

ФИЛОГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ЮЖНОСИБИРСКОЙ ГАПЛОГРУППЫ Q-YР1102 ПО ДАННЫМ О Y-SNP- И Y-STR-МАРКЕРАХ У ТУВИНЦЕВ И ОКРУЖАЮЩИХ ПОПУЛЯЦИЙ

© 2021 г. А. Т. Агджоян^{1, 2, *}, Л. Д. Дамба⁴, В. М. Гурьянов¹,
В. В. Запорожченко^{1, 2}, **О. П. Балановский**^{1, 2, 3}

¹Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова Российской академии наук, Москва, 119991 Россия

²Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова, Москва, 115522 Россия

³АНО “Биобанк Северной Евразии”, Москва, 115201 Россия

⁴Научно-исследовательский институт медико-социальных проблем
и управления Республики Тыва, Кызыл, 667003 Россия

*e-mail: aagdzhoyan@gmail.com

Поступила в редакцию 31.05.2021 г.

После доработки 18.06.2021 г.

Принята к публикации 26.07.2021 г.

Гаплогруппа Q Y-хромосомы составляет основу генофонда американских индейцев, а в Евразии наибольших частот достигает в популяциях Центральной и Южной Сибири. Проведенное генотипирование обширной панели SNP-маркеров, выделяющих около 60 ветвей в составе гаплогруппы Q, позволило провести углубленный филогеографический анализ в популяциях Южной Сибири и смежных регионов. Изучение шести популяций тувинцев и тоджинцев выявило три ветви гаплогруппы Q, восходящие к одному корню – YР1102. Наиболее частая из них линия YР1691 достигает максимума в генофонде северо-восточных тувинцев-тоджинцев (51%), понижаясь в частоте с востока на запад до 4%. Подобному тренду следует распространение и базальной линии YР1102*. Третья линия VZ99* редка у тувинцев (2%), но заметна в генофонде хакасов (9%). Филогенетический анализ STR-гаплотипов показал распространение одних и тех же кластеров не только у разных групп тувинцев, но и среди окружающих популяций. Структура основного кластера свидетельствует об увеличении численности носителей линии YР1691 в период позднего железного века. Карта частоты линии YР1691 отражает последствия активных миграционных процессов в течение нашей эры на территории Южной и Западной Сибири. Среди древних популяций Сибири вариант YР1102* найден у пяти индивидов: четырех представителей бронзового века Прибайкалья и одного представителя культуры скифо-сибирского типа на границе Монголии и Тувы. Данные древней ДНК и более высокое генетическое разнообразие в населении Южной Сибири позволяют предположить происхождение гаплогруппы Q-YР1102 в данном регионе и ее дальнейшее проникновение на запад и север Сибири, в том числе, возможно, с предками популяций енисейской лингвистической семьи.

Ключевые слова: Южная Сибирь, тувинцы, тоджинцы, енисейская лингвистическая семья, генофонд, Y-хромосома, гаплогруппа Q, гаплотип, филогенетический анализ, картографический анализ.

DOI: 10.31857/S001667582112002X

Филогеографические исследования Y-хромосомы широко используются в популяционной генетике и в смежных дисциплинах (археологии, генетической генеалогии, криминалистике) для изучения миграции древнего населения, в том числе известных из небиологических источников (лингвистики, археологии, ранней истории), а также для анализа происхождения отдельных генеалогических линий. При изучении генофонда Сибири основное внимание уделяется двум гаплогруппам Y-хромосомы, которые отражают наследие древнего населения и связи между крупными частями Сибири: паттерн распространения

гаплогруппы N связывает Южную и Западную Сибирь, а гаплогруппы Q – Южную и Центральную Сибирь. Особая роль населения Южной Сибири, и в первую очередь Алтае-Саянского нагорья, в формировании общей структуры населения, лингвистического и генетического разнообразия Сибири хорошо известна. В предыдущих работах мы изучили генофонд популяций Саян (тувинцев и тоджинцев) по панели основных гаплогрупп Y-хромосомы [1–3], в том числе определены частоты гаплогруппы Q. Предметом данного исследования является углубленный анализ филогенетики и филогеографии гаплогруппы Q у тувинцев и

других популяций Южной Сибири и смежных регионов на основе глубокого субтипирования нескольких десятков SNP-маркеров, определяющих отдельные линии внутри гаплогруппы Q.

Ввиду значительного возраста гаплогруппы Q-M242 (около 30 тыс. лет) и разного паттерна распространения ее ветвей в Евразии и Америке (она охватывает практически весь генофонд американских индейцев и является маркером первичного заселения человеком Нового Света) сохраняется широкий интерес исследователей и к истории этой гаплогруппы на ее “прародине” – в Сибири. В связи с этим продолжают работы и попытки изучения филогеографии гаплогруппы Q-M242 на современном уровне – с использованием данных NGS-анализа в современных и древних популяциях. Например, работа [4] является практически исчерпывающей по охвату ветвей гаплогруппы Q в популяциях Евразии и Америки, не фокусируясь на какой-либо из них. Основная задача исследования состояла в изучении доисторических миграций между континентами на основе подробного филогенетического дерева гаплогруппы Q. При этом вопросы распространения конкретных ветвей внутри отдельных регионов, включая Сибирь, практически не рассматривались.

В других недавних работах анализ гаплогруппы Q не был основным предметом исследования, а являлся частью более широкой задачи – изучения генофонда Северо-Восточной Азии [5] или в целом Восточной Азии [6] на основе полногеномных данных о современных и древних популяциях. В работе [5] основные выводы связаны с динамикой населения в Сибири в период от позднего палеолита до неолита на основе полногеномных панелей SNP-маркеров, но также включают и результаты анализа Y-хромосомы у некоторых древних индивидов (обнаружены только гаплогруппы Q или N). Исследование [6] охватывает территории Монголии (в том числе приграничье с Тувой), Северного Китая, Приамурья и Японии, включает результаты анализа образцов древней ДНК за последние 8 тыс. лет, среди которых встречена и гаплогруппа Q-M242.

