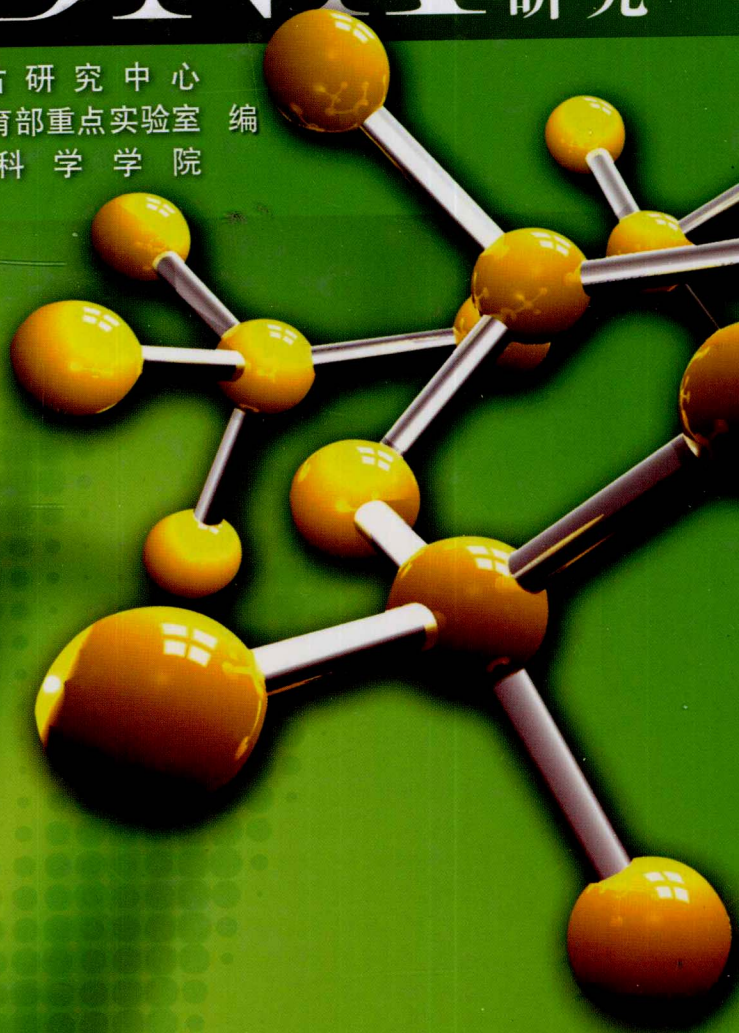


中国北方古代人群线粒体

DNA 研究

周 慧 主 编

吉 林 大 学 边 疆 考 古 研 究 中 心
东 北 亚 生 物 演 化 与 环 境 教 育 部 重 点 实 验 室 编
吉 林 大 学 生 命 科 学 学 院



科 学 出 版 社

中国北方古代人群 线粒体 DNA 研究

吉林大学边疆考古研究中心
东北亚生物演化与环境教育部重点实验室 编
吉林大学生命科学学院

周 慧 主编

科学出版社

北 京

内 容 简 介

本书是吉林大学古 DNA 实验室 2006 年以来与北方古代人群 DNA 研究有关的博士论文汇编。书中首先简要介绍了古 DNA 研究的原理、方法与现状,然后重点阐述了本实验室关于新疆塔里木盆地古代人群(山普拉遗址、圆沙遗址和尼雅遗址)、内蒙古中南部古代人群(朱开沟墓地、将军沟墓地、饮牛沟墓地、新店子墓地、城卜子遗址、一棵树墓地和砧子山墓地)、青海—辽宁—山西地区出土古人骨(青海喇家遗址、辽宁喇嘛洞墓地、山西虞弘及夫人墓)、拓跋鲜卑人群(东大井东墓地和七郎山墓地)以及辽代契丹人群(萧和家族墓地、商都辽墓、尖山辽墓、耶律羽之家族墓地、吐尔基辽墓和山嘴子辽墓)的线粒体 DNA 研究内容。对这些地区古代人群的遗传结构、起源、迁徙、基因交流等问题进行了深入的探讨。

