

东亚旧石器时代中晚期人群的迁徙与演化图谱

付巧妹^{1,2}

1. 中国科学院古脊椎动物与古人类研究所, 中国科学院脊椎动物演化与人类起源重点实验室, 北京 100044

2. 中国科学院大学地球与行星科学学院, 北京 100049

E-mail: fuqiaomei@ivpp.ac.cn

2024-12-07 收稿, 2025-01-08 修回, 2025-01-09 接受, 2025-01-16 网络版发表

国家杰出青年科学基金(41925009)和中国科学院稳定支持基础研究领域青年团队计划(YSBR-019)资助

摘要 自2013年东亚第一例早期现代人核DNA发布以来, 东亚不同时间和地点人群的古基因组数据逐步涌现, 建立起东亚10万年以来人群迁徙演化和互动交流的复杂图景。其中, 10余例距今1万年以上的东亚人类古基因组数据及一系列系统性研究, 为解锁东亚旧石器时代中晚期(距今10~1万年)人群丰富的遗传多样性以及不同区域人群复杂的迁徙、演化和适应的历史提供了全新而细致的观察视角。在这一研究背景下, 本文综合梳理了东亚自旧石器时代中晚期以来人群的重要古基因组研究, 讨论了东亚旧石器时代中晚期古老型人类和不同早期现代人支系的分布特点、遗传结构及随时间的动态变化。同时, 为更全面理解东亚古人群的演化历史, 文章结合了古人类学、古蛋白组学、动植物考古学和古环境学等部分跨学科的证据, 在欧亚大时空框架下审视东亚古人群与其他地区古人群的遗传联系和交流网络, 探讨其特定时间段或地理区域人群在应对环境气候变化和生存挑战的适应性策略和复杂演化机制。此外, 针对人类演化领域所关注和长期争议的一些重要科学问题, 结合古基因学证据和其他学科的观点假说, 进行了综合讨论, 以期推动对不同学科观点的整合及对人类演化过程更深入的理解和认识。

关键词 古基因组, 古老型人类, 早期现代人, 适应性基因, 二层假说



付巧妹 中国科学院古脊椎动物与古人类研究所研究员, 国家重点研发计划首席科学家。长期从事古遗传学研究和分子古生物学技术开发, 主要依据古DNA、古蛋白方法探索欧亚人类的迁徙、分化、交流、环境适应、技术文化传播等科学问题, 得以解密欧亚早期现代人多样性、扩散路径与适应性演化特点, 绘制十万年来东亚人群动态演化图谱; 开发古DNA关键技术, 极大拓展古DNA研究的材料范围和时空轴线, 推动领域发展。曾被*Nature*评为“中国十大科学之星”之一, 获得中国青年科技奖特别奖、联合国教科文组织阿勒福赞杰出青年科学家国际奖、国际第四纪联合会尼古拉斯·沙克尔顿爵士奖章等。

古DNA实验技术与研究方法的兴起和发展, 为人类起源与演化研究带来诸多全新的证据和认识。2013年, Fu等人^[1]开发古核DNA捕获技术, 得以捕获第一例

来自东亚的早期现代人核DNA(4万年前北京田园洞人), 使得大规模研究古代人类全基因组信息成为可能, 也为东亚早期人类的遗传演化研究拉开了序幕。随后

引用格式: 付巧妹. 东亚旧石器时代中晚期人群的迁徙与演化图谱. 科学通报, 2025, 70: 860–871

Fu Q. The migration and evolutionary history of the middle and late Paleolithic populations in East Asia (in Chinese). Chin Sci Bull, 2025, 70: 860–871, doi: 10.1360/TB-2024-1295

10余年来,来自东亚不同时间和地点人群的古基因组数据逐步涌现,截至2024年8月已有超过1100例古代人类核基因组信息发表^[2],再加上核基因组缺失的关键区域和时间段里的古代人类线粒体基因组信息,逐渐建立起东亚10万年以来多样性人群迁徙演化和互动交流的复杂图景。然而,其中距今1万年以上的人类基因组数据仍相对稀缺,仅有11例来自于北京、黑龙江、广西、福建地区,另有3例来自青藏高原的古老型人类线粒体DNA数据^[3-6]。不过,结合欧亚其他地区同时期人群和东亚同区域后期人群的古基因组数据,一系列系统性的古基因组学研究仍展示出东亚旧石器时代中晚期(距今10~1万年)人群丰富的遗传多样性,为了解东亚不同区域人群在该时间段里复杂的迁徙交流活动及在特定环境变化下的遗传演变提供了全新而细致的观察视角,并为探究东亚相关古老型人类和早期现代人对当今现代人的遗传影响提供了独特的遗传学证据。

基于此,本文将对东亚旧石器时代中晚期以来人群的重要古基因组研究进行梳理,结合古人类学、古蛋白组学、动植物考古学和古环境学等部分跨学科的证据,阐明东亚过去古老型人类的分布和影响,不同区域早期现代人的遗传特点和随时间的动态变化,以及特定环境变化下东亚古人群的生存策略和遗传变异情况。此外,在欧亚大时空框架下,审视东亚旧石器时代人群遗传历史的独特性和复杂性,并依据相关数据讨论东亚人类演化领域所关注和争议的一些重要科学问题,以探索古基因组学与其他学科研究假说或观点之间的补充和鉴证。

1 东亚古老型人类的分布和影响

东亚最早的人类化石证据是来自云南元谋的直立人牙齿化石,距今约170万年,旧石器时代文化遗存证据显示人类可能在更早已经进入这一区域^[7]。此外,华龙洞人(距今约30万年)、许家窑人(距今约22.4~16.1万年)、许昌人(距今约12.5~10.5万年)等诸多中更新世晚期或晚更新世早期人类化石的形态学研究揭示中国古老型人类的高度多样性^[8-10]。不过,东亚目前尚未从这些古老的人类化石里获得相关古分子信息。

世界范围内已获得古基因组信息,明确从遗传上证实与现代人有显著差异的古老型人类只有尼安德特人和丹尼索瓦人^[11,12]。相关研究表明,尼安德特人和丹尼索瓦人与早期现代人曾共存并发生过基因交流,且都对东亚当今现代人有一定遗传影响(图1)^[11,12]。因此,

这两种古老型人类在东亚是否有分布,对当今东亚人群有何遗传影响等问题,一度成为学界关注的热点。

1.1 尼安德特人在东亚的分布和影响问题

欧亚大陆西部相继发现有上百例尼安德特人化石,迄今古DNA证据可追溯到其生存的年代在距今约43~4万年,自欧洲西部到西伯利亚南部阿尔泰地区有广泛分布^[14-17]。东亚地区尚未发现尼安德特人存在的确切化石和古DNA证据。不过,有形态学研究认为许昌人和许家窑人镶嵌有尼安德特人的典型形态特征,两者都具有尼安德特人的内耳迷路形态特点,许昌人枕骨上凹的特征和许家窑人的一些下颌骨、牙齿的特征也与尼安德特人相似^[18-21]。此外,考古学研究在内蒙古金斯特距今约4.7~4.2万年的地层中发现有尼安德特人制作和使用的典型莫斯特技术类型的石制品^[22],认为尼安德特人可能在东亚北方有分布,但有待确切的人类化石或古遗传学证据予以确定。

