

## DNA 解析が解明する現生人類の起源と拡散

篠 田 謙 一\*

### Analysis of DNA Variations Reveals the Origins and Dispersal of Modern Humans

Ken-ichi SHINODA\*

#### Abstract

Modern DNA—maternally inherited mitochondrial DNA and paternally inherited Y-chromosomal DNA in particular—is now routinely used to trace ancient human routes. It appears that genetic data can actually offer a means of better understanding ancient population movements. The DNA patterns of present-day world populations indicate that modern humans emerged from Africa at least 150,000 years ago. These populations dispersed from Africa to most other parts of the world at least 60,000 years ago along the tropical coasts of the Indian Ocean to Southeast Asia and Australasia.

Genetic data support a model for the peopling of the New World in which Native American ancestors diverged from the Asian gene pool and experienced a gradual population expansion as they moved into Beringia. After a long period in greater Beringia, these ancestors rapidly spread into the Americas at least 15,000 years ago.

Examinations of ancient human bones using molecular genetic techniques provide direct access to genetic information on past populations. The retrieval and analysis of ancient DNA is more difficult than that of modern DNA. However, this technique holds great potential for inferring the origins of the Japanese people. The distribution of mitochondrial DNA haplogroups among the Jomon, Yayoi, and modern Japanese populations suggests that the formation of the Japanese population was not the result of a population expansion. Distinctively different frequencies of mitochondrial DNA haplogroups among Jomon and Yayoi populations indicate significantly different population histories for these groups. However, both populations have contributed to the formation of the modern Japanese population. An eastward population expansion from the Asian Continent during the Yayoi period resulted in the admixture of these people with the indigenous Jomon people and led to the formation of the basic pattern seen in modern Japanese people.

**Key words** : human migration, mitochondrial DNA, Y-chromosomal DNA, phylogenetic analysis, haplogroup

キーワード : ヒトの拡散, ミトコンドリア DNA, Y 染色体 DNA, 系統解析, ハプログループ

---

\* 国立科学博物館

\* National Museum of Nature and Science

本稿は 2008 年 12 月 19 日に行われた地学クラブ講演会の講演報告である。

## I. はじめに

自然人類学はヒトの生物学的な側面を対象とする学問分野で、人類の進化や現生人類の起源と拡散といったテーマがその中心的な研究課題である。この分野では、人類集団の系統を推定するための材料を出土した化石や古人骨に頼ってきたために、基本的には形態学的な研究を通して人類集団の系統の問題にアプローチしてきた。その際、集団の系統は人骨の形態の類似度に置き換えられて議論されることになるが、人骨形態は遺伝的に規定されるだけでなく、成長期の栄養状態や生業活動、あるいは文化風習(図1)など、様々な外部要因の影響を受けるので、その類縁性は必ずしも集団の系統を忠実に反映するものではなく、結論は限定的なものにならざるを得なかった。

一方、20世紀後半から始まる分子生物学の発展は、生物学の分野に大きな変革をもたらしている。それは人類学の分野も例外ではなく、DNA解析を手段として用いる分子人類学の分野を生み出した。ヒトゲノム計画の推進にともなってDNA配列の読み取りの過程がかなり自動化されたことで、現在では短時間で数多くのDNA配列を得ることが可能になっている。ヒトのDNA配列は、様々な遺伝疾患の解明のために急速かつ大量に収集が行われており、世界中の地域集団のDNAデータが急速に集積されつつある。

現代人集団に見られる遺伝的な多様性の源は、人類の世界拡散の過程で地域集団内に生じた突然変異にある。従って、その変化の系統をたどれば拡散の様子を再現することが可能となる。これまで形態学的な研究に頼っていた人類の起源と拡散の研究は、遺伝子本体を解析してそのシナリオを構築できるようになったのである。特に組み換えなしに子孫に伝わるミトコンドリアDNA(母から子どもへ)とY染色体のDNA(父から息子へ)の系統は、そのまま女性と男性の移動の様子を示すので、この分野の研究でよく用いられている。

