

На правах рукописи

Харьков Владимир Николаевич
СТРУКТУРА ЛИНИЙ Y-ХРОМОСОМЫ
В ПОПУЛЯЦИЯХ СИБИРИ

03.00.15 – генетика

Автореферат
диссертации на соискание учёной степени
кандидата биологических наук

Томск – 2005

Работа выполнена в ГУ НИИ медицинской генетики Томского научного центра СО РАМН

Научный руководитель: доктор биологических наук
Степанов Вадим Анатольевич

Официальные оппоненты: доктор биологических наук
Кривова Наталья Андреевна

кандидат биологических наук
Фрейдин Максим Борисович

Ведущая организация: Институт цитологии и генетики
СО РАН, Новосибирск

Защита состоится «7» июня 2005 г. в 10 час. 00 мин. на заседании диссертационного совета K001.045.01 при ГУ НИИ медицинской генетики Томского научного центра СО РАМН по адресу: 634050, г. Томск, Набережная р. Ушайки, д. 10.

С диссертацией можно ознакомиться в библиотеке
ГУ НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН.

Автореферат разослан «____» _____ 2005 г.

Учёный секретарь
диссертационного совета
доктор биологических наук



Кучер А.Н.

2005-4
45253

3

2050928

ВВЕДЕНИЕ

Актуальность проблемы.

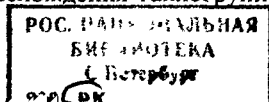
Одним из основных подходов к изучению структуры генофондов современных популяций и генетической истории их формирования является анализ гаплогрупп Y-хромосомы. Географические градиенты частот различных гаплогрупп в генофондах популяций отражают действие различных микроэволюционных процессов, в том числе, миграций, имевших место в прошлом (Underhill et al., 2001).

Благодаря отсутствию рекомбинации в основном сегменте и небольшой эффективной численности, Y-хромосома в большей степени подвержена эффектам генетического дрейфа и характеризуется большей степенью межпопуляционной вариабельности по сравнению с аутосомами и молекулами митохондриальной ДНК. Это приводит к высокому уровню географической дифференциации, которая может быть использована для исследования миграционных событий в истории тех или иных этносов (Jobling, Tyler-Smith, 2003). В настоящее время актуальным является детальное изучение генетической структуры различных этнических и региональных групп населения, с целью выявления ее специфичных особенностей, используя маркеры Y-хромосомы различной природы.

Проблемой изучения генетического разнообразия коренного населения Сибири занимались различные группы исследователей (Рычков и др., 1969; 1972; 1976; 1993; Спицын и др., 1974; 1990; 1997; Стариковская др., 1996; Сукерник др., 1986; 1996; Воевода и др., 1994; Голубенко и др., 1998; 2002; Деренко и др., 1999; 2002; 2003; Федорова и др., 2003; Малярчук, 2004). В тоже время относительно мало работ посвящено проблеме формирования разнообразия генофонда современного населения Сибири, на основе анализа частот и структуры гаплогрупп Y-хромосом. При этом большинство исследований, с привлечением данных по сибирским популяциям касаются, в основном, проблемы заселения Америки (Lell et al., 1997; Bianchi et al., 1998; Santos et al., 1999). Лишь в последнее время появились работы, сосредоточенные именно на сибирских этносах (Karafet et al., 1999; 2002; Lell et al., 2002; Степанов и др., 2000; 2002; Деренко и др., 2002; Пузырев и др., 2003).

Современный этнический состав коренного населения Сибири сформировался в результате длительных этногенетических процессов. Археологические (Окладников, 1950; Киселев, 1951), этнографические (Кацуба, Николаев, 1994), антропологические (Алексеев, 1984; 1989) данные указывают на то, что население Сибири формировалось на протяжении тысячелетий при объединении самых различных компонент. Заселение Сибири было комплексным и продолжительным процессом миграций, исходящих с территории Восточной Европы, Средней, Центральной и Юго-Восточной Азии. Народы, населяющие этот обширный регион, весьма разнообразны по своему антропологическому и языковому составу.

Генофонд населения Северной Евразии представлен различными по времени и месту происхождения гаплогруппами Y-хромосомы, распростра-



нение которых связано с миграциями разнородных групп населения в палеолитический и неолитический периоды (Rosser et al., 2000; Semino et al., 2000; Zerjal et al., 2001; 2002; Wells et al., 2001; Степанов, 2002; Karafet et al., 2002). Отдельные гаплогруппы имеют различающиеся ареалы распространения, и некоторые из них составляют значительную долю от общего числа в современных сибирских популяциях. Подробный анализ таких гаплогрупп весьма интересен, поскольку их распространение тесно связано с процессами этногенеза современных народов, главным образом на начальных этапах. У сибирских этносов структура этих линий, определяемая на основании генотипирования микросателлитных маркеров, проработана еще довольно слабо и лишь в общих чертах (Степанов 2002; Zegura et al., 2003). Существует ряд предположений о соответствии некоторых гаплогрупп, распространенных на территории Сибири, основным миграционным потокам из Европы, Ближнего Востока и Юго-Восточной Азии, но насколько они верны, можно выяснить лишь детально изучив структуру и филогеографию этих линий при межрегиональном сравнении.

Таким образом, актуальным представляется проведение исследования по анализу линий Y-хромосомы на территории Сибири с использованием маркеров, составляющих единую систему для разработки молекулярной систематики в соответствии с современными данными о наличии информативных маркерных локусов. Новая информация о структуре Y-хромосомной составляющей генофонда народов Сибири будет являться важным дополнением к существующим антропологическим, археологическим, лингвистическим данным, а также результатам, полученным при исследовании других маркерных генетических систем. Сравнительный анализ различных генетических систем обеспечит более точное выявление эволюционных взаимосвязей при формировании региональных составляющих сибирского генофонда и даст более детальную информацию об истории заселения Сибири.

Цель работы: Охарактеризовать структуру и возраст происхождения линий Y-хромосомы у населения Сибири.

Задачи исследования:

1. Определить частоты встречаемости линий Y-хромосомы в популяциях Сибири и у населения других регионов Евразии (Средняя Азия, Восточная Европа).
2. Провести анализ генетических взаимосвязей этносов Сибири с учетом частоты встречаемости диаллельных гаплогрупп Y-хромосомы.
3. Оценить разнообразие в гаплогруппах Y-хромосомы, провести филогенетический анализ микросателлитных гаплотипов и оценить время происхождения наиболее часто встречающихся на территории Сибири гаплогрупп.
4. Выявить место происхождения и пути распространения линий Y-хромосомы с помощью филогеографического анализа.

Новизна исследования:

В работе впервые охарактеризован генофонд коренного населения Сибири на основании данных о составе и структуре гаплогрупп Y-хромосомы, полученных при генотипировании тридцати четырех, специально отобранных

по их информативности для изучаемых популяций, диаллельных и стандартного набора микросателлитных маркеров. Проведена подробная молекулярно-генетическая характеристика семи основных гаплогрупп, составляющих основу мужского генофонда популяций Сибири. В результате исследования выявлены генетические взаимоотношения между этносами Сибири, что позволяет точнее реконструировать процесс заселения современным человеком этой территории и историю формирования генофондов современных популяций. Получены новые знания в области генетики народонаселения и филогеографии.

Научно-практическая значимость:

Молекулярно-генетическая характеристика генофонда популяций коренного населения Сибири путем анализа различных гаплогрупп Y-хромосомы является важным дополнением к существующим данным о генофонде населения Северной Евразии.

Результаты исследования имеют междисциплинарное значение и представляют интерес для антропологов, этнографов, лингвистов и демографов, занимающихся проблемами истории народонаселения Сибири. Полученные данные могут быть использованы для создания генетических карт и генеографических атласов. Возможно использование их в качестве учебного материала при проведении лекционных курсов со студентами различных специальностей (по генетике, антропологии, археологии, истории).