虽然尼安德特人的化石仅发现于欧洲和西伯利亚,但相关古基因组研究显示尼安德特人对所有当今欧亚人群(包括当今东亚现代人)均有约2%的基因贡献,结合西伯利亚Ust'-Ishim个体所携有尼安德特人基因的长度和分布,表明6~5万年前走出非洲的早期现代人在中东遭遇尼安德特人并发生基因交流,即尼安德特人基因的流入发生在欧洲人群和亚洲人群分化之前^[11,23,24]。随着更多高质量尼安德特人基因组及早期现代人与尼安德特人混血后代基因组的发布,尼安德特人与早期现代人基因交流的细节及对欧亚不同区域早期和当今现代人的影响差异被进一步揭露。欧洲保加利亚距今约4.6~4.3万年的Bacho Kiro个体和罗马尼亚距今约4万年的Oase1个体显示有非常近的尼安德特人祖先,表明距今约5~4万年在欧洲也发生过多基因交流事件^[12,14,23,25]。更多研究发现东亚早期现代人所含尼安德特人基因的比例要明显低于欧洲早期现代人,这与欧洲发现的大量尼安德特人化石记录和多次基因交流事件相符^[26,27]。但在约4~0.6万年前,欧洲人群所携有的尼安德特人基因在短期内大幅下降(约10%降至约2%)^[26,27]。在当今欧亚人群中,东亚人群携有尼安德特人基因的比例比欧洲人群要高8%~24%,这种情况被认为与环境的负向选择作用,或后期走出非洲的早期现代人基因的稀释作用,或欧亚人群分化后多次尼安德特人的基因流入导致区域的差异,或是新石器时代大规模农业人群的基因流入有关。分化后的东亚人群因

有效种群规模较小而没有出现相似的负向自然选择,或是没有发生现代人基因流入对其尼安德特人成分的稀释^[28-34]。

尼安德特人基因在生理机能、疾病发生率、环境适应性和认知能力等方面对当今欧亚现代人(包括东亚现代人)形成影响。作为更早进入并适应欧亚大陆环境的人群,尼安德特人的基因在帮助早期现代人适应欧亚大陆较为寒冷的气候和抵抗病原体侵袭方面发挥重要作用,但随环境变化及农业化和城市化生活方式的转变,部分基因在现代人与新环境的互动中演化形成新的疾病表型,如调节营养成分流动和肝脏脂质代谢相关的*SLC16A11*基因,在史前可帮助现代人保存体能,但却使当今现代人有较高2型糖尿病的患病风险。除此以外,有些来自尼安德特人的基因可能使当今现代人对肝硬化、红斑狼疮、局限性肠炎等疾病更加敏感,或是与血浆胆固醇浓度、维生素D浓度、饮食失调、内脏脂肪累积、类风湿性关节炎、精神分裂症及抗精神病药反应等相关联^[32,35]。

1.2 丹尼索瓦人在东亚的分布和影响问题

丹尼索瓦人作为仅通过古DNA信息鉴定和明确的古老型人类,至今仍缺乏具有鉴定价值的化石形态特征。综合现有类化石和沉积物古DNA研究及相关古蛋白研究,表明丹尼索瓦人曾在西伯利亚和东亚有广泛分布,其在丹尼索瓦洞的存在时间可能早于19.5万年,在青藏高原的最晚生存年代到约4万年前^[36,37]。

通过分析当今欧亚大陆和大洋洲人群的全基因组数据,研究发现丹尼索瓦人对当今大洋洲人群(约6%)、东亚人群和美洲原住民(约0.2%)有一定比例的遗传贡献^[12,24],证实丹尼索瓦人在不同程度上向当今现代人的基因流入。现今东亚人群至少经历两次不同的丹尼索瓦人相关基因流入事件,其中一个来源人群与阿尔泰丹尼索瓦人(Denisova3)高度相似,另一来源人群与其遗传距离较远,前者推测与现今青藏高原人群的高原适应性基因*EPASI*有关,且应是东亚特有的丹尼索瓦人基因流入事件,据估计发生于约4.8万年前^[38-40]。东亚早期现代人的基因组也表明至少有两种独立的丹尼索瓦人遗传成分来源,4万年前北京田园洞人和3.4万年前蒙古国Salkhit个体携带有的丹尼索瓦人基因片段与当今亚洲人群中的丹尼索瓦人片段高度重合,也是与阿尔泰丹尼索瓦人(Denisova3)相似,但在新几内亚人或澳大利亚原住民中却不存在^[41]。该丹尼索瓦人基因流

入事件据估计发生在这些个体生活年代前推1万年前(即距今约5~4.6万年),这一时间也为丹尼索瓦人可能在东亚的最晚生存年代提供了重要线索^[41]。

鉴于东亚现代人携有丹尼索瓦人基因的情况,有关丹尼索瓦人在东亚的时空分布问题,长期以来一直是国内外古人类学、古遗传学等学者争论的焦点。2020年以前,所有丹尼索瓦人的古DNA信息均来自丹尼索瓦洞穴,包括1根指骨(Denisova3)、3颗臼齿(Denisova2, Denisova4, Denisova8)、1块顶骨碎片(Denisova13)和不同地层沉积物里获得的基因组数据,明确有早期和晚期两个丹尼索瓦人支系在该洞穴生活过^[12,42-46]。基于这些化石碎片有限的形态特征,有部分学者推测东亚地区的诸多古老型人类化石,如夏河人、澎湖人、许家窑人、许昌人等可能与丹尼索瓦人有关,但因缺乏可关联的遗传学证据而难以确定^[47]。

近年来,有关青藏高原人类化石和沉积物的一系列古遗传学研究,为解决丹尼索瓦人在东亚的分布和影响问题带来新进展。2019年,Chen等人^[47]依据夏河人蛋白质序列的一个氨基酸突变,将其与丹尼索瓦人联系在一起,认为丹尼索瓦人在约16万年前曾在青藏高原活动。2020年,Zhang等人^[6]从青藏高原白石崖溶洞多个地层的沉积物中鉴定并识别出丹尼索瓦人的线粒体DNA,以更加确切的基因证据证实丹尼索瓦人在丹尼索瓦洞以外有所分布,揭示该古老型人类在约10~4.5万年前曾长期生活在青藏高原,且与丹尼索瓦洞的晚期丹尼索瓦人(Denisova3和Denisova4)有更加紧密的遗传联系。2024年,Xia等人^[37,48]再次依据夏河人肋骨化石的氨基酸序列鉴定出一例丹尼索瓦人,而该肋骨化石的直接测年结果为距今4.2万年,这将丹尼索瓦人在青藏高原上生存时间下探至距今约4.2万年。结合青藏高原腹地尼阿底遗址发现的早期现代人约4~3万年前在此活动的旧石器考古证据,早期现代人和丹尼索瓦人在青藏高原上的生存时间很可能有所重叠,这为相关人群之间的遗传交流提供了可能,而白石崖溶洞(3280 masl)相较于丹尼索瓦洞(670 masl)更高的海拔及两地的遥远距离,也为进一步探究丹尼索瓦人的迁徙扩散路径和高海拔环境适应能力提供了重要线索。此外,白石崖溶洞沉积物古DNA鉴定的动物种属和大量出土动物骨骼化石的古蛋白研究也相互印证,揭示披毛犀、斑鬣狗等已灭绝动物及野牦牛、藏原羚、野马等高原动物的分布,部分动物骨骼还显示有人为加工痕迹,反映出青藏高原上丹尼索瓦人的动物资源利

