

УДК 575.174:599

## АФРИКАНСКИЕ ЛИНИИ ДНК В МИТОХОНДРИАЛЬНОМ ГЕНОФОНДЕ ЕВРОПЕЙЦЕВ

© 2005 г. Б. А. Мальярчук\*, J. Czarny<sup>1</sup>

*Институт биологических проблем Севера Дальневосточного отделения Российской академии наук, Магадан, 685000*

*<sup>1</sup>Forensic Medicine Institute, The Ludwik Rydygier Medical College, The Nicolaus Copernicus University in Torun, 85-094 Bydgoszcz, Poland*

Поступила в редакцию 04.02.2005 г.

Нуклеотидные последовательности митохондриальной ДНК (мтДНК) африканского происхождения обнаруживаются с низкой частотой (в среднем, менее 1%) в различных европейских популяциях. Проанализированы данные об изменчивости мтДНК в популяциях Евразии и Африки и проведен поиск африканских линий мтДНК у европейцев. Показано, что у европейцев, несмотря на высокое разнообразие наблюдаемых гаплотипов мтДНК африканского происхождения, практически отсутствуют монофилетические кластеры африканских линий, которые характеризуются долговременным разнообразием, сформировавшимся уже в Европе. Выявлено всего два таких кластера мтДНК (из гаплогрупп L1b и L3b), эволюционный возраст которых не превышает 6500 лет. Сравнительный анализ распределения частот аллелей аутосомных микросателлитных локусов, обнаруженных у русских индивидов, носителей африканских митохондриальных гаплотипов, в популяциях Европы и Африки показал, что аутосомные генотипы этих русских характеризуются присутствием аллелей, распространенных преимущественно среди европейцев.

*Ключевые слова:* митохондриальная ДНК, аутосомные микросателлитные локусы, популяции человека, генетическое разнообразие, аутбридинг.

AFRICAN DNA LINEAGES IN MITOCHONDRIAL GENE POOL OF EUROPEANS, by B. A. Mal'yarchuk\*, J. Czarny<sup>1</sup> (Institute of Biological Problems of the North, Magadan 685000, Russia, \*e-mail: malyar@ibpn.kolyma.ru; <sup>1</sup>Forensic Medicine Institute, The Ludwik Rydygier Medical College, The Nicolaus Copernicus University in Torun, Bydgoszcz 85–094, Poland). Mitochondrial DNA (mtDNA) nucleotide sequences of African origin have been found at low frequency (1%, in average) in different European populations. In the present study, data on mtDNA variability in populations of Eurasia and Africa are analyzed and search of African-specific lineages present in Europeans is conducted. The results of analysis indicate that, despite a high diversity of African mtDNA haplotypes found in Europeans, monophyletic clusters of African mtDNA lineages, arisen in Europe and characterized by long-term diversity, are nearly absent in Europe. Only two respective clusters (belonging to haplogroups L1b and L3b), which evolutionary age does not exceed 6.5 thousands years, were revealed. Comparative analysis of distribution of frequencies of autosomal microsatellite alleles found in Russian individuals, carrying the African-specific mitochondrial haplotypes, in populations of Europe and Africa has indicated that autosomal genotypes of those Russian individuals are characterized by the presence of alleles characteristic mostly for Europeans.

*Key words:* mitochondrial DNA, autosomal microsatellite loci, human population, genetic diversity, outbreeding.

К настоящему времени установлено, что типы митохондриальной ДНК (мтДНК) африканского происхождения присутствуют у населения Евразии, в среднем, с частотой около 1% [1, 2]. Они представлены нуклеотидными последовательностями, принадлежащими к различным гаплогруппам мтДНК, формирование которых происходило в Африке. Наибольшая частота африканских линий мтДНК обнаружена в популяциях Пиренейского полуострова и Ближнего Востока, которые испытали в

своей истории наибольшее влияние со стороны населения Северной Африки [2–4]. Так, практически все евразийские У6-линии, имеющие североафриканское происхождение, зарегистрированы в популяциях западной части Пиренейского полуострова и Юго-Западной Азии [3]. Аналогично, африканские линии L0–L3A концентрируются в популяциях Ближнего Востока и Южной Европы. Судя по картине распределения различных групп мтДНК в Африке, L1b-типы могли появиться в Евразии из Северной или Западной Аф-

