

人類演化之路—DNA觀點

DNA DNA DNA

文 / 陳叔倬·圖 / 黃姿菁、黃廷揚 (參考科學人雜誌)

人與黑猩猩的基因僅有1%差異？

人類基因組共有30億對核苷酸，於2001年解碼；黑猩猩基因組則是在2005年完全解碼。作為與人類最接近的生物，黑猩猩與人類的基因序列有多大差異？令人驚訝的是只有約1%！也就是600萬年前，人類/黑猩猩的共祖各自演化之後，僅有1,500萬個核苷酸發生變異，序列差異比外貌相似的大鼠(rat)與老鼠(mouse)之間還小。但人與黑猩猩看起來如此不同，基因序列有什麼特殊性？雞與人類共祖已各自演化3億年，若以雞基因組做為人類與黑猩猩比較的外群，黑猩猩與雞在部分基因序列的相似性，遠高於人類，顯示這些位置是人類/黑猩猩共祖各自演化之後，發生了決定性的基因突變。進一步探究發現這些基因的

功能，確實造成人類較黑猩猩為優的生理優勢，譬如控制大腦皮層皺褶發育的HAR1基因、控制發音動作的FOXP2基因、控制腦容量發育的ASPM基因、控制消化澱粉的AMY1基因、控制乳糖代謝的LCT基因、控制手指靈活運作的HAR2基因等。但不是所有的突變都對人類有利，譬如人類/黑猩猩共祖同樣帶有TRIM5 α 基因，其蛋白質可阻止反轉錄病毒感染。各自演化後黑猩猩的TRIM5 α 基因過去無法抵抗反轉錄病毒PtERV1感染，今日卻能抵抗愛滋病毒HIV-1。人類的TRIM5 α 基因過去抵抗了PtERV1的感染，今日卻無法抵抗愛滋病毒HIV-1。

種族有基因差異嗎？

與黑猩猩共祖各自演化之後，人類祖先走向現代之路，直至現代，人與人之間的差異約為1/1000。而這1/1000的差異，大部分存在於各人群之內，僅有約5%~10%存在於種族(不同膚色)之間。因此基因在種族之間沒有顯著差異，「種族差異實似膚淺」。那麼膚色差異是如何產生？與膚色表現最相關的是黑色素皮質激素受體基因(Melanocortin 1 receptor; MC1R)，研究推測演化自120萬年前。之前古代人類與黑猩猩相似，黑色毛髮下是桃紅色肌膚。人類在約120萬年前脫去毛髮後為避免紫外線的攻擊，才演化出深色肌膚。膚色演化受天擇影響極大，與膚色最有關的是地理緯度，在不同的溫度與日照之下，選擇何種膚色基因最容易遺傳至下一代。

現代人祖先有混血古代人嗎？

在人類演化過程中，有許多時間與不同的人種共同生活，即使現代人於20萬年前出現



時，世界上仍有不同的古代人共同生活著。在共同生活中，現代人祖先有混血古代人嗎？1980年遺傳學者提出非洲取代假說，指現代人源於非洲，擴散至各地取代了古代人，其間沒有混血。但2010年藉由重建的尼安德塔人(Neanderthal)大部分基因組，顯示當今歐亞現代人的基因組中有1~4%序列來自尼安德塔人，推斷大約8~5萬年前的中東地區，曾有尼安德塔人與現代人祖先共同生活並發生混血。西伯利亞丹尼索瓦(Denisova)洞穴發現了4萬年前古代人種的手指化石。2012年藉由分析手指化石的DNA序列，發現今日西太平洋相關人群中，有1~6%的DNA來自丹尼索瓦人種，與非洲和歐亞人群不同。因此我們雖然不是自各地古代人演化而來，卻也曾經與各地古代人少部分混血。

臺灣漢人祖先有混血臺灣原住民族祖先嗎？

臺灣各族群間，並沒有發現尼安德塔人或丹尼索瓦人的基因遺留。但臺灣各族群有沒有混血的證據呢？藉由Y染色體與粒線體DNA的研究，能追蹤男性、女性各自的祖源及混血的歷史。近年來對於臺灣各族群的Y染色體已進行廣泛的研究。經由分析數百位臺灣原住民男性的Y染色體，發現各原住民族皆帶有極高的O1a類型(帶有M119遺傳標記)，平均頻率82.1%，為世界上比例最高，其中泰雅族高達99.5%，鄒族88.9%。在島嶼上有如此單一的高比例分布，顯示臺灣原住民族應有共同的祖源，並共同居住在島上極久的時間，沒有跟外界互動，除了阿美族之外。阿美族的Y染色體類型與菲律賓人群非常相近，甚至比其他臺灣原住民族更近，顯示阿美族祖先長久以來持續出海並與外界互動通婚頻繁。臺灣漢人的Y染色體則多為O3型(帶有M122遺傳標記)，頻率為67.7%，與臺灣漢人祖源地福建、廣東漢人的頻率分布相似。相對地，臺灣原住民族高度分布的O1a類型在臺灣漢人間僅佔17.5%，顯示當代臺灣漢人與臺灣原住民族可藉由Y染色體類型加以區分，不僅彼此間沒有直接的祖源關係，過去即使曾接觸亦沒有大量通婚，至今仍然保有各自的Y染色體遺傳性。

