



古脊椎所发现更新世古人类罕见的先天缺陷病例

文章来源：古脊椎动物与古人类研究所

发布时间：2013-03-18

【字号：小 中 大】

3月18日出版的《公共科学图书馆·综合》(PLOS ONE)报道了中国更新世晚期古人类许家窑(侯家窑)11号个体出现的罕见的先天缺陷病例——巨顶孔,揭示更新世人类具有异常高的罕见疾病发病率,为探究更新世古人类绝灭(或被替代)的原因提供了新证据。这项研究是中科院古脊椎动物与古人类研究所吴秀杰副研究员与同事在古人类研究领域取得的最新进展。

许家窑人类化石发现于河北省张家口市阳原县侯家窑村西侧的长形沟,根据伴生的哺乳动物群和铀系测年判断,其地质时代应该为晚更新世较早时期,年龄为距今10.4-12.5万年。许家窑11号化石标本为一成年个体双侧顶骨中后部残片(图1),骨壁厚重,标本后方有1个2cm左右的异常穿孔,穿孔边缘处外板光滑转向内板,无受伤愈合迹象,穿孔后方的矢状缝斜行偏向右侧顶骨,颅内面加宽的上矢窦静脉压迹延伸到巨顶孔后缘(图2)。排除创伤、脑瘤、大蛛网膜颗粒压迹、颅骨纤维异常增生症、结核和梅毒感染等因素造成的骨壁缺损,鉴定结果显示,穿孔为先天形成的穿过矢状缝的单巨顶孔伴随血管系统异常,此缺陷虽然没有导致个体死亡,但是却可能导致次生的神经系统异常。许家窑11号标本是首次在更新世古人类发现的巨顶孔病例。

正常情况下,顶孔位于颅骨状缝顶孔段,其直径通常小于4mm,是贯通枕静脉和上矢状窦之间的导静脉、以及脑膜动脉和枕动脉之间吻合的孔道。不同于正常顶孔,巨顶孔为少见的颅骨先天发育缺陷导致的骨壁缺损,现代人群巨顶孔出现率为1/25000,孔直径为10mm左右,个别达到15mm以上,多数患者的巨顶孔对称地出现在顶骨后部矢状缝的两侧,单巨顶孔病例极其罕见,目前报道的只有2例。

临床医学及DNA分子生物学研究结果发现,巨顶孔患者具有家族遗传性,为同源基因ALX4(位于11号常染色体)和MSX2(位于5号常染色体)突变导致,是常染色体显性遗传导致的疾病。巨顶孔患者通常伴随有一系列的身体发育异常或其它病症,如颅裂、腭裂、增大不愈合的前凶区、头皮缺损、头痛、癫痫、皮质血管异常、皮质缺陷、认知障碍等。但也有个别患者无病症显示,因而巨顶孔曾经被误认为是正常顶孔的离散性变异性状,而当做头骨的非测量性状在人类学上应用。鉴于化石标本保存的不完整性,很难判断许家窑巨顶孔个体是否伴有严重危害身体健康的疾病?但从穿过巨顶孔的静脉形态来看,许家窑个体的脑血管系统存在异常。

据统计,目前世界上发现的晚更新世早期古老型智人保存有顶骨中后部的只有25例,按照现代人巨顶孔的出现率1/25000计算,晚更新世早期古人类出现巨顶孔的概率为小于 ~ 0.0001 。伴随更新世晚期早期现代人化石的不断发现,巨顶孔的出现概率可能会稍大于 ~ 0.0001 。不管怎样,这种及其罕见的疾病出现在更新世古老智人标本中,实在是令人惊奇。患有先天缺陷的许家窑个体能够活到壮年,说明当时的人类可能是群居在一起,否则单独患病个体,很难存活下来。

近年来,更新世古人类化石相继发现一系列的生长发育异常、退行性病变、创伤等病例,如骨膜炎、牙釉质发育不全、弥漫性头面部损伤、腰椎脊柱后凸畸形、脊椎滑脱、不规则椎骨软组织愈合、脑水肿、关节松弛症、齿槽肉芽肿,人字缝先天闭合、斜颈、耳迷路骨化伴随顶骨增大、唇骨赘增生综合征、成年个体前凶区不愈合、先天股骨畸形、脆骨症、腭裂、侏儒症、软骨症、巨颅症、骶和骨盆不对称、肢骨不规则弯曲等等。这些异常或病变有些是后天病理因素导致的,还有一些异常是先天缺陷遗传因素造成的,有些异常或病变即使在现代人群中的出现率也非常低,有些甚至极其罕见。如果综合这些异常的出现比例,那么在极其稀少的更新世古人类化石中发现这些病例的概率低到几乎不可能,各种先天缺陷和疾病即便不致命,也会造成人群健康水平、生存竞争能力、平均寿命的降低,最终导致这个人群灭绝消失。

