



遗传
Hereditas(Beijing)
ISSN 0253-9772,CN 11-1913/R

《遗传》网络首发论文

题目: 古 DNA 解析东亚南北方人群的迁徙与演化历史
作者: 平婉菁, 薛家旻, 付巧妹
收稿日期: 2024-08-05
网络首发日期: 2024-11-20
引用格式: 平婉菁, 薛家旻, 付巧妹. 古 DNA 解析东亚南北方人群的迁徙与演化历史
[J/OL]. 遗传. <https://link.cnki.net/urlid/11.1913.R.20241120.1355.004>



网络首发: 在编辑部工作流程中, 稿件从录用到出版要经历录用定稿、排版定稿、整期汇编定稿等阶段。录用定稿指内容已经确定, 且通过同行评议、主编终审同意刊用的稿件。排版定稿指录用定稿按照期刊特定版式 (包括网络呈现版式) 排版后的稿件, 可暂不确定出版年、卷、期和页码。整期汇编定稿指出版年、卷、期、页码均已确定的印刷或数字出版的整期汇编稿件。录用定稿网络首发稿件内容必须符合《出版管理条例》和《期刊出版管理规定》的有关规定; 学术研究成果具有创新性、科学性和先进性, 符合编辑部对刊文的录用要求, 不存在学术不端行为及其他侵权行为; 稿件内容应基本符合国家有关书刊编辑、出版的技术标准, 正确使用和统一规范语言文字、符号、数字、外文字母、法定计量单位及地图标注等。为确保录用定稿网络首发的严肃性, 录用定稿一经发布, 不得修改论文题目、作者、机构名称和学术内容, 只可基于编辑规范进行少量文字的修改。

出版确认: 纸质期刊编辑部通过与《中国学术期刊 (光盘版)》电子杂志社有限公司签约, 在《中国学术期刊 (网络版)》出版传播平台上创办与纸质期刊内容一致的网络版, 以单篇或整期出版形式, 在印刷出版之前刊发论文的录用定稿、排版定稿、整期汇编定稿。因为《中国学术期刊 (网络版)》是国家新闻出版广电总局批准的网络连续型出版物 (ISSN 2096-4188, CN 11-6037/Z), 所以签约期刊的网络版上网络首发论文视为正式出版。

古 DNA 解析东亚南北方人群的迁徙与演化历史

平婉菁¹, 薛家阳^{1,2}, 付巧妹^{1,2}

1.中国科学院古脊椎动物与古人类研究所, 北京 100044

2.中国科学院大学, 北京 101408

摘要：过去 10 余年里, 古基因组学技术和研究不断发展, 极大提高了学界和公众对人类演化历史的理解和认识。2017 年起, 东亚, 特别是中国地区早期人类古基因组研究大规模开展, 使得东亚不同时间和地点人类古基因组数据得以大量涌现, 为东亚数万年来人群演化历史带来许多全新的认识。特别是 2022 年以来, 中国南北方万年内古人群基因组研究成果大量涌现, 为揭示东亚不同区域人群之间的迁徙扩散与互动交流历史带来诸多新证据, 但目前尚无针对东亚地区该时段古人群基因组研究最新进展的系统性综述。因此, 本文以中国地区古人群基因组研究为重点, 系统梳理了东亚地区自旧石器时代晚期以来人群的遗传格局和迁移交流历史。综合现有研究表明, 东亚古人群早在 1.9 万年前已经发生南北分化, 形成不同的人群谱系, 并从新石器时代早期开始发生双向的基因交流与互动; 新石器时代中期, 这种互动出现强化趋势; 到历史时期, 以东亚北方人群相关祖源成分对南方地区古人群影响更为显著, 形成现今中国人群的遗传结构。在这一过程中, 中国南北方古人群通过沿海和内陆通道与西伯利亚、日韩、东南亚、太平洋岛屿等其他周边地区古人群发生广泛的互动交流, 对不同语系人群的形成发挥了重要作用。这些研究揭示出东亚万年以来人群遗传演化与交流融合的历史脉络, 但仍留有许多尚未解决的谜团, 有待更多时间段和更广泛区域范围的古人群样本基因组数据得以展开更加全面和细致的探索研究, 推动相关科学问题进一步突破。

关键词：古基因组; 东亚南方人群; 东亚北方人群; 二层假说; 基因交流

收稿日期: 2024-08-05; 修回日期: 2024-09-18

基金项目：国家自然科学基金杰出青年基金项目（编号：41925009）和中国科学院稳定支持基础研究领域青年团队计划（编号：YSBR-019）资助 [Supported by the National Natural Science Foundation of China (No. 41925009) and the Chinese Academy of Sciences (No. YSBR-019)]

作者简介：平婉菁, 硕士, 工程师, 研究方向: 古 DNA 技术。E-mail: pingwanjing@ivpp.ac.cn

薛家阳, 博士研究生, 专业方向: 古基因组学。E-mail: xuejiayang20@mails.ucas.ac.cn

平婉菁和薛家阳并列第一作者。

通讯作者：付巧妹, 研究员, 研究方向: 人类及伴生物种（动物、微生物）演化、古 DNA 和古蛋白技术研发。E-mail: fuqiaomei@ivpp.ac.cn

Ancient DNA elucidates the migration and evolutionary history of northern and southern populations in East Asia

Wanjing Ping¹, Jiayang Xue^{1,2}, Qiaomei Fu^{1,2}

1. Institute of Vertebrate Paleontology and Paleoanthropology, Chinese Academy of Sciences, Beijing 100044, China

2. University of Chinese Academy of Sciences, Beijing 101408, China

Abstract: Over the past decade, the continuous development of ancient genomic technology and research has significantly advanced our understanding of human history. Since 2017, large-scale studies of ancient human genomes in East Asia, particularly in China, have emerged, resulting in a wealth of ancient genomic data from various time periods and locations, which has provided new insights into the genetic history of East Asian populations over tens of thousands of years. Especially since 2022, there emerged a series of new research progresses in the genetic histories of the northern and southern Chinese populations within the past 10,000 years. However, there is currently no systematic review focused on these recent ancient genomic studies in East Asia. Therefore, this article emphasizes the study of ancient human genomes in China and systematically reviews the genetic patterns and migration history of populations in East Asia since the Late Paleolithic. Existing research indicates that by at least 19,000 years ago, there was a north-south differentiation among ancient East Asian populations, leading to different genetic lineages divided by the Qinling-Huaihe line. Gene flow and interactions between northern and southern East Asians began in the Early Neolithic and were further strengthened from the Mid-Neolithic. By the historical period, northern East Asian ancestry played a profound role in the genetic components of southern populations, shaping the genetic structure of present-day Chinese populations. Throughout this process, ancient populations in northern and southern China also engaged in extensive interactions through coastal and inland routes with populations from surrounding regions, including Siberia, Japan, Korea, Southeast Asia, and Pacific islands, playing a crucial role in the formation of different linguistic groups. These studies have charted the evolutionary and interaction history of East Asian populations over tens of thousands of years; yet, many unresolved mysteries remain. Further exploration is needed through ancient genomic data from additional time periods and broader geographic areas to facilitate a more comprehensive and detailed investigation, thereby advancing related scientific questions.

Keywords: ancient genome; southern East Asians; northern East Asians; two-layer hypothesis; genetic exchange

东亚作为众多古老人类化石的发现地、农业起源的中心之一及不同语系群体的聚集地，其早期人群演化的历程是独特而复杂的，这使得东亚成为世界上研究人类起源和遗传多样性

的热点区域。

过去 10 余年里,随着古基因组学技术的不断发展,特别是 2013 年 Fu 等^[1]开发的古 DNA 捕获技术(一种利用特异性探针,从包含有大量环境微生物 DNA 的混合物中,将极其微量的目标内源 DNA 吸附、富集出来的方法)使中国 4 万年前的北京田园洞人成为世界上第一例获得核 DNA 的早期现代人以来,东亚(主要是中国)地区早期人类古基因组研究大规模开展^[2~11],使得东亚不同时间和地点的人类古基因组数据得以大量涌现,相关研究结果和证据已逐渐反映出东亚数万年来人群迁徙、演替及内外交流互动的复杂历史情况。

据统计,东亚迄今已有超过 1,100 例人类古基因组数据发布(根据核基因组数量进行统计),其中超过 3/5 来自最主要的中国地区(超过 670 例古人群核基因组),包括中国南方古 DNA 较难保存的福建、广西、云南、四川和台湾海峡等地区距今 12,000~300 年人群的基因组数据^[8, 12~16]及北方黑龙江、北京、河南、陕西、山东、辽宁、内蒙古等地区距今 40,000~1,400 年人群的基因组数据^[17~19]。这些古基因组数据和相关分析研究表明,东亚在不同时期存在多个不同的现代人群体或支系(表 1),且长时间尺度下以中国为主的东亚地区人群呈现出南北分化与主体连续的演化格局;在农业传播背景下,中国南北方内陆和沿海地区人群发生了大规模迁徙与融合,同时相关人群向东南亚、日韩和太平洋地区扩散(图 1),与当地人群发生遗传交流,这些都为现今壮侗语系、苗瑶语系、藏缅语系、南岛语系和南亚语系等人群的形成提供了重要线索。

虽然目前针对东亚已有相当丰富的人类古基因组学研究,特别是 2022 年以来,中国南北方万年内古人群基因组研究成果大量涌现,但尚未有结合最新进展对该区域万年以来人群遗传格局和迁徙交流历史的细致梳理和系统性综述。基于此,本文以中国地区人群演化为重点,系统梳理了东亚自旧石器时代晚期以来在南北尺度上的人群分化特点、内部迁徙融合模式及向外部的扩散交流历史,详细解析了万年以来南北两地人群的地域性特点和分布,及不同人群随时间推移而发生的遗传变化和迁徙交流活动。