本书可供考古学、遗传学、人类学、博物学等专业的相关研究人员及相关院校师生阅读和参考。

图书在版编目(CIP)数据

中国北方古代人群线粒体 DNA 研究/吉林大学边疆考古研究中心,东北亚生物演化与环境教育部重点实验室,吉林大学生命科学学院编.
—北京:科学出版社,2010

ISBN 978-7-03-029713-6

I ①中… II. ①吉… ②东… ③吉… III ①古人类学—人类基因—研究—中国 IV. ①Q981

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2010)第 242121 号

责任编辑:宋小军 曹明明/责任校对:陈玉凤

责任印制:赵德静/封面设计:谭 硕

科 学 出 版 社 出 版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码 100717

<http://www.sciencep.com>

双 青 印 刷 厂 印 刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2010 年 12 月第 一 版 开本: B5 (720×1000)

2010 年 12 月第一次印刷 印张 11 3/4

印数 1—1 200 字数 211 000

定价: 98.00 元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

主 编 简 介



周慧，1954年2月出生于湖南长沙。1977年毕业于吉林大学化学系，1981年获硕士学位，于当年留吉林大学任教，1989年获博士学位，随后留学英国和澳大利亚。1992年被评为吉林大学生命科学学院教授，1995年荣获“教育部跨世纪优秀人才”称号。1999年与吉林大学考古系合作创建了国内第一个考古DNA实验室，培养了国内第一个古DNA研究的博士。承担并完成了国家一系列研究项目，取得了一定的科研成果，十年来发表相关文章50余篇，其中，在SCI收录的刊物上发表论文20余篇，为中国古DNA研究做出了一定贡献。

《中国北方古代人群线粒体 DNA 研究》

编 委 会

主 编 周 慧

副主编 许 月 高诗珠 谢承志

编 者 付玉芹 王海晶 于长春

前言

在吉林大学考古 DNA 实验室成立十周年际，我们对实验室 2006 年以来与北方古代人群 DNA 研究有关的博士论文进行了归纳总结，以此为基础编写出《中国北方古代人群线粒体 DNA 研究》一书，献给中国田野考古的前辈和同仁，以感谢他们对考古 DNA 实验室的大力支持与帮助。还要特别感谢朱泓教授，在本书的结构、基本观点和具体写作等诸多方面给予了详细指导。

本书的第一章简述了古 DNA 的定义、特征、研究方法和研究历史与现状，这些方法主要包括样本的采集、预处理过程的注意事项；DNA 抽提、PCR 扩增、序列测定；序列真实性和验证和数据分析。

第二章为新疆塔里木盆地古代人群线粒体 DNA 分析，由谢承志、高诗珠两位博士的学位论文的部分内容组成。该研究对距今 2200 ~ 2000 年的山普拉遗址、圆沙遗址和尼雅遗址的 33 个个体进行了线粒体 DNA 高可变区测序和编码区 SNP 分型。得到的单倍型类群分布数据表明，塔里木盆地古代人群是一个由已经分化的东西方谱系融合产生的混合人群，其中西部谱系的来源中有来自于近东和伊朗地区的成分；东部谱系的主体成分来自于北亚和东北亚，但同时含有少量东南亚起源成分，表明东部的来源较广，融合过程也较复杂。塔里木盆地古人群的母系遗传结构与现代新疆人群已经十分接近，暗示塔里木盆地古代人群与现代新疆人群在母系上有着一定的遗传连续性。

第三章是内蒙古中南部古代人群线粒体 DNA 分析，由王海晶、付玉芹的博士论文的主要内容组成。选取内蒙古中南部地区青铜时代早期朱开沟墓地，东周时期将军沟墓地、饮牛沟墓地和新店子墓地，金元时期城卜子遗址、一棵树墓地和砧子山墓地的 63 例古人遗骸作为研究样本，采取了线粒体 DNA 高可变一区和编码区相结合的策略详细地对这些古代人群进行了分析。距今 4000 年左右的朱开沟古代居民都属于亚洲特有的单倍型类群（A、C、D、M9、M10），同样，战国后期的饮牛沟古代居民单倍型类群也都是属于亚洲特有的单倍型类群（A、B、C、D、Z）。朱开沟古代居民的三种单倍型（A、C、D）都出现在饮牛沟古代居民中，说明在母系遗传上具有连续性。这些单倍型在现代中国北方少数民族中分布频率很高，说明本地古代人群对现代人群有着重要的基因贡献。而将军沟墓地古代居民在母系遗传上与现代对比人群中的汉遗传距离最近，与内蒙古和韩国的分支也相对较近，推测将军沟的古代人群可能是赵国为巩固边疆统治、防御匈奴

