

人類学

古代ゲノミクスは日本人集団の三者起源を明らかにする

Niall P. Cooke^{1†}、ヴァレリア・マティアンジェリ^{2†}、ララM.キャンディ²、岡崎健二³、キャロラインA.ストークス²、恩部真⁴、島山智⁵、町田健一⁶、河西健司⁷、富岡直人⁸、松本晃彦⁹、伊藤正文¹⁰、児島義孝¹¹、ダニエル・G・ブラッドリー^{2*}、学ハリ隆^{11*}、シゲキ・ナカゴメ^{1,11*}

先史時代の日本は、過去3000年間で、最初は採餌から水稲作、そして国家形成へと急速に変化しました。日本本土の人口は、先住民の縄文狩猟採集民と後継の弥生農民から二重の祖先を引き出しているという長年の仮説があります。ただし、農業移住とその後の社会文化的変化のゲノムへの影響は不明なままです。農業前および農業後の期間からの12の古代日本のゲノムを報告します。私たちの分析によると、縄文時代は数千年にわたって約1000の小さな有効個体数を維持し、海面上昇によって日本の島嶼化が見られた2万年から15,000年前の大陸の人口とは大きく異なっていました。稲作は、北東アジアの祖先を持つ人々によって導入されました。意外と、後の古墳時代の東アジア系の流入を確認します。これらの3つの祖先の構成要素は、現在の人口を特徴づけ続けており、日本のゲノム起源の三者モデルをサポートしています。

前書き

日本列島は少なくとも38,000年の間人間によって占領されてきました。しかし、その最も急進的な文化的変化は過去3000年以内のみ発生し、その間に住民は急速に採餌から広範な稲作、そして技術的に進んだ帝国国家に移行しました (1, 2)。これらの急速な変化は、ユーラシア大陸からの地理的な孤立と相まって、日本をアジアの農業の広がりや経済の激化に伴う移動パターンを研究するためのユニークな小宇宙にしています。農業文化が到来する前は、縄文文化に属する多様な狩猟採集漁師グループが群島を占領しており、陶器の使用が特徴でした。縄文時代は、最終氷期最盛期 (LGM) に続く最古のドリラスの間に始まりました (3)、最も初期の陶器の破片は約16,500年前 (ka前) にさかのぼり、これらの人口は世界で最も古い陶磁器のユーザーの一部になっています (2)。ジョモンの生存戦略はさまざまであり、人口密度は時空によって変動しました (4)、定住への傾向があります。この文化は弥生時代の初め (約3ka前) まで続き、水田稲作の到来が群島の農業革命につながりました。これに続いて古墳時代が始まり、約1.7 ka前に始まり、政治的中央集権の出現と地域を定義するようになった帝国の統治が見られました (1)。

現代の日本人集団の起源に関する永続的な仮説は、二重構造モデルを提案しています (5)、日本人の人口は先住民の縄文時代の混合された子孫であり、その後弥生時代に東ユーラシア大陸から到着しました。この仮説は、もともと形態学的データに基づいて提案されましたが、さまざまな分野で広くテストおよび評価されています [(最近のレビューを参照してください。6)]。遺伝学的研究により、現在の日本人集団内の集団層別化が特定され、日本列島への移住の少なくとも2つの波がサポートされています (7-10)。以前の古代DNA研究は、今日の日本人集団に対する縄文人と弥生人の遺伝的親和性も示しています (11-15)。それでも、人口統計学的な起源と農業の移行とその後の国家形成段階の影響はほとんど知られていません。歴史言語学の観点から、日琉祖語の到来は弥生文化の発展と水稲作の普及に対応すると理論づけられています (6)。しかし、考古学的な文脈とそれらの大陸の所属は、弥生時代と古墳時代の間で異なります (1) ; 知識と技術の普及が主要な遺伝子交換を伴っていたかどうかは、とらえどころのないままです。

ここでは、群島の前史時代と原史時代の8000年にわたる12の新しく配列決定された古代日本のゲノムを報告します (図1と表1)。私たちの知る限り、これは群島からのタイムスタンプ付きゲノムの最大のセットであり、最古のJomon個体と、古墳時代の最初のゲノムデータが含まれています。また、5つの公開された先史時代の日本のゲノムを分析に含めます：3つの縄文時代の個体 (縄文時代後期のF5とF23、縄文時代末期のIK002) (12-14)、および九州島北西部の弥生文化に関連する2人の2000歳の個人は、骨格遺物が移民タイプではなく縄文のような特徴を示していますが、他の考古学的資料は明らかに弥生文化との関連をサポートしています (15, 16)。この形態学的評価にもかかわらず (16)、これらの2人の弥生個体は、縄文時代と比較して、現在の日本人集団に対して高い遺伝的親和性を示しており、大陸グループとの混合がすでに進んでいることを示唆しています。

¹医学部、トリニティカレッジダブリン、ダブリン、アイルランド。 ²Smurfit Institute of Genetics、トリニティカレッジダブリン、ダブリン、アイルランド。 ³鳥取大学医学部解剖学科。 ⁴久万高原教育委員会、久万高原、日本。 ⁵トビノダイ史跡公園博物館、船橋、日本。 ⁶富山県立大学考古学遺産研究室。 ⁷富山県立考古学センター、富山、日本。 ⁸岡山理科大学、岡山、日本。 ⁹愛南教育委員会、愛南、日本。 ¹⁰石川考古学遺物センター、金沢、日本。 ¹¹金沢大学人間社会科学部古代文明文化資源研究センター。

* 対応する著者。Eメール：dbradley@tcd.ie (DGB) ; gakahari@staff.kanazawa-u.ac.jp (TG) ; nakagoms@tcd.ie (SN)

† これらの作者は、この作業に等しく貢献しました。

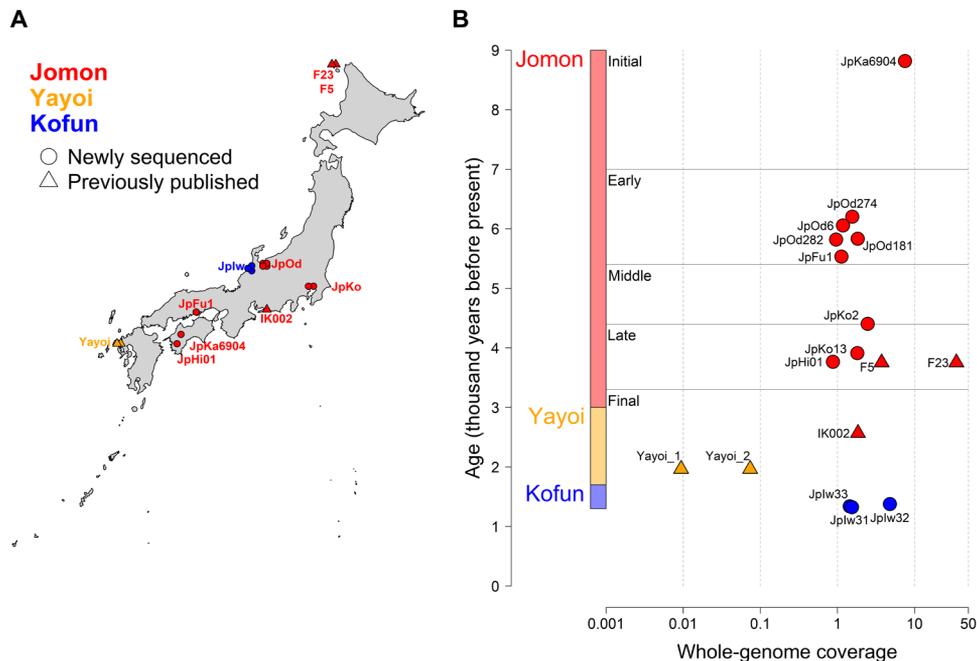


図1. 古代日本人のサンプリング場所、日付、およびゲノムカバレッジ。 (NS) 考古学的な場所は、この研究で新たに配列決定された個々のゲノムの円と、以前に報告された場合は三角形でマークされています (表1および表S1を参照)。色は、日本の先史時代と原史時代の3つの異なる時代、縄文、弥生、古墳を表しています。(NS) 各個人は、全ゲノムカバレッジでプロットされます。NS軸と年齢の中央値 (現在までの年数) y 軸。9人のJomon個体は、年齢に基づいて5つの異なるサブ期間に分割されます (注S1を参照) : 初期 (JpKa6904)、初期 (JpOd274、JpOd6、JpOd282、JpOd181、およびJpFu1)、中期 (JpKo2)、後期 (JpKo13、JpHi01、F23、およびF5)、およびFinal (IK002)。

弥生時代後期までに (15)。これらの日本のゲノムを、中央および東部ステップにまたがるより大きな古代ゲノムデータセットと統合する (17, 18)、シベリア (19)、東南アジア (12)、および東アジア (15, 20, 21)、私たちの研究は、縄文時代の農業前の人口、および今日の群島の遺伝的プロファイル形成後の移動と混合物をよりよく特徴づけることを目的としています。

結果 先史時代と原史時代の日本からの古代ゲノムの時系列

私たちの最初のスクリーニングは、群島全体の6つの遺跡から発掘された14の古代の骨格遺物に焦点を当てました (注S1を参照)。高レベルの内因性ヒトDNAがこれらのサンプルのうち12個に保存され (表1)、さらにショットガンシーケンスされて0.88倍から7.51倍の範囲のより高いカバレッジになりました (図1および表S1)。12のサンプルのうち9つは縄文文化に関連しており、群島の西部と中央部、および縄文時代の4つの異なる段階 (縄文初期、初期、中期、後期) を表しています (図1)。残りの3つのサンプルは、古墳時代に該当する約1.3ka前のものです。新たに配列決定されたすべてのゲノムが、死後の損傷パターン (図S1) と低レベルの現代のヒト汚染 (<2.15%) を示すことを確認します (表1および表S2)。私たちの親族分析は、個人のすべてのペアが無関係であることを確認しています (図S2)。すべてのJomon個体のミトコンドリアハプログループは、この集団と強く関連しているN9bまたはM7aクレードに属しています (11–14, 22) そして今日日本国外では珍しい (23)。3人のJomon男性 (表S3) はY染色体に属しています

ハプログループD1b1は、現代の日本人集団には存在しますが、他の東アジア人にはほとんど存在しません (24)。対照的に、古墳の個体はすべて、現在の東アジア人に一般的なミトコンドリアハプログループに属しています (25)、単一の古墳の男性はO3a2c Y染色体ハプログループを持っていますが、これは東アジア全体、特に中国本土でも見られます (26)。私たちのデータを東ユーラシアの人口統計のより広い文脈の中に置くために、私たちは古代日本のゲノムを以前に発表された古代 (表S4と図S3) と現在の個人からのゲノムデータと組み合わせました。この研究を通して、現代の日本の人口は、サイモンズゲノム多様性プロジェクト (SGDP) からのいずれかのデータによって表されます (27) または1000人ゲノムプロジェクトフェーズ3 (東京の日本人) (28)。ただし、祖先の異質性は今日の群島全体に存在し、この標準参照セットでは完全に把握されていないことに注意してください。この研究で分析された他の古代および現在の人口は、主に地理的または文化的文脈のいずれかによってラベル付けされています。

異なる文化的時代間の遺伝的区別統計を使用して、古代と現代 (SGDP) の両方の日本人集団からの個人のすべてのペアワイズ比較間で共有される遺伝的浮動を調べることで、時系列データ内の遺伝的多様性を調査しました。NSs

(Individual_1、Individual_2; Mbuti) (図2A)。私たちの結果は、縄文、弥生、古墳の3つの異なるクラスターを非常に明確に定義しており、最後のクラスターは現代の日本人とグループ化されており、文化の変化にはゲノムの変化が伴うことを示唆しています。縄文データセットの空間的および時間的変動が大きいにもかかわらず、12人すべての個人間で非常に高いレベルの共有ドリフトが観察されています。弥生

表1. 古代日本のデータの要約。

関連する文化	サンプルID	日付範囲 および中央値 (cal BP)	カバレッジ	mtDNA 汚染率 (%)	分子性	mtDNA ハプログループ	Y染色体 ハプログループ	参照。
この研究で新たにシーケンスされた								
縄文	JpKa6904	8646–8991; 8819	7.51	1.46	XX	N9b3	–	–
	JpOd274	6119–6289; 6204	1.56	1.13	XY	M7a	D1b1d1	–
	JpOd6	5934–6179; 6057	1.18	1.55	XX	N9b3	–	–
	JpOd181	5751–5917; 5834	1.83	0.91	XY	N9b1	D1b1d1	–
	JpOd282	5737–5902; 5820	0.96	1.38	XY	M7a1	D1b1d1	–
	JpFu1	5478–5590; 5534	1.13	2.15	XX	M7a1	–	–
	JpKo2	4294–4514; 4404	2.47	1.44	XX	N9b	–	–
	JpKo13	3847–3978; 3913	1.81	1.50	XX	N9b1	–	–
	JpHi01	3685–3850; 3768	0.88	1.45	XX	M7a1a	–	–
古墳	Jplw32	1347–1409; 1378	4.80	0.41	XY	B5a2a1b	O3a2c	–
	Jplw31	1303–1377; 1340	1.44	0.63	XX	D5c1a	–	–
	Jplw33	1295–1355; 1325	1.54	0.75	XX	M7b1a1a1	–	–
以前に公開された								
縄文	F23	3550–3960; 3755	34.82	1.20	XX	N9b1	–	(14)
	F5	–	3.74	2.45	XY	N9b1	D1b2b	(14)
	IK002	2418–2720; 2569	1.85	0.50	XX	N9b1	–	(12)
弥生	Yayoi_1	–	0.01	2.92	XX	M7a1a4	–	(15)
	Yayoi_2	1931–2001; 1966年	0.07	2.33	XY	D4a1	O	(15)

個人は互いに最も密接に関係しており、古墳の個人よりも縄文との親和性が高い。Kofunと現代の日本人は、この測定基準ではほとんど区別がつかず、過去1400年にわたるある程度の遺伝的連続性を示唆しています。

さらに、主成分分析 (PCA) を使用して、古代日本人の大陸集団に対するゲノムワイドな常染色体親和性を調査しました。南アジアと中央アジア、東南アジアと東アジア、およびシベリアからのSGDPデータセットの現在の人口の遺伝的変異に古代の個人を投影しました (図2Bおよび図S4)。私たちは、古代の日本人がPC1に沿ってそれぞれの文化的呼称に分かれていることを観察しています。すべてのジョモンの個体は密集しており、他の古代の個体群や現在の東南アジアおよび東アジアの個体群から離れており、地理的に孤立していることを示唆しています。この城門クラスターの近くに2人の弥生個体が現れ、遺伝をサポートしている