1 东亚南北方人群的遗传格局

1.1 东亚南北方人群的分化

东亚因其广阔的南北纬度差别,以秦岭淮河为界划分为南北两地。东亚古代和现今人群的基因组数据表明^[16],早在旧石器时代晚期,东亚在南方和北方已分化形成不同的人群谱系。在秦岭淮河以北,自黄河流域到黑龙江流域,甚至延伸西伯利亚东部草原地区旧石器时代晚期以来人群共享东亚北方人群相关的祖源成分,黑龙江流域 1.9 万年前的 AR19K 个体显示靠近该北方谱系的基部位置;而在秦岭淮河以南,自南方内陆到东南沿海及毗邻岛屿新

石器时代早期以来人群共享东亚南方人群相关的祖源成分，福建地区 1.2 万年前的奇和洞 3 号个体显示靠近该南方谱系的基部位置。可见，东亚地区南北方人群至少在 1.9 万年前已经发生遗传分化。

随着时间的推移，东亚南北两地人群在新石器时代和历史时期经历了大规模的迁徙与融合，使两地人群之间的遗传差异逐渐缩小^[16]。与此同时，南方部分人群发生更替，部分人群相对延续，且沿内陆和沿海迁徙扩散，对东亚北方、中南半岛和马来群岛人群贡献相关遗传成分^[12, 15, 20]；北方人群则在内部演化形成具有相对地域特点的不同群体，部分群体相对独立和连续，部分群体则向周边地区迁徙扩散，通过与其他古人群之间的遗传交流，对现今东亚人群和美洲原住民直接或间接产生影响^[17]。

1.2 东亚南方人群的遗传特点与分布

在东亚大陆南部，因温暖潮湿的环境气候极不利于相关人类遗存中古 DNA 的保存，相关人类古基因组学研究相对北部更少，且存在诸多时间和区域缺环。Fu 等^[19]开发的古 DNA 捕获技术的出现，对于该地区的研究十分关键。Yang 等^[16]、Wang 等^[12]将该技术运用到中国南方地区人骨材料，成功获取了相关古人群的核基因组数据（东亚南方和东南亚地区迄今获得核基因组数据的最早个体年代为 1.2 万年前），为东亚南方早期人类的遗传演化研究打开了局面。

基于现已发布的古基因组数据，研究显示自旧石器时代晚期起，东亚南方大陆及毗邻岛屿便生存着多种早期现代人的遗传谱系（表 1），包括东亚南方沿海古老人群（以 12,000~8,400 年前福建奇和洞人和 8,300~7,600 年前台湾亮岛人为代表）、广西本地古老人群（以 1.1 万年前广西隆林人为代表）、云南本地古老人群（以 7,100 年前云南兴义个体为代表）、和平文化人群（以 8,000~4,400 年前老挝和马来西亚 Hòabìnhian 个体为代表）、绳纹文化人群（以 8,000~3,000 年前日本 Jōmon 个体为代表）等。这些人群因各自独特的遗传特点，形成了不同的亚洲古老人群支系。随着时间的推移，相关人群因内部之间或与外部人群的基因交流而发生变化，形成新石器时代以来东亚南方复杂的人群演化格局，并在东南亚以至太平洋岛屿的现代人遗传构成与迁徙互动历史中发挥着不同的影响和作用。

在中国东南沿海（福建和台湾）地区，新石器时代早期的福建奇和洞人和台湾亮岛人之间关系极其密切，两者共享东亚南方人群相关的祖源成分，且显示与新石器时代晚期南方沿海人群、现今东亚人群及南岛语系人群有着直接而连续的遗传关系^[16]。不过，两者在遗传特点上仍显示有一定差异。从 f4 分析（四群体分析）结果来看，福建奇和洞人与南亚、东南亚古老人群（如印度哈拉帕人群、东南亚古代人群 G3）关系更近，而台湾亮岛人则与东亚现

代人相关的祖先人群（如西伯利亚、蒙古、青藏高原人群的祖先人群，美洲原住民及其祖先人群）共享更多等位基因^[16]。Wang 等^[12]认为奇和洞人更靠近内陆且生存年代更早，可能与南亚和东南亚古人群共享较多的古老成分。到新石器时代晚期，东亚南方沿海人群（以台湾锁港及福建溪头村、昙石山遗址为代表）显示与新石器时代东亚北方沿海人群（新石器时代早期山东人群）有更强的遗传联系，且相较于新石器时代早期南方沿海人群而言携带有更多北方沿海人群的遗传成分，这表明东亚南方沿海人群在该时期已明显受到东亚北方沿海人群的影响^[16]。

在地处中国福建与东南亚之间的广西地区，其史前人群相对复杂多样，凸显出多种不同祖源群体之间的基因交流。旧石器时代晚期，该地区主要分布的是以隆林人为代表的广西本地古老人群，他们与东南亚和平文化人群、日本绳纹文化人群一样属于深度分化的亚洲古老人群^[12,21,22]。之前有研究从颅骨形态上认为隆林人呈现出灭绝古人类与早期现代人混合的特征，可能是二者混合的后代^[23,24]。但 Wang 等^[12]的古基因组研究发现他们相较于现今亚洲人群而言并不含有更多的灭绝古人类成分（即不含有更多丹尼索瓦人或尼安德特人的遗传成分），属于一支深度分化的早期现代人支系。该支系人群的分化时间要晚于北京田园洞人和东南亚和平文化人群，相近于日本绳纹文化人群，早于东亚南北方祖源群体，且对现今人群并无直接的遗传贡献。到新石器时代早期，广西地区开始发现有来自福建奇和洞人和东南亚和平文化人群的基因流。约 9,000 年前的独山洞人显示混合有 17%的广西本地古老人群相关成分和 83%奇和洞人相关成分，这表明中国广西和福建地区人群至少在约 9,000 年前已存在基因交流，两者的混合人群成分在广西持续了数千年^[12]。距今约 8,300~6,400 年的宝剑山人则显示在携带有 72.3%的独山洞人相关成分的基础上，额外混合有 27.7%的东南亚和平文化人群相关成分，这表明在农业大规模传播以前，东亚南方与东南亚地区人群已存在基因交流^[12,19]。到历史时期，距今约 1,500~500 年的广西人群基因组显示其与之前的人群完全不同，他们与现今生活在广西的壮侗语系和苗瑶语系人群有着更加直接的遗传联系，且显示有东亚北方人群相关的祖源成分流入^[12]。

在中国西南（云南和四川）地区，现有少量个体核基因组信息为该区域人群的多样性组成提供了重要线索。新石器时代早期，云南约 7,100 年前的兴义人显示代表了一个新线粒体单倍群 M61+5582 的深度支系，这一支系在后期人群中很少发现，仅出现在晚期的云南中部、北部以及现今东亚南方、青藏高原和印度东北部^[13]。到新石器时代晚期，云南西部至整个四川盆地的人群基因组显示主要携带新石器时代黄河流域人群相关遗传成分，及少量和平文化人群相关遗传成分。结合广西宝剑山人的研究，Tao 等^[14]认为和平文化相关人群很可能

在新石器时代便分布在中国南方，或从东南亚大陆扩散到中国西南地区，对中国西南地区新石器时代晚期人群遗传结构的形成发挥了重要作用。

1.3 东亚北方人群的遗传特点与分布

在东亚北方，以 4 万年前北京田园洞人、3.3 万年前黑龙江流域 AR33K 个体为代表的古东亚人群在末次盛冰期前曾广泛分布，但现有古基因组数据显示该早期现代人群对末次盛冰期以后的东亚北方人群以至现今东亚人群并无直接的遗传贡献^[1,17,19]。末次盛冰期结束后，以 1.9 万年前的黑龙江 AR19K 个体为代表的东亚北方古老人群开始出现，他们显示携带有东亚北方人群相关祖源成分，整体上代表了东亚北方谱系的基部人群，对其之后以至现今的东亚北方人群均有着重要遗传贡献^[17]。

虽然东亚北方人群总体上呈现出长期且较为连续的遗传特点，但在内部不同区域的人群仍显示具有地域性的差异。根据现已发布的人类古基因组数据，可观察到自旧石器时代晚期以来，中国黑龙江流域、黄河流域、西辽河流域和北方草原地区演化形成了具有相对地域特点的不同支系群体（表 1）；随着时间的推移，不同支系人群因地理位置的相对关系又有着不同的互动交流历史。

在黑龙江流域，从距今 1.4 万年起到新石器时代早期，再到铁器时代的人群（AR14K，距今 1.4 万年；AR_EN，距今 7,475~7,270 年；AR_IA，距今 1,900~1,700 年）在遗传成分上十分相似，并未发生明显的人群变化，也未受到外来人群（如农业人群）的明显影响^[17,18]。从遗传关系来看，Wang 等^[15]和 Mao 等^[17]研究显示，该时段黑龙江流域古人群与新石器时代俄罗斯远东地区人群（如 DevilsCave_N、Boisman_MN 人群）、蒙古高原人群和环贝加尔湖人群（如 Shamanka_EN、Lokomotiv_EN 人群），以及黑龙江流域现代人群（特别是通古斯语人群）有着紧密的遗传联系，凸显出广大东北亚地区人群长期的遗传连续性。Mao 等^[17]发现以 AR14K 个体为代表的黑龙江流域古人群与古西伯利亚人群（Ancient Paleo-Siberians）有着特殊的遗传联系，而古西伯利亚人群是在美洲之外与美洲原住民最相关的人群，由此推断以 AR14K 个体为代表的黑龙江流域古人群代表了美洲原住民所携带东亚祖源成分的最近来源。Ning 等^[18]通过进一步分析黑龙江流域铁器时代鲜卑人群的基因组，发现其铁器时代人群虽与新石器时代早期人群遗传成分一致，但与现今本地人群存在差异。这表明该铁器时代人群并非现今黑龙江流域人群的直系祖先，在距今约 2,000 年至今的黑龙江流域很可能还发生了更多人群迁移事件带来的基因流。