Положения, выносимые на защиту:

1. По структуре генофондов коренные этносы Сибири подразделяются на три выраженные группы. Региональная структурированность суммарного генофонда связана с удельным весом в его составе европеоидного и монголоидного компонентов, а также древнего генетического субстрата, которые маркируются соответствующими западно- и восточноевразийскими гаплогруппами.
2. Для популяций Сибири характерен более низкий, по сравнению с другими регионами Евразии (Восточная Европа, Средняя Азия, Центральная Азия и Юго-восточная Азия) уровень генетического разнообразия по микросателлитным гаплотипам в составе наиболее частых гаплогрупп, и высокий уровень генетической дифференциации. Наибольшим разнообразием характеризуются южносибирские этносы, что является отражением их формирования на гетерогенной основе. Наибольший уровень генетической дифференциации характерен для популяций Восточной Сибири.
3. В Южной Сибири существует градиент западноевразийских гаплогрупп Y-хромосомы в направлении с запада на восток, определяемый наличием европеоидного компонента в генофонде южносибирских этносов.
4. Накопление разнообразия в гаплогруппах, составляющих большую часть суммарного генофонда сибирских этносов, началось еще в эпоху верхнего палеолита, о чем свидетельствуют абсолютные оценки возраста основных гаплогрупп.

Апробация работы: Основные результаты работы были представлены и обсуждены на VII итоговой конференции ГУ НИИ МГ "Актуальные проблемы клинической генетики" (Томск, 2004); III международной конферен-

ции “Проблемы вида и видообразования” (Томск, 2004); международных конференциях по геному человека (Human Genome Meeting, Edinburgh, 2001, Shahghai, 2002) международной конференции Европейского общества генетики человека (Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Munich, 2004); международной конференции Биоразнообразие и динамика экосистем северной Евразии (“Biodiversity and Dynamics of Ecosystems in North Eurasia”) (Новосибирск, 2000); 10-м международном конгрессе по генетике человека (International Congress of Human Genetics, Vienna, 2001); 2-м съезде Общества биотехнологов России (Москва, 2004); XXVIII и XXXIX международных научных студенческих конференциях “Студент и научно-технический прогресс” (Новосибирск, 2000, 2001); научных семинарах ГУ НИИ Медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (2003, 2005).

Публикации. По теме диссертации опубликовано 15 работ (3 в рецензируемых журналах, 4 статьи в сборниках, 6 тезисов в материалах зарубежных и 2 в материалах отечественных конференций).

Структура и объем работы. Диссертационная работа изложена на 172 страницах машинописного текста и состоит из введения, трех глав (Обзор литературы, Материалы и методы, Результаты и обсуждение), заключения, выводов и списка литературы. Данные проиллюстрированы 17 таблицами и 23 рисунками. Список литературы включает 293 источника, из них 202 зарубежных авторов.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Материал исследования составили образцы ДНК, выделенной из лейкоцитов крови мужчин, принадлежащих к различным этническим группам населения Сибири, Средней Азии, Дальнего Востока и Восточной Европы. Изучено 40 популяционных выборок, принадлежащих к 22 этническим группам. Общая численность суммарной выборки составила 1565 человек.

В исследование были включены две системы генетических маркеров Y-хромосомы: 34 диаллельных локуса, представленных в основном SNP (*M1 (YAP)*, *M3 (DYS199)*, *M9*, *M15*, *M17*, *M20*, *M25*, *M46 (Tat)*, *M70*, *M77*, *M89*, *M122*, *M124*, *M128*, *M130*, *M170*, *M172*, *M173*, *M174*, *M175*, *M178*, *M201*, *M207*, *M217*, *M242*, *M269*, *SRY1532*, *SRY2627*, *92R7*, *DYF155S2*, *12f2*, *P25*, *P37* и *P43*), и 7 полиаллельных высоковариабельных микросателлитных локусов (*DYS389I*, *DYS389II*, *DYS390*, *DYS391*, *DYS392*, *DYS393* и *DYS394 (DYS19)*).

Генотипирование проводили с помощью стандартных молекулярно-генетических методов – ПЦР, ПДРФ, электрофореза в агарозных и полиакриламидных гелях, секвенирования ДНК, капиллярного гель-электрофореза микросателлитных tandemных повторов. Классификация гаплогрупп дана в соответствии с предложенной Консорциумом по исследованию Y-хромосомы (The Y-Chromosome..., 2002).

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Частоты гаплогрупп. В генофонде коренных сибирских этносов выявлено двадцать пять гаплогрупп (табл. 1). Лишь семь из них имеют частоту

более трех процентов (N3a, R1a1, Q*, C3*, N2, C3c и O3). В сумме эти семь гаплогрупп составляют 86% общей выборки сибирских образцов. В южносибирских популяциях (северные и южные алтайцы, сибирские татары) наибольшей частотой характеризуется гаплогруппа R1a1, причем у южных алтайцев она доминирует, составляя 54%, что даже немного больше чем у славян. У тувинцев частота R1a1 ниже (12%). Из других европеоидных гаплогрупп представлена R1b3 у южных алтайцев и татар (1-11%), J2 – у алтайцев и татар (2-7%), I* и I1b – у южных алтайцев и татар (1-7%) и G – у татар (4%). Все Y-хромосомы, относящиеся к линии D, кроме одной из выборки нивхов, обнаружены у южных алтайцев. В регионе Алтай-Саян наблюдается также наиболее высокая частота гаплогруппы N2. У тувинцев именно эта гаплогруппа является наиболее частой (22%). В небольшой выборке западносибирских хантов линия N2 составляет, как и C3*, 17%, доминирует при этом гаплогруппа N3a (54%). Гаплогруппа N* (NxTat, P43) также характерна для этого региона – почти все обнаруженные образцы, за исключением одного якутского, разделены между южными алтайцами и тувинцами.

Высокая частота гаплогруппы N3a характерна для этносов восточной Сибири (якутов, бурят и эвенков). Причем в популяции якутов она составляет почти 90%. Дальневосточные коряки и чукчи близки к восточносибирским популяциям по наличию гаплогруппы N3a (22% и 53% соответственно), а среди изученных нивхов и канадских эскимосов эта Y-хромосомная линия не зарегистрирована. Коряки, наряду с бурятами и нивхами, характеризуются и наибольшей среди исследованных популяций частотой гаплогруппы C3* (по 40% Y-хромосом у бурят, нивхов; 41% – у коряков). Гаплогруппа Q* (QxM3, M25) выявлена у большинства сибирских этносов, за исключением хантов, якутов и бурят. Наиболее высокой частотой линии Q* характеризуются кеты и северные алтайцы (85% и 32% соответственно).

Генетические взаимоотношения между популяциями. Анализ частот гаплогрупп в популяциях проводили с помощью метода главных компонент. Выделено три главные компоненты (ГК), объясняющие около 70% вариативности частот гаплогрупп. В пространстве GK1-GK2 выявляется несколько кластеров популяций (рис. 1). Не наблюдается объединения всех сибирских этносов в обособленную от остальных группу. Наоборот, они представлены во всех трех кластерах.

Первая ГК, большим значениям которой соответствует увеличение суммарной доли европеоидных гаплогрупп, достигающее максимальных значений у восточнославянских этносов, эффективно дифференцирует исследованные выборки. По признакам этой ГК отчетливо проявляется усиление выраженности монголоидных особенностей с запада на восток. Сибирские татары, северные и южные алтайцы входят в группу, сформированную совместно с европеоидными популяциями Восточной Европы, Средней Азии и киргизами (I). Северные алтайцы в рассматриваемом кластере располагаются обособленно от южных. Таким образом, отчетливо видны различия генетического наследия этих двух групп населения Алтая. Близкое расположение киргизов и популяций южных алтайцев свидетельствует, вероятно, об Алтае-

