



# 流落孤独的大陆

## ——对澳洲人起源研究的评论

郑牛潼

中关村科技园, 北京 100085

**评论文献:** Hudjashov G, Kivisild T, Underhill PA, Endicott P, Sanchez JJ, Lin AA, Shen PD, Oefner P, Renfrew C, Villems R, Forster P (2007) Revealing the prehistoric settlement of Australia by Y chromosome and mtDNA analysis. Proc Natl Acad Sci USA 104: 8726-8730.

**摘要:** 澳洲土著人群对于现代人的起源和迁徙的研究具有重要意义。Y染色体和mtDNA研究发现澳洲土著人群主要是现代人最初到达澳洲后的后裔,直立人对现代澳洲人的血统没有贡献。现代人到达澳洲后和其它地区的现代人经历了长期的隔离。新几内亚人和澳洲人有少量的基因交流。印度人对澳洲土著的血统贡献还不能完全排除。线粒体单倍群中,澳洲土著的M42和东亚的M10可能共享8793位点。语言学和考古学对分子人类学提出的挑战还需要分子人类学者对澳洲土著做更深入更精细的研究。

**关键词:** Y染色体; 线粒体DNA; 澳洲土著起源

### Drifting to the Solitude Continent: Comments on the Research of Australian Aborigines' Origin

ZHENG Niutong

Zhongguancun Science and Technology Park, Beijing 100085 China

**ABSTRACT:** The Australia aborigines are very meaningful for the origin and migration of the *Homo sapiens s.* The research for Y chromosome and mtDNA indicates that the Australian aborigines are mainly the descendants of *H. sapiens* when they arrived in Australia and the *Homo erectus* did not make contribution to the Modern Australians. After the *H. sapiens* arrived in Australia they experienced long isolation. The New Guineans have a few gene communications with the Australians. The contribution of the Indians for the Australia aborigines can not be excluded completely. Viewed from mtDNA, the M42 lineage of the Australia aborigines and the M10 lineage of the East Asians may share the 8793 mutation. The challenges by the linguistics and the archaeology for the Molecular Anthropology request molecular anthropologists to do deeper and finer research.

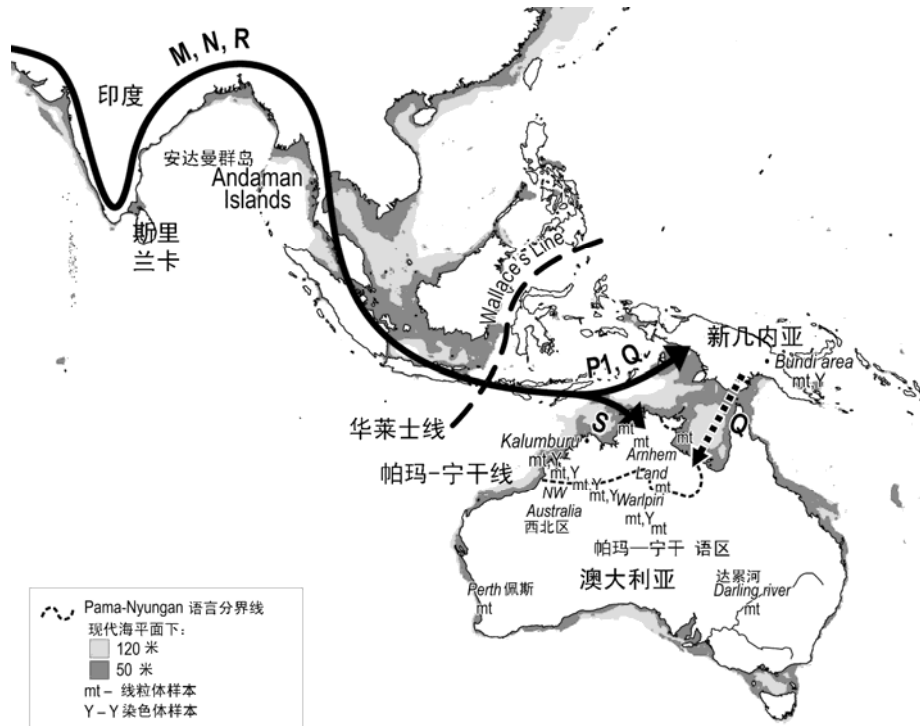
**Key words:** Y chromosome; mtDNA; Origin of Australian aborigines