黄河流域人群的特点相对复杂，且对整个东亚地区人群有非常广泛的影响。具体来说，黄河流域中上游新石器时代至铁器时代人群（距今约 7,000~1,000 年，涵盖仰韶文化、龙山

文化、石峁文化、齐家文化等时期)形成与黑龙江古人群不同的聚类群体,且在遗传结构上整体保持连续性。黄河流域中游新石器时代中期以汪沟遗址和晓坞遗址个体为代表的仰韶文化人群(YR_MN,距今约 6,500~5,000 年)显示相关遗传成分的分布范围非常广泛,如位于黄河流域与西辽河流域之间的新石器时代中期庙子沟人群(Miaozigou_MN,距今约 5,500~5,000 年)、黄河流域中游新石器时代晚期石峁文化人群(Shimao_LN,距今约 4200~3900 年)、黄河流域上游新石器时代晚期齐家文化人群(Upper_YR_LN,距今约 4,000~3,800 年)等均主要携带有新石器时代中期仰韶文化人群的遗传成分^[18]。此外,黄河流域中上游人群从仰韶时代开始就受到东亚南方人群的遗传影响,且新石器时代晚期至铁器时代人群基因组显示其携带有的南方人群遗传成分比例逐渐提高,与东亚南方及东南亚地区人群之间的联系不断增强。

黄河流域下游的山东人群(东亚北方沿海人群)在新石器时代中期前后有明显变化^[25]。Yang 等^[16]基于核基因组研究发现约 9,500~7,700 年前的山东人群主要携带有东亚北方人群相关祖源成分,且部分个体已携带有少量南方人群相关祖源成分。Liu 等^[25]针对山东更长时间尺度(距今约 9,500~1,800 年)人群的线粒体基因组研究,从母系遗传角度也支持了该研究结果。其研究发现新石器时代早期的山东人群(距今约 9,500~4,600 年)已具有东亚南方和北方人群的母系遗传特点。其中,约 9,500 年前的山东扁扁洞个体显示是现今广泛分布在中国北方、北亚和日本等地区重要 B5b2 支系上的古老个体,可能与该支系的早期来源有关。相较于早期山东人群(距今约 9,500~4,600 年)来说,新石器时代晚期以来的山东人群(SD_LN,距今约 4,600 年之后)新增了多种线粒体单倍群,而且自大汶口时期开始与周边人群(如黄河流域中游仰韶文化人群)存在紧密联系^[25,26]。

西辽河流域位于黑龙江流域与黄河流域之间,属于农牧交界地带,其新石器时代中期以来人群的遗传结构和变化显示出同地理位置和生业方式的相关性。Ning 等^[18]将西辽河流域人群模拟为黄河流域人群和黑龙江流域人群的混合人群。在西辽河南部,靠近黄河流域的红山文化人群(WLR_MN,距今约 5,500~5,000 年)受到黄河流域仰韶文化人群的显著影响,携带有更多黄河流域仰韶文化人群(YR_MN,距今约 5,500~5,000 年)的遗传成分,这与考古学研究发现的红山文化陶器受到仰韶文化的影响相契合。而在西辽河北部,靠近黑龙江流域的哈民忙哈人群(距今 5,644~5,586 年)则携带有更多黑龙江流域人群(AR_EN)的遗传成分。新石器时代晚期至青铜时代,西辽河流域人群经历了遗传上的剧烈变化,夏家店下层文化人群(WLR_LN,距今 4,000~3,500 年)显示携带有更高比例的黄河流域人群遗传成分(YR_MN);而夏家店上层文化人群(WLR_BA,距今约 3,000~2,300 年)则携带有更高比

例的黑龙江流域人群遗传成分 (AR_EN)，甚至有一个个体与黑龙江流域古人群极为相似，无法区分^[18]。Zhu 等^[10]近期对夏家店上层文化新个体展开基因组研究，进一步提出在这一时期内，西辽河流域南部和西部分别为黄河流域农业相关人群和黑龙江流域游牧相关人群的分布格局。整体来看，不同时期的考古学文化和气候变化导致西辽河流域人群生业方式的改变，而生业方式的改变又与人群的遗传变化密切相关。从红山文化到夏家店下层文化时期，西辽河流域人群受到更多来自黄河流域农业人群的影响，人群生业方式以粟作农业为主；而从夏家店下层文化到夏家店上层文化时期，人群生业模式转向农业与畜牧业并存，受到更多来自黑龙江流域等北方游牧人群的影响。

北方草原人群主要以畜牧作为生业方式，目前该区域发布的基因组数据中最早的个体是 8,400 年前的裕民个体^[16]，该个体和同时期的山东的扁扁洞个体、黑龙江流域旧石器时代晚期以来人群一样主要携带有东亚北方人群相关的祖源成分。随着新石器时代中期气候变得更加温暖湿润，Ning 等^[18]研究发现黄河流域的仰韶文化人群遗传成分同样影响到了北方草原地带的南端，庙子沟人群 (Miaozigou_MN) 显示携带有大量黄河流域仰韶文化人群成分，且很可能为当地人群的生业方式带来变化。到铁器时代，Jeong 等^[27]和 Cai 等^[28]通过对北方草原地带的匈奴人群和后期鲜卑人群的古基因组研究，均发现与黑龙江流域人群的密切联系。

2 东亚南北纵线古人群之间的互动与融合

从现已发布的东亚南北方人群古基因组来看，中国南北两地人群从新石器时代早期开始一直有着双向的互动与交流 (图 1)，持续至今。

在中国南方沿海，新石器时代早期的台湾海峡人群 (约 8,300 年前的亮岛人) 已显示有东亚北方人群相关的祖源成分流入。新石器时代晚期的台湾海峡 (约 4,800 年前的锁港人群) 和福建人群 (约 4,600~4,200 年前的溪头村和昙石山人群) 与黄河流域下游新石器时代山东人群在遗传上显示有更密切联系^[16]。青铜时代至铁器时代，Wang 等^[15]通过构拟的人群混合模型分析，发现台湾约 3,000~1,500 年前的公馆和汉本人群有约 25% 来自北方粟黍农业人群相关的遗传贡献，但该贡献并非直接来自同期扩张的黄河流域农业人群 (如 Upper_YR_LN)，而可能来自驯化粟黍的祖先人群，这与考古学上发现公元前 8,000 年粟黍在北方驯化，南下至长江流域和东南沿海形成广泛的稻粟混作区 (如稻粟农业出现在公元前 3,000~2,500 年的台湾大坌坑文化遗址) 的现象一致。这些研究反映出东亚沿海地区自新石器时代早期已开始文化和人群的交流。

在西南地区，新石器时代中晚期横断山区人群与黄河流域人群和青藏高原人群有着密切

联系。Tao 等^[14]研究发现距今约 4,500~2,900 年的四川高山古城人群和云南海门口人群混合有约 90%黄河流域新石器时代粟作农业人群（YR_MN）相关遗传成分，及 10%和平文化狩猎采集人群相关遗传成分。考古学证据显示高山古城和海门口遗址均同时出土有稻粟遗存，这暗示相关人群可能与北方粟作和南方稻作农业人群有联系，然而高山古城和高门口人群基因组中并未发现以广西和福建古人群为代表的南方农业人群相关遗传成分。据此，Tao 等^[14]推测随着仰韶文化的扩张，黄河流域的粟作农业人群开始向外扩散，他们在向西南地区迁徙的过程中学会稻作技术，由此造成该区域人群粟稻混作的生业模式，而未发生基因交流。此外，基于云南西北部新石器时代晚期至青铜时代古人群（距今约 3,800~1,700 年）的线粒体基因组研究，Wei 等^[13]发现云南西北部人群携带的单倍群频率和组成与黄河流域新石器时代人群（以 QT_MN、SD_LN 等为代表的黄河流域古人群）十分相似，且具有极为紧密的遗传联系，并可能最终对现今云南人群产生影响。这些结果表明新石器时代以来，东亚南北方人群的交流互动呈不断加强的趋势。

在青藏高原，距今 5,100~300 年前人群基因组显示其人群携带有一种独特的高原成分，而这种成分由约 80%东亚北方黄河流域新石器时代人群相关遗传成分和 20%的未知古老人群遗传成分组成，显示与北方粟作农业人群的扩张有关^[11]。特别是在高原东北部，距今 4,700~4,100 年前的宗日人群显示有黄河流域人群基因的流入，且考古发现有粟黍遗存及马家窑文化因素的彩陶^[11]。可见，中国北方黄河流域新石器时代人群的扩张和影响范围非常广泛，沿东南沿海扩散到福建和台湾海峡，沿南方内陆扩散到广西地区，沿藏彝走廊直上青藏高原，且常常伴随着文化和农业的传播扩散。

在中国北方，黄河流域下游新石器时代早期的山东人群（距今 8,300~7,700 年前的博山、小荆山、小高遗址人群）已观察到有东亚南方人群相关的祖源成分。新石器时代中期开始，这种互动出现强化趋势。Liu 等^[25]基于线粒体基因组研究，发现山东仰韶文化和龙山文化时期人群在遗传上受到来自南方人群的持续影响。

