

# 人类古基因组学研究发展态势分析

邓诗碧<sup>1</sup>, 陈方<sup>1,2\*</sup>

1. 中国科学院成都文献情报中心, 生物科技战略研究中心, 成都 610299;

2. 中国科学院大学经济与管理学院信息资源管理系, 北京 100049

\* 联系人, E-mail: [chenf@clas.ac.cn](mailto:chenf@clas.ac.cn)

2022年诺贝尔生理学或医学奖授予了德国马克斯·普朗克进化人类学研究所创始人、所长——瑞典籍古遗传学家 Svante Pääbo 博士, 以表彰他在已灭绝古人类基因组和人类进化研究方面所作出的贡献。这是古生物学首次问鼎诺贝尔奖, 意味着运用遗传学的方法使古代人类遗骸或古代人类生存遗迹“发言”、解构人类进化历史、解读人群遗传多样性等一系列工作获得了国际学术界的高度认可, 是具有重大影响力的世界科技前沿。借此契机, 本文对发展古基因组学研究人类演化的科学意义和现阶段全球发展态势进行分析和讨论, 并结合目前国情, 就我国发展人类古基因组学研究提出几点建议。

## 1 古基因组学研究具有重大科学意义

古基因组学研究探究人群遗传结构及其形成机制, 是追溯人类起源和演化史最重要的研究手段。分子生物学在考古上的应用——古DNA技术, 在近20年间极大地推动了人类起源、动物演化等研究领域的发展。古基因组学技术实现了古DNA信息的直接提取和解析, 使人类演化历史的细节得以复原, 修正了在过去传统技术手段支持下得出的相关理论和假说, 对重构整个人类演化史意义重大。古老型人类(ancient humans)和现代人(modern humans)的遗传交流、早期现代人群遗传史以及近万年现代人群遗传史都逐渐清晰了起来<sup>[1]</sup>。比如, 借由古DNA证据, 研究人员确定了灭绝古老型人类<sup>[2,3]</sup>——尼安德特人(Neanderthals)和丹尼索瓦人(Denisovans), 对比分析这些灭绝古人类与现代人的基因组, 发现灭绝古人类和现代人之间发生过多次融合<sup>[4]</sup>, 且后来被证明这种交流相当频繁<sup>[5]</sup>。2022年, 学者整合了不同数据库中现代和古代人类基因组数据, 并对这些数据进行计算和推演, 由此建成了截至目前最为详细的人类遗传图谱, 揭示了世界各地的个体之间是如何相互关联的<sup>[6]</sup>。

古基因组学研究辐射影响大, 除基因组学本身外, 还对追踪人类生理学特征演化和控制疾病风险具有深远的影响。了解人类古基因组有助于生理学家和遗传学家更深刻地认识和发掘现代人的生理功能, 比如功能性基因的溯源, 以及通过对古动物、古病原微生物等基因组的分析来掌握人类疾病风险和适应一些特定环境的遗传因素<sup>[7]</sup>, 厘清现代人疾病



