

人类起源与民族形成 的遗传分析

复旦大学 乔守怡

syqiao@fudan.edu.cn

021-65643716 (0)

选择的意义

- 1. 达尔文的进化思想，“优胜劣汰”“适者生存”
- 2. 有利于生存繁殖的特性易于保存。
- 3. 选择对中性突变无效。
- 4. 选择是积累突变形成新物种的基础。
- 5. 选择不一定起到由简单到复杂由低级到高级的过渡，选择的结果有时是生物的“退化”。
- 6. 选择对低频率的致死基因频率改变无效。
- 7. 选择会造成物种或个体特性发生协同进化。

进化的含义

进化不仅仅是生物物种的变更，进化不一定就意味着生物由简单到复杂，由低级到高级的改变，进化是随机的，是偶然的，是没有方向的，是最简约的方式进行的。从生命本上理解，生命没有等级的差别，人类也不是生物进化的顶点。所以，归根结底，进化就是生物的改变。生物可遗传的改变都是进化，

- 一 人类起源—物种进化事件
- 二 现代人类来源—群体迁移事件
- 三 民族形成—种内遗传分离事件

地球生命史

- **35**亿年前，细胞出现；
 - 原核生物：蓝细菌，光合作用
 - 真核生物：氧含量增加，二氧化碳减少，温度降低，蓝细菌衰落，真核细菌增多；
- **6**亿年前，多细胞植物和动物；
 - 云南澄江动物群，**5**亿年前
 - **5.3** 亿年前，海口虫，脊椎动物，并发现神经系统头部结构分化
- 人类的起源：
 - 人科化石（**440**万年前）→ 人属化石（能人，**100-250**万年前）
 - 直立人（**100**万年前，北京直立人）→ 早期智人（**30万-4万**年前）→ 晚期智人（**4**万年前）

研究人类进化的方法

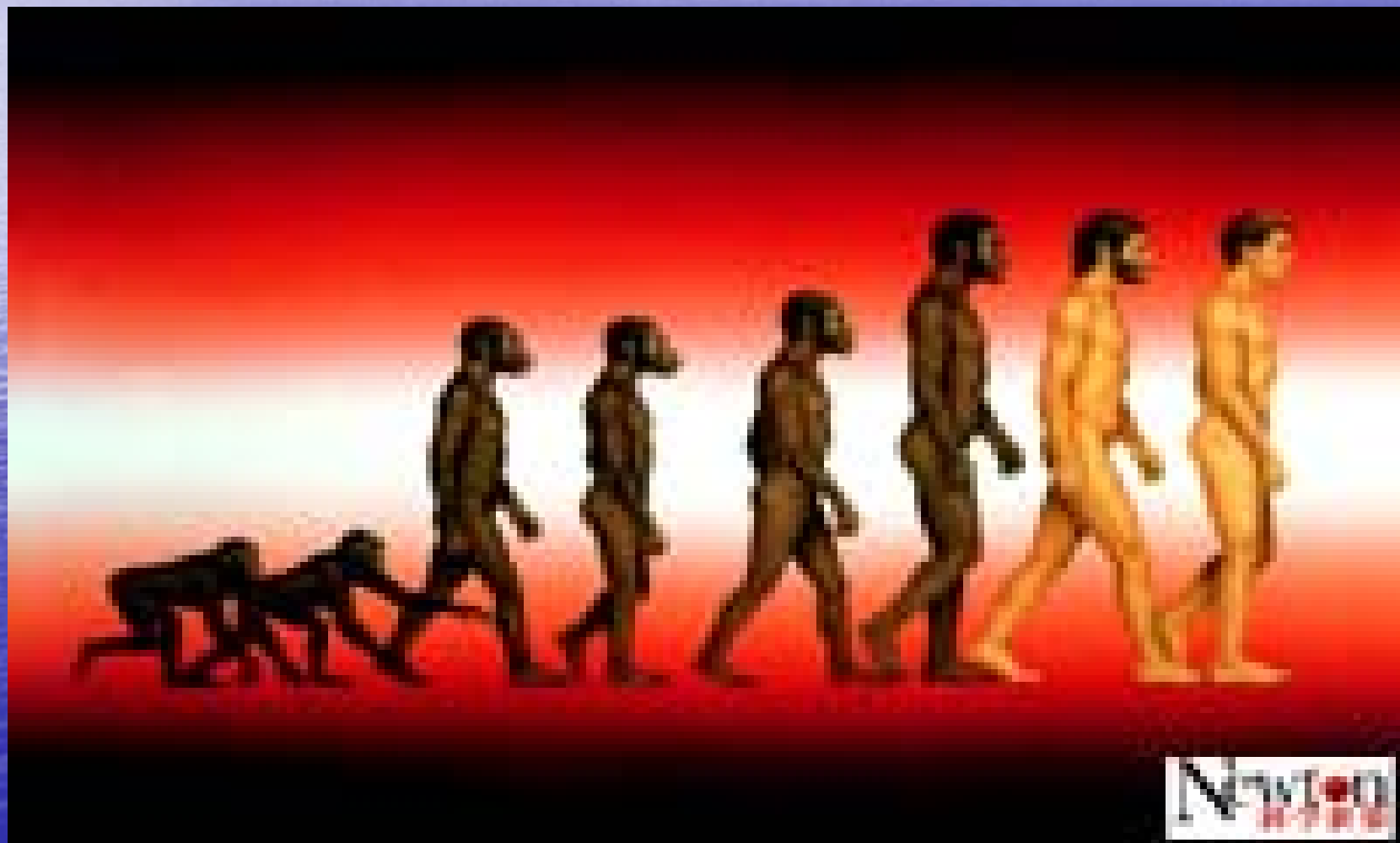
- 考古学（解剖学）证据
- 生物形态分析
- 分子遗传学标记分析

人类的起源提出的问题

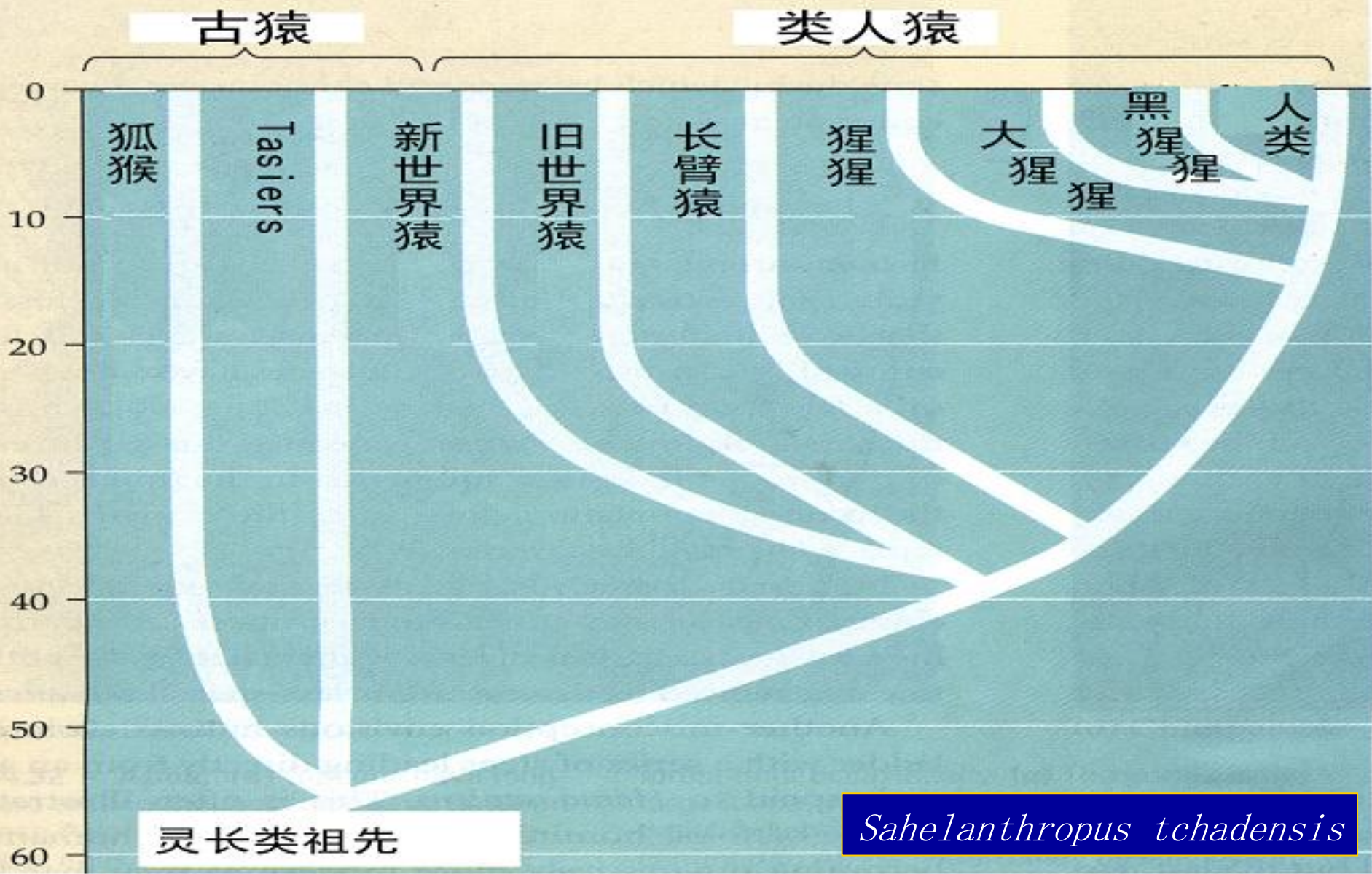
1. 人类的起源与现代人的起源是两个不同的主题
2. 人类的起源是探讨人类与其它灵长类的进化关系，在基因组水平有相对较多的差异位点可供参考。
3. 现代人的起源则是研究人类与其它灵长类分开之后，是否出现过不同的分支，它们与现代人的关系如何，谁是我们的直系祖先。解决这一问题问题的关键除了考古学的证据之外，更重要的是从现代人基因组中寻找答案。

一、人类的起源

(一) 人类起源于古类人猿



灵长类的进化



人在生命进化中的分类地位

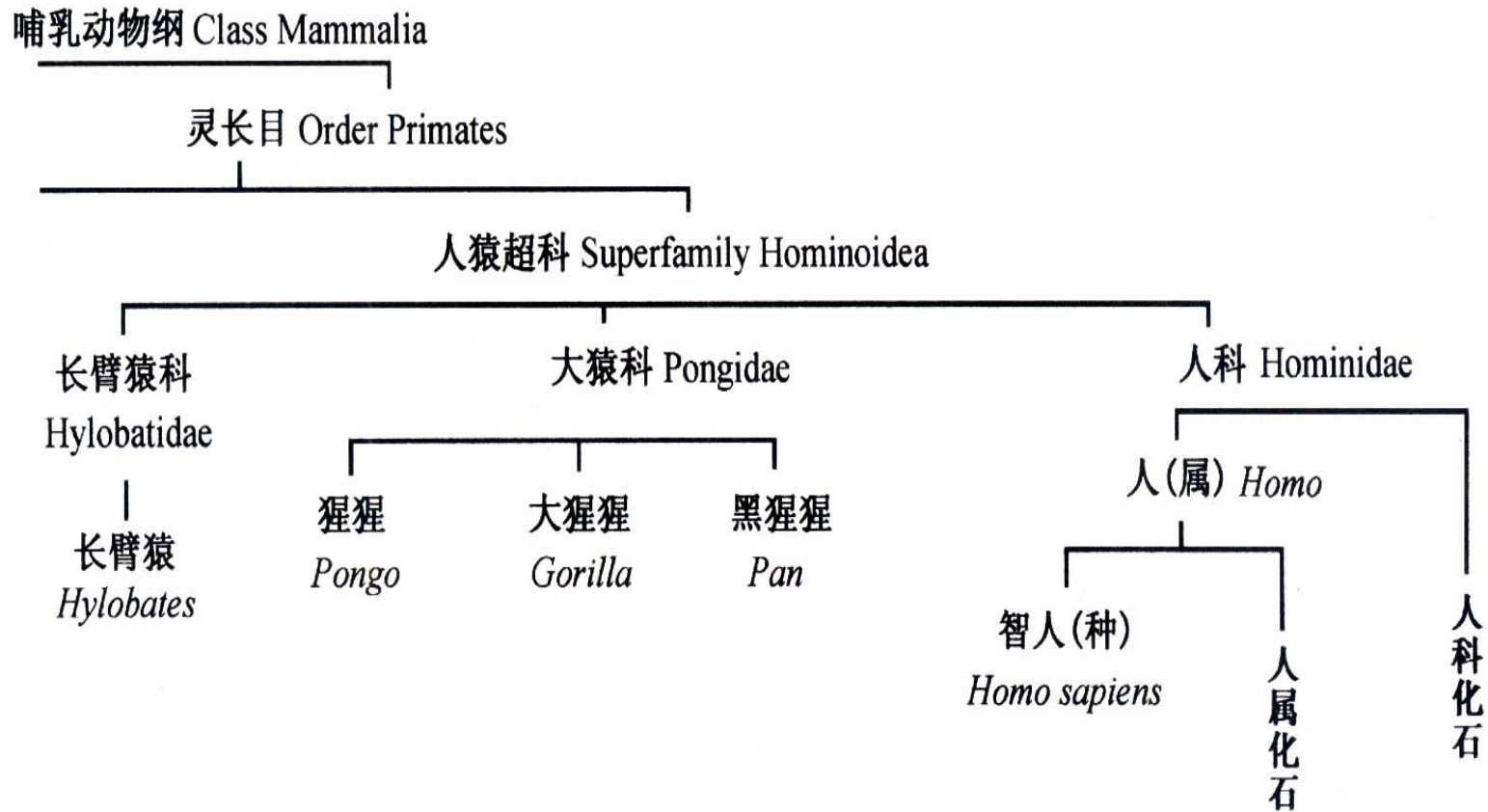


图 10-15 人在生物分类系统中的地位

现代猿类



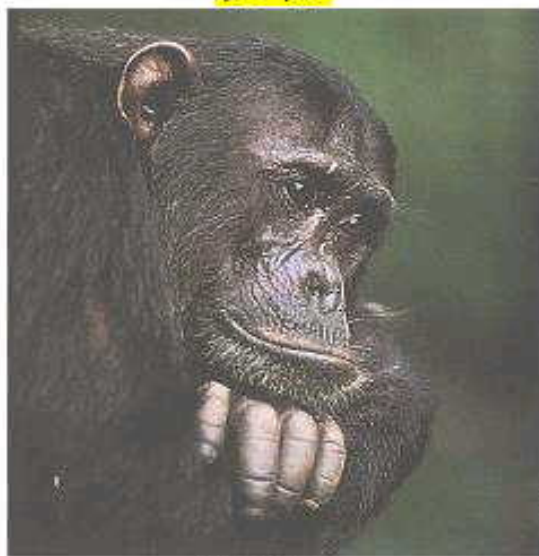
长臂猿



猩猩



大猩猩



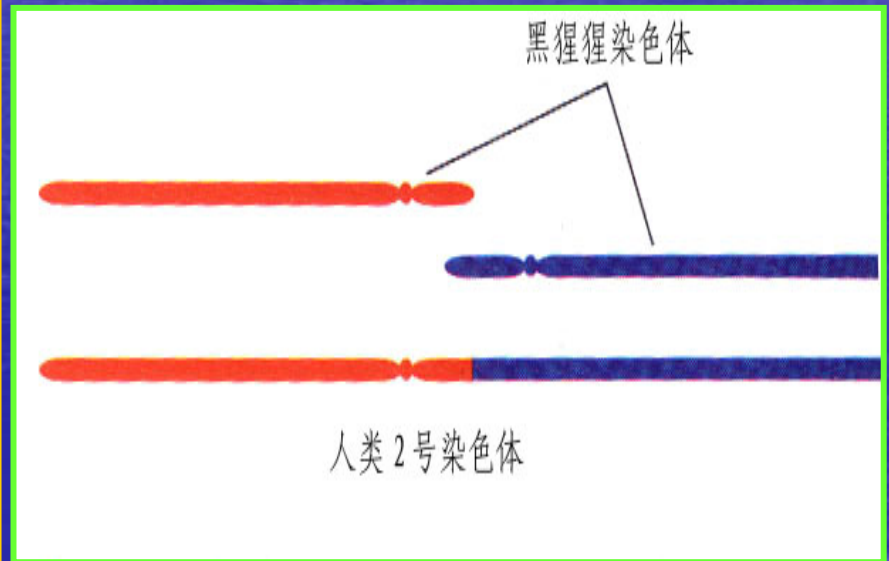
黑猩猩

人类的近亲—类人猿

	月经周期 (天)	孕期 (天)	胎型	尾	牙齿 (枚)	染色体 (对)	血 型			平均 寿命 (年)	疾 病	
猩 猩	29~32	233	单	无	32	24	-	A	B	AB	38	结核、脑炎、 梅毒、霍乱、 伤寒、感冒、 猩红热、天花 等等
黑猩猩	36~37	240	单	无	32	24	O	A	-	-	41	
大猩猩	30~31	265	单	无	32	24	-	A	B	-	36	
人	28~30	270 ~275	单	无	32	23	O	A	B	AB	70~72	

人类的近亲—类人猿

- 1) 人类与黑猩猩基因组的差别为1.5%，基因编码顺序的差别低于0.5%。
- 2) 人类23对染色体中有18对染色体与黑猩猩中相应的染色体带型非常相似，另4条染色体在两者之间有可见的带型差异。
- 3) 人类第二号染色体在黑猩猩中已经一分为二。



(二) 人类起源于古类人猿的证据

- 1 人和猿的骨骼十分相近：结构上看几乎完全相同
- 2 人和猿的痕迹器官比较：盲肠退化，蚓突保留
- 3 人和猿胚胎发育和胎盘的比较：前五个月胚胎，盘形胎盘
- 4 人和猿的生理、病理的比较：三维视觉、月经周期、血型