В более локальном географическом (территория Тувы) и хронологическом (последние 2.5 тыс. лет) масштабе изучены древние популяции скифского времени в работе [7]. Показано, что сообщества сибирских скифов были организованы как патрилокальные и патрилинейные (в мужских захоронениях обнаружены близкие родственники), по структуре генофонда эти группы оказались более близки к населению Азии, чем к западным группам скифов. В данной работе у пяти индивидов захоронения Аржан (раннескифского времени) обнаружена гаплогруппа Y-хромосомы Q-L330 (на филогенетическом дереве – общий корень линий УР1102 и УР771), однако сравнение полученных

данных проведено преимущественно в масштабе древнего населения других регионов и эпох.

Пожалуй, единственным примером изучения линий высокого разрешения внутри гаплогруппы Q-M242 в Южной Сибири является работа исследователей из Томского НИМЦ, представленная на одной из конференций [8]. В.Н. Харьковым и коллегами было изучено распространение двух относительно недавних линий (Q-B31 и Q-B33) в Западной и Южной Сибири. Исследователи пришли к заключению, что территория Тувы являлась источником происхождения данных линий Y-хромосомы, причем этот общий генетический компонент находит параллели и в распространении аутосомных маркеров.

Мы поддерживаем гипотезу южносибирского происхождения тех ветвей гаплогруппы Q, которые распространены одновременно и в Южной, и в Центральной, и в Западной Сибири. Для более глубокого изучения этого вопроса необходимо подробное изучение распространения различных ветвей гаплогруппы Q в популяциях Южной Сибири. До настоящего времени данных генотипирования популяций Южной Сибири по панели маркеров, основанной на подробной филогении гаплогруппы Q-M242, в научной литературе не представлено. Поэтому целью данного исследования было изучение филогенетической структуры и филогеографического паттерна распространения различных линий гаплогруппы Q-M242 в популяциях Южной Сибири и смежных регионов, а средством достижения этой цели стало генотипирование более полусотни SNP-маркеров, отражающих глубокую филогенетическую структуру гаплогруппы, в сопоставлении с данными по STR-маркерам.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Изучены 545 образцов ДНК из пяти популяций Саянского нагорья, представляющих разные географические группы: западных, центральных, южных и юго-восточных тувинцев, а также тоджинцев, выборки охарактеризованы в табл. 1. Образцы были собраны Л.Д. Дамба под руководством Е.В. Балановской согласно правилам Биобанка Северной Евразии [9] в экспедиционных обследованиях 2015–2017 гг. как описано ранее [1–3, 10, 11]. В выборки включены только неродственные между собой индивиды, все предки которых на протяжении не менее трех поколений относили себя к данному этносу и родились на данной территории. Сбор образцов сопровождался письменным информированным согласием обследуемых под контролем Этической комиссии ФГБНУ “МГНЦ”.

Частоты основных гаплогрупп Y-хромосомы в популяциях тувинцев были представлены ранее [2], в том числе было показано, что гаплогруппа

Таблица 1. Частоты гаплогруппы Q-M242 и трех линий, обнаруженных в популяциях тувинцев

Популяция	N	Q-M242	YP1102			Другие гаплогруппы
			BZ99			
			YP1102*	BZ99*	YP1691	
Тувинцы западные (Барун-Хемчикский к.)	89	0.06	0.00	0.00	0.06	0.94
Тувинцы южные (Эрзинский к.)	92	0.12	0.04	0.00	0.08	0.88
Тувинцы центральные (Гандынский к.)	90	0.04	0.00	0.00	0.04	0.96
Тувинцы центральные (Чаа-Хольский к.)	94	0.20	0.02	0.02	0.16	0.80
Тувинцы юго-восточные (Тере-Хольский к.)	90	0.26	0.08	0.00	0.17	0.74
Тувинцы-тоджинцы (Тоджинский к.)	90	0.51	0.00	0.00	0.51	0.49
Средняя частота		0.20	0.02	0.00	0.17	0.80
Итого	545					

Примечание. По данным Всероссийской переписи населения 2010 г. численность тувинцев в Республике Тыва составляет около 247 тыс. человек, из них тувинцев-тоджинцев – около 1.9 тыс. человек.

Q-M242 составляет заметную часть генофонда саянских популяций. В данной работе проведено углубленное изучение гаплогруппы Q у тувинцев и окружающих популяций Сибири на основе генотипирования 58 SNP-маркеров, маркирующих разные филогенетические линии внутри гаплогруппы Q-M242. Для субгаплогруппы YP1102, выявленной у тувинцев, проведено генотипирование той же панели 58 маркеров у окружающих популяций, суммарная проанализированная выборка носителей Q-YP1102 составила 394 образца. Из них 136 образцов были дополнительно генотипированы по панели STR-маркеров.

Материалом для исследования послужила геномная ДНК, выделенная из образцов венозной крови методом фенол-хлороформной экстракции и с помощью автоматизированной системы QiaSymphony.

Принадлежность образцов ДНК к линиям внутри гаплогруппы Q-M242 Y-хромосомы определялась по данным анализа 58 SNP-маркеров: B143, B280, B31, BZ1000, BZ1030, BZ1499, BZ1520, BZ3140, BZ321, BZ3908, BZ427, BZ431, BZ664, BZ99, F1893, L275, L330, L332, L53, L54, L712, L713, L804, L940, M25, M3, M378, SK1995, Y1230, Y12452, Y18091, Y2137, Y2200, Y2211, Y2659, Y2677, Y2990, Y5186, Y521, Y558, Y661, YP1095, YP1102, YP1226, YP1669, YP1690, YP1691, YP3952, YP4000, YP4004, YP4055, YP4385, YP4387, YP745, YP771, YP812, Z35990, Z36048. Генотипирование прове-

дено с помощью технологии OpenAraу на приборе QuantStudio 12KFlex, позволяющей проводить генотипирование методом ПЦР в реальном времени для большого числа образцов по всем SNP-маркерам. Все перечисленные SNP были включены в кастомную OpenAraу панель.

Фрагментный анализ 17 STR-локусов проведен на приборе ABI 3130xl (Applied Biosystems) с использованием набора Y-filer PCR Amplification Kit (Applied Biosystems). Для сравнения привлечены гаплотипы южных алтайцев, хакасов, изученные в [12], а также наши данные для сибирских татар и народов Монголии.

