

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ СТРУКТУРА ПО МАРКЕРАМ Y ХРОМОСОМЫ НАРОДОВ АЛТАЯ (РОССИИ, КАЗАХСТАНА, МОНГОЛИИ)

О.А. Балаганская^{1,2}, М.Б. Лавряшина³, М.А. Кузнецова¹, А.Г. Романов¹, Х.Д. Дибирова¹, С.А. Фролова¹, А.А. Кузнецова^{2,4}, Т.А. Захарова¹, Е.Е. Баранова^{1,2}, И.Э. Теучеж^{2,5}, М.В. Ромашкина^{2,6}, Ж. Сабитов⁷, И. Тажигулова⁸, П. Нимадава⁹, Е.В. Балановская¹, О.П. Балановский^{1,2}

¹ *Медико-генетический научный центр РАМН, Москва*

² *Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН, Москва*

³ *Кемеровский государственный университет, Кемерово*

⁴ *Читинский государственный университет, Чита*

⁵ *Адыгейский государственный университет, Майкоп*

⁶ *Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарева, Саранск*

⁷ *Евразийский Национальный университет им. Л.Н. Гумилева, Астана, Казахстан*

⁸ *Центр судебной экспертизы МЮ Республики Казахстан, Астана, Казахстан*

⁹ *Монгольская Академия медицинских наук, Улаанбаатар, Монголия*

Цель: Изучить структуру генофонда народов Алтая по единой панели SNP маркеров Y хромосомы. При сравнении с населением окружающих регионов выявить основные направления потоков генов, сформировавших разнообразие генофонда Алтая. Оценить степень гетерогенности изученных этно-территориальных объединений: для этого охватить исследованием составляющие их региональные и родоплеменные группы населения. Материалы и методы: Образцы ДНК получены от представителей всех основных популяций, составляющих коренное народонаселение этой горной системы: челканцев, кумандинцев, тубаларов, теленгитов, алтай-кижи, горных и абаканских шорцев (Россия), казахов Алтая (Казахстан), западных популяций халха-монголов и малочисленных монголоязычных групп Алтая (Монголия). Суммарно изучено 805 человек при условии письменного информированного согласия каждого на участие в исследовании. Средняя величина популяционной выборки – около 90 человек. Использованная панель из 40 SNP маркеров Y хромосомы позволяет выделять дробные гаплогруппы (варианты) Y хромосомы с большим разрешением и тем самым выявлять особенности генофондов, отражающие историю их формирования. Результаты: Наиболее характерными для Алтая оказались следующие варианты Y хромосомы: R1a1, Q, N1b, N1c1, R1b1b1 и субварианты гаплогруппы С. Первая из этих гаплогрупп (R1a1) может маркировать палеоевропеоидный компонент и указывать на связь с популяциями Европы. Гаплогруппа С распространилась на Алтае позднее в ходе экспансии монголоязычного центрально-азиатского населения, причем это влияние ограничилось только южными областями Алтая. «Сибирские» гаплогруппы Q и N1b могут отражать древний пласт алтайского генофонда, маркируя роль палеоазиатских и протоуральских групп. В пределах Алтая прослеживается четкий географический тренд: с севера на юг возрастает генетическое разнообразие, снижается частота «сибирских» гаплогрупп, увеличивается частота «центральноазиатских» вариантов, достигающая максимума у монголов Алтая. Анализ генетических взаимоотношений популяций на дендрограмме выявляет шорский и южно-алтайский кластеры при обособленном положении прочих изученных популяций; тубалары присоединяются не к северным, а к южным алтайцам, что согласуется с современными данными лингвистики. Этно-территориальные объединения, известные как «северные алтайцы» и «южные алтайцы» оказались генетически гетерогенными. Средняя величина гетерогенности у народов Алтая значительно превышает значения этого показателя, характерные для народов Европы. Например, челканцы, кумандинцы и тубалары, объединяемые как «северные алтайцы», генетически различаются настолько, что для каждой из этих популяций характерны разные мажорные гаплогруппы, составляющие половину их генофонда. Эти ярко выраженные генетические различия между популяциями, обладающих самоназваниями, указывают на целесообразность повышения их популяционного «ранга» до уровня малых народов. Выводы: Выявлены этно-генетические связи населения Алтая с различными регионами Евразии: западноевразийское, центральноазиатское и североазиатское («сибирское») направления потока генов. В пределах Алтая с севера на юг возрастает частота «монголоидных» гаплогрупп и увеличивается разнообразие

спектра вариантов Y хромосомы. Однако межпопуляционные различия максимальны среди северных алтайцев, что может служить важным аргументом в пользу рассмотрения составляющих их популяций в качестве самостоятельных этнических (а не субэтнических) групп.