Таблица 5

Распределение гаплогрупп (%) и показатели разнообразия у исследованных этносов

Гаплогруппа	Тувинцы	С. Алтайцы	Ю.Алтайцы	Буряты	Якуты	Коряки	Чукчи	Эвенки	Кеты	Ханты	Нивхи	Татары	Эскимосы	Узбеки	Киргизы	Таджики	Дунгане	Казахи	Украинцы	Русские	Белорусы
1	2	3	4	5	6	7	8	10	11	12	13	16	9	14	15	17	18	19	20	21	22
N	311	50	93	66	121	36	56	31	21	12	10	55	78	24	79	24	16	55	93	264	68
H	0,87	0,75	0,69	0,57	0,20	0,77	0,68	0,82	0,27	0,65	0,84	0,83	0,75	0,93	0,72	0,87	0,62	0,81	0,76	0,71	0,75
V	0,92	1,22	1,47	1,07	0,54	1,22	1,05	1,37	0,44	0,70	1,71	0,95	0,77	1,95	0,61	1,06	0,87	1,00	0,80	0,76	0,68
C3*	6,4	-	2,1	40,9	1,6	41,7	12,5	6,4	-	16,7	40,0	3,6	10,3	4,2	18,9	-	12,50	9,1	-	0,8	-
C3c	7,1	-	2,1	1,5	1,6	-	-	19,3	-	-	-	1,8	2,6	-	2,5	-	-	23,6	-	0,4	-
D*	-	-	6,4	-	-	-	-	-	-	-	10,0	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
D1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1,3	-	-	-	-	-	-
E	0,6	-	1,1	-	-	-	-	6,4	-	-	-	1,8	-	4,2	-	-	-	-	4,3	2,6	4,4
F*	-	-	2,1	-	0,8	2,8	-	-	-	-	-	-	-	8,3	1,3	-	-	9,1	1,1	1,1	1,5
G	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	3,6	-	4,2	-	8,3	-	-	1,1	1,5	1,5
I*	0,3	-	1,1	-	-	5,6	-	3,2	-	-	10,0	7,3	-	-	-	-	-	-	4,3	6,4	5,8
I1b	1,3	-	1,1	-	-	5,6	3,6	-	-	-	-	1,8	-	-	-	-	-	-	15,0	13,3	19,1
J*	0,3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4,2	1,3	4,2	6,25	-	3,2	0,4	1,5
J2	0,3	2,0	4,3	-	-	-	1,8	-	-	-	-	7,3	-	16,7	6,3	16,7	6,25	7,3	8,6	4,9	2,9
K*	2,9	8,0	1,1	3,0	-	-	-	3,2	4,7	-	-	-	-	4,2	2,5	-	-	10,9	-	-	-
K2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4,2	-	8,3	6,25	-	-	-	-
L	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	16,7	-	-	-	-	-
N*	1,6	-	5,4	-	0,8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

Окончание таблицы 1

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22
N2	21,9	4,0	4,3	-	2,5	-	-	12,8	-	-	16,7	-	-	-	-	-	-	-	-	0,4	-
N3a	18,0	6,0	2,1	51,5	89,3	22,2	53,6	-	35,5	-	58,3	-	8,3	10,1	25,4	-	-	5,4	9,7	13,3	8,8
O*	2,2	-	1,1	-	-	-	-	1,28	-	4,8	-	-	4,2	-	-	-	-	-	-	-	-
O2	0,3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	20,0	-	1,3	-	-	-	-	-	-	-
O3	6,1	4,0	6,4	1,5	-	-	-	2,6	3,3	-	-	-	4,2	-	-	-	6,2	32,7	-	-	-
P*	1,0	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4,2	-	-	-	62,5	-	-	0,8	-
Q*	14,5	32,0	4,3	-	-	11,1	10,7	11,5	3,3	85,7	-	10,0	-	1,3	73,3	-	-	-	-	1,1	1,5
Q2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4,2	-	-	-	-	-	-	-	-
Q3	-	-	-	-	-	-	8,9	46,1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
R1*	0,3	6,0	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2,9
R1a1	12,2	38,0	54,8	-	3,3	8,3	7,1	7,7	16,1	4,8	8,3	10,0	20,8	48,1	29,1	25,0	-	1,8	44,1	50,0	45,6
R1b*	2,6	-	-	-	-	-	-	3,8	-	-	-	-	-	1,3	-	-	-	-	-	-	-
R1b3	-	-	1,1	-	-	2,8	1,8	1,3	3,3	-	-	-	4,2	1,3	10,9	4,2	-	-	8,6	3,0	4,4
R2	-	-	-	1,5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2,5	-	16,7	-	-	-	-	-

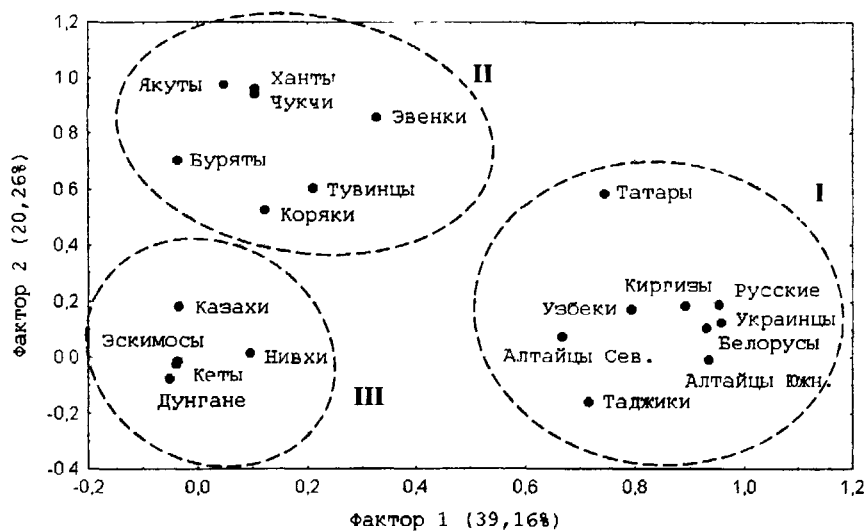
Примечание. N – число индивидов; H – генное разнообразие; V – средняя дисперсия числа микросателлитных tandem-повторов.

Саянских истоках их мужского генофонда. Выявляемая генетическая близость этносов кластера А обусловлена наличием (или даже преобладанием) в их генофондах европеоидного компонента (гаплогруппы R1a1, J2).

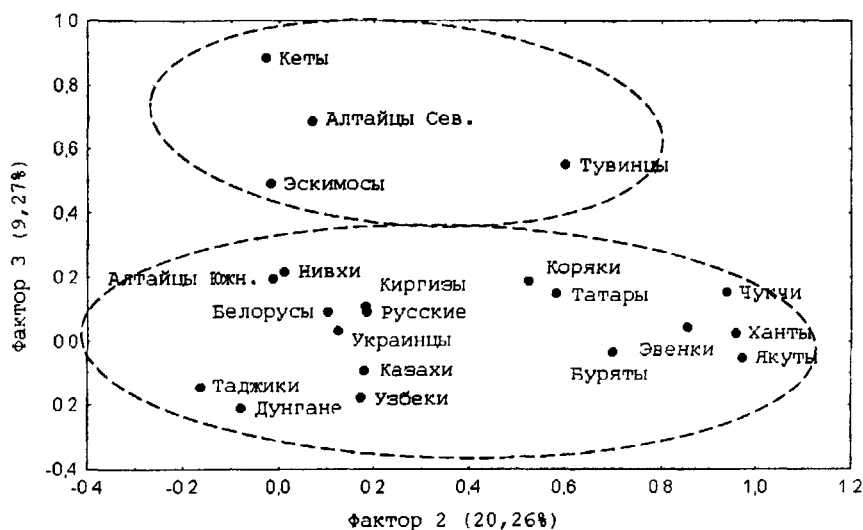
Большинство сибирских этносов в пространстве ГК1-ГК2 все же формирует отдельный кластер (II), состоящий из популяций Восточной Сибири и Дальнего Востока (буряты, якуты, эвенки, чукчи и коряки), а также западно-сибирских хантов и южносибирских тувинцев. Их совместное расположение свидетельствует о тесном генетическом родстве и формировании их генофонда на базе общих компонент, маркируемых очевидно гаплогруппами N3a, C3* и C3c. В противоположность европеоидному кластеру (I), в который входят алтайцы и татары, этот кластер (II) может быть назван "сибирским монголоидным". Учитывая, что эти этносы относятся к различным языковым группам и семьям, очевидно, что единство этой группы связано с наличием генетического субстрата палеоазиатов-аборигенов зоны восточносибирской и среднесибирской тайги, сформировавшегося задолго до того, как входящие в нее этносы приобрели присущие им лингвистические различия.