\* Эл. почта: malyar@ibpn.kolyma.ru

рики, L2a-типы – из Юго-Восточной или Западной Африки [2]. Между тем, точно определить место происхождения того или иного типа мтДНК и, тем более, время его появления в Евразии очень сложно – результаты изучения этой проблемы свидетельствуют о том, что большинство африканских линий мтДНК появилось в Евразии и Америке вследствие работорговли, процветавшей в прошлые столетия. Известно, что за период с XV по XIX в. только в Америку ввезли примерно 13 млн. африканцев [2]. Предполагается, что Восточная Африка была донором африканских материнских линий мтДНК для Ближнего Востока, а Западная и Юго-Восточная Африка – главным источником африканских линий мтДНК в Европе [2, 3].

Изучение изменчивости мтДНК в популяциях Восточной Европы показало, что в митохондриальных генофондах восточноевропейских народов африканские типы ДНК практически отсутствуют [5–7]. Лишь в популяциях Кавказа с низкой частотой (примерно 1%) обнаруживаются линии мтДНК, относящиеся к гаплогруппе M1, но эта гаплогруппа характерна для населения не только Северной Африки, но и Ближнего Востока и Анатолии, поэтому пока нет оснований считать, что гаплогруппа M1 может маркировать афро-кавказские генетические связи [3, 8]. Африканские L-типы мтДНК с очень низкой частотой обнаружены только у русских. Так, в Тульской и Калужской областях нами зарегистрированы единичные типы мтДНК африканских гаплогрупп L1b и L3b [6]. Учитывая все опубликованные к настоящему времени данные об изменчивости гипервариабельного сегмента 1 (ГВС1) мтДНК у русского населения [5, 6, 9–11], частота африканских типов мтДНК у русских составляет всего 0.2%. Происхождение же этих митохондриальных линий остается неясным. Для выяснения этого вопроса нами проанализирована распространенность африканских типов мтДНК в других европейских популяциях и изучены филогенетические взаимоотношения между африканскими типами мтДНК в популяциях Европы и Африки. С целью определения происхождения ядерных генотипов у русских, носителей африканских типов мтДНК, распределение аллелей аутосомных микросателлитных локусов у них сравнили с распределением в популяциях Европы и Африки.

### УСЛОВИЯ ЭКСПЕРИМЕНТА

Согласно классификации, африканские линии мтДНК относятся к нескольким парагруппам (парафилетическим кластерам митохондриальных линий, обозначаемым звездочкой, например, L3\*) и монофилетическим группам (табл. 1) [1, 12–14]. Для анализа использовали базу данных (в виде медианных сетей), представленную африканскими последовательностями ГВС1 мтДНК, обнару-

**Таблица 1.** Нуклеотидные мотивы ГВС1 африканских типов мтДНК

Кластер мтДНК	Нуклеотидная последовательность ГВС1 (-16000)
L1*	187-189-223-278-311
L0a*	129-148-172-187-188G-189-223-230-311-320
L0a1	129-148-168-172-187-188G-189-223-230-311-320
L0a2	148-172-187-188G-189-223-230-311-320
L0d	129-187-189-223-230-243-311
L1b	126-187-189-223-264-270-278-311
L1c*	129-187-189-223-278-294-311-360
L1c1	129-187-189-223-278-293-294-311-360
L1c2	129-187-189-223-265C-278-286G-294-311-360
L1c3	129-189-215-223-278-294-311-360
L1e	129-148-166-187-189-223-311
L2a	223-278-294-390
L2b	114A-129-213-223-278-390
L2c	223-278-390
L2d	223-278-390-399
L3*	223
L3b	124-223-278-362
L3d	124-223
L3e1*	223-327
L3e1a	185-223-327
L3e1b	223-325D-327
L3e2*	223-320
L3e2b	172-189-223-320
L3e3	223-265T
L3e4	223-264
L3f	209-223-311
L3g	223-293T-311-355-362

Примечание. Показаны транзиции относительно референтной кембриджской последовательности мтДНК [15], тип трансверсий указан дополнительно, D означает делецию нуклеотида. Обозначения кластеров приведены в соответствии с классификацией мтДНК [1, 12, 13].