## II. ミトコンドリアDNA研究の歴史

DNA配列の読み取りは1970年代末に可能に



図1 ベルー南海岸のパラカス文化の人工変形を施された頭骨(国立人類学考古学歴史学博物館所蔵)。成長期に特殊な器具を使用して頭骨に圧を加えると、このような変形した頭骨ができる。このような人工的な頭骨の変形は、世界の各地に見られる。

Fig. 1 Artificial cranial deformation. This skull was deformed for aesthetic reasons; this practice usually begins immediately after birth and continues for the next couple of years until the desired shape has been attained. This custom was practiced worldwide by various groups. Paracas Culture (900 B.C. to 100 B.C.). Central Andean coast region, Peru. National Museum of Anthropology, Archaeology and History, Lima.

なり、1981年にはヒトミトコンドリアDNAの全配列が解読されている(Anderson *et al.*, 1981)。ミトコンドリアのDNAは核DNAに比べて小さいことと、1つの細胞中に多量に存在して比較的収集が容易であることから、最初に解析の対象とされたのである。なお、ヒト一人分の核DNAの全塩基配列が明らかになるのは、それから20年経った2001年のことである(International Human Genome Sequencing Consortium, 2001)。

全塩基の配列が決定された後、ミトコンドリアDNAの研究は、人類集団内部の変異の解明に向

けられた。その研究は、80年代には数塩基の配列を認識して切断する制限酵素の切断パターンによる分類に留まっていたが、そこから得られたデータをもとに、従来の学説を覆す「現生人類のアフリカ単一起源説」が提唱され、人類学の分野に大きなインパクトを与えた (Cann *et al.*, 1987)。この研究は、同時に人類学の分野で DNA 分析が持つポテンシャルの大きさを示す結果ともなった。

90年代になると、DNA 配列の読み取りが比較的簡単にできるようになり、D-loop と呼ばれる領域の配列の比較が行われるようになった。D-loop は、およそ 16,500 塩基のヒトミトコンドリア DNA の中で約 1000 塩基を占める部分で、特定のタンパク質をコードしておらず、同じヒト集団の中でも変異に富んでいる領域である (図 2)。ミトコンドリア DNA の配列情報から人類集団が持つ様々な変異の系統関係が次第に明らかになり、人類が他の高等霊長類に比較して非常に変異が少ないこと、またアフリカ人集団が他の集団に比べて大きな遺伝的多様性を持っていることなどが明らかとなっていった。

この時期、80年代の終わりに開発された画期的な DNA 増幅技術である PCR 法 (Saiki *et al.*, 1988) を用いて、古人骨に残る DNA の解析も行われるようになった。特にネアンデルタール人骨から抽出したミトコンドリア DNA の解析に成功したことで (Krings *et al.*, 1997)、長年続いていたネアンデルタール人と現生人類の系統関係について決着を見ることになった。両者はおよそ 60 万年ほど前に分岐した親戚同士の関係にあったのである。

今世紀になるとさらに DNA 解析が容易になり、現生人類に関しては全塩基配列を対象とした系統解析が行われるようになる (Ingman *et al.*, 2000)。現在では世界中の数千人のデータをもとに系統の解析が行われており、人類集団の近縁関係がかなり正確に捉えられるようになってきている。そこから演繹される人類集団の拡散の歴史も、より詳細なものとなっている (Behar *et al.*, 2007)。

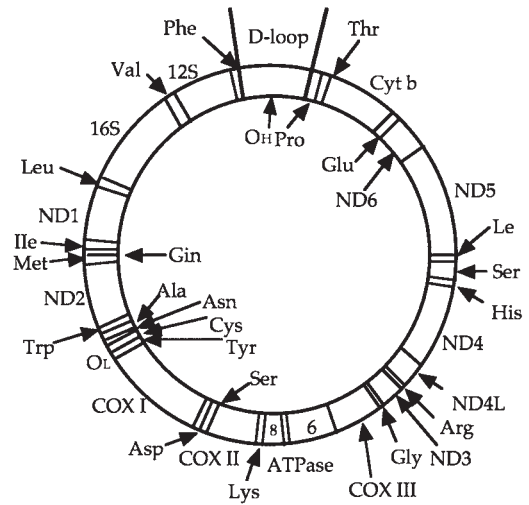


図 2 ミトコンドリア DNA の模式図。

ヒトのミトコンドリア DNA は 16,569 塩基対の環状 DNA で、2 種類のリボソーム RNA 遺伝子 (12S と 16S)、13 種類のタンパク質 (ND1 ~ ND6, Cyt b, CO I ~ CO III, ATPase 6,8)、アミノ酸の略称で示した 22 種類の tRNA を持つ。一番上に書かれているのが、最大のノンコード領域である D-loop 領域を示している。