**邓诗碧** 中国科学院成都文献情报中心馆员, 主要从事生物科技及相关领域的科技战略、创新政策研究和情报服务工作。



**陈方** 中国科学院成都文献情报中心研究员, 战略情报部主任, 生物科技战略研究中心执行主任, 研究方向包括国际生物经济发展战略、生物领域前沿交叉技术发展趋势、大数据与信息技术在情报分析中的应用等。

和生理功能进化的发展脉络<sup>[8]</sup>。例如, 研究表明, 新冠病毒重症易感性相关基因片段来自尼安德特人, 约50%的南亚人和16%的欧洲人携带有该片段, 而非洲人和包括中国人在内的东亚人则几乎没有携带<sup>[9]</sup>, 这也意味着中国人感染新冠病毒后发展为重症的可能性较低。此外, 古基因组研究发现, 尼安德特人的基因突变影响着药物和人体内源性化合物的代谢<sup>[10]</sup>, 这对解释个体治疗中药物活性的差异有一定意义。藏族人的高海拔适应性也被发现源自丹尼索瓦人, 可能是通过“联姻”产生基因交流并在低氧环境选择下拓展得到的<sup>[11]</sup>。大多数拉丁美洲土著居民携带一段会增加2型糖尿病患病风险的基因片段, 这一片段很有可能遗传自尼安德特人, 这一分析则对开发以易感基因为靶标的药物有一定帮助<sup>[12]</sup>。2022年, 古DNA数据结合考古信息揭秘了中世纪肆虐欧洲的黑死病起源, 证明当时在现在的吉尔吉斯斯坦引起的鼠疫耶尔森氏菌是黑死病的源头病原菌<sup>[13]</sup>。

古基因组学研究发展和演变的中心已由欧洲向外扩散,东亚人群演化研究对揭示华夏族群起源和发展过程具有重要意义。古基因组学是由此次获得诺贝尔奖的Svante Pääbo博士在欧洲催生,其后大部分用于古基因组分析的技术也都源自欧洲,由于获取和保存技术的优势,欧洲古代人类化石资源丰富,而东亚地区相关技术起步晚,样本的获取和保存有限,研究进展相对缓慢<sup>[1]</sup>。尤其在2017年前,人类古DNA研究也都集中在欧洲和北亚地区,东亚地区人类古基因组数据相对空白,技术手段开发和相关基因组研究严重欠缺。直至2017年2月,东亚大陆首个人类古基因组(俄罗斯滨海地区鬼门洞遗址人类古基因组)被报道<sup>[14]</sup>,同年10月,中国第一例东亚人类古基因组(田园洞人基因组)被报道<sup>[15]</sup>,东亚人群古基因组研究工作正式拉开帷幕。随后,更多东亚人类古基因组数据及相关研究成果持续涌现。例如,利用古基因组技术探究适应性基因的演化,4万年来,东亚北部人群的群体动态演化图谱被绘制出来,提供了解析适应性遗传变异情况及相关基因选择机制的新思路<sup>[16]</sup>。2021年,一项研究东亚人群古基因组的工作首次公开了我国台湾古代人群的基因组数据,揭示了2000~3000年前台湾古代人群与福建及其周边地区的古人群、现代壮侗语人群之间密切的遗传关系,从遗传学的角度提示台湾省的南岛语系人群起源于中国大陆东南沿海<sup>[17]</sup>。此外,捕获测序获取的规模性人群古基因组信息还先后揭示了我国万年来人群的南北分化格局、主体遗传连续性和双向迁移过程<sup>[18]</sup>、广西、福建、山东、云南地区历史时期人群的迁徙与变迁历史<sup>[19-21]</sup>,以及新疆5千年以来古代人群的起源、遗传演化与交流互动历史等<sup>[22,23]</sup>,东亚古代人群的迁徙动态与演化格局日渐清晰<sup>[24]</sup>。

## 2 古基因组学研究全球态势欣欣向荣

### 2.1 研究手段变革迅速,成果不断涌现

古DNA研究前沿技术的探索与运用是开展人类演化研究取得重要突破和发现的前提。这些技术发展迅猛,许多论文中使用的方法在几年内就会过时。从新型单链文库准备技术,到灭绝古人类内源核DNA捕获技术、新一代古基因片段提取技术,再到沉积物古DNA富集获取技术,发展时间不过十余年,技术的迭代为古生物学家解锁了更多研究的可能性,大大延展了古基因组研究所探知人类遗传历史的时间尺度和细粒度。2019年,兰州大学环境考古团队和马克斯·普朗克进化人类学研究所等机构的研究人员合作,以古蛋白技术分析青藏高原白石崖溶洞夏河人下颌骨化石,鉴定其为丹尼索瓦人,首次将丹尼索瓦人的空间分布从西伯利亚扩展至青藏高原<sup>[25]</sup>。2020年,这些机构的学者合作又在该处沉积物中获取了丹尼索瓦洞以外的首个丹尼索瓦人线粒体DNA,发现其与丹尼索瓦洞晚期人有密切的母系遗传联系<sup>[26]</sup>。

