

## РАЗНООБРАЗИЕ ЛИНИЙ Y-ХРОМОСОМЫ У КОРЕННОГО НАСЕЛЕНИЯ ЮЖНОЙ СИБИРИ

© 2006 г. М. В. Деренко, Б. А. Малярчук, М. Возняк, И. К. Дамбуева, Ч. М. Доржу,  
Ф. А. Лузина, Х. К. Ли, Д. Мишчицка-Шливка, член-корреспондент РАН И. А. Захаров

Поступило 27.07.2005 г.

Согласно археологическим и палеоантропологическим данным на территориях Южной Сибири происходили наиболее древние контакты между представителями европеоидной и монголоидной рас, существенно повлиявшие на формирование расового типа значительной части населения Евразии. Исследования изменчивости митохондриальной ДНК (мтДНК), наследуемой по материнской линии и без рекомбинации, в популяциях Южной Сибири показали, что население этого региона формировалось на гетерогенной генетической основе. Подобная гетерогенность обусловлена не только разнообразием монголоидных компонентов как автохтонных, последовательно развивавшихся в генофондах сибирских палеопопуляций, начиная с эпохи палеолита, так и привнесенных в разное время из Центральной и Восточной Азии, но и присутствием европеоидного компонента, выраженного в различной степени в большинстве исследованных популяций [1, 2]. Другой генетической системой, широко используемой для исследования генетической истории популяций, является нерекombинирующая часть Y-хромосомы, наследуемой по отцовской линии. Несмотря на достаточно широкий спектр азиат-

ских популяций, изученных в отношении полиморфизма Y-хромосомы, многочисленные коренные народы Южной Сибири были исследованы лишь фрагментарно (как по числу исследованных популяций, так и по набору локусов), что не позволяет получить комплексные представления о формировании генофондов конкретных этнических групп с учетом вклада мужских и женских линий [3, 4].

Для детальной характеристики мужских линий генофондов этнических групп Южной Сибири нами проведен анализ изменчивости 17 диаллельных локусов Y-хромосомы (DYS287, RPS4Y, SRY-8299, M89, M201, M52, M170, 12f2, M9, M20, 92R7, SRY-1532, DYS199, M173, M17, Tat и LLY22g), характеризующихся полиморфизмом в различных популяциях Евразии [3–8]. Исследованная выборка включала 1358 индивидуумов, представляющих этнические группы Сибири (алтай-кижи, телеуты, шорцы, тувинцы, тоджинцы, тофалары, сойоты, хакасы, буряты и эвенки), Центральной и Восточной Азии (монголы и корейцы) и Восточной Европы (калмыки и русские) (рис. 1). Для проведения сравнительного анализа использованы собственные и литературные данные: изменчивость Y-хромосомы (сопоставимые по набору исследованных маркеров) в популяциях Восточной Европы (русские (настоящая работа), марийцы и удмурты [8]; размер суммарной выборки – 503 человека) и Центральной/Восточной Азии (монголы и корейцы – настоящая работа и [5, 6], киргизы, дунгане, уйгуры, казахи, узбеки, таджики, туркмены, северные ханы, хуэйи, манчжуры, орочены [5, 6]; размер суммарной выборки – 959 человек). Поскольку монголоязычные калмыки, ведущие свое происхождение от западных монголов-ойратов, населявших до XII в. территории Прибайкалья и верховьев Енисея и мигрировавших к XVII в. в Восточную Европу, демонстрируют значительное генетическое сходство с бурятами [9], то во всех видах анализа они рассматриваются нами как “сибирская” по происхождению группа.

На основе данных об изменчивости диаллельных и микросателлитных локусов Y-хромосомы

*Институт биологических проблем Севера  
Дальневосточного отделения*

*Российской Академии наук, Магадан*

*Институт судебной медицины, Медицинский  
колледж им. Л.Рыдыгера, Университет  
им. Н.Коперника, Быдгощ, Польша*

*Институт общей и экспериментальной биологии  
Сибирского отделения Российской Академии наук,  
Улан-Удэ*

*Тывинский государственный университет, Кызыл*

*Институт комплексных проблем гигиены  
и профессиональных заболеваний*

*Сибирского отделения Российской Академии  
медицинских наук, Новокузнецк*

*Сеульский государственный университет,  
Медицинский колледж, Республика Корея*

*Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова  
Российской Академии наук, Москва*