不仅如此，Ning 等^[18]进一步发现黄河流域中上游新石器时代中期（YR_MN，距今约 6,500~5,000 年）和晚期人群（YR_LN，距今 4,200~3,700 年）都携带有一定比例来自中国南方人群的遗传成分，且后者比前者所携有南方人群遗传成分的比例更高。基于黄河中上游及周边区域人群的线粒体基因组研究，同样支持这一结果。Miao 等^[26]发现以青台古人群为代表的河南仰韶文化人群主要携带有在现今东亚北方人群中出现频率更高的单倍群 A 和 D，及在现今东亚南方人群中出现频率更高的单倍群 B。Xue 等^[29]发现陕北和晋南地区新石器时代中晚期人群均携带有现今东亚南北方人群中频率较高的单倍群。这些结果表明，在新石器

时代中期仰韶文化向新石器时代晚期龙山文化转变的过程中,黄河流域人群受到中国南方人群的持续性遗传贡献。Ning 等^[18]推测这很可能与距今约 4,500~4,000 年长江流域稻作农业的北向传播有关。

进入历史时期,气候变化和战争影响等也成为推动人口大规模迁徙流动的重要原因。Yang 等^[16]基于对现今南北方人群的基因组分析,发现现今东亚南北方人群差异远远低于东亚南北方新石器时代人群的遗传差异,且相较于新石器时代福建人群来看,现今南北方人群与新石器时代山东人群有着更紧密的遗传关系。Shen 等^[30]通过山东历史时期人群(距今约 2,100~600 年)基因组研究,进一步发现相比于新石器时代山东人群,现今南北方人群与山东历史时期人群关系更加紧密。这表明新石器时代以来,南北方古人群在不断发生互动融合,但相关人群影响并不均衡:在中国现今南方人群(如拉祜族、泰雅族、傣族、苗族、土家族、纳西族等人群)基因组中,东亚南方人群相关的祖源成分大量下降,东亚北方人群相关的祖源成分所占比例上升至 21%~55%不等;而在中国现今北方人群基因组中,显示携有一定比例的东亚南方人群相关的祖源成分,如锡伯族、朝鲜族携有约 35%~36%东亚南方人群相关的祖源成分。此外,中国现今分布在南北方的汉族人群,均混合有相似比例的东亚南方人群和东亚北方人群相关的祖源成分,且大多数情况下东亚北方人群相关的祖源成分占主导。Wang 等^[15]研究同样支持这一结果,估算大部分汉族人群主要携有 59%~84%黄河流域新石器时代农业人群相关的遗传成分。可见,新石器时代以后东亚北方人群相关的祖源成分影响更为显著,历史时期可能发生了大量北方人群的大规模南迁活动。Wang 等^[12]对广西历史时期人群的研究及 Tao 等^[14]对中国现代西南地区藏彝走廊藏缅语人群的研究也支持了这一推测。广西约 1,500~500 年前的人群显示是新石器时代东亚南方和北方沿海人群的遗传混合群体,携带有大量东亚北方人群相关的祖源成分。四川和云南藏缅语系人群的形成受到南下黄河流域粟作人群的影响,其所携带的北方粟作人群遗传成分呈现出由北向南降低的特点。

3 东亚南北方人群与其他沿海地区人群之间的互动交流

3.1 东亚南方古人群向东南亚及太平洋岛屿的迁徙扩散

自新石器时代以来,东亚南北方人群不仅在内部不断发生双向迁徙与交流活动,而且通过沿海或内陆通道,对东南亚、日韩及太平洋西南部岛屿等地区人群产生深远的遗传影响(图 1),相关古基因组研究证实或修正了此前流行的一些学术假说。

有关东亚南方沿海地区古人群的迁徙演化模式,此前有研究基于该区域古代人类颅骨的形态特征提出“二层假说”模型^[31]。该模型认为东亚南方沿海与东南亚现代人的祖先人群可以分成截然不同的两层人群:在大约 65,000~50,000 年前,“第一层”现代人经由东南亚大陆

扩散到澳大利亚等岛屿，以安达曼群岛原住民（Onge）、巴布亚新几内亚原住民（Papuan）、澳大利亚原住民（Australo-Melanesian）为代表。“第二层”现代人是颅骨形态上与东北亚人群更为相关的人群，即西伯利亚地区的人群，他们随着农业传播扩散到中国南方，并在约 5,000~4,000 年前向南迁徙进入东南亚大陆。此外，在扩散的过程中，“第二层”现代人替代了“第一层”现代人，塑造了现今生活在东亚和东南亚的人群^[31]。

然而，现有古基因组研究^[16]对“二层假说”模型予以修正。在“二层假说”框架下被认为属于“第一层”人群的福建奇和洞人和台湾亮岛人，显示与现今东亚及太平洋岛屿人群有着直接而延续的遗传关系，应归为“第二层”人群；同样被认为是“第一层”人群的东南亚 7,900 年前的和平文化人群，在遗传上确实属于深度分化、对现今东亚和东南亚人群无明显遗传贡献的古老人群，但他们与后期迁徙而来的东亚农业人群并非是被完全替代的关系，而是发生了交流融合。

在对“二层假说”模型修正的基础上，Yang 等^[16]进一步对南岛语系人群的起源进行了探索，发现新石器时代东亚南方沿海人群（约 8,400~4,200 年前的福建和台湾海峡人群）与东南亚新石器时代人群、现今广泛分布在台湾岛和太平洋西南部岛屿的南岛语系人群之间有着高度的遗传相似性。具体而言，相较于中国现今的北方达斡尔族、西部藏族、南方傣族和中部汉族等人群而言，新石器时代东亚南方沿海人群与中国台湾岛现今的阿美族、泰雅族等南岛语系人群有最强的遗传联系。此外，早期抵达远大洋洲的拉皮塔文化人群（早期南岛语系人群代表，约 3,100~2,700 年前的瓦努阿图人群），显示与新石器时代东亚南方沿海人群有密切的遗传关系，特别是与新石器时代晚期南方沿海人群的遗传成分相似。在早期南岛语系人群中，东亚南方人群相关的祖源成分较高程度保留下来，还携有一定比例来自北方人群的遗传成分。这些结果从遗传学角度支持了南岛语系人群相关祖先人群源自中国南方大陆的观点。Ko 等^[32]和 Liu 等^[20]基于线粒体基因组研究从母系遗传角度也支持了这一观点，1.2 万年前的福建奇和洞 3 号个体和 8,300 年前的台湾亮岛 1 号个体与现今众多分布在中国台湾岛和太平洋西南部岛屿的南岛语系人群一样同属单倍群 E，且处在该支系根部位置，由此将福建沿海古人群与南岛语系人群的同源性追溯到 1.2 万年前。同时，8,400 年前的奇和洞 2 号个体和 7,600 年前的台湾亮岛 2 号个体则与现今众多分布在中国南方的壮侗语系和苗瑶语系人群，及分布在台湾岛和东南亚的南岛语系人群一样同属单倍群 R9，同样证实中国南方沿海人群与南岛语系人群的紧密关联。

不仅如此，Skoglund 等^[33]、Lipson 等^[34,35]基于东南亚和太平洋沿线岛屿早期人群基因组，提出南岛语系人群迁徙扩散的南部路线。其研究认为南岛语系人群距今 5,000 年从台湾

岛迁徙至菲律宾群岛，再经由美拉尼西亚扩散到远大洋洲，而东亚南方人群相关的祖源成分便随着南岛语系人群的迁徙而扩散到东南亚和太平洋西南部岛屿。此外，印度尼西亚 2,300~1,800 年前人群显示与菲律宾历史时期人群关系密切，均可被模拟为南岛语系人群相似成分和南亚语系人群相似成分的混合人群，这表明部分南岛语系人群相关祖先人群经由中南半岛，至少在距今 2,100 年前到达印度尼西亚，距今 1,800 年到达菲律宾群岛。

而在内陆地区，除广西古人群在农业出现以前与东南亚和平文化人群之间存在基因交流以外，伴随着农业人群的扩张，东亚南方人群对东南亚人群产生进一步遗传影响。东南亚北部（中南半岛）距今约 4,000~2,000 年 Man_bac 人群，显示在新石器时代晚期至青铜时代早期受到来自东亚南方农业人群的基因流入，其遗传组成的 2/3 是东亚农业人群相关成分，1/3 是东南亚和平文化人群相关成分^[12]。到历史时期，东南亚北部距今约 1,500~500 年的人群与东亚南方人群一致，均受到了东亚北方人群的影响，并呈现出了东亚南北方人群遗传成分混合的特点^[12]。这些结果为探究东亚南方古人群向东南亚和太平洋岛屿的扩散历史，及南岛语系和南亚语系人群的起源提供了重要线索。

3.2 东亚北方古人群对朝鲜半岛和日本列岛人群的遗传影响

自新石器时代开始，中国北方农业人群对朝鲜半岛和日本列岛人群具有遗传上的输出和影响（图 1）。Ning 等^[18]和 Robbeets 等^[36]研究发现朝鲜半岛新石器时代人群（约 8,300~5,000 年前人群）已携有西辽河流域红山文化人群（WLR_MN，更接近黄河流域仰韶文化人群成分）相关遗传成分，且在至少 6,000 年前，朝鲜半岛人群受到来自日本绳文文化人群遗传成分的流入；但到历史时期，相关成分被西辽河流域人群成分取代。日本列岛的弥生时代人群（距今约 2,000 年）与西辽河流域人群也存在密切的遗传联系，被认为混合有本地绳文时代人群的遗传成分和辽河流域夏家店上层人群（WLR_BA，更接近黑龙江流域人群成分）相关的遗传成分^[36]。Cooke 等^[37]最新研究则认为日本弥生时代以后人群是由 3 种祖源成分混合而成，还携带有一种更接近于东亚现代汉族的相关遗传成分。