(で報告されているように、Jomonとの形態学的類似性15、16)。しかし、東アジアの人口へのシフトは、弥生に追加の大陸の祖先が存在することを意味します。東ユーラシアの古代の人々は、PC2で南から北に地理的な傾斜を示しています：中国南部、黄河、中国北部、西遼河、悪魔の門の洞窟、アムール川、バイカル。古墳時代の3人は、黄河群の多様性に属しています。

Human Origins Arrayデータセットを使用したADMIXTURE分析は、縄文時代の終了後の群島への大陸の遺伝子流動の増加もサポートします (図2Cおよび図S5とS6)。縄文には明確な祖先の要素があり (図2Cでは赤で表されています)、これは弥生では高レベルで見られ、古文と日本人では低レベルのままです。弥生には、アムール川流域とその周辺地域で見られるプロファイルと同様の割合で、新しい祖先の構成要素が現れます。これらには、北東アジア人で支配的なより大きな要素が含まれています

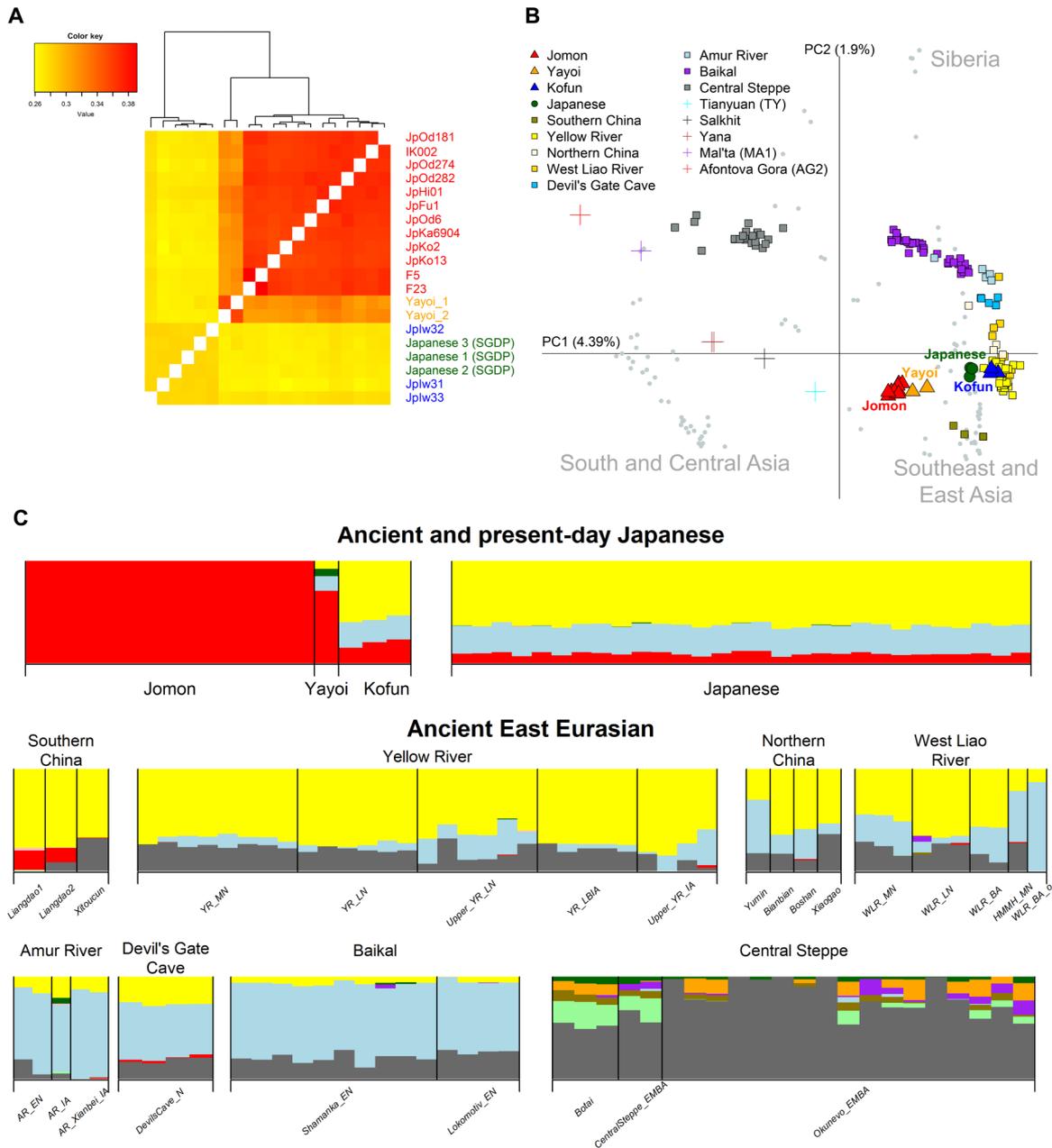


図2.日本における経時的な遺伝的多様性。 ((NS) ペアワイズ外群のヒートマップ NS₃ すべての古代および現代の日本人の統計的比較。 ((NS) 112人の現在の東ユーラシア人 (濃い緑色で強調表示された日本人の灰色の円) に投影された古代日本人 (つまり、城門、弥生、光文) と大陸の古代人 (色付きの記号で表示) を視覚化する主成分分析 (PCA) 。 ((NS) ADMIXTURE分析から選択された個人 (K=11; からの完全な写真K=2から K=12は図に示されています。S5およびS6) は、明確なJomon祖先成分 (赤で表される)、バイカル地域およびアムール川流域からの古代サンプルで一般的な成分 (水色で表される)、および広い東アジア成分 (黄色で表される) を示しています。中央ステップで最も支配的な灰色の成分は、古代と現代の日本のサンプルには存在しません。中段と下段は、中国南部 (左から右へ: Liangdao1、Liangdao2、Xitoucun)、イエローリバー (YR) (中期新石器時代、YR_MN;後期新石器時代、YR_LN;後期新石器時代、YR_LN;後期新石器時代) の各地理的地域から選択された古代東ユーラシアの人口を示しています、Upper_YR_LN;後期青銅器時代/鉄器時代、YR_LBIA;および鉄器時代、Upper_YR_IA)、中国北部 (Yumin、Bianbian、Boshan、およびXiaogao)、西遼川 (WLR) (中期新石器時代、WLR_MN;後期新石器時代、WLR_LN;青銅器時代、WLR_BA;ハミンマンガの新石器時代中期の個体、HMMH_MN;WLR_BAおよびWLR_BA_o)、アムール川 (AR) (初期新石器時代、AR_EN;および鉄器時代、AR_IAおよびAR_Xianbei_IA)、バイカル (初期新石器時代、Shamanka_ENおよびLokomotiv_EN)、および中央ステップ (ボタイ) とは異なる遺伝的背景を持つ青銅器時代の個人、CentralSteppe_EMBA、および Okunevo_EMBA) 。

(水色で表されます) およびはるかに広い東アジアの祖先 (黄色で表されます) を表す別の小さなコンポーネント。この東アジアの要素は、古墳時代と現代の日本の人口で支配的になります。

地理的隔離による縄文系統の深い分岐

縄文を他の集団から分離すること (図2) は、縄文が東部の間で明確な血統を形成しているという考えを支持しています。

以前の研究で提案されたユーラシア人 (13, 14)。この相違の深さを調査するために、混合イベントの数が異なるTreeMixを使用して、縄文と他の17の古代および現在の集団との系統発生関係を再構築しました (図3Aおよび図S7) (図3Aおよび図S7) (29)。私たちの結果は、縄文が後期旧石器時代の東ユーラシア人 (TianyuanとSalkhit) と古代の東南アジアの狩猟採集民 (Hoabinhian) の初期の分岐の後、しかし現在の東アジア人、古代のネパリ (縄文時代)、プリモリー地方のバイカル (Shamanka_ENとLokomotiv_EN) とチェルトビーボロタ洞窟 (悪魔の門の洞窟) からの狩猟採集民、そして旧石器時代のアラスカ (USR1)。さらに、このツリー内の他の2つの深く分岐した狩猟採集民の系統間の縄文の位置を、を使用した対称モデルの正式なテストを通じて確認します。NS₄ (ムブティ、NS; ホアビニアン/DevilsCave_N、ジョモン) (図S8、AおよびB)。これらは、縄文時代の初め以降のデータセット内のすべての東アジアの個人は、以前に分岐したホアビニアンよりも縄文に対して高い親和性を持っていることが示されています。これは、縄文がホアビニアンと東アジア関連の系統の混合物であるという以前に提案されたモデルではなく、東ユーラシアにおける3つの異なる狩猟採集民の系統の推定系統発生をサポートします [NS₃ (ジョモン;ホアビニアン、DevilsCave_N) = 0.193、Z = 61.355; 表S5] (12, 30)。また、テストしたすべての移行モデルで、Jomonから現代の日本人への遺伝子流動を一貫して推測し、遺伝子の寄与は8.9~11.5%の範囲です (図S7)。これは、ADMIXTURE分析から推定された現在の日本人の平均ジョモン成分9.31%と一致しています (図2C)。これらの結果は、縄文時代の深い相違と、現在の日本人集団との祖先のつながりを示唆しています。

集団遺伝学モデリングを適用して、縄文時代の出現のタイミングを推定します。私たちのアプローチは、ホモ接合性 (ROH) の実行のゲノム全体のパターンを利用して、最も古く、最もカバレッジの高いサンプルであるJpKa6904で観察されたROHスペクトルに最適な人口統計シナリオを特定します (注S2を参照)。ROHトラクトの分布は、有効個体数と、個体内のハプロタイプの2つのコピー間の最新の共通祖先までの時間を反映しています (31, 32)。8.8歳のジョモンは高レベルのROHを運び、特に短いROHの頻度が最も高い (最近の近親交配ではなく個体群の影響による) が報告されている (図3B) (図3B) (33)。このパターンは、縄文時代の個人間で共有された強い遺伝的浮動と相まって (図S9)、縄文時代の人口が深刻な人口ボトルネックを経験したことを意味します。人口サイズと分割時間のパラメーター空間を探索すると、縄文時代の出現は15~20 ka前になり、その後、少なくとも最初の縄文時代まで、約1000の非常に小さな人口サイズが維持されます (図3Cおよび図S10およびS11)。これは、海面上昇と、LGMの終わりに本土への陸橋が切断されることと一致します (34, 35) そして群島で縄文土器が最初に登場する直前 (2)。

次に、統計を使用して、縄文が大陸の旧石器時代の人々と、系統が分岐した後、群島で孤立する前に接触したかどうかを尋ねました。NS₄ (ムブティ、NS; Jomon、Han / Dai / Japanese) (図S8、CからE)。テストされた後期旧石器時代の個人の中で、Yana_UPだけが、それぞれハン、ダイ、または日本人よりも城門にかなり近いです (Z >> 3.366)。これらの参照集団を他の東南アジアおよび東アジア人に置き換えても (表S6)、この親和性は依然として検出可能であり、縄文と古代の祖先間の遺伝子流動をサポートしています。

北シベリア人、LGMの前に北ユーラシアに広まった人口 (19))。

最後に、縄文時代の人口の潜在的な時間的および空間的変動を調査しました。縄文時代の初期、初期、中期後期から最終段階で定義される3つの時間的グループは、古代および現在の大陸の個体群と同様のレベルの遺伝的浮動を示しており、これらに対する群島の外部からの遺伝的影響はほとんどまたはまったくないことを意味します。サブ期間 (図3Dおよび図S12)。このパターンは、統計で観察された有意な遺伝子流動がないことによってさらに裏付けられています。NS₄ (ムブティ、NS; sub_Jomon_私、sub_Jomon_{MS})、どこ私とNS3つのJomonグループの任意のペアです (図S13)。同様に、これらのJomon個体は、地理的にグループ化された場合、大陸の個体群に対する遺伝的親和性に多様性を示しません (つまり、サンプルが配置されているさまざまな島: 本州、四国、礼文島) (図S14)。縄文時代の個体間の唯一の観察可能な違いは、本州に位置するサイト間のわずかに高い親和性であり、本州と他の島との間の遺伝子流動が制限された島の影響を意味します (図S15)。全体として、これらの結果は縄文時代の人口内の限られた空間的および時間的遺伝的変異を示しており、何千年もの間アジアの他の地域からほぼ完全に隔離されているという考えを支持しています。

弥生時代の水田稲作の分散 弥生文化に関連する群島南西部の2個体 (図1) (15) 縄文と大陸の両方の祖先を持っていることがわかりました (図2)。私たちのqpAdm分析は、弥生が縄文の混合されていない子孫であるモデルを拒否しました (NS = 0.00003)、縄文時代の一部としてこれら2人の個体をグループ化する形態学的評価とは対照的に (16)。非ジョモンの祖先の要素は、群島に稲作をもたらした人々によって導入された可能性があります。最初に、古代の東ユーラシアの人口が、ジョモンよりも弥生に対して高い遺伝的親和性を持っているかどうかをテストしました。NS₄ (ムブティ、NS; 弥生人城門) (図4Aおよび図S16)。黄河流域の個体群を含め、大陸でサンプリングされた古代の個体群のほとんどは、弥生に対して有意な親和性を示していません (20) 揚子江下流域から稲作が最初に広まった場所 (ジャボニカ米の仮想起源、すなわち湿った米) (36)。しかし、稲作と文化的関係のない集団では、弥生への過剰な親和性が検出された (Z >> 3.0): 中国東北部の西遼河流域 (WLR_BA_oおよびHMMH_MN)、バイカル (Lokomotive_EN、Shamanka_EN、およびUstBelaya_EBA)、および北東シベリア (Ekven_IA) からのもの。この親和性は、さらに2人の個人 (WLR_BA; Z = 1.493) 他の青銅器時代の西遼河の個人 (WLR_BA_o) と同じ遺跡から来た人 (WLR_BA_o) (20)。これらの2人は、WLR_BA_o (1.8 ± 9.1%) よりもはるかに高い黄河関連の祖先 (81.4 ± 6.7%) を持っています (20)、これは、テストされた古代の黄河の個体群が弥生人によって運ばれた非縄文人の祖先の主要な源である可能性が低いことを意味します。

これらの6つの大陸の祖先の可能性をさらに区別するために、弥生時代を縄文時代の双方向混合物としてモデル化し、それぞれがqpWaveを使用してモデル化しました (表S7)。混合モデルは自信を持ってサポートされました (NS >> 0.05) これらのうちの3つ: バイカルの狩猟採集民と、アムール川の祖先のレベルが高い西遼中期新石器時代または青銅器時代の個人 (20)。これらのグループはすべて、北東アジアの主要な祖先の構成要素を共有しています (図2Cおよび図S17) (20)。55.0 ± 10.1%の混合画分、