2021年,学者从沉积物里首次获得史前动物的核

DNA<sup>[27]</sup>,之后又从美国Satsurblia洞穴沉积物样本中提取到携有尼安德特人基因的古欧亚人女性、已灭绝狼和野牛的核DNA,实现了单个沉积物样本提取和鉴定多种物种核DNA的可能<sup>[28]</sup>;同年,使用新型古核DNA富集方法及特异性分子探针组,研究人员从西班牙Estatuas洞穴沉积物里成功捕获到多个来自不同遗传谱系的尼安德特人核DNA,揭示此地约10万年前发生尼安德特人种群更替的事件<sup>[29]</sup>。古核DNA的这3项进展以“解锁古老泥土DNA宝库”为主题,入选*Science*“2021年度十大科学突破”。

### 2.2 国内研究起步较晚,处发展增速期

人类古DNA研究在技术快速变革的推动下,科研产出逐年增多,迎来发展增速期。基于科睿唯安公司Web of Science核心合集论文数据及Citespace分析软件,对该领域进行文献计量分析。从该主题研究论文及综述的总体发文数量及变化趋势来看,美国和以英国、德国、法国、意大利为代表的欧洲国家以及澳大利亚发表相关论文较多,我国排在第10位,且2017年前的发文量仅为个位数,近年来有所上升,到2021年攀升至第5位。从主要的研究机构表现来看,全球发文数量相对较多的机构包括美国加州大学系统、丹麦哥本哈根大学、德国马克斯·普朗克科学促进协会(进化人类学研究所和人类历史科学研究所)等。国内机构则以中国科学院发文最多,位列全球前25位,其次是吉林大学,位列全球前50位。在机构间的学术合作方面,丹麦哥本哈根大学处于核心位置,马克斯·普朗克进化人类学研究所紧随其后,这两所机构的科学家是该领域学术合作网络的核心,与其他学者合作强度最强,发挥了充分的桥梁作用。总体而言,该领域不同国家、不同机构的学者之间合作十分频繁且紧密,尤其在优势机构和团队之间,一直保持着横跨大洲大洋的伙伴关系,共同推动着人类古DNA研究前进的步伐。

随着优势机构和团队孵化出的青年科研人员开始自立门户,越来越多的研究小组迅速崛起。尤其是国内该领域走在前沿的青年团队负责人,大部分是在国外领先机构完成博士学位或开展过博士后合作研究的归国学者。在他们的推动下,我国人类古基因组学研究在近几年发展迅速,主要开展东亚人群演化、中国南北人口迁移和融合、广西/福建/新疆/青藏高原等地区人类进化史等研究<sup>[18-23,30-32]</sup>。

### 2.3 优势团队扎堆发展,聚焦遗传演化

全球范围内,顶尖的实验室和研究小组在该领域积累多年,硕果累累,我国青年领军团队则成长迅速,在东亚人群遗传演化研究方面不断取得突破性进展。马克斯·普朗克进化人类学研究所Svante Pääbo团队<sup>[2,3,5,6,9,33,34]</sup>、哈佛医学院David Reich团队<sup>[3,35-38]</sup>、哥本哈根大学Eske Willerslev团队<sup>[27,39-41]</sup>以及马克斯·普朗克人类历史科学研究所Johannes Krause团队<sup>[13,42-44]</sup>等作为人类古基因组学领域的权威学者,在欧亚大