Филогенетическая сеть построена в программе Network 10.2.0.0 [13] по данным о 15 STR-маркерах (DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS456, DYS19, DYS458, DYS437, DYS438, DYS448, GATAH4, DYS391, DYS392, DYS393, DYS439, DYS635) и по трем SNP-маркерам (YP1102, BZ99, YP1691; использовали с более высоким значением веса), оформлена в программе Network Publisher v 2.1.2.5 [13].

Возраст кластеров на основе STR-маркеров оценен по числу мутационных шагов (ρ-статистика) [14] с использованием длины поколения 31 год [15] и двух скоростей мутирования: “генеалогической” и “комбинированной”. “Генеалогическая” скорость (0.027 мутаций на локус за поколение) учитывает накопление мутаций в среднем для разных STR-локусов Y-хромосомы, ее значе-

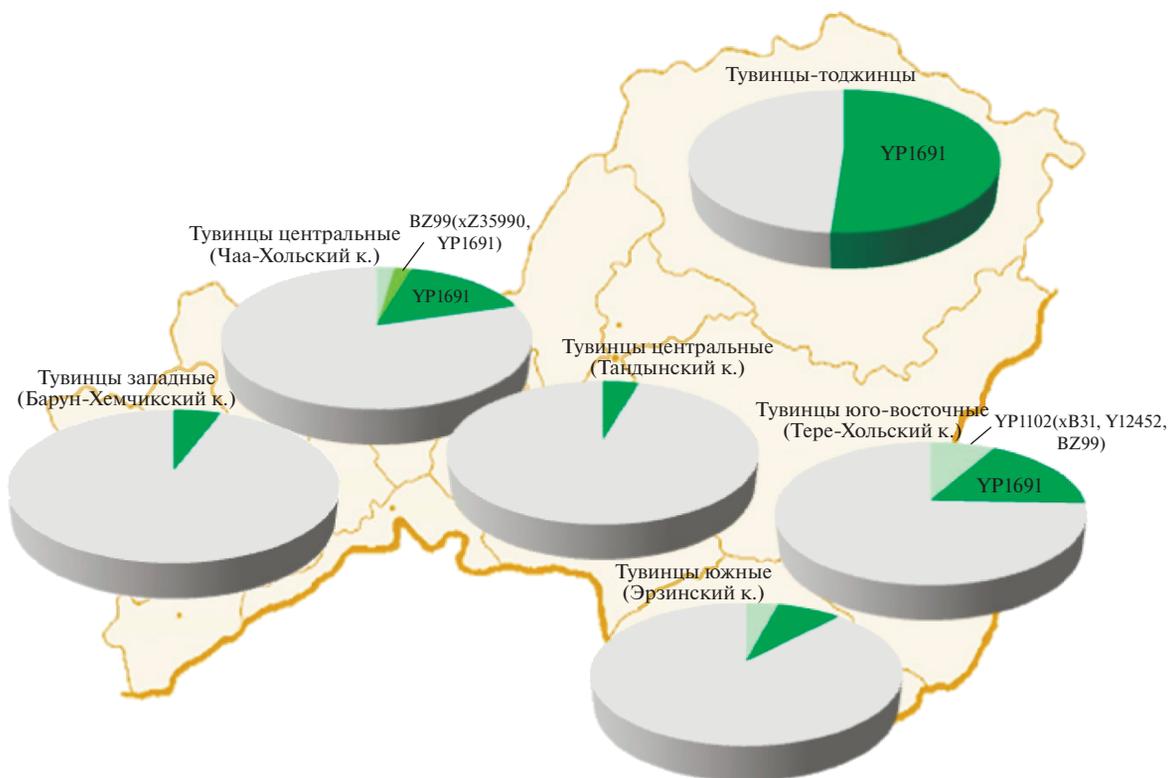


Рис. 1. Спектр ветвей гаплогруппы Q-M242 у территориальных групп тувинцев.

ние было получено в исследованиях при прямом подсчете мутаций в известных родословных [16]. “Комбинированная” скорость (0.042 мутаций на локус за поколение) представляет собой сумму скоростей мутирования для каждого из проанализированных 15 STR-локусов, данные получены с ресурса YHRD.org (Available at: https://yhrd.org/pages/resources/mutation_rates. Accessed: 25.08.2020). Датировки для линий YР1102, BZ99, YР1691 приводятся по данным компании Yfull (рассчитаны при анализе полных последовательностей Y-хромосом).

Также был проведен анализ опубликованных данных о древней ДНК с гаплогруппой Q-M242. Были проанализированы BAM файлы из четырех работ [5, 6, 17, 18] и был установлен итоговый генотип до уровня маркера YР1691. Для двух индивидов из работ [5, 6] принадлежность к линии YР1102(xB31, Y12452, BZ99) показана в [19].

Карты распространения линий гаплогруппы Q-M242 построены с помощью оригинального картографического пакета “GeneGeo” [20] методом средневзвешенной интерполяции с радиусом влияния 1000 км и значением весовой функции, равным 3 (подробное описание технологии и процесса создания карт приведено в [21]).

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Разнообразие ветвей гаплогруппы Q-M242 в популяциях Саян

Результаты анализа 58 SNP-маркеров внутри гаплогруппы Q-M242 выявили в генофонде тувинцев и тоджинцев только три линии – YР1102(xB31, Y12452, BZ99), BZ99(xZ35990, YР1691) и YР1691, восходящие к одному корню – варианту YР1102 (табл. 1). Время появления SNP-мутации YР1102, оцененное по полногеномным данным, составляет около 4.6 тыс. лет назад [19].

Наиболее частой из трех является линия YР1691: она охватывает 17% генофонда тувинцев в целом, при этом достигая максимума на северо-востоке у тоджинцев (51%), сохраняя частоту, близкую к средней, у юго-восточной и центральной групп (Тере-Хольского и Чаа-Хольского кожуунов Тувы) и снижаясь в юго-западном направлении (до 8% – у южных тувинцев, 6% – у западных и до 4% – у популяции центральных тувинцев Тандынского кожууна; рис. 1).