此外，近年来有研究发现，除西辽河流域古人群以外，黄河流域下游的山东地区古人群同样对日本地区古人群产生一定的遗传影响。Liu 等^[25]发现山东约 9,500 年前的扁扁洞个体，5,500~5,300 年前的北阡个体，以及现今的中国南北方人群、俄罗斯西伯利亚平原人群和日本人群均为 B5b2 支系人群，他们在母系遗传上具有较密切的遗传联系，而且扁扁洞个体处在 B5b2 支系的根部位置，这表明该支系人群很有可能是从山东地区向外部地区扩散的^[25]。

4 结语与展望

尽管现有东亚南北方人群的古基因组研究展示出东亚从晚更新世到全新世在南北尺度

下各区系人群的遗传特点和迁徙交流模式，为探讨东亚当今现代人的遗传组成、人群迁徙交流、语系起源等问题提供了新的思路和见解，但同时提示还有更多谜团尚未解决，更多谜底等待发掘。

首先，最早的遗传学意义上的东亚现代人谱系（以田园洞人、AR33K 为代表的古东亚人群）在 4 万年前已经出现，但该人群与末次盛冰期以后以至现今的东亚人群并非直接相关；与当今东亚现代人相关的东亚南方和北方祖源群体在末次盛冰期结束前已经发生分化。那么，这种分化是怎么导致的？东亚南方和北方祖源群体是否在气候的剧烈变化下各自产生适应性的演变？这样的演变对现今东亚人群的带来了怎样的遗传影响？要进一步了解南北方祖源群体的具体分化时间、形成机制和对现今人群的影响，还需要对东亚末次盛冰期及之前更多人群展开更广泛的采样与研究。

其次，自旧石器时代晚期以来，东亚南北方在区域内部分化形成具有不同地域特点的支系群体。在东亚北方，黑龙江流域、黄河流域（内陆和沿海）、西辽河流域及北方草原古人群形成不同聚类，其中黄河流域古人群显示对其他北方地区及南方地区人群辐射和影响最大，同时也受到来自南方人群的持续性遗传贡献。但是有关东亚北方内陆与沿海人群，即黑龙江流域、黄河流域中上游、西辽河流域与北方沿海的山东人群之间的迁徙交流模式仍存在争议，黑龙江流域铁器时代以后人群更替和交流情况仍不清楚，有待展开更精细的人群演化研究。而在东亚南方，基于现有研究，可观察到其旧石器时代晚期至新石器时代人群所携带的祖源成分相对复杂多样。一些对现今人群没有直接或显著遗传贡献的古老现代人支系（和平文化人群、广西本地古老人群、云南本地古老人群）之间发生迁徙互动，由此对后期人群的形成产生重要影响。同时，随着新石器时代以来黄河流域人群的持续性遗传贡献，南方地区人群发生显著变化或更替。整体来看，东亚南方相关古人群基因组数据和研究还是非常匮乏，目前仅有福建、广西、四川、云南和台湾海峡的少量核基因组数据，仍存在许多时间和区域缺环，有待获取南方地区更多古人群，特别是长江流域古人群的高质量基因组数据，来理清古代和现今东亚、东南亚人群所携有中国南方人群遗传成分的具体组成和来源。

再次，自新石器时代早期以来，东亚南北方人群之间存在广泛的迁徙与交流，且一些区域人群的互动往往与相关考古学文化、农业技术或是语言的传播的时间相近或一致，但相关考古学、遗传学和语言学证据之间仍存在一些分歧和脱节，无法清楚说明彼此之间的联系和作用关系，需要展开更多交叉性研究来探讨农业传播与人群迁徙之间的联系，以及不同语系人群的具体演化过程仍有待探明。

综上所述，有关东亚人群古基因组研究带来的新洞见和发现，进一步提示我们需要针对

东亚南北方展开更多时间段、更广泛区域人类样本的古基因组采样与研究，及展开更加深度交叉的跨学科合作研究，从而达到更全面、高精度东亚人群遗传历史与演化格局的解读，促进人类迁徙、演化、交流与融合等问题的更深入探讨，推动相关科学问题的突破。

致谢：

感谢中国科学院古脊椎动物与古人类研究所刘逸宸副研究员，博士生刘俊岑、乔诗雨、王恬怡，硕士生魏欣雨及西北大学张明副教授围绕本文做出的讨论和建议。

参考文献（References）：

- [1] Fu QM, Meyer M, Gao X, Stenzel U, Burbano HA, Kelso J, Pääbo S. DNA analysis of an early modern human from Tianyuan Cave, China. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2013, 110(6): 2223-2227.
- [2] Liu YC, Mao XW, Krause J, Fu QM. Insights into human history from the first decade of ancient human genomics. *Science*, 2021, 373(6562): 1479-1484.
- [3] Fu QM. Insights into evolutionary dynamics of East Asians through Ancient DNA. *Chin Sci Bull*, 2022, 67(32): 3837-3848.
- [4] Bai F, Liu YC, Wangdue S, Wang TY, He W, Xi L, Tsho Y, Tsering T, Cao P, Dai QY, Liu F, Feng XT, Zhang M, Ran JK, Ping WJ, Payon D, Mao XW, Tong Y, Tsering T, Chen ZH, Fu QM. Ancient genomes revealed the complex human interactions of the ancient western Tibetans. *Curr Biol*, 2024, 34(12): 2594-2605.e7.
- [5] Du PX, Zhu KY, Qiao H, Zhang JL, Meng HL, Huang ZX, Yu Y, Xie SH, Allen E, Xiong JX, Zhang BS, Chang X, Ren XY, Xu YR, Zhou Q, Han S, Jin L, Wei PP, Wang CC, Wen SQ. Ancient genome of the Chinese emperor Wu of Northern Zhou. *Curr Biol*, 2024, 34(7): 1587-1595.e5.
- [6] Guo L, Qi GH, Feng XT, Peng Y, Mao XW, Yang ZQC, Zeng W, Zhao YS. Case study of a special burial resulting from obstetric death at the Sanbulijia site, Shandong Province, China. *Int J Osteoarchaeol*, 2023, 33(2): 361-370.
- [7] Xiong JX, Wang R, Chen GK, Yang YS, Du PX, Meng HL, Ma MM, Allen E, Tao L, Wang H, Jin L, Wang CC, Wen SQ. Inferring the demographic history of Hexi Corridor over the past two millennia from ancient genomes. *Sci Bull (Beijing)*, 2024, 69(5): 606-611.
- [8] Zhang F, Zheng LH, Lv HL, Duan C, Ma PC, Liu ZY, Zhou KH, Tang F, Ning C, Zhang Y. Ancient genome analyses shed light on the origin and kinship among humans of a cliff tomb from southwestern China. *J Archaeol Sci: Rep*, 2024, 53: 104333.
- [9] Zhao DY, Chen Y, Xie GW, Ma PC, Wen YF, Zhang F, Wang YF, Cui YQ, Gao SZ. A multidisciplinary study on the social customs of the Tang Empire in the Medieval Ages. *PLoS One*, 2023, 18(7): e0288128.
- [10] Zhu KY, Zhang ZP, Tao L, Jiang RQ, Huang WB, Sun YG, He HF, Fu HL, Ma H, Yang XM, Guo JX, Jia X, Wang CC. The genetic diversity in the ancient human population of Upper Xiajiadian culture. *J Syst Evol*, 2024, 62(4): 785-793.
- [11] Wang HR, Yang MA, Wangdue S, Lu HL, Chen HH, Li LH, Dong GH, Tsering T, Yuan HB, He W, Ding MY, Wu XH, Li S, Tashi N, Yang T, Yang F, Tong Y, Chen ZJ, He YH, Cao P, Dai QY, Liu F, Feng XT, Wang TY, Yang RW, Ping WJ, Zhang ZX, Gao Y, Zhang M, Wang XJ, Zhang C, Yuan K, Ko AMS,