用情况和生存策略^[6,37]。

另有研究表明, 丹尼索瓦人的基因流入在环境适应性方面对当今东亚现代人有着重要的影响。现今生活在青藏高原上的人群具有很好的高原适应能力, 这与其人群中普遍存在可能来自丹尼索瓦人的低氧诱导因子*EPAS1*基因直接相关。*EPAS1*基因可编码能够刺激产生红细胞和提高血液中血红蛋白含量的转录因子HIF2 α , 促使呼吸频率加快, 且更有效地合成一氧化氮以扩张血管内径, 让青藏高原人群更好地适应高原的低氧环境^[49]。Wang等人^[50,51]通过对青藏高原古人群的核基因组研究, 发现青藏高原自5100年来人群共享一种独特的高原遗传成分, 而具有高海拔适应性的*EPAS1*基因类型至少在5100年前已出现在高原东北部的宗日人群之中, 在4400年前已出现在近4500 m的超高海拔地区。但这些古人群显示并不含有额外的丹尼索瓦人遗传成分, 这说明*EPAS1*基因并非直接来自丹尼索瓦古人类, 而可能来自某个中间人群(现代人群), 可能是这些青藏高原古人群共同的祖先人群^[50]。过去3000年里, 高海拔适应*EPAS1*基因类型在青藏高原人群中的分布频率迅速升高(从36%升至86%), 表明*EPAS1*基因频率的上升可能是受到强烈的正向选择, 以帮助青藏高原人群适应高原环境^[50]。

2 东亚早期现代人的遗传多样性

相对于古老型人类来说, 东亚获得的早期现代人基因组数据更加丰富。现有数据表明, 旧石器时代晚期(距今4.5~1万年)的东亚大陆曾生存着多种早期现代人支系: 部分指向现已消逝的人群, 对现今欧亚人群并无直接遗传贡献, 如以4万年前田园洞人为代表、广泛分布在欧亚大陆东部的古东亚人, 以1.1万年前隆林人为代表, 生活在东亚南部的广西本地古老人群; 部分是欧亚大陆东西部古人群混合的后代, 对现今欧亚人群有部分遗传贡献, 如以蒙古国Salkhit个体为代表的人群; 部分则是现今东亚与东南亚人群的重要祖源群体, 在现今欧亚人群遗传结构的形成过程中发挥重要作用, 如以1.9万年前黑龙江AR19K个体为代表的东亚古北方人群, 以1.2万年福建奇和洞3号个体为代表的东亚古南方人群。这些多样化早期现代人支系的演化特点, 表明欧亚大陆在旧石器时代晚期有着非常复杂的人群迁徙分化和互动交流历史(图1)。

2.1 遗传学意义上古东亚人的出现

现代人在东亚的出现时间和演化模式, 一直是东亚人类演化研究重点关注的科学问题。2010年以前, 北京田园洞人(距今4万年)一直被认为是东亚最早的现代人^[52]。随着广西崇左智人洞下颌骨(距今约10万年, 具有明显现代人特征)和湖南省道县福岩洞人类牙齿(距今12~8年, 具有完全现代人特征)化石的发现, 相关形态学研究表明现代人在10万年前或更早已出现在东亚大陆^[53~55]。虽然化石证据和形态学研究为现代人在东亚出现的时间提供了关键线索, 但要厘清相关个体在欧亚早期现代人谱系中的位置, 仍需获得其遗传学信息来予以确定。

欧亚大陆现已发表的早期现代人基因组数据显示, 距今4万年前后在北亚和欧洲存在着尚未出现明显地域分化(即从非洲扩散到欧亚大陆后, 尚未分化为欧洲或亚洲人群)的早期现代群体, 部分对后期欧亚人群产生影响(如保加利亚4.5万年前的Bacho Kiro个体^[25], 部分对当今现代人无实质遗传贡献(如西伯利亚约4.5万年前的Ust'-Ishim个体、捷克约4.5万年前的Zlatý kůň个体和罗马尼亚约4万年前的Oase1个体^[23,56]); 同时也存在着欧亚东西部人群分离后形成的人群, 如俄罗斯约3.6万年前的Kostenki14和比利时约3.5万年前的Goyet Q116-1个体为代表的遗传学意义上的古欧洲人, 较之欧亚其他人群, 他们显示与现今欧洲人群有更近的遗传联系(图1)^[26,57]。

而在东亚, 距今4万年前后有古基因组数据的早期现代人有北京田园洞人(距今4万年)、蒙古国Salkhit个体(距今3.4万年)和黑龙江AR33K个体(距今3.3万年)^[3,4,41]。其中, 北京田园洞人和黑龙江AR33K个体遗传成分相似, 他们相比古欧洲人群和现今欧洲人群来说, 与东亚人群和美洲原住民有更近的亲缘关系; 且多种遗传分析显示他们处在所有东亚现代人演化支系的基部位置, 是遗传学意义上的古东亚人(Basal East Asians)。可见, 最早的遗传学意义上的东亚现代人谱系在4万年前已经出现, 这也说明欧亚人群分化的时间(欧洲人群和亚洲人群的分离时间)要早于4万年前^[3]。

东亚这些早期现代人之间及与欧亚大陆其他人群的遗传关系, 进一步揭示出东亚旧石器时代晚期人群遗传历史的复杂性及欧亚大陆史前不同人群扩散交流的普遍性。北京田园洞人与比利时Goyet Q116-1个体显示共享有部分等位基因, 且两者的联系是因Bacho Kiro

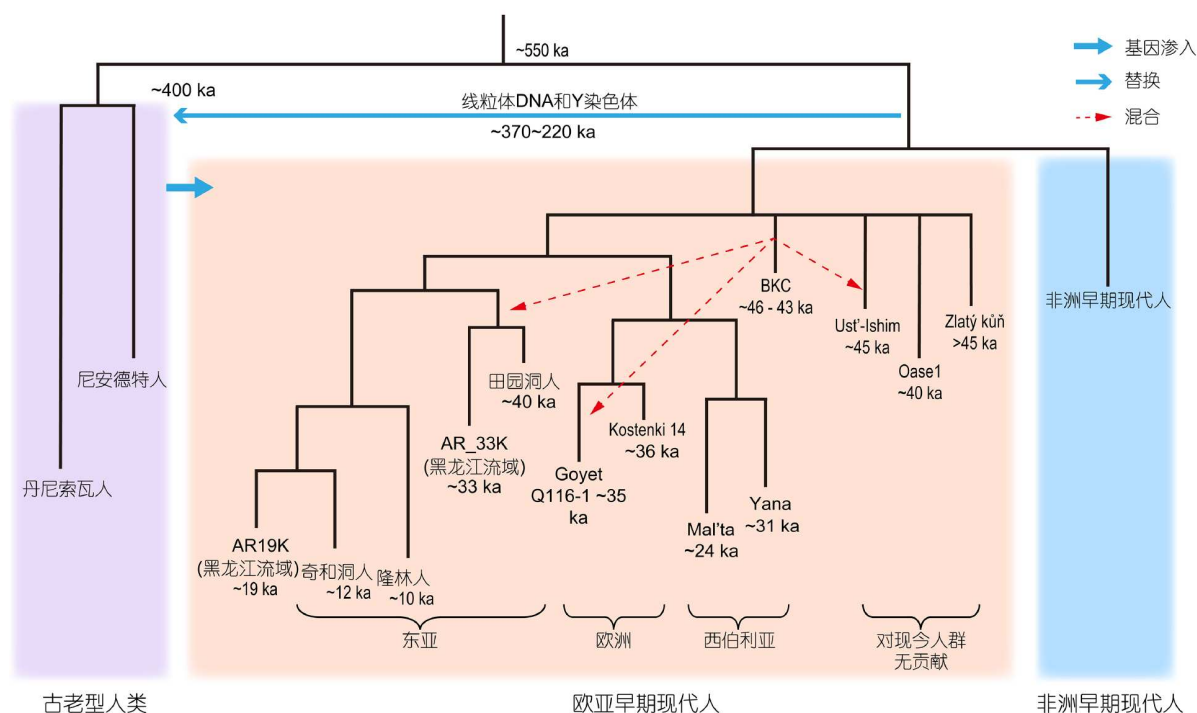


图1 古老型人类与早期现代人的群体历史示意图(修改自Liu等人^[13])