Третий кластер в пространстве ГК1-ГК2 (III) формируют различные монголоидные популяции Сибири (кеты и нивхи), Средней Азии (казахи и дунгане) и Северной Америки (эскимосы), у которых гаплогруппа N3a полностью отсутствует или составляет небольшую долю (казахи) их генофонда. Вторая ГК, связанная именно с этой гаплогруппой объясняет около 20% вариабельности данных и менее связана с антропологическими характеристиками. Вероятно, распространение N3a на территории Евразии происходило еще до того, как были сформированы современные расовые различия проживающего здесь населения. Фактором, обуславливающим расположение этносов в пространстве ГК2-ГК3, и объясняющим чуть менее 10% вариабельности частот гаплогрупп, является, видимо, наличие в геном пуле Y-хромосом популяций гаплогруппы Q*, маркирующей наиболее древний генетический субстрат. Существующие в настоящее время этносы, вероятно, приобрели эту гаплогруппу в ходе ассимиляции малочисленного местного палеоазиатского населения более поздними мигрантами. Сохранившимися реликтами этого населения в настоящее время являются, возможно, кеты, у которых Q* доминирует. Таким образом, основными факторами, определяющими расположение изученных этносов в пространстве трех главных компонент, являются наличие в их генофондах европеоидного и монголоидного компонента и степень представленности палеолитического генетического субстрата.

Генетические взаимоотношения между гаплогруппами. С помощью транспонирования таблицы данных исследовали распределение в пространстве ГК выявленных гаплогрупп. При таком варианте анализа данных оценивалась близость друг другу различных гаплогрупп Y-хромосомы, за счет их совместной встречаемости в одних и тех же выборках. Выделены три ГК, объясняющие около 56% вариабельности частот гаплогрупп. Две первые из них объясняют более 46% вариабельности и позволяют выявить четыре кластера гаплогрупп (рис. 2).

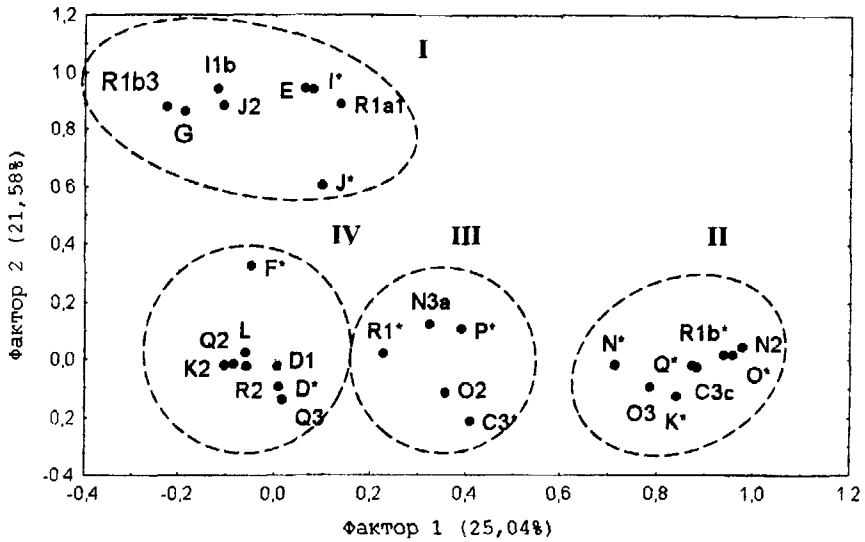


А

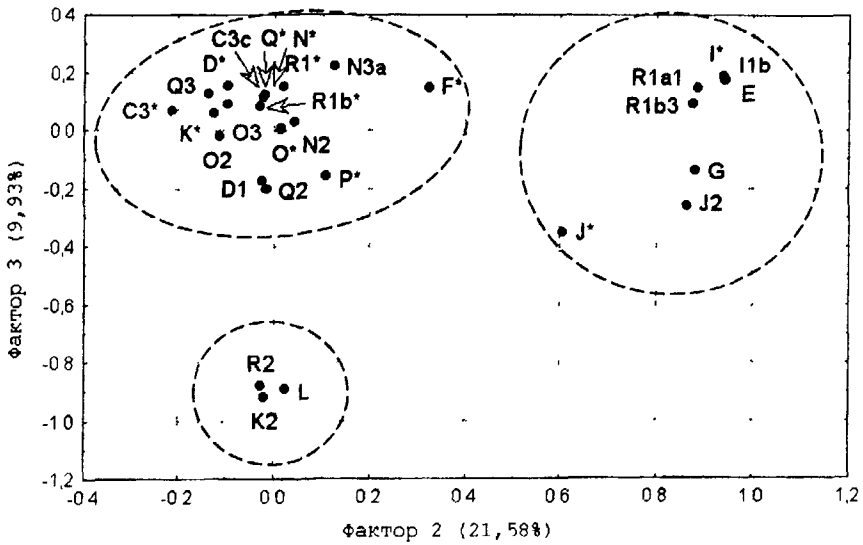


В

Рис. 1. Положение исследованных этносов в пространстве трех главных компонент частот гаплогрупп Y-хромосомы. А – первая и вторая главная компонента. В – вторая и третья главная компонента.



A



B

Рис. 2. Положение исследованных гаплогрупп в пространстве трех главных компонент частот в этносах. А – первая и вторая главная компонента. В – вторая и третья главная компонента.

Наблюдается отчетливое разделение исследуемых гаплогрупп по признаку встречаемости в монголоидных или европеоидных этносах. Основным фактором, по-видимому, влияющим на пространственное расположение гаплогрупп является географический. Действительно, если посмотреть на пространство ГК1-ГК2 и сопоставить этот график с филогеографией гаплогрупп на территории Евразии, становится очевидным, что рисунок 2 А примерно повторяет (с точностью до региона) географическую локализацию центров распространения и предполагаемого происхождения гаплогрупп.

География ГК1, описывающей 25% общей вариабельности, выявляет изменчивость генофонда исследованных этносов в направлении с запада на восток. Пространственное распределение значений имеет клинальную зависимость – от минимальных отрицательных значений на западе (минимум – западноевропейская гаплогруппа R1b3) до высоких положительных на востоке (восточноазиатские O, C3c, N2).

Первый кластер в пространстве ГК1-ГК2 (I) формируют западноевразийские гаплогруппы, распространенные преимущественно в Европе, Передней Азии и ближнем востоке (клады E, I, G, J, R1). Противоположен ему Кластер, включающий типичные азиатские монголоидные гаплогруппы (N*, O*, O3, C3c, N2, Q*), а также линию R1b*, характерную для тувинцев и K*, распространенную среди сибирских и среднеазиатских этносов (II). Один из двух переходных кластеров (IV) состоит из редких гаплогрупп, обнаруженных на территории Средней Азии (Q2 и D1) и Южной Сибири (D*) и гаплогруппы Q3, выявленной нами на территории Азии лишь у чукчей. Другой (III) также составляют редкие (O2, P*, и R1*), а также широко распространенные на территории Северной Евразии гаплогруппы (C3* и N3a). Из рисунка 2 В видно, что в трехмерном пространстве гаплогруппы K2, L и R2, выявленные только у среднеазиатских этносов (таджиков и узбеков), образуют отдельную группу, сильно удаленную от других.

География ГК2, по-видимому, соответствует пространственному распределению гаплогрупп среди популяций в соответствии с принадлежностью к монголоидному или европеоидному типу. Расположение исследованных гаплогрупп в пространстве ГК2-ГК3 формируют два крупных кластера. С учетом филогеографических особенностей распространения гаплогрупп наиболее обоснованным представляется обозначить выявленные кластеры как западно- и восточноевразийский. Первый включает тесную группу европейских гаплогрупп (клады E, I, R1) и более разрозненную группу ближневосточных по происхождению линий (J и G), попавших в Европу в ходе экспансии неолитических переселенцев (Semino, 2000, 2004; Rosser, 2000). Второй крупный кластер объединяет гаплогруппы, доминирующие в большинстве сибирских этносов и в целом в Восточной Азии (клады N, O, C, Q). Третий небольшой кластер гаплогрупп в пространстве ГК2-ГК3 (среднеазиатские линии K2, L и R2), очевидно, представляет еще один крупный генетический паттерн южноевразийский. Третья ГК, отделяющая его от двух первых кластеров гаплогрупп имеет широтную географическую направленность.