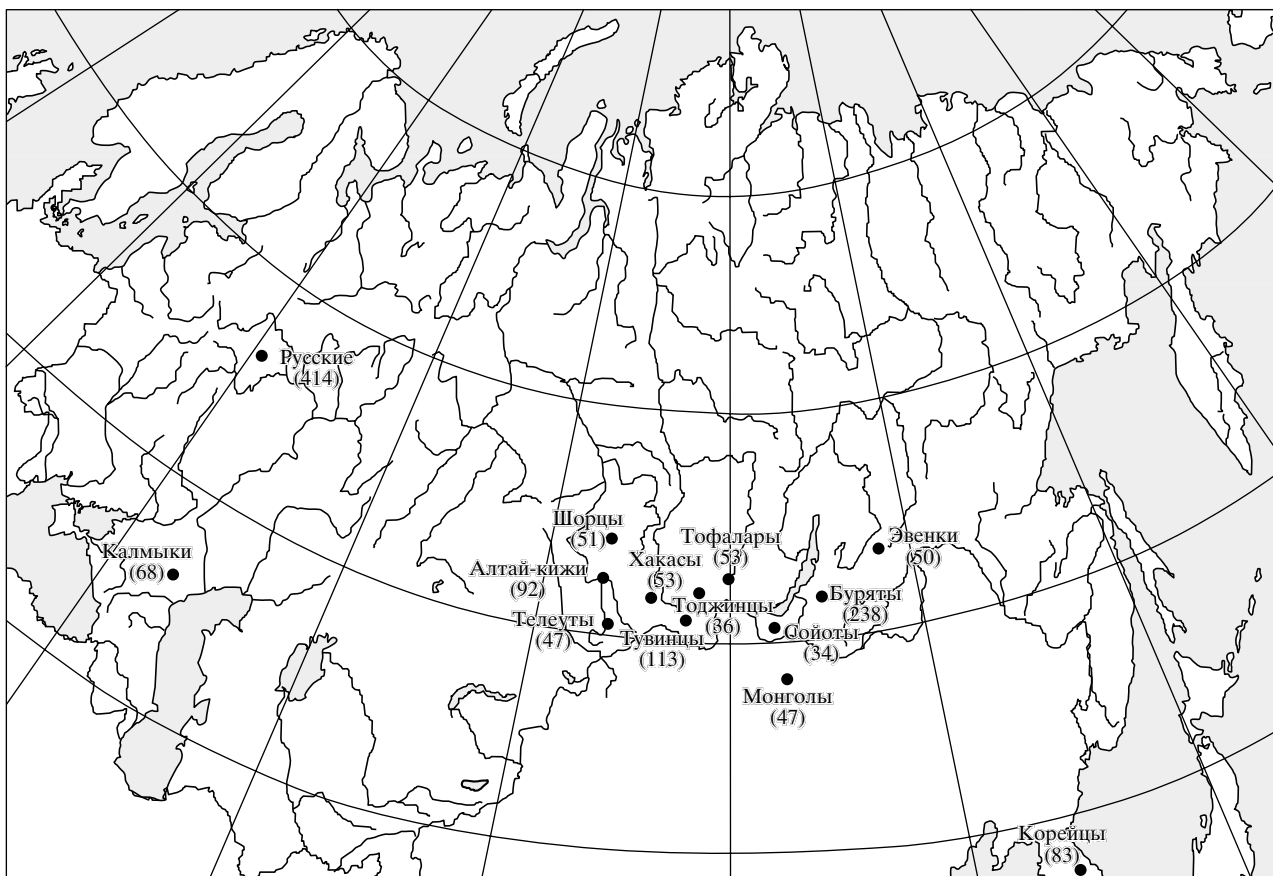


Рис. 1. Географическое расположение исследованных популяций. В скобках указан размер выборки.

впервые детально описана структура мужских линий генофондов этнических групп Сибири. Выявлена значительная генетическая дифференциация между этническими группами Байкальского и Алтае-Саянского регионов, которая может быть обусловлена различным вкладом центрально-восточноазиатского и восточноевропейского компонентов в генофонды этнических групп Южной Сибири. Реконструированы филогенетические взаимоотношения между линиями Y-хромосомы в пределах группы R1a1 в популяциях коренного населения Сибири и у русского населения Восточной Европы. Установлено, что региональная дивергенция R1a1-линий Y-хромосомы в Северной Евразии произошла почти сразу же ( $10310 \pm 3140$  лет назад) после возникновения этой гаплогруппы (ее эволюционный возраст практически одинаков у населения обоих регионов:  $11270 \pm 4070$  лет в Сибири и  $11380 \pm 3200$  лет в Восточной Европе).