而从中原迁来的移民。距今 2400 年左右的新店子遗址的主要单倍型是 A、C、D，其中，高频率的 C、D 体现出蒙古人种北亚类型的草原游牧民族特征。据此推测蒙古高原和外贝加尔地区的牧民由于东周时期气候急剧变冷而南迁，将游牧文化带到了农耕边缘地带，最后导致了北方长城地带游牧文化带的形成。城卜子汪古遗址的单倍型比较复杂，包含了东亚、西伯利亚（M、B、D、A）和欧洲（N、H）成分，与乌兹别克和维吾尔可能有共同的起源。我们结合一棵树墓地样本的线粒体 DNA 高可变区序列和单倍型（B、D、G、Z）数据，推断该古代人群可能是蒙古族的祖先群体，对后来的达斡尔族有重要的遗传贡献。砧子山墓地（元上都）样本都可归入亚洲（东部欧亚）特异单倍型（A、B、C、D、N9a、Z），这些单倍型均包括在汉族人群的线粒体 DNA 库中，与汉族人群有着密切的遗传关系。有三个个体在体质人类学上表现出欧罗巴人种的成分，但在母系遗传上表现为亚洲特异的单倍型类群，他们也许是欧洲男性向东迁移到此，与由中原向北迁移到此的女性通婚产生的后代。内蒙古中南部古代人群线粒体 DNA 分析结果表明，4000 多年以来这个地区有少量来自西方基因流的影响，重要的是北方少数民族和中原汉族有着频繁的接触和基因交流。

第四章是青海、辽宁、山西地区出土古人骨线粒体 DNA 分析，由高诗珠、王海晶、谢承志的博士论文的相关内容组成。距今 4000 ~ 3800 年的齐家文化晚期的青海喇家遗址是史前洪水灾难遗存，14 个古代个体可以归于 B、C、D、M10 和 M* 型。单倍型组成和系统发育树都显示喇家遗址古代人群与北方汉人群的亲缘关系很近。距今 1700 ~ 1600 年的辽宁省北票喇嘛洞墓地 24 个样本可以归属到单倍型类群 B、C、D、F、G2a、Z、M 和 J1b1。中国南方人群和北方人群常见的单倍型类群在喇嘛洞人群中都出现了（B、C、D、F），还有一个在现代西伯利亚和东亚人群以及古代匈奴人群中偶然出现的单倍型类群 J。喇嘛洞人群中的一些单倍型类群与匈奴和拓跋鲜卑人群相似，但其频率在三个古代人群中却相差很多。如果喇嘛洞人群可以代表慕容鲜卑的话，那么慕容鲜卑与拓跋鲜卑的母系遗传结构存在着一定差异。山西太原隋代虞弘及其夫人墓主人线粒体 DNA 分析揭示：虞弘是西部欧亚大陆特有的单倍型 U5，而虞弘夫人是东亚人群特有单倍型 G2a。

第五章是拓跋鲜卑人群线粒体 DNA 分析，由于长春的博士论文的内容组成，分析了东汉时期商都东大井东墓地和魏晋时期七郎山墓地的 40 个样本的线粒体 DNA。东大井组和七郎山组在遗传距离、多维度分析图上都表现出其在遗传学上是不可分割的一个群体，合并为一，可作为拓跋鲜卑人群的代表。他们有着极高的 C、D 单倍型类群分布频率（69.56%），这是北亚人群的典型特征。结合单倍型类群分布与突变位点数据，可以推测古代匈奴对拓跋鲜卑有较多的遗传贡献，而现代锡伯族可能是拓跋鲜卑的直系后裔。

第六章是辽代契丹人群线粒体 DNA 分析，是许月的博士论文的内容，对内蒙古中东部包括贵族、平民以及不同时期的辽代墓葬（萧和家族墓地、商都辽墓、尖山辽墓、耶律羽之家族墓地、吐尔基辽墓、山嘴子辽墓）的 27 个样本进行了分析。耶律羽之家族与萧和家族分属于王族和后族，但两个家族的样本之间存在着明显的遗传差异。吐尔基辽墓主人的分析结果表明，其为契丹公主的可能性是存在的。古代鲜卑人群可能是契丹人群的祖先人群；辽灭亡后契丹人有很大一部分融入到当地的蒙古人群之中。

随着分子生物学技术的不断进步以及科研工作者的不断努力，古 DNA 的研究已经发展到一定深度和高度，考古学已经进入一个更高的境界。我们在研究中不仅解决了一些传统考古方法难以解决的重要问题，还培养了具有多学科交叉研究能力的人才。我们相信这是一个新的、有着光辉前景的学科方向。由于编者水平有限，书中可能存在一些错误，敬请广大读者批评指正。