Оценка генетического разнообразия. Показана неоднородность изученных популяций по степени генетического разнообразия их мужского генофонда. Для большинства групп популяций (алтайцы, коряки, чукчи, эскимосы, киргизы, русские, украинцы, белорусы) характерно значение коэффициента генного разнообразия около 0,7 (табл. 1). Наиболее разнообразным оказался мужской генофонд среднеазиатских европеоидов – узбеков ($H=0,93$) и таджиков ($H=0,87$), что, видимо, связано с формированием этих народов на базе разнородных по происхождению предковых групп населения. Наиболее высокие значения показателей генетической variability STR-локусов также выявлены среди узбеков. Показатели разнообразия киргизов близки к средним значениям. Исключением явилась выборка дунган: значения показателей разнообразия ниже среднего. Очевидно, это связано с преобладанием гаплогруппы P*, и, возможно, объясняется эффектом основателя, и/или постепенным снижением генетического разнообразия за счет дрейфа генов.

Среди сибирских этносов наибольшими показателями генного разнообразия по гаплогруппам характеризуются тувинцы, татары и эвенки, по микросателлитным локусам – татары и чукчи. Максимальная дисперсия числа повторов выявлена у южных алтайцев. В целом, по сумме показателей, наибольшим генетическим разнообразием характеризуются этносы Алтае-Саянского региона, что отражает многокомпонентность генофондов южно-сибирских этносов.

Кеты и якуты проявляют гораздо меньшее генетическое разнообразие, по сравнению с остальными этносами, практически по всем показателям. Генофонд близких якутам по происхождению бурят гораздо разнообразнее, по сравнению с ними. Учитывая, что якуты – это один из самых многочисленных коренных народов Сибири, маловероятным представляется постепенное снижение генетического разнообразия за счет дрейфа генов. Скорее имел место эффект основателя. Кеты же, напротив – один из самых небольших сибирских этносов, в прошлом гораздо более многочисленный. Низкое разнообразие генофонда в этом случае может быть связано именно со случайными процессами, приведшими к потере весомой доли изначального разнообразия Y-хромосомных линий. Но, возможно, это является и следствием длительной изолированности кетов от контактов с другими этносами и сохранением исходно небольшого числа гаплогрупп (главным образом Q* и K*).

Генетическая дифференциация этносов. Оценку генетической дифференциации исследованных этносов с помощью анализа молекулярной дисперсии (AMOVA) (Excoffier et al., 1992) производили по двум рассматриваемым в настоящей главе системам маркеров. Во-первых, оценивали степень дифференциации по частотам гаплогрупп, построенных по диаллельным маркерам, во-вторых, – по молекулярному разнообразию микросателлитных гаплотипов Y-хромосомы. Полученные с помощью AMOVA значения F_{ST} , характеризующие иерархическую структуру генетической подразделенности в географических группах приведены в таблице 2.

Результаты расчетов по двум системам маркеров очень сходны. На уровне анализа частот гаплогрупп, для всех вариантов географической груп-

Генетическая дифференциация различных географических групп

Географическая локализация этносов	HCs F_{ST} (%)	YSTR F_{ST} (%)
Все этносы	19,04	17,07
Сибирь в целом	21,10	19,73
Западная и Южная Сибирь	12,48	11,81
Восточная Сибирь	33,47	32,55
Дальний Восток	11,02	10,97
Восточная Европа	- 0,16	0,38
Средняя Азия	15,47	13,11

пировки данных зафиксированы несколько более высокие значения F_{ST} , чем по YSTR. Это является закономерным отображением того факта, что отдельные STR-гаплотипы с идентичной структурой повторов встречаются в разных диаллельных гаплогруппах, что связано с высоким темпом мутирования этой группы маркеров.

Общий уровень генетической дифференциации рассматриваемой системы популяций на уровне этнических групп составил 19,04% для диаллельных гаплогрупп и 17,07% для микросателлитных гаплотипов. Это означает, что примерно пятая часть общего генетического разнообразия приходится на межэтнические различия, а до восьмидесяти процентов общего разнообразия сосредоточено внутри этносов.

При расчете генетической дифференциации только для двенадцати коренных сибирских этносов значение F_{ST} по сравнению с общим несколько возросло. Это означает более высокую подразделенность генофонда Y-хромосом населения Сибири, по сравнению со средним для Северной Евразии значением. Причинами высокого уровня подразделенности, очевидно, являются большая территориальная удаленность различных этносов этого огромного региона, следствием чего становится изолированность отдельных групп населения, а также небольшой размер эффективной численности популяций.

Наиболее сильно дифференцировано население Восточной Сибири (буряты, якуты и эвенки) ($F_{ST} = 33,47\%$), что почти в три раза выше, чем для других регионов Сибири. Накопление столь значительных межпопуляционных различий вероятно связано с тем, что Восточная Сибирь является регионом, где миграционные процессы протекали гораздо менее интенсивно, чем в Западной Сибири или Средней Азии. Отсутствие тесных межэтнических контактов, обусловленное территориальной разобщенностью, привело к такому высокому уровню дифференциации генофонда Y-хромосом.

Разнообразие и филогения микросателлитных гаплотипов внутри гаплогрупп. Полученные нами данные по распределению гаплогрупп Y-хромосомы в Сибири, Средней Азии и Восточной Европе позволили провести их филогенетический анализ. Подробная структура семи основных линий

(N3a, R1a1, Q*, C3*, N2, C3c и O3) была установлена путем составления индивидуальных гаплотипов, после генотипирования семи микросателлитных маркеров нерекombинирующей части Y-хромосомы. На основании данных о составе гаплотипов внутри гаплогрупп, выявляли их внутреннее разнообразие и детальные филогенетические взаимоотношения, путем построения филогенетических деревьев по методу медианных сетей гаплотипов (Bandelt et al., 1995; 1999) с использованием программы Network 4.0. Пример медианной сети для одной из гаплогрупп (R1a1) приведен на рисунке 3.

С целью проведения филогенетического анализа, результаты которого наиболее адекватно отражали бы реально существующую картину эволюционных взаимоотношений между гаплотипами (насколько это возможно в рамках выбранного подхода), чтобы исключить выпадение из анализа части сетей, поскольку наши данные явно не охватывают всего мирового разнообразия гаплотипов, расчеты проводили по собственным, а также по доступным литературным данным.

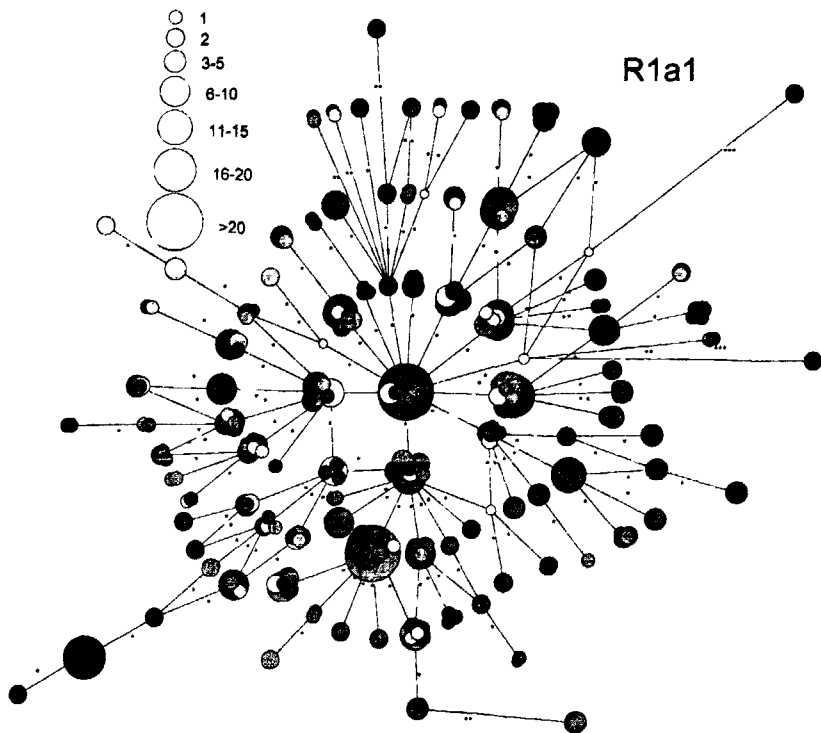


Рис. 3. Медианная сеть микросателлитных гаплотипов гаплогруппы R1a1, построенная на основании собственных и литературных данных.