黑猩猩

颅骨

Skull attaches posteriorly

脊柱

Spine slightly curved

臂

Arms longer than legs
and also used for walking

骨盆

Long, narrow pelvis

股骨

Femur angled out

南方古猿

Skull attaches inferiorly

Spine S-shaped

Arms shorter than legs
and not used for walking

Bowl-shaped pelvis

Femur angled in

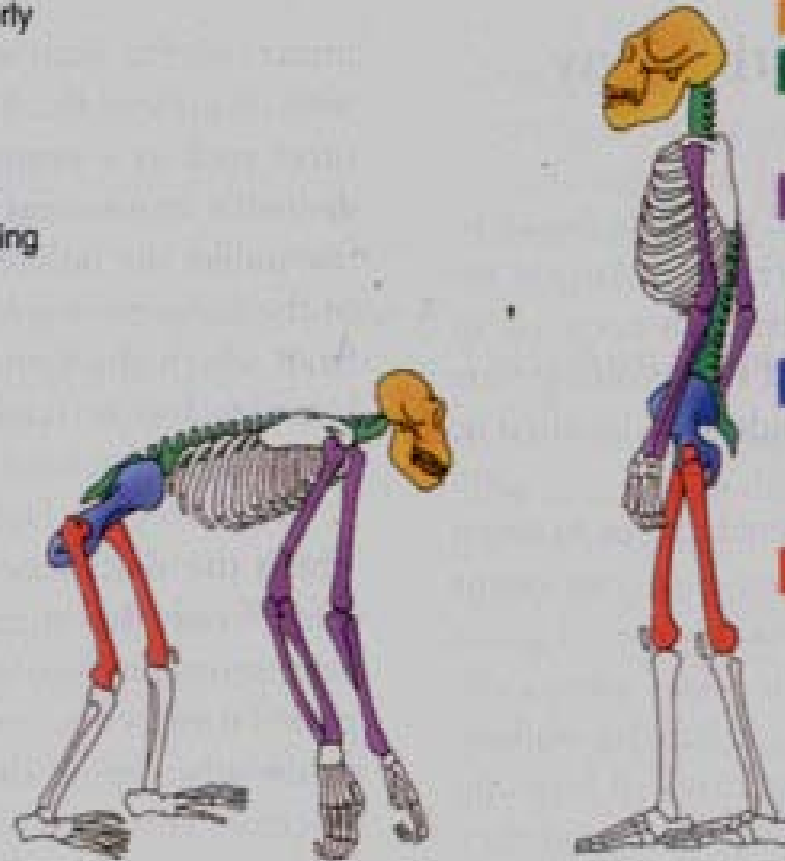


FIGURE 23.6

Comparison of ape and hominid skeletons. Early humans, such as australopithecines, were able to walk upright because their arms were shorter, their spinal cord exited from the bottom of the skull, their pelvis was bowl-shaped and centered the body weight over the legs, and their femurs angled inward, directly below the body, to carry its weight.

人和猿在非洲分歧的裂谷假说



东边的故事-

人和猿在非洲分歧的裂谷假说

- 1) 1500万年前的非洲，从西到东覆盖一片森林居住着形形色色的灵长类；
- 2) 1500万年前后，非洲东部的地壳开始隆起，沿红海经埃塞俄比亚，肯尼亚，坦桑尼亚等地一线裂开，改变了非洲的气候，使东部丧失了森林生存的条件。
- 3) 1200万年前在非洲东部形成了一条从南向北的大裂谷。环境的力量使原非洲东部的“人”和“猿”的共同祖先分开，西部的祖先仍生活在湿润的森林，而东部的祖先则逐步演变为“类人猿”。



有名的“露西”化石（南方古猿阿法种）发现在埃塞俄比亚的哈达地区，是一个大约1米高，有与我们相似的臀部构造的女性，她生活在大约300万年前。

“露西”可能不是人类最早的祖先

-东边的故事面临挑战

- 1) “露西”的骨骼是在东非热带稀疏干草原上发现的在解剖学上与现代人相似, 为360万年的前古人类, 称为“南方古猿阿法种” (*Australopithecus afarensis*), 人类学家认为他们可能是最古老的原始人.
- 2) 2002年, 法国的一个研究小组在撒哈拉沙漠的沙丘中发现一个距今600—700万年的人种骨骼, 定为撒哈拉乍得种 (*Sahelanthropus tchadensis*). 这一地区曾经是茂密的森林, 不像东边那样缺少食物.

撒哈拉乍得种的发现使得“人和猿在非洲分歧的裂谷假说”面临挑战, 最古老的原始人起源理论可能要改写.

人科的起源与进化

人类进化的四个阶段：

南方古猿（400—100万年前）

能人（*Homo habilis*）（200—175万年前）

直立人（*Homo erectus*）（160—20万年前）

智人（*Homo sapiens*）（25万年前）

现代人（文明开端）（1万年前）

（黑种人、白种人、棕种人、黄种人）



Homo erectus



1 早期猿人阶段

直立人

1963年在坦桑尼亚奥杜韦峡谷发现的头骨连大部分牙齿和下颌骨化石，脑量637ml，下肢能直立行走，拇指可与其他四指对握。化石距今150万年。

1972年在东非肯尼亚特卡纳湖东岸发现的头骨，脑量为700ml以上，肢骨与现代人相似，已能直立行走。化石距今200万年。



2 晚期猿人阶段

(1) 北京猿人

1921年发现。北京猿人脑量1088ml，能制造石器，用火，群体生活，距今50万年。

(2) 蓝田猿人

1963—1966年在陕西蓝田县发现的化石，形态上比北京猿人更为原始，脑量为780ml，距今65-80万年。

(3) 元谋猿人

1965年在云南元谋发现的上内侧门齿各一枚，有三件石英岩刮削器，距今170万年。

(4) 爪哇猿人：距今50-80万年。

3. 早期智人阶段

早期智人或称古人，如德国的尼安德特人脑量为**1575ml**，身高**160cm**。

广东的马坝人，山西丁村人，皆距今**10-20**万年。

4. 晚期智人阶段

晚期智人又称新人，是古人的后裔，距今约**5**万年。如**1868**年在法国发现的克罗马人，被认为是现代白种人的直接祖先。

北京周口店龙骨山发现山顶洞人，距今**2.5**万年，认为是代表原始黄种人（中国人，爱斯基摩人和印第安人十分接近）。

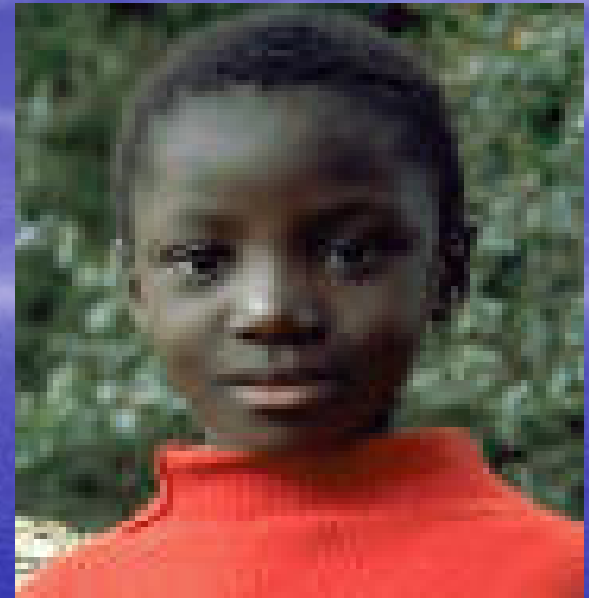
四、人种

1775年，德国的布鲁门巴赫就根据肤色、发形等体质特征把全世界的人划分为五个人种，即白种、黄种、黑种、红种和棕种。



蒙古利亚人(Mongoloid)或称黄种人，肤色黄、头发直、脸扁平、鼻扁、鼻孔宽大；

高加索人(Caucasoid)或称白种人。皮肤白、鼻子高而狭窄，眼睛颜色和头发类型多种多样；



尼格罗人(Negroid)或称黑种人，皮肤黑、嘴唇厚、鼻子宽、头发卷曲；

澳大利亚人(Australoid)或称棕种人，皮肤棕色或巧克力色，头发棕黑色而卷曲，鼻宽，胡须及体毛发达。

- 迄今，所发现的最早的人科成员——南方古猿化石，都出自非洲；
- 迄今，所发现的最早的能够制造工具的人属成员——能人化石也都出自非洲；
- 迄今，所发现的较早期的直立人化石一大部分出自非洲；
- 目前，学术界比较一致的认识是：人类起源的地点可能发生在非洲。
- 但是，从猿的系统中开始分离出来的最初的人类化石还没有发现，能人是怎样过渡到直立人几乎还是一无所知。因此，到目前为止，人类起源的准确的地点还不能绝对地肯定。

二. 现代人类起源

- 多地区起源假说 (*Wolff et al*)
- 非洲起源假说 (*Cann et al*)

现代人起源的两种假说

A. 区域延续论 regional continuity

或称多地区假说

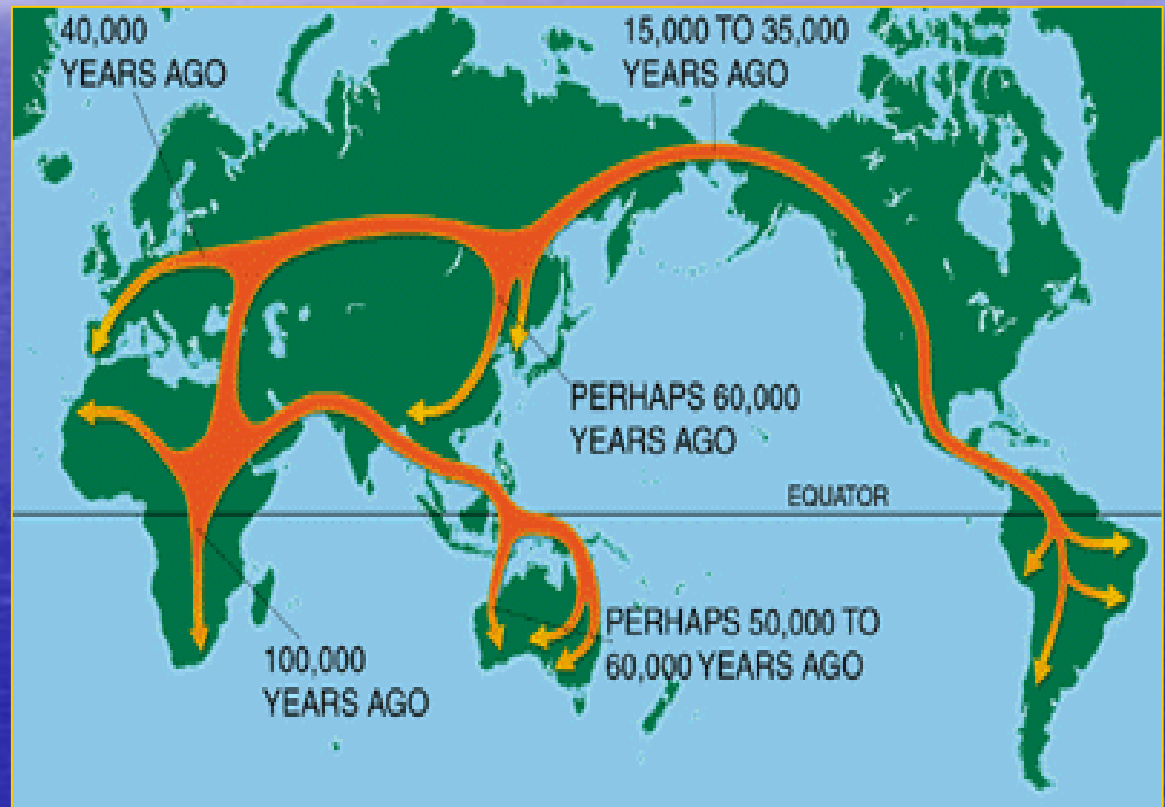
该理论认为，现代人从分布在非洲、亚洲、欧洲几个不同地区的直立人进化而来，其过程中也包括地区间的融合。

古化石比较：

中国发现的最早的化石是170万年前的元谋人牙化石。不同时期的化石有共同特征，如铲形门齿、长方形眼眶、脸较为扁平等，这表明至少170万年以来，中国人的进化过程是连续不断的。80%~90%中国人门牙的背面是铲形的，而在非洲，这种情况只有百分之十几，在欧洲还不到10%。

走出非洲假说

60万年前地球又一次进入冰河期，海平面下降300英尺，大陆之间现出许多路桥。大约1万年前冰河开始消退，文明的起源在冰河开始消退之后，人类学会驯化动物和农作物，农业开始。



❖ 亚洲



爪哇猿人化石



北京猿人化石

- 1890-1893年，在印度尼西亚爪哇岛特里尼尔村发现的**爪哇猿人**化石属中更新世早期的人类，距今约**73万±5万年前**（古地磁法）。
- 1936年，在印度尼西亚莫佐克托发现的化石属早更新世早期的人类，距今约190万±40万年前（古地磁法），是目前亚洲发现的最古老的化石。
- 1927-1937年，在中国北京**周口店**发现的北京猿人化石属中更新世中期的人类，距今约**60万~25万年前**（综合年代法）。
- 1965年，在中国**云南元谋**发现的元谋人化石属早更新世早期的人类，年代在距今约**170万年前**（古地磁法），是目前中国发现的年代最早的人类化石。
- 迄今，在亚洲发现的最早的人类化石是属于直立人阶段的人类（生活在距今约200万~20万年前的人类）。

❖ 欧洲



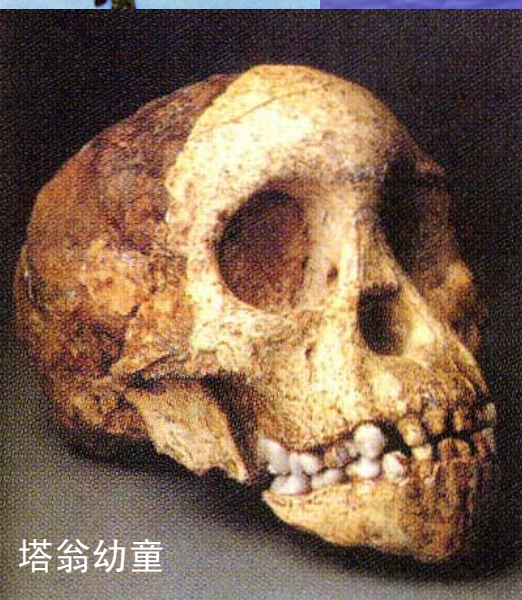
海德堡人化石

- 1907年，在德国海德堡城附近的莫埃尔村发现的**海德堡人**化石属于中更新世中期的人类，距今约**70万~50万年前**，可能是欧洲生存最早的直立人。
- 1977年，在西班牙阿特普尔卡地区发现的人类化石距今约78万年前。
- 迄今，在欧洲发现的最早的人类化石也是属于直立人阶段的人类（生活在距今约200万~20万年前的人类）。

❖ 非洲



南方古猿阿法种



塔翁幼童

- 1924年，自达特在南非阿扎尼亚的贝专纳兰的塔翁采石场发现了距今约300万~230万年前的塔翁幼童（南方古猿非洲种）以来，在非洲南部和东部地区陆续发现了大量的人类化石。
- 其中包括：190万~150万年前的南方古猿粗壮种；230万~140万年前的南方古猿包氏种；250万年前的南方古猿惊奇种；280万~230万年前的南方古猿埃塞俄比亚种；300万~230万年前的南方古猿非洲种；**360万~290万年前的南方古猿阿法种**；350万~330万年前的南方古猿扁脸肯尼亚人；400万年前的南方古猿湖畔种；580万~440万年前的南方古猿地猿始祖种；600万年前的南方古猿土根原初人。
- 迄今，在非洲发现的最早的人类化石属于南方古猿阶段的人类（生活在距今约700万~100万年前），属最早的人科成员。



能人化石

- 1960年，在非洲东部地区的坦桑尼亚奥杜韦峡谷发现了第一个能够制造工具的人类化石，属于距今约250万~160万年前的人类，是第一个人属成员——能人。



特卡纳男孩

- 1974—1975年，在非洲肯尼亚特卡纳湖东岸发现了一个完整的女性头骨，距今约180万年前，可能是目前在全世界发现的最早的直立人化石之一。
- 1985年，在特卡纳湖西岸又发现了一具保存完整的未成年男性骨架，距今约160万年前。