женными в популяциях Африки и Евразии [1, 2]. Эта база данных основана на разнообразии нуклеотидных последовательностей ГВС1 у населения Африки и Евразии (суммарный размер выборки – более 17000 последовательностей ГВС1 между позициями 16090–16365) [2]. Нумерация позиций ГВС1 соответствует нумерации в кембриджской референтной последовательности мтДНК [15]. В анализе использованы также базы данных по изменчивости мтДНК в популяциях Португалии [4], Испании [16], а также Западной Африки [17].

Эволюционные взаимоотношения между типами ГВС1 мтДНК анализировали с помощью

**Таблица 2.** Африканские линии мтДНК, зарегистрированные в различных популяциях Европы

Кластер мтДНК	Нуклеотидная последовательность ГВС1	Идентичны африканским мтДНК	Гомологичны африканским мтДНК
L0a1#	129-148-168-172-187-188G-189-223-230-311-320	Немцы (3), португальцы (1)	
L0a1	129-148- <b>166</b> -168-172-187-188G-189-223-230-311-320		Албанцы (1)
L1b#	126-187-189-223-264-270-278-311	Испанцы (1)	
L1b	126- <b>175</b> -189-223-264-270-278-311		Немцы (1), русские (1)
L1b	126- <b>145</b> -187-189-223-264-270-278- <b>293</b> -311	Португальцы (1)	
L1b	126-187-189-223-264-270-278- <b>293</b> -311- <b>362</b>		Португальцы (1)
L1b	<b>114CA</b> -126-187-189-223-264-270-278- <b>293</b> -311- <b>362</b>		Португальцы (1)
L1b	126-187-189-223-264-270- <b>274</b> -278- <b>293</b> -311- <b>362</b>		Боснийцы (1)
L1b	126-223-264-270-278-311		Испанцы (1)
L1b	126-187-189-223-264-278-311	Испанцы (1)	
L1c3	129-189-215-223-278- <b>284</b> -294-311-360		Англичане (1)
L2aα3#	189-192-223-278-294-390	Португальцы (1), итальянцы (1)	
L2aα3	189-192-223-278-294- <b>309</b> -390	Португальцы (1)	
L2aα3	189-192-223- <b>260</b> -278-294-390		Португальцы (1)
L2aα3	189-192-223- <b>260</b> -278-294- <b>309</b> -390		Португальцы (1)
L2aβ1#	223-278-294-309-390	Португальцы (1)	
L2aβ1	223-278-294-309- <b>357</b> -390		Португальцы (1)
L2aβ1	<b>93</b> -223-278-294-309- <b>311</b> - <b>320</b> -390		Португальцы (1)
L2aβ1	<b>169</b> - <b>188</b> -223- <b>239</b> -278-294-309-390		Португальцы (1)
L2aβ2	<b>111A</b> -189-223-278-294-309-390		Португальцы (1)
L2aβ2	189-223-278-294-309- <b>317T</b> -390		Португальцы (1)
L2aβ2	189-223-278-294-309- <b>311A</b> -390		Португальцы (1)
L2a1bγ2	189-223-278-290- <b>292</b> -294-309-390		Португальцы (1)
L2a1bγ2	<b>86</b> -189-223-278-290-294-309-390		Норвежцы (1)
L2b	114A-129-213-223- <b>234</b> -278-390		Испанцы (1)
L2b	<b>93</b> -114A-129-213-223- <b>271</b> -278-390		Португальцы (1)
L3b	<b>111</b> -124-223- <b>245</b> -278-362		Португальцы (1)
L3b	<b>93</b> -124-223-278-362	Испанцы (1)	
L3b	223-278-362	Норвежцы (1)	
L3b	124-223-278- <b>294</b> -362		Русские (1)
L3b	223-278- <b>294</b> -362		Итальянцы (1)
L3d#	124-223	Поляки (1)	
L3d1#	124-223-319	Немцы (2)	
L3d2	<b>93</b> -124-223-256		Португальцы (1)
L3d*	<b>111</b> -124-223- <b>311</b>		Португальцы (1)
L3e1a	<b>169</b> -223-327		Португальцы (1)
L3e1b	<b>145</b> -223- <b>256</b> -325D-330		Португальцы (1)
L3e2b#	172-189-223-320	Португальцы (1)	
L3e2b	172-189-223- <b>248</b> -320		Португальцы (1)
L3e3#	223-265T	Португальцы (1)	
L3e3	<b>189</b> -223-265T	Португальцы (1)	
L3e3	<b>93</b> -223-265T- <b>278</b>		Французы (1)
L3f #	209-223-311		Португальцы (1)
L3f	<b>167</b> -209-223-311		Португальцы (1)
L3f	209-223		Исландцы (1)