目 录

前言

第一章 古 DNA 及古 DNA 技术	(1)
第一节 古 DNA 及古 DNA 技术概述	(1)
一、古 DNA 的特性	(1)
二、古 DNA 研究对象	(3)
三、古 DNA 技术	(5)
四、古 DNA 数据分析	(10)
第二节 古 DNA 研究的历史与现状	(11)
一、古 DNA 研究历史	(11)
二、古 DNA 研究现状	(12)
参考文献	(16)
第二章 新疆塔里木盆地古代人群线粒体 DNA 分析	(21)
第一节 山普拉墓地古代居民线粒体 DNA 分析	(21)
一、背景	(21)
二、样本	(22)
三、结果	(23)
四、讨论	(26)
第二节 圆沙古城古代居民线粒体 DNA 分析	(28)
一、背景	(28)
二、样本	(29)
三、结果	(30)
四、讨论	(38)
第三节 尼雅遗址古代居民线粒体 DNA 分析	(40)
一、背景	(40)
二、样本	(41)
三、结果	(42)
四、讨论	(42)
参考文献	(44)
第三章 内蒙古中南部古代人群线粒体 DNA 分析	(47)
第一节 朱开沟遗址古代人群线粒体 DNA 分析	(47)

一、背景	(47)
二、样本	(48)
三、结果	(48)
四、讨论	(51)
第二节 将军沟墓地古代人群线粒体 DNA 分析.....	(52)
一、背景	(52)
二、样本	(52)
三、结果	(53)
四、讨论	(55)
第三节 内蒙古饮牛沟墓地古代人群线粒体 DNA 分析.....	(56)
一、背景	(56)
二、样本	(57)
三、结果	(57)
四、讨论	(60)
第四节 新店子墓地古代人群线粒体 DNA 分析.....	(61)
一、背景	(61)
二、样本	(62)
三、结果	(63)
四、讨论	(68)
第五节 城卜子遗址汪古部遗骸线粒体 DNA 分析.....	(69)
一、背景	(69)
二、样本	(70)
三、结果	(70)
四、讨论	(75)
第六节 一棵树墓地古代人群线粒体 DNA 分析.....	(76)
一、背景	(76)
二、样本	(77)
三、结果	(77)
四、讨论	(80)
第七节 砧子山墓地古代人群线粒体 DNA 分析.....	(81)
一、背景	(81)
二、样本	(81)
三、结果	(82)
四、讨论	(86)
参考文献	(87)

第四章 青海、辽宁、山西地区出土古人骨线粒体 DNA 分析	(91)
第一节 青海喇家遗址古代人群线粒体 DNA 分析	(91)
一、背景	(91)
二、样本	(92)
三、结果	(93)
四、讨论	(102)
第二节 辽宁喇嘛洞墓地古代人群线粒体 DNA 分析	(104)
一、背景	(104)
二、样本	(105)
三、结果	(105)
四、讨论	(111)
第三节 山西太原虞弘墓主人线粒体 DNA 分析	(112)
一、背景	(112)
二、样本	(113)
三、结果	(113)
四、讨论	(114)
参考文献	(115)
第五章 拓跋鲜卑人群线粒体 DNA 分析	(118)
第一节 拓跋鲜卑研究概述	(118)
一、拓跋鲜卑发展简史	(118)
二、拓跋鲜卑的考古学成就	(119)
三、拓跋鲜卑源流的争议	(120)
四、研究目的和意义	(120)
第二节 拓跋鲜卑样本的采集	(121)
第三节 拓跋鲜卑线粒体 DNA 分析	(123)
一、遗传多态性	(123)
二、单倍型类群分布	(127)
三、共享序列分析	(127)
四、讨论	(129)
第四节 拓跋鲜卑与匈奴亲缘关系的遗传学分析	(130)
一、线粒体 DNA 的遗传多态性和单倍型类群分布	(130)
二、遗传距离	(130)
三、系统发育分析	(131)
四、多维度分析	(131)
五、讨论	(132)

