本文由科學生科普閱讀課程授權提供，原文刊載於泛科學
教材由學習吧LearnMode團隊製作

人類的遺傳

男生的Y染色體從何而來
有一天會消失嗎？

適用國中生物【七下】遺傳

人類有 23 對、共 46 條染色體，當中 22 對是體染色體，男女沒有差別；剩下一對是性染色體，女生配備兩條一樣的 X 染色體，男生則是 X 及 Y 染色體各一條。XX 或 XY，造就兩性的差異。

女生與男生，最早的 X 與 Y

主宰人類性別的「性別決定基因」位於 Y 染色體，然而 Y 染色體充斥著重複序列，很難辨識出某個特定基因。科學家經歷漫長搜索後，終於在 1990 年找到目標「*SRY*」，隨後研究發現 *SRY* 的蛋白質產物，會藉由影響另一基因「*SOX9*」調控一系列下游基因表現，進而影響個體發育成男生[1]。

XY 性染色體是怎麼誕生的？介於 1 億 6600 萬到 1 億 9000 萬年前，本來在中樞神經系統與精子前驅細胞作用，一個叫作「*SOX3*」的基因，也開始會在生殖腺表現，這種新版*SOX3*因此介入性別分化的調控，隨後成為我們認識的 *SRY*。兩條帶有 *SOX3* 的染色體，本來是一對彼此沒有差別的體染色體，一旦上頭配備性別決定基因，這對染色體就成了掌控性別，彼此有別的性染色體。

這時上頭擁有本來 *SOX3* 的那條染色體，現在成了 X 染色體，XX 會發育成女生；帶有*SRY*的如今則是 Y 染色體，獲得 *SRY* 的 XY 個體將發育成男

生。Y 染色體誕生後再也無法與 X 染色體繼續重組互換，有了缺損也無從補充，這導致 Y 染色體自誕生以來持續退化，長度愈來愈短，基因也屢屢丟失。或許有天 Y 染色體終將消失，這在兩種嚙齒目動物已經見到。

若是真有這一天，人類演化勢必也將邁向另一個階段，但 Y 染色體的末日不直接等於男性的末日，或是性別差異的結束。不管性別決定基因是 *SRY* 或是其他基因，只要新的性別決定基因轉移到另一條體染色體，那對體染色體就會成為新的性染色體，繼續控制個體發育為先天有別的兩性。

尼安德塔人，失傳的 Y

人的 Y 染色體也許未來會消失，也許不會，不過史上跟人類親戚關係最接近的尼安德塔人，等不到那麼久，早就先滅亡好幾萬年了。

尼安德塔人的基因組在幾年前成功定序後，發現在 DNA 層次上，他們與人類差別微乎其微，不過之前用的樣本都是女生，而尼安德塔 Y 染色體要等到最近才被定序出來。用序列差異估計，兩者Y染色體共同祖先大概介於 59 萬年前，年代跟用其餘染色體估計的 55 到 76.5 萬年間類似[2]。

目前非洲以外的遺傳族群，基因組中都有少少源自尼安德塔人的 DNA，可見雙方當年曾經混血過，不過這次卻發現尼安德塔人的 Y 染色體，一個都沒流傳下來。從 DNA 看來，尼安德塔人有 3 個基因產生影響蛋白質表現的突變，疑似受到影響的功能有腦部發育、精子製造等等，智人則有一個與免疫反應有關。這個研究推論，這些遺傳差異可能對混血寶寶的健康不利。

尼安德塔 Y 染色體消失，是因為配備尼安德塔 Y 染色體的男寶寶健康容易出問題，然後他就死掉了，無法把 Y 染色體傳承下去嗎？這當然有可能。

然而兩個物種或族群，由於長期缺乏遺傳交流，各自累積差異，導致再度混血時的後代不孕或是不活，也就是混血不相容（hybrid incompatibility）的狀況複雜無比，不是看看 DNA 序列就能掌握。

目前資訊只能知道雙方的 Y 染色體的確有些差異，但是否會造成ㄈㄈ尺時的負面影響，定論為時尚早，何況消失也可能單純是隨機因素造成。父系遺傳的 Y 染色體只由父親傳子不傳女，若沒有生兒子，源自尼安德塔的 Y 就無法傳承，這種失傳是不可逆的愈來愈少。假如當初因混血進入智人基因庫的尼安德塔 Y 染色體，本來佔族群中的比例就不高，時間久了以後頻