澳洲土著在世界人群的分布格局中显得非常特立独行,其起源问题一直是语言学界、古人类学界、考古学界和分子人类学界的热门话题。特别是分子人类学兴起之后,研究人员分别从Y染色体方面[1-3]和mtDNA方面[4-6]对澳洲人的起源问题进行了探讨。最近几年,随着对大洋洲[7,8]、东南亚[9]、东亚[10]、南亚[11,12]的mtDNA比较全面的研究,特别是许多mtDNA全序列的测定,构建的mtDNA系统树已经非常精确。Y染色体方面,

也是不断有许多新的SNP被发现[13,14]。在这种背景下,已经有可能对澳洲人的Y染色体和mtDNA做出更为精确的研究,并且在全球视角下结合考古学、古人类学和语言学的研究成果,对澳洲人的起源和迁徙历史做出更为科学和精细的解释。最近发表在《美国国家科学院学报》上的这篇《Y染色体和线粒体分析揭示史前人类在澳大利亚的定居》[15]就是这方面研究的一个代表。

在这篇文章中,总共研究了64个澳洲

收稿日期: 2007年6月16日 修回日期: 2007年6月25日 联系人: 郑牛潼 yelangyelang\_2003@yahoo.com.cn



**图 1 澳洲和新几内亚大约 50,000 年前的海岸线** 在晚期智人出非洲到达 Sahul（先前连接澳洲和新几内亚的大陆）的最初扩散之后，主要的过程是 mtDNA 分支 Q 和 S 的差异。随后的过程中，有很少的移民发生在 Sahul 内部，除了 Q 从新几内亚向澳洲的移民。澳洲的基因隔离在 Sahul 陆桥在大约 8000 年前消失之前很明显[15]。  
 Fig.1 Coastlines of Australia and NG ~50,000 years ago After the initial spread of *H. sapiens* out of Africa to Sahul (the formerly connected land mass of Australia and NG), the principal processes are differentiation of the mitochondrial DNA clades Q and S. Subsequent to that process, there is little migration within Sahul other than Q from NG to Australia. The genetic isolation of Australia is in the main very clearly evident already before the Sahul land bridge disappears ~8,000 years ago.

mtDNA和108个Y染色体样本。得到的结论如下：1) 澳洲人没有东亚直立人的血统。2) 澳洲人和新几内亚人有密切的遗传关系，但是这种关系形成于大约50000~60000年前他们的共同祖先从非洲迁徙出来后对澳洲和新几内亚的共同占据。3) 澳洲和印度洋沿岸的其他人口在最初的迁徙之后经历了长期的隔离。4) 仅仅有很微弱的二次基因流动从新几内亚进入澳洲，而且这些基因流动发生在~8000年澳洲和新几内亚之间的陆桥消失之前。

从Y染色体角度来看，澳洲的这些样本，都可以归到C下面或者F下面，所以都是来自非洲的现代人的后代，没有东亚直立人的血统。Y染色体方面，发表了一个新的SNP标记——M347，并且确定了它在Y染色体系统树中的地位为C4。本文作者自己检测的13个个体中，6个为C4\*-M347，3个为C4b-M210，3

个为R1-M173，1个为I1a2。另外，作者引用了[3]文中澳洲的Y染色体数据，总共95个，其中C4a-DYS390.1del达到56个。在总共108个澳洲男性样本中，C4的比例达到55.6%。但是在[3]文中澳洲的样本中，还有10%的C\*。这些C\*只进行了DYS390.1del位点的检测，而没有进行M347和M210位点的检测，所以极有可能是C4b-M210或者C4\*-M347，而不一定是真正的C\*。