第五节 拓跋鲜卑与锡伯族亲缘关系的遗传学分析	(134)
一、锡伯族样本的采集	(134)
二、遗传多态性分析	(134)
三、突变热点分析	(136)
四、遗传距离分析	(137)
五、系统发育分析	(137)
六、多维度分析	(138)
七、讨论	(138)
参考文献	(140)
第六章 辽代契丹人群线粒体 DNA 分析	(143)
第一节 契丹族的历史背景和研究进展	(143)
一、契丹族概述	(143)
二、契丹贵族概述	(144)
三、契丹族人种学研究	(144)
四、契丹族起源研究	(145)
五、契丹族流向研究	(146)
第二节 样本采集	(147)
一、萧和家族墓地	(147)
二、商都辽墓	(148)
三、尖山辽墓	(149)
四、耶律羽之家族墓地	(150)
五、吐尔基辽墓	(150)
六、山嘴子辽墓	(150)
第三节 契丹族遗传结构分析	(151)
一、契丹个体序列分析	(151)
二、契丹群体内部关系分析	(154)
三、契丹群体历史动态分析	(160)
第四节 契丹贵族遗传结构分析	(161)
一、耶律羽之家族与萧和家族比较	(161)
二、吐尔基辽墓样本贵族身份分析	(163)
第五节 契丹族人种问题分析	(163)
第六节 契丹族起源分析	(165)
第七节 契丹族流向分析	(167)
参考文献	(169)
附录 本书的研究成果所发表的文章列表	(171)

第一章 古 DNA 及古 DNA 技术

第一节 古 DNA 及古 DNA 技术概述

古 DNA (ancient DNA) 是指从已经死亡的古代生物的遗体和遗迹中得到的 DNA。古 DNA 技术则是以分子生物学的研究方法和技术为基础, 由分子生物学、考古学、人类学和古生物学等学科交叉产生的一个新的研究领域。1984 年, 英国《自然》杂志上首次报道的 19 世纪末灭绝的斑驴 (Quagga) 标本 DNA 提取的研究报告^[1], 可以作为古 DNA 研究兴起的标志。虽然我国科学家王贵海和陆传宗等早在 1981 年就对马王堆汉墓出土的一具古尸进行了核酸的分离与鉴定, 并发表了首篇有关古 DNA 的研究论文^[2], 但遗憾的是当时没有明确提出古 DNA 的研究术语, 因而未能引起学术界的广泛重视。

古 DNA 技术可以打破时间和空间上的限制, 直接分析古代生物遗存中的遗传信息, 因此, 应用古 DNA 技术可以解决学术界许多用常规方法无法解决的重大课题, 包括重建过去的进化历史, 建立灭绝种和现存种的进化关系, 验证物种的迁徙、代替和物种灭绝的原因, 以及重建古环境的主要组成等。在古 DNA 技术诞生之前, 对于已灭绝生物, 生物学家只能得到一些残缺不全的形态信息和历史记录, 很多系统发育和进化理论的研究也只能间接地通过对现有生物的研究进行推测。古 DNA 技术的应用可以为进化学家和系统学家提供从形态学和解剖学中难以获得的生物演化式样和机制方面的信息。目前, 古 DNA 技术已被广泛地应用于考古学、生物学、遗传学、地学、环境科学甚至医学等诸多领域^[3]。

一、古 DNA 的特性

与新鲜样品相比, 古代样品中 DNA 的特性可以概括为高度降解、含量极低和广泛损伤。

一般而言, 生物遗存中的古 DNA 已经降解成短的片段, 一般仅为 100 ~ 500bp, 只有在特殊的环境条件下, 如快速干燥、低温或高盐浓度的情况下, 才有可能使得较大片段的 DNA 得以保存下来^[4]。

有研究表明, 在保存状态较好的情况下, 每毫克古代样品中约含 2000 个长约 100bp 的 mtDNA 分子; 保存状态一般的样品中, 古 DNA 的含量则更低, 仅为每毫克组织 10 ~ 40 个分子^[5,6]。

古 DNA 发生损伤的现象也是普遍存在的。在活的有机体内, 损伤的 DNA 分

子可以通过修复机制得到有效修复，DNA 的完整性能够有效地得以维持^[7]；但生物死亡后，由自发的水解作用和氧化作用而引起的 DNA 损伤会随着时间的推移逐渐积累，最终导致古 DNA 完整性的丧失。总体来说，古 DNA 损伤包括断链损伤、氧化损伤、DNA 交联和水解损伤四个方面。其中，水解损伤和氧化损伤是引起古 DNA 损伤的主要因素，它们可以引起古 DNA 分子含氮碱基发生如脱氨基、脱嘌呤和脱嘧啶等变化，进而造成 DNA 分子的断裂。除了水解损伤和氧化损伤以外，古 DNA 还面临着断链损伤和 DNA 交联。断链损伤是导致古 DNA 片段变短的重要原因^[8]，DNA 交联在 PCR 扩增过程中也会严重阻碍 *Taq* 酶作用的发挥。其他诸如 UV-照射、烷基化作用和一些细菌等微生物所释放的酶类也对古代样本中的 DNA 有损伤作用。古 DNA 易发生损伤的位点和机制见图 1-1^[9]。