Figure 1 Overview of the population history of archaic humans and early modern humans (modified from Liu et al.^[13])

个体相关人群与田园洞人和Goyet Q116-1个体相关人群均发生过基因交流的结果^[3,25]。同时,相较于其他美洲原住民,北京田园洞人与苏鲁人(Surui)和卡利吉亚纳人(Karitiana)有更近的遗传联系,表明美洲原住民可能由两种或更多不同的亚洲祖先人群繁衍而来,其中一种可能与田园洞人存在联系^[3]。虽然北京田园洞人和黑龙江AR33K个体的遗传相似性很高,但AR33K并未显示出同田园洞人一样与GoyetQ116-1和某些美洲原住民的特殊联系^[4]。

蒙古国Salkhit个体和北京田园洞人一样,相较于欧亚西部人群而言,与欧亚东部人群及美洲原住民有更近的遗传联系^[41]。不同的是,蒙古国Salkhit个体与现今欧洲人群及以Yana个体为代表的约3.16万年前的古西伯利亚北部人群(Ancient North Siberians, 具有约71%欧亚西部人群祖源成分和29%欧亚东部人群祖源成分的独立人群,对后期以贝加尔湖约2.4万年前Mal'ta-1个体为代表的古北欧亚人群有直接遗传贡献)共享有更多等位基因^[41]。进一步研究显示,蒙古国Salkhit个体携有约75%田园洞人相关的祖源成分和约25%Yana人群相关的祖源成分。这说明欧亚东西部人群在分离之后,仍存在欧亚西部人群祖源成分向东亚早期现代人的流

入^[41]。

欧亚大陆这些早期现代人之间的遗传关系,揭示至少在约4~3万年前,田园洞人相关人群(古东亚人, Basal East Asians)曾广泛分布在欧亚大陆东部,部分人群在蒙古国与Yana相关人群发生基因交流,部分在黑龙江流域保持独立性;此外,揭示欧亚大陆在这一时期已形成复杂的人群结构与迁徙交流网络^[3,4,25,41]。

2.2 东亚南北方重要祖源群体的形成

当今东亚和东南亚人群的祖先人群可追溯至约1.9万年前的黑龙江流域人群(AR19K)。该人群相比于北京田园洞人和黑龙江AR33K个体而言,与当今东亚人群有更近的遗传关系。东亚旧石器时代晚期至新石器时代人群的古基因组数据和研究显示,自青藏高原至黄河流域,再延伸到黑龙江流域和西伯利亚东部草原约1.4万年以来的人群都发现有东亚北方人群相关祖源成分;而从福建沿海到毗邻岛屿约1.2万年来的人群则发现有东亚南方人群相关祖源成分,且部分祖源成分扩散至广西、东南亚和太平洋岛屿^[4,5,50,58~61](图2)。这表明东亚在旧石器时代晚期已在南北两地分化形成两种不同的谱系人群(东亚古北方人群和东亚古南方人群)。

进一步分析显示,黑龙江1.9万年前的AR19K个体处在东亚北方谱系的基部位置,被认为是最早的东亚古北方人群;而福建1.2万年前的奇和洞3号个体处在东亚南方谱系的基部位置,被认为最早的东亚古南方人群.这表明东亚人群的南北遗传差异和分化格局早在1.9万年前已经形成^[4,5,58].

东亚北方人群相关祖源成分的发现,为探究黑龙江流域人群的遗传结构和美洲原住民的起源提供了重要线索.此前有鬼门洞人群的古基因组研究表明黑龙江流域自8000年以来的人群在遗传上保持连续,而黑龙江约1.4万年前AR14K及约12000~6300年前的AR13-10K、ARpost9K、AR9.2K_o等后期个体基因组的分析将黑龙江区域人群的遗传连续性往前推到至少1.4万年前^[4].考古学研究发现,黑龙江流域早在约1.5万年前出现陶器和玉器,表明该地区文化的连续性,古基因组研究在此与考古学发现相吻合^[4,64].此外,古基因组数据表明,俄罗斯贝加尔湖地区约1.4万年前的UKY个体和远东地区约9800年前Kolyma1个体为代表的古西伯利亚人群(Ancient Paleo-Siberians),是在美洲以外与美

洲原住民关系最近的人群,而通过人群混合结构分析,UKY个体和Kolyma1个体可被模拟为AR14K个体和USR1(约1.1万年前的古白令人)个体遗传成分的混合,由此以AR14K为代表的东亚古北方人群很可能是古西伯利亚人群所携有东亚祖源成分的最近来源,这也说明东亚古北方人群很可能与古西伯利亚人群相关祖先人群发生过基因交流^[4](图2).

东亚南方人群相关祖源成分的发现,则为探究南岛语系人群的起源提供了关键遗传学证据,并对有关东亚和东南亚祖先人群来源的“二层假说”提出挑战.基于头骨形态学提出的“二层假说”认为我国东南沿海新石器时代及以前(距今4500及以前)人群,如旧石器时代晚期至新石器时代的福建奇和洞人(距今约12000~8400年)和台湾亮岛人(距今约8400~7600年),从头骨特征和生存年代来看应属于“第一层”狩猎采集人群,在“第二层”农业人群扩张时被取代^[5,58,65].而古基因组证据显示以福建奇和洞人和台湾亮岛人为代表的东亚古南方人群实质并不含有明显属于“第一层”人群的遗传信息,反而与现今东亚人群、南岛语系人群有

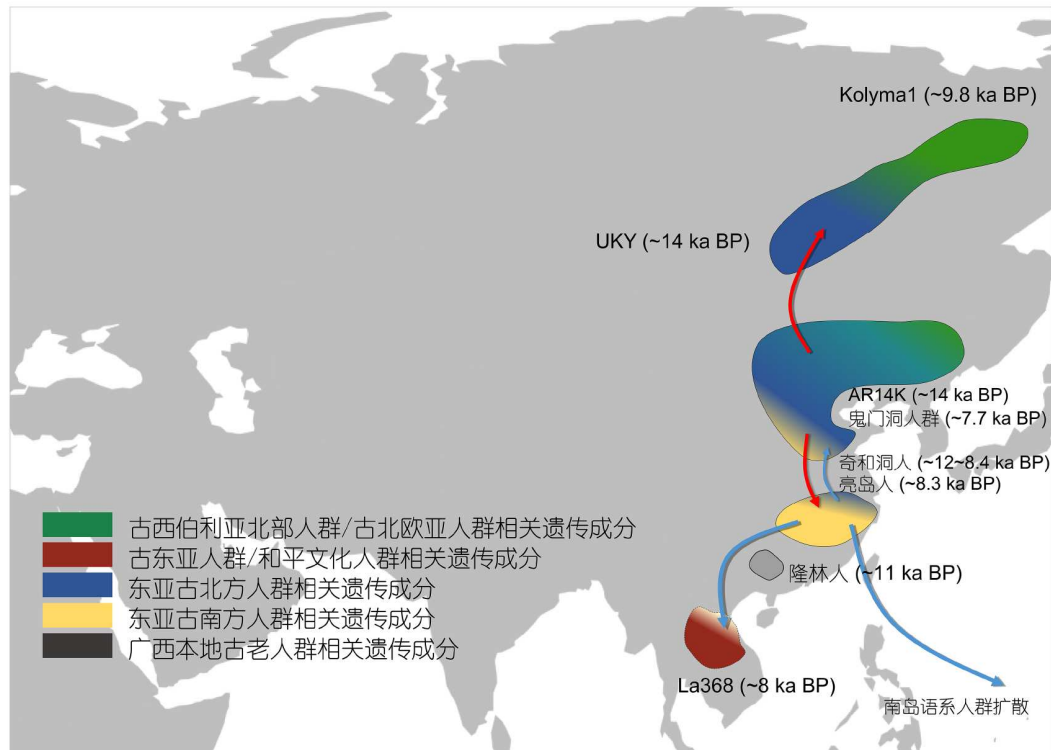


图2 欧亚大陆东部距今1万年前后人群分布与迁徙演化示意图(修改自Zhang等人^[62,63])