Наиболее редкой из трех является ветвь BZ99(xZ35990, YР1691), которая вместе с YР1691 восходит к общему SNP-маркеру BZ99. Линия BZ99(xZ35990, YР1691) встречается только у двух представителей центральной группы тувинцев Чаа-Хольского кожууна (2%), она может включать в себя один или два пока неизвестных вари-

анта (запись “BZ99(xZ35990, YP1691)” обозначает генотип, относящийся к “материнской” линии BZ99, но исключаяющий принадлежность к “дочерним” линиям Z35990 и YP1691; далее по тексту упоминается в виде BZ99*).

Наконец, третья из обнаруженных ветвей — линия YP1102(xB31, Y12452, BZ99), далее по тексту упоминается как YP1102* — встречается у трех из шести популяций тувинцев: центральных Чаа-Хольского кожууна (2%), южных (4%) и юго-восточных (8%, рис. 1). Частота данной линии сравнительно невелика, но при этом, как и для гаплогруппы Q-M242 в целом, прослеживается понижение доли YP1102* у тувинцев в направлении с востока на запад.

Наличие двух линий гаплогруппы Q-M242 на разных концах ареала тувинцев может указывать на их наследование от одной прапопуляции, в которой могли быть представлены и предковая ветвь YP1102, и разные варианты внутри нее. В таком случае присутствие только одной линии YP1691 у тувинцев-тоджинцев (где гаплогруппа Q-M242 охватывает половину генофонда) можно полагать следствием дрейфа генов в изолированной популяции, издревле проживающей в горно-таежной местности. В пользу этого свидетельствует наличие двух ветвей гаплогруппы Q (YP1102* и YP1691) у южных соседей тоджинцев — юго-восточных и южных тувинцев. Иными словами, у древнего населения восточных областей Тувы, на основе которого сформировались тоджинцы, юго-восточные и южные тувинцы, в генофонде могли быть представлены обе линии гаплогруппы Q, но впоследствии у тоджинцев в результате дрейфа генов сохранилась (и значительно увеличилась в частоте) только одна — линия YP1691. Однако подобное отразилось бы на внутренней структуре линии YP1691 в популяции тоджинцев, например привело бы к снижению разнообразия STR-гаплотипов и увеличению числа носителей одного гаплотипа. На представленной далее филогенетической сети рассмотрено разнообразие STR-гаплотипов Y-хромосомы в пределах линии YP1102 не только у разных групп тувинцев, но среди и носителей этого маркера из других популяций Сибири.

Филогенетический анализ Q-YP1102 по STR-маркерам

Популяционный скрининг маркеров внутри гаплогруппы Q-M242 в популяциях Северной Евразии позволил обнаружить линию YP1102 (и три ветви внутри нее, встреченные у тувинцев) среди других народов Сибири. Результаты филогенетического анализа для носителей линий YP1102*, BZ99* и YP1691 (рис. 2) представили возможность изучить их разнообразие на основе

другой системы генетических маркеров — “быстро мутирующих” STR Y-хромосомы.

Филогенетическая сеть (рис. 2) представлена в двух вариантах: в верхнем блоке (рис. 2,а) разными цветами показаны гаплотипы носителей каждой из трех линий гаплогруппы Q-M242, в нижнем блоке (рис. 2,б) разные цвета обозначают популяции, из которых происходят носители гаплотипов. На данной сети (рис. 2,а) выделяются два основных кластера, соответствующих двум ветвям гаплогруппы Q-M242: более обширный YP1691 и небольшая по числу носителей BZ99*. Гаплотипы носителей третьей линии YP1102* рассеяны на филогенетической сети и отчетливой кластеризации для них не наблюдается.

Кластер BZ99* включает преимущественно гаплотипы хакасов-койбалов, но также — и двух тувинцев центральной группы из Чаа-Хольского кожууна (рис. 2,б). Возвращаясь к ранее выдвинутому вопросу, можно сделать вывод: линия BZ99* у тувинцев — это одна ранее неизвестная ветвь (не две), и встречается она также у хакасов. Время формирования данного кластера составляет около 1.5 тыс. лет (средняя двух оценок, табл. 2), а время возникновения самой SNP-мутации BZ99 — около 3.9 тыс. лет назад (на основе полногеномных данных компании Yfull [19]). Возможно, что эта ветвь проникла в генофонд тувинцев при контактах с хакасами, либо же является наследием древней популяции, проживавшей в ареалах обоих народов.

Более обширный кластер YP1691 (рис. 2,б) кроме тувинцев включает гаплотипы сибирских татар, южных алтайцев, хакасов, народов северо-запада Монголии — урянхайцев, халха, захчин. Данный кластер звездчатой формы, с выраженным гаплотипом основателя (довольно частым: 39 носителей, представлен почти у всех популяций из кластера). Датировка кластера YP1691, рассчитанная на основе данных об STR-маркерах, составляет в среднем около 1 тыс. лет (средняя двух оценок, табл. 2), а датировка появления SNP-мутации YP1691 — около 2.3 тыс. лет назад (на основе полногеномных данных компании Yfull [19]<https://www.yfull.com/tree/Q-YP1102/>).