Проведенный анализ показал, что из 18 возможных групп Y-хромосомы в исследованных популяциях распространены 15 (табл. 1). Из них наиболее частыми в сибирских популяциях являются группы C, R1a1, N3 и P\*, на долю которых в суммарной выборке приходится 76%. Результаты

исследования популяционной структуры населения Сибири с помощью анализа молекулярной изменчивости AMOVA [10] показали, что коренное население Южной Сибири характеризуется высокой степенью межпопуляционной дифференциации ( $F_{st} = 22.1\%$ ,  $P = 0.000$ ), сопоставимой с аналогичными значениями в Центральной/Восточной Азии ( $24.7\%$ ,  $P = 0.000$ ) и превышающей таковые в Восточной Европе ( $13.8\%$ ,  $P = 0.000$ ). Результаты AMOVA также свидетельствуют о том, что генетические расстояния между популяциями Южной Сибири достоверно коррелируют с географическими расстояниями ( $r = 0.77$ ; тест Мантелы:  $P = 0.005$ ), подтверждая тем самым определяющую роль географических факторов в наблюдаемой дифференциации коренного населения Сибири.

Результаты многомерного шкалирования матрицы попарных  $F_{st}$ -дистанций, представленные на рис. 2, также указывают на существование межпопуляционной дифференциации в исследуемом регионе Азии. Так, в двухмерном пространстве популяции Южной Сибири формируют три группы: 1) алтайские популяции (телеуты, шорцы и алтай-кижи); 2) саянские популяции (хакасы, тувинцы, тоджинцы, тофалары), а также сойоты;

**Таблица 1.** Распространение групп Y-хромосомы (%) и генетическое разнообразие в исследованных популяциях

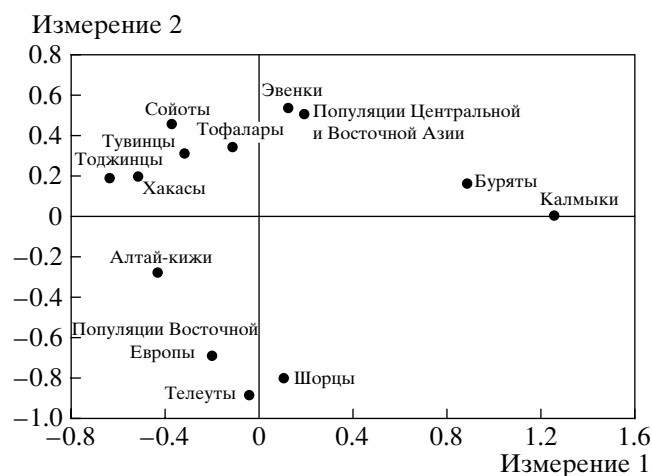
Популяция	N	P*	R1*	R1a1	N*	N3	BR*	DE*	C	F*	G	I	J	H	E*	K*	L	Генетическое разнообразие ± SE
Алтай-кижи	92	28.3	1.1	41.3	2.2	5.4	0	3.3	13.0	0	1.1	2.2	2.2	0	0	0	0	0.735 ± 0.031
Телеуты	47	0	12.8	55.3	0	10.6	0	0	8.5	6.4	0	4.3	2.1	0	0	0	0	0.667 ± 0.068
Хакасы	53	7.6	7.6	28.3	28.3	13.2	0	0	5.7	0	0	3.8	0	0	0	5.7	0	0.819 ± 0.029
Шорцы	51	2.0	19.6	58.8	13.7	2.0	0	0	2.0	2.0	0	0	0	0	0	0	0	0.607 ± 0.063
Тоджинцы	36	22.2	2.8	30.6	2.8	11.1	0	0	8.3	2.8	0	2.8	0	0	2.8	13.9	0	0.838 ± 0.036
Сойоты	34	8.8	0	23.5	8.8	11.8	0	0	17.6	0	2.9	0	0	0	0	26.5	0	0.838 ± 0.029
Буряты	238	1.7	0.8	2.1	1.3	18.9	0	0	63.9	1.7	0.4	0.4	0	0	0	8.8	0	0.550 ± 0.033
Калмыки	68	11.8	2.9	5.9	2.9	0	0	0	70.6	0	0	0	0	0	0	4.4	1.5	0.488 ± 0.071
Эвенки	50	0	6.0	14.0	18.0	16.0	0	0	40.0	4.0	0	2.0	0	0	0	0	0	0.772 ± 0.040
Тофалары	32	3.1	12.5	12.5	34.4	25.0	0	0	6.3	0	0	3.1	0	0	0	3.1	0	0.807 ± 0.043
Тувинцы	113	35.4	0.9	17.7	14.2	9.7	0.9	0	7.1	3.5	0.9	0.9	0	0	0	8.9	0	0.807 ± 0.023
Монголы	47	4.3	4.3	2.1	6.4	2.1	0	0	57.4	0	0	2.1	0	0	0	21.3	0	0.629 ± 0.067
Корейцы	83	0	0	0	0	0	0	1.2	12.0	0	0	0	0	0	0	86.7	0	0.236 ± 0.057
Русские	414	2.2	6.8	48.3	0.2	14.0	2.67	0	0.2	2.2	1.2	15.9	1.5	1.0	1.9	1.9	0	0.716 ± 0.019