Показано, что уровень разнообразия гаплотипов внутри большинства гаплогрупп у коренных сибирских этносов ниже величин, характеризующих современное население других регионов. Это свидетельствует о том, что все эти гаплогруппы имеют происхождение не в Сибири, а принесены на ее территорию в результате миграций. Это позволяет говорить о единстве обобщенного генофонда сибирского населения с генофондом Евразии.

Изучаемые популяции неоднородны по уровню гаплотипического разнообразия внутри линий: обнаружено его четкое снижения к периферийным северным и восточным областям. Выявлено, что максимальное для Сибири разнообразие по гаплотипам внутри большинства гаплогрупп, характерно для южносибирских этносов. Медианные сети демонстрирует накопление отдельных гаплотипов внутри гаплогрупп у различных сибирских этносов. Спектр и частоты гаплотипов высокоспецифичны.

Оценка возраста гаплогрупп. Оценку времени генерации разнообразия проводили для семи основных сибирских гаплогрупп, по собственным и мировым данным (за исключением N2), двумя методами (табл. 3). Необходимую для этого частоту мутаций по микросателлитным локусам в обоих случаях определяли по Л.А. Животовскому, как равную $6,9 \cdot 10^{-4}$ на локус за 25 лет. (Zhivotovsky et al., 2004).

Таблица 3

Оценка возраста семи основных сибирских гаплогрупп

HG	Время генерации разнообразия в гаплогруппах, тыс. лет.			
	по Zhivotovsky et al., 2004		по Forster et al., 1996, 2000	
	Собственные данные	Мировые данные	Собственные данные	Мировые данные
N2	8,37 +/- 2,38	-	6,42 +/- 1,81	-
C3c	12,08 +/- 3,76	9,58 +/- 3,16	9,20 +/- 3,49	7,90 +/- 3,42
C3*	26,38 +/- 4,53	31,28 +/- 6,80	17,02 +/- 3,55	16,31 +/- 2,98
N3a	24,32 +/- 9,20	17,15 +/- 7,04	13,70 +/- 3,65	10,97 +/- 3,41
O3	36,23 +/- 13,94	27,49 +/- 6,07	20,35 +/- 4,08	18,41 +/- 2,72
Q*	21,50 +/- 4,21	27,04 +/- 4,69	14,20 +/- 2,60	18,67 +/- 2,57
R1a1	16,15 +/- 2,95	16,09 +/- 2,71	12,29 +/- 2,52	13,04 +/- 2,34

В целом, возраст генерации разнообразия в Y-хромосомных линиях, сильно различается для разных из них и положительно коррелирует со сложностью медианных филогенетических сетей, построенных для этих гаплогрупп. Наиболее молодыми гаплогруппами, согласно нашим данным, являются линии N2, и C3c. У них же наблюдаются и минимальные по размеру медианные сети гаплотипов. Наиболее древние из исследованных, это гаплогруппы C3*, O3 и Q*, с самыми разветвленными сетями. Гаплотипы, принадлежащие к этим трем линиям, коалесцируют к общим предковым гаплотипам, возраст которых превышает двадцать тысяч лет.

Приведенные оценки времени происхождения гаплогрупп и дивергенции популяций не являются абсолютно точными, а лишь приблизитель-

ными. Но ошибка расчетов, если она имеет место быть, все же примерно в равной степени влияет на оценку возраста всех гаплогрупп, так что пропорциональность датировок сохраняется. Необходимо отметить, что по некоторым гаплогруппам имеются существенные различия в оценке их возраста между двумя наборами данных – собственным и собственным в сумме с литературными данными. Возможно следующее объяснение этим фактам. Во-первых, расчеты по суммарному набору данных более точны в силу того, что они более правильно отражают общее гаплотипическое разнообразие в пределах гаплогрупп, что приводит к уточнению их возраста в сторону увеличения (СЗ* и Q*). Во-вторых, в ограниченном наборе данных происходит накопление отдельных гаплотипов с частотой, не характерной для всего мирового разнообразия, что может завышать среднее отличие повторов в популяциях от предкового гаплотипа и увеличивать возраст гаплогрупп. Очень близкие оценки возраста для гаплогруппы R1a1 связаны с тем, что: во-первых, суммарная выборка хромосом этой гаплогруппы из наших популяций достаточно велика (403 образца и 138 гаплотипов); во-вторых, большая часть этих образцов относится к славянским выборкам, где наблюдается максимальное гаплотипическое разнообразие. Таким образом, достижение наиболее адекватных оценок возраста гаплогрупп возможно при формировании как можно более многочисленных выборок, обязательно включающих популяции из региона предполагаемого происхождения этих гаплогрупп.

Древние миграции и формирование генофонда населения Сибири. На основании результатов полученных в данной работе и анализа литературных данных постараясь реконструировать распространение линий Y-хромосомы в связи с различными этапами заселения этой территории человеком. Наиболее древней гаплогруппой на территории Сибири является Q*. Наши данные свидетельствуют о коалесценции микросателлитных гаплотипов, относящихся к Q* в районе 14-27 тыс. лет назад, с верхней границей дивергенции сибирских популяций около 21 тыс. лет назад.

Гаплогруппа Q*, вероятно, маркирует продвижение человека по boreальному миграционному пути в палеолитический период. Появление Q* в Сибири связано, по-видимому, с миграцией ее носителей с юга на север и северо-восток, предположительно из Средней Азии. Наличие этой гаплогруппы практически во всех исследованных сибирских выборках и преобладание носителей Q* и Q3 на территории Америки, куда они проникли из Сибири, позволяет предположить, что на ранних этапах освоения человеком северо-востока Азии Q* составляла значительную часть Y-хромосомного пула первых мигрантов на территорию Сибири. Две области, где частота Q* достигает максимальных значений (северо-западная Сибирь и северный Алтай) являются, очевидно, своеобразным резерватом, в котором остатки древнего наследия первых палеолитических мигрантов на территорию Сибири сохранились в генофондах современных популяциях.

Следующей по времени появления на территории Сибири является гаплогруппа СЗ*. Эта линия преобладает в генофондах бурят и дальневосточных этносов – нивхов и коряков. Однако максимальные показатели генетиче-

ского разнообразия выявлены у тувинцев и монголов. Наши данные для популяций Сибири свидетельствуют о возрасте СЗ* в пределах 16-31 тыс. лет. Популяции, принесшие гаплогруппу СЗ* в Сибирь, по-видимому, мигрировали на север через территорию Центральной Азии, поскольку наибольшее разнообразие внутри этой гаплогруппы выявлено у центральноазиатских и южносибирских этносов. Таким образом, СЗ* является маркерной для расселения предков современных северных континентальных монголоидов и их дальнейшей дифференциации в Сибири, а также второй волны американской колонизации, представители которой сохранили морфологические особенности древних протомонголоидов Азии. Распространение носителей СЗ*, происходило с ассимиляцией более древнего местного населения, в мужском генофонде которого преобладала гаплогруппа Q*. Предположительно, в период верхнего палеолита именно эти две линии доминировали на территории Сибири вплоть до окончания последнего оледенения.

Производная от СЗ* гаплогруппа СЗс, датируемая нами в 8-10 тыс. лет. Первоначальное распространение ее на территории Северной Евразии происходило позднее, возможно в неолитический период, после того, как от исходного центра отделились популяции, сформировавшие в дальнейшем население приарктических областей. Возможными маркером вклада тихоокеанских монголоидных групп являются гаплогруппы ОЗ, О* и О2, охватывающие в сумме до 80% Y-хромосом в популяциях Восточной Азии.