在世界范围内，C的各种分支单倍群分布在不同的地区。巴布亚新几内亚的C主要是C2[3]（也有少量C\*，但这些C\*没有检测M347和M210位点，不能排除是C4）、东亚[16]、中亚[17]、北亚[18]和美洲[19]是C3和C\*，南亚是C5[20]。这可以证明在最初从非洲出来后，C在不同的地理区域形成了不同的分支，这些分支经历了漫长的隔离很少有基因交流。

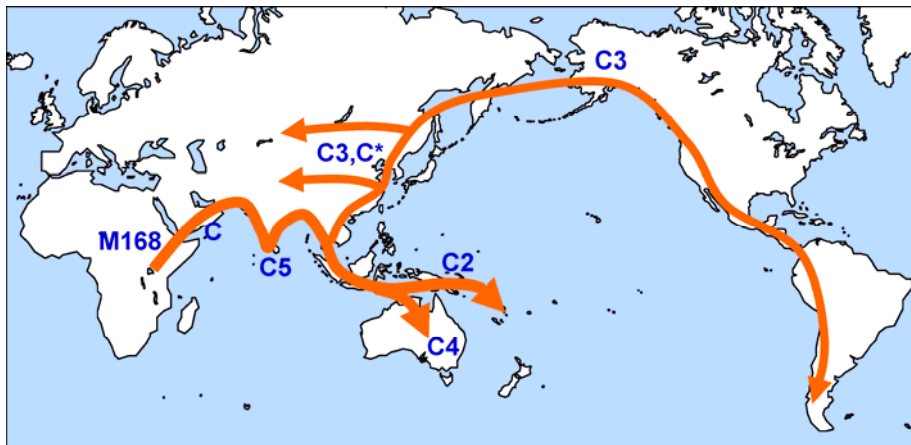


图 2 C 单倍群各个分枝的迁徙和分布图

Fig.2 The distribution and migration of the subclades of Haplogroup C

对于澳洲的F分支，作者自己检测的13个个体中为R1-M173和I1a2。但是Kayser[3]文中澳洲的95个个体的Y染色体数据中，则有F\*、K\*、O、R1。R1-M173、I1a2应该是欧洲殖民者的混杂，O应该是东亚人的混杂。对于F\*，由于[3]文中没有G、H、I、J的特征位点进行分型，所以待定。但是该文的附件中曾透露，[1, 2]中的F\*都是I1a2，结合巴布亚新几内亚地区的F\*非常稀少[3]，所以来自欧洲殖民者混杂的可能性还是很大的。但是，考虑到印度有较高频率的真正的F\*存在[20]，而东南亚、东亚也有一定频率的F\*存在[1, 2, 20-23]，而澳洲的考古学研究也提示了和印度存在交流的可能性[15]，所以澳洲的这些F\*成分，到底是最初出非洲后的扩散形成的，还是后来和东亚或者印度基因交流形成的，还有待于进一步的研究。至于[3]文中的K\*，从这篇文章的K\*的STR来看，澳洲的K\*是独立形成一枝，独立演化的，只有少量其它地区的混杂。总而言之，澳洲的K\*是和其它地区的K\*不是同一分支的，很可能是很早就定居在澳洲的。

因此，在澳洲的Y染色体类型中，真正的最初出非洲后就到达澳洲并经历了长期隔离的土著血统应该是C4和K\*。O、R1、I1a2应该来自混杂，C\*和F\*由于信息不够，其地位待定。