陆、北美洲、大洋洲等地区的人类古DNA研究方面取得了重要进展,同时也向外输送了大量优秀青年人才.在国内,该领域以吉林大学周慧和朱泓团队起步最早,1998年建立起国内首个专业古DNA实验室.近年,该实验室崔银秋团队在古DNA与考古学、语言学的交叉性研究<sup>[22,42]</sup>,古病原菌与人类的共生机制、传播研究<sup>[7,43,45]</sup>,以及人群迁徙模式研究<sup>[32,46]</sup>方面取得了重要进展.该领域以中国科学院古脊椎动物与古人类研究所付巧妹团队<sup>[15,16,18-21,23,26,30,37,47]</sup>为领军代表,基于自主研究优势,成果产出丰富,国际影响力高,在欧亚早期现代人与灭绝古人类的基因交流及系统性东亚人群演化研究上取得重要进展.厦门大学王传超课题组<sup>[17,44,48,49]</sup>也迅速崛起,致力于解析欧亚古今各族群的起源、迁徙、演化和混合过程.此外,还有包括复旦大学<sup>[46,50,51]</sup>、中国科学院昆明动物研究所<sup>[52,53]</sup>、西北大学<sup>[42]</sup>及兰州大学<sup>[25]</sup>等高校和科研院所的研究小组和青年学者正在推进该领域的发展.

各团队均在古基因组学领域取得了一系列突破性进展或标志性成就,团队间合作交流频繁,总体均聚焦在从遗传学角度剖析人群起源、混合和迁徙,涉及基因组和功能的差异,以及文化、疾病、环境等方面的演化研究.也有一些团队重点开展古致病菌基因组进化以及现代语言起源的研究.

### 3 我国人类古基因组学研究亟待发展

我国人群的古基因信息丰富着东亚人群遗传演化的历史,填补着欧亚大陆人群演化的断层.同时,在后基因组时代,生物技术研究工具和手段不断进步,人类遗传数据信息作为十分重要的国家战略生物资源,在探究生命规律、解密人类健康问题等方面的作用和价值更为凸显.基于对人类古基因组学研究的科学意义、发展态势分析,结合习近平总书记在党的二十大报告中对加强原创性、引领性科技攻关和战略性、全局性、前瞻性国家重大科技项目部署,以及新兴性、前沿性、交叉性学科建设的论述,本文建议我国在东亚人群遗传演化研究的顶层设计中应重视以下几点.

#### 3.1 强化古基因组研究平台设施建设,引培领军人才队伍

夯实人类古基因组研究的硬件条件,引进和培养青年人才团队.遴选国内在该领域已有一定设施建设经验和成果积累的古DNA实验室或创新团队,在其基础上构建该领域的重大科技基础设施,力争赋予构建动物模型验证古DNA研究发现的能力,以及可避免污染、提高分析精度、解放人力的自动化机器人平台等,达到国际尖端古DNA实验室标准,辐射全国甚至整个东亚地区的人类古基因组学研究.与国际顶尖团队保持畅通交流,从中引培一批具有全球视野和国际水平的青年学者,秉持开放、交叉、创新的理念,依托科技基础设施,充分发挥青年人才在该领域重大科技问题和关键技术创新上的强大动能,在承担东亚人群演化研究项目的过程

中锻造领军人才团队.

#### 3.2 积极布局东亚人群古遗传学研究,确立国际主导地位

充分利用主场优势,构建东亚地区人类古基因组研究项目群组.我国应加强在该领域的项目部署和经费投入,抢占东亚区位优势,依托研究平台设施布局针对东亚地区人群的古DNA技术开发项目,以及人群演化关键科学问题的成规模、成体系、多维度的大型科研项目.结合现代人基因样本,对覆盖我国不同区域、不同时段古DNA样本开展综合研究,包括在旧石器时代重要遗址、新石器时代农业相关遗址、重要文化古国或古城遗址,及青藏高原、塔里木盆地等遗迹丰富地区重点布局古基因组学项目群组,主导探索更大时间尺度和更多维度的东亚地区人类演化,科学阐释我国境内人类起源、农业起源、文明起源和多元一体发展等重要问题,掌握国人自己的古遗传学数据和遗传历史,保障中华文明和族群的永续发展.