- Aldenderfer M, Gao X, Xu SH, Fu QM. Human genetic history on the Tibetan Plateau in the past 5100 years. *Sci Adv*, 2023, 9(11): eadd5582.
- [12] Wang TY, Wang W, Xie GM, Li Z, Fan XC, Yang QP, Wu XC, Cao P, Liu YC, Yang RW, Liu F, Dai QY, Feng XT, Wu XH, Qin L, Li FJ, Ping WJ, Zhang LZ, Zhang M, Liu YL, Chen XS, Zhang DJ, Zhou ZY, Wu Y, Shafiey H, Gao X, Curnoe D, Mao XW, Bennett EA, Ji XP, Yang MA, Fu QM. Human population history at the crossroads of East and Southeast Asia since 11,000 years ago. *Cell*, 2021, 184(14): 3829-3841.e21.
- [13] Wei XY, Zhang M, Min R, Jiang ZL, Xue JY, Zhu ZH, Yuan HB, Li XR, Zhao DY, Cao P, Liu F, Dai QY, Feng XT, Yang RW, Wu XH, Hu CC, Ma MM, Liu X, Wan Y, Yang F, Zhou RC, Kang LH, Dong GH, Ping WJ, Wang TY, Miao B, Bai F, Zheng YX, Liu YX, Yang MA, Wang WJ, Bennett EA, Fu QM. Neolithic to Bronze Age human maternal genetic history in Yunnan, China. *J Genet Genomics*, 2024, doi: 10.1016/j.jgg.2024.09.013.
- [14] Tao L, Yuan HB, Zhu KY, Liu XY, Guo JX, Min R, He HF, Cao DD, Yang XM, Zhou ZQ, Wang R, Zhao DY, Ma H, Chen J, Zhao J, Li YF, He YH, Suo DH, Zhang RJ, Li Shuai, Li Lan, Yang F, Li HC, Zhang L, Jin L, Wang CC. Ancient genomes reveal millet farming-related demic diffusion from the Yellow River into southwest China. *Curr Biol*, 2023, 33(22): 4995-5002.e7.
- [15] Wang CC, Yeh HY, Popov AN, Zhang HQ, Matsumura H, Sirak K, Cheronet O, Kovalev A, Rohland N, Kim AM, Mallick S, Bernardos R, Tumen D, Zhao J, Liu YC, Liu JY, Mah M, Wang K, Zhang Z, Adamski N, Broomandkhoshbacht N, Callan K, Candilio F, Carlson KSD, Culleton BJ, Eccles L, Freilich S, Keating D, Lawson AM, Mandl K, Michel M, Oppenheimer J, Özdoğan KT, Stewardson K, Wen SQ, Yan S, Zalzal F, Chuang R, Huang CJ, Looch H, Shiung CC, Nikitin YG, Tabarev AV, Tishkin AA, Lin S, Sun ZY, Wu XM, Yang TL, Hu X, Chen L, Du H, Bayarsaikhan J, Mijiddorj E, Erdenebaatar D, Iderkhangai TO, Myagmar E, Kanzawa-Kiriyama H, Nishino M, Shinoda KI, Shubina OA, Guo JX, Cai WW, Deng QY, Kang LL, Li DW, Li DN, Li R, Nini, Shrestha N, Wang LX, Wei LH, Xie GM, Yao HB, Zhang MF, He GL, Yang XM, Hu R, Robbeets M, Schiffels S, Kennett DJ, Jin L, Li H, Krause J, Pinhasi R, Reich D. Genomic insights into the formation of human populations in East Asia. *Nature*, 2021, 591(7850): 413-419.
- [16] Yang MA, Fan XC, Sun B, Chen CY, Lang JF, Ko YC, Tsang CH, Chiu H, Wang TY, Bao QC, Wu XH, Hajdinjak M, Ko AMS, Ding MY, Cao P, Yang RW, Liu F, Nickel B, Dai QY, Feng XT, Zhang LZ, Sun CK, Ning C, Zeng W, Zhao YS, Zhang M, Gao X, Cui YQ, Reich D, Stoneking M, Fu QM. Ancient DNA indicates human population shifts and admixture in northern and southern China. *Science*, 2020, 369(6501): 282-288.
- [17] Mao XW, Zhang HC, Qiao SY, Liu YC, Chang FQ, Xie P, Zhang M, Wang TY, Li M, Cao P, Yang RW, Liu F, Dai QY, Feng XT, Ping WJ, Lei CZ, Olsen JW, Bennett EA, Fu QM. The deep population history of northern East Asia from the Late Pleistocene to the Holocene. *Cell*, 2021, 184(12): 3256-3266.e13.
- [18] Ning C, Li TJ, Wang K, Zhang F, Li T, Wu XY, Gao SZ, Zhang QC, Zhang H, Hudson MJ, Dong GH, Wu SH, Fang YM, Liu C, Feng CY, Li W, Han T, Li R, Wei J, Zhu YG, Zhou YW, Wang CC, Fan SY, Xiong ZL, Sun ZY, Ye ML, Sun L, Wu XH, Liang FW, Cao YP, Wei XT, Zhu H, Zhou H, Krause J, Robbeets M, Jeong C, Cui YQ. Ancient genomes from northern China suggest links between subsistence changes and human migration. *Nat Commun*, 2020, 11(1): 2700.
- [19] Yang MA, Gao X, Theunert C, Tong HW, Aximu-Petri A, Nickel B, Slatkin M, Meyer M, Pääbo S, Kelso J, Fu QM. 40,000-year-old individual from Asia provides insight into early population structure in Eurasia. *Curr Biol*, 2017, 27(20): 3202-3208.e9.

- [20] Liu YL, Wang TY, Wu XC, Fan XC, Wang W, Xie GM, Li Z, Yang QP, Cao P, Yang RW, Liu F, Dai QY, Feng XT, Ping WJ, Miao B, Wu Y, Liu YC, Fu QM. Maternal genetic history of southern East Asians over the past 12,000 years. *J Genet Genomics*, 2021, 48(10): 899-907.
- [21] McColl H, Racimo F, Vinner L, Demeter F, Gakuhari T, Moreno-Mayar JV, van Driem G, Wilken UG, Seguin-Orlando A, de la Fuente Castro C, Wasef S, Shoocongdej R, Souksavatdy V, Sayavongkhamdy T, Saidin MM, Allentoft ME, Sato T, Malaspinas AS, Aghakhanian FA, Korneliussen T, Prohaska A, Margaryan A, de Barros Damgaard P, Kaewsutthi S, Lertrit P, Nguyen TMH, Hung HC, Tran TM, Truong HN, Nguyen GH, Shahidan S, Wiradnyana K, Matsumae H, Shigehara N, Yoneda M, Ishida H, Masuyama T, Yamada Y, Tajima A, Shibata H, Toyoda A, Hanihara T, Nakagome S, Deviese T, Bacon AM, Durringer P, Ponche JL, Shackelford L, Patole-Edoumba E, Nguyen AT, Bellina-Pryce B, Galipaud JC, Kinaston R, Buckley H, Pottier C, Rasmussen S, Higham T, Foley RA, Lahr MM, Orlando L, Sikora M, Phipps ME, Oota H, Higham C, Lambert DM, Willerslev E. The prehistoric peopling of Southeast Asia. *Science*, 2018, 361(6397): 88-92.
- [22] Kanzawa-Kiriyama H, Jinam TA, Kawai Y, Sato T, Hosomichi K, Tajima A, Adachi N, Matsumura H, Kryukov K, Saitou N, Shinoda KI. Late Jomon male and female genome sequences from the Funadomari site in Hokkaido, Japan. *Anthropol Sci*, 2019, 127(2): 83-108.
- [23] Curnoe D, Ji XP, Taçon PSC, Ge YZ. Possible signatures of hominin hybridization from the early Holocene of Southwest China. *Sci Rep*, 2015, 5: 12408.
- [24] Curnoe D, Ji XP, Herries AIR, Bai KN, Taçon PSC, Bao ZD, Fink D, Zhu YS, Hellstrom J, Luo Y, Cassis G, Su B, Wroe S, Shi H, Parr WCH, Huang SM, Rogers N. Human remains from the Pleistocene-Holocene transition of southwest China suggest a complex evolutionary history for East Asians. *PLoS One*, 2012, 7(3): e31918.
- [25] Liu JC, Zeng W, Sun B, Mao XW, Zhao YS, Wang F, Li ZG, Luan FS, Guo JF, Zhu C, Wang ZM, Wei CM, Zhang M, Cao P, Liu F, Dai QY, Feng XT, Yang RW, Hou WH, Ping WJ, Wu XH, Bennett EA, Liu YC, Fu QM. Maternal genetic structure in ancient Shandong between 9500 and 1800 years ago. *Sci Bull (Beijing)*, 2021, 66(11): 1129-1135.
- [26] Miao B, Liu YC, Gu WF, Wei QL, Wu Q, Wang WJ, Zhang M, Ding MY, Wang TY, Liu JC, Liu F, Cao P, Dai QY, Yang RW, Feng XT, Ping WJ, Hou WH, Yuan HB, Fu QM. Maternal genetic structure of a neolithic population of the Yangshao culture. *J Genet Genomics*, 2021, 48(8): 746-750.
- [27] Jeong C, Wang K, Wilkin S, Taylor WTT, Miller BK, Bemmman JH, Stahl R, Chiovelli C, Knolle F, Ulziibayar S, Khatanbaatar D, Erdenebaatar D, Erdenebat U, Ochir A, Ankhsanaa G, Vanchigdash C, Ochir B, Munkhbayar C, Tumen D, Kovalev A, Kradin N, Bazarov BA, Miyagashev DA, Konovalov PB, Zhambaltarova E, Miller AV, Haak W, Schiffels S, Krause J, Boivin N, Erdene M, Hendy J, Warinner C. A dynamic 6,000-year genetic history of Eurasia's eastern steppe. *Cell*, 2020, 183(4): 890-904.e29.
- [28] Cai DW, Zheng Y, Bao QC, Hu XN, Chen WH, Zhang F, Cao JN, Ning C. Ancient DNA sheds light on the origin and migration patterns of the Xianbei confederation. *Archaeol Anthropol Sci*, 2023, 15(12): 194.
- [29] Xue JY, Wang WJ, Shao J, Dai XM, Sun ZY, Gardner JD, Chen L, Guo XN, Di N, Pei XS, Wu XH, Zhang GY, Cui C, Cao P, Liu F, Dai QY, Feng XT, Yang RW, Ping WJ, Zhang LZ, He N, Fu QM. Ancient mitogenomes reveal the origins and genetic structure of the Neolithic Shimao population in northern China. *Front Genet*, 2022, 13: 909267.
- [30] Shen Q, Wu ZG, Zan JG, Yang XM, Guo JX, Ji Z, Wang BT, Liu YL, Mao XL, Wang XY, Zou XY, Zhou HM, Peng YY, Ma H, He HF, Bai TY, Xu MT, Wen SQ, Jin L, Zhang Q, Wang CC. Ancient genomes illuminate the demographic history of Shandong over the past two millennia. *J Genet Genomics*, 2024, doi: 10.1016/j.jgg.2024.07.008.