为什么更新世古人类异常病例的出现率这么高?文章的第一作者吴秀杰副研究员说,这可能与更新世人群的近亲交配有关,目前尚不能确定这些人群在多大程度上是近亲交配的,但是尼安德特人和一些晚更新世晚期人类埋藏学

上的证据已经显示，更新世人群内部的遗传关系是非常密切的，小群体、高密度近亲交配的结果是人口出现高比例的先天异常或疾病。已经发现的化石证据显示，更新世古人类，特别是距今10-20万年间，古人类成员复杂，直立人、古老型智人、尼安德特人、早期现代人交叉出现在这个阶段，人口不稳定似乎是大多数更新世人群的特点，推测生活在这一时期的某些人群因生存竞争、近亲交配导致的先天疾病等因素灭绝了（图3）。马坝人、许家窑5号、8号、12号头骨及世界其它地区古人类头骨表面的创伤痕迹表明，更新世古人类之间曾经发生过激烈的面对面的争斗现象，不排除这些创伤痕迹是当地居民与入侵者之间发生冲突而导致的结果，当外来人群入侵时，争斗促进了弱势群体走向绝灭或被替代。

此项研究得到了中国科学院和国家自然科学基金委员会的大力支持。

[文章链接](#)

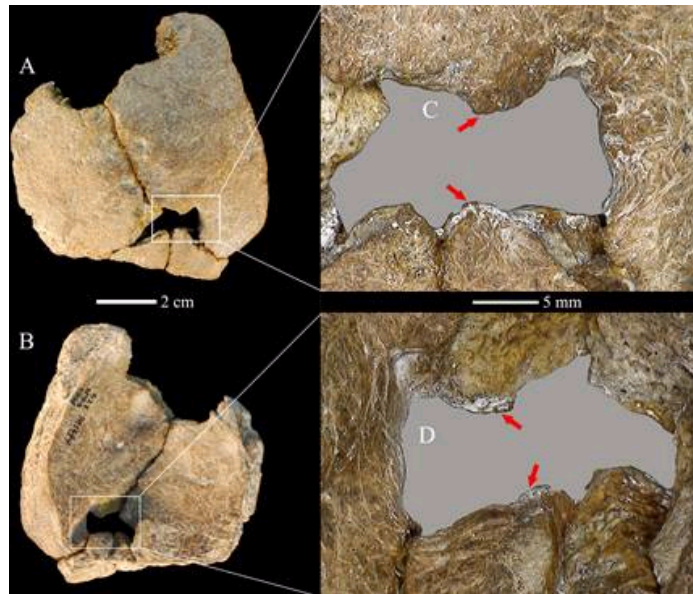


图1. 许家窑11号个体罕见的先天巨顶孔缺陷，外侧面观（A，C）和内侧面观（B，D），箭头示光滑的穿孔边缘。（吴秀杰供图）

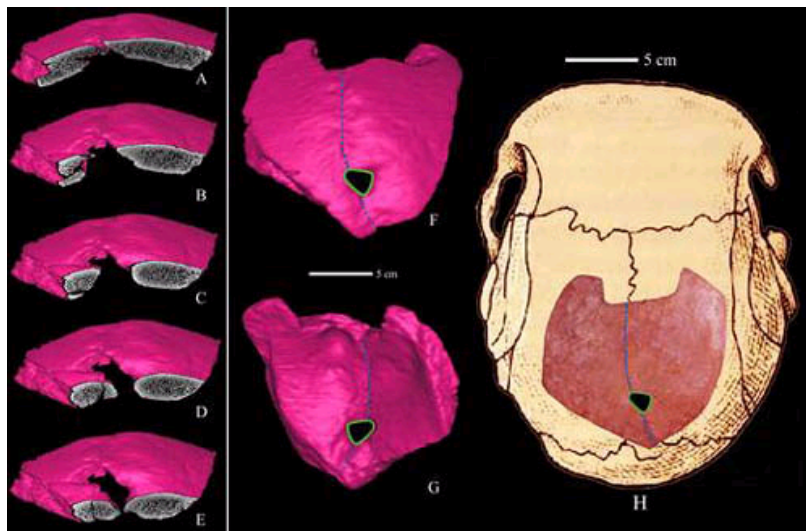


图2. CT扫描3D复原许家窑11号标本，A-E：冠状面连续切片通过巨顶孔，示外板光滑转向内板，无板障层暴露或愈合迹象；F-G：巨顶孔复原；H：巨顶孔在头骨位置复原图（吴秀杰供图）