Более половины гаплотипов кластера YP1691 (14 из 26, в том числе — и гаплотип основателя) встречено у тувинцев-тоджинцев (рис. 2,б). При этом заметное накопление образцов в пределах одного гаплотипа прослеживается только для двух групп (обозначены цифрами 1 и 2 на рис. 2,б). Гаплотип 1 ($N = 9$) встречен у двух тувинцев из центральной и юго-восточной групп, а среди тувинцев-тоджинцев — у семи индивидов, четыре из которых представляют род *бараан*, другие носители — рода *маады*, *чооду*, *ак*. Иными словами, накопление этого гаплотипа у тувинцев-тоджинцев связано именно с принадлежностью большинства

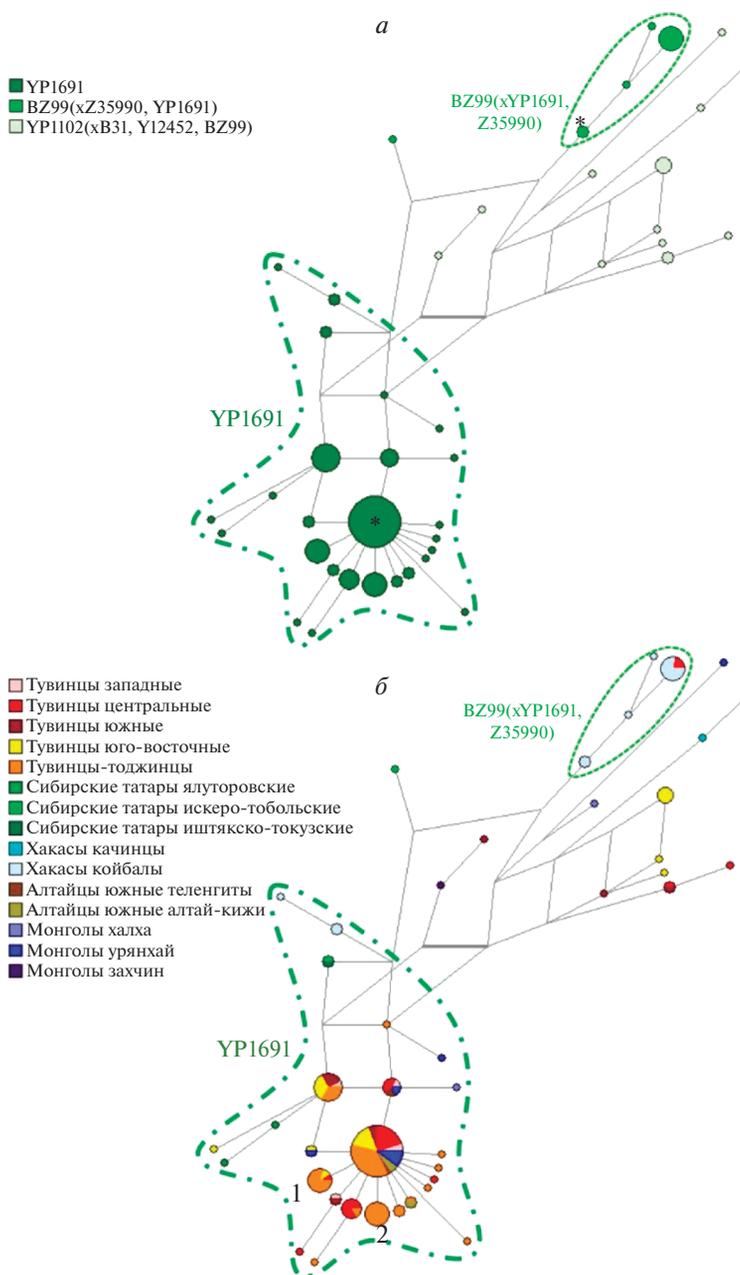


Рис. 2. Филогенетическая сеть гаплогруппы Q-YР1102 в населении Сибири. *а* – принадлежность гаплотипов к субтипам гаплогруппы Q (согласно легенде слева); *б* – принадлежность носителей гаплотипов к популяциям Сибири (согласно легенде слева).

носителей к одной родовой группе. Гаплотип 2 ($N = 9$) встречен только у тувинцев-тоджинцев, в пяти родовых группах: *кол* ($N = 3$), *хойук* ($N = 2$), *ак* ($N = 2$), единичные – *бараан* и *чооду*. В данном случае некоторое увеличение числа носителей также наблюдается в пределах первых трех родовых групп.

Отметим, что и в других популяциях тувинцев из кластера YP1691 встречаются носители нескольких разных гаплотипов. Например, у западных тувинцев, где общая частота линии YP1691

составляет лишь 6% (пять носителей в популяции), встречено четыре разных гаплотипа (рис. 2,б); аналогичная закономерность прослеживается для юго-восточных, южных и центральных групп.

Иными словами, во всех изученных популяциях тувинцев сохраняется заметное разнообразие гаплотипов и отчетливого указания на последствия дрейфа генов (как причины повышения частоты линии) не наблюдается. Напротив, структура кластера YP1691 (много производных гаплотипов, отходящих от основателя) отражает скорее послед-

Таблица 2. Датировки кластеров STR-гаплотипов на филогенетической сети

Кластер	Состав кластера	Количество образцов в кластере	Количество гаплотипов в кластере	Специфичность кластера (Sp)	Возраст, число мутаций ($\rho \pm \sigma$)	Возраст кластера, лет (по STR-гаплотипам, “генеалогическая” скорость)	Возраст кластера, лет (по STR-гаплотипам, “комбинированная” скорость)	Возраст SNP-линии, лет (по Yfull)
YР1691	Тувинцы	106	26	81%	1.04 ± 0.35	1191 ± 400	771 ± 260	2300 ± 800
BZ99*	Хакасы	13	4	85%	1.62 ± 1.10	1855 ± 1260	1200 ± 815	3900 ± 900

ствия демографического роста в прапопуляции, из которой данная линия гаплогруппы Q проникла в генофонды не только разных территориальных групп тувинцев, но и других народов Сибири. Например, самый частый гаплотип (он же – “основатель” кластера YР1691) встречается, кроме тувинцев, у южных алтайцев (двух алтай-кижи, одного теленгита) и урянхайцев Монголии ($N = 4$, таблица Приложения), а производные от основателя гаплотипы распространены еще шире (среди хакасов и сибирских татар).

Носители линии YР1691 из популяций сибирских татар и хакасов, находясь в составе одноименного кластера, тем не менее отдалены от гаплотипа основателя и ближайших к нему (рис. 2,б). Возможно, что при увеличении числа образцов из популяций Западной Сибири на филогенетической сети может проявиться отдельный – специфичный для них – кластер.

Филогеографический анализ распространения Q-YР1102 в Сибири

Карты распространения рассматриваемых ветвей гаплогруппы Q-M242 в Сибири представлены на рис. 3: линии YР1102 в целом (рис. 3,а) и ее ветвей (рис. 3,б–г).

