

Punctuated bursts in human male demography inferred from 1,244 worldwide Y-chromosome sequences

从全球1244个Y染色体序列推断人类男性人口统计中的间断爆发

期刊：Nat Genet

IF：38.33

发表时间：2016.7

汇报组：6组

组员： 宋方媛 岳琪桢 田李美丽  
刘雪萌 李润础

# 目录

## CONTENTS

01

文章介绍

02

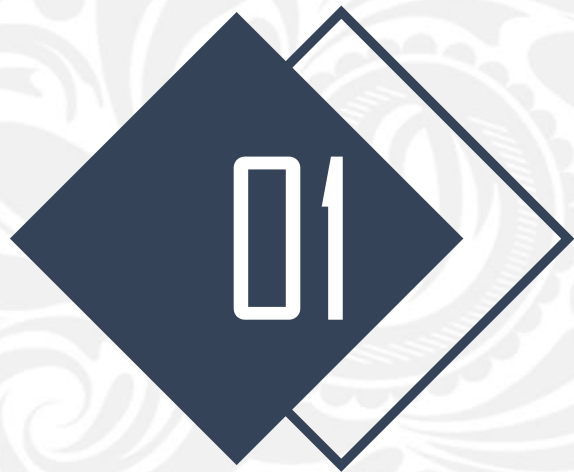
研究原理及方法

03

研究结论

04

研究意义



## 文章介绍

## 文章介绍

1. 随机确定了1244个人类Y染色体，发现超过65000个变异
2. 构建了一个校准的系统发育树
3. 五个大陆超级种群的每一个都独立的出现了男性数量急端扩张





02