Примечание. Знаком # отмечены предковые варианты мтДНК монофилетических кластеров, т.е. центральные (корневые) гаплотипы, от которых произошло формирование всех остальных производных гаплотипов мтДНК. Показаны транзиции относительно референтной кембриджской последовательности мтДНК [15], тип трансверсий указан дополнительно. Выделены позиции, по которым нуклеотидные последовательности ГВС1 отличаются от предковых вариантов мтДНК. В скобках указано количество индивидов с определенным типом мтДНК.

**Таблица 3.** Евроспецифичные кластеры мтДНК африканского происхождения

Кластер мтДНК	Нуклеотидная последовательность ГВС1	Популяция
I (L1b)	126-187-189-223-264-270-278- <b>293</b> -311- <b>362</b>	Португальцы (1)
I (L1b)	<b>114CA</b> -126-187-189-223-264-270-278- <b>293</b> -311- <b>362</b>	Португальцы (1)
I (L1b)	126-187-189-223-264-270- <b>274</b> -278- <b>293</b> -311- <b>362</b>	Боснийцы (1)
II (L3b)	124-223-278- <b>294</b> -362	Русские (1)
II (L3b)	223-278- <b>294</b> -362	Итальянцы (1)

Примечание. Выделены позиции, по которым нуклеотидные последовательности ГВС1 отличаются от предковых вариантов мтДНК. В скобках указано количество индивидов с определенным типом мтДНК.

метода медианных сетей [18]. Генетические дистанции ( $p$ ) между мтДНК рассчитывали как среднее число мутаций между генотипами-основателями и производными типами ДНК, входящими в состав соответствующих монофилетических кластеров [19]. При определении эволюционного возраста кластеров мтДНК исходили из того, что для ГВС1 генетическому расстоянию  $p = 1$  соответствует диапазон времени, равный 20180 годам [19].

Получены данные об изменчивости 15 аутосомных микросателлитных (STR) локусов (*D3S1358*, *vWA*, *FGA*, *TH01*, *TPOX*, *CSF1PO*, *D5S818*, *D13S317*, *D7S820*, *D16S539*, *D2S1338*, *D8S1179*, *D21S11*, *D18S51* и *D19S433*) из панели CODIS, используемой для молекулярно-генетической идентификации личности у русских индивидов, носителей африканских вариантов мтДНК. Полиморфизм STR-локусов анализировали с помощью наборов AmpFISTR Profiler PCR Amplification Kit и AmpFISTR SGM Plus PCR Amplification Kit ("PE Applied Biosystems", США) на секвенаторе ABI 377 ("PE Applied Biosystems"). При проведении сравнительного анализа использовали данные о распределении частот аллелей STR-локусов в русских популяциях ([20] и неопубликованные данные авторов), а также в популяциях Европы и Африки (база данных ALFRED [21]).

## РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Анализ данных о разнообразии нуклеотидных последовательностей ГВС1 мтДНК показал, что африканские линии мтДНК встречаются в различных европейских популяциях как на юге Европы – у португальцев, итальянцев (сицилийцев и тосканцев), албанцев, испанцев, боснийцев, так и на севере – у французов, швейцарцев, немцев, поляков, русских, англичан, норвежцев и исландцев (табл. 2). Наиболее высокие частоты L-типов мтДНК (5.8%) зарегистрированы у португальцев. В табл. 2 приведены нуклеотидные последовательности африканских вариантов ГВС1 мтДНК, обнаруженных у европейцев. Эти типы мтДНК представлены двумя группами: первая включает митохондриальные линии, которые идентичны линиям в африканских популяциях (т.е. уже обнару-