Следующими в Сибирь пришли носители гаплогруппы N3a. Эта линия представлена практически во всех современных сибирских этносах, но отсутствует среди коренных американцев, следовательно, ее носители достигли географического источника миграций в Америку – Южной Сибири и Центральной Азии позднее, чем последние мигранты направились в Берингию. Оценка возраста гаплогруппы N3a колеблется в пределах 11-17 тыс. лет. Возможно, что распространение гаплогруппы N2 происходило совместно с N3a, поскольку они относятся к одной кладе и имеют очень сходную географию распространения. Принимая во внимание, что основной ареал N2 менее растянут по долготе, а ее возраст оценен нами в 6,5-8,5 тыс. лет, также вероятно, что ее распространение происходило несколько позднее, но с миграционными волнами из того же источника. Распределение гаплогрупп N2 и N3a по территории Северной Евразии свидетельствует о значительной доле общих генов в генофондах европейских финно-угорских и сибирских этносов.

В целом на территории Сибири именно носители линий Q*, C и N сформировали генофонды этнических общностей периода перехода от палеолита к мезолиту. Последующие, более интенсивные миграции, не привели к появлению на большей части территории каких-то новых гаплогрупп, и в дальнейшем формирование большинства сибирских этносов происходило на базе ограниченного числа генетических компонент.

Другая ситуация складывалась в Южной Сибири. Зафиксированное нами наибольшее генетическое разнообразие по частотам гаплогрупп является отражением интенсивных миграционных процессов в этом регионе и смешении различных по происхождению групп на ранних этапах этногенеза совре-

менных саяно-алтайских этносов. Основным генетическим маркером вклада европеоидных групп западноевразийского происхождения является гаплогруппа R1a1. Наша оценка возраста этой гаплогруппы находится в пределах 13-16 тыс. лет, а границы времени дивергенции этносов 14,5-2,5 тыс. лет назад. Филогеография R1a1 указывают на южную часть Восточной Европы как на наиболее вероятную прародину этой гаплогруппы. На восток продвижение носителей R1a1 шло через степи современного Казахстана и Среднюю Азию, вплоть до северной Монголии, где зафиксированы отдельные хромосомы, относящиеся к этой гаплогруппе (Zerjal et al., 2002). Полученные нами данные о совпадении спектра YSTR-гаплотипов у сибирских и среднеазиатских популяций и преобладании в обоих этих регионах одного и того же наиболее частого гаплотипа-основателя, свидетельствуют, что гаплогруппа R1a1 была принесена в Сибирь мигрантами с запада.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В настоящей работе впервые проведено широкомасштабное изучение структуры гаплогрупп Y-хромосомы в сибирских популяциях, с использованием двух систем генетических маркеров 34 диаллельных и 7 высоковариабельных микросателлитных локусов. Всего в работе обследовано 1565 неродственных индивидов из 40 популяционных выборок, принадлежащих к 22 этническим группам Сибири, Средней Азии и Восточной Европы.

Определены популяционные частоты двадцати девяти гаплогрупп Y-хромосомы, определяемых на основании генотипирования выбранных диаллельных маркеров, и YSTR-гаплотипов, входящих в их состав. Результаты проведенного анализа свидетельствуют о многокомпонентности генофонда населения Сибири, представленного двадцатью пятью гаплогруппами. Лишь семь из них имеют частоту более трех процентов (N3a, R1a1, Q*, C3*, N2, C3c и O3), составляя в сумме 86% общей выборки образцов из сибирских популяций. Но основу генофонда большинства современных сибирских этносов составляет относительно небольшое число гаплогрупп, что говорит о его формировании на базе ограниченного числа генетических компонент.

Все изученные этносы имеют специфичный состав и частоты гаплогрупп, присутствие которых отражает вклад различных по происхождению генетических составляющих. Анализ распределения гаплогрупп Y-хромосомы на территории Сибири свидетельствует о наибольшей гетерогенности состава генофонда этносов Южной Сибири (алтайцев, тувинцев и сибирских татар).

Анализ генетических взаимоотношений между коренными этносами Сибири, Средней Азии и Восточной Европы методом главных компонент выявил, что по структуре генофондов они разделяются на три кластера. Сибирские татары, северные и южные алтайцы входят в группу, сформированную совместно с европеоидными популяциями Восточной Европы, Средней Азии и киргизами, что обусловлено присутствием в различной степени выраженного европеоидного компонента, маркируемого гаплогруппами R1a1, R1*, R1b*, I*, I1b, J* и J2. Большинство монголоидных сибирских этносов

формируют отдельную группу, состоящую из популяций Восточной Сибири и Дальнего Востока (буряты, якуты, эвенки, чукчи и коряки), а также хантов и тувинцев, что демонстрирует общность и генофонда, представленного в основном гаплогруппами N3a, C* и C3c. Третью группу этносов формируют различные монголоидные популяции Сибири (кеты и нивхи), Средней Азии (казахи и дунгане) и Северной Америки (эскимосы), которые характеризуются отсутствием или очень незначительной частотой гаплогруппы N3a.

Региональная структурированность суммарного генофонда сибирских этносов связана с наличием в его составе как европеоидного, так и монголоидного компонентов, а также древнего генетического субстрата, маркируемых соответствующими западно- и восточноевразийскими гаплогруппами.

При исследовании распределения в пространстве главных компонент выявленных линий, показано отчетливое их разделение по признаку географической близости центров предполагаемого происхождения и распространения гаплогрупп, а также их встречаемости в монголоидных или европеоидных этносах. Это отражает большую значимость географической локализации миграционных потоков для формирования филогеографии линий Y-хромосомы на территории Северной Евразии.

Наибольшим уровнем генетического разнообразия характеризуются этносы Алтае-Саянского региона. Тувинцы и алтайцы характеризуются максимальными для Сибири показателями разнообразия как по частотам гаплогрупп, так и YSTR-гаплотипов, что подчеркивает многокомпонентность их генофондов. У якутов выявлено низкое генетическое разнообразие и преобладание только одной гаплогруппы – N3a, что свидетельствует об эффекте популяционного горлышка бутылки в генетической истории этого этноса. Кеты проявляют низкое разнообразие за счет преобладания гаплогруппы Q*.

При анализе частот гаплогрупп и молекулярной дисперсии микросателлитных гаплотипов выявлен высокий уровень генетической дифференциации населения Сибири. Оценки коэффициента F_{ST} для коренных сибирских этносов превышают показатели, характеризующие генофонд Северной Евразии в целом. При характеристике региональных особенностей показано, что значение коэффициента генной дифференциации для популяций Восточной Сибири оказалось наибольшим и составило 33,47-32,55%, что почти в три раза выше, чем для других сибирских регионов.

Показано, что уровень разнообразия гаплотипов внутри большинства гаплогрупп ниже величин, характеризующих современное население других регионов (Восточная Европа, Средняя, Центральная и Юго-Восточная Азия). Изучаемые популяции неоднородны по уровню гаплотипического разнообразия: обнаружено его четкое снижения к периферийным северным и восточным областям. Выявлено, что максимальное для Сибири разнообразие внутри большинства линий характерно для южносибирских этносов.

Сравнительный анализ с литературными данными, позволяет говорить о существовании четкого градиента западноевразийских линий в направлении запад-восток. Большинство относящихся к гаплогруппе R1a1 хромосом этносов Средней Азии и Южной Сибири являются представителями единого

генетического массива, что, возможно, свидетельствует о среднеазиатских истоках европеоидного компонента, маркируемого этой гаплогруппой, в генофонде южносибирских этносов.

С привлечением оценки темпов мутирования микросателлитных локусов NRY, двумя различными методами рассчитано время накопления разнообразия YSTR-гаплотипов внутри семи наиболее частых гаплогрупп. Таким образом, оценен возраст основных компонентов генофонда современного коренного сибирского населения. Полученные оценки возраста гаплогрупп коррелируют со сложностью их медианных сетей. Абсолютные оценки возраста для всех гаплогрупп оказались различны, и для большинства линий (Q*, C3*, N3a, R1a1) восходят к эпохе верхнего палеолита. Принимая во внимание все возможные погрешности при подобного рода оценках, можно, тем не менее, заключить, что накопление гаплотипического разнообразия в гаплогруппах, составляющих большую часть суммарного генофонда сибирских этносов, началось еще во время последнего ледникового периода.