Figure 2 Schematic illustrating the population distribution, migration and evolution in eastern Eurasia around 10000 years ago(modified from Zhang et al.^[62,63])

着直接而延续的关系,由此对“二层假说”予以修正^[5,58]。此外,相比于现今东亚人群,东亚古南方人群与太平洋西南部岛屿上典型的早期南岛语系人群(距今约3000年的瓦努阿图人群)及以台湾岛阿美族、泰雅族为代表的现今南岛语系人群因高度的遗传相似性而聚类在一起,明确其人群的同源性可追溯至1.2万年前^[5,58]。线粒体基因组分析也显示福建奇和洞3号个体处在南岛语系人群所属单倍群E的根部位置,这些结果均从遗传学角度支持了南岛语系人群相关祖先人群与东亚南方大陆古人群直接相关^[66](图2)。

2.3 广西本地古老人群的分化

在东亚和东南亚交汇处,约1.1万年前的广西隆林人的采样和研究得以观察到一个此前未知的早期现代人支系(广西本地古老人群)^[5]。有形态学研究认为广西隆林人呈现出古老型人类与早期现代人混合的特征,推测是两者混合的后代,但古基因组证据显示她已处在亚洲人群的变异范围,且所携有尼安德特人或丹尼索瓦人的含量并不高于其他现代人^[5,67,68]。研究表明,广西隆林人携有一种深度分化的东亚古老人群祖源成分,她在东亚南北方人群分离之前已经分化,但并没有北京田园洞人和东南亚和平文化人群(以8000~4400年前老挝和马来西亚Hòabinhian个体为代表)古老。在深度分化的亚洲古老人群中,广西隆林人和日本绳文文化人群(以8000~3000年前日本Jōmon个体为代表)有更近的遗传联系,表明两者遗传分化的时间相近,不过不同的是广西隆林人并未与东亚其他古人群形成地理隔离,却形成了深度分化的特点;绳文文化人群也并未像广西隆林人那样对现今人群无影响,而是与现今日本人群存在遗传联系。

虽然广西隆林人的祖源成分在当今现代人中已不复存在,却与东南亚和平文化人群、东亚古南方人群相关祖源成分一起,以混合形式在广西持续影响至至少6400年前。此前距今约4000年东南亚农业人群的古基因组证据证实中国南部农业人群在新石器时代晚期向东南亚的基因流入,农业的传播被认为是东亚南方向东南亚地区人口扩张和混合的主要动力。而广西距今9000~6400年的混合人群(独山洞人和宝剑山人)的基因组数据表明,两地人群之间在农业大规模传播以前已存在基因交流(图2)。不过,和平文化人群是原本生活在东亚南方,还是早在约8300年前从东南亚扩散至南方,还有待更多的证据和研究。

3 东亚末次盛冰期前后人群的遗传变化

距今2.65~1.9万年前,全球出现强烈降温事件,地质学上称为末次冰盛期。该时段里极端寒冷干旱的气候环境为当时的人类带来严峻的生存挑战。欧亚大陆上不同的现代人支系或是走向灭绝,或是为寻求适宜的栖息地而不断进行扩散和交流,由而可能带来人群遗传多样性的显著下降和群体结构的颠覆性改变,如有研究发现末次盛冰期的气候变化对欧洲人群的迁徙活动和种群规模构成影响^[26]。

在东亚,目前尚未获得末次盛冰期期间人群的古基因组数据,但基于末次盛冰期之前和之后人群的古基因组数据,已能观察到该时段前后东亚北方人群遗传结构的明显变化。在末次盛冰期前,北京田园洞人相关人群曾广泛分布在欧亚大陆东部,并与其他人群发生互动交流,而到末次盛冰期末,田园洞人相关人群遗传成分在距今约1.9万年以后的东亚北部人群中却没有发现,表明田园洞人相关人群可能却大范围消失,最早的适应寒冷气候的东亚古北方人群此时已经在黑龙江出现,这说明东亚北方人群可能在末次盛冰期发生了更替^[4]。

末次盛冰期气候对东亚人群的遗传影响,还体现东亚人特有适应性基因的变异上。研究发现,东亚人群区别于欧洲人群的典型体征,如更粗的毛发、更密的乳腺分支、更多的汗腺和铲形门齿等,与其*EDAR*基因的一个突变(*EDAR*基因*V370A*突变)有关^[69,70]。关于该基因突变的出现时间和选择机制有两种假说:一种认为在距今约2万年左右的低紫外线环境中,该突变使乳腺分支增多,因通过哺乳为婴儿提供更多的维生素D和脂肪,增加婴儿的存活率而受到正向选择^[71];一种则认为在距今约3万年左右的温暖潮湿气候中,该突变使汗腺增多,因调节出汗,更容易散热而受到正向选择^[72]。有现代遗传学研究利用当今现代人的基因组,估算出*EDAR*基因*V370A*的突变时间在距今约1.14万年(置信区间在距今约4300~43700年)^[73]。为获得更直接的证据,古基因组研究通过计算*EDAR*基因*V370A*突变在东亚古人群中的分布频率和变化,发现该突变出现在除田园洞人及末次盛冰期前的AR33K个体以外的所有已知的东亚古代人群之中,且其突变率在末次盛冰期快结束或之后不久的时间里可能升高,表明该突变至少在末次盛冰期末(1.9万年前)已经在东亚古北方人群中出现,由此支持了第二种假说所认为该突变受到末

次盛冰期末低紫外线环境选择的观点。

末次盛冰期结束后,地球进入快速升温期,欧亚大陆的气候环境趋于平稳,人群活动更加频繁起来。在末次盛冰期末已分化形成的东亚南方和北方谱系人群,自约1.9万年以来相对连续演化,且随着旧、新石器过渡带来的生业模式改变,南北两地人群开始发生双向的基因融合,交流和互动不断增强,后期以古北方人群的影响更为显著,由此塑造形成当今东亚现代人的遗传结构。在这一过程中,东亚南北方古人群还通过沿海和内陆通道与西伯利亚、东南亚、太平洋岛屿等其他周边地区古人群发生广泛的互动交流,对不同语系人群的形成发挥重要作用。