Ключевые слова: Y хромосома, народы Алтая, казахи, монголы, генофонд, внутриэтническая изменчивость

Введение

Анализ разнообразия Y хромосомы в популяциях Южной Сибири и центрально-азиатских популяций проводился во многих работах [Derenko et al., 2006; Karafet et al., 2001; Rootsi et al., 2007; Wells et al., 2001; Харьков и др., 2007; Степанов и др., 2000; Zerjal et al., 2002], в которых была показана эффективность применения Y хромосомы для прослеживания миграционных потоков и выявления древних этногенетических связей.

В данной работе маркеры Y хромосомы впервые по единой программе изучены практически у всех народов Алтая не только на территории России, но и двух других государств: Казахстана и Монголии. Для создания полного портрета генофонда коренного народонаселения Алтая получены данные по целому ряду популяций восьми народов: изучены шорцы, кумандинцы, челканцы, тубалары, алтай-кижи и теленгиты, алтайские казахи и монголы Алтая.

Неоднократно отмечалась важность этого региона в этногенезе не только населения Южной Сибири, но и большинства автохтонных народов Сибири и смежных регионов. Учитывая общую динамику межэтнических взаимодействий и то, что Алтае-Саянское нагорье рассматривается как один из возможных очагов расогенеза [Алексеев, 1968, 1989], можно ожидать встретить на Алтае большое разнообразие гаплогрупп Y хромосомы.

Материалы и методы

Материал для настоящего исследования был собран в ходе комплексных экспедиций лаборатории популяционной генетики человека МГНЦ РАМН, проведенных под руководством Е.В. Балановской по единой программе и технологии в сотрудничестве с Кемеровским университетом, научными учреждениями Монголии и Казахстана. Экспедиционные обследования проводились в рамках международного проекта «Genographic» (2006–2011 гг.), грантов РФФИ и РФНФ. Основной задачей всех экспедиций было изучение структуры генофонда народов Алтая, генетического разнообразия на разных уровнях популяционной системы, особенностей отдельных народов по данным

о различных типах маркеров (молекулярно-генетических, квазигенетических, демографических). Сбор сведений о генетико-демографической структуре изучаемых народов позволил качественно сформировать выборки, минимизировав влияние современных метисационных процессов, как со стороны пришлого населения, так и между коренными народами. В результате анкетирования отбирались представители, не состоящие в кровном родстве, все предки которых относились к данной этнической группе как минимум на три поколения. Сбор биологического материала (венозная кровь) осуществлялся с письменного информированного согласия обследуемого под контролем Этической комиссии МГНЦ РАМН.

Были изучены популяции практически всех народов Алтая из различных географических частей этой горной системы. Суммарно собрано и проанализировано 805 образцов от мужчин – представителей коренных народов Алтая. Сбор материала осуществлялся в местах компактного проживания представителей данных этнических групп. Этнический состав, объемы выборок и география экспедиционных работ представлены в табл. 1.

Выделение ДНК проведено классическим методом фенол-хлороформной экстракции. Анализ Y хромосомы проведен с использованием 40 однонуклеотидных маркеров (SNP – Single nucleotide polymorphism), каждый из которых определяет принадлежность исследуемого образца к одной из гаплогрупп (генетических вариантов) Y хромосомы. Анализ SNP маркеров проведен методом TaqMan (Applied Biosystems) на приборе ПЦР в реальном времени ABI 7900. Изучены следующие гаплогруппы (соответствующие SNP маркеры указаны в скобках): наиболее частые в этом регионе маркеры **K**(M9), **F**(M89), **P**(M45), **C**(M130), **C3**(M217), **N**(LLY22), **N1b**(P43), **N1c1**(M178), **Q**(M242), **R**(M207), **R1b**(M343), **R1a1**(M198), а также редкие гаплогруппы **C2**(M38), **C3c**(M48), **D**(M174), **E**(M96), **E1b1b1**(M35), **E1b1b1a**(M78), **G2**(P15), **G2a1a**(P18), **G2a3b**(P303), **J**(M304), **J1**(M267), **J2**(M172), **I**(M170), **I1**(M253), **I2a**(P37), **D2**(P37.2), **L**(M20), **L1**(M27), **L2**(M317), **L3**(M357), **O3**(M122), **O3a3**(P201), **O3a3a**(M159), **O3a3b**(M7), **O3a3c**(M134), **R1b1c**(M269), **R1b1b1**(M73), **T**(M70).