从线粒体遗传角度，这篇文章的作者检测了32条澳洲mtDNA的序列以及48条新几内亚高地的序列。结合前人的研究[5, 6, 24-26]，

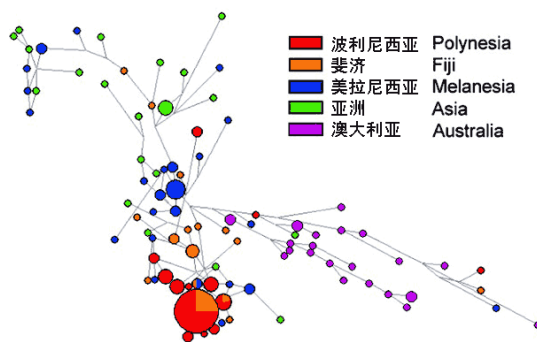


图 3 基于 7 个 Y-STR 的 K 单倍群的单倍型网络图 (引自[3])每一圆圈代表一种单倍型，圆圈面积正比于携带特定单倍型的个体的数目。直线代表突变的步数，网络根据 Y-STR 突变速率来衡量。

Fig.3 The haplotype network of Haplogroup K based on 7 Y-STRs (referred from [3]) Circles denote haplotypes, with the area of the circle proportional to the number of individuals carrying the particular haplotype. Lines denote mutation steps, and networks were weighted according to Y-STR mutation rates.

发现澳洲的mtDNA主要有以下类型：N超单倍群(S1、S2、S3、S4、S5、N12、N13、N14)，R超单倍群(R12、P9、P6、P3、P4b、P5、P7)，M超单倍群(Q2、M42、M13、M14)。作者检测的32个样品中有：M13 (7个)、M14 (1个)、Q2 (1个)、N13 (7个)、P3 (3个)、P4b (2个)、S2 (9个)、S5 (2个)。在澳洲所具有的19个单倍群中，只有P3和Q2为澳洲和新几内亚共享的单倍群。但是澳洲具有P4b，而新几内亚和美拉尼西亚具有P4a，也有一定的亲缘

关系。P4b和P4a共享1719、5460、10398三个位点的突变。澳洲的P3分属于P3下面的两个分支，并且在每个分支下面都和新几内亚的个体存在一些共享突变。澳洲的Q2和新几内亚的Q2属于不同的分支。新几内亚的分支构成Q2a。澳洲和新几内亚的Q2共享228、11061、16066三个位点的突变。

除了P3、P4、Q2三个单倍群以外，其它的单倍群为澳洲所特有而不见于世界上其它地区。S1~S5属于S单倍群，S单倍群是N单倍群在8404位点发生突变分离出来的，和N单倍群仅仅相差一步突变。N12、N13、N14也是从N单倍群的根部直接分出，和N的其它下游单倍群没有任何共享突变。R12也是从R单倍群的根部直接分出。P9和新几内亚的P1单倍群共有高可变区16176突变，可能有亲缘关系，但是他们都是通过16176突变从P的根部分出，显示分离的相当早。P5、P6、P7都是从P单倍群的根部分出。我们知道，R单倍群在东部欧亚和西部欧亚以及太平洋地区都有分布[7-11, 25, 27]，而在大洋洲有广泛分布但在世界其它地区完全没有分布的P单倍群仅仅通过15607位点的一步突变就从R单倍群分离了出来[7, 8]。由于澳洲的P5、P6、P7、P9几乎都是从P的根部分出，他们和新几内亚的P1、P2等单倍群几乎只共享15607这个P单倍群的根部结点，所以我们可以想象在现代人最初到达新几内亚和澳洲以后，他们就分开了，然后就是几万年的隔离，可以用“老死不相往来”来形容了。

澳洲M单倍群的下游支系和N类似。M42直接从M单倍群的根部分出。M13和M14可能和美拉尼西亚的M28有一两个突变共享，但由于是高可变区位点，暂时还无法确定。

由此可见，澳洲的许多单倍群，包括S、N12、N13、N14、R12、M42都是直接从M、N、R这三个超级单倍群的根部直接分出，应该是在现代人走出非洲不久就和其它地区的人们分离。P5、P6、P7、P9、M13和M14很可能是到达大洋洲以后不久就和新几内亚以及美拉尼西亚的P1、P2、M28分离。至于P3、P4、Q2，是和新几内亚的共享单倍群。但是参照原文的年代估计[15]，P3的年代接近4万年，P4年代65000多年，似乎太早，只有Q2