东亚南方目前尚未获得末次盛冰期及之前人群的古基因组数据,迄今该区域测序到的最古老个体包括约1.2万年前的福建奇和洞人和约1.1万年前的广西隆林人,结合线粒体基因组研究在云南发现的一个新线粒体单倍群M61+5582的深度支系(约7100年前的云南兴义人),及在贵州发现的一个与广西隆林人同属M71单倍群的早期支系(约1.1万年的贵州清水苑大洞人),可以看到在末次盛冰期后,东亚南方仍分布着一些较古老的现代人支系^[5,74,75]。可以推知,东亚南方作为末次盛冰期较适宜人类生存的生态栖息地,一些古老人类支系的遗传多样性仍保留下来,构建了该区域史前人群复杂的遗传面貌。因此,对东亚南方开展更广泛的采样和研究,将帮助更全面地了解东亚早期现代人丰富的遗传多样性和复杂的迁徙演化历史。

4 讨论与展望

现有东亚距今10~1万年人群的古基因组研究展示出东亚在旧石器时代中晚期人群的遗传多样性及与欧亚大陆其他地区人群之间此前未知的遗传联系,为解决丹尼索瓦人的时空分布、欧亚东西部人群的分化时间与迁徙交流模式、极端气候下东亚人群的遗传结构变化、美洲原住民的东亚祖源成分与南岛语系人群的来源等学界长期存疑或有所争议的科学问题带来新的证据和认识。然而,因该时段人类样本的相对稀缺和相关古基因组数据的相对匮乏,仍有许多谜题尚未可知,如旧石器时代中晚期还有哪些早期现代人支系和古老

型人类?彼此间是否存在互动和交流?青藏高原上的丹尼索瓦人是迁徙而来还是原本就生存在东亚?东亚末次盛冰期阶段人群的遗传结构和适应性演化机制是怎样的?南北方人群分化的具体时间和驱动因素又是什么?这一系列问题仍有待更多的研究来予以解答。此外,要更全面地了解相关人群的生存面貌,或是从更长时间尺度来探究东亚古人群的演化历史,还需要获得更多元的证据,而当前古遗传学领域更多新兴研究方向的出现及跨学科领域技术的交叉运用,为探索相关问题提供了突破的可能。

沉积物古DNA研究和古蛋白组学研究的发展,便极大拓展了化石古基因组研究的材料范围和时空轴线,使得从并无化石出土的重要旧石器时代人类遗址追踪可能存在的古人类DNA,也使得从无法检测到古DNA的人类遗骸化石里获取相关人群的遗传信息成为可能。对人类古基因组数据更精细深入的挖掘,亦为了解相关人群的社会组织方式开辟新的思路。当前人类古基因组学研究仍倾向于用多个体的基因组信息来解读各自代表人群的遗传成分,分析他们与其他不同时间段或地理区域人群的遗传联系和差异,从而探究这些人群的演化历史,即探究他们如何形成、迁徙和交流及在环境气候或生活方式转变背景下发生变化的过程。然而,随着古基因组数据质量和复杂度不断提升,研究的视角开始转向更加精细、细节的问题探索,如聚焦分析单一大型遗址的个体间亲缘关系和复杂社会结构,在关注现代人与古老型人类的基因交流以外探究相关群体的家庭结构和社交方式等。古微生物组学和更深入的同位素分析,还推动了对古代人类生活相关的饮食、疾病和生态环境的研究,甚至可追踪其相关人群的迁徙活动等等。技术的进步,让从各种不同的人类遗存或文化遗存中提取更加多样化的古分子证据成为可能,以更多维的视角重塑过去人类的迁徙、演化和适应。古遗传学与考古学、古人类学、古环境学、多组学、计算机科学等更多学科的深度融合,也成为领域重要的发展趋势,多学科数据和证据的关联、补充和印证,将有助于更全面剖析人类历史的不同侧面,带来更多新的见解。与其他领域一样,人工智能正在以多种形式进入古遗传学领域,为领域注入创新的活力。

参考文献

- 1 Fu Q, Meyer M, Gao X, et al. DNA analysis of an early modern human from Tianyuan Cave, China. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2013, 110: 2223–

2227

- 2 Ping W J, Xue J Y, Fu Q M. Ancient DNA elucidates the migration and evolutionary history of northern and southern populations in East Asia (in Chinese). *Hereditas*, 2025, 47: 18–23 [平婉菁, 薛家明, 付巧妹. 古DNA解析东亚南北方人群的迁徙与演化历史. *遗传*, 2025, 47: 18–23]
- 3 Yang M A, Gao X, Theunert C, et al. 40,000-year-old individual from Asia provides insight into early population structure in Eurasia. *Curr Biol*, 2017, 27: 3202–3208.e9
- 4 Mao X, Zhang H, Qiao S, et al. The deep population history of northern East Asia from the Late Pleistocene to the Holocene. *Cell*, 2021, 184: 3256–3266.e13
- 5 Wang T, Wang W, Xie G, et al. Human population history at the crossroads of East and Southeast Asia since 11,000 years ago. *Cell*, 2021, 184: 3829–3841.e21
- 6 Zhang D, Xia H, Chen F, et al. Denisovan DNA in Late Pleistocene sediments from Baishiya Karst Cave on the Tibetan Plateau. *Science*, 2020, 370: 584–587
- 7 Dong W. Biochronological framework of *Homo erectus* horizons in China. *Quaternary Int*, 2016, 400: 47–57
- 8 Wu X J, Pei S W, Cai Y J, et al. Archaic human remains from Hualongdong, China, and Middle Pleistocene human continuity and variation. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2019, 116: 9820–9824
- 9 Xing S, Tafforeau P, O'Hara M, et al. First systematic assessment of dental growth and development in an archaic hominin (genus, *Homo*) from East Asia. *Sci Adv*, 2019, 5: eaau0930
- 10 Li Z Y, Wu X J, Zhou L P, et al. Late Pleistocene archaic human crania from Xuchang, China. *Science*, 2017, 355: 969–972
- 11 Green R E, Krause J, Briggs A W, et al. A draft sequence of the Neandertal genome. *Science*, 2010, 328: 710–722
- 12 Reich D, Green R E, Kircher M, et al. Genetic history of an archaic hominin group from Denisova Cave in Siberia. *Nature*, 2010, 468: 1053–1060
- 13 Liu Y, Mao X, Krause J, et al. Insights into human history from the first decade of ancient human genomics. *Science*, 2021, 373: 1479–1484
- 14 Meyer M, Arsuaga J L, de Filippo C, et al. Nuclear DNA sequences from the Middle Pleistocene Sima de los Huesos hominins. *Nature*, 2016, 531: 504–507
- 15 Hajdinjak M, Fu Q, Hübner A, et al. Reconstructing the genetic history of late Neanderthals. *Nature*, 2018, 555: 652–656
- 16 Higham T, Douka K, Wood R, et al. The timing and spatiotemporal patterning of Neanderthal disappearance. *Nature*, 2014, 512: 306–309
- 17 Zavala E I, Jacobs Z, Vernot B, et al. Pleistocene sediment DNA reveals hominin and faunal turnovers at Denisova Cave. *Nature*, 2021, 595: 399–403
- 18 Wu X J, Crevecoeur I, Liu W, et al. Temporal labyrinths of eastern Eurasian Pleistocene humans. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2014, 111: 10509–10513
- 19 Wu X J, Trinkaus E. The Xujiayao 14 mandibular ramus and pleistocene homo mandibular variation. *Comptes Rendus Palevol*, 2014, 13: 333–341
- 20 Xing S, Martínón-Torres M, Bermúdez de Castro J M, et al. Hominin teeth from the Early Late Pleistocene site of Xujiayao, Northern China. *Am J Phy Anthropol*, 2015, 156: 224–240
- 21 Liu W, Wu X J. Morphological diversities and evolutionary implications of the late Middle Pleistocene hominins in China (in Chinese). *Acta Anthropol Sin*, 2022, 41: 563–575 [刘武, 吴秀杰. 中更新世晚期中国古人类化石的形态多样性及其演化意义. *人类学学报*, 2022, 41: 563–575]
- 22 Li F, Kuhn S L, Chen F, et al. The easternmost Middle Paleolithic (Mousterian) from Jinsitai Cave, North China. *J Hum Evol*, 2018, 114: 76–84
- 23 Fu Q, Li H, Moorjani P, et al. Genome sequence of a 45,000-year-old modern human from western Siberia. *Nature*, 2014, 514: 445–449
- 24 Prüfer K, Racimo F, Patterson N, et al. The complete genome sequence of a neanderthal from the Altai Mountains. *Nature*, 2014, 505: 43–49
- 25 Hajdinjak M, Mafessoni F, Skov L, et al. Initial upper Palaeolithic humans in Europe had recent Neanderthal ancestry. *Nature*, 2021, 592: 253–257
- 26 Fu Q, Posth C, Hajdinjak M, et al. The genetic history of Ice Age Europe. *Nature*, 2016, 534: 200–205
- 27 Quilodrán C S, Rio J, Tsoupas A, et al. Past human expansions shaped the spatial pattern of Neanderthal ancestry. *Sci Adv*, 2023, 9: eadg9817
- 28 Meyer M, Kircher M, Gansauge M T, et al. A high-coverage genome sequence from an archaic Denisovan individual. *Science*, 2012, 338: 222–226
- 29 Wall J D, Yang M A, Jay F, et al. Higher levels of Neanderthal ancestry in east Asians than in Europeans. *Genetics*, 2013, 194: 199–209
- 30 Vernot B, Akey J M. Resurrecting surviving Neandertal lineages from modern human genomes. *Science*, 2014, 343: 1017–1021
- 31 Vernot B, Akey J M. Complex history of admixture between modern humans and Neandertals. *Am J Hum Genet*, 2015, 96: 448–453
- 32 Prüfer K, de Filippo C, Grote S, et al. A high-coverage Neandertal genome from Vindija Cave in Croatia. *Science*, 2017, 358: 655–658
- 33 Villanea F A, Schraiber J G. Multiple episodes of interbreeding between Neanderthal and modern humans. *Nat Ecol Evol*, 2019, 3: 39–44
- 34 Chen L, Wolf A B, Fu W, et al. Identifying and interpreting apparent Neanderthal ancestry in African individuals. *Cell*, 2020, 180: 677–687.e16
- 35 Sankararaman S, Mallick S, Dannemann M, et al. The genomic landscape of Neanderthal ancestry in present-day humans. *Nature*, 2014, 507: 354–357
- 36 Douka K, Slon V, Jacobs Z, et al. Age estimates for hominin fossils and the onset of the Upper Palaeolithic at Denisova Cave. *Nature*, 2019, 565: 640–644