- [31] Matsumura H, Hung HC, Higham C, Zhang C, Yamagata M, Nguyen LC, Li Z, Fan XC, Simanjuntak T, Oktaviana AA, He JN, Chen CY, Pan CK, He G, Sun GP, Huang WJ, Li XW, Wei XT, Domett K, Halcrow S, Nguyen KD, Trinh HH, Bui CH, Nguyen KTK, Reinecke A. Craniometrics reveal "Two Layers" of prehistoric human dispersal in eastern Eurasia. *Sci Rep*, 2019, 9(1): 1451.
- [32] Ko AMS, Chen CY, Fu QM, Delfin F, Li MK, Chiu HL, Stoneking M, Ko YC. Early Austronesians: into and out of Taiwan. *Am J Hum Genet*, 2014, 94(3): 426-436.
- [33] Skoglund P, Posth C, Sirak K, Spriggs M, Valentin F, Bedford S, Clark GR, Reepmeyer C, Petchey F, Fernandes D, Fu QM, Harney E, Lipson M, Mallick S, Novak M, Rohland N, Stewardson K, Abdullah S, Cox MP, Friedlaender FR, Friedlaender JS, Kivisild T, Koki G, Kusuma P, Merriwether DA, Ricaut FX, Wee JTS, Patterson N, Krause J, Pinhasi R, Reich D. Genomic insights into the peopling of the Southwest Pacific. *Nature*, 2016, 538(7626): 510-513.
- [34] Lipson M, Spriggs M, Valentin F, Bedford S, Shing R, Zinger W, Buckley H, Petchey F, Matanik R, Cheronet O, Rohland N, Pinhasi R, Reich D. Three phases of ancient migration shaped the ancestry of human populations in Vanuatu. *Curr Biol*, 2020, 30(24): 4846-4856.e6.
- [35] Lipson M, Skoglund P, Spriggs M, Valentin F, Bedford S, Shing R, Buckley H, Phillip I, Ward GK, Mallick S, Rohland N, Broomandkhoshbacht N, Cheronet O, Ferry M, Harper TK, Michel M, Oppenheimer J, Sirak K, Stewardson K, Auckland K, Hill AVS, Maitland K, Oppenheimer SJ, Parks T, Robson K, Williams TN, Kennett DJ, Mentzer AJ, Pinhasi R, Reich D. Population turnover in remote Oceania shortly after initial settlement. *Curr Biol*, 2018, 28(7): 1157-1165.e7.
- [36] Robbeets M, Bouckaert R, Conte M, Savelyev A, Li T, An DI, Shinoda KI, Cui YQ, Kawashima T, Kim G, Uchiyama J, Dolińska J, Oskolskaya S, Yamano KY, Seguchi N, Tomita H, Takamiya H, Kanzawa-Kiriyama H, Oota H, Ishida H, Kimura R, Sato T, Kim JH, Deng BC, Bjørn R, Rhee S Ahn KD, Gruntov I, Mazo O, Bentley JR, Fernandes R, Roberts P, Bausch IR, Gilaizeau L, Yoneda M, Kugai M, Bianco RA, Zhang F, Himmel M, Hudson MJ, Ning C. Triangulation supports agricultural spread of the Transeurasian languages. *Nature*, 2021, 599(7886): 616-621.
- [37] Cooke NP, Mattiangeli V, Cassidy LM, Okazaki K, Kasai K, Bradley DG, Gakuhari T, Nakagome S. Genomic insights into a tripartite ancestry in the Southern Ryukyu Islands. *Evol Hum Sci*, 2023, 5: e23.

(责任编辑: 张蔚)

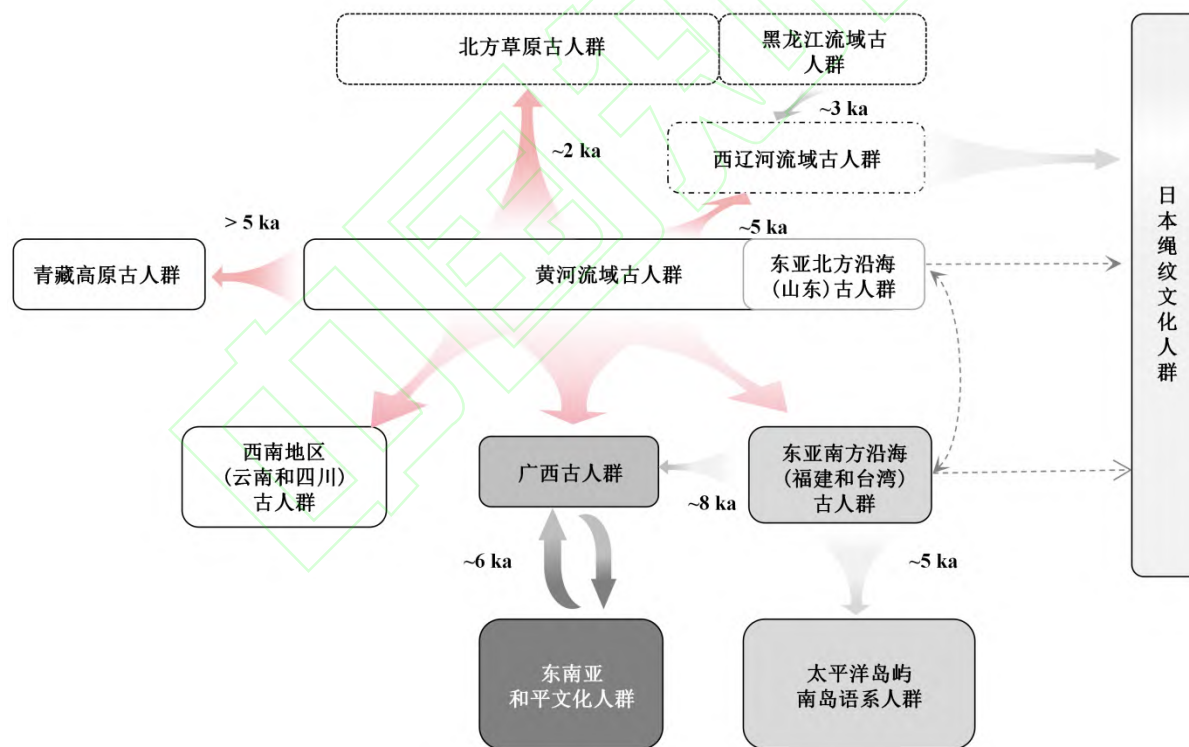


图 1 本文所述东亚南北方人群在内部及向外部的迁徙交流示意图

Fig.1 The Internal and external migration of Northern and Southern East Asian populations described in this review

红色箭头代表黄河流域人群大规模迁移或影响；灰色箭头代表相关研究已确认两地人群之间存在着遗传交流或影响；虚线代表两地人群之间可能存在遗传交流或影响，但具体交流尚需更多研究证实。1 ka 代表距今 1000 年。

表 1 本文所述东亚南北方主要古代人群及其古基因组研究样本信息表

Table 1 The sample information of major ancient populations in Northern and Southern East Asia mentioned in this review

主要人群		采样区域	样本距今年代	样本时期	遗址	样本	样本数	人群特点	参考文献
亚洲 古 老 人 群	古东亚人群	北京	40,000 BP	旧石器时代晚期	田园洞	田园洞个体	1	很早就与东亚与东南亚人群共同祖先群体分离的东亚早期现代人谱系，在末次盛冰期以前曾广泛分布在欧亚大陆东部，部分人群在蒙古与 Yana 相关人群发生基因交流，部分人群在黑龙江流域长期保持连续性和独立性，并可能在末次盛冰期以后大规模消逝，无直接后代延续至今。	[1,17,19]
		黑龙江	33,000 BP	旧石器时代晚期	/	AR_33K 个体	1		
	东亚北方古老人群	黑龙江	19,000 BP	旧石器时代晚期	/	AR_19K 个体	1	最早携有东亚北方人群相关祖源成分的人群，靠近东亚北方谱系人群的基部位置。	[17]
	东亚南方沿海古老人群	福建	12,000 BP	旧石器时代晚期	奇和洞	奇和洞 3 号个体	1	最早携有东亚南方人群相关祖源成分的沿海人群，靠近东亚南方谱系人群的基部位置，与福建 8,400 年前的奇和洞 2 号及台湾海峡 8,300-7,600 年前的亮岛人联系密切，且对新石器时代晚期南方沿海人群及现今东亚人群、南岛语系人群有重要遗传贡献。	[12]
	广西本地古老人群	广西	11,000 BP	旧石器时代晚期	老么槽洞	隆林个体	1	在很早就与东南亚狩猎采集人群发生分化的东亚古老人群，相关遗传成分延续到至少距今约 6,000 年，对现今生活在东亚的现代人群并无明显遗传影响。	[12]
	云南本地古老人群	云南	7,700 BP	新石器时代早期	兴义遗址	兴义个体*	1	东亚此前未观察到、代表新线粒体单倍群 M61+5582 的深度支系人群，在后期人群中很少	[13]