Fig. 2 Schematic diagram of mitochondrial DNA. The human circular mitochondrial DNA molecule consists of 16,569 base pairs, which encode 37 genes: 13 for proteins, 22 for transfer RNA (tRNA), and one each for the small and large subunits of ribosomal RNA (rRNA). The upper part is the main non-coding area of the mitochondrial DNA molecule—a segment called the control region or D-loop region.

### III. ミトコンドリア DNA の変異が描く人類拡散の歴史

Cann ほか (1987) の研究によって提唱された現生人類のアフリカ起源説は、その後の核 DNA を用いた研究によっても支持されている (Tishkoff *et al.*, 1996, Hammer *et al.*, 1997, Li *et al.*, 2008)。私たちの DNA は、自身の誕生が従来いわれていたような旧大陸の各地の原人までさかのぼるものではなく、およそ 15 万年前という新しい時代にアフリカで誕生したことを示している。変化の速いミトコンドリアの DNA は、人類がアフリカを出て世界に拡散していく過程で、様々な

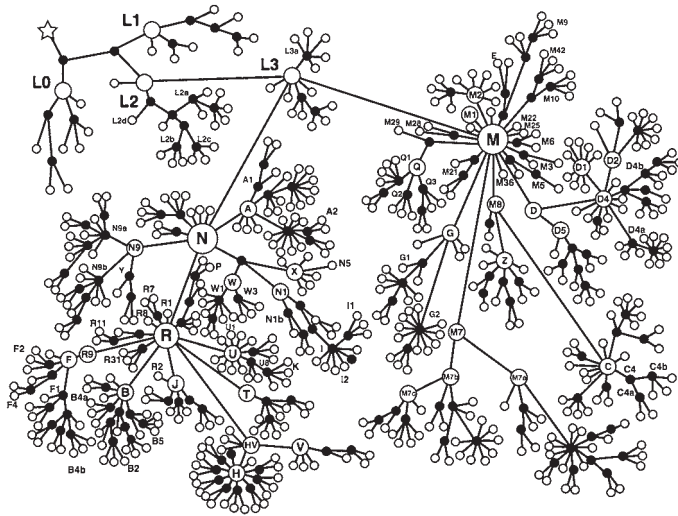


図 3 ミトコンドリア DNA の全塩基配列をもとに描いた人類の系統。すべての人のミトコンドリア DNA は、およそ 15 万年前の一人のアフリカ人女性にたどり着く。人類はアフリカを出て世界に展開する過程で、各地域に特有のグループを生み出していった。この図は、それぞれの突然変異がどのように結びついているかを示している。

Fig. 3 Phylogeny of global mitochondrial DNA depicted in the whole-genome tree.

Every person can trace his or her maternal lineage to a single woman who lived in Africa approximately 150,000 years ago. As our ancestors migrated out of Africa and settled in other areas of the world, mutations occurred that became part of the genetic makeup of particular geographical populations. This diagram depicts how these mutations led to branching in the phylogenetic tree of mitochondrial DNA.