#### 3.3 长期稳定推进交叉学科融合发展,提升科技攻关能力

构建人类古基因组学协同创新交叉学科体系,实现高水平科技自立自强.古基因组学基础研究是支持东亚人群演化战略研究的关键科学支撑,是多领域学科高度交叉的结果,须充分认识和理解古遗传学、古生物学、考古学、历史学、语言学、地质学、传染病学以及智能计算领域间的相互印证和协同发展关系,并推动基因编辑、基因修复、高通量测序等现代生物前沿技术和大数据分析、人工智能计算等信息科学与科技之间的交叉融合发展.加强古基因组学及其他各类组学的基础研究,从长规划在国际范围内具有潜在突破性的研究方向,支持国内研究团队在如古微生物组学、古蛋白质组学、古表观遗传学等尚处萌芽阶段的新兴方向和分支领域进行前沿探索,力争以原创性、引领性重大成果改善和扭转我国在相关技术领域相对被动的技术转移和合作开发现状,未雨绸缪遗传溯源上的“卡脖子”风险.

### 4 展望

我国地域辽阔,多元一体发展的中华文明璀璨绵长,古DNA样本和历史遗迹资源丰富,无论从遗传学角度,还是从文化要素角度来推演,都能不断发掘出大量研究价值极高的科学问题.例如,特定时期不同文化区域的人群之间是否存在断层或传承,东亚人群的生理功能和生存方式如何适应不同历史阶段外部环境的变化等.着眼我国古基因组学领域的研究发展,在多学科深度融合的不断推动下,在未来软硬件不断优化的促进下,中华大地上将诞生更多新颖的细分研究方向,构建起更见真章的东亚人群演化历史细节,成为描绘未来“高清版”东亚人群大型遗传历史画卷上浓墨重彩的一笔.