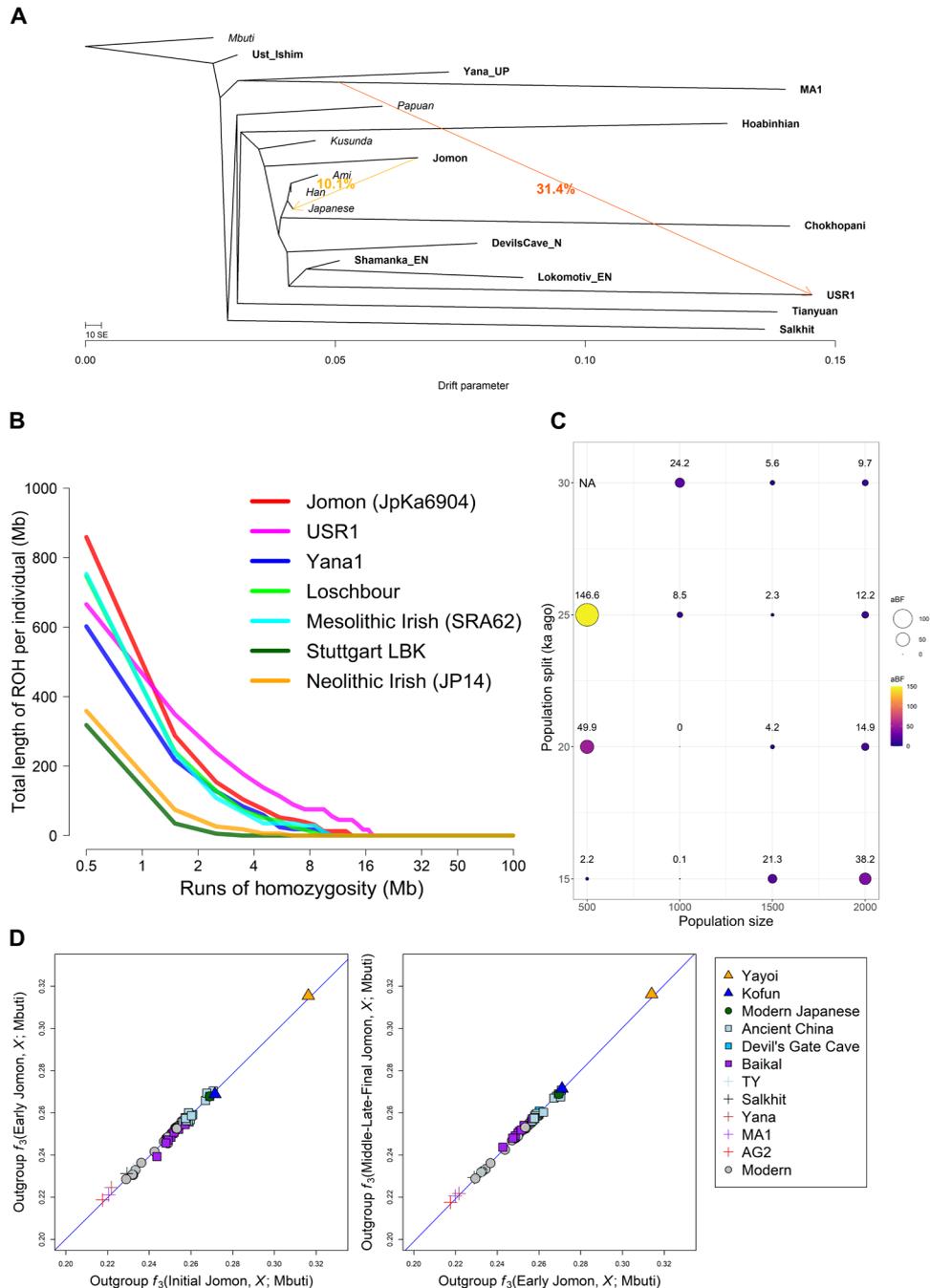


図3 縄文時代の人口動態。 (NS) 2つの移行のモデルの下でTreeMixによって再構築された最尤系統樹。このツリーは、古代 (太字) と現在 (斜体) の個体群間の系統発生関係を示しています。色付きの矢印は、移行経路を表しています。移行の重みは、移行エッジから派生した祖先の割合を表します。からの他のすべての移行モデル $NS=0$ から $NS=$ 図5に示します。S7。 (NS) 8.8-ka-old JpKa6904を含む中石器時代および新石器時代の狩猟採集民のROHスペクトル。ROHの全長は、0.5~100Mbの範囲のさまざまなサイズのコホモ接合フラグメントに対してプロットされます。 (NS) さまざまな組み合わせでのモデルのフィッティング NS (NS 軸) および NS (y 軸) 8.8歳のJomon個人の場合。バブルプロットの各ポイントはログを表します10-尤度が最も高いモデルと他の各モデルとの間の尤度を比較する、スケールされた近似ベイズ因子 (aBF)。aBF = 0の点は、最も可能性の高いモデルです ($NS=1000$ と $NS=20$ ka前; 図を参照してください。S10)。NAは、その可能性がゼロに等しいため、モデルのaBFを測定できないことを意味します。 (NS) 外群の比較 NS_3 を使用して測定された3つのサブ期間に分割された縄文データセットの統計結果 NS_3 (Jomon_Sub-期間、 NS_3 ; Mbuti) (拡張分析については図S12を参照)。3つのサブ期間は次のとおりです。初期Jomon (JpKa6906) ; 初期のJyomon (JpFu1、JpOd6、JpOd181、JpOd274、およびJpOd282) ; そして、すべてのミドル、レイト、およびファイナルJyomon (F5、F23、IK002、JpHi01、JpKo2、およびJpKo13) のマージされたグループ。

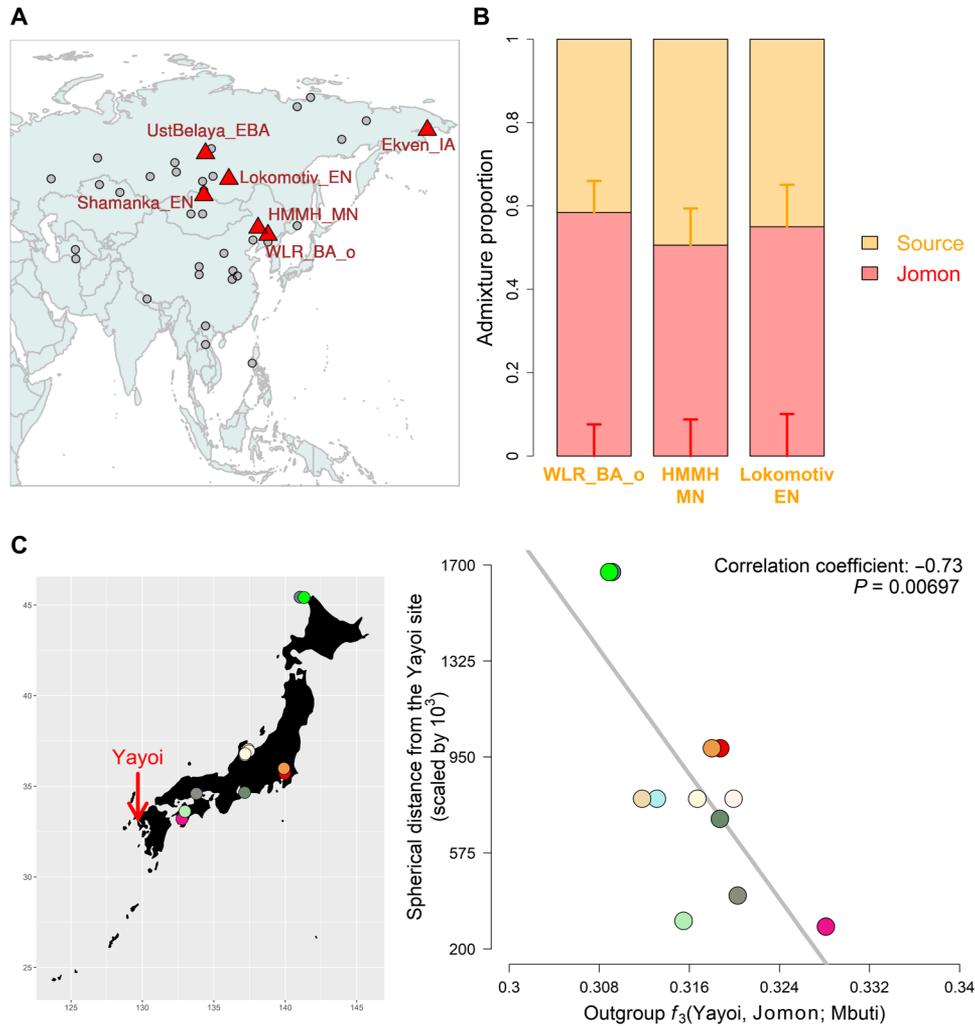


図4 弥生時代の遺伝的変化。(NS)からの結果を強調する地理的地図 NS₄ (ムブティ、NS₃ 女門弥生)；縄文より弥生にかなり近い大陸の古代の人口 ($Z \gg 3.0$) は赤い三角形で表され、両方の母集団に対称的に関連している人は灰色の円で表されます。(NS) 縄文時代と西遼河 (WLR_BA_o または HMMH_MN) またはバイカル狩猟採集民 (Lokomotiv_EN) の青銅器時代または中期新石器時代の個体の双方向混合物でモデル化された弥生の遺伝的祖先。縦棒は、qpAdmによって推定された $\pm 1SE$ を表します。混合比率の値を表S7に示します。(NS) 弥生時代と縄文時代の個人の間で共有された遺伝的浮動と縄文時代の遺跡の地理的位置との相関。弥生サイトからの球面距離は、Haversine式 (93)。地図は弥生の遺跡を赤い矢印で示し、縄文の遺跡を異なる色の円で示しています。

縄文入力の $50.6 \pm 8.8\%$ 、または $58.4 \pm 7.6\%$ は、これら3つのそれぞれが2番目のソースとして使用されたときにqpAdmによって推定され (図4Bおよび表S7)、 $61.3 \pm 7.4\%$ の割合が返されました西遼中期新石器時代と青銅器時代の個人が単一のソース集団に統合されたとき (表S7)。

さらに確認します NS₄ (Mbuti, Jomon; Yayoi_1, Yayoi_2) 縄文人の祖先のレベルは、これら2人の弥生人の間で同等である ($Z = 1.309$)。これらの結果は、この九州北西部のサイトに関連する弥生コミュニティへの先住民の狩猟採集民と移民の貢献のほぼ等しい比率を意味します。この同等性は、英国とアイルランドの群島を含む多くの地域で最小限の狩猟採集民の貢献が観察されているユーラシア西部の農業移住と比較した場合に特に顕著です (37-40)、これはユーラシア大陸の孤立した地理的極限として日本を反映しています。

私たちの混合モデルで使用された西遼の人口は、それ自体が稲作を実践していませんでしたが、彼らは日本への農業の広がり仮定されたルートのすぐ北に位置しています。山東半島 (中国東北部) から遼東半島 (朝鮮半島北西部) へと続き、朝鮮半島 (朝鮮半島) を経由して群島に到達します。4I)。

さらに、弥生文化が群島にどのように広がっているかを外群を使って調査しました NS₃ 弥生時代と縄文時代の各個人との間の遺伝的親和性を測定した統計。共有遺伝的浮動の強さは、弥生個体の位置からの距離と有意な相関関係があることがわかります ($NS = 0.00697$; 図4C)；縄文遺跡が弥生遺跡に近いほど、縄文人は弥生と遺伝的浮動を共有します。この結果は、

2021年10月27日に<https://www.science.orgからダウンロード>

朝鮮半島 (41, 42)、続いて群島の南にある地元のジョモンの個体群との混合。

古墳時代の移民の遺伝的祖先 歴史的記録は、古墳時代の大陸から群島への継続的な人口移動を強力にサポートしています (1)。しかし、古墳の3人の個人のqpWaveモデリングは、弥生時代の個人に適合した縄文時代と北東アジアの祖先の双方向の混合を拒否しました ($NS < 0.05$; 表S8)。したがって、古墳は、私たちの外群からサポートされているように、祖先の構成要素の点で弥生とは遺伝的に異なります NS_3 、PCA、および ADMIXTURE クラスタ (図2)、および以前の形態学的研究から (図2) 43, 44)。古墳個人の遺伝的構成に貢献した追加の祖先グループを特定するために、古墳と各大陸集団の間の遺伝的親和性を使用してテストしました。 NS_4 (ムブティ、 NS_5 弥生、古墳) (図5Aおよび図S18)。データセット内の古代または現代の人口のほとんどは、弥生時代よりも古墳にかなり近いことがわかります。この発見は、これらの2つの期間からゲノムを分離する6世紀の間に群島への追加の移動を意味します。

Yayoiと私たちから特定された集団の双方向混合物の適合性をテストすることにより、この移行の原因を絞り込もうとしました。 NS_4 古墳にかなり近い統計 (表S9)。この混合モデルは、 $NS_{5>>}$ テストした59の母集団のうち5つだけで0.05。次に、qpAdmを適用して、弥生とこれらの各ソースからの遺伝的寄与を順番に定量化しました (表S9)。双方向混合モデルは、異なる参照セットからのサポートが不足しているため、追加の2つの母集団でその後拒否されました。残りの3つの母集団 (ハン、韓国、YR_LBIA) は、古墳への20~30%の貢献を示しています (図S19)。これら3つはすべて、強い遺伝的浮動 (図S17の緑色の四角で強調表示) を共有しており、ADMIXTUREプロファイル (図S6) で広く東アジアの祖先の主要な構成要素を特徴としています。古墳の個人の追加の祖先のソースをさらにスクリーニングするために、弥生人の祖先を縄文と北東アジアの祖先に置き換えることによって、3方向の混合をテストしました (表S10)。モデルの祖先のソースとしてモデル化に成功したのはハンだけであり (図5B)、可能な2方向混合モデルよりも3方向混合のフィッティングが大幅に優れています (表S11)。縄文人の祖先は、サンプリングされた弥生人と古墳人との間で約4倍に希釈されていることを考えると、