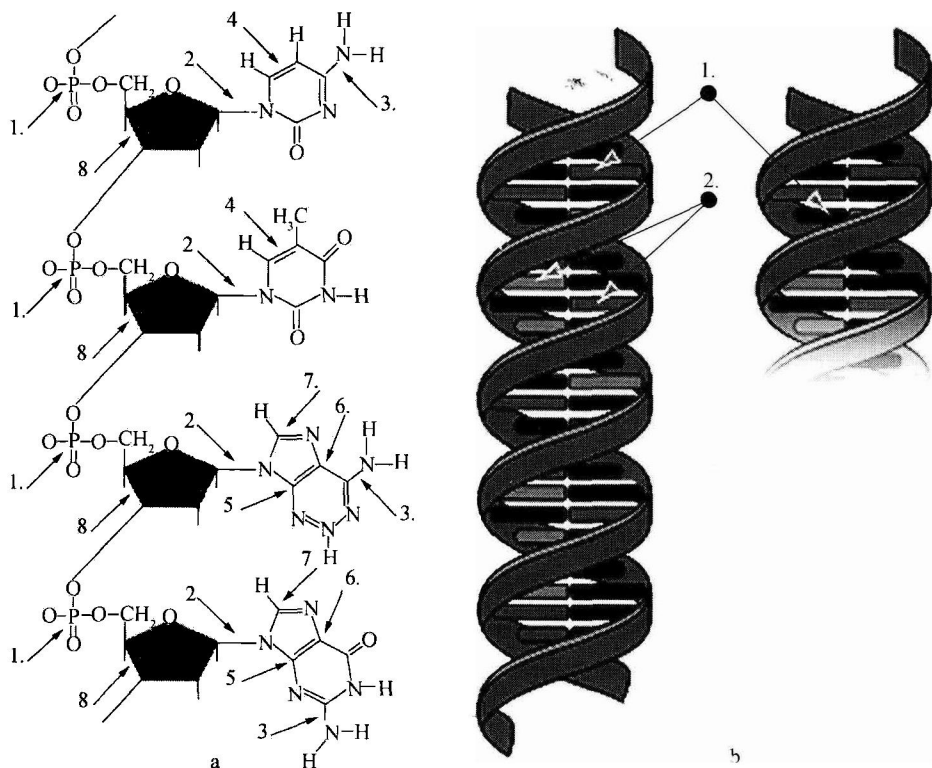


图 1-1 DNA 分子易发生损伤的位点与相关交联^[9]

- a: 1. 断链水解损伤易发部位；2. 脱碱基易发部位；3. 脱氨基易发部位；4-7. 氧化损伤的碱基破坏部位（攻击碱基的双键，破坏 DNA 分子的完整性）；8. 氧化损伤的糖环上破坏部位
- b: 1. DNA 分子间或 DNA 与蛋白质分子间的交联；2. 两条 DNA 链间的交联

由于古 DNA 样品的种类、时代和所处环境的多样性,古 DNA 的保存状态相差极大。研究表明,恒定低温的环境对古 DNA 的长期保存起着关键作用^[8,10,11,12]。至 2004 年末,已报道的一些最古老的古 DNA 都是从永冻地带的样本中获得的,包括 5 万年前的猛犸线粒体 DNA^[7],6.5 万年前的美洲野牛线粒体 DNA^[13],以及 30 万~40 万年前的植物叶绿体 DNA 和 40 万~60 万年前的细菌序列^[14,15]。Barnes 等^[16]和 Lambert 等^[17]的研究证明,从全新世、更新世永冻地带保存的骨骼样本中可以扩增出长度为 900~1000bp 的古 DNA。其他诸如快速干燥、高盐等因素也可以延长古 DNA 的保存时间^[9]。Poinar 等^[18]和 Smith 等^[11]的研究表明,由于水解作用的存在,温带地区的古 DNA (100~500bp) 不会保存 1 年以上;高纬寒冷地区的古 DNA (100~500bp) 不会保存 10 年以上。即使在理想的保存环境下,古 DNA 的保存也不会超过 100 万年^[19]。