Самая недавняя по датировке (2.3 тыс. лет; табл. 2) и частая у тувинцев ветвь YР1691 выявлена нами и у многих других народов (рис. 3): на северо-западе Монголии (урянхайцы, частота 18%), в Южной Сибири (алтай-кижи – 8%, теленгиты – 1.5%, хакасы – 2.5%) и Западной Сибири (тоболо-иртышские и барабинские сибирские татары – до 3.5%, ханты – 13%).

Ветвь BZ99* в Сибири обнаруживается только на отдельных территориях, не образующих непрерывного ареала (рис. 3): с наибольшей частотой встречена у хакасов (9%), у тоболо-иртышских татар составляет 3%, у хантов – 1%. Напомним, что BZ99* – самая редкая линия гаплогруппы Q у тувинцев: она встречена только в центральной популяции Чаа-Хальского кожууна у двух индивидов (рис. 1,а).

Базальная ветвь YР1102* за пределами ареала тувинцев встречается с низкой частотой: у народов Монголии (захчин, урянхайцы, халха) – с частотой 1–3%, у хакасов – 2%, у барабинских сибирских татар – 3% (рис. 3).

Итак, паттерн трех карт достаточно близок: хотя бы с низкими частотами, но каждая ветвь представлена и в Южной, и в Западной Сибири. Ареал ветвей YР1102* и BZ99* входит в область распространения самой молодой ветви YР1691, поэтому обобщенная карта распространения всей линии YР1102 незначительно отличается от таковой для YР1691 (рис. 3).

В научной литературе о географии линии YР1102 и ее ветвей представлены только фрагментарные данные. О присутствии линии YР1102 в генофонде кетов и селькупов – коренного населения междуречья Оби и Енисея – известно из работы [4] по данным полногеномного анализа. О присутствии линии B33 (ветвь внутри линии YР1691 [ISOGG]) в генофонде кетов, селькупов и ряда популяций Южной Сибири и ее корреляции с “енисейским” генетическим компонентом изложено в сообщении В.Н. Харькова и соавт. [8]. Таким образом, представленные в данном исследовании карты и сведения из научной литературы указывают на распространение и ветви YР1691, и всей линии YР1102 на территории также Центральной Сибири. Принимая во внимание датировку ветви YР1691 (около 2.3 тыс. лет), следует предполагать, что ее носители расселились столь широко (территории Южной, Западной и Центральной Сибири) в течение последних двух тысячелетий. Менее очевидно, какая территория явилась источником распространения этой ветви. Присутствие в генофонде и тувинцев, и хакасов всех трех ветвей (YР1102*, BZ99*, YР1691) может указывать на Южную Сибирь как прародину всей линии YР1102.

Данные NGS-анализа Y-хромосом из древних популяций Сибири позволили обнаружить базальную ветвь YР1102* у пяти мужчин: четырех представителей бронзового века Прибайкалья (образцы DA339, DA343, DA356 из работ [17, 18],

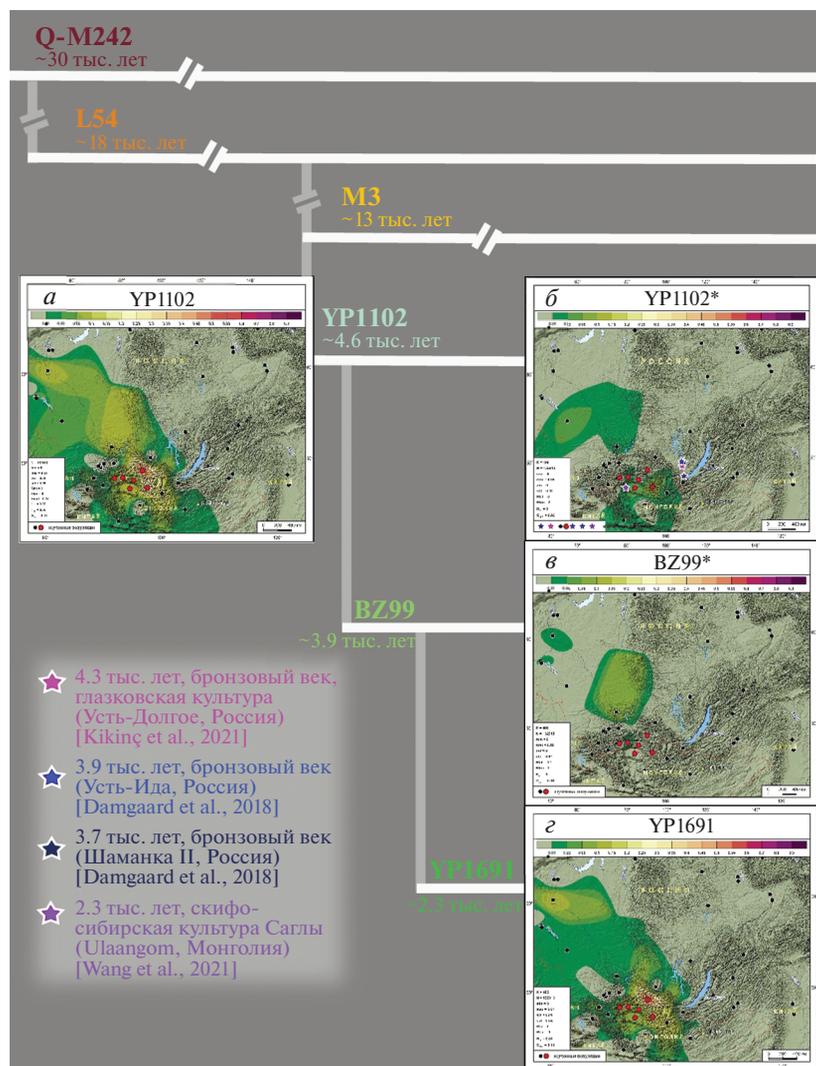


Рис. 3. Филогенетическая схема гаплогруппы Q-M242 с указанием датировок (по данным Yfull) и карт распространения в Сибири трех изученных линий. *а* – карта суммарной частоты линии YR1102; *б* – карта распространения линии YR1102*; *в* – карта распространения линии BZ99*; *г* – карта распространения линии YR1691. На всех картах изученные популяции показаны красными точками, все группы сравнения (современное население), для которых проведен скрининг той же панели маркеров, – черными точками. Значение частоты генотипа на карте соответствует цветовой шкале в верхнем поле каждой карты. На карте линии YR1102* звездами разного цвета обозначены древние популяции, у представителей которых найдена данная ветвь гаплогруппы Q, расшифровка данных обозначений приведена на рисунке слева (датировки и периоды, названия археологических культур и стоянок, ссылки на источник данных).