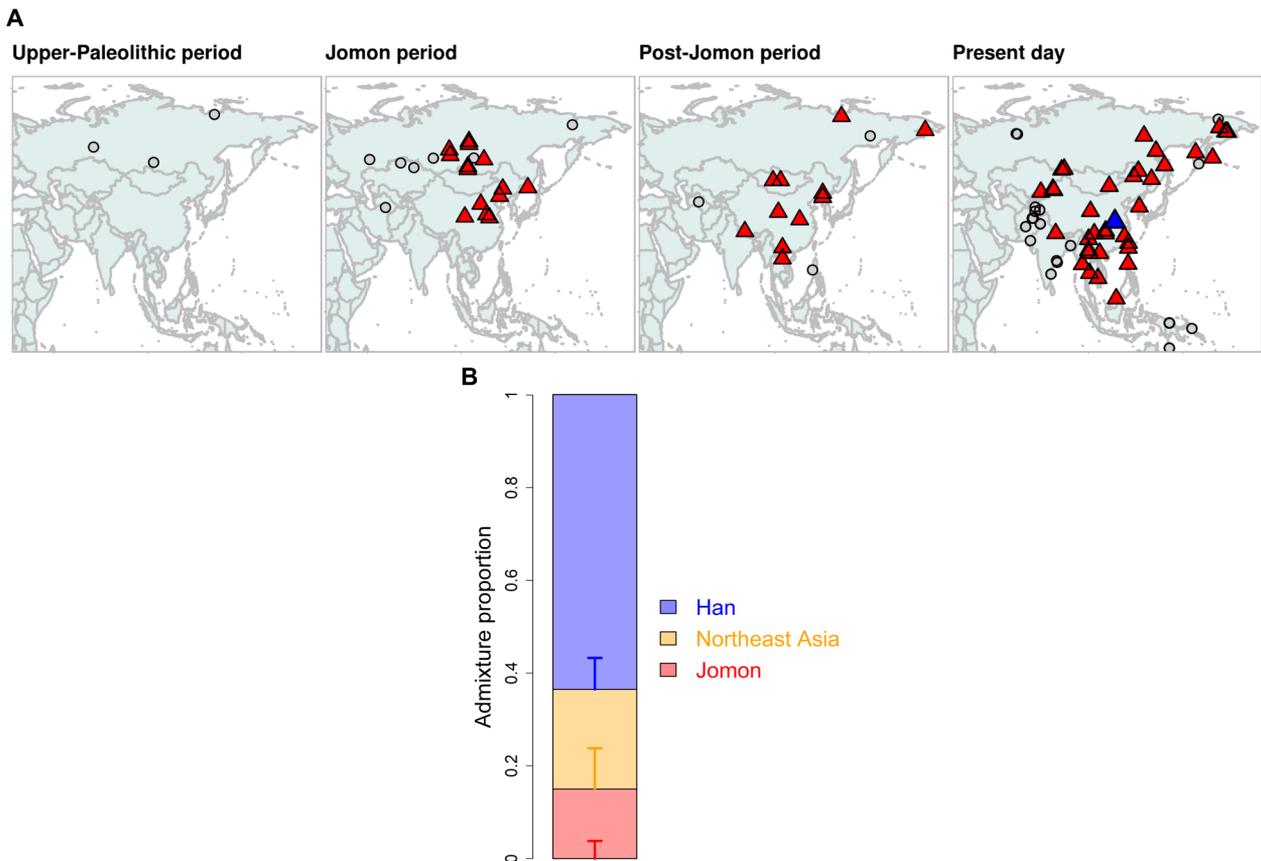


図5 古墳時代の遺伝的变化。 (NS_4) からの結果を強調する地理的地図 NS_4 (ムブティ、 NS_5 弥生、古墳) ; 弥生時代より古墳にかなり近い大陸の古代と現在の人口 Z 3.0を超えるスコアは赤い三角形で表され、両方の母集団に対称的に関連するスコアは灰色の円で表されます。テストされた個体群は、年齢に応じて、後期旧石器時代 (> 16, 000年前)、ジョモン (16, 000年から3000年前)、ポストジョモン (3000年前から現在まで)、および現在の4つの異なる期間に分けられます。日。ハン は、現在のパネルで青い三角形で強調表示されています。 (NS_5) 縄文、北東アジア (WLR_BA_oおよびHMMH_MN)、およびハンの3方向混合物でモデル化された古墳個人の遺伝的祖先。縦棒は、qpAdmによって推定された±1SEを表します。混合比率の値を表S10に示します。

これらの結果は、国家形成期に東アジア系の移民が大量に流入したことを示唆している。

次に、弥生時代と古墳時代の両方で観察された大陸の祖先が、北東アジアと東アジアの祖先の中間レベルで、同じソースに由来する可能性を探ります (表S12)。黄河流域 (YR_LBIA) の青銅器時代後期と鉄器時代の個体の集団である古墳の双方向混合物により適している候補は1人だけでした (YR_LBIA) (20)、これは参照セット間で一貫していませんでした (ネストされた、 $NS=0.100$; 表S13)。縄文を除いて弥生と統計的に有意な遺伝子流動を示さなかったにもかかわらず ($Z=2.487$) (図4Aおよび図S16)、YR_LBIAと縄文人の間の双方向モデルも弥生人に適合していることがわかります (表S14)。この黄河の人口は、qpAdmによって推定されるように、約40%の北東アジアと60%の東アジア (すなわち、ハン) の祖先を持つ中間の遺伝的プロファイルを持っています。したがって、これは特定のモデルでYayoiとKofunの両方に適合する中間の遺伝的プロファイルであり、これらの集団では $37.4 \pm 1.9\%$ と $87.5 \pm 0.8\%$ の入力があります (表S14)。これらの結果は、弥生時代と古墳の間の遺伝的変化を説明するには、単一の供給源からの継続的な遺伝子流動で十分である可能性があることを示唆しています。

しかし、私たちのより広範な分析は、遺伝子流動の単一のソースが、2つの異なる移動の波よりも可能性が低いことを強く示唆しています。まず、ADMIXTUREで特定された北東アジアと東アジアの祖先の比率は、弥生 (1.9 : 1) と古墳 (1 : 2.5) で大きく異なっていた (図2C)。第二に、大陸の親和性におけるこのコントラストは、さまざまな形態でも観察できます。NS統計では、北東アジアの祖先と有意な親和性を持つ弥生の繰り返しパターンがあり (図4Aおよび図S16)、Kofunの個人はハンや古代のイェローリバーの人口を含む他の東アジア人と緊密なクラスターを形成しています (図4Aおよび図S16)。図5Aおよび図S17およびS18)。最後に、DATESによる古墳個体の混合物の年代測定から2パルスモデルのサポートを見つけました (図S20) (45)。中間集団 (すなわち、YR_LBIA) との単一の混合イベントは、現在 (BP) の 1840 ± 213 年前に発生したと推定されます。これは、弥生時代の始まり (~3 ka前) よりもはるかに遅いです。対照的に、2つの異なるソースを持つ2つの別々の混合イベントが想定される場合、結果の推定値は、弥生時代と古墳時代の始まりと一致するタイミングに合理的に適合します (Jomonと北東アジアの祖先と1748±ジョモンと東アジアの祖先の175年BP; 図S20)。これらの遺伝的発見は、考古学的証拠と、期間中の大陸からの新しい人々の到着を記録する歴史的記録の両方によってさらに裏付けられています (1)。

現在の日本人におけるコフンの遺伝的遺産

図2に示すように、古墳の3個体は、現在の日本人と遺伝的に類似しています。これは、古墳時代以降、日本人集団の遺伝的構成に実質的な変化がないことを意味します。現在の日本のサンプルで追加の遺伝的祖先のシグナルを探るために、大陸の人口が古墳と比較して現代のゲノムに優先的な親和性を持っているかどうかをテストしました。NS₄ (ムブティ、NS₅; 古墳、日本語) (図S21)。古代の人口のいくつかは日本人よりも古墳に対して高い親和性を示しますが、古墳に存在する祖先の追加の情報源としてqpAdmによってサポートされているものではありません (注S3および表S15を参照)。意外にも、古墳を除いて、現代の日本人との追加の遺伝子流動を示す古代または現代の人口はありません。

私たちの混合モデリングは、古墳の祖先が古墳や弥生の祖先を増やすことなく、または現在の東南アジア、東アジア、シベリアに代表される祖先を追加することなく、現在の日本人の人口が十分に説明されていることをさらに確認します (表S16)。また、現代の日本人は、古墳の個人の三者混合と同じ祖先の構成要素を持っており (表S17)、サンプリングされた古墳の個人と比較して、現代の日本人の東アジアの祖先のレベルがわずかに増加していることがわかります (図S22)。これは、ある程度の遺伝的連続性を示唆していますが、絶対的なものではありません。古墳と現代の日本人集団との間の連続性の厳密なモデル (すなわち、古墳系統に特有の遺伝的浮動がない) は拒否されます (表S18) (46)。しかし、古墳時代の古墳時代と古墳時代とは対照的に、古墳時代の個人 ($13.1 \pm 3.5\%$) と比較して、日本人の人口 ($15.0 \pm 3.8\%$) では城門家系の希薄化は見られません (図S22)。大陸の移動により減少した (図4および5)。「混合なし」モデルを使用したqpAdmによって古墳と日本人の間の遺伝的分岐群をテストしたところ、古墳は日本人との分岐群を形成していることがわかりました ($NS=0.769$)。これらの結果は、国家形成期間によって確立された3つの主要な祖先構成要素の遺伝的プロファイルが、歯科および非計量的頭蓋特性からも裏付けられているように、現在の日本人集団の基盤になっていることを示唆しています (47, 48)。

議論

私たちのデータは、現在の日本人集団の三祖先構造の証拠を提供し (図6)、縄文と弥生の混合起源の確立された二重構造モデルを洗練します (図6)。5)。縄文は、現代日本人のユニークな遺伝的要素の根底にあるLGMに続く日本列島内での長期的な隔離と強い遺伝的浮動のために、独自の遺伝的変異を蓄積しました。弥生時代はこの孤立の終わりを示し、アジア本土からのかなりの人口移動が始まります

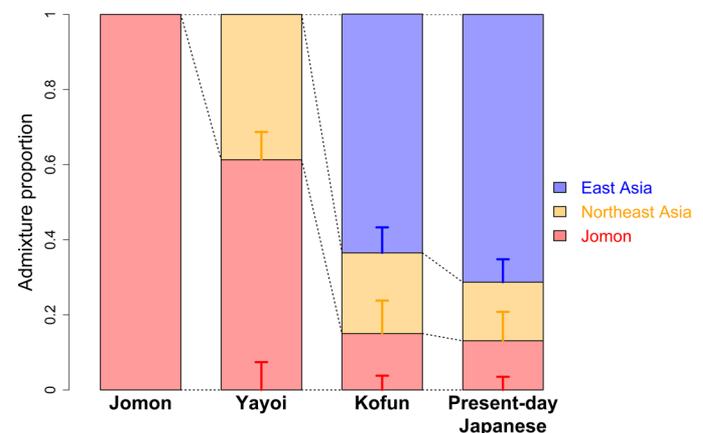


図6. 先史時代と原史時代の日本の文化的変遷と並行したゲノムの変遷。縄文は、強い遺伝的浮動と日本列島での長期的な孤立により、非常にユニークな遺伝的プロファイルを持っていました。稲作は弥生時代に北東アジアの祖先 (WLR_BA_0とHMMH_MNで表される) を持っていた人々によってもたらされました。移住のさらなる波は、古墳時代に広まった東アジアの祖先 (ハンによって表される) を群島にもたらしました。それ以来、この三者の祖先構造は群島で維持され、現代日本人の遺伝的基盤となっています。

少なくとも2.3ka前。しかし、その後の日本の先史時代と原史時代の農耕と国家形成の段階で群島に到着した人々のグループの間には、明確な遺伝的差異が見られます。弥生個体からの遺伝的データは、形態学的研究から裏付けられたように、群島における北東アジアの祖先の存在を記録しています(5, 49)、古墳で東アジアの祖先が広まっているのを観察している間。城門、弥生、古墳の各文化を特徴付ける祖先は、今日の日本人の人口形成に大きく貢献しました。

ジョモンの祖先の血統は、他の古代および現在の東アジア人とは大きく異なる東南アジアで始まったと提案されています(12-14)。この分岐のタイミングは、以前は18~38 ka前と推定されていました(14); 8.8ka歳のJomon個体のROHプロファイルを使用したモデリングでは、この日付が20~15 ka前の範囲内の下限に狭められています(図3)。日本列島は、最終氷期最盛期の初め(28 ka前)に朝鮮半島からアクセスできるようになりました(34)、大陸と群島間の人口移動を可能にします。その後の海面上昇による対馬海峡の17~16 ka前の拡大は、縄文の血統が大陸の他の地域から孤立したことにつながった可能性があり、縄文土器生産の最も古い証拠とも一致します(2)。私たちのROHモデリングは、縄文が最初の縄文時代に約1000の小さな有効個体数を維持したことも示しており、その後の期間または群島のさまざまな島でゲノムプロファイルにほとんど変化が見られません。

ヨーロッパの大部分での新石器革命で文書化されているように、農業の広がりはしばしば人口の置き換えによって特徴づけられ、多くの地域で観察された狩猟採集民の人口からの貢献はごくわずかです(37-40)。しかし、先史時代の日本の農業の変遷は、置換ではなく同化のプロセスを含み、九州の先住民の縄文時代と新しい移民からのほぼ等しい遺伝的貢献を伴うという遺伝的証拠が見つかりました(図4)。これは、列島の少なくとも一部が弥生時代の初めに農業移民に匹敵する規模の縄文時代の人口を支えたことを意味します。これは、一部の縄文時代のコミュニティによって実践されている高度な定住に反映されています(50-53)。

弥生時代に受け継がれた大陸の構成要素は、私たちのデータセットでは、高レベルのアムール川の祖先(つまり、WRL_BA_oとHMMH_MN)を持つ西遼河流域の新石器時代中期と青銅器時代の個人によって最もよく表されています(20)。この地域の人口は、時間と空間が遺伝的に不均一です(20)。中期から後期の新石器時代の移行(すなわち、6.5と3.5 ka前)は、黄河の祖先が25%から92%に増加することを特徴としていますが、時間の経過とともにアムール川の祖先が75%から8%に減少します。これは、キビ栽培の強化に関連している可能性があります(20)。しかし、約3.5 ka前に始まった青銅器時代には、アムール川流域からの人々の明らかな流入により、人口構造が再び変化します(図S17)(図S17)(20)。これは、TranseurasianとSiniticの言語サブグループ間の集中的な言語借用の始まりと一致します(54)。Yayoiへの過剰な親和性は、古代のアムール川の個体群または現在のTungusic-speakingの個体群に遺伝的に近い個体で観察できます(図4および図S17)。私たちの調査結果は、遼東半島周辺どこかに住んでいたが、祖先の主要な構成要素をさらに北の人口から得た人々によって、水稻作が群島に導入されたことを示唆しています。