								发现，仅出现在晚期的云南中部、北部以及现今东亚南方、青藏高原和印度东北部。	
	和平文化人群	老挝、马来西亚	8,000-4,400 BP	新石器时代早期至中期	Pha Faen、Gua Cha	Hòa B 个体	1	东南亚以一种独特的石核工具文化为特点、深度分化的狩猎采集人群，与现今东南亚和东亚人群的遗传相似性很低，反而与生活在印度洋岛屿、携有古老遗传成分的安达曼人群（Onge）更为接近；与迁徙而来的多批次东亚农业人群发生融合，形成后期人群。	[21]
	绳纹文化人群	日本	8,000-3,000 BP	新石器时代早期至青铜时代	Higashimyo、Funadomari、Ikawazu	Jōmon 个体	3	日本以绳纹陶器生产为特点、深度分化的狩猎采集人群，很可能来自一个分布非常广泛的祖先群体，两者分化后快速扩散并因日本列岛隔绝的地理环境而未发生明显互动，日本绳纹时代人群之间基因流动也极少，由此形成其独特的遗传特点，对现今日本人群有部分遗传贡献。	[22]
东亚南方人群	广西古人群	广西	9,000 BP	新石器时代早期	独山洞	独山个体	1	混合有以隆林人为代表广西本地古老人群和以奇和洞人为代表东亚南方沿海古老人群遗传成分的人群。	[12,16]
		广西	8,300-6,400 BP	新石器时代早期	宝剑山	宝剑山个体	2	混合有广西本地古老人群、东亚南方沿海古老人群、东南亚和平文化人群三种祖源群体遗传成分的人群。	
		广西	1,500-500 BP	历史时期	巴龙、琴常、腊岜、岜央、化图岩、高峰等遗址	1,500 BP Guangxi 和 500 BP Guangxi 个体	26	广西历史时期人群，新石器时代东亚南方沿海（福建奇和洞人代表人群）和北方沿海人群（山东扁洞人代表人群）的遗传混合群体，与广西新石器时代早期人群完全不同，而与现今壮侗语系和苗瑶语系人群有着密切遗传联系。	

	东亚南方沿海古人群	福建	8,400 BP	新石器时代早期	奇和洞	coastal sEastAsia_EN 个体	1	新石器时代早期东亚南方沿海人群，主要携有东亚南方沿海古老人群成分，混合有少量东亚北方沿海人群遗传成分。	[12,15,15]
		台湾海峡	8,300-7,600 BP	新石器时代晚期	亮岛	island sEastAsia_EN 个体	2	新石器时代晚期东亚南方沿海人群，与新石器时代早期人群关系密切，但较之早期人群而言受到更多来自东亚北方沿海人群的影响。	
		台湾海峡	4,800-4,300 BP		锁港	island sEastAsia_LN 个体	2		
		福建	4,600-4,200 BP		溪头村、田螺山	coastal sEastAsia_LN 个体	13		
		台湾海峡	3,000-1,500 BP	台湾新石器时代晚期	汉本、公馆	Taiwan_1.5ka 个体	46	台湾新石器时代晚期人群，相比新石器时代早期的东亚南方沿海人群携带了更多东亚北方人群遗传成分。	
		福建	300 BP	历史时期	穿云洞	coastal sEastAsia_H 个体	1	历史时期东亚南方沿海人群，主要携有东亚北方沿海人群遗传成分。	
	东亚西南地区古人群	四川	4,500-3,800 BP	新石器时代晚期	高山遗址	Gaoshan_LN 个体	5	混合有黄河流域粟作农业人群与东南亚和平文化人群遗传成分的人群。虽然相关遗址显示有稻作遗存，但并不携有广西和福建稻作农业人群相关遗传成分。	[13,14]
		云南	3,800-1,700 BP	云南新石器时代晚期至青铜时代	白羊村、堆子、高寨、吉岔遗址	NW_Yunnan 个体*	61		
		云南	3,200-2,900 BP	青铜时代	海门口遗址	Haimenkou_BA 个体	6		
东亚北方	黑龙江流域古人群	黑龙江	14,000-10,000 BP	旧石器时代晚期	/	AR_14K、AR_13-10K 个体	6	黑龙江 14,000-6,400 年前人群在遗传上最接近 7,700 年前的魔鬼洞人群（与现代通古斯语人群，特别是黑龙江下游的乌尔奇人群遗传关系最近），揭示黑龙江流域 1.4 万年以来的人群在遗传上具有	[17,18]

人 群								连续性；而 AR14K 显示很可能是古西伯利亚人群所携有东亚祖源成分的最近来源。	
		黑龙江	9,200-6,300 BP	新石器时代早期至青铜时代	/	ARpost9K 个体	9	黑龙江流域上游新石器时代早期至铁器时代人群，与黑龙江流域下游魔鬼洞人群、现代通古斯语人群有高度遗传相似性，揭示该流域人群长期遗传连续性，但并非现今黑龙江流域人群的直系祖先。	
		内蒙古	7,500-7,300 BP	新石器时代早期	扎赉诺尔遗址	AR_EN 个体	2		
		内蒙古	1,900-1,700 BP	铁器时代	蘑菇山鲜卑墓群	AR_Xianbei_IA 个体	3		
	黄河流域古人群	中游/河南	5,500-5,000 BP	新石器时代中期	仰韶文化汪沟、晓坞遗址	YR_MN 个体	8	黄河流域中游（中原地区）新石器时代中期至铁器时代人群形成与黑龙江流域古人群不同的聚类群体，且在遗传结构上整体保持连续性，但也存在少量明显差异，比如仰韶文化和龙山文化人群虽然遗传结构相近，但后者比前者携有更多的南方人群遗传成分。	[18,26]
		中游/河南	5,500-5,000 BP	新石器时代中期	仰韶文化青台遗址	QT_MN 个体*	52		
		中游/河南	4,200-3,700 BP	新石器时代晚期	龙山文化郝家台、平粮台、瓦店遗址	YR_LN 个体	8		
		中游/河南	3,200-2,000 BP	青铜时代至铁器时代	漯河固乡、焦作聂村、郝家台遗址	YR_LBIA 个体	6		
		中游/陕西	4,200-3,900 BP	新石器时代晚期	石峁文化神圪塔梁遗址	Shimao_LN 个体	3	黄河流域中上游（中原地区周边）新石器时代晚期至铁器时代人群均显示主要携有中原地区仰韶	[18]

		上游/青海	4,000-3,800 BP	新石器时代晚期	齐家文化金蟾口、喇家遗址	Upper_YR_LN 个体	7	文化人群遗传成分，且铁器时代人群所携比例更高。	
		上游/青海	2,000-1,800 BP	铁器时代	大槽子东汉墓地	Upper_YR_IA 个体	4		
		北方沿海/山东	9,600-7,700 BP	新石器时代早期	扁扁洞、博山、小荆山、小高遗址	costal nEastAsia_EN 个体	6	东亚北方沿海新石器时代早期人群显示主要携有东亚北方人群相关祖源成分，到新石器时代中期受到大量来自以奇和洞人为代表的东亚南方沿海古人群的遗传影响。到历史时期的山东人群，较之新石器时代早期人群而言，与黄河流域人群中游新石器时代晚期以后的人群关系更加密切，这表明山东从新石器时代到历史时期发生了人群更替。	[16,25,30]
		北方沿海/山东	6,000-4,600 BP	新石器时代中期	北辛-大汶口文化北阡遗址	SD_MN 个体*	32		
		北方沿海/山东	4,600-1,800 BP	新石器时代晚期至历史时期	龙山文化桐林遗址等	SD_LN 个体*	49		
		北方沿海/山东	2,000-1,400 BP	历史时期	临淄医疗中心墓地	Shandong_HE 个体	21		
	西辽河流域古人群	辽宁	5,500-5,000 BP	新石器时代中期	红山文化半拉山遗址	WLR_MN 个体	3	东亚北方西辽河流域新石器时代中期人群就已经显示出黑龙江人群遗传成分和黄河流域人群遗传成分的混合模式，并在气候影响下，西辽河流域人群中两相邻流域人群的遗传成分比例呈现动态变化：新石器时代晚期西辽河流域人群中黄河流域人群遗传成分比例更高；到青铜时代，西辽河流域西部和南部的人群可能分别为黑龙江流域人	[18]

							群遗传成分占主导人群和黄河流域人群遗传成分占主导人群。	
北方草原古人群	内蒙古	5,600 BP	新石器时代中期	哈民忙哈遗址	HMMH_MN 个体	1	东亚北方草原人群在新石器时代早期人群显示主要携有东亚北方人群相关组源成分，到新石器时代中期则主要呈现出和黄河流域新石器时代中期人群遗传成分一致，表明受到了来自黄河流域人群的影响。进入历史时期，北方草原鲜卑人群与黑龙江流域鲜卑人群携带有基本一致的遗传成分。	[16,18,28]
	内蒙古	4,000-3,500 BP	新石器时代晚期	夏家店下层文化二道井子遗址	WLR_LN 个体	3		
	内蒙古	3,000-2,300 BP	青铜时代	夏家店上层文化龙头山遗址	WLR_BA 个体	3		
	内蒙古	3,000-2,300 BP	青铜时代	夏家店上层文化马架子山遗址	WLR_BA_o2 个体	1		
	内蒙古	8,400 BP	新石器时代早期	裕民遗址	inland nEastAisa_EN 个体	1		
	内蒙古	5,500 BP	新石器时代中期	庙子沟遗址	Miaozigou_MN 个体	3		
	内蒙古	1,800–1,700 BP	历史时期	乃仁陶力盖遗址鲜卑墓	NRG_Xianbei 个体	9		

表格主要梳理了获得核基因组个体所代表人群的遗传特点，其中*指获得线粒体基因组个体，观察到一些重要时间段或区域人群的母系遗传特点；BP 指距今年代。