二、古 DNA 研究对象

线粒体 DNA (mitochondrial DNA, mtDNA)、叶绿体 DNA (chloroplast DNA, cpDNA)、核糖体 DNA (ribosomal DNA, rDNA) 及其他核 DNA (nuclear DNA, nDNA) 都可以作为古 DNA 研究的对象,其中人类古 DNA 研究主要以线粒体 DNA 和核 DNA 中的 Y 染色体 DNA (Y chromosome DNA, Y-DNA) 为研究对象。

1. 线粒体 DNA

如图 1-2 所示,线粒体 DNA 为双链闭合环状分子,由 16 569 个碱基组成,含有 37 个基因。剑桥大学的 Anderson 等于 1981 年完成了对线粒体的全序列测定,并于 1999 年对该序列进行了修订,该序列是目前人类线粒体 DNA 序列多态性比对的标准序列,又被称为 Anderson 序列或剑桥序列^[20]。

线粒体上的控制区 (control region, CR) 又称 D-环区 (displacement loop region, D-loop),在个体间存在较大差异,有许多单碱基取代和突变,因此又被称为高可变区 (hypervariable region, HVR)。线粒体的碱基多态性主要集中于控制区上的高可变一区 (HVR I, 16 024~16 365) 和高可变二区 (HVR II, 73~340),其中,高可变一区的多态性较好,被普遍用作古 DNA 研究的分子标记。

线粒体 DNA 具有母系遗传、突变率高和多拷贝等特点,因此可以用来反映人群或种族的母系历史,揭示不同种族群体在遗传和演化上的差异,特别是对于人类古 DNA 的研究具有得天独厚的优势。

然而,线粒体 DNA 应用于古 DNA 的研究也存在一些问题:①线粒体 DNA 上的一些突变热点会产生回复突变和再次突变,使突变速率被低估,线粒体 DNA D-环的复制和起始序列上的突变也会降低表面上观察到的突变数;②线粒体 DNA 进化受物种特定的生理因素和生态因素影响,来自不同年龄和不同组织