**致谢** 感谢中国科学院古脊椎动物与古人类研究所古DNA实验室付巧妹研究员、平婉菁工程师及匿名审稿人在文章写作和完善过程中给予的帮助;感谢中国科学院重点部署项目(KJZD-SW-L09)资助。

## 推荐阅读文献

- Zhang M, Ping W J, Fu Q M. Interbreeding between archaic human groups and anatomically modern humans commonly occurring in prehistory (in Chinese). *Chin Sci Bull*, 2020, 65: 1523–1528 [张明, 平婉菁, 付巧妹. 解读史前人类遗传混血史——普遍发生的混血现象. 科学通报, 2020, 65: 1523–1528]
- Burbano H A, Hodges E, Green R E, et al. Targeted investigation of the neandertal genome by array-based sequence capture. *Science*, 2010, 328: 723–725
- Meyer M, Kircher M, Gansauge M T, et al. A high-coverage genome sequence from an archaic Denisovan individual. *Science*, 2012, 338: 222–226
- Villanea F A, Schraiber J G. Multiple episodes of interbreeding between Neanderthal and modern humans. *Nat Ecol Evol*, 2019, 3: 39–44
- Hajdinjak M, Mafessoni F, Skov L, et al. Initial Upper Palaeolithic humans in Europe had recent Neanderthal ancestry. *Nature*, 2021, 592: 253–257
- Wohns A W, Wong Y, Jeffery B, et al. A unified genealogy of modern and ancient genomes. *Science*, 2022, 375: eabi8264
- Cui Y Q, Zhang H, Wu X Y, et al. Progress in genomes of ancient pathogenic microorganisms (in Chinese). *Acta Anthropol Sin*, 2022, 41: 764–774 [崔银秋, 张昊, 武喜艳, 等. 古代病原微生物基因组的研究进展. 人类学学报, 2022, 41: 764–774]
- Ji L D, Yao B B, Li J Y, et al. Ancient DNA research reveals a new environmental adaptation profile in human populations (in Chinese). *Chin Sci Bull*, 2017, 62: 880–887 [季林丹, 姚彬彬, 励佶佚, 等. 人类群体环境适应的古DNA研究进展. 科学通报, 2017, 62: 880–887]
- Zeberg H, Pääbo S. The major genetic risk factor for severe COVID-19 is inherited from Neanderthals. *Nature*, 2020, 587: 610–612
- Haeggström S, Ingelman-Sundberg M, Pääbo S, et al. The clinically relevant CYP2C8\*3 and CYP2C9\*2 haplotype is inherited from Neandertals. *Pharmacogenom J*, 2022, 22: 247–249
- Huerta-Sánchez E, Jin X, Bianba Z, et al. Altitude adaptation in Tibetans caused by introgression of Denisovan-like DNA. *Nature*, 2014, 512: 194–197
- Williams A L, Jacobs S B, Moreno-Macías H, et al. Sequence variants in SLC16A11 are a common risk factor for type 2 diabetes in Mexico. *Nature*, 2014, 506: 97–101
- Spyrou M A, Musralina L, Gneccchi Ruscone G A, et al. The source of the Black Death in fourteenth-century central Eurasia. *Nature*, 2022, 606: 718–724
- Siska V, Jones E R, Jeon S, et al. Genome-wide data from two early Neolithic East Asian individuals dating to 7700 years ago. *Sci Adv*, 2017, 3: e1601877
- Yang M A, Gao X, Theunert C, et al. 40000-Year-old individual from Asia provides insight into early population structure in Eurasia. *Curr Biol*, 2017, 27: 3202–3208
- 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
- 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
- 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
- Wang T, Wang W, Xie G, et al. Human population history at the crossroads of East and Southeast Asia since 11000 years ago. *Cell*, 2021, 184: 3829–3841
- Liu J, Zeng W, Sun B, et al. Maternal genetic structure in ancient Shandong between 9500 and 1800 years ago. *Sci Bull*, 2021, 66: 1129–1135
- Wang T Y, Zhao D Y, Zhang M, et al. Ancient DNA capture techniques and genetic study progress of early southern China populations (in Chinese). *Acta Anthropol Sin*, 2020, 39: 680–694 [王恬怡, 赵东月, 张明, 等. 古DNA捕获新技术与中国南方早期人群遗传研究新格局. 人类学学报, 2020, 39: 680–694]
- Zhang F, Ning C, Scott A, et al. The genomic origins of the Bronze Age Tarim Basin mummies. *Nature*, 2021, 599: 256–261
- Kumar V, Wang W, Zhang J, et al. Bronze and Iron Age population movements underlie Xinjiang population history. *Science*, 2022, 376: 62–69
- Fu Q M. Insights into evolutionary dynamics of East Asians through Ancient DNA (in Chinese). *Chin Sci Bull*, 2022, 67: 3836–3848 [付巧妹. 古DNA探秘东亚人群演化图谱. 科学通报, 2022, 67: 3836–3848]
- Chen F, Welker F, Shen C C, et al. A late Middle Pleistocene Denisovan mandible from the Tibetan Plateau. *Nature*, 2019, 569: 409–412
- 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
- 27 Pedersen M W, De Sanctis B, Saremi N F, et al. Environmental genomics of Late Pleistocene black bears and giant short-faced bears. *Curr Biol*, 2021, 31: 2728–2736
- 28 Gelabert P, Sawyer S, Bergström A, et al. Genome-scale sequencing and analysis of human, wolf, and bison DNA from 25000-year-old sediment. *Curr Biol*, 2021, 31: 3564–3574