稲作の普及は西遼河流域の南で始まったが(55)。

古墳文化の最も顕著な考古学的特徴は、エリートを鍵穴型の塚に埋める習慣であり、その大きさは階層的な階級と政治力を反映しています(1)。この研究で配列決定された3人の古墳個体はそれらの古墳に埋葬されていませんでした(注S1を参照)。これは彼らが下位の人々であったことを示唆しています。彼らのゲノムは、東アジアの祖先が過半数を占める人々の日本への到着と弥生人との混合を記録しています(図5および図S17)。この追加の祖先は、複数の祖先コンポーネントを持つハンによる分析で最もよく表されます。最近の研究では、新石器時代以降、大陸で人々が形態学的に均質になったことが報告されています(56)、これは古墳時代の移民がすでに高度に混合されていたことを意味します。

いくつかの考古学的証拠は、弥生時代から古墳時代への移行中に、おそらく朝鮮半島南部から、日本に新しい大規模な集落が導入されたことを裏付けています。日本、韓国、中国の強い文化的および政治的親和性は、中国の鏡やコイン、韓国の鉄生産原料(1)、および金属製の道具(例、剣)に刻まれた漢字(57)。海外からのこれらのリソースへのアクセスは、群島内のコミュニティ間の激しい競争を引き起こしました。これにより、黄海沿岸などの大陸の政体との支配のための政治的接触が促進されました(1)。したがって、古墳時代を通じて、継続的な移住と大陸への影響が明らかです。私たちの調査結果は、この国家形成段階での新しい社会的、文化的、政治的特徴の出現に参与する遺伝的交換を強力にサポートしています。

この分析には注意点があります。第一に、弥生文化に関連する骨格遺物が形態学的に上門に類似している地域からの2人の後期弥生個人に限定されています(16)。他の地域または他の時点からの弥生の個人は、異なる祖先プロファイル、例えば、大陸のようなまたは古墳のような祖先を持っているかもしれません。第二に、同じ埋葬地から来た3人の古墳の場合のように、私たちのサンプリングはランダムではありません(表S1)。弥生と古墳の集団の遺伝的祖先の時間的および地域的変動を追跡し、ここで提案された日本の集団の三者構造の包括的なビューを提供するには、追加の古代ゲノムデータが必要になります。

要約すると、私たちの研究は、日本列島に住んでいた人々の変化するゲノムプロファイルの詳細な調査を提供します。農業および技術主導の人口移動が大陸の他の地域からの数千年の孤立を終わらせた前後の両方です。これらの孤立した地域からの個人の古代ゲノミクスは、人間の集団の遺伝的構成に対する主要な文化的変遷の影響の大きさを観察するユニークな機会を提供します。

材料および方法

サンプリング

日本列島の西部と中央部にある6つの遺跡から、合計14人の古代日本人(縄文11人、古墳3人)の骨と歯を採取しました。各サイトの詳細情報は、OxCal4.4(OxCal4.4)(58)IntCal20曲線を使用します。

DNA抽出

サンプル処理は、金沢大学とダブリンのトリニティカレッジにある専用の古代DNA施設で行われ、(59)。さらに処理する前に、サンプルを広範囲に撮影しました。表面の汚染物質を除去するために、すべての骨を両側で15分間紫外線にさらしました。それらの表面のさらなる洗浄は、抽出前にドリルで実行されました。側頭骨岩様部の耳嚢領域の三角形のくさび部分がサンプリングの対象となりました。くさびまたは断片化した歯の半分は、DNA抽出のために粉碎されました。骨粉末の約0.1gのアリコートをし、(60) または (のように前消化液によって61)。DNA抽出物をMinEluteシリカカラム (QIAGEN) で精製し、55 μ lの溶出バッファーで溶出しました。

ライブラリの準備とシーケンス

各サンプルとブランクコントロールの最初のスクリーニングは、主に (62) (のように変更して38) だけでなく、ピーズベースのサイズ選択[<100 塩基対 (bp)]を備えたイルミナ用のNEBNext Ultra IIDNAライブラリー調製キットも使用します。すべてのライブラリは、MiSeqイルミナプラットフォームでスクリーニングされました。ヒト内因性含有量が20%を超えるDNA抽出物を高カバレッジシーケンス用に選択し、続いてウラシル-DNA-グリコシラーゼ (UDG) で処理しました (63) 前者の方法で2番目のライブラリを構築する前。高カバレッジのシーケンスを行う際の複雑さを増すために、UDGで処理された各ライブラリから一意のインデックスを持ついくつかのポリメラーゼ連鎖反応 (PCR) が準備されました。テンプレート濃度に応じて、異なるPCRサイクルを使用しました。次に、D1000ScreenTapeを備えたAgilentTapeStation2200システムを使用して濃度と品質を評価しました。Macrogen (大韓民国) またはTrinSeqのHiSeq2500またはNovaSeq6000 Illuminaプラットフォーム (100bpシングルエンドリードまたは50bpペアエンドリード) で、12人のUDG処理ライブラリの高カバレッジシーケンスを実行しました。(アイルランド)。

シーケンスデータ処理

cutadapt v1.9.1 (cutadapt v1.9.1) を使用して、生のシングルエンドシーケンスリードからアダプターをトリミングしました。64) 最小オーバーラップが1 bpで、長さが34 bpより短いシーケンスを削除し、AdapterRemoval v2.2.2 (65) 次のパラメーターを使用します。-collapse--minlength25 --minadapteroverlap 1 --minquality25--trimmsおよび--trimqualities。トリミングされたリードは、BWA (Burrows-Wheeler Aligner) v0.7.5 (Burrows-Wheeler Aligner) のbwa-alnを使用して、ミトコンドリアDNA (mtDNA) の改訂されたケンブリッジ参照配列 (rCRS) を使用してhg19リファレンスゲノムにアラインメントされました。66) 緩和されたパラメータ「-l16500-n 0.01-o2」を使用。アラインメントされたデータに20のマッピング品質を適用し、SAMtools v1.7を使用してPCRの重複を削除しました (67)。古代DNAの信憑性は、mapDamage2.0 (mapDamage2.0 (68))。すべてのライブラリが個人ごとに1つのbamにマージされる前に、Picardツールバージョン1.101 (<http://broadinstitute.github.io/picard/>) を使用して読み取りグループを追加しました。マージされたファイルに対して、2つの最終処理ステップが実行されました。GenomeAnalysisToolkit (GATK) バージョン3.7-0 (69)、各読み取りの最後の2つの塩基の品質は、手動で2のスコアに低下しました (「ソフトクリップ」)。

これらの損傷を受けやすい地域から遺伝子型を呼び出すことを避けるため。AdapterRemovalバージョン2.2 (AdapterRemovalバージョン2.2を使用することを除いて、FASTQ形式で公開された古代ゲノムに同じ処理パイプラインを使用しました。65) cutadaptの代わりに; 場合によっては、BAMファイルがリファレンスゲノムに再調整されてから、同じパイプラインを通過しました。生データの品質評価は、FastQC v0.11.4 (70)。

汚染の推定とmtDNAハプログループの決定

ミトコンドリア汚染率を決定し、ミトコンドリアハプログループを割り当てるために、シーケンスリードをrCRSミトコンドリアゲノムにアラインメントし、前のセクションで説明したのと同じパイプラインを使用してアラインメントしたデータを再処理しました。コンセンサス配列は、SAMtoolsパッケージ内のmpileupとbcftoolsを使用して、コンセンサスの最小深度が5、基本品質が30になるように決定されました。次に、HAPLOFINDを使用して各コンセンサス配列に特定のハプロタイプを割り当てました (71)。

以前に (33) : 簡単に説明すると、HAPLOFINDによって定義されたハプロタイプ定義およびプライベート変異でコンセンサス配列と一致しなかった二次塩基の割合を計算しました。また、死後の損傷が原因である可能性のあるCまたはGとマークされた一塩基多型 (SNP) を除去する場合の割合も報告します (表S2)。

分子性決定と関連性

古代の各サンプルの性別を判断するために、最小マッピング品質が30の読み取りをフィルタリングし、(72)。要約すると、性染色体の総数に対するY染色体の読み取りの比率を計算しました (NS_Y) (72) および割り当てられた女性の場合 $NS_Y < 0.016$ または男性の場合 $NS_Y >> 0.075$ (表S3)。すべての古代の個人の親族推定は、「古代DNAからの関係推定」(READ) を使用して行われました (READ) (73)。一親等の血縁者は分析から除外されました。

Y染色体ハプログループ分析

男性であると決定されたすべての新たに配列決定された個体は、GATKバージョン3.7-0を使用して積み上げられました (69) そして、マッピング品質が20、基本品質が30のInternational Society of Genetic Genealogy (ISOGG) SNPインデックスと手動で比較します。

遺伝子型の呼び出しと公開されたデータセットへのマージ

この研究で新たに配列決定された古代日本人を含む古代東ユーラシア人の大規模なパネルを作成し、中央および東ステップ、シベリア、東南アジア、および東アジアからの古代ゲノムを公開しました (表S4の古代個人の完全なリストを参照)。2つの異なるリファレンスパネルに存在する2対立遺伝子のSNPサイトについて、すべての古代の個体をジェノタイプピングし、以下にマージしました。(i) 1963のモダン、エンシェント、およびリファレンスゲノムの594,896のSNPサイトで構成されるHuman Origin Array (HOA) (39); (ii) 278の現代、古代、および参照ゲノムからなるSGDP (27) マイナーアレル頻度が1%の常染色体トランスバージョンのみのSNPについてフィルタリングされているため、マージされたデータには3,867,366のSNPサイトが残っています。各SNPサイトについて、位置ごとに高品質の一塩基 (bq30) をランダムに呼び出し、GATKバージョン3.7-0 (GATKバージョン3.7-0 (69))。

主成分分析

PCAは、EIGENSOFTパッケージ (v7.2.0) のsmartpca (v16000) を使用して実行されました (74) 私たちはすべての古代日本人と

SGDPパネルの現在の東ユーラシア人への他の古代の個人のサブセクション ($NS=112$)、「killr2: YES」、「r2thresh: 0.2」、「numoutlieriter: 0」、「lsqproject: YES」、「autoshrink: YES」のオプションを使用して、1%のトランスバージョンとグローバルマイナーアレレル頻度でフィルタリングされます。「Yayoi_1」を除いて、少なくとも100,000のSNPをカバーする古代の個人を含めました。

混合剤

ADMIXTURE v.1.3.0 (75) SGDPデータセットに少なくとも100,000のSNPがある古代の東ユーラシアのサンプルの教師なし遺伝子クラスターリングの場合 ($NS=189$) およびHOAからの現在の人口 ($NS=786$; ムブティ族、サルデーニャ族、南アジア人、東南アジア人、東アジア人、シベリア人、オセアニア人、ネイティブアメリカン)。SNPは、PLINK v1.90b4.4 (PLINK v1.90b4.4 (76)、スライディングウィンドウサイズが50バリエーション、ステップサイズが5バリエーション、および $NS \geq 0.2$ のしきい値 (--indep-pairwise 50 5 0.2)、分析用に186,856のSNPを残します。クラスターの数に対してランダムシードを使用して10回の複製を実行しました (K) 2から12までで、プロットの交差検定誤差が最小の実行を選択しました。

TreeMix分析

TreeMix (v1.13) を使用して、さまざまな混合モデルの下で最尤ツリーが推測されました (29)。SGDPデータセットの古代および現在の人口のサブセットは、東ユーラシア全体のさまざまな祖先を表すために選択されました: Ust_Ishim, Yana_UP, MA1, Tianyuan, Salkhit, Papuan, Hoabinhian (La368およびMa911)、Kusunda, Jomon, Chokhopani, Shamanka_EN, Lokomotiv_EN, DevilsCave_N, USR1, Han, Ami, およびJapanese。データセットは非欠損性についてフィルタリングされ、分析のために98,687のSNPが残されました。Mbutiを外群として使用してツリーをルート化し、モデルを移行なし、または1から5への移行でデータに適合させました。各モデルに対して合計1000から1500の複製が実行され、その中で、複製全体の平均に最も近い可能性のあるツリーが、特定のモデルの下で最も代表的であると見なされました。

NS統計

計算しました NS_{qp3Pop} (v300) および $qpDstat$ (v662) を使用した統計 $NS_{AdmixTools}$ v6.0パッケージのモード (77)。外群を使用しました NS_{Mbuti} を外群として指定することにより、2つの母集団間、または母集団内のすべての個人のペア間の遺伝的関係を測定する統計。の $SENS_{統計}$ は、デフォルトのブロックジャックナイフアプローチから計算されました。

二倍体の呼び出しとROHの決定

GATKバージョン3.7.0の一部であるHaplotypeCallerを使用して、最も古いJomon、JpKa6904、およびYana1 (Yana1 (19)、USR1 (78)、Loschbour, Stuttgart_LBK (39)、中石器時代のアイルランド (SRA62)、および新石器時代のアイルランド (JP14) (33)。私たちの二倍体コールは、1000人ゲノムフェーズ3リリースv5パネルに基づいていました (28) トランスバージョンサイトとマイナーアレレル頻度1%でフィルタリング。VCFtools v0.1.13 (79) 遺伝子型の品質が30、最小深度が10になるように結果をフィルタリングします。この分析には、各2倍体の古代サンプルに共通のトランスバージョンSNP (合計660,027 SNP) を使用しました。PLINK v1.90b4.4 (PLINK v1.90b4.4 (76) 次のオプションを使用: --homozyg --homozyg-density 50 --homozyg-gap 100 --homozyg-kb 500 --homozyg-snp 50 --homozyg-window-het 1 --homozyg-window-snp 50-ホモザイグウィンドウしきい値0.05。

ROHを使用した人口統計モデリング

人口規模を推定するには (NS) と分割時間 (NS) 縄文時代のアフリカ外モデルの合体シミュレーションを適用しました (80) ROHのゲノムワイドパターンを、最も古いJomon個体であるJpKa6904で観察されたパターンに適合させることにより、尤度表面を近似します (注S2を参照)。簡単に説明すると、最初にPLINK v1.90b4.4 (PLINK v1.90b4.4) を使用してROH下の縄文ゲノムの割合を測定しました。76)。次に、さまざまな組み合わせで合体シミュレーションを実行しました。 NS と NS_{ms} を使用して (81)、過去の特定の時間に古代の染色体のサンプリングを可能にする「-eA」のオプション付き。次に、0.5~100Mbの範囲のROHフラグメントのスペクトルをフィッティングしました。

