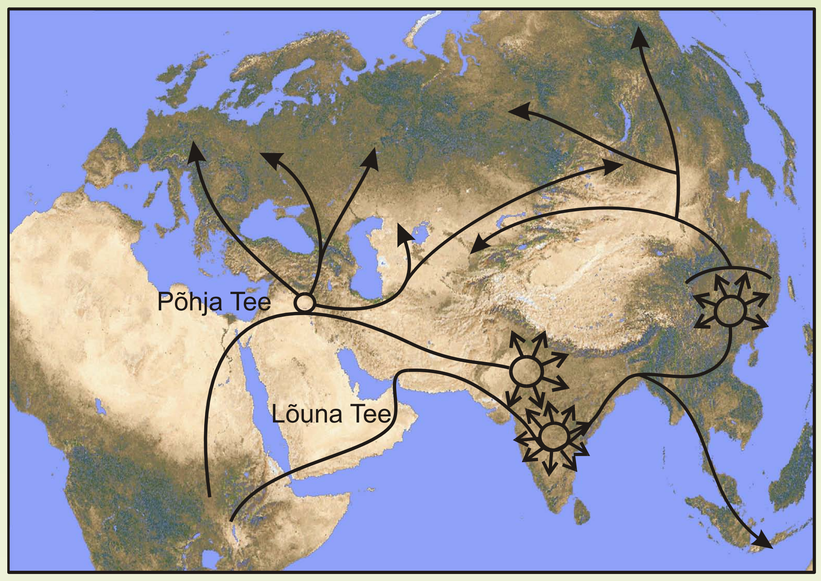
India ning Ida- ja Kagu-Aasia.

Haplogrupp M

MtDNA superhaplogrupp M on valdav nii Indias kui Ida- ja Kagu-Aasias. Samas aga on M sisemine fülogeneetiline struktuur (Joonis 2) Indias ja mujal Aasias erinev. Superhaplogrupp M jaotub paljudeks India ja muu Aasia spetsiifilisteks haplogruppideks. Haplogrupid M7, M8, M9, M10 on Aasia populatsioonides esindatud kõrgetel sagedustel. Samas puuduvad nad Indias pea täielikult. Sarnaselt on M-i harud M2, M3, M5, M6, M12 India spetsiifilised. Suur hulk M-i liine ei ole koondunud subhaplogruppidesse ja on seetõttu paigutatud gruppi M*. Selliseid M-i harusid on Indias oluliselt rohkem kui mujal Aasias. Indiapärased ja ida-aasiapärased M liinid koalestseeruvad ühisele eellasele alles hilises pleistotseenis, ligikaudu 50 tuhat aastat tagasi. Siit tulenevalt võib oletada, et haplogrupp M levis Ida-Aasiasse läbi India või isegi tekkis seal, vahetult pärast hilist kaasaegse inimese Aafrikast väljarännet ning pärast seda on haplogrupp M liinid divergeerunud nii Indias kui mongoliidsetes populatsioonides omasoodu.
Haplogrupp M on Aafrikas esindatud subhaplogrupi M1 näol. Ei ole selge kas tegemist on tagasirändega või on M tekkinud Aafrikas.

Fülogeneetiline sõlmpunkt R*

Aasias esinevad haplogrupid B ja F ning Lääne-Euraasias levinuimad haplogrupid H, J, T, U, ja V jagavad ühist juurt fülogeneetilise sõlmpunkti R näol (Joonis 1). R* on Indias levinud mitmete spetsiifiliste liinidena, mis koalestseeruvad ~55000 aastat tagasi. India ja Kagu-Aasia populatsioonide varasele lahknemisele hilises pleistotseenis viitab ka Kagu-Aasias levinud haplogrupi B puudumine ning F väga madal esinemissagedus Indias. Kagu-Aasia spetsiifiliste B ja F ekspansioonivanus on ca. 40 000 a.