образец irk022 из [5]) и одного индивида из могильника культуры Саглы скифо-сибирского типа на границе Монголии и Тувы [6]. На карте ветви YR1102* обозначены места археологических стоянок, где были обнаружены носители данной линии гаплогруппы Q-M242 (рис. 2,б), и датировки (округленные значения радиоуглеродных дат, приведенных в указанных публикациях). Иными словами, линия YR1102* присутствовала среди древнего населения Сибири разного географического положения и разных периодов времени.

Можно сделать вывод, что большинство известных древних представителей ветви YR1102*

проживало хотя и за пределами современного распространения данной линии Y-хромосомы, но в регионе, непосредственно примыкающем к ее ареалу – на территории Прибайкалья, около 4 тыс. лет назад (рис. 3,б). Три из четырех индивидов (DA343, DA356, irk022) происходят из населения глазковской археологической культуры [5, 18].

Пятый носитель линии YR1102* – представитель скифского мира и населения, проживавшего почти в пределах современного ареала тувинцев более 2 тыс. лет назад (рис. 2,б). О наличии линии YR1102* на данной территории еще раньше – в

бронзовом веке — пока можно только предполагать.

Присутствие в населении Южной Сибири базальной линии YP1102* в течение последних 4 тыс. лет (документированной на этой территории и около 4 тыс. лет назад, и около 2 тыс. лет назад, и в настоящее время), широкая представленность ветвей BZ99* и YP1691 в современных популяциях региона (преимущественно у тувинцев) могут указывать на вероятное происхождение всей линии YP1102 из данного ареала. В таком случае наличие линии YP1102 (и ее ветви YP1691) в генофонде современных популяций кетов и селькупов может указывать на происхождение части их предков из древнего населения Южной Сибири. Это согласуется с лингвистическими данными о территориально более южном происхождении народов енисейской языковой семьи [22], единственным современным представителем которой являются кеты.

Структура кластера YP1691 на филогенетической сети свидетельствует о росте численности населения Южной Сибири позднего железного века. Широкий ареал линии YP1691, вероятно, является следствием активных миграционных процессов в течение последних двух тысяч лет, которые привели к ее распространению из Южной Сибири на север и запад.

Авторы выражают благодарность всем донорам образцов, которые принимали участие в данном исследовании, а также АНО “Биобанк Северной Евразии” за предоставление коллекций ДНК.

Исследование выполнено при финансовой поддержке Министерства науки и образования РФ (Госконтракт № 011-17 от 26.09.2017) в рамках научно-технической программы Союзного государства “ДНК-идентификация” (работы по генотипированию панелей SNP-маркеров, картографический анализ), Государственного задания Министерства науки и высшего образования РФ для Медико-генетического научного центра им. акад. Н.П. Бочкова (работы по генотипированию STR-маркеров, филогенетический анализ), Государственного задания Министерства науки и высшего образования РФ для Института общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН (интерпретация результатов, написание текста статьи).

Все процедуры, выполненные в исследовании с участием людей, соответствуют этическим стандартам институционального и/или национального комитета по исследовательской этике и Хельсинкской декларации 1964 г. и ее последующим изменениям или сопоставимым нормам этики.

От каждого из включенных в исследование участников было получено информированное добровольное согласие.

Авторы заявляют, что у них нет конфликта интересов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Дамба Л.Д., Балановская Е.В., Агджоян А.Т. и др. Генофонд трех восточных родов тувинцев по данным полиморфизма Y-хромосомы // Вестник Моск. ун-та. Серия XXIII. Антропология. 2019. № 1. С. 74–85. <https://doi.org/10.32521/2074-8132.2019.1.074-085>
2. Балановская Е.В., Дамба Л.Д., Агджоян А.Т. и др. Генофонд охотников-оленоводов Южной Сибири: тофалары и тоджинцы // Вестник Моск. ун-та. Серия XXIII. Антропология. 2019. № 4. С. 67–80. <https://doi.org/10.32521/2074-8132.2019.4.067-080>
3. Жабагин М.К., Дамба Л.Д., Короткова Н.А. и др. Анализ родоплеменной структуры тувинцев по маркерам Y-хромосомы // Генетика. 2020. Т. 56. № 6. С. 732–738. <https://doi.org/10.31857/S0016675820060132>
4. Grugni V., Raveane A., Ongaro L. et al. Analysis of the human Y-chromosome haplogroup Q characterizes ancient population movements in Eurasia and the Americas // BMC Biol. 2019. V. 17. № 3. <https://doi.org/10.1186/s12915-018-0622-4>
5. Kılınç G.M., Kashuba N., Koptekin D. et al. Human population dynamics and *Yersinia pestis* in ancient northeast Asia // Sci. Adv. 2021. V. 7(2):eabc4587. <https://doi.org/10.1126/sciadv.abc4587>
6. Wang C.C., Yeh H.Y., Popov A.N. et al. Genomic insights into the formation of human populations in East Asia // Nature. 2021. V. 591. P. 413–419. <https://doi.org/10.1038/s41586-021-03336-2>
7. Mary L., Zvéniġorosky V., Kovalev A. et al. Genetic kinship and admixture in Iron Age Scytho-Siberians // Hum. Genet. 2019. V. 138. P. 411–423. <https://doi.org/10.1007/s00439-019-02002-y>
8. Харьков В.Н., Новикова Л.М., Хитринская И.Ю., Степанов В.А. Енисейский генетический субстрат в генофонде коренного населения Южной и Западной Сибири // VII Съезд Вавиловского общества генетиков и селекционеров (ВОГиС), посвященный 100-летию кафедры генетики СПбГУ, и ассоциированные симпозиумы: меж. конгресс (Санкт-Петербург, 18–22 июня 2019). Санкт-Петербург: Изд-во ВВМ, 2019. С. 337.
9. Балановская Е.В., Жабагин М.К., Агджоян А.Т. и др. Популяционные биобанки: принципы организации и перспективы применения в геногеографии и персонализированной медицине // Генетика. 2016. Т. 52. № 12. С. 1371–1387. <https://doi.org/10.7868/S001667581612002X>
10. Дамба Л.Д., Айыжы Е.В., Монгуш Б.Б. и др. Комплексный подход в изучении родовой структуры тувинцев Республики Тыва на примере родов монгуш и ооржак // Вестник Тув. гос. ун-та. Вып. 2. Естеств. и сельскохозяйств. науки. 2018. № 2(37). С. 37–44.
11. Дамба Л.Д., Айыжы Е.В., Монгуш Б.Б. и др. Краткий обзор некоторых родоплеменных групп тувинцев по данным междисциплинарных исследований // Вестник Тув. гос. ун-та. Вып. 2. Естеств. и сельскохозяйств. науки. 2019. № 2(45). С. 19–30. <https://doi.org/10.24411/2077-5326-2019-10003>
12. Балаганская О.А. Полиморфизм Y-хромосомы у тюркоязычного населения Алтая, Саян, Тянь-Шаня