Геногеографические карты построены в программе GeneGeo с использованием как данных, полученных в настоящей работе, так и литературных данных из базы Y-base (программа GeneGeo

Таблица 1. Описание изученных популяций

Народ	Популяция	N	Страна	Республика, область	Район	Лингвистическая группа *
Шорцы	шорцы горные	105	Россия	Кемеровская область	Таштагольский	уйгурская группа восточнохуннской ветви тюркских языков
	шорцы абаканские	32		Республика Хакасия	Таштыпский	
Северные алтайцы	кумандинцы	54	Россия	Республика Алтай	Турочакский	уйгурская группа восточнохуннской ветви тюркских языков
		66		Алтайский край	Солтонский	
	81	Республика Алтай		Турочакский Чойский		
Южные алтайцы	алтай-кижи	77	Россия	Республика Алтай	Онгудайский	киргизо-кыпчакская группа восточнохуннской ветви тюркских языков
	теленгиты	128			Кош-Агачский Улаганский	
Казахи	казахи Алтая	122	Казахстан	Восточно-Казахстанская область		кыпчакская группа западнохуннской ветви тюркских языков
Монголы	Монголы Алтая**	140	Монголия	Аймаки Байан-Улгий, Ховд и Гоби-Алтай		монгольская группа алтайской языковой семьи

Примечания. * – По классификации [Баскаков, 1962]. ** – Халха-монголы исторического аймака Tusheet Khan, а также байады, урианхай и торгуты

и база данных Y-base в течение ряда лет разрабатываются в лаборатории популяционной генетики человека МГНЦ РАМН под руководством О.П. Балановского и постепенно публикуются на нашем сайте www.genofond.ru.

По частотам гаплогрупп в популяциях рассчитаны генетические расстояния Нея [Nei, 1987]. Расчет проведен в программе DJgenetic, созданной Ю.А. Серегиним и Е.В. Балановской. Матрица генетических расстояний использована для построения дендрограммы в программе Statistica 6.0. с применением метода Уорда. Средние генетические расстояния между популяциями одного этнического объединения использованы как мера его внутриэтнической гетерогенности (различия популяций в пределах этнического объединения).

Результаты и обсуждение

География основных вариантов Y хромосомы

Исследование изменчивости Y хромосомы у народов Алтая проведено по обширной выборке (суммарно 805 образцов ДНК), охватывающей ряд популяций восьми народов, для которых прове-

ден анализ 40 SNP маркеров, определяющих гаплогруппы Y хромосомы. Но из этого большого разнообразия лишь 12 гаплогрупп достигают уровня одного процента («мягкий» критерий полиморфизма в популяционной генетике), а с частотой более 5% («жесткий» критерий полиморфизма) встречено только 7 гаплогрупп. Из них пять (**R1a1**, **Q1a**, **N1c1**, **N1b**, **R1b1b1**) формируют основной профиль алтайского генофонда, а две остальные гаплогруппы – **C3c** и **C(xC3c)** – составляют значимую часть генофонда только на самом юге Алтайской горной системы.

Для выявления основных паттернов взаимодействия генофонда Алтая с соседними регионами распространение основных алтайских гаплогрупп проанализировано с помощью геногеографических карт Северной Евразии (рис. 1).

Наиболее частой гаплогруппой на Алтае является гаплогруппа **R1a1**(M198). **R1a1** является одной из наиболее широко распространенных в Евразии гаплогрупп: она доминирует в генофонде Восточной Европы, в горных районах Центральной Азии и в Северной Индии, а с низкими частотами встречается почти по всей Евразии – от Англии до Китая (рис. 1а). На территории Алтая она составляет около трети генофонда. Наличие гаплогруппы **R1a1** у коренного населения Алтая, возможно,

является отражением мощного пласта населения, предшествовавшего экспансии монгольских и тюркских народов и связанного с палеоевропеоидными группами [Харьков и др., 2007; Багашев, 1998].