中国人是否起源于本地古人类？

中国现代人是否当地起源？

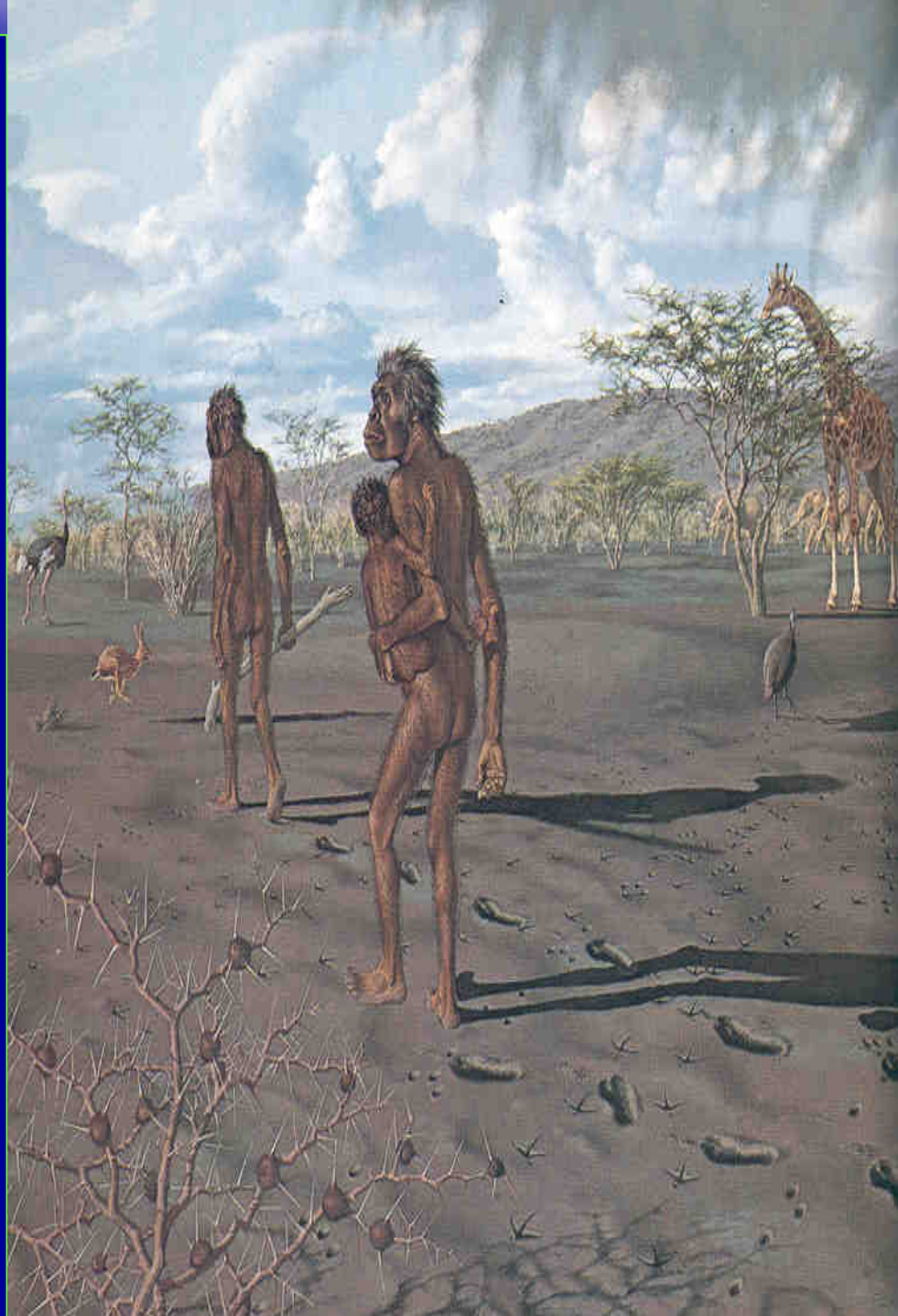
1) 20世纪40年代古人类学权威魏敦瑞提出一个关于人类起源的假说，即亚洲人，欧洲人，非洲人，东南亚和大洋州人分别从各自地域的古人类进化而来。

2) 我国已经出土的古人类化石可相互衔接：

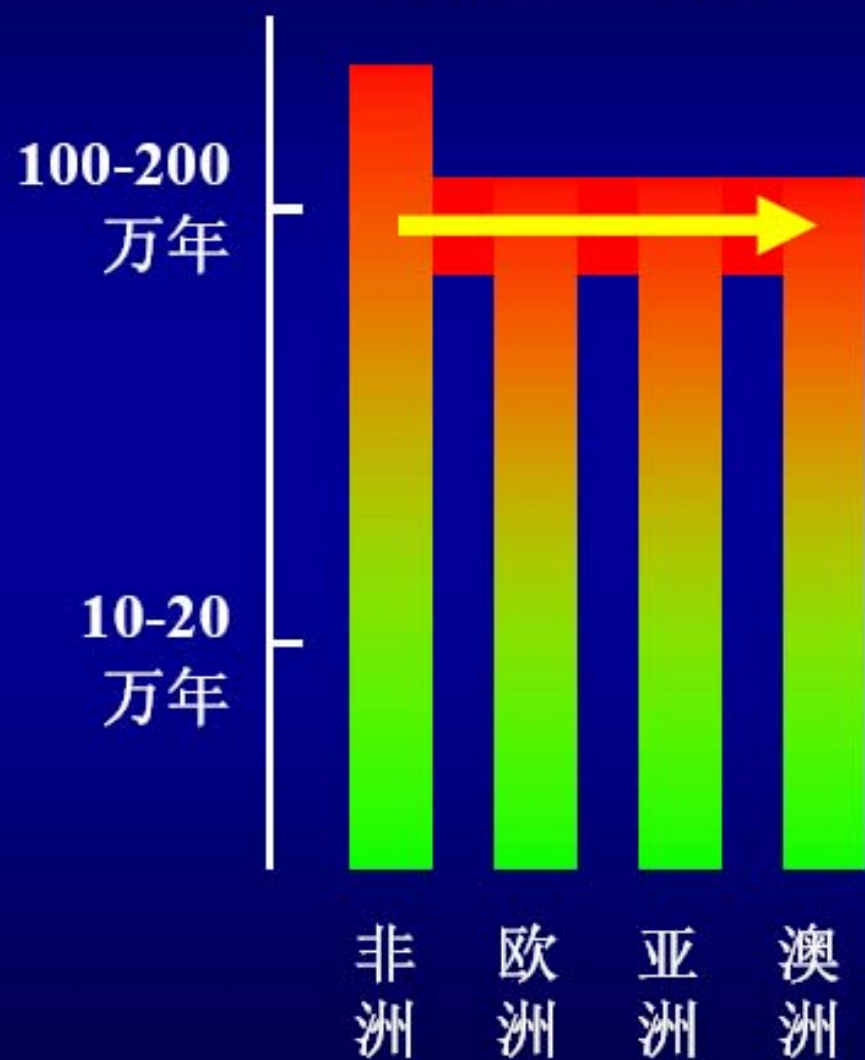
200 万年前	巫山人
160 万年前	元谋人
115 万年前	蓝田人
80 万年前	郧县人
60 万年前	北京猿人
50 万年前	沂源人
30 万年前	南京人
23 万年前	金牛山人
18 万年前	大荔人
13 万年前	马坝人
12 万年前	许家窑人
10 万年前	丁村人
5 万年前	河套人
2.8 万年前	峙峪人
1.8 万年前	山顶洞人

B. 走出非洲假说

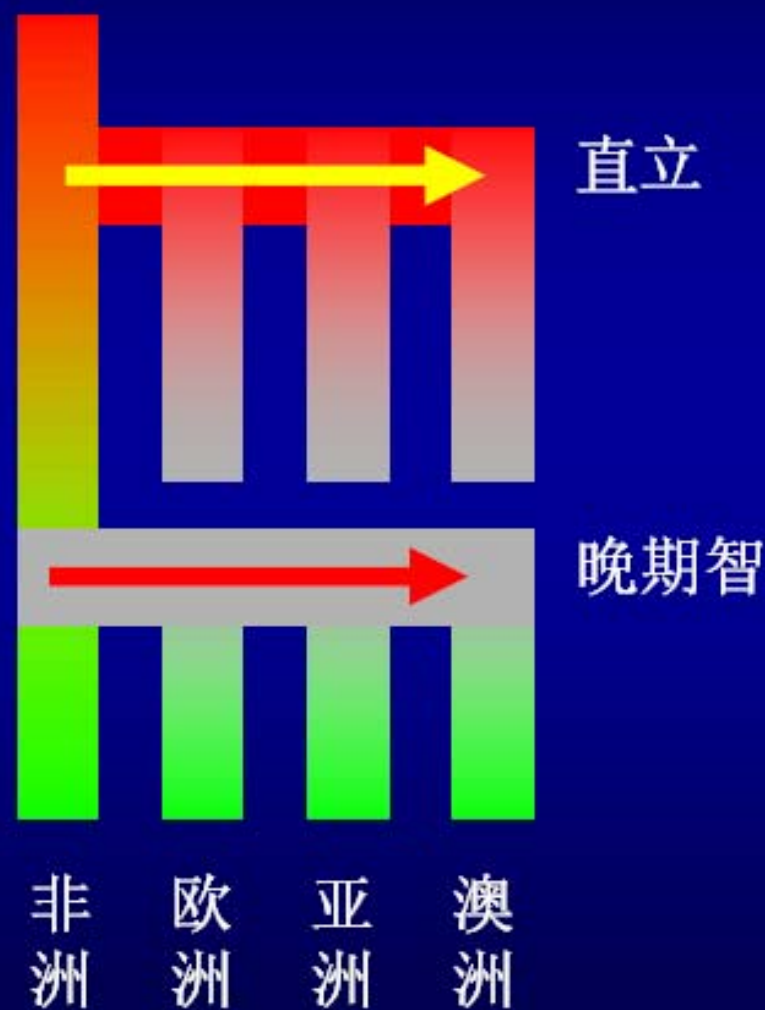
目前最广泛被接受的人类起源论“**Out of Africa**(走出非洲)”理论认为，现代人从非洲同一种直立人祖先进化而来，之后，智人(即现代人)离开非洲，分散到世界各地，取代了尼安德特人等其他人类。

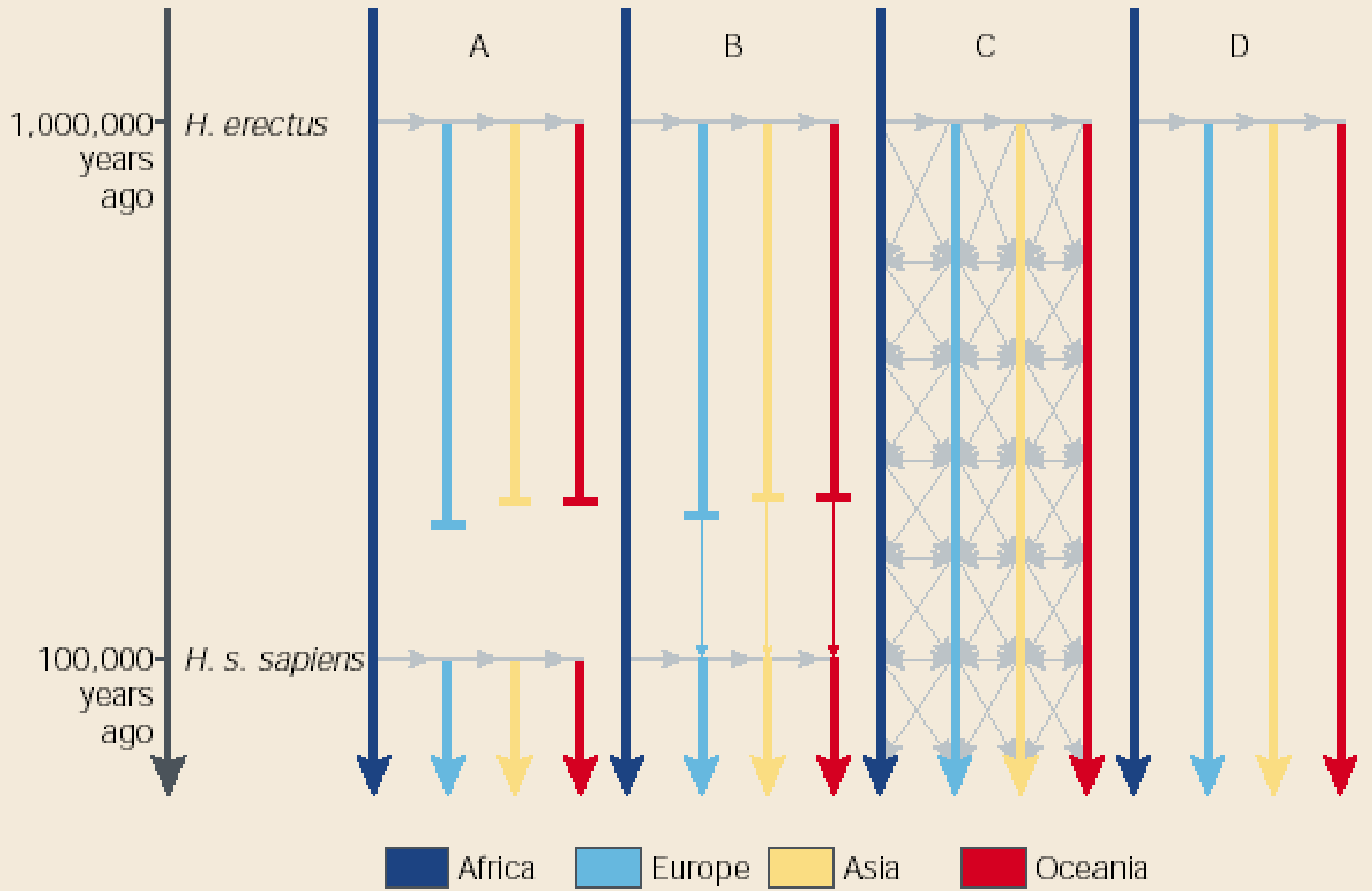


多地区起源

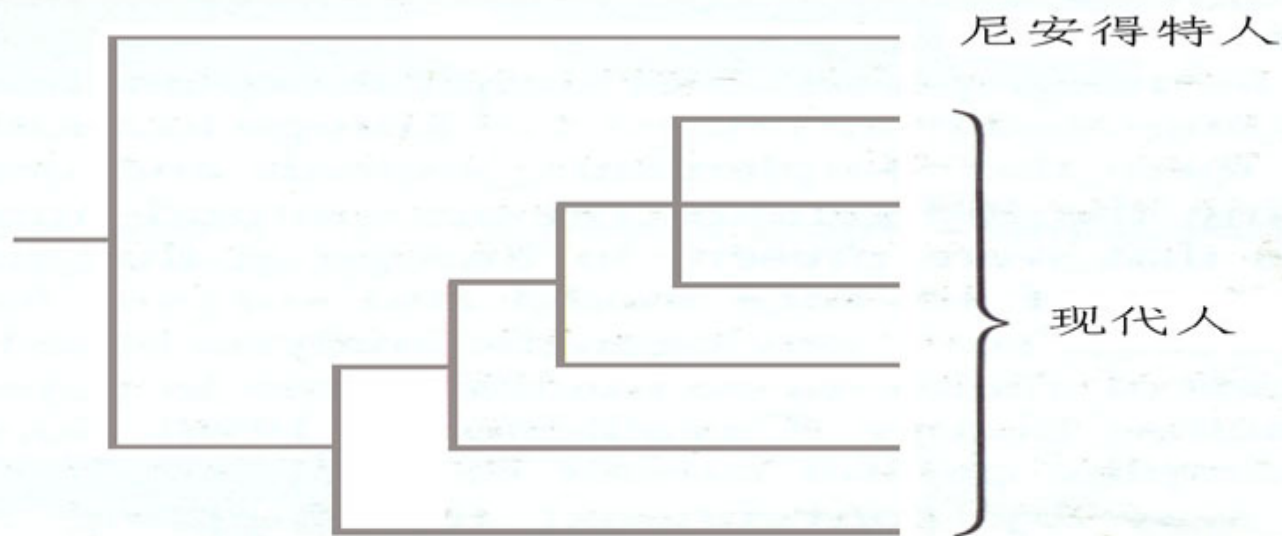


非洲起源





尼安德特人 DNA



- A) 大约 30 万年前，第一批大脑与现代人同样的人科出现，其遗迹于 1856 年发现于德国的尼安德特河谷，被称为尼安德特人。
- B) 尼安德特人生活于 30 万至 3 万年前的欧洲，现已灭绝，人们相信他们是 100 万年前离开非洲的直立人后代。
- C) 根据走出非洲假说，当现代人祖先于 5 万年前到达欧洲时逐渐取代了尼安德特人。选用尼安德特人 3 万至 10 万年前古 DNA (ancient DNA) 样品，针对尼安德特人线粒体基因组最大变异区段放大。
- D) 尼安德特人的顺序定位在与树根相连的独立的一个分枝上，不与任何现代人顺序连接。人并不是尼安德特人的后代，走出非洲的假说是正确的。

从分子水平上寻找非洲起源假说的证据

- A. 非洲人群中是否能观察到比其他大洲人群更丰富的遗传多态性？
- B. 各大洲人群中的单倍型的系统发育分析是否能将非洲人和其他大洲的人分别聚成两个大枝？



Genetic markers used in human evolution study

Classical protein markers:

- Blood groups: ABO, RH, MN
- Protein polymorphism: hemoglobin, haptoglobin, enzymes.
- Human lymphocyte antigens (HLA)
- Immunoglobulins

DNA markers:

Restrictive Fragment Length Polymorphism (RFLP):

mtDNA, rDNA

DNA sequence polymorphism:

Simple Nucleotide Polymorphism (SNP)

Microsatellite Polymorphism: (2-5bp repeat)

Alu, LINE and SINE

Y SNPs

Y microsatellites

microsatellites

minisatellites

mtDNA sequences

mtDNA RFLP

RFLP, RSP, SNP

**Classical
Markers**



常用遗传标记:

- RFLPs (限制性片段长度多态性)
- VNTRs (数量可变串联重复序列)
- STR (短串联重复序列)
- SNPs (单核苷酸多态)
- STSs (标定位置序列)
- ESTs (表达序列标签)

Autosomes

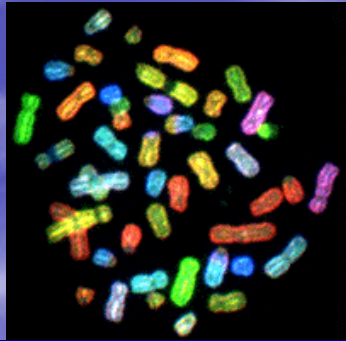
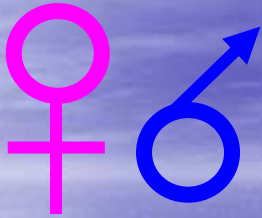
X chro.