500以下のすべての組み合わせからパラメータ空間を幅広く検索しました $NS \leq 2500$ および $10 \leq NS \leq 40$ ka前、染色体3から22までのデータを使用。可能性のあるシナリオを含むパラメータ空間を絞り込み、完全なゲノムデータ (つまり、染色体1から22) を使用してモデルの適合度を評価しました。モデルのフィッティングは、おおよそのベイズ因子 (aBF) として測定されました (82) ここで、最も可能性の高いモデルが他のすべてのモデルのそれぞれと比較されました。ログを検討しました10-他のモデルとは対照的に、最も可能性の高いモデルを支持するデータの決定的な証拠として、 $aBF > 2.0$ をスケールアップしました (83))。

qpWaveおよびqpAdmモデリング

日本の先史時代の混合イベントをモデル化するために、AdmixTools v6.0パッケージのqpWave v600とqpAdm v1000を、古代の東ユーラシア人とSGDP集団のマージされたデータセットに適用しました (77、84)。私たちの分析では、「allsnps: YES」のオプションと組み合わせ、グローバルマイナーアレレル頻度が1%を超えるトランスバージョンサイトのみを使用しました。サルデーニャ語を含む9つのユーラシアの人口のセットを使用した ($NS=3$)、クスンダ ($NS=2$)、パプア人 ($NS=14$)、ダイ ($NS=4$)、亜美 ($NS=2$)、Naxi ($NS=3$) (27)、Tianyuan ($NS=1$) (85)、チョコパニ ($NS=1$) (18)、およびマルタ ($NS=1$) (86)、モデリングにおける縄文個人のサブセット (JpKa6904、JpOd181、およびIK002) の有無にかかわらず外群として。適切な母集団に縄文のサブセットがある場合とない場合のモデリングからソース間の混合がサポートされている場合にのみ、母集団を混合イベントのソースと見なしました。

DATESによる混合イベントのデート

DATES v753 (45) 古墳の個人における2つの異なる混合イベントの時間を推定する。1つは縄文と北東アジアの祖先の間の混合であり、もう1つは縄文と東アジアの祖先の間の混合です。前者のモデルでは、2番目のソースとしてWLR_BA_OおよびHMMH_MNとラベル付けされた西遼河の個体を使用しました。後者のモデルの東アジアの祖先は、1000人ゲノムフェーズ3データ (CHB) の中国の北京にいる漢民族によって表されました (28)。世代の推定日は、世代あたり25年と仮定して年に変換され、さらに3人の古墳個人の平均日年齢 (現在の1348年前) に追加されました。使用したパラメータ設定は次のとおりです。binsize: 0.001、maxdis: 1.0、runmode: 1、mincount: 1、およびlovalfit: 0.45。SEは、加重ブロックジャックナイフ法から推定されました。

補足資料

この記事の補足資料は、<https://science.org/doi/10.1126/sciadv.abh2419> で入手できます。

[この論文のプロトコルを表示/要求する バイオプロトコル。](#)

参考文献と注意事項

- 溝口、日本の考古学：初期の稲作村から国家の台頭まで（ケンブリッジ大学 プレス、2013）。
- J.ハブ、日本の古代城門（ケンブリッジ大学 プレス、2004）。
- PUクワーク、JDシャクン、PAペイカー、PJパートレイン、S. プルーワー、E. ブルック、AEカールソン、H. Cheng, DS Kaufman, Z. Liu, TM Marchitto, AC Mix, C. Morrill, BL Otto-Bliesner, K. Pahnke, JM Russell, C. Whitlock, JF Adkins, JL Blois, J. Clark, SM Colman, WB Curry, BP Flower, F. He, TC Johnson, J. Lynch-Stieglitz, V. Markgraf, J. McManus, JX Mitrovica, PI Moreno, JW Williams, 最後の退氷期の地球規模の気候変動。手順 国立 Acad. 科学 米 109, E1134-E1142 (2012)。
- ERクレマ、J. ハブ、K. 小林、M. マデラ、の合計確率分布
14Cの日付は、東日本の縄文時代の人口動態における地域的な相違を示唆しています。PLOS ONE 11, e0154809 (2016)。
- 埴原和夫、日本人の人口史の二重構造モデル。ジャパニレビュー 2, 1-33 (1991)。
- MJハドソン、S. ナカゴメ、JBホイットマン、進化する日本人：30での二重構造仮説。Evol. 11。科学 2, E6 (2020)。
- 日本列島人類集団遺伝学コンソーシアム、T. Jinan, N. Nishida, 平井、川村、大田、梅津、木村、大橋、但馬、山本、田辺、真野、須藤、要、成富、柳、新川、大木、徳永、齋藤、アイヌを中心としたゲノムワイドなSNPデータから推定された日本列島の人口の歴史と琉球の人口。J. 11。ジェネット。57, 787-795 (2012)。
- 中ごめ、佐藤、石田、谷原、山口、木村、真野、太田。アジアリポジトリコンソーシアム、ゲノムワイドなSNPデータに基づくベイズ推定によって再検討された現代日本人の起源に関する仮説のモデルベースの検証。モル。 Biol. Evol. 32, 1533~1543 (2015)。
- Jinan, Kawai, Kamatani, Sonoda, Makisumi, Sameshima, Tokunaga, N. 斎藤、出雲と枕崎の集団のゲノムワイドSNPデータは、大和民族の起源の内部二重構造モデルをサポートしています。J. 11。ジェネット。66, 681~687 (2021)。
- TA Jinan, Y. Kawai, N. Saitou, Yaponesianの内部二重構造モデルを特に参照した現代の人間のDNA分析。人類学。科学 129, 3-11 (2021)。
- 神沢・霧山、クリコフ、TAジナム、細道、笹、諏訪、上田、米田、但馬、K.-I. 篠田、井上、齋藤、部分核ゲノム3000年前に福島に住んでいた縄文時代の人々。J. 11。ジェネット。62, 213-221 (2017)。
- H. McColl, F. Racimo, L. Vinner, F. Demeter, T. Gakuhari, JV Moreno-Mayar, G. vanDriem, UG Wilken, A. Seguin-Orlando, C. dela Fuente Castro, S. Wasef, R. Shoocongdej, V. Souksavatty, T. Sayavongkhamdy, MM Saidin, ME Allentoft, T. Sato, A.-S. マラスピナス、AAghakhanian, T. Korneliusen, A. Prohaska, A. Margaryan, P. deBarros Damgaard, S. Kaewstutthi, P. Lertrit, TMH Nguyen, H.-c. Hung, TM Tran, HN Truong, GHGエン、S. シャヒダン、K. ウィラドニヤナ、H. 松前、N. 重原、M. 米田、石田、増山、山田、但馬、柴田、豊田、谷原、S. Nakagome, T. Deviese, A.-M. ベーコン、P. ドウラー、J.-L. Ponche, L. Shackelford, E. Patole-Edoumba, AT Nguyen, B. Bellina-Pryce, J.-C. Galipaud, R. Kinaston, H. Buckley, C. Pottier, S. Rasmussen, T. Higham, RA Foley, MM Lahr, L. Orlando, M. Sikora, ME Phipps, H. Oota, C. Higham, DM Lambert, E. Willerslev, 東南アジアの先史時代の人々。化学 361, 88-92 (2018)。
- T. Gakuhari, S. Nakagome, S. Rasmussen, ME Allentoft, T. Sato, T. Korneliusen, BNChuinneagáin, H. Matsumae, K. Koganebuchi, R. Schmidt, S. Mizushima, O. Kondo, 重原、米田、木村、石田、増山、山田、但馬、柴田、豊田、鶴本、脇部、下良、花原、ウーラスレフ、M. Sikora, H. Oota, 古代Jomonゲノム配列分析は、初期の東アジアの人口の移動パターンに光を当てます。コミュニケーション。 Biol. 3, 437 (2020)。
- 神沢・霧山、田井、河井、佐藤、細道、但馬、足立、松村、クリコフ、齋藤、K.-I. 篠田、北海道の船泊村からの縄文時代後期のオスとメスのゲノム配列。人類学。科学 127, 83~108 (2019)。
- K.-I. 篠田、神沢、霧山、角田、足立、九州北西部の弥生人の遺伝的特徴。人類学。科学 (日本シリーズ) 127, 25-43 (2019)。
- 海風、坂上、RT河野、縄文時代初期、弥生人の骨格遺物
長崎県佐世保市下本山岩陰遺跡から。人類学。科学 (日本シリーズ) 125, 25-38 (2017)。
- P. de Barros Damgaard, R. Martiniano, J. Kamm, JV Moreno-Mayar, G. Kroonen, M. Peyrot, G. Barjamovic, S. Rasmussen, C. Zacho, N. Baimukhanov, V. Zaubert, V. Merz, A. Biddanda, I. Merz, V. Loman, V. Evdokimov, E. Usmanova, B. Hemphill, A. Seguin-Orlando, FE Yediya, I. Ullah, K.-G. シェーグレン, KH Iversen, J. Choin, C. dela Fuente, M. Ilardo, H. Schroeder, V. Moiseyev, A. Gromov, A. Polyakov, S. Omura, SY Senyurt, H. Ahmad, C. マッケンジー、A. マーガリアン、A. ハメッド、A. サマド、N. ガル、MHコハール、OIコロウノバ、VI Bazaliskii, J. Novembre, AW Weber, L. Orlando, ME Allentoft, R. Nielsen,
- K. Kristiansen, M. Sikora, AK Outram, R. Durbin, E. Willerslev, 最初の馬の飼育者と青銅器時代初期の草原のアジアへの拡大の影響。化学 360, eaar7711 (2018)。
- C. Jeong, S. Wilkin, T. Amgalantugs, AS Bouwman, WTT Taylor, RW Hagan, S. Bromage, S. Tsolmon, C. Trachsel, J. Grossmann, J. Littleton, CA Makarewicz, J. Krigbaum, M. Burri, A. Scott, G. Davaasambu, J. Wright, F. Irmer, E. Myagmar, N. Boivin, M. Robbeets, JFRühli, J. Krause, B. Frohlich, J. Hendy, C. Warinner, 青銅器時代の人口動態と東部ユーラシアステップでの乳製品牧畜の台頭。手順 国立 Acad. 科学 米 115, E11248~E11255 (2018)。
- M. Sikora, VV Pitulko, VC Sousa, ME Allentoft, L. Vinner, S. Rasmussen, A. Margaryan, P. de Barros Damgaard, C. dela Fuente, G. Renaud, MA Yang, Q. Fu, I. Dupanloup, K. Giampoudakis, D. Nogués-Bravo, C. Rahbek, G. Kroonen, M. Peyrot, H. McColl, SV Vasilyev, E. Veselovskaya, M. Gerasimova, EY Pavlova, VG Chasnyk, PA Nikolskiy, AV Gromov, VI Khartanovich, V. Moiseyev, PS Grebenyuk, AY Fedorchenko, AI Lebedintsev, SB Slobodin, BA Malyarchuk, R. Martiniano, M. Meldgaard, L. Arppe, JU Palo, T. Sundell, K. Mannermaa, M. Putkonen, V. Alexandersen, C. Primeau, N. Baimukhanov, RS Malhi, K.-G. シェーグレン, K. クリスチャンセン, A. ウェスマン, A. サザンティラ, MM Lahr, R. Durbin, R. Nielsen, DJ Meltzer, L. Excoffier, E. Willerslev, 更新世以降のシベリア北東部の人口史。自然 570, 182-188 (2019)。
- C. Ning, T. Li, K. Wang, F. Zhang, T. Li, X. Wu, S. Gao, Q. Zhang, H. Zhang, MJ Hudson, G. ドン, S. ウー, Y. ファン, C. リュー, C. フェン, W. リー, T. ハン, R. リー, J. ウェイ, Y. チュー, Y. チョウ, C.-C. Wang, S. Fan, Z. Xiong, Z. Sun, M. Ye, L. Sun, X. Wu, F. Liang, Y. Cao, X. Wei, H. Zhu, H. Zhou, J. Krause, M. Robbeets, C. Jeong, Y. Cui, 中国北部の古代ゲノムは、生活の変化と人間の移動との関連を示唆しています。ネット コミュニ。 11, 2700 (2020)。
- MA Yan, X. Fan, B. Sun, C. Chen, J. Lang, Y.-C. Co, C.-H. Tsang, H. Chiu, T. Wang, Q. Bao, X. Wu, M. Hajdinjak, AM-S. Ko, M. Ding, P. Cao, R. Yang, F. Liu, B. Nickel, Q. Dai, X. Feng, L. Zhang, C. Sun, C. Ning, W. Zeng, Y. Zhao, M. Zhang, X. Gao, Y. Cui, D. Reich, M. Stoneking, Q. Fu, 古代DNAは、中国北部と南部における人口移動と混合を示しています。化学 369, 282-288 (2020)。
- 足立、K.-I. 篠田、梅津、北野、松村、藤山、澤田、田中将大、北海道城門骨格のミトコンドリアDNA分析：旧ペーリング地峡南西端の古風な母系の残骸。午前。J. Phys. 人類学。 146, 346-360 (2011)。
- 田中将大、VMカブレラ、AMゴンザレス、JMラルガ、T. タケヤス、N. フク、L.-J. 郭、廣瀬、藤田、倉田、K.-I. 篠田、梅津泰臣、山田、押田、佐藤、服部、水野、新井、広瀬、太田、小川、田中、川森、社本長井、丸山、下方、鈴木、下平、東アジアのミトコンドリアゲノム変異と日本の人々。ゲノム解像度 14, 1832~1850 (2004)。
- MFハンマー、TMカラフエット、H. パーク、K. 大木、S. ハリハラ、M. ストーンキング、S. ホライ、日本人の二重の起源：狩猟採集民と農民の共通の基盤 Y染色体。J. 11。ジェネット。51, 47-58 (2006)。
- H.-X. 鄭、S. ヤン、Z.-D. 秦、Y. 王、J.-Z. タン、H. リー、L. ジン、東アジア人の主要な人口増加は新石器時代の前に始まった：mtDNAゲノムの証拠。PLOS ONE 6, e25835 (2011)。
- C.-C. Wang, H. Li, Y染色体から東アジアの人類の歴史を推測する。調査ジェネット。 4, 11 (2013)。
- S. マリック、H. リー、M. リブソン、I. マシソン、M. ジムレック、F. ラシモ、M. 趙、N. チェンナギリ、S. ノルデンフェルト、A. タンドン、P. スコグランド、I. ラザリディス、S. サンカラマン、Q. フー、N. ローランド、G. ルノー、Y. アーリッヒ、T. ウィレムス、C. ガロ、JPスベンズ、YSソング、G. ポレツィティ、F. パロウ、G. van Driem, P. deKnijff, IG Romero, AR Jha, DM Behar, CM Bravi, C. Capelli, T. Hervig, A. モレノエストラダ、OLロスタ、E. バラノフスカ、O. バラノフスキー、S. カラチャクヤンコバ、H. Sahakyan, D. Toncheva, L. Yepiskoposyan, C. Tyler-Smith, Y. Xue, MS Abdullah, A. Ruiz-Linares, CM Beall, A. DiRienzo, C. Jeong, EB Starikovskaya, E. Metspalu, J. Parik, R. Villems, BM Henn, U. Hodoglugil, R. Mahley, A. Sajantila, G. Stamatoyannopoulos, JTS Wee, R. Khusainova, E. Khusnutdinova, S. Litvinov, G. Ayodo, D. Comas, MF Hammer, T. Kivisild, W. Klitz, CA Winkler, D. Labuda, M. Bamshad, LB Jorde, SA Tishkoff, WS Watkins, M. Metspalu, S. Dryomov, R. Sukernik, L. Singh, K. Thangaraj, S. Pääbo, J. Kelso, N. Patterson, D. Reich, The Simons Genome Diversity Project : 142の多様な集団からの300のゲノム。自然 518, 201-206 (2016)。
- 1000人ゲノムプロジェクトコンソーシアム、A. Auton, LB Brooks, RM Durbin, EP Garrison, HM Kang, JO Korbel, JL Marchini, S. McCarthy, GA McVean, GR Abecasis, ヒトの遺伝的変異のグローバルリファレンス。自然 526, 68-74 (2015)。
- JK Pickrell, JK Pritchard, ゲノムワイドな対立遺伝子頻度データからの集団分割および混合の推論。PLOS Genet. 8, e1002967 (2012)。
- C.-C. 王、H.-Y. ええ、ボボフ、H.-Q. Zhang, H. Matsumura, K. Sirak, O. Cheronet, A. コバレフ、N. ローランド、AMキム、S. マリック、R. ベルナルドス、D. トゥメン、J. 趙、Y.-C. 劉、J.-Y. Liu, M. Mah, K. Wang, Z. Zhang, N. Adamski, N. Broomandkoshbacht, K. Callan, F. Candilio, KSD Carlson, BJ Cullen, L. Eccles, S. Freilich, D. Keating, AM Lawson, K. Mandl, M. Michel, J. Oppenheimer, KTÖzdoğan, K. Stewardson, S. Wen, S. Yan,