жены и в Африке), а ко второй относятся нуклеотидные последовательности, гомологичные (не идентичные) африканским (табл. 2). Так как типы мтДНК, идентичные африканским, появились в Европе, вероятнее всего, сравнительно недавно, то наибольший интерес представляет вторая группа мтДНК, отличающихся от африканских нуклеотидными заменами. Как видно из табл. 2, такие типы мтДНК довольно широко представлены в европейских популяциях – около 70% митохондриальных линий, обнаруженных в Европе, не идентичны линиям в Африке. Происхождение подобных линий мтДНК не совсем понятно и может объясняться двояко, в зависимости от того, предполагается ли возможность давнего проникновения африканских линий ДНК в Европу и их независимой эволюции, сопряженной с мутационным процессом, в Европе или нет. Так, существование европейских вариантов африканских типов мтДНК может объясняться недостаточным размером проанализированной выборки африканцев. В связи с этим можно предполагать, что европейские варианты африканских типов мтДНК имеются и в африканских популяциях, но пока еще не зарегистрированы в популяционных исследованиях. Такой вариант предполагает, что эволюционная история африканских линий мтДНК происходила исключительно в Африке. Этот сценарий поддерживается и предположением о том, что африканские линии мтДНК, наблюдаемые в Европе, очень редкие в Африке или же вообще могли там исчезнуть, но сохранились в Европе. Несмотря на то, что проанализированная база данных представлена более чем 3000 нуклеотидными последовательностями ГВС1 африканского населения Африки и Америки (согласно [1, 2, 17]), этого аргумента недостаточно для того, чтобы считать, что европейские варианты африканских линий мтДНК возникли в Европе самостоятельно, предполагая, тем самым, что некоторые африканские линии ДНК проникли в Европу настолько давно, что в них успели произойти мутации. Поэтому более надежным представляется анализ европейских вариантов африканских типов мтДНК, направленный на поиск филогенетических ветвей, эволюция которых происходила

**Таблица 4.** Генотипы аутомных STR-локусов у русских индивидов, имеющих африканские типы мтДНК (L3b и L1b), и частоты STR-аллелей в популяциях африканцев, европейцев и русских

Локус	Аллель	Генотип образца с гаплотипом мтДНК		Частота аллелей в популяциях		
		L3b	L1b	африканцы	европейцы	русские
D3S1358				2N = 4242	2N = 4042	2N = 1170
	14	+		0.097 <sup>1</sup>	0.117	0.109
	15		+	0.286 <sup>1</sup>	0.253	0.268
	16		+	0.35 <sup>1</sup>	0.244 <sup>3</sup>	0.309 <sup>2</sup>
VWA	17	+		0.209	0.204	0.198
				2N = 1562	2N = 7968	2N = 1170
	16		+	0.258 <sup>1</sup>	0.222	0.213 <sup>2</sup>
	18		+	0.142 <sup>1</sup>	0.192 <sup>3</sup>	0.223 <sup>2</sup>
FGA	19	++		0.06	0.074 <sup>3</sup>	0.092 <sup>2</sup>
				2N = 634	2N = 7286	2N = 1170
	20	+		0.061 <sup>1</sup>	0.14	0.15 <sup>2</sup>
	22		+	0.125 <sup>1</sup>	0.196	0.215 <sup>2</sup>
TH01	23.2		+	0	0.005	0.003
	24	+		0.194 <sup>1</sup>	0.131	0.126 <sup>2</sup>
				2N = 1766	2N = 7968	2N = 366
	6		++	0.097 <sup>1</sup>	0.237	0.221 <sup>2</sup>
TPOX	9	+		0.152 <sup>1</sup>	0.187 <sup>3</sup>	0.23 <sup>2</sup>
	10	+		0.013 <sup>1</sup>	0.081 <sup>3</sup>	0.003
				2N = 966	2N = 7968	2N = 366
CSF1PO	7	+		0.02 <sup>1</sup>	0.001	0 <sup>2</sup>
	8	+	+	0.396 <sup>1</sup>	0.533	0.566 <sup>2</sup>
	11		+	0.203 <sup>1</sup>	0.261	0.249
D5S818				2N = 284	2N = 7286	2N = 366
	10	+	+	0.27	0.283	0.257
	11		+	0.22 <sup>1</sup>	0.324 <sup>3</sup>	0.273
D13S317	12	+		0.24	0.276	0.243
				2N = 5048	2N = 2254	2N = 1170
	11	+	++	0.245 <sup>1</sup>	0.33	0.346 <sup>2</sup>
D7S820	13	+		0.232 <sup>1</sup>	0.169	0.153 <sup>2</sup>
				2N = 5048	2N = 2254	2N = 1170
	8		+	0.011 <sup>1</sup>	0.129	0.146 <sup>2</sup>
D16S539	9		+	0.011 <sup>1</sup>	0.081	0.091 <sup>2</sup>
	11	++		0.301	0.291 <sup>3</sup>	0.355 <sup>2</sup>
				2N = 5048	2N = 2254	2N = 1170
D2S1338	9	+		0.133	0.149	0.152
	10	+	+	0.335 <sup>1</sup>	0.277	0.272 <sup>2</sup>
	12		+	0.098 <sup>1</sup>	0.157	0.153 <sup>2</sup>
D2S1338				2N = 216	2N = 1386	2N = 366
	11	+	++	0.255	0.296	0.298
D2S1338	13	+		0.139	0.177	0.191
				2N = 216	2N = 860	2N = 366
	20		+	0.13	0.141	0.134
	22	+		0.097 <sup>1</sup>	0.026	0.014 <sup>2</sup>
	24	+		0.065	0.106	0.085
	25		+	0.079	0.10	0.096