タイプ (ハプログループ) を生み出していった。ハプログループは、ミトコンドリア DNA の遺伝子をコードしている部分に起こった 1 塩基の置換によって定義され、相互の系統関係は統計数論学的に推定されている (図 3)。私たちは地域に限定して現れるハプログループの系統関係をさかのぼることによって、人類の拡散の様子を再現することができる。

アフリカ人集団の共通祖先が、およそ 15 万年前までさかのぼることができるのに、他の世界中の集団の共通祖先は 6 ~ 7 万年前までしか遡らないことがわかっている。人類は 10 万年にも及ぶ長い期間、アフリカでのみ生活していたのである。狩猟採集民として出発した我々の祖先は、最初は数十人単位の集団による移動生活を送ってい

たと考えられる。最近の研究で 13 万 5 千年前から 7 万年前までのアフリカは、大きな気候変動を繰り返していたことが指摘されている (Cohen *et al.*, 2007)。極端な乾燥化と湿潤な気候が交互に現れる環境だったようで、自然からの恵みに頼る彼らの生存が脅かされる事態も多かっただろう。しかし、同時に人類はこの時期に様々な文化的要素を発達させている。環境に対する文化的な適応が、彼らの生存の可能性を高めていったのだろう。

現生のアフリカ人の系統解析から、出アフリカの時期には、およそ 40 ほどのミトコンドリア DNA の系統が存在したことが明らかとなっている。しかし、その中で出アフリカの関与したのは 2 つの系統だけである。このことは数百から数千



図4 ミトコンドリアDNAとY染色体DNAが明らかにする世界拡散のルート。この図は、ミトコンドリアDNAとY染色体DNAの系統解析から導かれた現生人類の初期拡散の様子を示している。

Fig. 4 Human migratory route.

This map shows the first migratory routes of humans, based on surveys of male Y-chromosomal DNA and maternally inherited mitochondrial DNA.

人というごく少数の人々によって出アフリカが成し遂げられたことを示している (Behar *et al.*, 2008)。

遺伝子と考古学の証拠は、出アフリカ集団が紅海の出口付近を通り対岸のアラビア半島に向かうルートを利用したことを示している。この時期の海水面は、氷河期の気候変動により現在よりも70 mほど低下していたが、それでも対岸へ向かうには幅数十キロの海を越える必要があった。紅海のアフリカ側の海岸には12万年ほど前から人類が住み着いていた証拠がある (Walter *et al.*, 2000)。海産の生物資源に依存し、海岸での生活に適応していたこの集団の子孫の中から出アフリカを成し遂げた人々が生まれたのだろう。

最初の出アフリカを成し遂げた集団が、海岸に居住し食糧を海産物に頼った集団であったと考えられることから、初期の拡散ルートは海岸線に沿ったものであったと想像されている (Forster and Matsumura, 2005)。現生人類はおおよそ5万年前にはオーストラリア大陸に到達したことがわかっているので、移動は比較的速いスピードで行

われたことになる。オーストラリア到達の時期には、東南アジアにも人類はその第一歩を踏み入れたはずである。5万年から3万年前に徐々にユーラシア大陸の北方へと進出していったことが想像される。また同時に南からだけではなく、ヒマラヤの北を回るルートで東アジアに進出した集団があったこともミトコンドリアとY染色体のDNAは予想している (図4)。

およそ2万年前から始まる最終氷期の最寒期は、いったん北方へ進出した人類を南へと引き戻す原動力となった。ヨーロッパ人のミトコンドリアDNAの中には、氷河期最寒期の南方移動とその後の北方への拡散パターンを示すものがある (Torroni *et al.*, 2006)。日本でもこの時期、シベリア・サハリンからの流入を示す考古学的な証拠が認められるが、これも最寒期の集団移動の一環として捉えることができるだろう。人類が再び北方に展開するのは、最終氷期が終わる旧石器時代の末になる。

出アフリカと初期の世界拡散を成し遂げた集団については、現時点ではごくわずかの考古学的な

証拠と DNA 分析が明らかにする拡散のルート以外は明らかではない。人類の初期拡散は最終氷期にあたっており、海岸伝いに存在した考古遺跡は、現在の海水面の上昇によって海底に沈んでいて発見が困難である。人類の初期拡散の様子を復元するためには、6 万年から 3 万年前の移動ルートにあたる地域の地形や気候、植生などの古環境の復元が重要な情報を提供する。旧世界の各地での氷河期の気候と地形の復元が今後の研究の鍵を握っている。