Y chro.

mtDNA



4 : 3 : 1 : 1



3,000,000 kb

autosomes + X chromosome



16.9kb

Mitochondria DNA



60,000 kb

Y chromosome

基于SNPs的基因分型

- 单核苷酸多态性 (SNP), 主要是指在基因组水平上由单个核苷酸的变异所引起的DNA序列多态性。
- DNA编码区的SNPs可以造成表达产物结构和功能的差异, 但是目前SNPs的主要作用还是作为遗传标记, 通过连锁不平衡的分析方法鉴定疾病易感基因。
- 数目多, 覆盖度高, 人基因组中平均每1300bp就有一个SNP位点。

基于SNPs的基因分型

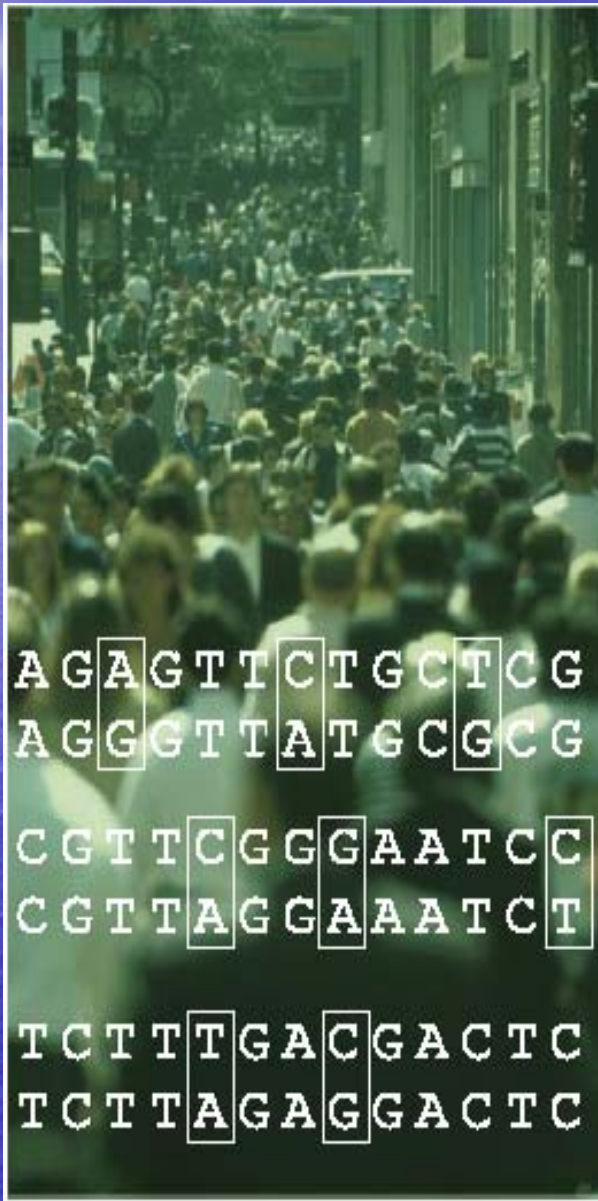
- 二态性，有固定位置，易于检测。多个SNPs构成的多态单倍型可以弥补SNPs二态性的缺陷。
- 目前，在候选的DNA区域，利用多个临近的SNPs标记进行基因分型的技术已较为成熟。
- 在将来，期望能通过大规模，高通量，低价格的全基因组SNPs扫描技术，实现对没有候选基因的疾病以及多基因疾病的基因定位。

单核苷酸多态性

多数人类基因组的变异来自于单个核苷酸的置换。

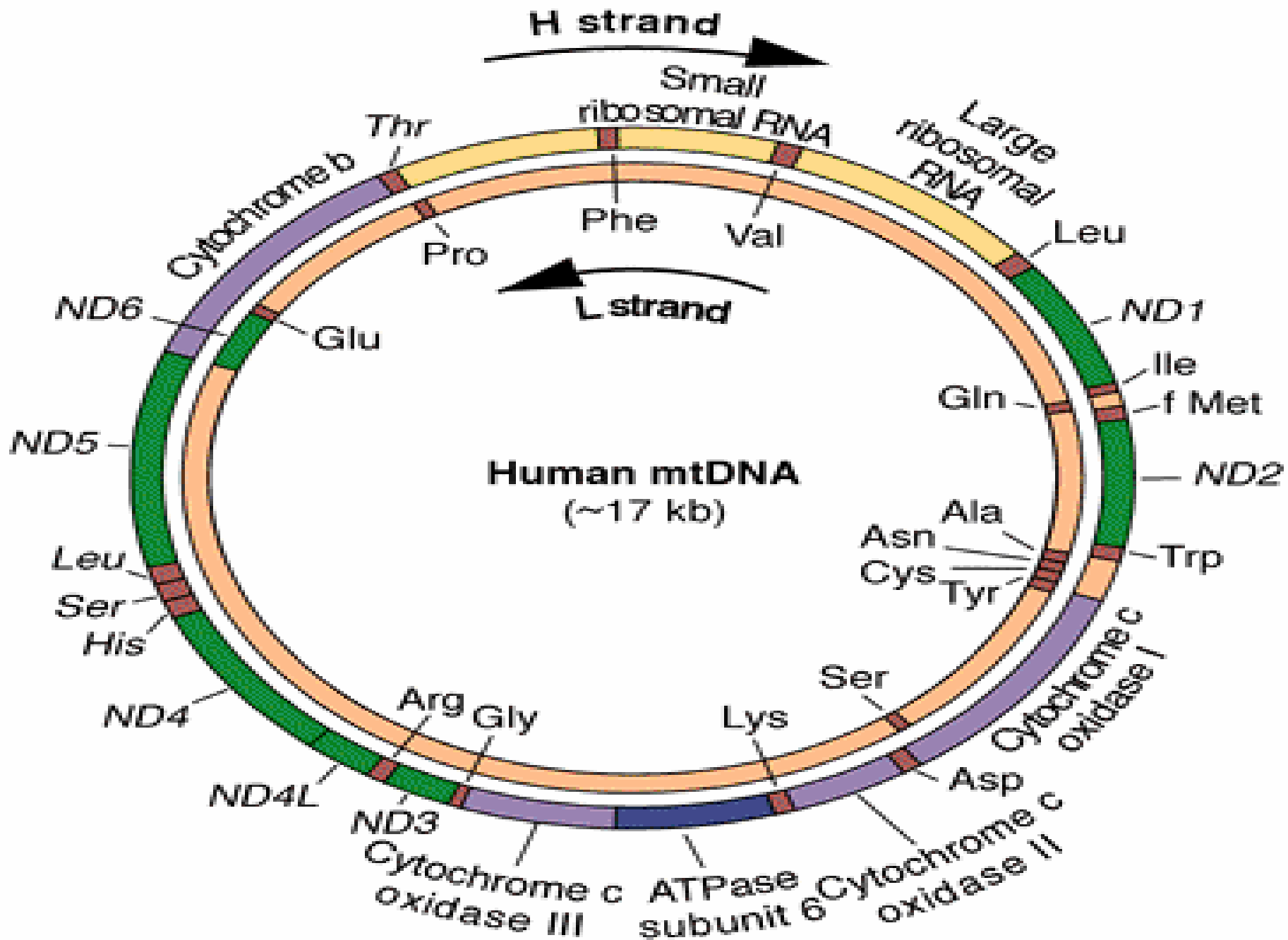
出现频率： 1/1000

总量（人类）： 3.2M个SNP
位点



染色体外基因

- 线粒体基因组
- 线粒体是真核细胞中的细胞器。每个细胞中含有几十至数千个线粒体。每个线粒体有多个线粒体基因组拷贝。线粒体是非孟德尔式遗传方式，在高等生物中具有母性遗传的特征。



mt DNA的遗传特征

- 母性遗传：mtDNA全部来自母亲，非孟德尔式遗传，线粒体随机分配到子细胞。
- mtDNA无内含子，无修复系统。
- mtDNA复制，转录，翻译所需的酶由核基因组提供。
- mtDNA一般没有蛋白质保护。
- mtDNA合成存在与细胞整个周期。
- 具有突变和缺失热点。

mtDNA多态性与进化

- 特点：母系遗传，缺乏重组，进化速率高
- RFLP
- mtDNA的D环控制区是mtDNA基因组中进化速率最高、最具多态的区域，可直接测定D-环控制区的DNA序列。

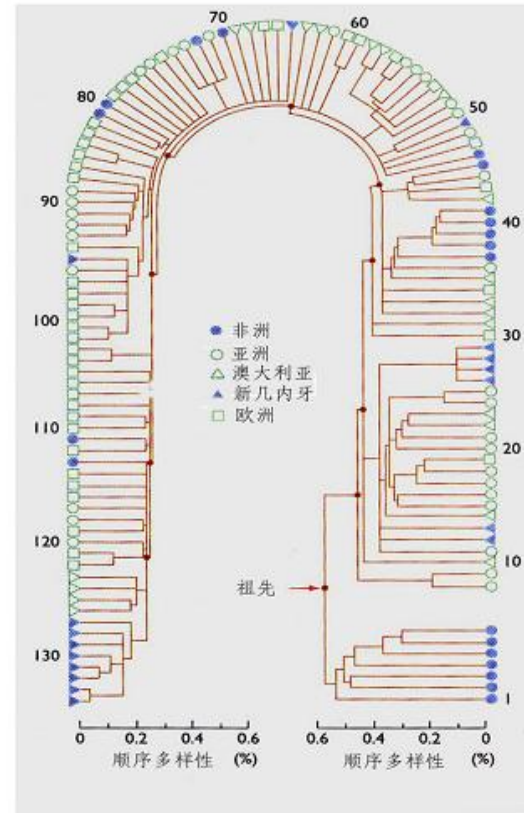
走出非洲——线粒体夏娃

- 1987年，美国的Alan. C. Wilson 和 Rebeccal Cann 提出：
- 无论女性还是男性，线粒体全部都来自最初接种的母亲的线粒体。
- 来自于同一个母本的线粒体基因都以一种相对稳定的速度变异，
- 由于线粒体DNA在传递中会出现突变，形成mtDNA多态性。根据差异位点的数量，可以推测祖先是在多久以前分岔的。

走出非洲——夏娃的证据

(Mitochondrial Eve)

- 研究了许多种族的妇女，结果发现，所有女人的线粒体DNA基因图谱在某一段或一些位点上都很相似或者完全一样。这证明她们都有亲缘关系，很可能她们的mtDNA出自同一女人。
- 在非洲发现的线粒体世系的多态性比世界任何其他地方都丰富。



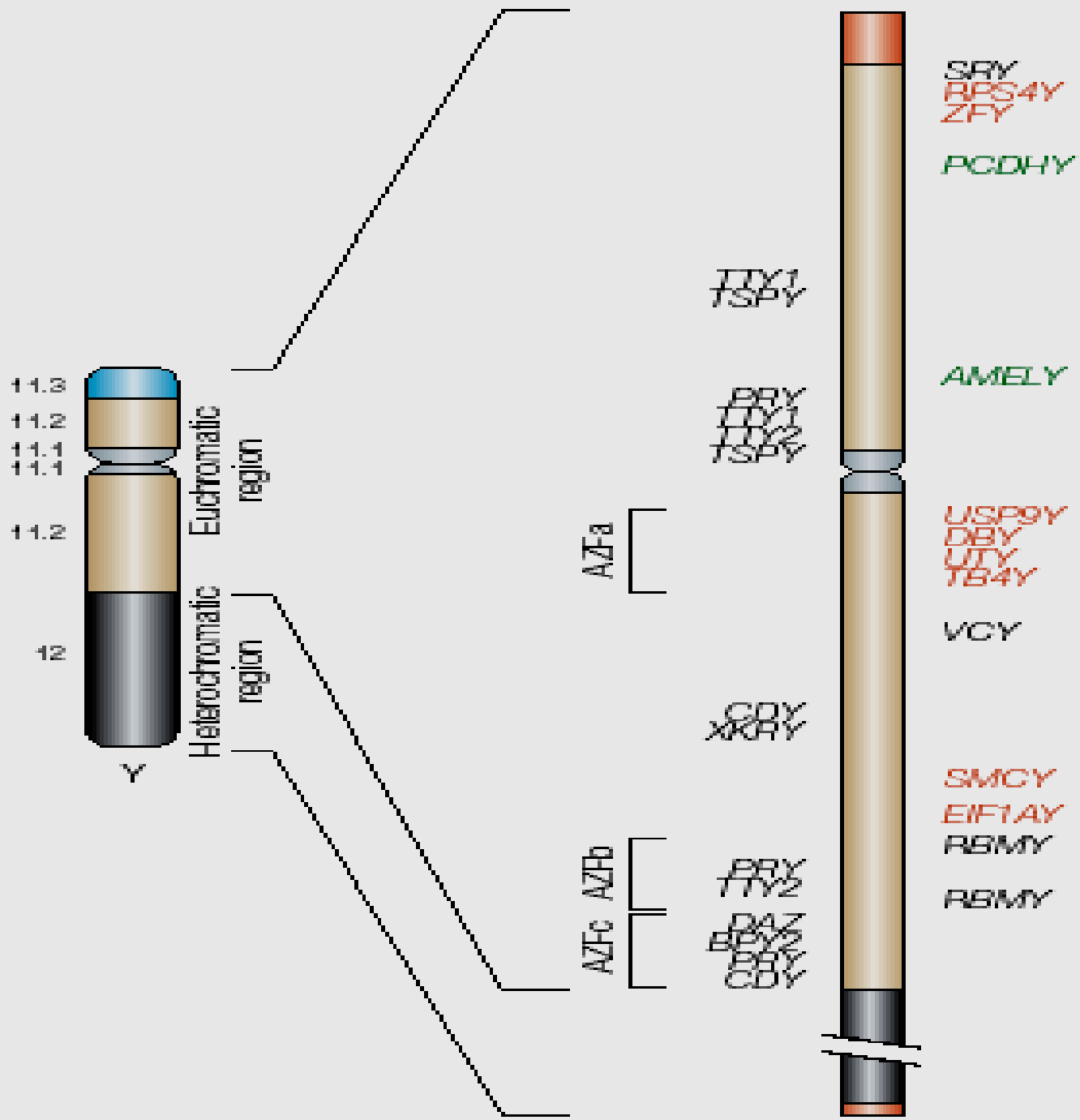
十五万年前现代人的祖先首次走出非洲，并迁徙到世界各地。

Y-DNA的多态性与进化

- 两个功能区

A. Y-特异区，又称为Y-DNA，不发生重组且父系遗传。存在与男性性别决定相关的基因，如SRY、YAP等.这一区域序列的多态性只与突变有关，与重组无关

B.拟常染色体区，与X染色体同源，可发生重组



Y Chromosome Markers

SNPs

DYS199 (C → T)	DYS234 (A → G)
DYS287 (Yap)	STS35 (C → G)
M7 (C → G)	M40 (C → T)
M45 (G → A)	M50 (T → C)
M88 (A → G)	M89 (C → T)
M95 (C → T)	M103 (C → T)
M110 (T → C)	M111 (2bp-del)
M119 (A → C)	M120 (T → C)
M121 (5bp-del)	M122 (T → C)

Microsatellites

DYS389
DYS390
DYS391

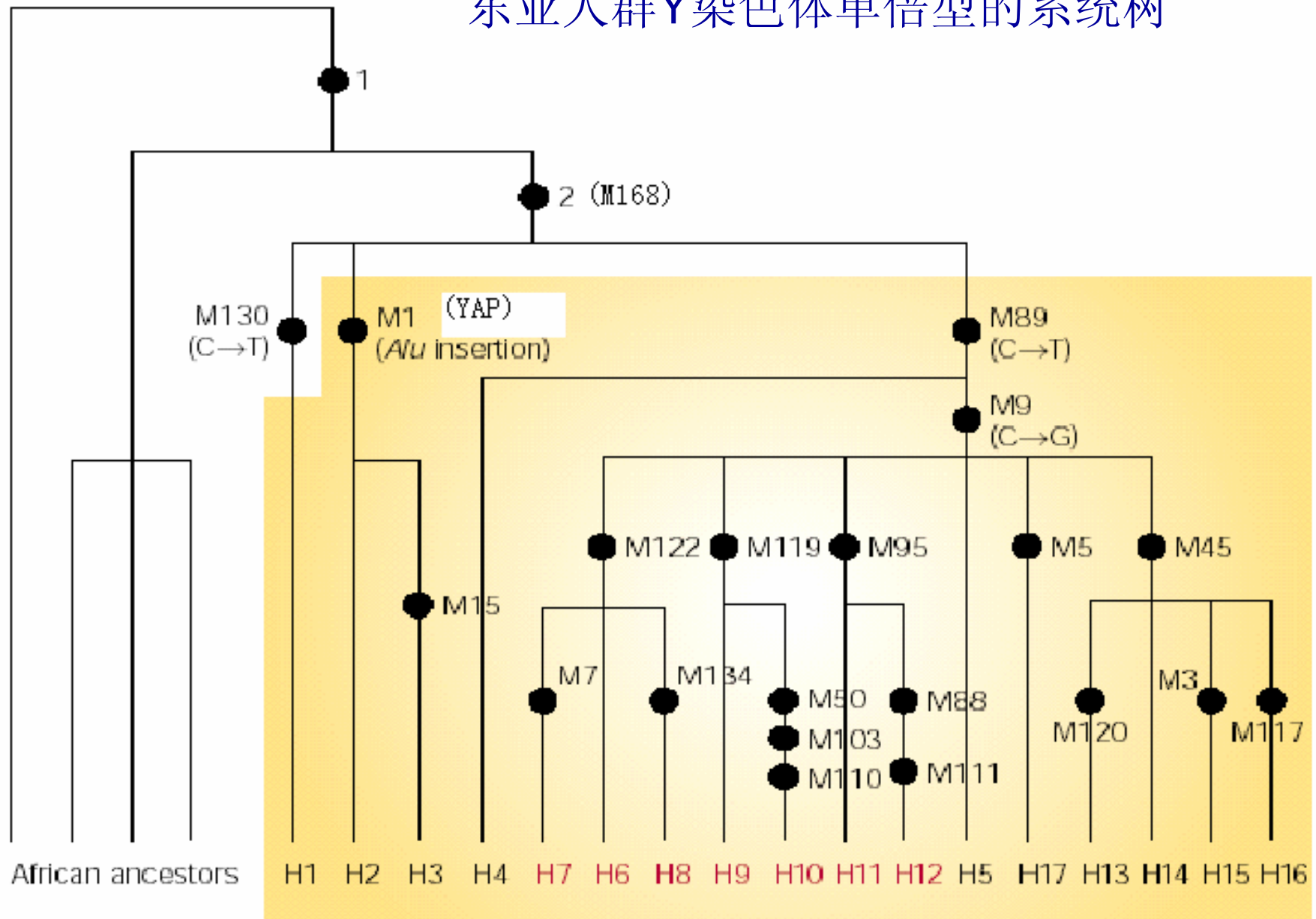
走出非洲—亚当的证据

人类Y染色体非重组区的SNP由于特殊的性质成为多态研究首选目标，其原因如下：

- 1) 染色体非重组区在二倍体细胞中不存在同源拷贝。
- 2) Y染色体非重组区不发生交换重组事件。能忠实地记录进化事件。
- 3) Y染色体SNP遗传标记构成了丰富的人群特异性单倍型。