Таблица 4. Окончание

Локус	Аллель	Генотип образца с гаплотипом мтДНК		Частота аллелей в популяциях		
		L3b	L1b	африканцы	европейцы	русские
D8S1179	10		+	2N = 5802 0.001 <sup>1</sup>	2N = 2254 0.084 <sup>3</sup>	2N = 1170 0.055 <sup>2</sup>
	12	+		0.121	0.134 <sup>3</sup>	0.177 <sup>2</sup>
	14		+	0.341 <sup>1</sup>	0.224	0.231 <sup>2</sup>
	15	+		0.215 <sup>1</sup>	0.126	0.105 <sup>2</sup>
D21S11	28	+		2N = 4242 0.269 <sup>1</sup>	2N = 4042 0.156	2N = 1170 0.149 <sup>2</sup>
	29	+	++	0.151 <sup>1</sup>	0.217	0.207 <sup>2</sup>
D18S51	11	+		2N = 5048 0.001 <sup>1</sup>	2N = 2254 0.014	2N = 1170 0.015 <sup>2</sup>
	15		+	0.153	0.158	0.18 <sup>2</sup>
	17		+	0.176 <sup>1</sup>	0.111	0.126 <sup>2</sup>
	20	+		0.052 <sup>1</sup>	0.023	0.022 <sup>2</sup>
D19S433	13	++		2N = 216 0.241	2N = 872 0.233	2N = 366 0.213
	14		+	0.166 <sup>1</sup>	0.333	0.372 <sup>2</sup>
	15		+	0.028 <sup>1</sup>	0.151	0.156 <sup>2</sup>

Примечание. Знаками “+” отмечены аллели, присутствующие у русских индивидов, носителей африканских вариантов мтДНК; “++” – гомозиготные генотипы по соответствующему локусу. Средние частоты аллелей STR-локусов в популяциях Европы и Африки приведены согласно данным базы ALFRED [21], частоты аллелей у русского населения приведены согласно [20] (2N = 804) и неопубликованным данным авторов (2N = 366). “2N” – размер выборки по числу аллелей. Надстрочными цифрами отмечены достоверно различающиеся между популяциями пары значений частот аллелей ( $P < 0.05$ ): 1 – африканцы–европейцы, 2 – африканцы–русские, 3 – европейцы–русские.