率愈來愈低，最終歸零，應該不是太奇怪的事。

大家都是某位超人的「後代」？

一項最近的研究，採用世界各地 26 個族群，1244 位男生的 Y 染色體，研究人類 Y 的歷史。分析發現，所有智人 Y 染色體的共同祖先大約位於 19 萬年前，用比較花俏的說法，這位就是傳說中的「Y 染色體亞當」，當今世上所有男生的父系共祖[3]。

這裡有個弔詭之處，很容易誤會，特別解釋一下。這些共同祖先距今的年代，

都是用 DNA 差異估計而得，「19 萬年前」是大略的估計值。儘管從遺傳機制上看，一定真的有產生突變，流傳到後世的「第一個人」，但實務上，不可能具體得知此人究竟是誰。

有些聳動的說法會告訴你，根據 Y 染色體，如今世上有非常多人是成吉思汗的後裔。但沒人知道成吉思汗本人的 Y 染色體為何，更無從證明某些特定突變，是從成吉思汗才第一個出現，那更可能是當時蒙古族群的共通遺傳特徵（更何況這類推論常常有解讀偏差的問題）。總之，一定有共祖存在，但不可能確定是哪位。

Y 染色體演化樹的價值在於，它會反映族群的歷史與交配形態。智人有 Y 染色體亞當，其他靈長類當然也有各自的亞當。「大猩猩亞當」距今約 10 萬年，表示只有少數男生能夠留下後代，偏向一夫多妻的社會結構；「黑猩猩亞當」超過100 萬年，反映牠們比較隨性的交配模式；人類亞當距今約 20 萬年，這年代暗示人類過去較為類似大猩猩的一夫多妻（polygyny），而不是黑猩猩的自由配對模式[4]。

從 Y 染色體亞當，到 36 億男性、36 億 Y

人類的 Y 染色體大約在 5 到 5.5 萬年前，突然冒出許多新的支系，符合人類離開非洲後四散各地，導致族群分化的模式。隨後各地族群的男生數目，都經歷過短期內的暴增，美洲在 15000 年前，薩哈拉以南的非洲、歐洲、南亞的族群，在 4000 到 8000 年前各自皆有過明顯的人口成長，東亞也有，但相比下沒那麼明顯。

為什麼男生人口在這些時候大幅成長？人口成長也許跟技術突破有關，例

例如歐洲族群的膨脹，可能就與青銅時代早期，掌握車輪、馬與金的 Yamnaya 文化擴張有關，然而這類推論證據不足，關聯性仍顯薄弱。另外年代估計受到 DNA 突變率影響，計算時的假設突變率只要差一點點，就是一、兩千年的誤差，擺在考古脈絡中搞不好就是龍山文化跟殷商之別。根據目前有限的資訊，遽下定論非常危險。

不論幾千幾萬年前何時人口大增，我們現在非常確定，近一百年來人口飛躍式的增加，使人類總數達到前所未有的高峰，當今世上約有 36 億男生，也就是有 36 億個 Y 染色體存在。這麼多 Y 染色體，未來有一天可能消失嗎？

Y 染色體的消失有兩種方式，一種是那兩種嚙齒目動物的消失法，牠們邁向了演化的下一階段；另一種是尼安德塔式的消失，他們不只 Y 染色體，連整個族群都滅絕了。比起遙不可及的前者，人類目前比較需要的，似乎是先避免步上尼安德塔人的後塵。

參考文獻：

In retrospect: Twenty-five years of thesex-determining gene

Mendez, F. L., Poznik, G. D., Castellano, S., & Bustamante, C. D. (2016). The Divergence of Neandertal and Modern Human Y Chromosomes. The American Journal of Human Genetics, 98(4), 728-734.

Poznik, G. D., Xue, Y., Mendez, F. L., Willems, T. F., Massaia, A., Sayres, M. A. W., ... & Chen, Y. (2016). Punctuated bursts in human male demography inferred from 1,244 worldwide Y-chromosome sequences. Nature Genetics.

Hallast, P., Delser, P. M., Batini, C., Zadik, D., Rocchi, M., Schempp, W., ... & Jobling, M. A. (2016). Great ape Y Chromosome and mitochondrial DNA phylogenies reflect subspecies structure and patterns of mating and dispersal. Genome research, 26(4), 427-439.