ВЫВОДЫ

1. Генофонд современного коренного населения Сибири представленный двадцатью пятью гаплогруппами Y-хромосомы является сложной многокомпонентной системой, сформировавшейся при объединении составляющих, различающихся по времени и месту происхождения. Основу генофонда большинства современных сибирских этносов составляет относительно небольшое число гаплогрупп Y-хромосомы, что говорит о его формировании на базе ограниченного числа генетических компонент. С частотой более трех процентов встречаются только семь линий (N3a, R1a1, Q*, C3*, N2, C3c и O3), составляя в сумме 86% общей выборки образцов из сибирских популяций.
2. По структуре генофонда, выявленной с помощью гаплогрупп Y-хромосомы, сибирские этносы подразделяются на три выраженные группы, отражающие их генетическую близость: Южная Сибирь; Восточная Сибирь и Дальний Восток; реликтовые изолированные этносы Северной Азии. Основными факторами, определяющими генетические взаимоотношения изученных этносов, являются наличие в их генофондах европеоидного и монголоидного компонента и степени представленности палеолитического генетического субстрата.
3. Сибирские популяции характеризуются низким уровнем генетического разнообразия по маркерам Y-хромосомы. Максимальными для Сибири показателями разнообразия как по частотам гаплогрупп, так и YSTR-гаплотипов характеризуются тувинцы и алтайцы, что подчеркивает многокомпонентность их генофондов. Наименьшее разнообразие показано для якутов и кетов, что свидетельствует об эффекте популяционного горлышка бутылки в генетической истории этих этносов.
4. Выявлен высокий уровень генетической дифференциации коренного сибирского населения. Этносы различных районов Сибири отличаются по

степени генетической дифференциации, наибольшие значения которой выявлены среди популяций Восточной Сибири.

5. Уровень разнообразия гаплотипов внутри большинства гаплогрупп, распространенных на территории Сибири, ниже показателей характерных для населения других регионов Евразии, что свидетельствует о происхождении этих гаплогрупп не в Сибири, и появлении их на данной территории в результате различных миграций.
6. Оценки времени накопления генетического разнообразия и времени дивергенции популяций для большинства гаплогрупп восходят к эпохе верхнего палеолита, что подчеркивает генетическую преемственность современного населения самым ранним поселенцам на территории Сибири.

Список работ, опубликованных по теме диссертации

1. Степанов В.А., Харьков В.Н., Пузырев В.П., Солтобаева Ж.О. Гаплотипы Y-хромосомы в популяциях Средней Азии / Генетика человека и патология. Под ред. В.П. Пузырева. - Вып. 5. - Томск: СГТУ, - 2000. - С. 91-97.
2. Харьков В.Н. Гаплотипы Y-хромосомы в популяциях Средней Азии / Материалы XXXVIII международной научной студенческой конференции "Студент и научно-технический прогресс" : Биология, Ч. 1 / Новосибирский ун-т. - Новосибирск, 2000. - С. 41.
3. Харьков В.Н. Гаплотипы Y-хромосомы сибирских этносов Алтайской языковой семьи / Материалы XXXIX международной научной студенческой конференции "Студент и научно-технический прогресс" : Биология, Ч. 2 / Новосибирский ун-т. - Новосибирск, 2001. - С. 83.
4. Степанов В.А., Харьков В.Н., Пузырев В.П., Солтобаева Ж.О., Стегний В.Н. Гаплотипы Y-хромосомы в популяциях Средней Азии // Генетика. - 2001. - Т. 37. - № 2. - С. 256-259.
5. Stepanov V.A., Puzyrev V.P., Spiridonova M.G., Kharkov V.N., Soltobaeva J.O. Y-chromosome diversity in populations of Altaic language family / Human Genome Meeting. - Edinburgh, 2001. - P. 137.
6. Stepanov V.A., Kharkov V.N., Puzyrev V.P., Spiridonova M.G., Soltobaeva J.O. Y-chromosome haplotype diversity in populations of North Eurasia (10th International Congress of Human Genetics), Vienna, Austria // European Journal of Human Genetics. - 2001. - V.9. Suppl. 1. - P. 292.
7. Stepanov V.A., Golubenko M.V., Rootsi S., Kharkov V.N., Kivisild T., Spiridonova M., Villems R., Puzyrev V. Diversity of paternal and maternal lineages in populations of Siberia and Central Asia. / The first workshop on information technologies application to problems of biodiversity and dynamics of ecosystems in North Eurasia. - Novosibirsk, 2001. Abstracts. - P. 312.
8. Kharkov V., Stepanov V., Bermisheva M., Orekhov V., Golubenko M., Kozhekbaeva Z., Spiridonova M., Khitrinskaya I., Khusnutdinova El., Yankovsky N., Puzyrev V. Language replacement in Turkic speaking populations demonstrated by material and paternal lineages and autosomal Alu insertions / Human Genome Meeting, Shahghai, China, 2002. Abstracts. - P. 226.

9. Stepanov V., Puzyrev V., Kivisild T., Kharkov V., Rootsi S., Khitrinskaya I., Spiridonova M., Villems R. Phylogeography of Y chromosome lineages in the Old World / Human Genome Meeting, Shahghai, China, 2002. Abstracts. - P. 62.
10. Пузырев В.П., Степанов В.А., Голубенко М.В., Пузырев К.В., Максимова И.Р., Харьков В.Н., Спиридонова М.Г., Ноговицына А.Н. Генофонд якутов по линиям митохондриальной ДНК и Y-хромосомы / Медико-генетическое исследование населения Республики Саха (Якутия). Сборник научных трудов. - Якутск: ЯФ Изд-ва СО РАН, 2002. - С. 7-19.
11. Пузырев В.П., Степанов В.А., Голубенко М.В., Пузырев К.В., Максимова И.Р., Харьков В.Н., Спиридонова М.Г., Ноговицына А.Н. Линии мтДНК и Y-хромосомы в популяции якутов // Генетика. - 2003. - Т. 39. - № 7. - С. 975-981.
12. Степанов В.А., Харьков В.Н., Пузырев В.П., Спиридонова М.Г. Генетическое разнообразие линий Y-хромосомы у народов Сибири / Генофонд населения Сибири: сб. науч. статей под ред. В.И. Коненкова, В.П. Пузырева М.И. Воеводы. Новосибирск: Изд-во Ин-та археологии и этнографии СО РАН, 2003. - С. 147-152.
13. Харьков В.Н., Степанов В.А., Боринская С.А., Кожекбаева Ж.М., Гусар В.А., Гречанина Е.Я., Пузырев В.П., Хуснутдинова Е.К., Янковский Н.К. Структура генофонда восточных украинцев по гаплогруппам Y-хромосомы // Генетика. - 2004. - Т. 40. - № 3. - С. 415-420.
14. Харьков В.Н. Различия структуры генофондов северных и южных алтайцев по гаплогруппам Y-хромосомы / Теоретические и прикладные проблемы медицинской генетики. Материалы конкурса молодых ученых СО РАМН. - Новосибирск, 2004. - С. 129-136.
15. Stepanov V., Kharkov V., Marussin A., Yankovsky N., Puzyrev V. Phylogeography of Y chromosome lineages in North Eurasia // European Human Genetics Conference. Munich, Germany, Abstracts, 2004. - P. 305.

2
7
6
1

7

3

Издательство ГУ "Томский ЦНТИ". Лиц. ИД № 05060 от 14.06.2001 г.
Отпечатано в ГУ "Томский ЦНТИ". Лиц.ПД № 12-0084 от 16.04.2001 г.
Подписано в печать 13.04.2005 г. Заказ № 207. Тираж 100 экз.
Россия, 634021, г.Томск, пр.Фрунзе, 115/3.

5000 11:11 40

РНБ Русский фонд

2005-4

45253



07

15

2230