为30000年，可能为较晚的混杂。参考澳洲和美拉尼西亚的M、N、R三个超单倍群的时代，都在5万多年，数据比较接近，说明现代人到达澳洲真实的年代可能就在这个年代尺度上。

不过有一个有趣的现象是，澳洲特异的M42单倍群和东亚特异的M10单倍群共享8793位点突变。这个突变是M42和M10的并行突变还是反映了这两个单倍群的系统发生关系耐人寻味。从Y染色体角度考虑，澳洲特异的C4和东亚特异的C3共享M130突变。那么他们在母系上可能存在一定的M、N、R下游的某个位点的系统发生关系。前面分析的其它单倍群除了M、N、R这些超单倍群外，都没有和东亚的单倍群有系统发生关系。M10在东亚北方分布比较广泛，以辽宁的汉族为最高[10, 27]。根据Underhill的推测[28]，C3应该是沿着沿海北上的，而辽宁恰恰处于C3北上的路线上。如果这种可能性成立，M42和M10或许就是一对古老的分布在两个大洲的亲姐妹。

从Y染色体和mtDNA的分析可知，澳洲人的大部分血统是大约5万年前现代人走出非洲后奠定的，而且从那时起就和其它地区的人经历了漫长的隔离。只有很少的血统可能是较晚时期从新几内亚混入的。还有很少的一些F\*的地位有待确定。当然，这篇文章还有一些需要讨论的地方，比如Y染色体样本量比较小，而引用的[3]文中的澳洲Y染色体数据分型不够精细，如C\*、F\*等。对Y染色体没有进行STR的研究，现代人定居澳洲的年代只来自于mtDNA。如果有STR的数据，可以通过STR探讨C的各个下游单倍群的分化过程。另外，文中提到澳洲土著的语言可以划分为两大区域[15]。这两大区域在Y染色体和mtDNA上有什么区别和联系？这篇文章也没有进行讨论。也就是说，澳洲土著内部还有没有与地理或者与语言相联系的遗传次结构？这是需要进一步讨论的问题。通过对这个问题的研究，可以对澳洲人和新几内亚人的接触有一个更为具体和清晰的认识，还能解决P3、P4、Q2等单倍群的分化历史。另外，考古学研究显示全新世时期澳洲出现了一种新的石器工业类型——以背部安装手斧