- F. Zalzal, R. Chuang, C.-J. 黄, H. ルー, C.-C. Shiung, YG Nikitin, AV Tabarev, AA Tishkin, S. Lin, Z.-Y. 太陽, X.-M. ウー, T.-L. ヤン, X. フー, L. チェン, H. ドウ, J. バヤルサイカン, E. Mijddorff, D. Erdenebaatar, T.-O. Iderkhangai, E. Myagmar, H. Kanzawa-Kiriya, M. 西野, K.-I. 藤田, OASHIBINA, J. 郭, W. カイ, Q. デン, L. カン, D. リー, D. リー, R. リン, ニーニ, R. シュレスタ, L.-X. Wang, L. Wei, G. Xie, H. Yao, M. Zhang, G. He, X. Yang, R. Hu, M. Robbeets, S. Schiffels, DJ Kennett, L. Jin, H. Li, J. Krause, R. Pinhasi, D. Reich, 東アジアの人口形成に関するゲノムの洞察. *自然* **591**, 413–419 (2021)。
31. FC Ceballos, PK Joshi, DW Clark, M. Ramsay, JF Wilson, Runs of homozygosity: Windows into Population History and Trait Architecture. *ナットジェネト教師*. **19**, 220~234 (2018)。
32. DM Fernandes, KA Sirak, H. Ringbauer, J. Sedig, N. Rohland, O. Cheronet, M. Mah, S. マリック, I. オラルデ, BJカレトン, N. アダムスキー, R. ベルナルドス, G. ブラボー, N. Broomandkhosbacht, K. Callan, F. Candilio, L. Demetz, KSD Carlson, L. Eccles, S. Freilich, RJ George, AM Lawson, K. Mandl, F. Marzaioli, WC McCool, J. オッペンハイマー, KTオズドガン, C. シャック, R. シュミット, K. スチュワードソン, F. テラシ, F. Zalzal, CAAntúnez, EV Canosa, R. Colten, A. Cucina, F. Genchi, C. Kraan, F. ラバスティーナ, M. ルッチ, MVマツジョーロ, B. マルクコ・チルエル, CTマリア, C. マルティネス, I. パバ, M. Pateman, TM Simms, CG Sivoli, M. Vilar, DJ Kennett, WF Keegan, A. Coppa, M. Lipson, R. Pinhasi, D. Reich, 接触前のカリブ海の遺伝的歴史. *自然* **590**, 103–110 (2021)。
33. LMキャンディ, R.Ó. Maoldúin, T. Kador, A. Lynch, C. Jones, PCWoodman, E. Murphy, G.ラムジー, M. ダウド, A. ヌーナ, C. キャンベル, ERジョーンズ, V. マティアンジェリ, DGブラッドリー, 記念碑的な新石器時代の社会における王朝の急落. *自然* **582**, 384–388 (2020)。
34. J. d'Alpoim Guedes, J. Austermann, JX Mitrovica, 最終氷期最盛期以降の海面上昇により、東アジアの狩猟採集民の採掘機会が失われました. *地質考古学* **31**, 255~266 (2016)。
35. K.ランペック, H. ルービー, A. バーセル, Y. サン, M. サンブリッジ, 最終氷期最盛期から完新世までの海面と全球の水の量. *手順国立 Acad. 科学米* **111**, 15296–15303 (2014)。
36. DQ Fuller, L. Qin, Y. Zheng, Z. Zhao, X. Chen, LA Hosoya, G.-P. 太陽, イネの家畜化プロセスと家畜化率: 揚子江下流の小穂基地. *化学* **323**, 1607–1610 (2009)。
37. P. Skoglund, H. Malmström, A. Omrak, M. Raghavan, C. Valdiosera, T.Günther, P. Hall, K. Tambets, J. Parik, K.-G. Sjögren, J. Apel, E. Willerslev, J. Storå, A.Götherström, M. Jakobsson, 石器時代のスカンジナビアの採掘者と農民では、ゲノムの多様性と混合が異なります. *化学* **344**, 747–750 (2014)。
38. C.ガンバ, ERジョーンズ, MDティーズデル, RLマクラフリン, G. ゴンザレスフォルテス, V. マティアンジェリ, L.Domboróczki, I. Kövári, I. Pap, A. Anders, A. Whittle, J. Dani, P. Raczky, TFG Higham, M. Hofreiter, DG Bradley, R. Pinhasi, ヨーロッパ先史の5千年紀のトランセクトにおけるゲノムフラックスと停滞. *ナット コミュニ*. **5**, 5257 (2014)。
39. I. Lazaridis, N. Patterson, A. Mittnik, G. Renaud, S. Mallick, K. Kirsanov, PH Sudmant, JG Schraiber, S. Castellano, M. Lipson, B. Berger, C. Economou, R. Bollongino, Q. Fu, KI Bos, S. Nordenfelt, H. Li, C. deFilippo, K.Prüfer, S. Sawyer, C. Posth, W. Haak, F. Hallgren, E. Fornander, N. Rohland, D. Delsate, M. Francken, J.-M. ギネット, J. ウォール, G. Ayodo, HA Babiker, G. Bailliet, E. Balanovska, O. Balanovsky, R. Barrantes, G. Bedoya, H. Ben-Ami, J. Bene, F. Berrada, CM Bravi, F. Brisighelli, GBJ Busby, F. Cali, M. Churnosov, DEC Cole, D. Corach, L. Damba, G. vanDriem, S. Dryomov, J.-M. Dugoujon, SA Fedorova, IG Romero, M. Gubina, M. Hammer, BM Henn, T. Hervig, U. Hodoglugil, AR Jha, S. Karachanak-Yankova, R. Khusainova, E. Khusnutdinova, R. Kittles, T. Kivisild, W. Klitz, V. KunSinskas, A. Kushniarevich, L. Laredj, S. Litvinov, T. Loukidis, RW Mahley, B. Melegh, E. Metspalu, J. Molina, J. Mountain, K.Näkkäläjärvä, D. Nesheva, T. Nyambo, L. オシボウ, J. パリク, F. プラトローフ, O. ポスカ, V. ロマーノ, F. ロスハンマー, I. ルーダン, R. Ruizbakiev, H. Sahakyan, A. Sajantila, A. Salas, EB Starikovskaya, A. Tarekgn, D. Toncheva, S. Turdikulova, I. Uktveryte, O. Utevska, R. Vasquez, M. Villena, M. Voevoda, CA Winkler, L. Yepiskoposyan, P. Zalloua, T. Zemanik, A. Cooper, C. Capelli, MG Thomas, A. Ruiz-Linares, SA Tishkoff, L. Singh, K. Thangaraj, R. Villemes, D. Comas, R. Sukernik, M. Metspalu, M. Meyer, EE Eichler, J. Burger, M. Slatkin, S.Pääbo, J. Kelso, D. Reich, J. Krause, 古代のヒトゲノムは、現在のヨーロッパ人にとって3つの祖先の集団を示唆しています. *自然* **513**, 409–413 (2014)。
40. LMキャンディ, R. マルティニアノ, EMマーフィー, MDティーズデル, J. マロリー, B. ハートウエル, DGブラッドリー, 新石器時代と青銅器時代のアイルランドへの移住と島の大西洋ゲノムの確立. *手順国立 Acad. 科学米* **113**, 368–373 (2016)。
41. 宮本健一, 弥生時代の稲作の広がり: 山東半島から朝鮮半島を経由して日本列島へ. *Jpn. J.アーキ* **6**, 109–124 (2019)。
42. 那須, 桃原, 先史時代の日本におけるコムギとキビの農業の始まり. *クアット. Int.* **397**, 504–512 (2016)。
43. 松村秀樹, 歯科特性の観点から見た日本人の微小進化の歴史. *人類学. 科学* **102**, 93–118 (1994)。
44. 北川恭子, 日本における乳歯の非計量的形態学的特徴: 過去4000年の通時的証拠. *Int. J.オステオアーキ* **10**, 242–253 (2000)。
45. VM Narasimhan, N. Patterson, P. Moorjani, N. Rohland, R. Bernardos, S. Mallick, I. Lazaridis, N. Nakatsuka, I. Olalde, M. Lipson, AM Kim, LM Olivieri, A. Coppa, M. Vidale, J.マロリー, V. モイゼフ, E. キトフ, J. モン, N. アダムスキ, N. アレックス, N. プルム・アンド・ジョシュバハ, F. Candilio, K. Callan, O. Cheronet, BJ Culleton, M. Ferry, D. Fernandes, S. Freilich, B. Gamarra, D. Gaudio, M. Hajdinjak, É. ハーニー, TKハーバー, D. キーティング, AMローソン, M. Mah, K. Mandl, M. Michel, M. Novak, J. Oppenheimer, N. Rai, K. Sirak, V. Slon, K. Stewardson, F. Zalzal, Z. Zhang, G. Akhatov, AN Bagashev, A. Bagnera, B. Baitanayev, J. Bendezu-Sarmiento, AA Bissembaev, GL Bonora, TT Charynov, T. Chikisheva, PK Dashkovskiy, A. Derevianko, M. Dobeš, K. Douka, N. Dubova, MN Duisengali, D. Enshin, A. Epimakhov, AV Fribus, D. Fuller, A. Goryachev, A. Gromov, SP Grushin, B.ハックス, M. ジャッド, E. カジソフ, A. ホフロフ, APクリギン, E. クブリヤノバ, P. クズネツォフ, D.ルイセリ, F. マクスドフ, AMマドフ, TBマミロフ, C. メイクレジョン, DCメレット, R.ミケリ, O. モカロフ, S. ムスタフォクロフ, A. ナヤック, D. ベテナー, R. ボツツ, D. ラジェフ, M. Rytun, S. Sarno, TM Savenkova, K. Sikhymbaeva, SM Slepchenko, OA Soltobaev, N. Stepanova, S. Svyatko, K. Tabaldiev, M. Teschler-Nicola, AA Tishkin, VV Tkachev, S. Vasilyev, P.Veleminský, D. Voyakin, A. Yermolayeva, M. Zahir, VS Zubkov, A. Zubova, VSシンデ, C. ラルエサフォックス, M. マイヤー, D. アンソニー, N. ポイビン, K. タンガラジ, DJケネット, M. フラケッティ, R. ピニヤシ, D. ライヒ, 南アジアと中央アジアにおける人口の形成. *化学* **365**, eaat7487 (2019)。
46. JG Schraiber, 古代と現代の人口の関係を評価する. *遺伝学* **208**, 383–398 (2018)。
47. Y. Dodo, Y. Kawakubo, 北海道の縄文時代の住民の頭蓋親和性. *人類学. 科学* **110**, 1–32 (2002)。
48. 松村, 古墳時代の日本人の歯の特徴の地理的変化. *人類学. 科学* **98**, 439–449 (1990)。
49. 溝口恭子, 日本の原史時代の古墳時代の人々と先史時代および原史時代のアジア人との親和性. *人類学. 科学* **96**, 71–109 (1988)。
50. J.ハブ, 東アジアの初期定住: 旧石器時代後期から東アジアの島嶼部の初期農耕社会まで. *ケンブリッジ世界先史時代* (ケンブリッジ大学 プレス, 2014), vol. 3, pp. 724–741。
51. 松本, ハブ, 松井, 東および東南アジア考古学ハンドブック, J. Habu, PV Lape, JW Olsen, Eds. (Springer New York, 2017), pp. 437–450。
52. 今村, 先史時代の日本: 島の東アジアに関する新しい展望 (ハワイ大学出版会, 1996年)。
53. R.ピアソン, ジョモンの社会的複雑さについて議論. *アジアの視点*. **46**, 361–388 (2007)。
54. M.ロバーツ, プロトトランスコーリア人: いつ, どこで? *インドの男: Int. J.アンスロ* **97**, 19–46 (2017)。
55. DQ Fuller, L. Qin, アジアのイネの起源と分散における水管理と労働. *世界のアーキ* **41**, 88–111 (2009)。
56. K. Okazaki, H. Takamuku, Y. Kawakubo, M. Hudson, J. Chen, 中国の揚子江デルタにおける初期の水稲農家の頭蓋形態計測分析. *人類学. 科学*, 210325 (2021)。
57. 七郎, RAMラー, 稲荷山古墳の碑文. *J.Jpn. スタッド*. **5**, 405–438 (1979)。
58. CBラムジー, 放射性炭素年代のベイズ分析. *放射性炭素* **51**, 337–360 (2009)。
59. B. Llamas, G. Valverde, L. Fehren-Schmitz, LS Weyrich, A. Cooper, W. Haak, フィールドから実験室へ: 人間の古代DNA研究におけるDNA汚染の制御. *ハイスループットシーケンスの時代に. 科学技術. アーキ* **3**, 1–14 (2017)。
60. S. Boessenkool, K. Hanghøj, HM Nistelberger, C. DerSarkissian, AT Gondek, L. Orlando, JHバレット, B. スター, 漂白剤と穏やかな前消化を組み合わせることで、骨からの古代DNAの回復が改善されます. *モル. Ecol. 資源*. **17**, 742–751 (2017)。
61. PB Damgaard, A. Margaryan, H. Schroeder, L. Orlando, E. Willerslev, ME Allentoft, 古代の骨と歯の内因性DNAへのアクセスの改善. *科学 担当者* **5**, 11184 (2015)。
62. M. Meyer, M. Kircher, 高度に多重化されたターゲットのキャプチャとシーケンスのためのイルミナシーケンスライブラリの準備. *ゴールドスプリングハーバー. Protoc.* **2010**, n.pdb.prot5448 (2010)。
63. N. Rohland, E. Harney, S. Mallick, S. Nordenfelt, D. Reich, 古代DNAのスクリーニングのための部分的なウラシル-DNA-グリコリナーゼ処理. *フィロス. トランス. R.Soc. ロンド. B Biol. 科学* **370**, 20130624 (2015)。
64. M. Martin, Cutadaptは、ハイスループットシーケンスリードからアダプターシーケンスを削除します. *EMBnet.J.* **17**, 10–12 (2011)。
65. M. Schubert, S. Lindgreen, L. Orlando, AdapterRemoval v2: アダプターの迅速なトリミング、識別、および読み取りのマージ. *BMC. 解像度 ノート* **9**, 88 (2016)。
66. H. Li, R. Durbin, Burrows-Wheeler変換を使用した高速で正確な短い読み取りアライメント. *バイオインフォマティクス* **25**, 1754–1760 (2009)。
67. H. Li, B. Handsaker, A. Wysoker, T. Fennell, J. Ruan, N. Homer, G. Marth, G. Abecasis, R.ダービン, 1000人ゲノムプロジェクトデータサブグループ, シーケンスアライメント/マップフォーマットおよびSAMtools. *バイオインフォマティクス* **25**, 2078–2079 (2009)。
68. H. Jónsson, A. Ginolhac, M. Schubert, PLF Johnson, L. Orlando, mapDamage2.0: 古代のDNA損傷パラメーターの高速近似ベイズ推定. *バイオインフォマティクス* **29**, 1682–1684 (2013)。

