งานวิจัยเผย จีโนมชาวไอซ์แลนด์ช่วยไขความเข้าใจมรดกของมนุษย์โบราณนีแอนเดอร์ทัลในชนชาติยุโรป

– ชิ้นส่วนพันธุกรรมของมนุษย์ยุคโบราณที่ประกอบด้วยจีโนมมนุษย์นีแอนเดอร์ทัลเกือบครึ่ง กำลังถ่ายทอดและไหลเวียนอยู่ในพันธุกรรมของชาวยุโรปยุคปัจจุบัน

– ชาวยุโรปโดยเฉลี่ยมีชิ้นส่วนพันธุกรรมของมนุษย์ยุคโบราณกว่า 500 ชิ้น ซึ่งรวมถึง SNPs ที่สัมพันธ์กับความเสี่ยงในการเป็นมะเร็งต่อมลูกหมาก ภาวะเหล็กคั่ง ความเร็วในการแข็งตัวเลือด และส่วนสูง

นักวิทยาศาสตร์จาก deCODE genetics ร่วมกับสถาบัน Max Planck Institute และมหาวิทยาลัยในเดนมาร์กและไอซ์แลนด์ ได้เผยแพร่งานวิจัยชิ้นแรกที่ใช้ข้อมูลการถอดรหัสพันธุกรรมทั้งจีโนมจากประชากร เพื่ออธิบายเกี่ยวกับการผสมพันธุ์ข้ามสายพันธุ์ระหว่างมนุษย์ยุคปัจจุบันกับมนุษย์ยุคโบราณเมื่อกว่า 50,000 ปีที่แล้ว ที่ยังคงสืบทอดเป็นมรดกมาจนถึงทุกวันนี้ โดยบทความชิ้นนี้ได้รับการตีพิมพ์ลงในวารสารทางวิทยาศาสตร์ Nature ทั้งนี้ ข้อค้นพบดังกล่าวสนับสนุนการคาดการณ์ก่อนหน้าที่ว่า คนส่วนใหญ่นอกทวีปแอฟริกามีบรรพบุรุษเป็นมนุษย์โบราณประมาณ 2% ซึ่งส่วนใหญ่เป็นผลมาจากการติดต่อกันไปมาและการผสมพันธุ์ข้ามสายพันธุ์ระหว่างกลุ่มของโฮโม เซเปียนส์ (Homo sapiens) และนีแอนเดอร์ทัล (Neanderthal) ผลการศึกษายังแสดงชิ้นส่วนจีโนมที่มีความสำคัญมากกว่าที่คาดไว้จากมนุษย์เดนิโซวาน (Denisovans) ซึ่งเป็นมนุษย์โบราณอีกสายพันธุ์ที่ผสมพันธุ์กับทั้งมนุษย์นีแอนเดอร์ทัล

และโฮโม เซเปียนส์

ทว่าความสำคัญหลักของการศึกษานี้อยู่ที่ข้อมูลขนาดใหญ่อย่างที่ไม่เคยมีมาก่อน ซึ่งเคยใช้เพื่อทำความเข้าใจธรรมชาติและผลกระทบของมรดกจากยุคโบราณ ในระยะแรก งานวิจัยใช้ข้อมูลการถอดรหัสพันธุกรรมทั้งจีโนม (WGS) จากชาวไอซ์แลนด์ 28,000 คน ซึ่งคิดเป็นเกือบ 10% ของประชากรทั้งหมด และชาวแอฟริกาใต้สะฮารา (sub-Saharan Africans) จำนวน 286 คนจากโครงการ 1000 Genomes ปัจจัยที่เป็นข้อจำกัดในงานวิจัยก่อนหน้าได้แก่ การค้นหาจีโนมของคนยุคปัจจุบันด้วยการพึ่งพาการใช้ชิ้นส่วนลำดับพันธุกรรมที่ได้มาจากมนุษย์โบราณเพียง 3 รายที่เรามีข้อมูลลำดับพันธุกรรมที่มีคุณภาพดี ได้แก่ มนุษย์นีแอนเดอร์ทัล 2 ราย และมนุษย์เดนิโซวาน 1 ราย ผู้เขียนบทความชิ้นนี้จึงเปลี่ยนวิธีการใหม่ ด้วยการใช้ลำดับพันธุกรรมชาวแอฟริกันเป็นเส้นฐานสำหรับมนุษย์โฮโม เซเปียนส์ ที่ไม่เกิดกระบวนการอินโทรเกรสชัน (introgression) จากมนุษย์นีแอนเดอร์ทัล และตรงข้ามกับสิ่งที่พวกเขาเปรียบเทียบกับข้อมูลลำดับพันธุกรรมของชาวไอซ์แลนด์ โดยชิ้นส่วนโครโมโซมที่พบในชาวไอซ์แลนด์ แต่ไม่พบในชาวแอฟริกัน ประกอบด้วยชิ้นส่วนจากมนุษย์ยุคโบราณ 15 ล้านชิ้น

หลังจากผสมชิ้นส่วนที่เหมือนกันและซ้อนกัน ผู้เขียนจึงได้ค้นพบชิ้นส่วนจากมนุษย์โบราณที่มีความแตกต่างกันกว่า 50,000 ชิ้น ครอบคลุมจีโนมที่อ่านผลได้ 38-48% โดยชิ้นส่วนเหล่านี้ประกอบด้วยตัวแปรลำดับพันธุกรรมที่เรียงตามตัวอักษรเดียวเกือบ 400,000 ตัวที่หายไปจากตัวอย่างของชาวแอฟริกา ส่วนตัวอย่างของชาวไอซ์แลนด์นั้น ผู้เขียนได้ค้นพบชิ้นส่วนจากยุคโบราณที่ถูกทอดทิ้ง (archaic deserts) เกือบ 300 ชิ้น ซึ่งครอบคลุมจีโนมเกือบ 25% รวมถึงโครโมโซม X ทั้งหมด