Примечание. N – размер выборки, SE – стандартная ошибка.

3) байкальские популяции (буряты, калмыки и эвенки). Следует отметить, что по первому измерению наблюдается выраженная дифференциация популяций Алтае-Саянского и Байкальского регионов, по второму – алтайские популяции, кластеризующиеся вместе с обобщенной восточноевропейской группой, четко отделяются от саянских и байкальских популяций, проявляющих генетическое сходство с группой центрально- и восточноазиатских популяций. Существование подобного рода дифференциации может быть связано с различным вкладом различных по происхождению компонентов в генофонды исследуемых этнических групп.

Известно, что для Y-хромосомы характерна высокая степень межконтинентальной дифференциации [11], что позволяет использовать данные об изменчивости маркёров Y-хромосомы для изучения смешения между популяциями и/или региональными группами населения. В рамках настоящего исследования мы оценили вклад восточноевропейского и центрально-восточноазиатского компонентов в генофонд каждой из исследованных этнических групп, используя собственные и литературные данные. Для каждой популяции с помощью программы Admix 2.0 [12] рассчитаны коэффициенты смешения ( $mY \pm SE$ ), отражающие относительный вклад каждого из двух потенциальных компонентов (табл. 2). Максимальный вклад восточноевропейских линий Y-хромосомы (70–98%) отмечается в генофондах алтай-кижи, телеутов и шорцев. Существенный вклад восточноевропейского компонента (42–61%) зарегистрирован так-

же в генофондах тувинцев, тофаларов, тоджинцев и хакасов. Напротив, генофонды бурят и калмыков представлены исключительно линиями центрально- и восточноазиатского происхождения. Преобладанием этого компонента характеризуются и генофонды эвенков (72%) и сойотов (71%). Таким образом, в распределении линий Y-хромосомы в Южной Сибири наблюдаются достаточно четкие межрегиональные различия. Очевидно, что основной восточноевропейский вклад в



**Рис. 2.** Расположение популяций Южной Сибири, Центральной/Восточной Азии и Восточной Европы в пространстве двух измерений по результатам анализа многомерного шкалирования матрицы Fst-расстояний.

**Таблица 2.** Относительный вклад восточноевропейского и центрально-восточноазиатского компонентов ( $mY \pm SE$ ) в генофонды этнических групп Южной Сибири по данным об изменчивости Y-хромосомы

Популяция	Восточноевропейский компонент	Центрально-восточноазиатский компонент
Шорцы	0.983 ± 0.078	0.017 ± 0.078
Телеуты	0.972 ± 0.085	0.028 ± 0.085
Алтай-кижи	0.699 ± 0.070	0.301 ± 0.070
Хакасы	0.610 ± 0.103	0.390 ± 0.102
Тоджинцы	0.507 ± 0.133	0.493 ± 0.133
Тофалары	0.502 ± 0.132	0.498 ± 0.132
Тувинцы	0.419 ± 0.075	0.581 ± 0.075
Сойоты	0.294 ± 0.134	0.706 ± 0.134
Эвенки	0.281 ± 0.109	0.719 ± 0.109
Калмыки	-0.207 ± 0.089	1.207 ± 0.089
Буряты	-0.078 ± 0.053	1.078 ± 0.053
Алтае-Саянский регион	0.670 ± 0.037	0.330 ± 0.037
Южная Сибирь (в целом)	0.347 ± 0.034	0.653 ± 0.034