только в Европе. Такие ветви должны быть представлены не единичными митохондриальными линиями, а монофилетическими кластерами типов мтДНК. Анализ показал, что, несмотря на высокое разнообразие африканских типов мтДНК в европейских популяциях (особенно у португальцев), евроспецифичных кластеров мтДНК, имеющих африканское происхождение, но сформировавшихся в Европе, очень мало. Нами выявлено всего два таких кластера (табл. 3). Европейский вариант кластера L1b (в табл. 3 обозначен I-L1b) отличается от африканских кластеров мутацией в позиции 16362 и рядом дополнительных мутаций, которые зарегистрированы в популяциях юга Европы (у португальцев, испанцев и боснийцев). У европейцев (русских и итальянцев) обнаружены также L3b-последовательности мтДНК (в табл. 3 этот кластер обозначен II-L3b), которые отличаются от африканских L3b-типов мутацией в позиции 16294, а между собой – мутацией в позиции 16124. Степень дивергенции между типами ГВС1, входящими в состав обоих кластеров, невелика и составляет всего 0.11–0.2. Чтобы достичь такого уровня дивергенции нуклеотидных последовательностей ГВС1 мтДНК, необходимо не более 6500 лет ( $2215 \pm 806$  лет для  $p = 0.11$  и  $4028 \pm 2417$  лет для  $p = 0.2$ ).

Тип мтДНК, обнаруженный в тульской выборке русских (последовательность 126–175–189–223–264–270–278–311 в табл. 3), относится к гаплогруппе L1b. Интересно, что идентичный тип мтДНК обнаружен также и среди немцев. Анализ данных по изменчивости мтДНК показал, что этот L1b-тип ГВС1 отличается от африканских вариантов мутацией в позиции 16175. Как видно из табл. 3, в европейских популяциях обнаружено достаточно много отдельных типов мтДНК, отличающихся от предковых по отношению к ним африканских вариантов мтДНК мутациями лишь в одной–двух нуклеотидных позициях. Однако они не формируют каких-либо монофилетических кластеров гаплотипов и не характеризуются высоким эволюционным возрастом, поскольку для появления одного мутационного различия между двумя последовательностями ГВС1 мтДНК необходимо не более 10000 лет [19]. Таким образом, независимо от того, произошли ли наблюдаемые единичные европейские варианты африканских типов мтДНК в Европе или же они еще будут зарегистрированы в африканских популяциях, анализ изменчивости мтДНК в популяциях Евразии показывает отсутствие “разветвленных” монофилетических кластеров, имеющих африканское происхождение, но сформировавшихся в Евразии.

Это достаточно удивительный факт, учитывая длительную историю контактов между представителями различных рас человека.

В табл. 4 приведены результаты сравнительного анализа распределения частот аллелей аутосомных микросателлитных локусов, обнаруженных у русских индивидов, характеризующихся митохондриальными гаплотипами африканского происхождения, в популяциях Европы, Африки и русского населения. Показано, что аутосомные генотипы русских, несущих африканские гаплотипы мтДНК, характеризуются, в основном, аллелями, распространенными как в европейских, так и в африканских популяциях. Однако присутствие у русских аллелей, распространенных преимущественно среди европейцев и очень редких среди африканцев (таких, как *D13S317\*8*, *D13S17\*9*, *D8S1179\*10*, *D19S433\*15* у L1b-индивида и *D18S51\*11* у L3b-индивида), свидетельствует об их европейском происхождении. Лишь два аллеля (*D2S1338\*22* и *TPOX\*7*), обнаруженные у русского L3b-индивида, характеризуются повышенной частотой у африканцев и отсутствием или очень низкой частотой у русских. По всей видимости, эти аллели представляют собой генетический след произошедшего в прошлом межрасового смешения. Таким образом, полученные в настоящей работе данные свидетельствуют о том, что обнаруженные у русских типы мтДНК африканского происхождения – это не недавняя африканская примесь. В целом же, анализ данных об изменчивости мтДНК в популяциях Евразии показывает, что несмотря на длительность контактов между европейским и африканским населением (особенно на юге Европы) и возможность независимой эволюции африканских линий мтДНК в генофонде европейцев, у них отсутствуют монофилетические кластеры африканского происхождения, сформировавшиеся в результате длительного мутационного процесса.

Авторы благодарны за помощь в проведении данного исследования Т. Гржибовскому, М.В. Деренко, А.В. Лункиной, С.Ю. Рычкову, И.Ю. Морозовой.

Работа выполнена при финансовой поддержке Российского фонда фундаментальных исследований (03-04-48162) и Программы фундаментальных исследований РАН “Динамика генофондов растений, животных и человека”.

#### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Salas A., Richards M., De la Fe T. et al. 2002. The making of the African mtDNA landscape. *Am. J. Hum. Genet.* **71**, 1082–1111.
2. Salas A., Richards M., Lareu M.-V. et al. 2004. The African diaspora: mitochondrial DNA and the Atlantic slave trade. *Am. J. Hum. Genet.* **74**, 454–465.
3. Richards M., Rengo C., Cruciani F. et al. 2003. Extensive female mediated gene flow from sub-Saharan Africa into Near Eastern Arab populations. *Am. J. Hum. Genet.* **72**, 1058–1064.
4. Pereira L., Cunha C., Amorim A. 2004. Predicting sampling saturation of mtDNA haplotypes: an application to an enlarged Portuguese database. *Int. J. Legal Med.* **118**, 132–136.
5. Malyarchuk B.A., Grzybowski T., Derenko M.V. et al. 2002. Mitochondrial DNA variability in Poles and Russians. *Ann. Hum. Genet.* **66**, 261–283.
6. Malyarchuk B.A., Derenko M.V., Grzybowski T. et al. 2004. Differentiation of mitochondrial DNA and Y chromosome in Russian populations. *Hum. Biol.* **76**, 877–900.
7. Бермишева М., Тамбетс К., Виллемс Р., Хуснутдинова Э. 2002. Разнообразие гаплогрупп митохондриальной ДНК у народов Волго-Уральского региона России. *Молекуляр. биология.* **36**, 990–1001.
8. Kivisild T., Reidla M., Metspalu E. et al. 2004. Ethiopian mitochondrial DNA heritage: tracking gene flow across and around the Gate of Tears. *Am. J. Hum. Genet.* **75**, 752–770.
9. Малярчук Б.А., Деренко М.В., Соловечук Л.Л. 1995. Типы контрольного региона митохондриальной ДНК у восточных славян. *Генетика.* **31**, 846–851.
10. Orekhov V., Poltoraus A., Zhivotovsky L.A. et al. 1999. Mitochondrial DNA sequence diversity in Russians. *FEBS Lett.* **445**, 197–201.
11. Belyaeva O., Bermisheva M., Khrunin A. et al. 2003. Mitochondrial DNA variations in Russian and Belorussian populations. *Hum. Biol.* **75**, 647–660.
12. Mishmar D., Ruiz-Pesini E., Golik P. et al. 2003. Natural selection shaped regional mtDNA variation in humans. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* **100**, 171–176.
13. Chen Y.S., Olckers A., Schurr T.G. et al. 2000. mtDNA variation in the South African Kung and Khwe and their genetic relationships to other African populations. *Am. J. Hum. Genet.* **66**, 1362–1383.
14. Macaulay V., Richards M., Hickey E. et al. 1999. The emerging tree of West Eurasian mtDNAs: a synthesis of control-region sequences and RFLPs. *Am. J. Hum. Genet.* **64**, 232–249.
15. Anderson S., Bankier A.T., Barrel B.G. et al. 1981. Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature.* **290**, 457–465.
16. Crespillo M., Luque J.A., Paredes M. et al. 2000. Mitochondrial DNA sequences for 118 individuals from northeastern Spain. *Int. J. Legal Med.* **114**, 130–132.
17. Rosa A., Brehm A., Kivisild T. et al. 2004. MtDNA profile of West Africa Guineans: towards a better understanding of the Senegambia region. *Ann. Hum. Genet.* **68**, 340–352.
18. Bandelt H.-J., Forster P., Sykes B.C., Richards M.B. 1995. Mitochondrial portraits of human populations using median networks. *Genetics.* **141**, 743–753.
19. Forster P., Harding R., Torroni A., Bandelt H.-J. 1996. Origin and evolution of Native American mtDNA variation: a reappraisal. *Am. J. Hum. Genet.* **59**, 935–945.
20. Kornienko I.V., Vodolazhsky D.I., Ivanov P.L. 2002. Genetic variation of the nine Profiler Plus loci in Russians. *Int. J. Legal Med.* **116**, 309–311.
21. Rajeevan H., Osier M.V., Cheung K.H. et al. 2003. AL-FRED: the ALlele FREquency Database. *Update. Nucleic Acids Res.* **31**, 270–271.