- ня и Памира в контексте взаимодействия генофондов Западной и Восточной Евразии: Автореф. дис. ... канд. биол. наук. М.: МГНЦ РАМН, 2011. 27 с.
13. Электронный ресурс: <http://www.fluxus-engineering.com> (дата обращения – 28.12.2020).
 14. *Forster P., Harding R., Torroni A., Bandelt H.J.* Origin and evolution of Native American mtDNA variation: a reappraisal // *Am. J. Hum. Genet.* 1996. V. 59. № 4. P. 935–945.
 15. *Fenner J.N.* Cross-cultural estimation of the human generation interval for use in genetics-based population divergence studies // *Am. J. Phys. Anthropol.* 2005. V. 128. P. 415–423. <https://doi.org/10.1002/ajpa.20188>
 16. *Балановский О.П., Запорожченко В.В.* Хромосома-летописец: датировки генетики, события истории, соблазн ДНК-генеалогии // *Генетика.* 2016. Т. 52. № 7. С. 810–830. <https://doi.org/10.7868/S0016675816070043>
 17. *Damgaard P.D.B., Marchi N., Rasmussen S. et al.* 137 ancient human genomes from across the Eurasian steppes // *Nature.* 2018. V. 557. P. 369–374. <https://doi.org/10.1038/s41586-018-0094-2>
 18. *Damgaard P.D.B., Martiniano R., Kamm J. et al.* The first horse herders and the impact of early Bronze Age steppe expansions into Asia // *Science.* 2018. V. 360(6396). <https://doi.org/10.1126/science.aar7711>
 19. Электронный ресурс: Филогенетическое дерево линии Q-YP1102 на сайте компании Yfull <https://www.yfull.com/tree/Q-YP1102/> (дата обращения – 28.05.2021).
 20. *Кошель С.М.* Геоинформационные технологии в геногеографии // *Современная географическая картография.* М.: Дата+, 2012. С. 158–166.
 21. *Балановский О.П.* Генофонд Европы. М.: Тов-во науч. изд. КМК, 2015. 354 с.
 22. *Vajda E.J.* Yeniseian Peoples and Languages: A History of Their Study with an Annotated Bibliography and a Source Guide. England: Curzon Press, 2001. 389 p.

Phylogenetic Analysis of the South Siberian Haplogroup Q-YP1102 from Y-SNP and Y-STR-Data on Tuvian and Surrounding Populations

A. T. Agdzhoyan^{a, b, *}, L. D. Damba^d, V. M. Gurianov^a,
V. V. Zaporozhchenko^{a, b}, and O. P. Balanovsky^{a, b, c}

^a*Vavilov Institute of General Genetics, Russian Academy of Sciences, Moscow, 119991 Russia*

^b*Research Centre for Medical Genetics, Moscow, 115522 Russia*

^c*Biobank of North Eurasia, Moscow, 115201 Russia*

^d*Research Institute of Medical and Social Problems and Control, Kyzyl, 667003 Russia*

**e-mail: aagdzhoyan@gmail.com*

Haplogroup Q-M242 forms the majority of the Native American Y chromosomes, reaching its highest frequency in Eurasia in the populations of Central and Southern Siberia. We performed genotyping with a panel of 60 SNP markers within haplogroup Q and carried out an in-depth phylogeographic analysis in the populations of Southern Siberia and adjacent regions. The study of 6 populations of Tuvans and Tojins revealed three branches of haplogroup Q emerging from a single root (YP1102). The most common of them, the lineage YP1691, reaches its maximum in the northeastern Tuvans (51%) and decreases in frequency from east to west to 4%. A similar trend is followed by the distribution of the basal lineage YP1102*. The third branch BZ99* is rare in Tuvans (2%), but is noticeable in the Khakas people (9%). Phylogenetic analysis of STR haplotypes showed the distribution of the same clusters not only in different groups of Tuvans, but also among the surrounding populations. The structure of the main cluster indicates an increase in the number of YP1691 carriers during the Late Iron Age. The frequency map of the lineage YP1691 reflects the results of active migrations in Southern and Western Siberia during the last millenia. In the ancient populations of Siberia, the YP1102* variant was found in five individuals: four of them are inhabitants of the Bronze Age Baikal region and one is a representative of a Scythian type culture on the border of Mongolia and Tuva. Ancient DNA data and a higher genetic diversity in the population of Southern Siberia suggest the origin of haplogroup Q-YP1102 in this region and its further penetration to the west and north of Siberia, including possibly the route of the Yeniseian-speaking populations.

Keywords: Southern Siberia, Tuvans, Tojins, Yeniseian languages, gene pool, Y-chromosome, haplogroup Q, haplotype, phylogenetic analysis, cartographic analysis.