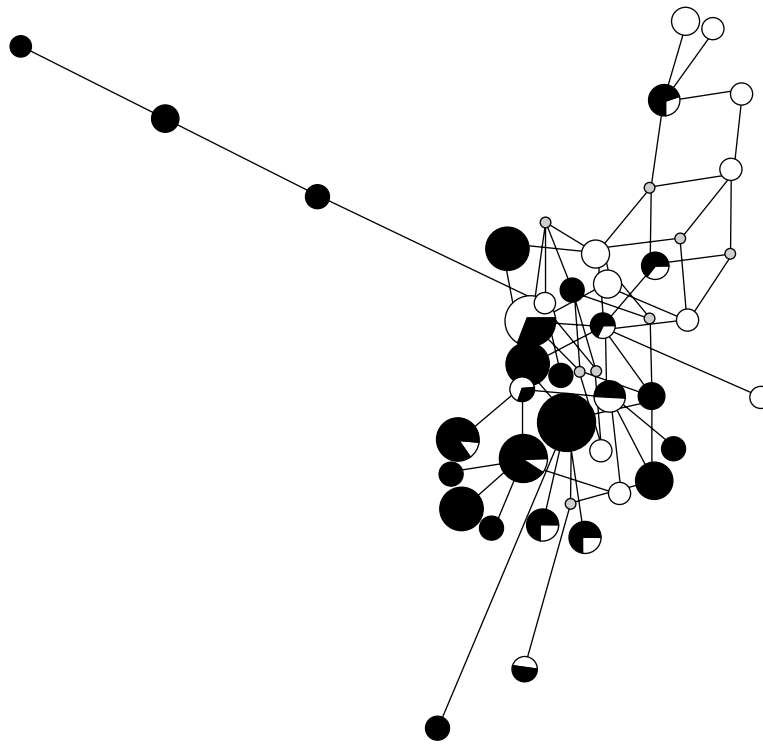
обобщенный генофонд современного населения Южной Сибири вносят популяции Алтае-Саянского региона (67%), в то время как популяции Байкальского региона демонстрируют преобладание центрально- и восточноазиатских вариантов Y-хромосомы. Примечательно, что аналогичное клинальное снижение частоты европеоидных линий от максимума в популяциях Алтае-Саянского региона (до 34.5% у алтайцев) до минимальных значений (менее 10%) у населения Байкальского региона отмечалось нами ранее в исследованиях изменчивости мтДНК, наследуемой по материнской линии [2].

Одним из генетических компонентов, сближающих мужские генофонды населения Европы и Сибири, является группа R1a1, присутствующая с одинаково высокими частотами (до 50%) как на востоке Европы у восточных славян, так и на юге Сибири у алтайцев и шорцев. Известно, что повышенная частота группы R1a1 характерна и для населения Восточного Ирана, а также некоторых популяций Индийского субконтинента. Анализ разнообразия этой группы Y-хромосомы, основанный на исследовании изменчивости высокополиморфных микросателлитных локусов (STR-локусов), показал, что наиболее высоким разнообразием характеризуются R1a1-хромосомы у населения юга Восточной Европы. В связи с этим наиболее обоснованной до настоящего времени является гипотеза о северопричерноморском происхождении группы R1a1 и ее распространении в различных регионах Евразии в процессе миграций