- 37 Xia H, Zhang D, Wang J, et al. Middle and Late Pleistocene Denisovan subsistence at Baishiya Karst Cave. *Nature*, 2024, 632: 108–113
- 38 Browning S R, Browning B L, Zhou Y, et al. Analysis of human sequence data reveals two pulses of archaic Denisovan admixture. *Cell*, 2018, 173: 53–61.e9
- 39 Jacobs G S, Hudjashov G, Saag L, et al. Multiple deeply divergent Denisovan ancestries in Papuans. *Cell*, 2019, 177: 1010–1021.e32
- 40 Zhang X, Witt K E, Bañuelos M M, et al. The history and evolution of the Denisovan- *EPAS1* haplotype in Tibetans. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2021, 118: e2020803118
- 41 Massilani D, Skov L, Hajdinjak M, et al. Denisovan ancestry and population history of early East Asians. *Science*, 2020, 370: 579–583
- 42 Krause J, Fu Q, Good J M, et al. The complete mitochondrial DNA genome of an unknown hominin from southern Siberia. *Nature*, 2010, 464: 894–897
- 43 Sawyer S, Renaud G, Viola B, et al. Nuclear and mitochondrial DNA sequences from two Denisovan individuals. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2015, 112: 15696–15700
- 44 Slon V, Viola B, Renaud G, et al. A fourth Denisovan individual. *Sci Adv*, 2017, 3: e1700186
- 45 A parietal fragment from Denisova cave. [https://pure.nsu.ru/portal/en/publications/a-parietal-fragment-from-denisova-cave\(6ddea765-d1c8-436e-b513-8f2bae8fd227\).html](https://pure.nsu.ru/portal/en/publications/a-parietal-fragment-from-denisova-cave(6ddea765-d1c8-436e-b513-8f2bae8fd227).html). Accessed 2024-12-05
- 46 Slon V, Hopfe C, Weiß C L, et al. Neandertal and Denisovan DNA from Pleistocene sediments. *Science*, 2017, 356: 605–608
- 47 Chen F, Welker F, Shen C C, et al. A late Middle Pleistocene Denisovan mandible from the Tibetan Plateau. *Nature*, 2019, 569: 409–412
- 48 Xia H, Li Y, Zhang D, et al. New insights from the latest Denisovan fossil discovery on the Tibetan Plateau (in Chinese). *Chin Sci Bull*, 2024, 69: 5155–5160 [夏欢, 李源新, 张东菊, 等. 青藏高原发现距今4.2万年前的丹尼索瓦人化石及其意义. 科学通报, 2024, 69: 5155–5160]
- 49 Huerta-Sánchez E, Jin X, Asan, et al. Altitude adaptation in Tibetans caused by introgression of Denisovan-like DNA. *Nature*, 2014, 512: 194–197
- 50 Wang H, Yang M A, Wangdue S, et al. Human genetic history on the Tibetan Plateau in the past 5100 years. *Sci Adv*, 2023, 9: eadd5582
- 51 Yang X, Gao Y, Wangdue S, et al. Lake-centred sedentary lifestyle of early Tibetan Plateau Indigenous populations at high elevation 4,400 years ago. *Nat Ecol Evol*, 2024, 8: 2297–2308
- 52 Shang H, Tong H, Zhang S, et al. An early modern human from Tianyuan Cave, Zhoukoudian, China. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2007, 104: 6573–6578
- 53 Liu W, Jin C Z, Zhang Y Q, et al. Human remains from Zhirendong, South China, and modern human emergence in East Asia. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2010, 107: 19201–19206
- 54 Liu W, Martínón-Torres M, Cai Y, et al. The earliest unequivocally modern humans in southern China. *Nature*, 2015, 526: 696–699
- 55 Xing S. Fossil evidence of the emergence of modern humans and their evolution (in Chinese). *Acta Anthropol Sin*, 2022, 41: 1069–1082 [邢松. 现代人出现和演化的化石证据. 人类学学报, 2022, 41: 1069–1082]
- 56 Fu Q, Hajdinjak M, Moldovan O T, et al. An early modern human from Romania with a recent Neanderthal ancestor. *Nature*, 2015, 524: 216–219
- 57 Seguin-Orlando A, Korneliusen T S, Sikora M, et al. Genomic structure in Europeans dating back at least 36,200 years. *Science*, 2014, 346: 1113–1118
- 58 Yang M A, Fan X, Sun B, et al. Ancient DNA indicates human population shifts and admixture in northern and southern China. *Science*, 2020, 369: 282–288
- 59 Jeong C, Ozga A T, Witonsky D B, et al. Long-term genetic stability and a high-altitude East Asian origin for the peoples of the high valleys of the Himalayan arc. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2016, 113: 7485–7490
- 60 Ning C, Li T, Wang K, et al. Ancient genomes from northern China suggest links between subsistence changes and human migration. *Nat Commun*, 2020, 11: 2700
- 61 Wang C C, Yeh H Y, Popov A N, et al. Genomic insights into the formation of human populations in East Asia. *Nature*, 2021, 591: 413–419
- 62 Zhang M, Fu Q. Human evolutionary history in Eastern Eurasia using insights from ancient DNA. *Curr Opin Genet Dev*, 2020, 62: 78–84
- 63 Zhang M P, Wan Q, Yang M A, et al. Ancient genomes reveal the complex genetic history of Prehistoric Eurasian modern humans (in Chinese). *Acta Anthropol Sin*, 2023, 42: 412–421 [张明平, 婉菁, Yang Melinda Anna, 等. 古基因组揭示史前欧亚大陆现代人复杂遗传历史. 人类学学报, 2023, 42: 412–421]
- 64 Neolithisation in the southern Lesser Khingan Mountains: lithic technologies and ecological adaptation. <https://www.cambridge.org/core/journals/antiquity/article/abs/neolithisation-in-the-southern-lesser-khingan-mountains-lithic-technologies-and-ecological-adaptation/A2B45859053CFE-1390E84D575AC4EC80#>. Accessed 2024-12-05
- 65 Matsumura H, Hung H, Higham C, et al. Craniometrics reveal “Two Layers” of Prehistoric human dispersal in Eastern Eurasia. *Sci Rep*, 2019, 9: 1451
- 66 Liu Y, Wang T, Wu X, et al. Maternal genetic history of southern East Asians over the past 12,000 years. *J Genet Genomics*, 2021, 48: 899–907
- 67 Curnoe D, Xueping J, Herries A I R, et al. Human remains from the Pleistocene-Holocene transition of southwest China suggest a complex evolutionary history for east Asians. *PLoS ONE*, 2012, 7: e31918