เพื่อเข้าใจผลกระทบฟีโนไทป์ของตัวแปรจากชิ้นส่วนพันธุกรรมมนุษย์ยุคโบราณได้ดีขึ้น ทีมงานของ deCODE จึงตรวจสอบเพื่อหาความเชื่อมโยงกับฟีโนไทป์ 271 รายการในข้อมูลจีโนมทั้งหมดของชาวไอซ์แลนด์ 210,000 ราย โดยหลังจากแยกความเชื่อมโยงออกมาเพื่อกำจัดตัวแปรที่เกือบจะไม่ใช่ตัวแปรจากยุคโบราณ ทางทีมวิจัยจึงได้ระบุ 5 ตัวแปรจากยุคโบราณที่มีความสัมพันธ์อย่างมีนัยสำคัญทั้งจีโนม ก่อนหน้านี้ ตัวแปรหนึ่งมีความเชื่อมโยงกับระดับที่ลดลงของแอนติเจนต่อมลูกหมาก (PSA) และความเสี่ยงของมะเร็งต่อมลูกหมาก แต่ไม่ทราบว่ามีที่มาจากชิ้นส่วนยุคโบราณ ขณะที่อีก 2 ตัวแปรเกี่ยวกับระดับที่ลดลงและมวลของฮีโมโกลบิน ตัวแปรที่ 4 เพิ่มเวลาให้เลือดแข็งตัว และตัวแปรที่ 5 ลดระดับความสูง

Kari Stefansson ซีอีโอของ deCODE และผู้นิพนธ์หลักของรายงานวิจัย กล่าวว่า “ไม่ว่าจะเดี่ยวหรือกลุ่ม จีโนมของเราทำให้เราสามารถเรียนรู้เพิ่มเติมว่าเราเป็นใคร ด้วยการบอกว่าเรามาจากที่ไหน งานวิจัยชิ้นนี้จึงเป็นรายงานเกี่ยวกับบรรพบุรุษสายพันธุ์หนึ่งของเรา ซึ่งกำลังบอกเราว่า เราไม่ได้มาจากสายพันธุ์โฮโม เซเปียนส์ เท่านั้น แต่ยังเป็นทายาทของมนุษย์ยุคโบราณ ซึ่งเป็นสายพันธุ์ลูกพี่ลูกน้องที่ยังไม่สูญพันธุ์ไปอย่างสิ้นเชิง” พร้อมเสริมว่า “เรากำลังกะเทาะเปลือกเพื่อนำไปสู่ความเข้าใจการผสมพันธุ์ข้ามสายพันธุ์ที่หลงเหลือสืบทอดอยู่ในทุกวันนี้ สิ่งที่เราทราบก็คือ ในระยะเวลา 50,000 ปีจากช่วงเวลาของมนุษย์โบราณมาจนถึงปัจจุบัน ความสามารถในการปรับตัวและ

ความหลากหลายของเราทำให้เราสามารถผสมผสานและเคลื่อนย้าย ตั้งถิ่นฐานและเติบโตงอกงามในทุกมุมของโลก อย่างที่มนุษย์โบราณไม่เคยทำมาก่อน โดยเฉพาะในช่วงเวลาที่มืดมนเช่นนี้ เราพึงระลึกว่า ความแตกต่างของเรา เป็นเครื่องหมายแห่งความสำเร็จ และเพื่อที่จะช่วยเหลือซึ่งกันและกันอย่างดีที่สุดเท่าที่เราจะทำได้ ”

deCODE มีสำนักงานใหญ่อยู่ที่กรุงเรคยาวิก ประเทศไอซ์แลนด์ บริษัทเป็นผู้นำระดับโลกในการวิเคราะห์และทำความเข้าใจจีโนมมนุษย์ ด้วยการใช้ความชำนาญเฉพาะตัวในด้านพันธุศาสตร์มนุษย์ ประกอบกับความเชี่ยวชาญที่เพิ่มขึ้นในด้านทรานสคริปโตมิกส์ (transcriptomics) และโปรตีโอมิกส์ (proteomics) ในกลุ่มประชากร รวมถึงข้อมูลลักษณะปรากฏ (phenotypic) จำนวนมาก deCODE จึงค้นพบปัจจัยเสี่ยงของโรคที่พบได้บ่อยหลายสิบโรค และทำให้เกิดความเข้าใจในเชิงลึกที่สำคัญเกี่ยวกับพยาธิกำเนิดของโรคเหล่านั้น จุดประสงค์ในการทำความเข้าใจพันธุศาสตร์ของโรคก็คือ เพื่อนำข้อมูลดังกล่าวไปใช้คิดค้นวิธีใหม่ ๆ ในการวินิจฉัย รักษา และป้องกันโรค deCODE เป็นบริษัทในเครือของ Amgen (NASDAQ: AMGN)

Video – https://mma.prnewswire.com/media/1158592/Neanderthal_In_All_Of_Us.mp4
Photo – https://mma.prnewswire.com/media/1158559/deCODE_genetics.jpg
Logo – https://mma.prnewswire.com/media/974116/deCODE_genetics_Logo.jpg

ติดต่อ:

Thora Kristin Asgeirsdottir
+354-894-1909
Thora.Asgeirsdottir@decode.is