- 29 Vernot B, Zavala E I, Gómez-Olivencia A, et al. Unearthing Neanderthal population history using nuclear and mitochondrial DNA from cave sediments. *Science*, 2021, 372: eabf1667
- 30 Liu Y, Wang T, Wu X, et al. Maternal genetic history of southern East Asians over the past 12000 years. *J Genet Genomics*, 2021, 48: 899–907
- 31 Li Y C, Tian J Y, Liu F W, et al. Neolithic millet farmers contributed to the permanent settlement of the Tibetan Plateau by adopting barley agriculture. *Natl Sci Rev*, 2019, 6: 1005–1013
- 32 Ning C, Li T J, Wang K, et al. Ancient genomes from northern China suggest links between subsistence changes and human migration. *Nat Commun*, 2020, 11: 2700
- 33 Massilani D, Morley M W, Mentzer S M, et al. Microstratigraphic preservation of ancient faunal and hominin DNA in Pleistocene cave sediments. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2022, 119: e2113666118
- 34 Prüfer K, De Filippo C, Grote S, et al. A high-coverage Neanderthal genome from Vindija Cave in Croatia. *Science*, 2017, 358: 655–658
- 35 Mathieson I, Alpaslan-Roodenberg S, Posth C, et al. The genomic history of southeastern Europe. *Nature*, 2018, 555: 197–203
- 36 Lazaridis I, Nadel D, Rollefson G, et al. Genomic insights into the origin of farming in the ancient Near East. *Nature*, 2016, 536: 419–424
- 37 Fu Q, Li H, Moorjani P, et al. Genome sequence of a 45000-year-old modern human from western Siberia. *Nature*, 2014, 514: 445–449
- 38 Flegontov P, Altınışık N E, Changmai P, et al. Palaeo-Eskimo genetic ancestry and the peopling of Chukotka and North America. *Nature*, 2019, 570: 236–240
- 39 Willerslev E, Meltzer D J. Peopling of the Americas as inferred from ancient genomics. *Nature*, 2021, 594: 356–364
- 40 Prohaska A, Racimo F, Schork A J, et al. Human disease variation in the light of population genomics. *Cell*, 2019, 177: 115–131
- 41 Margaryan A, Lawson D J, Sikora M, et al. Population genomics of the Viking world. *Nature*, 2020, 585: 390–396
- 42 Ning C, Wang C C, Gao S, et al. Ancient genomes reveal Yamnaya-related ancestry and a potential source of Indo-European speakers in Iron Age Tianshan. *Curr Biol*, 2019, 29: 2526–2532
- 43 Wu X, Ning C, Key F M, et al. A 3000-year-old, basal *S. enterica* lineage from Bronze Age Xinjiang suggests spread along the Proto-Silk Road. *PLoS Pathog*, 2021, 17: e1009886
- 44 Wang C C, Reinhold S, Kalmykov A, et al. Ancient human genome-wide data from a 3000-year interval in the Caucasus corresponds with eco-geographic regions. *Nat Commun*, 2019, 10: 590
- 45 Wu X Y. Genomics and evolutionary history study of ancient pathogen from Xinjiang (in Chinese). Doctor Dissertation. Changchun: Jilin University, 2020 [武喜艳. 新疆古代致病菌基因组学与进化历史研究. 博士学位论文. 长春: 吉林大学, 2020]
- 46 Ning C, Zheng H X, Zhang F, et al. Ancient mitochondrial genomes reveal extensive genetic influence of the steppe pastoralists in western Xinjiang. *Front Genet*, 2021, 12: 740167
- 47 Xue J, Wang W, Shao J, et al. Ancient mitogenomes reveal the origins and genetic structure of the Neolithic Shimaο population in northern China. *Front Genet*, 2022, 13: 909267
- 48 He G, Wang Z, Guo J, et al. Inferring the population history of Tai-Kadai-speaking people and southernmost Han Chinese on Hainan Island by genome-wide array genotyping. *Eur J Hum Genet*, 2020, 28: 1111–1123
- 49 Wang R, Wang C C. Human genetics: The dual origin of Three Kingdoms period Koreans. *Curr Biol*, 2022, 32: R844–R847
- 50 Xiong J, Du P, Chen G, et al. Sex-biased population admixture mediated subsistence strategy transition of Heishuiguo people in Han Dynasty Hexi Corridor. *Front Genet*, 2022, 13: 827277
- 51 Sun X, Wen S, Lu C, et al. Ancient DNA and multimethod dating confirm the late arrival of anatomically modern humans in southern China. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2021, 118: e2019158118
- 52 Yang X Y, Rakha A, Chen W, et al. Tracing the genetic legacy of the Tibetan empire in the Balti. *Mol Biol Evol*, 2021, 38: 1529–1536
- 53 Li Y C, Ye W J, Jiang C G, et al. River valleys shaped the maternal genetic landscape of Han Chinese. *Mol Biol Evol*, 2019, 36: 1643–1652

