

Y-염색체 DNA haplogroup과 동아시아인 집단에서 초기농경민족의 집단팽창

김 욱

단국대학교 첨단과학대학 생물학과 교수

인류집단은 신석기시대부터 농작물과 가축을 재배, 사육하게 되면서 문화적으로나 인구 통계학적으로 급격한 변화를 가져오게 된다. 농업은 단순히 어느 한 지역에서 기원한 것이 아니라, 시기적으로 다소 차이는 있으나 다지막 빙하기 이후, 기후조건이 좋아진 Holocene 시기에 여러 지역에서 독립적으로 발달한 것으로 알려져 있다 (Cavalli-Sforza et al., 1994). 동아시아에서 일어난 초기 농업의 발달과정은 농경인 특이 Y-염색체 DNA haplogroup의 집단팽창과 밀접한 관련성이 있다 (Underhill, 2003). 한국을 포함한 동아시아인 집단에 분포된 Y-염색체 DNA haplogroup의 종류와 빈도는 한국인 집단에서 농업의 도입 시기 및 집단형성 과정을 이해하는데 매우 유용한 생물학적 정보로 활용될 수 있다. Y-염색체의 NRPY (non-recombining portion of the Y chromosome) 부위는 생식세포 형성시에 X-염색체와 교차가 일어나지 않기 때문에 대대로 연관상태를 유지하면서 아버지로부터 아들에게만 전달되는 특징이 있다. 따라서 지금까지 인류의 진화과정 중에 일어났던 돌연변이의 정보가 NRPY 부위의 DNA 염기서열에 연관상태로 보존되어 있기 때문에 Y-염색체의 여러 다형적인 변이를 haplotype 형태로 분석하면 인류집단의 형성과정을 이해하는데 필요한 유용한 정보를 얻을 수 있다 (Reviewed in Jobling and Tyler-Smith, 2003).

초기 자료들에 의하면, 동아시아에서 농업이 독립적으로 발달하기 시작한 것은 약 8,000 년 전 중국의 중부 양자강 지역으로 추정된다 (Cavalli-Sforza et al., 1994). 이와 관련하여 현재 여러 인류집단에 분포된 Y-염색체 유전자 풀을 통합적으로 살펴볼 필요가 있다. 아프리카 기원의 M168 유전자 마커로부터 분화된 3 종류의 대표적인 Y-염색체 계통 (예: YAP, RPS4Y, M89)은 모두 동아시아인 집단에서 관찰되고 있다 (Underhill et al., 2001). 여러 대륙으로부터 표본 추출한 12,000 여명의 Y-염색체를 대상으로 이들 유전자 마커들의 지리적 분포를 조사한 결과, 아시아에서 과거 *Homo erectus* (예: 북경원인, 자바원인)와 *Homo sapiens* (현대인) 사이에 생식이 이루어졌다는 증거는 찾지 못했다 (Ke et al., 2001). 이러한 결과는 현대인은 모두 아프리카로부터 기원 (Out of Africa) 했음을 의미한다. 다만, 초기 인류가 아프리카로부터 여러 대륙으로 이주하는 과정에서 집단별로 기후나 지리적 여건이 다르게 작용하고, 또한 집단 특이적인 진화적 요인 (evolutionary forces)과 언어 및 문화적인 차별성에 의해 오늘날과 같은 다양한 민족집단으로 발전했다고 볼 수 있다. 동아시아에서 이들 3 종류의 Y-염색체 계통들은 각기 다른 형태의 집단구성과 분포 상태를 나타내고 있다. 즉, 동아시아인 집단에서 조사된 모든 YAP 계통은 M174 돌연변이를 공유하고 있으며, 일부 격리된 집단에만 한정적으로 분포하고 있다. 이에 반하여 동아시아인의 RPS4Y 계통은 비교적 높은 빈도로 광범위하게 분

포되어 있는데, 이는 비교적 오래전에 넓은 지역으로 집단팽창이 일어났음을 의미한다. 한편 동아시아에서 가장 높은 빈도로 나타나는 대표적인 계통은 M89/M9 으로부터 분화된 M175를 들 수 있다. M175 계통은 동아시아인 특이 haplogroup으로써 남부지역에서 다소 높은 빈도로 나타나지만 전반적으로 볼 때, 동아시아인의 약 70-80%는 M175 계통에 속한다 (Su et al., 2000; Jin et al., 2003). M175 계통의 유전적 다양성이 동북아시아에 비하여 동남아시아인 집단에서 더 높은 것으로 보아 남부에서 북부로 집단이동이 있었다고 볼 수 있다 (Su et al., 1999). 이와 같이 M175 계통이 동아시아인 집단에서 광범위하게 높은 빈도로 분포하고 있음은 초기 동아시아인 집단팽창에 M175 계통이 비교적 큰 집단크기로 관여했으며, 특히 동아시아에서 농업의 발달시기 및 전파과정 (예: 벼, 기장)과 일치하는 것으로 분석되고 있다 (Underhill, 2003). M175 계통은 다시 크게 3 종류의 haplogroup으로 분화되었으며 (M119, P31, M122), 특히 M122 계통은 약 10,000 년 전 중국에서 분화된 벼농사와 관련된 농경인의 Y-염색체 특이 마커로 알려져 있다 (Wells, 2002).