Joonis 4

Euraasia asustamise Lõuna ja Põhja Tee
MtDNA haplogruppide jaotusest lähtuvalt on tõenäoline, et Euraasia asustamine tänapäevase inimese poolt on toimunud mitme (vähemalt kahe) lainena.

Lõuna Tee
Umbes 60 - 70 000 a. tagasi levisid M* ja R* (või nende eellased) Aafrikast üle Araabia poolsaare Indiasse ja sealt edasi Ida- ja Kagu Aasiasse. Nimetatud kahes piirkonnas toimus edasine divergeerumine sõltumatult. Tekkisid India- ja Aasia-pärased M-i liinid (~40 000a. tagasi). Lisaks divergeerusid R-ist Ida- ja Kagu-Aasias haplogrupid B ja F. Sellest ekspansioonist viisid teed ka Austraaliasse, Ameerika mandrile ning kaarega, suurest mäestike piirkonnast (vt. Joon. 4) põhja poolt, ka Kesk-Aasiasse.

Põhja Tee
Praktiliselt kogu Lääne-Euraasia asustati Põhja Teed pidi. Sellest ekspansioonist on pärit R derivaadid H, J, T, U, ja V ning N* derivaadid W, I, N1a, N1b, X. Esimene väljaspool Aafrikat toimunud suurem radieerumine sellel teel toimus Lähis-Idas (~40 000 a. tagasi). Siin toimub U jagunemine India ja Euroopa vahel. Kirde-Aasia liinid A ning S levisid ilmselt piki Lõuna-Siberit itta (mõlemate ekspansioonivanused on ca. 40 000 a.) Samast piirkonnast toimub veel hilisemgi ekspansioon (~25 000 a. tagasi). Sel ajal ilmuvad Indiasse W ning Euroopasse H, W, I, X.

India ja Lääne-Euraasia

Haplogrupp U

Valdava enamuse Euroopa mtDNA geenitiigist moodustavad haplogrupid H, U, T ja J kusjuures haplogrupp H on neist kõige kõrgema sagedusega ~50% (Joonis 1). Ülejäänud haplogruppide sagedused Euroopas ei ületa enamasti 5% künnist. MtDNA haplogrupp U on vanim Lääne-Euraasias ning sageduselt teine nii Indias kui Euroopas. Suur enamus India U liine (U2a,b,c) koalestseeruvad rajaja haplogruppi U2, mille ekspansioonivanus on umbes 53000 aastat. Võrreldava vanusega on Euroopas haplogrupp U5 ~52000 13. Indiapärased U2 liinid Euroopas puuduvad. (Joon 3)
Vaid ligikaudu 10% India tänapäevasest geenitiigist seletub hiliste sisserännetega Lääne-Euraasiast 19.

Fülogeneetiline sõlmpunkt N*

R* kõrval on N* teine sõlmpunkt üldisel mtDNA puul (Joon.1) kust hargnevad nii Lääne-Euraasias, Indias kui mujal Aasias levinud liinid. Ka selle sõlmpunkti vanus ulatub 60-70 000 aastani. Peamiselt esinevad N* derivaadid järgmiselt: Lääne-Euraasias, kus leidub N* harusid kõige rohkem, on levinud W, I, X, Ä, Õ; Indias W ning Kirde- ja Ida-Aasias A ning S (mõlemate ekspansioonivanused on ca. 40 000 a.). Kagu-Aasias N* derivaate ei leidu.