#### IV. Y 染色体 DNA の系統研究

Y 染色体 DNA の研究は 90 年代に始まった (Hammer and Horai, 1995)。染色体の中では最少とはいえ、およそ 5 千万塩基からなる巨大な DNA なので、現在に至るまで全塩基配列をもとにした集団の系統解析は行われていない。しかしながら 2008 年には約 600 ヶ所の DNA の変異をもとにした系統樹が公表されており、ミトコンドリア DNA 同様、人類集団の系統研究の強力なツールとなっている (Karafet *et al.*, 2008)。Y 染色体 DNA 系統樹のトポロジーも、ミトコンドリア DNA のそれに類似しており、アフリカ人集団が最も多様性に富んでいる。出アフリカの推定年代もほとんど変わらず、両者の描く世界拡散も大筋で一致している。これは初期拡散の段階で男女が一緒に移動したことを考えれば当然であろう。

しかしながら歴史時代以降、ヒトが主として経済的な要因によって人々が動くことになると状況は変化する (Seielstad *et al.*, 1998)。政治的・経済的な格差や歴史的な経緯によって性による移動の偏りも見られるようになる。15 世紀以降、新大陸ではモンゴロイドの末裔の社会に、ヨーロッパやアフリカ系の集団が流入することになったが、DNA 分析は現在の南米先住民の社会には、他の地域からの男性由来の DNA が女性のそれに比べて 7~8 倍ほど多く入り込んでいることを明らかにしている (Vieira *et al.*, 2002)。また、ポリネシアの諸島に居住する集団では、ミトコンドリア DNA の組成は中国南部・東南アジアに類

似するのに対し、Y 染色体の DNA はメラネシアに起源するものが大多数を占めている (Kayser *et al.*, 2006)。これは 3 千年ほど前に始まるこの地域への最初の進出と、その後起こった移住の波が異なる様相を持っていたことに起因すると説明されている。

男女の移住の形態の違いは、初期拡散以降の歴史の復元に重要な情報を提供すると考えられるので、今後は双方の結果をあわせて解釈していく必要がある。ただし、現在の技術水準では古人骨からの Y 染色体 DNA 分析は極めて困難で、このことが古代における男性の拡散研究を難しいものになっている。

#### V. 新大陸への人類の進出

南北アメリカ先住民の持つミトコンドリア DNA は、東アジアのモンゴロイド集団のサブセットであり、DNA 研究は彼らの源郷がアジアにあるという従来の説を裏付けている。東アジア集団のごく一部が、ベーリング陸橋を越えて新大陸に進出したのだろう。ただしその時期に関しては考古学者との間に齟齬がある。近年の考古学的な証拠からは、16,000 年ほど前にはアメリカ大陸に人類が到達したことは確かだと考えられるようになってきている。しかしアメリカ先住民に特有な 5 つのミトコンドリア DNA の系統の共通祖先はいずれも 2 万年より前の時期に誕生しており、DNA 解析はより古い時代の新大陸への到達を予想している (Eshleman *et al.*, 2003)。

両者の齟齬を説明する新たな学説として、近年「Beringian incubation model」が提唱されている (Bonatto and Salzano, 1997)。この学説は、アジア大陸で最終氷期の最寒期に南へ戻ることのできなかった集団がベーリングに隔離され、その後の温暖期にアラスカ側の氷床が融解したことを契機に一気に南北アメリカ大陸に進出したと考えるもので、考古学と人類学の学説の間にあるタイムラグの問題を解決している。最近発表されたアメリカ先住民のミトコンドリア DNA の全塩基配列を用いたいくつかの研究は、すべてこの学説を支持している。さらに、これらの研究は最初の

アメリカ人の人数は5千人程度であったということも予想しており (Kitchen *et al.*, 2008), 今後人類学の分野ではこの学説が広く受け入れられていくだろう。しかしながら, この問題を考古学的に証明するためには, ベーリング海峡での海底発掘が必要となり, 容易ではない。