최근 동아시아 11 개 민족 집단으로부터 표본 추출된 738 명의 남자들을 대상으로 Y 염색체에 위치한 8 종류의 binary 유전자 마커와 3 종류의 STR (short tandem repeat) 마커의 유전적 변이를 분석한 결과 (Jin et al., 2003), 한국인집단은 동북아시아의 만주족 및 중국북부 한족과 가까운 유전적 근연관계를 보이는 동시에, 또한 중국남부 집단, 베트남 및 필리핀집단과도 유사성을 보이는 이중적 기원의 집단형태로 나타났다. 따라서 한국인집단은 북방몽골인인과 가까운 단일기원이라기 보다는 이들 북방기마 및 유목민족을 비롯하여 중국남부에서 북부에 이르는 농경문화 민족이 복합적으로 이루어진 집단이라 볼 수 있다. 동아시아의 대표적인 Y-염색체 계통인 M175의 빈도는 한국인집단에서 약 75%로 나타났으며, 또한 이들의 coalescence time은 약 8,100 년으로 계산되었다. 따라서 이 시기에 한반도에는 초기 농경인의 이주가 있었을 것으로 추정된다. 또한 M175로부터 분화된 P31/SRY₊₄₆₅과 M122, M119 등이 각각 비슷한 빈도로 조사되었는데, 특히 P31/SRY₊₄₆₅ 계통의 coalescence time이 약 3,000 년으로 계산된 것으로 볼 때, 한반도의 전 지역에서 벼농사가 이루어진 시기와 일치하고 있다 (Choi and Rhee, 2001). 한편, 지금으로부터 약 2,300 여년전 일본열도에 유입된 야요이 (Yayoi) 민족은 한반도로부터 이주한 것으로 나타났는데, 이는 앞서 보고된 고고학 및 문화사적 자료와도 일치하고 있다.

References

- Cavalli-Sforza, L. L., P. Menozzi, and A. Piazza. 1994. *The History and Geography of Human Genes*. Princeton University Press, Princeton
- Choi, M. L. and S. N. Rhee. 2001. Korean archaeology for the 21st century: from prehistory to State formation. *Seoul J. Kor. Studies* 14:117-14
- Jin, H. J., K. D. Kwak, M. F. Hammer, Y. Nakahori, T. Shinka, J. W. Lee, F. Jin, X. Jia, C. Tyler-Smith, and W. Kim. 2003. Y-chromosomal DNA haplogroups and their implications for the dual origins of the Koreans. *Hum. Genet.* 114: 27-3
- Jobling, M. A. and C. Tyler-Smith. 2003. The human Y chromosome: an evolutionary marker comes of age. *Nat. Rev. Genet.* 4: 598-61
- Ke, Y., B. Su, X. Song, D. Lu, L. Chen, H. Li, C. Qi, S. Marzuki, R. Deka, P. Underhill, C. Xiao, M. Shriver, J. Lell, D. Wallace, S. Wells, M. Seielstad, P. Oefner, D. Zhu, J. Jin, W. Huang, R. Chakraborty, Z. Chen, and L. Jin. 2001. African origin of modern humans in East Asia: A tale of 12,000 Y chromosomes. *Science* 292: 1151-1153
- Su, B., C. Xiao, R. Deka, M. T. Seielstad, D. Kangwanpong, J. Xiao, D. Lu, P. A. Underhill, L. L. Cavalli-Sforza, R. Ranajit Chakraborty, and L. Jin. 2000. Y chromosome haplotypes reveal prehistorical migrations to the Himalayas. *Hum. Genet.* 107: 582-590
- Su, B., J. Xiao, P. A. Underhill, R. Deka, W. Zhang, J. Akey, W. Huang, D. Shen, D. Lu, J. Luo, J. Chu, J. Tan, P. Shen, R. Davis, L. L. Cavalli-Sforza, R. Chakraborty, M. Xiong, R. Du, P. J. Oefner, Z. Chen, and L. Jin. 1999. Y-Chromosome evidence for a northward migration of modern humans into eastern Asia during the Last Ice Age. *Am. J. Hum. Genet.* 65: 718-724
- Underhill, P. A. 2003. Inference of neolithic population histories using Y-chromosome haplotypes. In: *Examining the Farming/Language Dispersal Hypothesis* (eds. Bellwood P, and Renfrew C), pp. 65-78. McDonald Institute for Archaeological Research, Cambridge
- Underhill, P. A., G. Passarino, A. A. Lin, P. Shen, R. A. Foley, M. Mirazn Lahr, P. J. Oefner, and L. L. Cavalli-Sforza. 2001. The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Ann. Hum. Genet.* 65: 43-62
- Wells, S. 2002. *The Journey of Man: A Genetic Odyssey*. Princeton University Press, Princeton