## 研究背景及方法

## 研究背景及方法

- Y染色体具有独特的人类历史记录
- 对Y染色体的变异进行了综合分析



03

研究内容

# 1. 数据集

- 本研究数据集包括从26个群体中取样的1244条Y染色体
- 使用多种单倍体定制方法调用变体，并生成五种类型变体的调用集。



# 1. 数据集

## 一株具有代表性的Y染色体CNV的发现与验证

Segmental duplication in the human reference sequence

Y: 17,986,738–17,995,460

Y: 18,008,099–18,016,824

FISH probes

Custom PCR probes

BAC clone

P1

P2

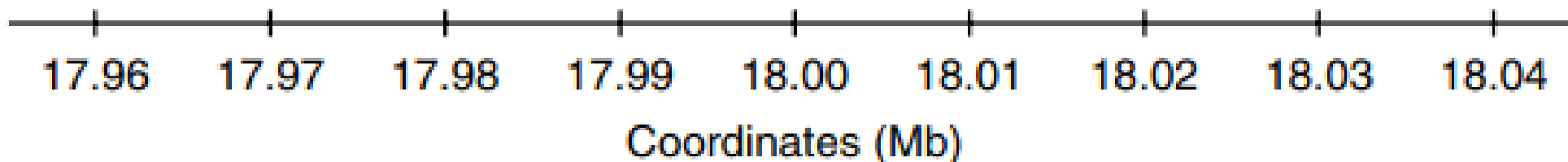
P3

P4

HG00183 deletion calls

GenomeSTRip

aCGH



# 1. 数据集

使用a图中所示的探针进行Fiber-FISH验证