69. A. McKenna, M. Hanna, E. Banks, A. Sivachenko, K. Cibulskis, A. Kernytzky, K. Garimella, D. Altshuler, S. Gabriel, M. Daly, MA DePristo. The Genome Analysis Toolkit : 次世代DNAシーケンシングデータを分析するためのMapReduceフレームワーク。 *ゲノム解像度* **20**, 1297-1303 (2010)。
70. S. Andrews, FastQC : 高スループットシーケンスデータの品質管理ツール (2010) ; www.bioinformatics.babraham.ac.uk/projects/fastqc/。
71. D. Vianello, F. Sevinci, G. Castellani, L. Lomartini, M. Capri, C. Franceschi, HAPLOFIND : 高スループットのmtDNAハプログループ割り当ての新しい方法。 *ハム。Mutat.* **34**, 1189-1194 (2013)。
72. P. Skoglund, J. Storå, A. Götherström, M. Jakobsson, DNAショットガンシーケンシングを使用した古代の人間の遺体の正確な性別識別。 *J.アーキオール。* **科学** **40**, 4477-4482 (2013)。
73. JM Monroy Kuhn, M. Jakobsson, T. Günther, 先史時代の集団における遺伝的親族関係の推定。 *PLOS ONE* **13**, e0195491 (2018)。
74. N. Patterson, AL Price, D. Reich, 人口構造と固有分析。 *PLOS Genet.* **2**, e190 (2006)。
75. DH Alexander, J. Novembre, K. Lange, 無関係な個人の祖先の高速モデルベースの推定。 *ゲノム解像度* **19**, 1655-1664 (2009)。
76. S.バーセル, B. ニール, K. トッドブラウン, L. トーマス, MARフェレイラ, D. ベンダー, J. マラー, P. Sklar, PIW de Bakker, MJ Daly, PC Sham, PLINK : 全ゲノム関連解析および集団ベースの連鎖解析のためのツールセット。 *午前。J.ハム。ジェネット。* **81**, 559-575 (2007)。
77. N. Patterson, P. Moorjani, Y. Luo, S. Mallick, N. Rohland, Y. Zhan, T. Genschoreck, T. Webster, D. Reich, 人類の歴史における古代の混合物。 *遺伝学* **192**, 1065-1093 (2012)。
78. JV Moreno-Mayar, BA Potter, L. Vinner, M. Steinrücken, S. Rasmussen, J. Terhorst, JA Kamm, A. Albrechtsen, A.-S. Malaspina, M. Sikora, JD Reuther, JD Irish, RS Malhi, L.オランダ, YSソング, R. ニールセン, DJメルツァー, E. ウィラーズレフ, 更新世末期のアラスカゲノムは、ネイティブアメリカンの最初の創設者集団を明らかにしています。 *自然* **553**, 203-207 (2018)。
79. P. Danecek, A. Auton, G. Abecasis, CA Albers, E. Banks, MA DePristo, RE Handsaker, G. Lunter, GT Marth, ST Sherry, G. McVean, R. Durbin; 1000人ゲノムプロジェクト分析グループ, バリエーション呼び出し形式およびVCFtools。 *バイオインフォマティクス* **27**, 2156-2158 (2011)。
80. RN Gutenkunst, RD Hernandez, SH Williamson, CD Bustamante, 多次元SNP頻度データから複数の集団の共同人口統計履歴を推測します。 *PLOS Genet.* **5**, e1000695 (2009)。
81. RRハドソン, 遺伝的変異のライトフィッシャーニュートラルモデルの下でのサンプルの生成。 *バイオインフォマティクス* **18**, 337-338 (2002)。
82. 長田, 中吾, 真野, 亀岡, 高橋, 寺尾, X染色体上の遺伝的多様性の低下要因の発見 *クニイザル* : 男性主導の進化, 人口統計, および自然淘汰。 *遺伝学* **195**, 1027-1035 (2013)。
83. RE Kass, AE Raftery, ベイズ因子。 *混雑する。統計協会* **90**, 773-795 (1995)。
84. W. Haak, I. Lazaridis, N. Patterson, N. Rohland, S. Mallick, B. Llamas, G. Brandt, S.ノルデンフェルト, E. ハーニー, K. スチュワードソン, Q. フー, A. ミットニック, E. パンフィ, C. エコノモウ, M.フランケン, S. フリーデリッヒ, RGベナ, F. ハルグレン, V. カルタノビッチ, A. ホフロフ, M. クンスト, P.クズネツォフ, H. メラー, O. モチャロフ, V. モイセエフ, N. ニクリツシュ, SLビヒラー, R. リツシュ, MAR Guerra, C. Roth, A.Szécsényi-Nagy, J. Wahl, M. Meyer, J. Krause, D. Brown, D. Anthony, A. Cooper, KW Alt, D. Reich, 草原からの大規模な移住は、ヨーロッパにおけるインド・ヨーロッパ語族の源でした。 *自然* **522**, 207-211 (2015)。
85. MAヤン, X. ガオ, C. テウナート, H. トン, A. アクシムベトリ, B. ニッケル, M. スラットキン, M. マイヤー, S. Pääbo, J. Kelso, Q. Fu, アジア出身の40,000歳の個人は、ユーラシア大陸の初期の人口構造についての洞察を提供します。 *Curr. Biol.* **27**, 3202-3208.e9 (2017)。
86. M. Raghavan, P. Skoglund, KE Graf, M. Metspalu, A. Albrechtsen, I. Moltke, S. Rasmussen, TWスタッフオードジュニア, L. オランダ, E. メッツバル, M. カーミン, K. タンベツツ, S. ルートン, R. マギ, PF Campos, E. Balanovska, O. Balanovsky, E. Khusnutdinova, S. Litvinov, LP Osipova, SA Fedorova, MI Voevoda, M. DeGiorgio, T. Sichert-Ponten, S. Brunak, S. Demeshchenko, T. Kivisild, R. Villems, R. Nielsen, M. Jakobsson, E. Willerslev, 後期旧石器時代のシベリアのゲノムは、ネイティブアメリカンの二重の祖先を明らかにしています。 *自然* **505**, 87-91 (2014)。
87. J. Habu, C. Fawcett, Jomon考古学および日本の起源の表現。 *古代* **73**, 587-593 (1999)。
88. 中澤, 日本列島の更新世の人口史について。 *Curr. 人類学* **58**, S539-S552 (2017)。
89. 学ハリ, 小宮, 澤田, 姉崎, 佐藤, 小林, 伊藤, 小林, 松崎, 吉田, 米田, 愛媛県上黒岩岩陰遺跡からの1人の人間と2匹の犬の埋葬の放射性炭素年代測定。 *人類学。科学* **123**, 87-94 (2015)。
90. A. Scally, R. Durbin, 人間の突然変異率の改訂 : 人間の進化を理解するための含意。 *ナット ジェネット教師* **13**, 745-753 (2012)。
91. C. Jeong, AT Ozga, DB Witonsky, H. Malmström, H. Edlund, CA Hofman, RW Hagan, M. Jakobsson, CM Lewis, MS Aldenderfer, A. Di Rienzo, C. Warinner, 長期的な遺伝的安定性と高地の人々のための高地の東アジア起源ヒマラヤ弧の。 *手順 国立 Acad. 科学 米国* **113**, 7485-7490 (2016)。
92. D. Massilani, L. Skov, M. Hajdinjak, B. Gunchinsuren, D. Tseveendorj, S. Yi, J. Lee, S. Nagel, B. ニッケル, T. デビエーゼ, T. ハイアム, M. マイヤー, J. ケルソ, BMピーター, S. ベーボ, デニソフ人の祖先と初期の東アジア人の人口史。 *化学* **370**, 579-583 (2020)。
93. RJ Hijmans, E. Williams, C. Vennes, Geosphere : Spherical trigonometry, Rパッケージバージョン1 (2016)。

謝辞 : サンプルの提供にご協力いただいた小野さん(倉敷市)、浅野さん(倉敷市)、吉岡さん(国立歴史民俗博物館)、向井さん(金沢市)に感謝します。また、JpHi01に由来する人間の骨格のキュレーションと管理をしてくれたA.Townにも感謝します。金沢大学とダブリンのトリニティカレッジにあるTrinSeqは、MiSeqシーケンスを提供し、アイルランドハイエンドコンピューティングセンター (ICHEC) は、計算機能とサポートを提供してくれたことに感謝します。また、匿名のレビュー担当者の建設的なフィードバックにも感謝します。**資金** : この作品は、Science Foundation Ireland / Health Research Board / Wellcome Trust Biomedical Research Partnership Investigator Award (No. 205072 to DGB, “Ancient Genomics and the Atlantic Burden”)、金沢大学のCHOZENプロジェクト (TGへ)、WellcomeTrustによって資金提供されました。ISSF賞 (SNへ)、住友財団2018年度基礎科学研究プロジェクト助成 (SNへ180207号)、日本科学振興会科研日助成 (TGへJP20H05822、JP18H00755、SNへJP19K06871、JP20H05129)。**著者の貢献** : DGB, TG, およびSNが調査を監督しました。KO, SO, SH, KM, KK, NT, AM, MI, YK, およびTGは、サンプルを提供し、考古学および人類学的情報を収集しました。VM, CAS, およびTGは、古代DNAの実験室分析を実行しました。NPC, LMC, TG, およびSNは、遺伝子データを処理および分析しました。NPC, VM, LMC, DGB, TG, およびSNは、すべての共著者からの入力を使用して原稿を作成しました。**競合する利益** : 著者は、競合する利害関係はないと宣言しています。**データと資料の入手可能性** : この研究で作成されたゲノム配列データは、欧州ヌクレオチドアーカイブ (ENA) でアクセッション番号PRJEB43762 (www.ebi.ac.uk/ena/browser/view/PRJEB43762) で入手できます。論文の結論を評価するために必要なすべてのデータは、論文および/または補足資料にあります。

2021年2月25日提出2021年7月29日受理
2021年9月17日公開10.1126 / sciadv.abh2419

引用 : NP Cooke, V. Mattiangeli, LM Cassidy, K. Okazaki, CA Stokes, S. Onbe, S. Hatakeyama, K. Machida, K. Kasai, N. Tomioka, A. Matsumoto, M. Ito, Y. Kojima, DGブラッドリー, T. 学ハリ, S.中ごめ, 古代ゲノミクスは日本人集団の三者起源を明らかにします。 *科学 アドバンス*, eabh2419 (2021)。

古代ゲノミクスは日本人集団の三者起源を明らかにする

Niall P. CookeValeria MattiangeliLara M. CassidyKenji OkazakiCaroline A. StokesShin OnbeSatoshi Hatakeyama Kenichi MachidaKenji KasaiNaoto Tomioka Akihiko MatsumotoMasafumi ItoYoshitaka KojimaDaniel G. BradleyTakashi GakuhariShigeki Nakagome

科学 アドバンス、7 (38)、eabh2419。•DOI : 10.1126 / sciadv.abh2419

オンラインで記事を見る

<https://www.science.org/doi/10.1126/sciadv.abh2419>

権限

<https://www.science.org/help/reprints-and-permissions>

思考記事の使用は、[利用規約](#)

サイエンスアドバンス (ISSN) は、米国科学振興協会によって発行されています。1200 New York Avenue NW、Washington、DC20005。タイトル **サイエンスアドバンス** AAASの登録商標です。

Copyright©2021著者、一部の権利は留保されています。独占的なライセンシーであるアメリカ科学振興協会。元の米国政府の著作物に対する請求はありません。Creative Commons Attribution License 4.0 (CC BY) の下で配布されます。