为特征的小工具传统[15]，可能和印度有关系。而澳洲土著中C\*、F\*、R1的存在，说明这种可能性还无法排除。

### 参考文献

- Underhill PA, Shen P, Lin AA, Jin L, Passarino G, Yang WH, Kauffman E, Bonn -Tamir B, Bertranpetit J, Francalacci P, Ibrahim M, Jenkins T, Kidd JR, Mehdi SQ, Seielstad MT, Wells RS, Piazza A, Davis RW, Feldman MW, Cavalli-Sforza LL, Oefner PJ (2000) Y chromosome sequence variation and the history of human populations. *Nat Genet* 26:358-361.
- Underhill PA, Passarino G, Lin AA, Shen P, Mirazon LM, Foley R, Oefner PJ, Cavalli-Sforza LL (2001) The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Ann Hum Genet* 65:43-62.
- Kayser M, Brauer S, Cordaux R, Casto A, Lao O, Zhivotovsky LA, Moys -Faurie C, Rutledge RB, Schiefenhoewel W, Gil D, Lin AA, Underhill PA, Oefner PJ, Trent RJ, Stoneking M (2006) Melanesian and Asian origins of Polynesians: mtDNA and Y chromosome gradients across the Pacific. *Mol Biol Evol* 23:2234-2244.
- Redd A J, Stoneking M (1999) Peopling of Sahul: mtDNA variation in aboriginal Australian and Papua New Guinean populations. *Am J Hum Genet* 65:808-828.
- Ingman M, Gyllensten U (2003) Mitochondrial Genome Variation and Evolutionary History of Australian and New Guinean Aborigines. *Genome Res* 13:1600-1606.
- Van Holst Pellekaan SM, Ingman M, Roberts-Thomson J, Harding RM (2006) Mitochondrial genomics identifies major haplogroups in Aboriginal Australians. *Am J Phys Anthropol* 131:282-294.
- Friedlaender J, Schurr T, Gentz F, Koki G, Friedlaender F, Horvat G, Babb P, Cerchio S, Kaestle F, Schanfield M, Deka R, Yanagihara R, Merriwether DA (2005) Expanding Southwest Pacific Mitochondrial Haplogroups P and Q. *Mol Biol Evol* 22:1506-1517.
- Merriwether DA, Hodgson JA, Friedlaender FR, Allaby R, Cerchio S, Koki G, Friedlaender JS (2005) Ancient mitochondrial M haplogroups identified in the Southwest Pacific. *Proc Natl Acad Sci USA* 102:13034-13039.
- Macaulay V, Hill C, Achilli A, Rengo C, Clarke D, Meehan W, Blackburn J, Semino O, Scozzari R, Cruciani F, Taha A, Shaari NK, Raja JM, Ismail P, Zainuddin Z, Goodwin W, Bulbeck D, Bandelt HJ, Oppenheimer S, Torroni A, Richards M (2005) Single, Rapid Coastal Settlement of Asia Revealed by Analysis of Complete Mitochondrial Genomes. *Science* 308:1034-1036.
- Kong QP, Yao YG, Sun C, Bandelt HJ, Zhu CL, Zhang YP (2003) Phylogeny of East Asian mitochondrial DNA lineages inferred from complete sequences. *Am J Hum Genet* 73:671-676.
- Palanichamy M, Sun C, Agrawal S, Bandelt HJ, Kong QP, Khan F, Wang CY, Chaudhuri, T, Palla V, Zhang YP (2004) Phylogeny of Mitochondrial DNA Macrohaplogroup N in India, Based on Complete Sequencing: Implications for the Peopling of South Asia. *Am J Hum Genet* 75:966-978.
- Sun C, Kong QP, Palanichamy MG, Agrawal S, Bandelt HJ, Yao YG, Khan F, Zhu CL, Chaudhuri TK, Zhang YP (2006) The Dazzling Array of Basal Branches in the mtDNA Macrohaplogroup M from India as Inferred from Complete Genomes. *Mol Biol Evol* 23, 683-690.
- Mohyuddin A, Ayub Q, Underhill PA, Tyler-Smith C, Mehdi SQ (2006) Detection of novel Y SNPs provides further insights into Y chromosomal variation in Pakistan. *J Hum Genet* 51:375-378.
- Cruciani F, La Fratta R, Torroni A, Underhill PA, Scozzari R (2006) Molecular dissection of the Y chromosome haplogroup E-M78: a posteriori evaluation of a microsatellite-network-based approach through six new biallelic markers. *Hum Mutat* 27:831-832.