- 68 Curnoe D, Ji X, Taçon P S C, et al. Possible signatures of Hominin hybridization from the early Holocene of southwest China. [Sci Rep](#), 2015, 5: 12408
- 69 Fujimoto A, Ohashi J, Nishida N, et al. A replication study confirmed the EDAR gene to be a major contributor to population differentiation regarding head hair thickness in Asia. [Hum Genet](#), 2008, 124: 179–185
- 70 Tan J, Yang Y, Tang K, et al. The adaptive variant EDARV370A is associated with straight hair in East Asians. [Hum Genet](#), 2013, 132: 1187–1191
- 71 Hlusko L J, Carlson J P, Chaplin G, et al. Environmental selection during the last ice age on the mother-to-infant transmission of vitamin D and fatty acids through breast milk. [Proc Natl Acad Sci USA](#), 2018, 115: E4426–E4432
- 72 Kamberov Y G, Wang S, Tan J, et al. Modeling recent human evolution in mice by expression of a selected EDAR variant. [Cell](#), 2013, 152: 691–702
- 73 Peter B M, Huerta-Sanchez E, Nielsen R, et al. Distinguishing between selective sweeps from standing variation and from a *de novo* mutation. [PLoS Genet](#), 2012, 8: e1003011
- 74 Bai F, Zhang X, Ji X, et al. Paleolithic genetic link between Southern China and Mainland Southeast Asia revealed by ancient mitochondrial genomes. [J Hum Genet](#), 2020, 65: 1125–1128
- 75 Wei X, Zhang M, Min R, et al. Neolithic to Bronze Age human maternal genetic history in Yunnan, China. [J Genet Genomics](#), 2024, doi: [10.1016/j.jgg.2024.09.013](#)

Summary for “东亚旧石器时代中晚期人群的迁徙与演化图谱”

The migration and evolutionary history of the middle and late Paleolithic populations in East Asia

Qiaomei Fu^{1,2}

¹ CAS Key Laboratory of Vertebrate Evolution and Human Origins, Institute of Vertebrate Paleontology and Paleoanthropology, Chinese Academy of Sciences, Beijing 100044, China

² College of Earth and Planetary Sciences, University of Chinese Academy of Sciences, Beijing 100049, China

E-mail: fuqiaomei@ivpp.ac.cn

Ancient genomics has evolved into a powerful tool for investigating human origins and evolution, bringing many new insights and evidence into the migrations, interactions, and adaptive processes in response to environmental and cultural changes of past human populations worldwide. The first nuclear DNA of early modern humans from East Asia was released in 2013. Through an ancient nuclear DNA capture technique developed by Fu et al., the minuscule quantity of endogenous DNA present in the 40000-year-old Tianyuan specimen was successfully captured and enriched. This capture technique has made it possible to conduct genome-wide research on ancient humans across large time scales and geographical areas, including the past populations of East Asia. Ancient genomic data from populations across different key periods and locations in East Asia have gradually emerged, charting a complex picture of population migration, evolution, and interactions over the past hundred thousand years. As of August 2024, data from more than 1100 nuclear genomes and thousands of mitochondrial genomes of archaic hominins and modern humans have been generated. Since the release of the first nuclear DNA of early East Asians in 2013, ancient genomic data from populations across different periods and locations in East Asia have gradually emerged, charting a complex picture of population migration, evolution, and interactions over the past hundred thousand years.

However, Paleolithic human genomes representing this region are minimal, as there are only two nuclear genomes older than 30000 years before present (BP), 11 nuclear genomes dated between 30000 to 10000 years BP, and three mitochondrial genomes dated between 100000 to 45000 years BP extracted from sediments. Among these, more than a dozen ancient human genomes dating back over 10000 years, along with a series of systematic genomic studies, have brought new insights into the rich genetic diversity of East Asian populations during the middle and late Paleolithic period (100 ka to 10 ka) and their intricate evolutionary histories, opening new perspectives for investigating how population history shapes the genetic makeup and adaptive traits of humans today. Meanwhile, these genomes have provided significant evidence for addressing some long-standing academic debates, such as the Denisovan's spatiotemporal distribution, the differentiation and interactions between early eastern and western Eurasians, the genetic adaptation of early East Asians to extreme climates, as well as the genetic origins of Native Americans and Austronesians.

Based on this, this review will systematically summarize the ancient genomic studies of East Asian populations since the middle and late Paleolithic period. It will combine some interdisciplinary evidence from paleoanthropology, ancient proteomics, animal and plant archaeology, and paleoenvironmental studies to investigate, within a broader Eurasian spatiotemporal framework, the archaic hominins' (Neanderthals and Denisovans) distribution and impacts in East Asia, the early modern humans' different genetic features, and their dynamic changes over time and genetic links to other ancient or present-day populations across Eurasia, as well as the populations' survival strategies of populations and response of genetic variations under to specific environmental changes. These different research areas will highlight the distinct and complex features of the population histories in East Asia, which is home to independent origins of agriculture and animal domestication, several large language families, and examples of adaptation to unique environments, and elucidate the interwoven communication networks across the Eurasian continent. Furthermore, this review will discuss some critical scientific issues and controversies mentioned above in the field of human evolution in East Asia, exploring and investigating the complementarity or validation concordance between ancient genomic findings and hypotheses posed by scientists from other fields.

ancient genome, archaic hominin, early modern human, adaptive gene, two-layer hypothesis

doi: [10.1360/TB-2024-1295](https://doi.org/10.1360/TB-2024-1295)