- 12127个男性血样标本，来自163个人群，分布东南亚、大洋洲、东亚、西伯利亚、中亚等地域。
- 研究发现，所有人群中，都携带有 M168T突变，且还携带 M168T系统下3个位点中的至少一个位点的突变，这说明，现代东亚人也起源于非洲。

东亚人群Y染色体单倍型的系统树



7个东亚特异Y染色体单倍型的分布



构建进化树的算法

- 简约法 (PARSIMONY METHOD)
- 相容法 (COMPATIBILITY METHOD)
- 距离矩阵法 (DISTANCE MATRIX METHOD)
- 最大似然法 (MAXIMUM LIKELIHOOD METHOD)

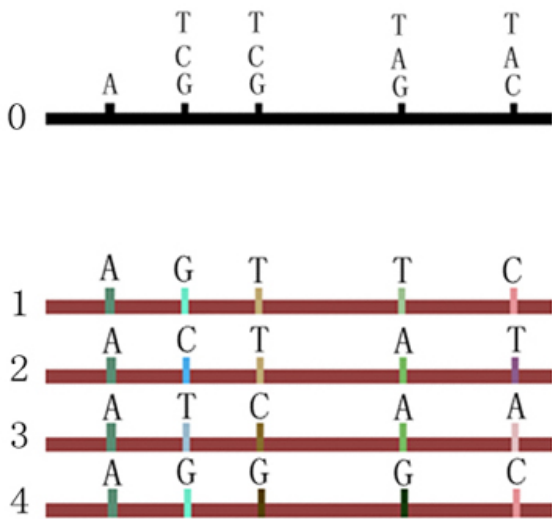
Y Chromosome Haplotype Frequency Distributions in East Asian Populations

Continent	Population	Size	H1	H2	H3	H4	H5	H6	H7	H8	H9	H10	H11	H12	H13	H14	H15	H16	H17
East Asia	Buryat (1)	4	75			25													
	Ew enki (2)	8	50				13	13		25									
	Manchurian (3)	18	17			11	22	28		17	5.6								
	Mongolian(4)	24																	
	Korean (5)	7					57			43									
	Japanese (6)	29	21	28			21	17		10	3.4								
	Hui (7)	20	10	5		20	30			20						10		5	
	Tibetan (8)	8		13	25	13					50								
	Jingpo (9)	5									100								
	Tujia (10)	10	10				20	30	10		20			10					
	Yao-Nandan (11)	10	50				20		30										
	Yao-Jinxiu (12)	10	20		30			10					40						
	Zhuang(13)	29																	
	Dong (14)	10	20					10		20	20	10	20						
	Bulang (15)	5	20				20						60						
	Lahu (16)	5	20			60							20						
	Yi (17)	14		14			43	21		7.1			14						
	She (18)	11	18				9.1	18	27	18			9.1						
	Atayal (19)	24						29	4.2	4.2	54	8.3							
	Yami (20)	8									25		75						
	Paiv an (21)	11								18	55	27							
	Ami (22)	6									100								
	Li (23)	11								9.1	27		55	9.1					
	Cambodian (24)	26	3.8		3.8	12	12	3.8		15	3.8	3.8	23	12		3.8		3.8	
	NE. Thai (25)	20				5	5	5	5		5	5	45	20		5			
	Malaysian (26)	13				7.7	7.7	31		15	7.7	23	7.7						
	Batak (27)	18	5.6			5.6	11	11	17		22		28						
	Javanese (28)	11	9.1			9.1	27	9.1			18	9.1	18						

人类起源与迁移研究中的遗传学工具

--单倍型检测

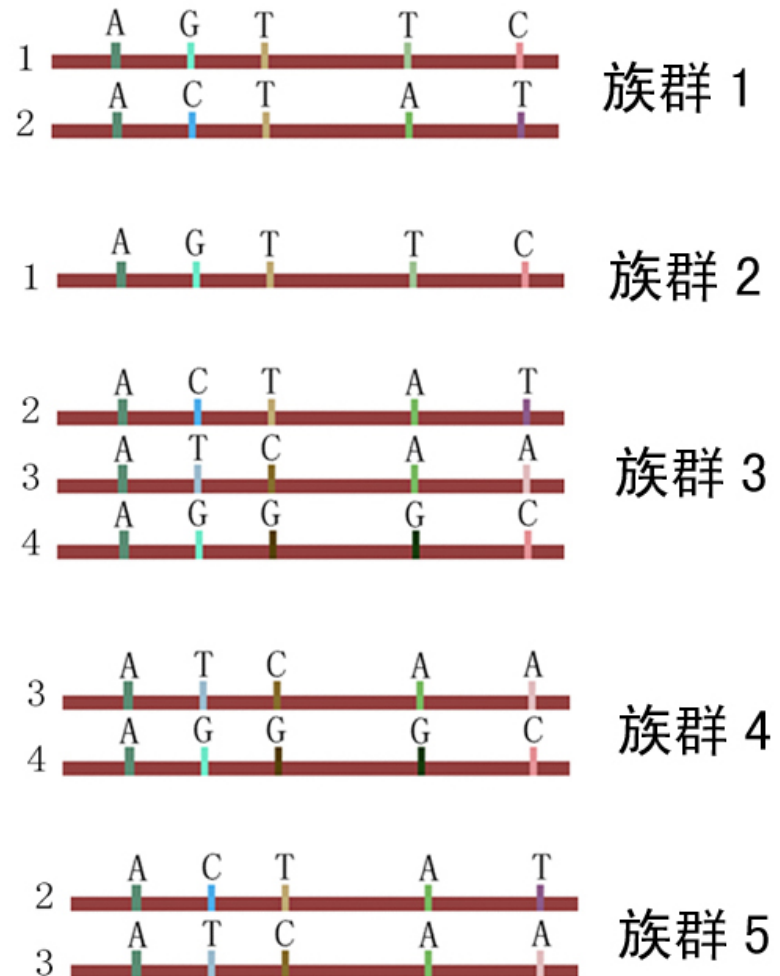
Y 染色体单倍型



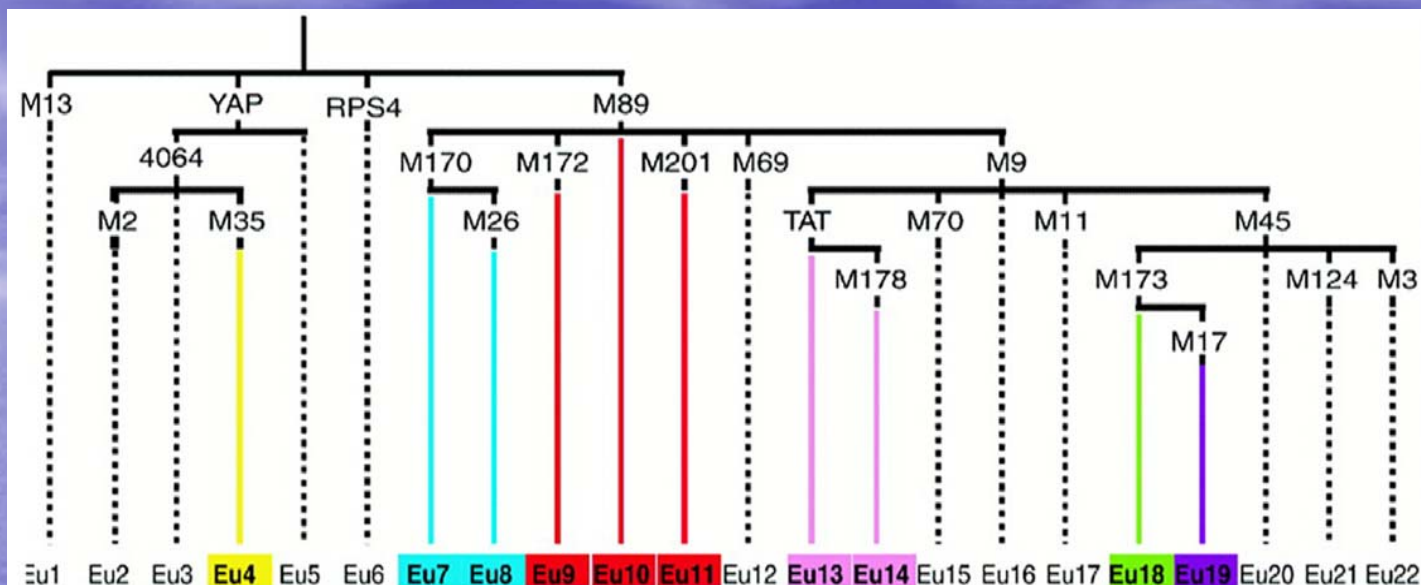
祖先起源地基因型



漂变后在现存群体中出现的单倍型



核基因组单倍型研究证实欧洲人起源于非洲



- 选取 Y 染色体上的 160 个双等位位点 (biallelic, 即同一核苷酸位置只有二种不同碱基的等位形式) 和 1 个三等位位点 (同一核苷酸位置含有三种不同碱基的等位形式) SNP 构成的 116 个单倍型, 对全球 1062 个代表性个体进行检测。
- 依据在人群中几个重要位点是否存在突变将 116 个单倍型分成 10 组, 其中第 I 组全部为当前的非洲少数民族, 由来自苏丹人、埃塞俄比亚人和 Khoisan 的样本组成。
- 第 I 组中有三个位点除了一个苏丹人外全部的非非洲人和大多数的非洲男性均携带其衍生的等位位点, 表明现代人的 Y 染色体可追溯到非洲的祖先类型, 再次证实了“走出非洲”的假说。

DNA 进化树分析表明, 现代欧洲人起源于 10 个父系

史前人类何时到达美洲



- A) 亚洲与北美之间的白令海峡非常狭窄，在海平面下降 50 公尺时人类完全可以步行从亚洲大陆跨越到北美洲。人们相信人类首次到达美洲是通过陆桥迁徙完成的。
- B) DNA RFLP 分析表明，美洲土著人的祖先来自亚洲，从中鉴定了四种不同的线粒体单倍型。语言学研究指出，美洲的土语可分为 3 个不同的类群。
- C) 从分子数据得到的参考结果分为四个不同的祖先人群。
- D) 采用严格的分子钟推算人类向北美的迁移时间确定为 15000 至 8000 年前。
- E) 考古学的证明 15000 年前美洲大陆尚无人类。
- F) 另一项研究认为，20000 年前人类已在北美立足，但在最后一个冰河期人口急剧下降，直到 12000 年前才恢复生机。

东亚人来自何方？

证据与争论：

- 1) 在东亚特别是中国大陆古生物学家和古人类学家先后在云南元谋，陕西蓝田，安徽和县等地发现了**60**多处古人类化石地点以及千余处旧石器时代文化遗址。这些证据似乎表明，现代中国人起源于本土的早期智人，但不少人类学家和遗传学家对此均持异议。

中国人是否起源于本地古人类？

中国现代人是否当地起源？

1) 20世纪40年代古人类学权威魏敦瑞提出一个关于人类起源的假说，即亚洲人，欧洲人，非洲人，东南亚和大洋州人分别从各自地域的古人类进化而来。

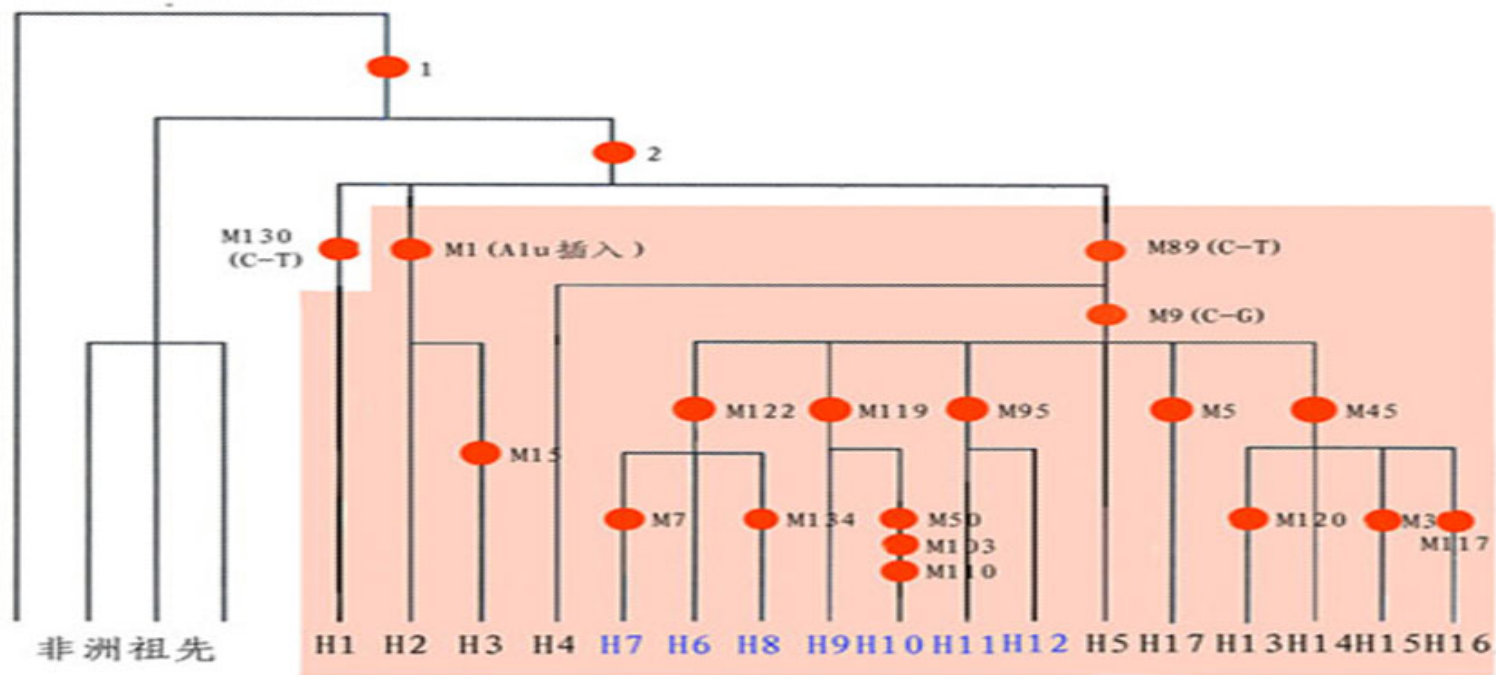
2) 我国已经出土的古人类化石可相互衔接：

200 万年前	巫山人
160 万年前	元谋人
115 万年前	蓝田人
80 万年前	郧县人
60 万年前	北京猿人
50 万年前	沂源人
30 万年前	南京人
23 万年前	金牛山人
18 万年前	大荔人
13 万年前	马坝人
12 万年前	许家窑人
10 万年前	丁村人
5 万年前	河套人
2.8 万年前	峙峪人
1.8 万年前	山顶洞人