Kasutatud kirjandus

1 Cann, R.L., Stoneking, M. and Wilson, A.C. (1987) Nature 325, 31-6
2 Stringer, C.B. (1990) Sci Am 263, 98-104
3 Stringer, C.B. (1992) Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci 337, 217-24
4 Stringer, C.B., Grun, R., Schwarcz, H.P. and Goldberg, P. (1989) Nature 338, 756-8
5 McDermott, F., Grun, R., Stringer, C.B. and Hawkesworth, C.J. (1993) Nature 363, 252-5
6 Aitken, M.J. and Valladas, H. (1992) Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci 337, 139-44
7 Foley, R. (1998) Genome Res 8, 339-47
8 Deraniyagala, S.U. (1998) in XIII U.I.S.P.P. Congress (Vol. V), A.B.A.C.O. s.r.l.
9 Chen, Y.S. et al. (1995) Am J Hum Genet 57, 133-49
10 Torroni, A. et al. (1996) Genetics 144, 1835-50
11 Wallace, D. (1995) Am J Hum Genet 57, 201-23
12 Macaulay, V.A. et al. (1999) Am J Hum Genet 64, 232-49
13 Richards, M.B., Macaulay, V.A., Bandelt, H.J. and Sykes, B.C. (1998) Ann Hum Genet 62, 241-60
14 Watson, E., Forster, P., Richards, M. and Bandelt, H.J. (1997) Am J Hum Genet 61, 691-704
15 Bamshad, M. et al. (1997) Human Biology 69, 432-435
16 Passarino, G., Semino, O., Bernini, L.F. and Santachiara-Benerecetti, A.S. (1996) Am J Hum Genet 59, 927-34
17 Passarino, G. et al. (1996) Ann Hum Biol 23, 121-6
18 Kivisild, T. et al. (1999) in Genomic Diversity (Deka, R. and Papiha, S.S., eds), pp. 135-152, Kluwer/Academic/Plenum Publishers
19 Kivisild, T. et al. (1999) Curr Biol 9, 1331-1334
20 Torroni, A. et al. (1994) Am J Hum Genet 55, 760-76
21 Torroni, A. et al. (1996) Am J Hum Genet 59, 248-52
22 Torroni, A. et al. (1998) Am J Hum Genet 62, 1137-52
23 Bandelt, H.J., Forster, P., Sykes, B.C. and Richards, M.B. (1995) Genetics 141, 743-53
24 Forster, P., Harding, R., Torroni, A. and Bandelt, H.J. (1996) Am J Hum Genet 59, 935-45
25 Horai, S. et al. (1996) Am J Hum Genet 59, 579-90
26 Kolman, C., Sambuughin, N. and Bermingham, E. (1996) Genetics 142, 1321-34
27 Lum, J.K., Cann, R.L., Martinson, J.J. and Jorde, L.B. (1998) Am J Hum Genet 63, 613-24
28 Comas, D. et al. (1998) Am J Hum Genet 63, 1824-38
29 Quintana-Murci, L. et al. (1999) Nat Genet 23, 437-41
30 Ballinger, S.W. et al. (1992) Genetics 130, 139-52
31 Helgason, A. et al. (2000) Am J Hum Genet 66
32 Opdal, S.H. et al. (1998) Acta Paediatr 87, 1039-44
33 Piercy, R., Sullivan, K.M., Benson, N. and Gill, P. (1993) Int J Legal Med 106, 85-90
34 Sajantila, A. et al. (1995) Genome Res 5, 42-52
35 Kittles, R.A. et al. (1999) Am J Phys Anthropol 108, 381-99
36 Lutz, S., Weisser, H.J., Heizmann, J. and Pollak, S. (1998) Int J Legal Med 111, 67-77
37 Rousselet, F. and Mangin, P. (1998) Int J Legal Med 111, 292-8
38 Dimo-Simonin, N. et al. (2000) Int J Legal Med 113, 89-97
39 Parson, W., Parsons, T.J., Scheithauer, R. and Holland, M.M. (1998) Int J Legal Med 111, 124-32
40 Torroni, A. et al. (1997) Am J Hum Genet 60, 1107-21
41 Salas, A. et al. (1998) Eur J Hum Genet 6, 365-75
42 Corte-Real, H.B. et al. (1996) Ann Hum Genet 60, 331-50
43 Calafell, F. et al. (1996) Ann Hum Genet 60, 35-49
44 Comas, D. et al. (1996) Mol Biol Evol 13, 1067-77
45 Richards, M. et al. (1996) Am J Hum Genet 59, 185-203