Summary for “人类古基因组学研究发展态势分析”

## Trends in ancient human genomics research

Shibi Deng<sup>1</sup> & Fang Chen<sup>1,2\*</sup>

<sup>1</sup> Center for Strategic Studies on Bioscience and Biotechnology, Chengdu Library and Information Center, Chinese Academy of Sciences, Chengdu 610299, China;

<sup>2</sup> Department of Information Resources Management, School of Economics and Management, University of Chinese Academy of Sciences, Beijing 100049, China

\* Corresponding author, E-mail: [chenf@clas.ac.cn](mailto:chenf@clas.ac.cn)

The Nobel Prize in Physiology or Medicine 2022 was awarded to Dr. Svante Pääbo, the founder and director of the Max Planck Institute for Evolutionary Anthropology, for his discoveries concerning the genomes of extinct hominins and human evolution. This indicates that fields of work, such as making ancient human remains and archaeological specimens “express”, dissecting human evolutionary history, and interpreting population genetic diversity, all through genetic methods, has been highly valued by the international science community.

As one of the critical global technological frontiers, human paleogenomics explores the formation mechanism, genetic characteristics, and migration process of populations, and is the most important method for exploring the origin of human beings and human evolutionary history. Furthermore, these efforts contribute substantially toward investigating the evolution of human physiological characteristics and controlling disease risk. The global center of paleogenomics research spread from Europe, and the study of East Asian population evolution is receiving increasing attention because of its importance in revealing the origin and development of Chinese ethnic groups and filling the gap in the evolution of Eurasian populations.

Currently, the global development of paleogenomics research is becoming increasingly popular. As an important technical means to achieve important breakthroughs and discoveries in paleoanthropological research, cutting-edge techniques for accessing and analyzing ancient DNA are advancing rapidly, constantly unlocking research possibilities for paleontologists and paleoanthropologists. Driven by technological upgrades, many achievements have emerged, ushering in a fast-developing era. In this field, countries and regions that had an early start include Europe, America, and Australia, where top laboratories and research groups have made significant progress, mainly focusing on ancient human DNA research in Eurasia, North America, and Australia. China entered the field and developed technologies late; however, in recent years, with the return of scholars who have completed doctoral studies or conducted post-doctoral collaborative research in leading global institutions, domestic teams lead by young scientists have grown rapidly, and have made many breakthroughs in research on the genetic evolution of East Asian populations.

China has a vast territory, and the diverse and integrated development of Chinese civilization is splendid and everlasting. Ancient DNA samples and historical relics are abundant. In the post-gene era, human genetic data have become a very important national strategic resource for exploring truths about life and deciphering human health issues. Based on the above analysis and considering the important expositions on strengthening original and leading scientific and technological research, deploying strategic, wide-ranging, and prospective national major scientific and technological projects, and building emerging frontier interdisciplinary subjects in the report to the 20th National Congress of the Communist Party of China, it is suggested that we should strengthen the construction of paleogenomics research platforms and infrastructure, introduce and cultivate talent squads, actively deploy projects on East Asian populations to establish an international dominant position, and offer long-term and stable promotion of interdisciplinary integration and development to enhance scientific and technological capabilities.

With the promotion of continuous optimization of research facilities and talent troops in the future, new research subdivision directions are expected to emerge in China, presenting more precise historical details of the evolution of East Asian populations, which will form the brightest and an indelible stroke on the genetic historical canvas of East Asian populations in full high definition.

**ancient DNA, human evolution, research trend, development suggestion**

doi: [10.1360/TB-2022-1095](https://doi.org/10.1360/TB-2022-1095)