考古学表明，60万年前北京周口店“人”与现代人之间存在断层。



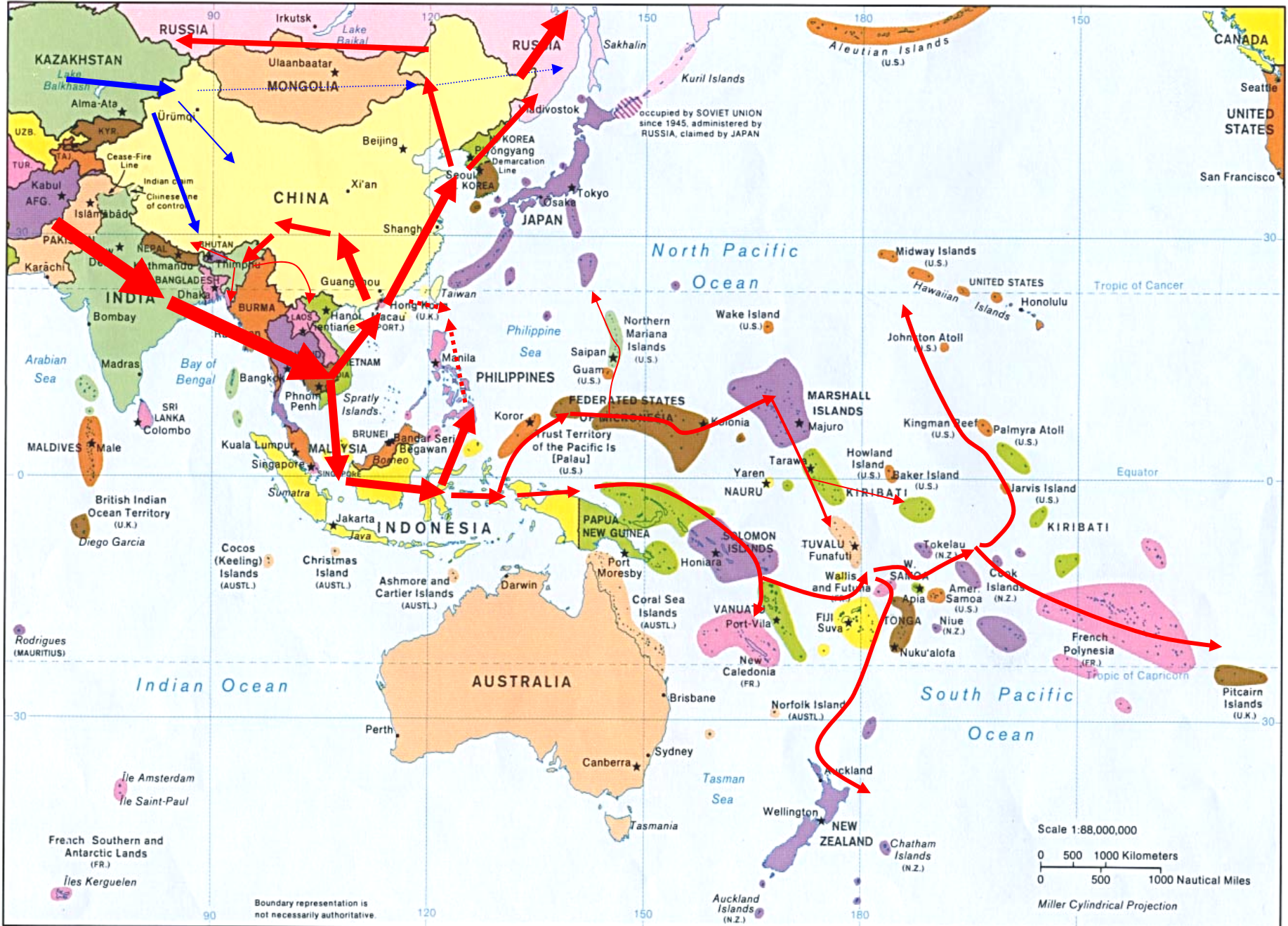
东亚人来自非洲的证据

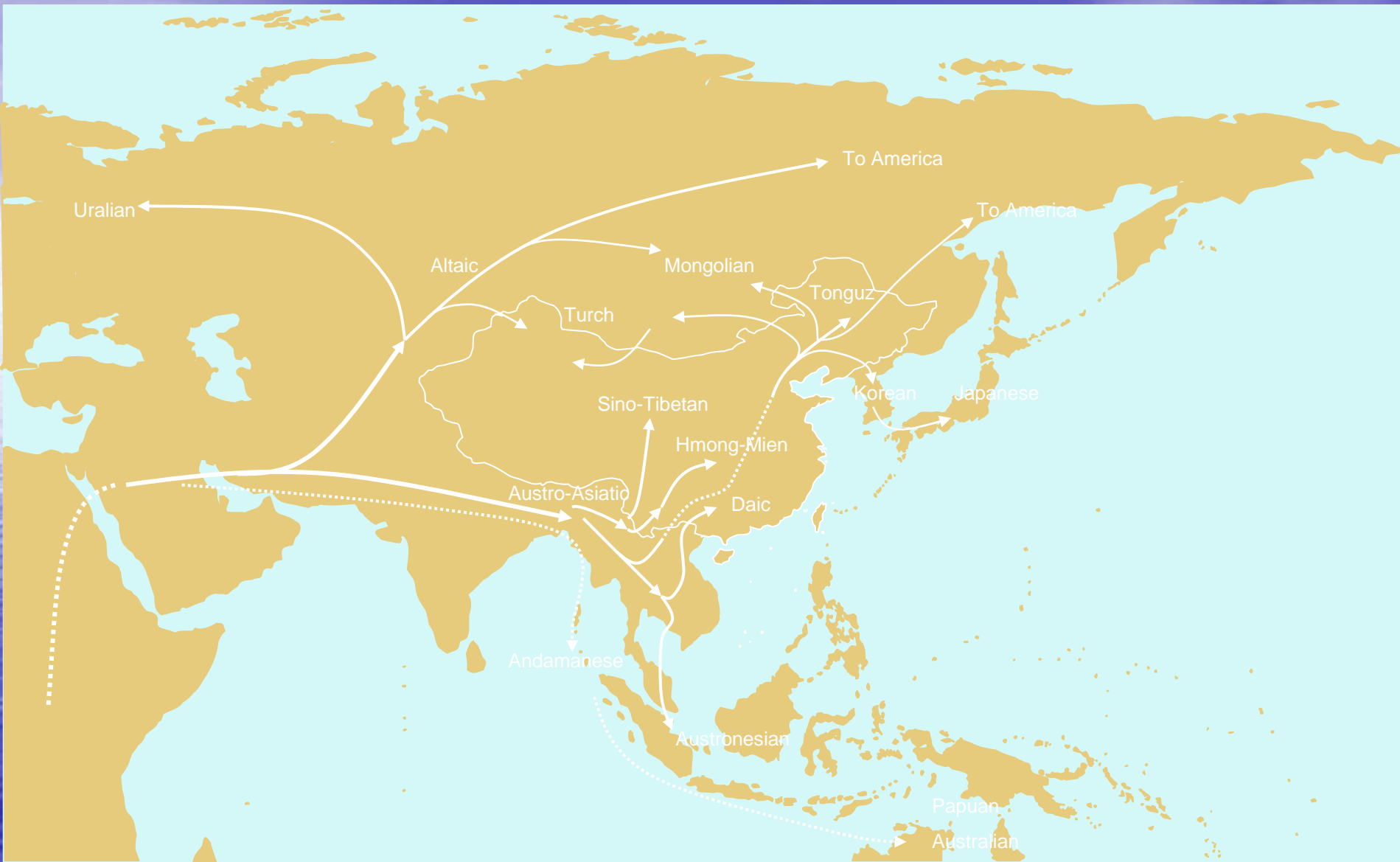


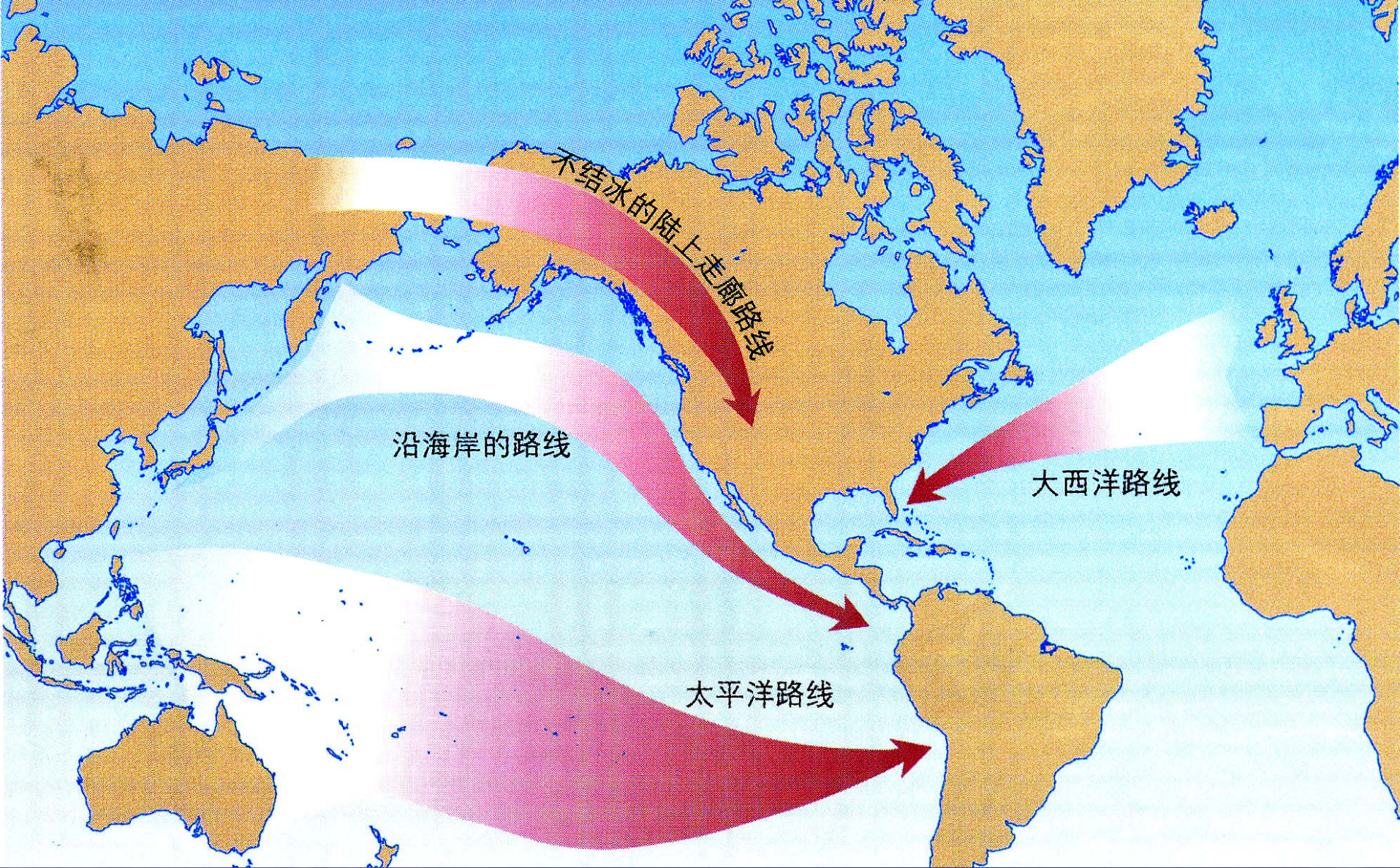
东亚人群体Y染色体单倍型进化树

微卫星标记和人类 21 号染色体 SNP 多态性与进化树聚类分析结果支持现代中国人源于非洲的结论，并认为来自非洲的古人类经由东南亚进入中国大陆。

East Asia and Oceania







美洲史前居民可能迁徙的路线图

❖ 飘洋过海到澳洲

- 早在库克船长到达澳大利亚之前的6万年前，今天的澳洲原住民的祖先们就已经进行了一次大胆的航行，来到了这个由大火和干旱主宰的大陆。

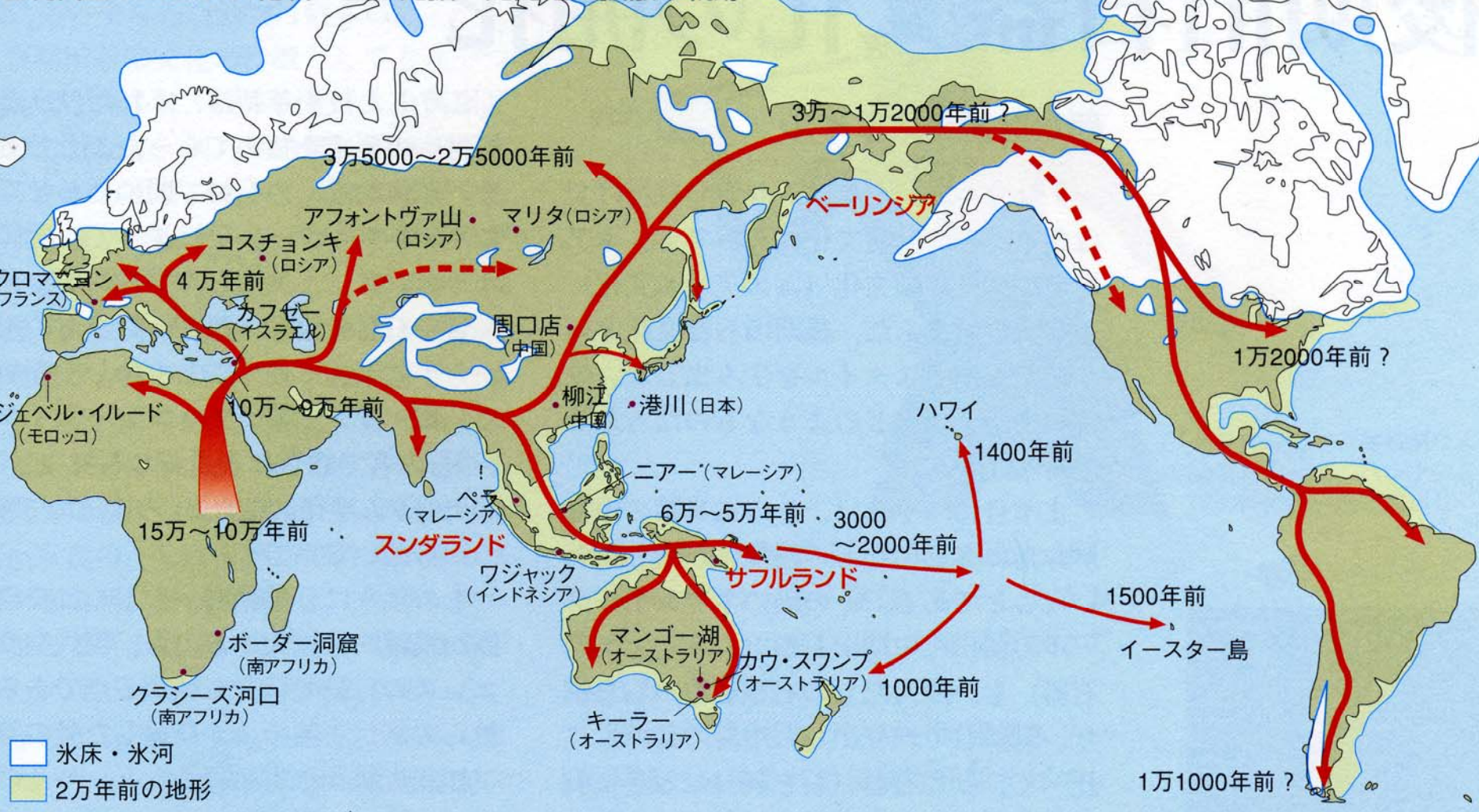
更新世最后的冰期高峰，海平面下降，7万年前的海平面比今天要低68-75米，大陆架的大片海底露出水面。即使如此，从未通过中介的马来群岛与东南亚大陆相连。但露出海面的许多岛屿散布在东南亚与大洋洲之间，成为来来往往的歇脚之地。澳大利亚原住民的早期祖先就是利用这些岛屿，乘坐木筏工具来到澳洲。





澳大利亚史前居民可能迁徙的路线图

現代型サピエンス化石の主な発掘・発見地と拡散の軌跡



分子人類学研究的現代人類遷徙的可能路线图

古老DNA的研究对提供的走出非洲的证据

尼安德特人（Neandertal）曾被认为是欧洲人的祖先，但最近的研究发现：

A. 从德国和克罗地亚3个尼安德特人骨骼化石中提取的mtDNA显示，尼安德特人和现代人差异很大，可能在50万年以前就已经在进化上与现代人分开了

B. 从该化石中得到的mtDNA D-环 1、2高变区序列分析的结果表明尼安德特人在现代人类起源之前就可能绝灭了，因而没有贡献现代人类的mtDNA基因库

走出非洲假说的质疑

- A) 澳大利亚东南部新南威尔士州Mungo湖附近距今约 6 万年前人类遗骸线粒体DNA与世界上其它地区据认为源自非洲的线粒体DNA没有联系。
- B) 澳大利亚出现的早期现代人的起源路线可能独立于非洲古人类（线粒体夏娃）。
- C) 起源于非洲的直立人在过去150万年间可能不断地迁徙到非洲外的地区并形成不同分支，这些分支通过混血繁衍，在10万到15万年前分别在非洲、欧洲、东亚和西亚等地进化为现代人。

民族形成的遗传分析

- 蒙古人种的分布和特征
- 民族迁移以后的遗传分离
- 中国民族的形成和划分

❖ 蒙古人种的分布和特征

蒙古人种（黄色人种）

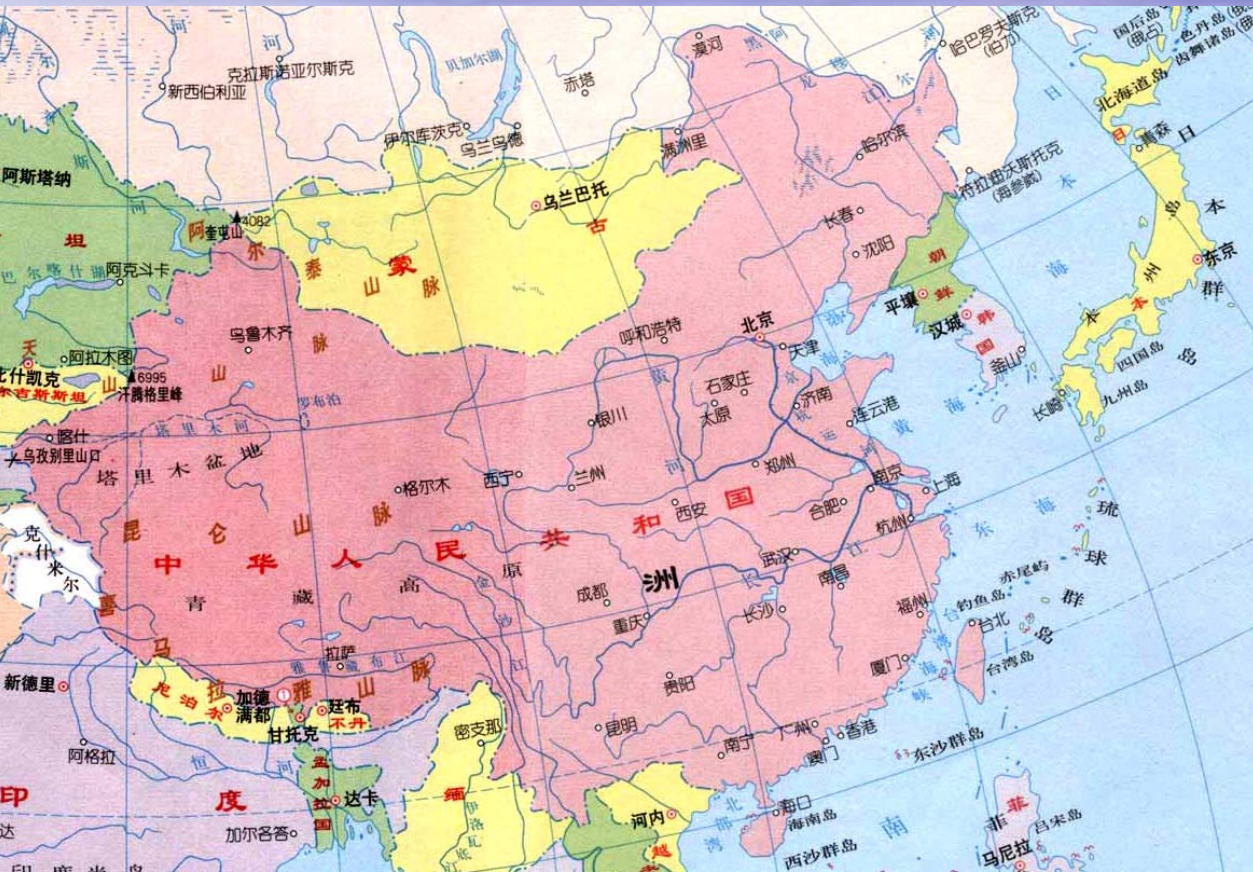
- 东亚（远东）人种类型
- 南亚人种类型
- 北亚人种类型
- 北极人种（因纽特人种）类型
- 美洲人种（印第安人种）类型