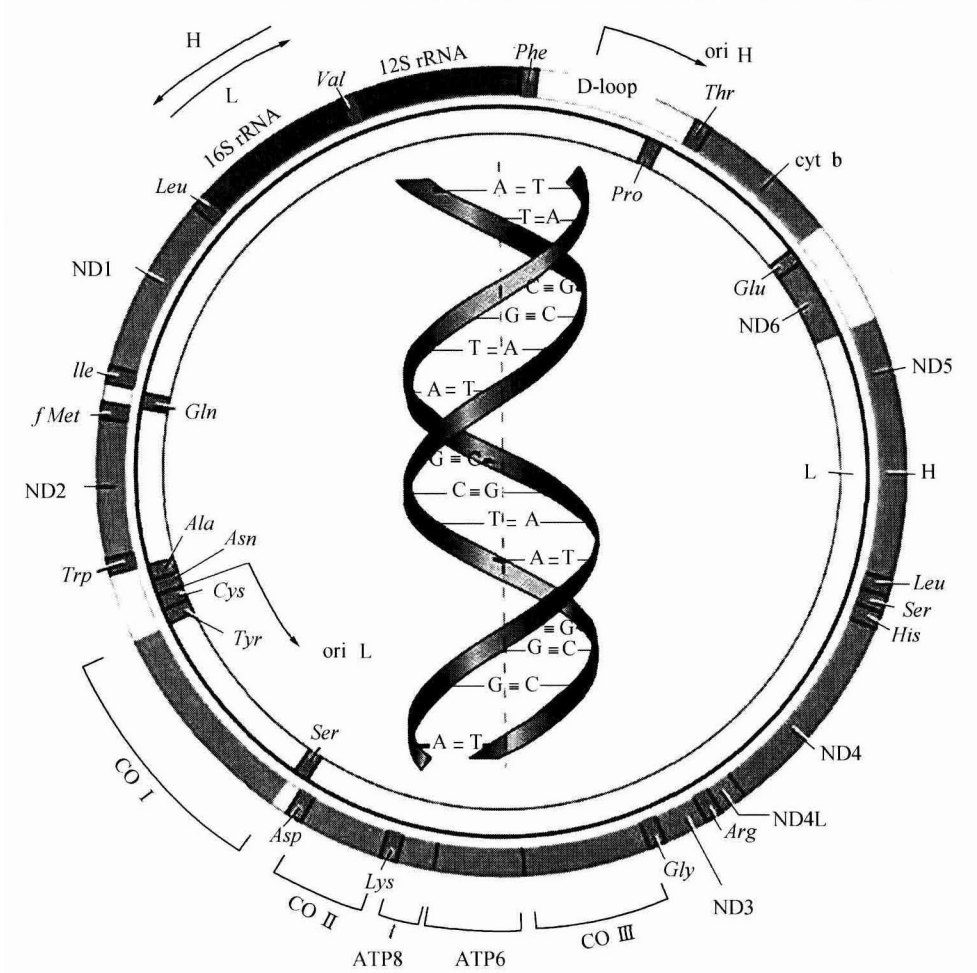


图 1-2 线粒体结构示意图

的线粒体 DNA 存在差异，因此实验取材应尽量一致；③近年来一些数据分析的结果表明，线粒体 DNA 存在重组^[21-23]，这就给利用线粒体 DNA 进行系统发育分析和群体遗传研究打上了问号。尽管如此，线粒体 DNA 在人类群体遗传研究中仍然不失为一个好的标记，在目前的古 DNA 研究中也仍然是最具优势的。

2. Y 染色体 DNA

如图 1-3 所示，Y 染色体由长臂（Yq）和短臂（Yp）组成，长度约为 60Mb，是线粒体 DNA 的 4000 倍。根据遗传方式不同，Y 染色体分两个区：一个是位于 Y 染色体两端的拟常染色质区（pseudoautosomal region, PAR）；另一个是占 Y 染色体大部分的 Y 特异区（Y-encoded）。Y 特异区携带性别决定因子（sex

determining region Y, SRY), 在减数分裂时不与 X 染色体重组, 只能由父亲传给儿子, 呈稳定的父系遗传。研究群体中 Y 特异区 DNA 的多态性可以追溯过去发生的男性迁移, 重构父系进化史^[24]。

过去古 DNA 和人类群体遗传研究很少采用 Y 染色体遗传标记, Y 染色体特异性短串连重复序列 (STR) 的发现改变了人们认为其缺乏多态性的观点, 为研究人类近期进化事件提供了新的可能性。由于许多单核苷酸多态性位点 (SNP) 和许多其他新遗传标记的引入, 这种状况已经彻底地改变了^[25]。SNP 多态性可反映人类历史上的单一突变事件, 且可鉴别 Y 染色体较久远的谱系关系; 而 STR 多态性则表现为更快的突变率, 产生高信息量标记以研究最近的进化事件。利用它们进化率的不同, 可将 Y 染色体非重组区的这两种标记相结合, 研究不同地域和时间范围内的人类

进化。Kayser 等关于澳大利亚和美拉尼西亚人群起源的研究^[26], 以及 Redd 等关于印第安和澳大利亚人群相关性的研究^[27], 均体现了 Y-SNP 和 Y-STR 联合使用在人类学研究中的重要作用。

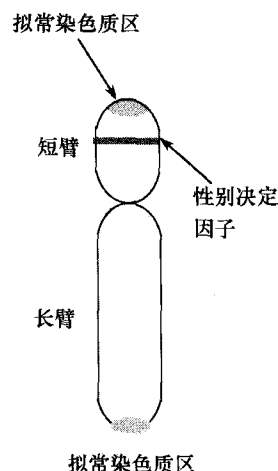


图 1-3 Y 染色体结构示意图

三、古 DNA 技术

古 DNA 技术流程主要包括样本采集、样本评估、样本处理、DNA 提取、PCR 扩增、PCR 产物检测、PCR 产物纯化、测序等步骤。以 PCR 扩增过程为界限, 上述步骤可划分为前 PCR 阶段 (pre-PCR) 和后 PCR 阶段 (post-PCR)。此外, 在古 DNA 研究过程中要注意污染的控制, 最终还要对研究结果进行真实性验证。

1. 样本采集

可供古 DNA 研究的资源是比较丰富的, 其中, 大多数为骨骼、牙齿等硬组织, 这些材料来源广泛, 种类和数量较多, 是古 DNA 研究最常见的材料, 也是古 DNA 研究的主要对象。此外, 在特定环境下 (永冻地带或干燥的沙漠) 得以较好保存的肌肉、皮肤、脑、内脏等软组织也是古 DNA 研究中难得的材料, 如埃及的木乃伊、在德国和法国边界发现的距今 5000 多年的“雪人”、博物馆馆藏标本等。一般认为, 古 DNA 的保存状态是: 牙齿优于骨骼、密质骨优于松质骨、骨骼组织优于软组织^[28, 29]。近年来, 还发现头发中古 DNA 保存污染的可能性比牙齿和骨骼小一些, Gilbert 认为在古 DNA 研究中头发是更好的选择^[30]。