アメリカ先住民の移住に関しては, 形質人類学や遺伝学, 言語学の分野の研究を統合した三段階移住説 (Greenberg, 1987) が有名だが, 最近のアメリカ先住民の核 DNA を用いた研究では, アメリカ大陸に特有の変異が, すべての先住民集団に等しく共有されていることを明らかにしている。このことから先住民の遺伝的な特徴を決定するような大規模な移住は1回限りの出来事だったと考えられている (Schroeder *et al.*, 2006)。この部分でも他の研究分野との齟齬をどのように解決するのが課題となっている。

## VI. 農耕と人類の拡散

近年, 初期拡散と並んで1万年前以降に起こった初期農耕民によるテリトリーの拡大も, 人類集団の分布に大きな影響を与えたと考えられるようになった。一般に農耕の開始は, 都市の発達や文明の誕生に結びつけて語られることが多いが, 人口増加による初期農耕民の拡大が言語族の分布とも密接に結びついていることも明らかとなっており, 現代の地域集団の成立に関する農耕の役割は想像以上に大きいという認識が高まりつつある (Bellwood, 2004)。

初期拡散はネアンデルタール人や原人の末裔の住む地域以外では, 無人の土地への進出だった。しかし, 初期農耕民の拡散は狩猟採集民のテリトリーへの進出であった。従って狩猟採集民社会が農耕を取り込んでいった過程を明らかにすることが, 地域集団の成立過程を理解するために重要となる。しかしながら研究の進んでいるヨーロッパを見ても, その解明に最も有効だと考えられる遺伝子を使った研究ですら結論の一致を見ない。ヨーロッパでは基本的には在来の狩猟採集集団が農耕を主体的に受け入れていったと考えられているが, 現時点では中東から農耕を携えて流入

した人口の規模を確定するには至っていない。この問題の解決には古人骨の DNA 分析を含めた, 更なる時間・空間的な研究の広がりが必要とされている。

## VII. 日本人の成立

東アジアにおける農耕民の移動は, 最終的には太平洋の諸島にまで影響を及ぼす大規模なものだったが, それは日本人の成立にも大きな影響を与える出来事だった。現在主流となっている日本人起源論 (二重構造説, Hanihara, 1991) では, 現代日本人は狩猟採集民である縄文集団に, 弥生時代初期に大陸から渡来した稲作農耕民集団が混血して成立したと考えているが, この渡来系稲作農耕民の流入も, 東アジアにおける稲作農耕民のテリトリー拡大の一環として捉えるべきものである。この時期には北部ベトナムでも中国南部からの農耕民の流入が確認されている。アジア全域で農耕民の拡張があり, それが中国周辺の地域での人類集団の成り立ちに大きな影響を与えたのだろう。日本人の成立を考える際にも, 東アジア全体を見渡した視点が必要とされている。

日本人の起源論には, 近年行われている古人骨由来の DNA 分析が重要な情報を提供している。これまでに行われた縄文・弥生人を対象としたミトコンドリア DNA 分析は, 両者の遺伝的な組成が異なっていることを示しており (Shinoda, 2004), 基本的には従来の二重構造説を支持している。しかしながら, 最近行われている縄文人の DNA 分析の結果 (Adachi *et al.*, 2008) は, 縄文人にも地域差が存在することを暗示しており, さらに分析個体が増えていけば, 「列島内で均一な形質を持った縄文人」という従来の概念が覆される可能性もある。

人類誕生の地であるアフリカとの地理的關係から, 東アジアへの到達ルートは複雑なものとなっている。日本人が持つミトコンドリア DNA と Y 染色体のハプログループは種類も多く, 系統の大きく離れたものが混在しているが, それは, 私たちの祖先が多様なルートをたどって日本へ到達したことを反映しているのだろう。日本人の由来は

複雑で、全体像を描くにはまだしばらく時間がかかりそうだが、その研究の中で後期旧石器時代にさかのぼる人類の拡散の様子を描き出すことのできる DNA 分析は、今後も重要な研究手法となるだろう。ただし、DNA はその経路を予想することはできても、ヒトがなぜ移動したのかという質問には答えない。その答えは考古学や地理学、民族学などとの学際的な研究の中から生み出す必要がある。特に初期拡散から農耕民の移住過程を考えると、環境の変化や地理的な条件が人類の拡散ルートを決定する大きな要因となったことは確実で、その研究は人類拡散のシナリオを解明するために重要な情報を提供する。この分野では、今後の学際的な研究体制の構築が成否を握っている。