东亚（远东）人类型



- 头发硬而直，色素较深，中等厚的唇，中颌型，有明显蒙古人种特点的眼睛；面部较北亚人种窄而高，颅骨很高，颅面指数较小，中头型。

分布区域



- 分布于中国的华北、西藏东北部、东北等地区；朝鲜半岛；日本本州等地区。

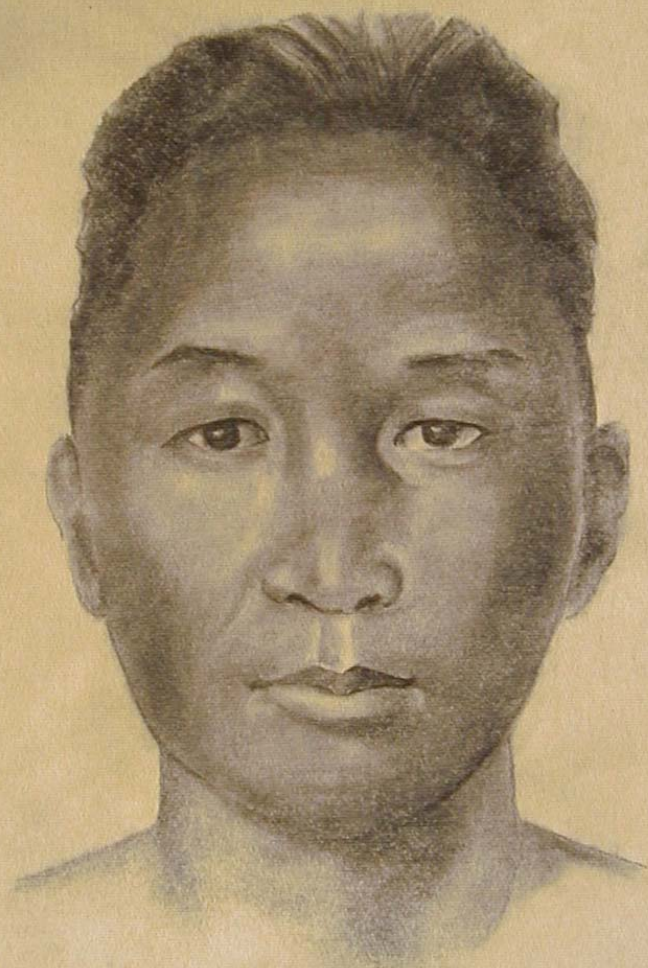
南亚人类型



南亚人种类型

- 皮肤较黑，眼睛的蒙古人种特点较弱，鼻较宽，唇更厚。较短小的和中颌型的面部，垂直颅面指数较小。面部扁平程度较低，鼻指数较东亚人种高得多，身材较小。

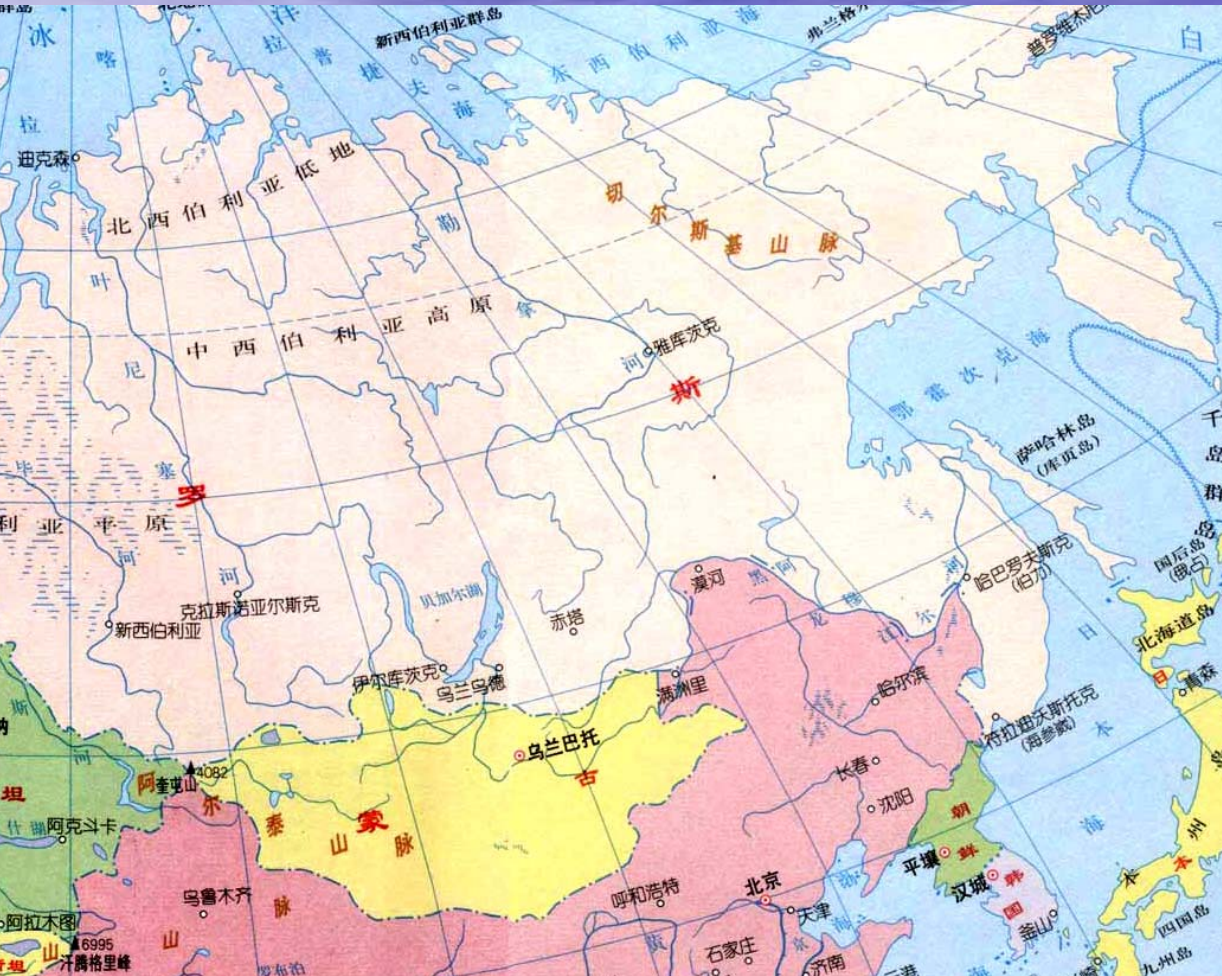
北亚人类型



北亚人种类型

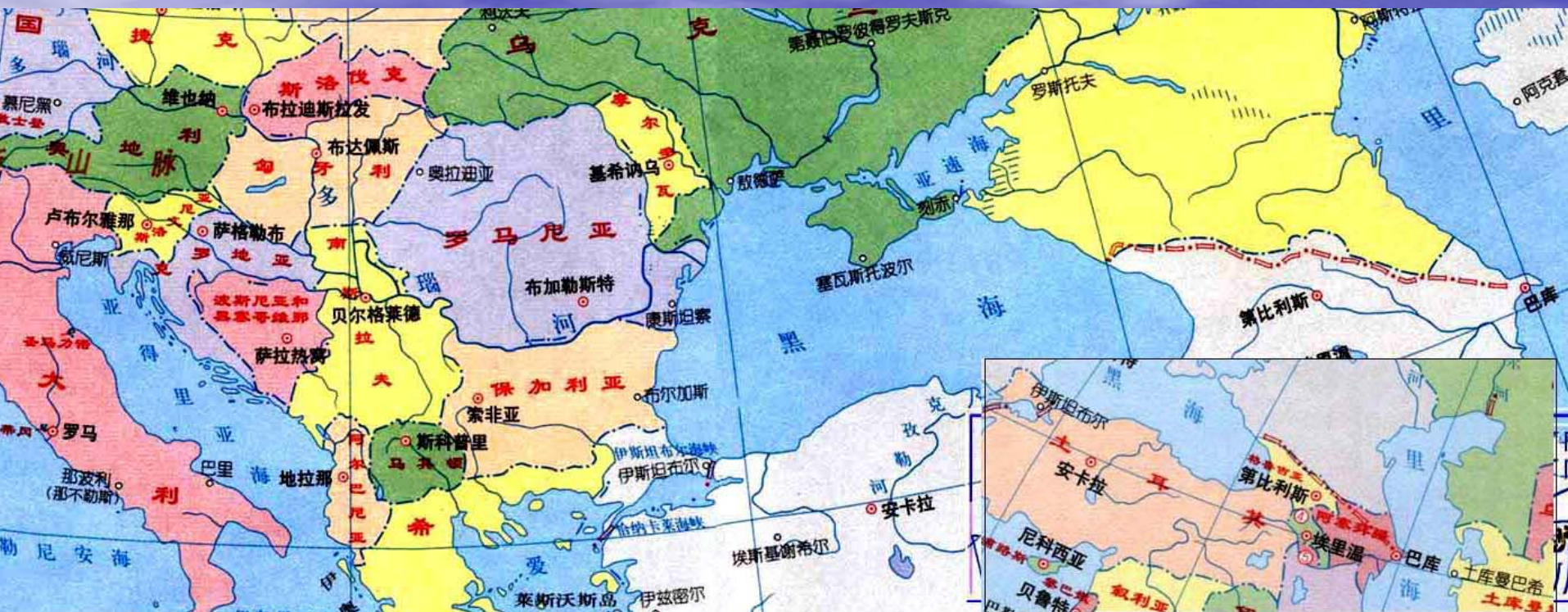
- 硬发所占比例较小，肤色较浅，发色和颜色不很深，胡须很少，薄唇（其中某些类型），面部很大，十分扁平，眶指数高，梨状孔很宽，平颌型，垂直颅面指数高。
- 北亚人种以贝加尔型和中亚型两个基本人种类型为基础。

分布区域



- 分布于中西伯利亚和东西伯利亚地区，即西伯利亚叶尼塞河以东地区；蒙古—蒙古族是北亚人种的中亚变种，混有部分东亚人种的成分。

分布区域



- 分布于与外高加索毗连的前亚地区，为巴尔干—高加索人种的前亚类型；高加索地区（前苏联境内黑海、亚速海与里海之间的广阔地区）；南斯拉夫、北部希腊及相邻地区属于该人种的巴尔干类型。

语言学和民族学的分类系统

1. 阿尔泰Altaic 狄;
2. 汉藏 Sino-Tibetan 氏羌;
3. 苗瑶 Hmong-Mien 三苗;
4. 南亚 Austro-Asiatic 百濮;
5. 侗傣 Daic 百越;
6. 南岛 Austronesian 马来;
7. 印欧Indo-European。



6000年

黄河下游 文化区
(前5400—2000年)

汉

黄河中游 文化区
(前6000—2500年)

长江中游 文化区
(前4400—2000年)

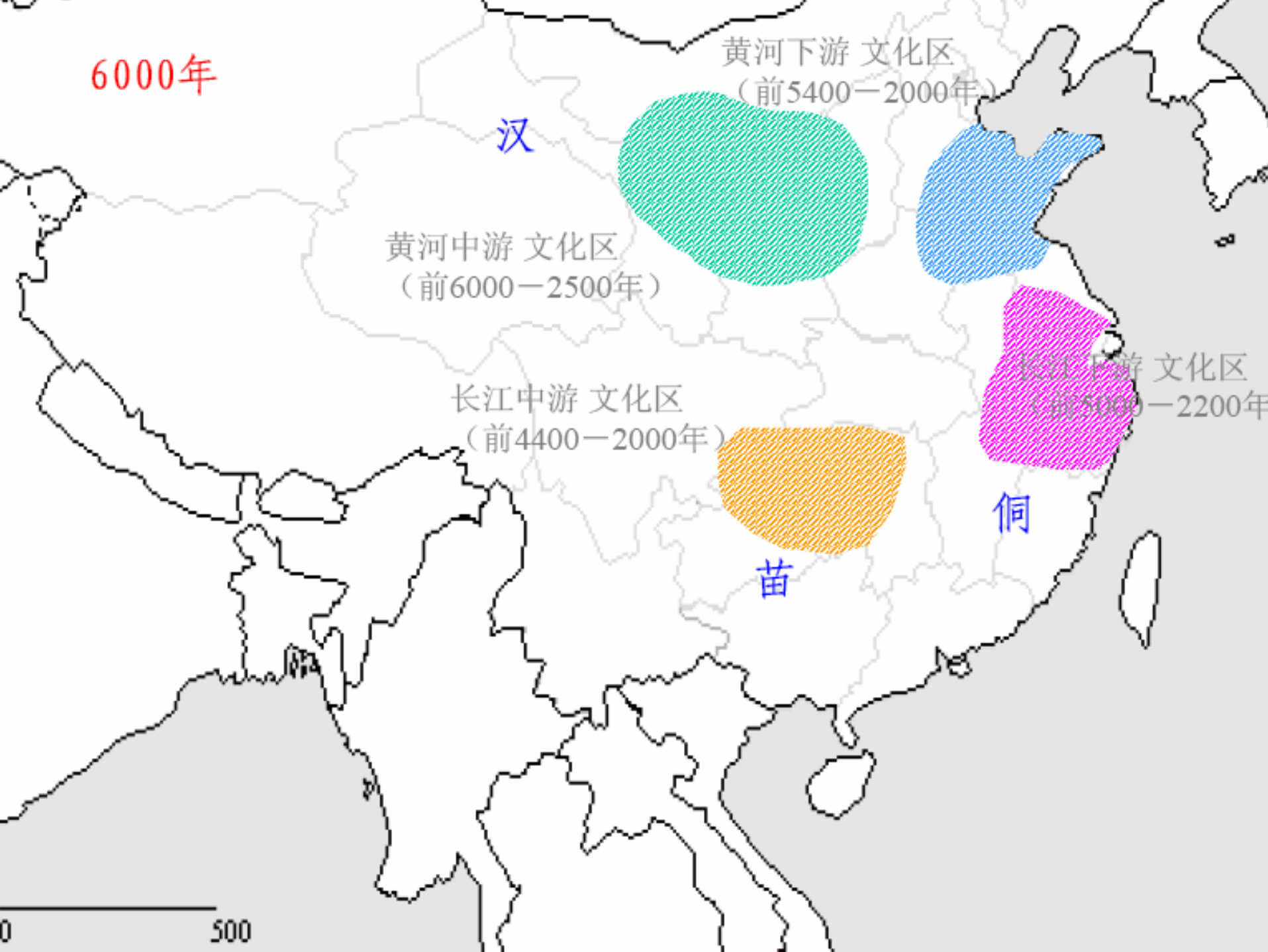
长江下游 文化区
(前5000—2200年)

侗

苗

0

500



民族形成的遗传学原因

来源于同一祖先的群体具有相对稳定的遗传结构和基因频率。但是在繁衍后代时，也会出现多种DNA序列的突变，由于遗传漂变，会形成许多不同于原来群体遗传结构的群体，突变的积累，逐渐形成了新的群体，也就是新的民族的产生。