Reference sample: HG00096

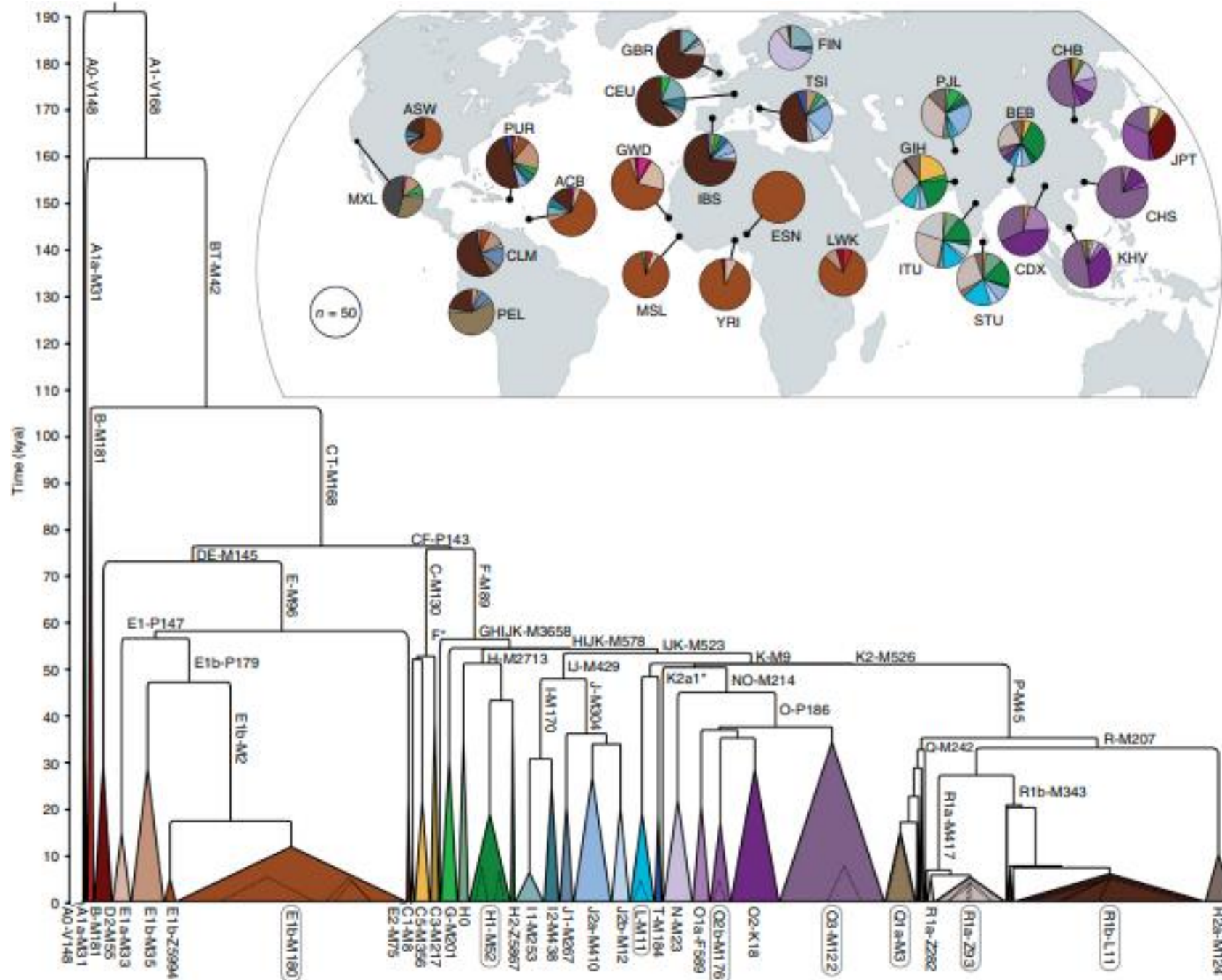


Sample with deletion: HG00183



## 2. 系统发育树

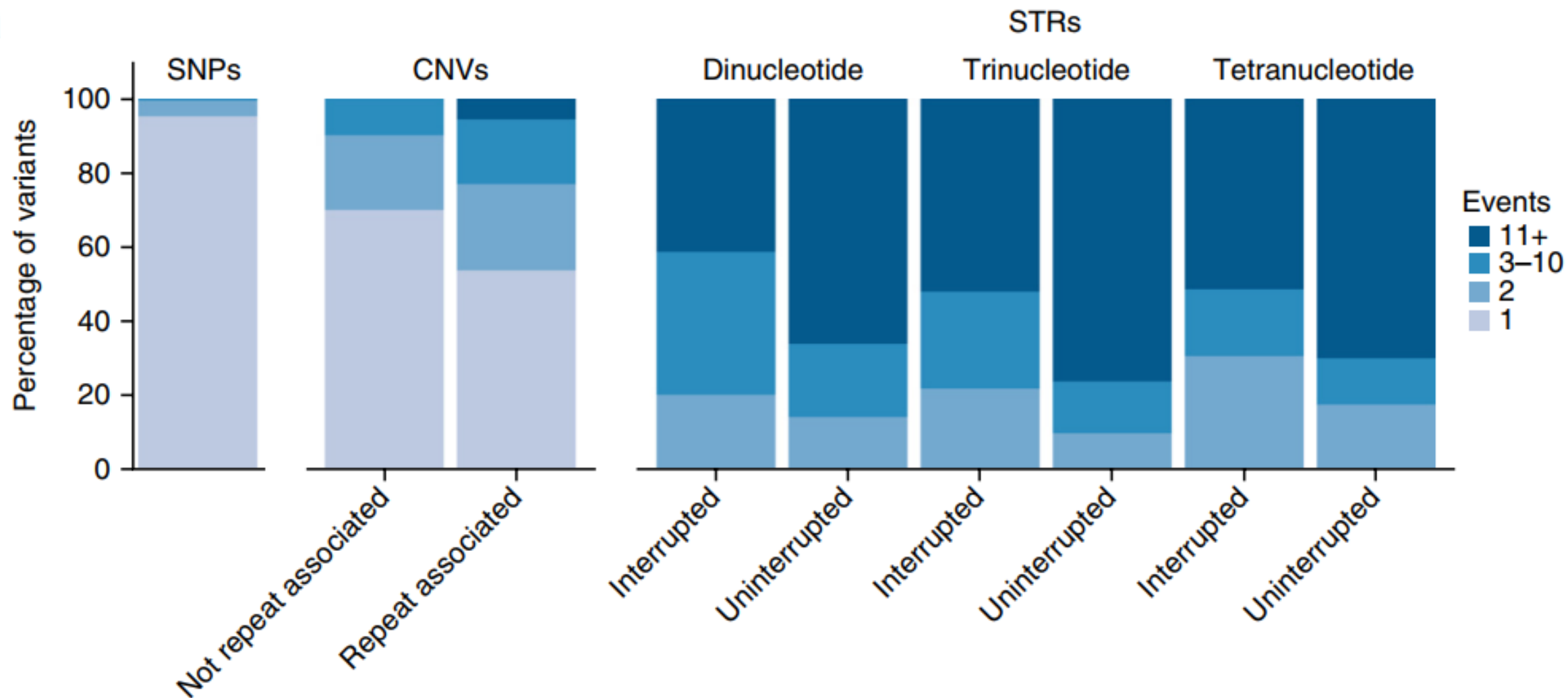
Y染色体系统发育和  
单倍体群分布



### 3.突变

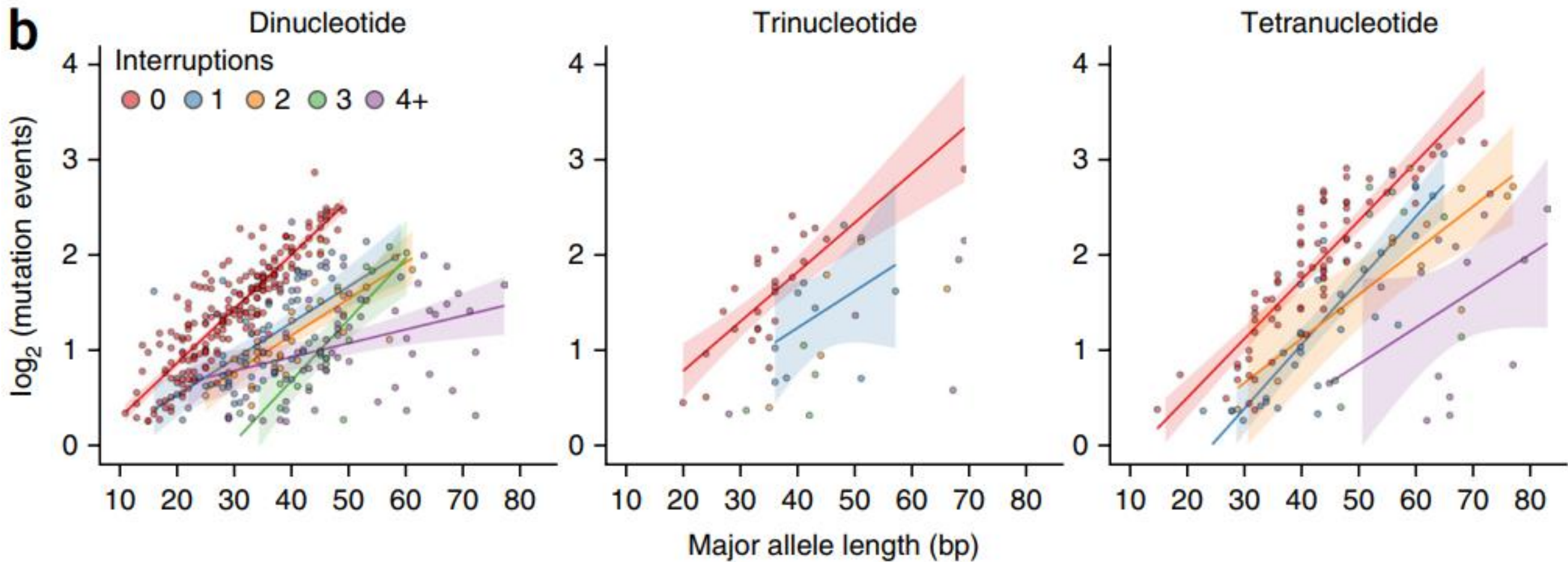
#### 变异事件数目

**a**



### 3.突变

#### 突变事件与主要等位基因长度





## 4.功能影响

- 一小部分SNV和大部分的CNV具有预测的功能影响
- 常染色体蛋白质编码基因的缺失比例与重叠蛋白质编码基因的重复比例为0.84
- Y染色体蛋白质编码基因的缺失比例与重叠蛋白质编码基因的重复比例为1.5
- 表明基因损失的耐受性显著提高