## 謝 辞

本論文は、2008年12月19日に地学クラブで行われた講演会の内容をもとにまとめたものである。講演にあたっては神奈川県立生命の星・地球博物館の斎藤靖二館長にお世話になった。また斎藤館長と東京大学大学院・新領域創成科学研究科の太田博樹博士には論文を精読していただき、多くの有益なサジェスションを受けた。

## 文 献

- Adachi, N., Shinoda, K., Umetsu, K. and Matsumura, H. (2008): Mitochondrial DNA analysis of Jomon skeletons from the Funadomari site, Hokkaido, and its implication for the origins of Native American. *American Journal of Physical Anthropology*, published online.
- Anderson, S., Bankier, A.T., Barrell, B.G., de Bruijn, M.H., Coulson, A.R., Drouin, J., Eperon, I.C., Nierlich, D.P., Roe, B.A., Sanger, F., Schreier, P.H., Smith, A.J., Staden, R. and Young, I.G. (1981): Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature*, **290**, 457-465.
- Behar, D.M., Saharon, R., Jason, B.S., Balanovsky, O., Tzur, S., Comas, D., Mitchell, R.J., Quintana-Murci, L., Tyler-Smith, C. and Wells, R.S. (2007): The Genographic Project Public participation mitochondrial DNA database. *PLoS Genetics*, **3**, 1083-1095.
- Behar, D.M., Vilems, R., Soodyall, H., Blue-Smith, J., Pereira, L., Metspalu, E., Scozzari, R., Makkan, H., Tzur, S., Comas, D., Bertranpetit, J., Quintana-Murci, L., Tyler-Smith, C., Wells, S.R., Rosset, S. and The Genographic Consortium. (2008): The dawn of human matrilineal diversity. *American Journal of Human Genetics*, **82**, 1130-1140.
- Bellwood, P. (2004): *First Farmers: The Origins of Agricultural Societies*. Blackwell Publishing.
- Bonatto, S.L. and Salzano, F.M. (1997): A single and early migration for the peopling of the Americas supported by mitochondrial DNA sequence data. *Proceeding of Natural Academic Science USA*, **94**, 1866-1871.
- Cann, R.L., Stoneking, M. and Wilson, A.C. (1987): Mitochondrial DNA and human evolution. *Nature*, **325**, 31-36.
- Cohen, A.S., Stone, J.R., Beuning, K.R., Park, L.E., Reinthal, P.N., Dettman, D., Scholz, C.A., Johnson, T.C., King, J.W., Talbot, M.R., Brown, E.T. and Ivory, S.J. (2007): Ecological consequences of early Late Pleistocene megadroughts in tropical Africa. *Proceeding National Academic Science USA*, **104**, 16422-16427.
- Eshleman, J.A., Malhi, R.S. and Smith D.G. (2003): Mitochondrial DNA studies of Native Americans: Conceptions and misconceptions of the population prehistory of the Americas. *Evolutionary Anthropology*, **12**, 7-18.
- Forster, P. and Matsumura, S. (2005): Did early humans go north or south? *Science*, **308**, 965-966.
- Greenberg, J. (1987): *Language in the Americas*. Stanford University Press, Stanford, California.
- Hammer, M.F. and Horai, S. (1995): Y chromosomal DNA variation and the peopling of Japan. *American Journal of Human Genetics*, **56**, 951-962.
- Hammer, M.F., Spurdle, A.B., Karafet, T., Bonner, M. R., Wood, E.T., Novelletto, A., Malaspina, P., Mitchell, R.J., Horai, S., Jenkins, T. and Zegura, S.L. (1997): The geographic distribution of human Y chromosome variation. *Genetics*, **145**, 787-805.
- Hanihara, K. (1991): Dual structure model for the population history of Japanese. *Japan Review*, **2**, 1-33.
- Ingman, M., Kaessmann, H., Paabo, S. and Gyllenstein, U. (2000): Mitochondrial genome variation and the origin of modern humans. *Nature*, **408**, 708-713.
- International Human Genome Sequencing Consortium (2001): Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*, **409**, 860-921.
- Karafet, T.M., Mendez, F.L., Meilerman, M.B., Underhill, P.A., Zegura, S.L. and Hammer, M.F. (2008): New binary polymorphisms reshape and increase resolution of the human Y chromosomal haplogroup tree. *Genome Research*, **18**, 830-838.
- Kayser, M., Brauer, S., Cordaux, R., Casto, A., Lao, O., Zhivotovsky, L.A., Moyse-Faurie, C., Rutledge, R.B., Schiefenhoefel, W., Gil, D., Lin, A.A., Underhill, P.A., Oefner, P.J., Trent, R.J. and Stoneking, M. (2006): Melanesian and Asian origins of Polynesians: mtDNA and Y chromosome gradients across