这种遗传漂变的包括了：迁移，疾病，灾害，婚配，隔离等多种形式。

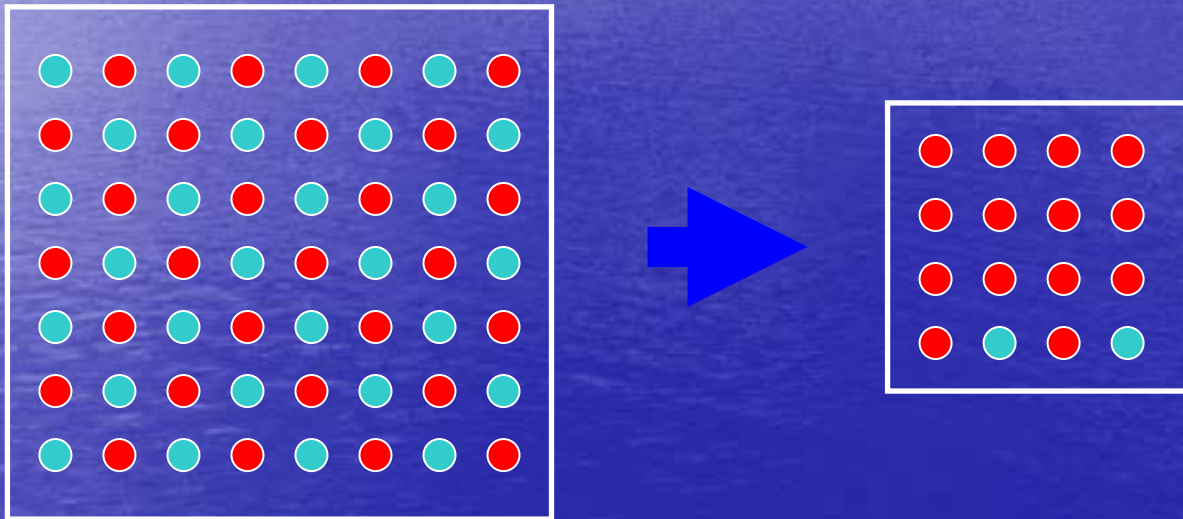
● 遗传漂变对进化平衡的不可预测效应

◆ 遗传漂变（genetic drift）：群体内由于抽样误差造成的等位基因频率的随机波动。

◆ 奠基者效应（founder effect）：遗传漂变的一种形式，指由带有亲代群体中部分等位基因的少数个体重新建立新的群体。

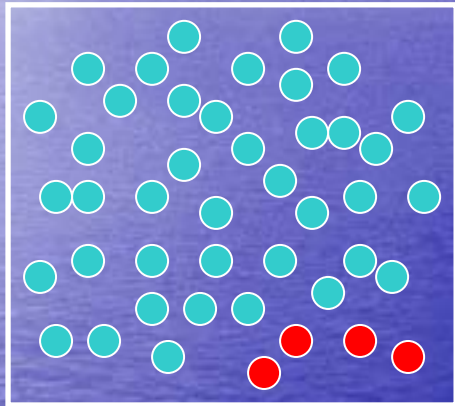
◆ 瓶颈效应：由于自然环境急剧的改变，使得群体中大部分个体死亡，仅存的少数个体侥幸逃生，繁衍成新的群体。

Bottleneck Effect

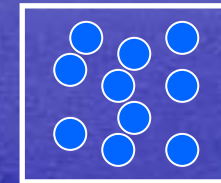


Migration and Population-specific Markers

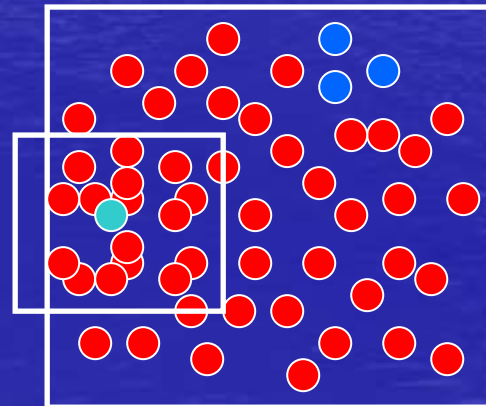
Population A



Population C



Population B



- 当纯合隐性个体致死或不能生育时，隐性基因a的频率q改变如下：
- $q_1 = q/1 + q_0$
- $q_2 = q/1 + 2q_0$
- $q_3 = q/1 + 3q_0$
- ...
- $q_4 = q/1 + nq_0$
- $n = 1/q_n - 1/q_0$

世界范围的大量调查表明，人类中的血型分布有地区差异。

	i基因频率
蒙古人种	50-60%
非洲黑人	65-80%
高加索白人	更高
中南美洲印第安人大部分部落	达100%

HLA 等位基因数目 (截至 2003 年 4 月的统计资料)

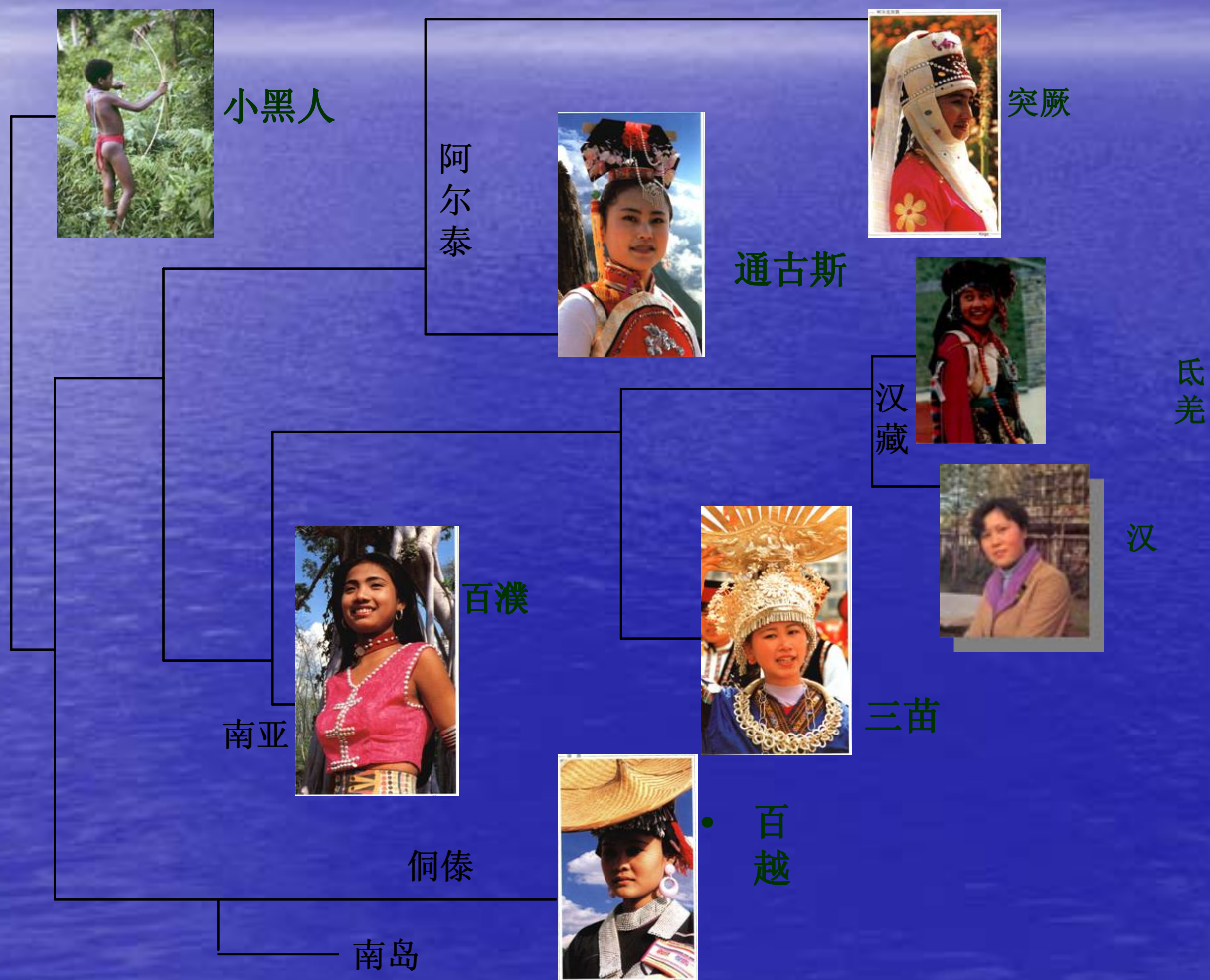
HLA-I 类		HLA-II 类					
位点	等位基 因数	位点	等位基 因数	位点	等位基 因数	位点	等位基 因数
A	274	DRA	3	DQA1	24	DPB1	103
B	519	DRB1	329	DQB1	53	DPA2	0
C	133	DRB2	1	DQA2	0	DPB2	0
E	6	DRB3	38	DQB2	0	TAP1	6
F	1	DRB4	12	DQB3	0	TAP2	4
G	15	DRB5	17	DOA	8	LMP2	0
H	0	DRB6	3	DOB	8	LMP7	0
J	0	DRB7	2	DMA	4		
K	0	DRB8	1	DMB	6		
L	0	DRB9	1	DPA1	20		

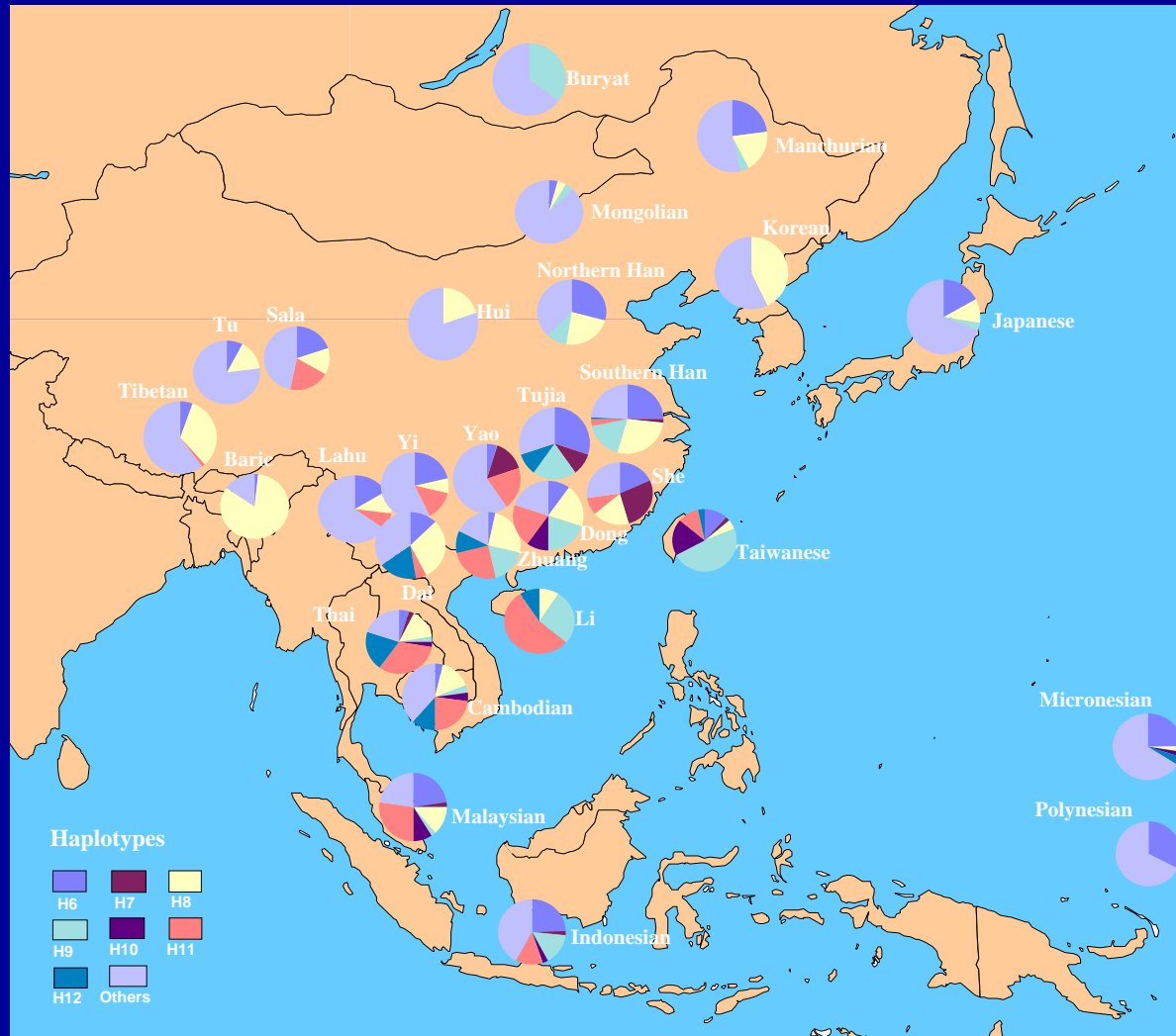
合计: 948 (I 类) + 633 (II 类) = 1581



民族的多样性

Y-SNP对7类人群构建的系统树





Jin & Su, Nature Reviews Genetics 2000

汉藏内部的研究，遗传分析与计算，5000多年前分化成汉族和藏缅民族



汉藏

藏
缅

景颇



景颇

藏



藏族



白族



拉祜



基诺族

缅
彝



纳西



傈僳族



彝族

克
伦



克伦族

汉



汉族

汉-藏

藏缅

Baric



景颇

Himalayish



藏族

Burman-Lolo



白族



拉祜



基诺

Karen



汉

汉



纳西



傈僳



彝族



Karen

广西融水北高村人的族裔之争

- 1) 广西融水县永乐乡北高村有**4000**多原定汉族的人口提出改报水族的要求.
- 2) 他们的居住区处于壮族人口包围中, 操持汉语平话方言和客家话及柳州官话, 自称水族. 他们很久前由广州迁入, 由于习俗不同, 划分民族时被登记为汉族.
- 3) 由于国家对少数民族采取一系列优待正政策, 使其民族意识增强, **1984**年开始有人提出改为水族的要求.
- 4) 对该居住区人群及水族人群进行**Y**染色体**SNP**分析证实, 北高村人与水族单倍型相当一致, 而与汉族较远.

台湾民族的形成——高山族
雅美，鲁凯，排湾，。。。。

台湾不是波利尼西亚的老家，语言文化的
猜想和遗传学的确凿证据

南岛语系的起源问题也是学术界和大众都很关心的问题。这个语系的人群分布在整个太平洋和印度洋岛屿和大陆边缘。关于太平洋中群岛上的波利尼西亚人群的起源，有两种流行的假说。

- 第一种称为“快车”假说，认为**4000-5000**年前从南部中国向东的一次快速迁移，第一站到达台湾，然后到达包括波利尼西亚的太平洋群岛，即认为波利尼西亚起源于台湾。

考古学证据: 拉比塔文化

语言学证据: 分布于太平洋的南岛语系语言台湾的最复杂

遗传学证据: 线粒体**DNA**

- 第二种假说认为附近的密克罗尼西亚是波利尼西亚起源地。**35,000**年前的古老的迁徙

遗传学证据: 球蛋白基因

DNA指纹

基因组中存在着多种重复序列，拷贝数从几个到数十万个，可分为串联重复序列和分散重复序列。根据个体重复序列拷贝的位置和数目的差异，使用限制性内切酶，获得具有个体特异性的DNA片段。可以作为亲缘关系或个人身份的鉴定。

	父亲	母亲	子1	子2
8kb	—	—	—	—
7kb	—		—	—
6kb			—	
5kb		—		—
2kb	—	—	—	—

- 摩梭人历史由来

摩梭人渊源于南迁的古氏羌人的一个支系。其先民在晋代史籍中称“摩沙夷”、意思是“牧牛人”。唐代聚集在丽江、永宁一带。摩梭人奉行“阿注”走婚制度。男女性婚后依然各自居住在原来的家庭。走婚所生的子女由母系家族亲属抚养。成为现代社会残存的“母系社会”形式。

1956年以后，摩梭人归属于纳西族。





摩梭人的遗传分析

摩梭人与彝族，白族，纳西族，藏族普米族人群的遗传标记比对

Y 染色体上13个SNP多态位点和9个STR多态位点的基因分型。

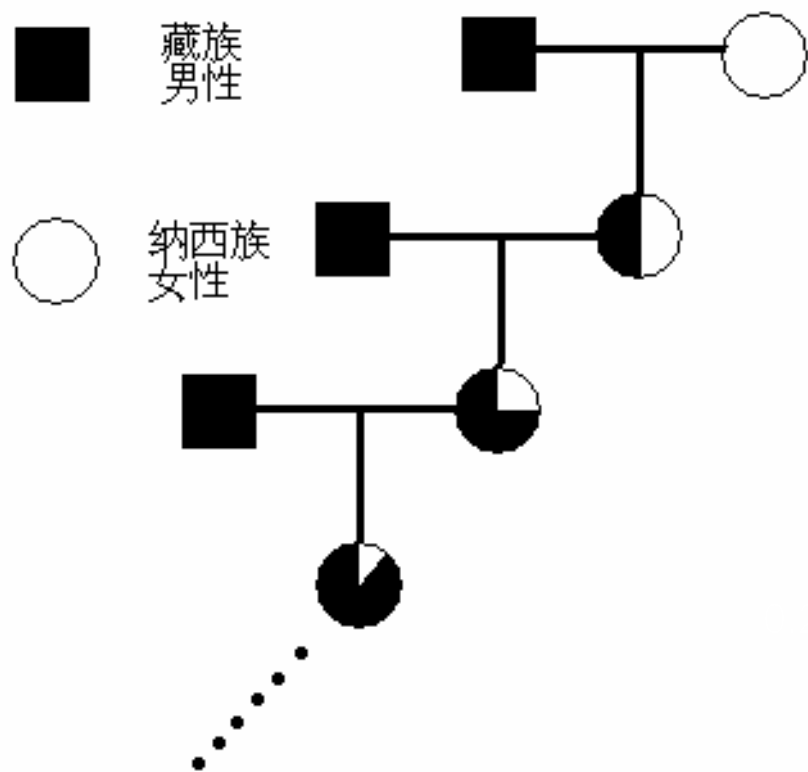
云南部分少数民族的多态类型：
H2.H3,H5,H8,H11等单倍型。（同一条染色体上的基因组成）

Y染色体单倍型比较

民族	H2	H3	H5	H8	H11
白族	+++	-	+++	+++	+
彝族	+++	-	+++	+++	+
藏族	+++	+++	++	+++	-
普米	+	+	+++	+++	-
纳西	+	+	+	+	+++
摩梭	+++	+++	+++	+++	-

mtDNA单倍型比较

民族	A	B	D	F	G	M7
白族				+++	+++	
彝族	+++					
藏族	+++					
普米	+++					
纳西		+++		+++		
摩梭			+++	+++		



纳西族女性与藏族男性
走婚约**300**年后，其后
代的核基因中，藏族的比例将大于**99.99%**

The background of the image is a blue sky with wispy white clouds at the top, transitioning into a blue ocean with gentle ripples below. A bright sun flare is visible on the left side of the horizon. The text "Thank you" is centered in the middle of the image.

Thank you