## 5.多样性

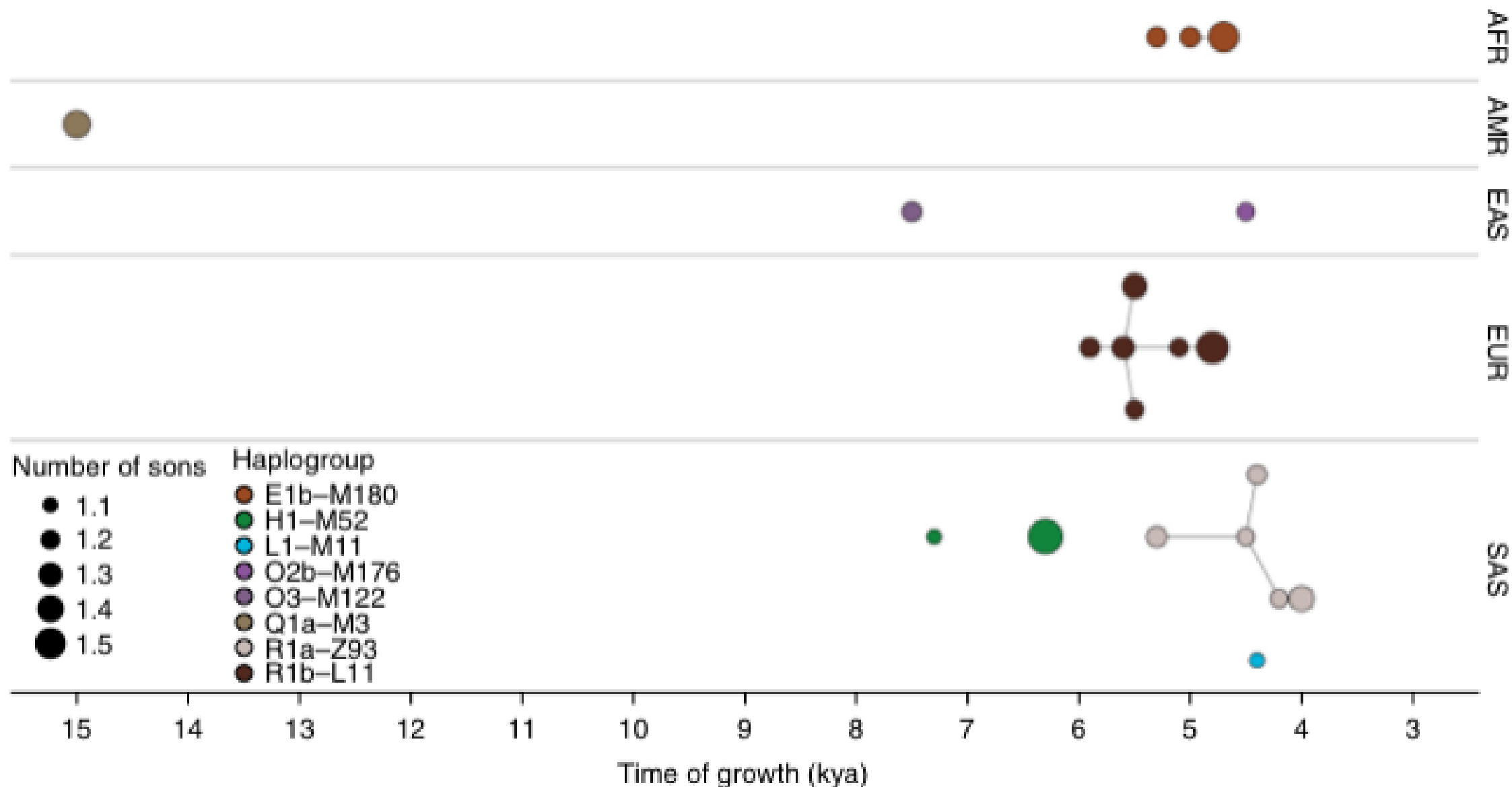
- 确认样本中的Y染色体多样性较低
- Y染色体的多样性可能主要是由中性人口统计学统计出来的

## 6.单倍群的扩张

- 将单倍群增长建模，并将该模型应用于显示快速扩展的谱系
- 将遗传数据与历史或考古数据联系起来

## 6.单倍群的扩张

过去15000年男性血统的爆炸性扩张





04

## 研究总结及意义



- 构建了一个变体数据库
- 说明了Y染色体的独特性质
- 发现了大量男性血统的扩增

感谢您

Listen attentivel

宝贵时间

# 05

## 在线方法