восточных европейцев, начиная с эпохи ранней бронзы или даже в более раннее время [7, 8]. Следует отметить, однако, что дефицит данных об изменчивости STR-локусов Y-хромосомы в популяциях Южной Сибири не позволял адекватно оценить разнообразие R1a1-линий и степень дивергенции между генетическими пулами популяций юга Сибири и Восточной Европы. В настоящей работе нами исследована изменчивость 12 STR-локусов (DYS19, DYS385a, DYS385b, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438, DYS439) и оценено разнообразие линий Y-хромосомы в пределах группы R1a1 в популяциях Южной Сибири ( $n = 134$ ) и русского населения Восточной Европы ( $n = 121$ ). Исследование показало, что уровень гаплотипического разнообразия R1a1-линий у русских несколько превышает таковой в популяциях Южной Сибири ( $h = 0.994$  и  $0.959$  соответственно), однако степень разнообразия, оцениваемая по различиям в числе повторов между всеми Y-хромосомами и предковым (модальным) гаплотипом, практически не различается ( $ASD = 0.314$  и  $0.313$  соответственно). Филогенетический анализ R1a1-линий свидетельствует о выраженной дифференциации этого компонента генофондов популяций Южной Сибири и Восточной Европы: в сравниваемых региональных выборках лишь 6% STR-гаплотипов являются общими (рис. 3). Этот факт свидетельствует о значительной межрегиональной дивергенции R1a1-хромосом. Так, с использованием в расчетах величины мутационной скорости, равной 0.00069 на поколение [13], эволюционный возраст R1a1-компонента у русских составляет  $11380 \pm 3200$  лет, а у населения Южной Сибири  $11270 \pm 4070$  лет. При этом время дивергенции между ними составляет  $10310 \pm 3140$  лет. Таким образом, полученные данные свидетельствуют как о древности R1a1-линий Y-хромосомы в генофондах коренного населения Южной Сибири, так и о значительной дивергенции этого компонента от генетического пула восточных европейцев. Получение новых данных об изменчивости STR-локусов Y-хромосомы в популяциях Ирана и Индийского субконтинента позволит в дальнейшем получить еще более детальные представления об эволюционной истории гаплогруппы R1a1.

В целом результаты настоящего исследования демонстрируют существование значительной генетической дифференциации между этническими группами Байкальского и Алтае-Саянского регионов, которая, по всей видимости, обусловлена различным вкладом центрально-восточноазиатского и восточноевропейского компонентов в генофонды этнических групп Южной Сибири.

Авторы выражают признательность Л.А. Животовскому за помощь в проведении статистического анализа данных об изменчивости микросателлитных локусов Y-хромосомы.



**Рис. 3.** Медианная сеть STR-гаплотипов группы R1a1. Черным цветом обозначены гаплотипы, выявленные в популяциях Южной Сибири, белым – у русского населения Восточной Европы. Размеры кружков пропорциональны частотам гаплотипов. Серым цветом обозначены медианные векторы. Для построения сети использован алгоритм MJ (median joining) и параметр “частота > 1” [14].

Работа выполнена при финансовой поддержке Российского фонда фундаментальных исследований (04-04-48746) и Программы фундаментальных исследований Президиума РАН “Динамика генофондов и биоразнообразия”.

#### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Деренко М.В., Малярчук Б.А., Дамбуева И.К., Захаров И.А. // ДАН. 2003. Т. 393. № 5. С. 710–714.
2. Derenko M.V., Grzybowski T., Malyarchuk B.A. et al. // Ann. Hum. Genet. 2003. V. 67. P. 391–411.
3. Karafet T.M., Osipova L.P., Gubina M.A. et al. // Hum. Biol. 2002. V. 74. P. 761–789.
4. Степанов В.А. Этногеномика населения Сибири и Средней Азии. Томск: Печатная мануфактура, 2002. 244 с.
5. Zerjal T., Wells R.S., Yuldasheva N. et al. // Amer. J. Hum. Genet. 2002. V. 71. P. 466–482.
6. Karafet T.M., Xu R., Du R. et al. // Amer. J. Hum. Genet. 2001. V. 69. P. 615–628.
7. Rosser Z.H., Zerjal T., Hurles M.E. et al. // Amer. J. Hum. Genet. 2000. V. 67. P. 1526–1543.
8. Semino O., Passarino G., Oefner P.J. et al. // Science. 2000. V. 290. P. 1155–1159.
9. Galushkin S.K., Spitsyn V.A., Crawford M.H. // Hum. Biol. 2001. V. 73. P. 823–834.
10. Schneider S., Roessli D., Excoffier L. Arlequin. Vers. 2.000: a Software for Population Genetics Data analysis. Geneva: Univ. of Geneva, Genetics and Biometry Lab., 2000.
11. Seielstadt M.T., Minch E., Cavalli-Sforza L.L. // Nat. Genet. 1998. V. 20. P. 278–280.
12. Dupanloup I., Bertorelle G. // Mol. Biol. Evol. 2001. V. 18. P. 672–675.
13. Zhitovskiy L.A., Underhill P.A., Cinnioglu C. et al. // Amer. J. Hum. Genet. 2004. V. 74. P. 50–61.
14. Bandelt H.J., Forster P., Rohl A. // Mol. Biol. Evol. 1999. V. 16. P. 37–48.