- the Pacific. *Molecular Biology and Evolution*, **23**, 2234–2244.
- Kitchen, A., Miyamoto, M.M. and Mulligan, C.J. (2008): A three-stage colonization model for the peopling of the Americas. *PLoS ONE*, **3**, e1596.
- Krings, M., Stone, A., Schmitz, R. W., Krainitzki, H., Stoneking, M. and Paabo, S. (1997): Neanderthal DNA sequences and the origin of modern humans. *Cell*, **90**, 19–30.
- Li, J.Z., Absher, D.M., Tang, H., Southwick, A.M., Castro, A.M., Ramachandran, S., Cann, H.M., Barsh, G.S., Feldman, M., Cavalli-Sforza, L.L. and Myers, R.M. (2008): Worldwide human relationships inferred from genome-wide patterns of variation. *Science*, **319**, 1100–1104.
- Saiki, R.K., Gelfand, D.H., Stoffel, S., Scharf, S.J., Higuchi, R., Horn, G.T., Mullis, K.B. and Erlich, H.A. (1988): Primer-directed enzymatic amplification of DNA with a thermostable DNA polymerase. *Science*, **239**, 487–491.
- Schroeder, B., Schurr T.G., Long, J.C., Rosenberg, N.A., Crawford, M.H., Tarskaia, L.A., Osipova, L.P., Zhadanov, S.I. and Smith, D.G. (2006): A private allele ubiquitous in the Americas. *Biology Letters*, **3**, 218–223.
- Seielstad, M.T., Minch, E. and Cavalli-Sforza, L.L. (1998): Genetic evidence for a higher female migration rate in humans. *Nature Genetics*, **20**, 278–280.
- Shinoda, K. (2004): Ancient DNA analysis of skeletal samples recovered from the Kuma-Nishioda Yayoi site. *Bulletin of National Science Museum Tokyo, Series D*, **30**, 1–8.
- Tishkoff, S.A., Dietzsch, E., Speed, W., Pakstis, A.J., Cheung, K., Kidd, J.R., Bonn -Tamir, B., Santachiara-Benerecetti, A.S., Moral, P., Watson, E., Krings, M., P  bo, S., Risch, N., Jenkins, T. and Kidd, K.K. (1996): Global patterns of linkage disequilibrium at the CD4 locus and modern human origins. *Science*, **271**, 1380–1387.
- Torroni, A., Achilli, A., Macaulay, V., Richards, M. and Bandelt, H.J. (2006): Harvesting the fruit of the human mtDNA tree. *TRENDS in Genetics*, **22**, 339–345.
- Vieira, A.R., Karras, J.C., Orioli, I.M., Castilla, E.E. and Murray, J.C. (2002): Genetic origins in a South American clefting population. *Clinical Genetics*, **62**, 458–463.
- Walter, R.C., Buffler, R.T., Bruggemann, J.H., Guillaume, M.M., Berhe, S.M., Negassi, B., Libsekal, Y., Cheng, H., Edwards, R.L., von Cosel, R., Neraudeau, D. and Gagnon, M. (2000): Early human occupation of the Red Sea coast of Eritrea during the last interglacial. *Nature*, **405**, 65–69.