- Hudjashov G, Kivisild T, Underhill PA, Endicott P, Sanchez JJ, Lin AA, Shen PD, Oefner P, Renfrew C, Villems R, Forster P (2007) Revealing the prehistoric settlement of Australia by Y chromosome and mtDNA analysis. *Proc Natl Acad Sci USA* 104: 8726-8730.
- Xue YL, Zerjal T, Bao WD, Zhu SL, Shu QF, Xu JJ, Du RF, Fu SB, Li P, Hurles ME, Yang HM, Tyler-Smith C (2006) Male Demography in East Asia: A North-South Contrast in Human Population Expansion Times. *Genetics* 172:2431-2439.
- Wells RS, Yuldasheva N, Ruzibakiev R, Underhill PA, Evseeva I, Blue-Smith J, Jin L, Su B, Pitchappan R, Shanmugalakshmi S, Balakrishnan K, Read M, Pearson NM, Zerjal T, Webster MT, Zholoshvili I, Jamarjashvili E, Gambarov S, Nikbin B, Dostiev A, Aknazarov O, Zalloua P, Tsou I, Kitaev M, Mirrakhimov M, Chariev A, Bodmer WF (2001) The Eurasian heartland: a continental perspective on Y-chromosome diversity. *Proc Natl Acad Sci USA* 98:10244-10249.
- Karafet TM, Osipova LP, Gubina MA, Posukh OL, Zegura SL, Hammer MF (2002) High levels of Y-chromosome differentiation among native Siberian populations and the genetic signature of a boreal hunter-gatherer way of life. *Hum Biol* 74:761-789.
- Zegura SL, Karafet TM, Zhivotovsky LA, Hammer MF (2003) High-resolution SNPs and microsatellite haplotypes point to a single, recent entry of Native American Y chromosomes into the Americas. *Mol Biol Evol* 21:164-75.
- Sengupta S, Zhivotovsky LA, King R, Mehdi SQ, Edmonds CA, Chow CE, Lin AA, Mitra M, Sil SK, Ramesh A, Usha Rani MV, Thakur CM, Cavalli-Sforza LL, Majumder PP, Underhill PA (2006) Polarity and Temporality of High-Resolution Y-Chromosome Distributions in India Identify Both Indigenous and Exogenous Expansions and Reveal Minor Genetic Influence of Central Asian Pastoralists. *Am J Hum Genet* 78:202-221.
- Kayser M, Brauer S, Weiss G, Schiefenhoewel W, Underhill P, Shen P, Oefner P, Tommaseo-Ponzetta M, Stoneking M (2003) Reduced Y-chromosome, but not mitochondrial DNA, diversity in human populations from West New Guinea. *Am J Hum Genet* 72:281-302.
- Hurles ME, Sykes BC, Jobling MA, Forster P (2005) The Dual Origin of the Malagasy in Island Southeast Asia and East Africa: Evidence from Maternal and Paternal Lineages. *Am J Hum Genet* 76:894-901.
- Karafet T, Xu L, Du R, Wang W, Feng S, Wells RS, Redd AJ, Zegura SL, Hammer MF (2001) Paternal Population History of East Asia: Sources, Patterns, and Microevolutionary Processes. *Am J Hum Genet* 69:615-628.
- Ingman M, Kaessmann H, P  bo S, Gyllensten U (2000) Mitochondrial genome variation and the origin of modern humans. *Nature* 408:708-713.
- Kivisild T, Shen P, Wall DP, Do B, Sung R, Davis K, Passarino G, Underhill PA, Scharfe C, Torroni A, Scozzari R, Modiano D, Coppa A, Knijff PD, Feldman M, Cavalli-Sforza LL, Oefner PJ (2006) The Role of Selection in the Evolution of Human Mitochondrial Genomes. *Genetics* 172:373-387.
- Friedlaender JS, Friedlaender FR, Hodgson JA, Stoltz M, Koki G, Horvat G, Zhadanov S, Schurr TG, Merriwether DA (2007) Melanesian mtDNA complexity. *PLoS ONE* 2:e248.
- Yao YG, Kong QP, Bandelt HJ, Kivisild T, Zhang YP (2002) Phylogeographic differentiation of mitochondrial DNA in Han Chinese. *Am J Hum Genet* 70:635-651.
- Underhill PA (2004) A Synopsis of Extant Y Chromosome Diversity in East Asia and Oceania. In *The Peopling of East Asia: Putting Together Archaeology, Linguistics, and Genetics*, Sagart L, Blench R, Sanchez-Mazas A (eds) London: Routledge Curzon, 297-314.