Рисунок 2 позволяет проследить изменчивость частот этой гаплогруппы в генофонде каждого из изученных народов Алтая. В северных районах Алтая частота гаплогруппы **R1a1** чрезвычайно велика – в среднем по всем популяциям она составляет около половины генофонда. Однако с продвижением на юг ситуация резко меняется: в степной зоне **R1a1** становится редкой и ее частота не превышает 5% (казахи, монголы). Максимальные частоты **R1a1** (около 60%) обнаружены нами у шорцев и одной из этнических групп южных алтайцев. В более раннем исследовании изменчивости Y хромосомы у алтайцев [Харьков и др., 2007], также отмечалось, что частота **R1a1** выше у южных алтайцев. Наличие высоких частот этой гаплогруппы в российском секторе Алтая может свидетельствовать о большой доле европеоидного субстрата в формировании генофонда этих народов. У монголов и казахов преобладает иная антропологическая основа, что и послужило вероятной причиной отличия их генофонда от алтайцев и шорцев.

Второй доминирующей гаплогруппой в алтайском генофонде является **Q** (M242). Карта **Q** (M242) демонстрирует (рис. 1б), что основной ареал распространения гаплогруппы **Q** охватывает Среднюю Сибирь (бассейн Енисея) и Америку. Многие исследователи связывают распространение этой гаплогруппы с заселением Американского континента из Сибири. При этом на территории Сибири, Центральной и Передней Азии встречается только вариант **Q1a** (MEN2), а у американских индейцев распространена ее сестринская гаплогруппа **Q1a3a** (M3). Оставив америндский вариант **Q1a3a** за скобками нашего исследования, остановимся подробнее на евразийском варианте **Q1a**. Эта гаплогруппа достигает особенно высоких частот у кетов (94%), и селькупов (66%) и не встречается ни к западу, ни к востоку от этого ареала, а на юг она тянется к Алтае-Саянскому нагорью и еще южнее почти исчезает в степях Центральной Азии (рис. 1б). С невысокими частотами (около 5%) эта гаплогруппа выявлена также на территории Индии, Передней и Средней Азии [Karafet et al., 2002; Seielstad et al., 2003]. В пределах Алтая эта гаплогруппа ранее была встречена у северных и (с несколько меньшей частотой) у южных алтайцев [Харьков и др., 2007].

Наше исследование генофонда народов Алтая показывает, что **Q1a** встречается у всех народов Алтая с частотой около 5%, за исключением шорцев на самом севере и казахов на самом юге Алтая, где эта гаплогруппа не была обнаружена

(рис. 2). Максимальные частоты зарегистрированы в генофонде северных алтайцев, в частности у челканцев гаплогруппа **Q** является мажорной, составляя более 50% Y-генофонда. Наличие гаплогруппы **Q** в большинстве популяций Алтая и всплеск ее у северных алтайцев может отражать древнейший сибирский пласт в генофонде народов Алтая и говорить об участии протоуральского и палеоазиатского населения в этногенезе населения Алтая, максимально проявляющегося у северных алтайцев.

Другой важный компонент генофонда Алтая представлен двумя вариантами гаплогруппы **N**: **N1c1** (M178) и **N1b** (P43). **N1c1** (рис. 1в) преобладает на северо-востоке Европы, на Урале и восточной Сибири (у якутов, эвенков, бурят). Значительный процент **N1c1** также присутствует у чукчей – около 50%, у хантов, манси, ненцев – до 40%. По причине распространенности и в Европе, и в Сибири, гаплогруппу **N1c1** нельзя отнести ни к восточноевразийским гаплогруппам, ни к западноевразийским. В настоящее время существует две альтернативные гипотезы происхождения этой гаплогруппы. Первая гипотеза основана на высоком гаплотипическом разнообразии линий **N1c1** среди финно-угорских народов. Появление этой гаплогруппы в Сибири данная гипотеза связывает с миграциями из Волго-Уральского региона, а высокое накопление частот и низкое разнообразие линий в сибирских популяциях (особенно у якутов) объясняет дрейфом генов и эффектом основателя. Исследования эстонских специалистов [Rootsi et al., 2007] выявили другой возможный вариант распространения этой гаплогруппы – не с запада на восток, а в обратном направлении. Гипотеза основана на наличии на территории Южной и Восточной Азии недифференцированной гаплогруппы **NO** (M214), являющейся предковым вариантом по отношению к **N1c1**. Поэтому представляется вероятным, что **N1c1** выделится из **NO** на территории Центральной Азии, откуда распространилась в Сибирь и уже затем в Восточную Европу. Низкое разнообразие линий **N1c1** в Сибири, возможно, связано с тем, что предковой сибирской прапопуляции пришлось пройти через «бутылочное горлышко», а в Европе аналогичные эффекты дрейфа генов были не так сильны.

Ареал распространения варианта **N1b** (рис. 1г) частично совпадает с **N1c1**: этот вариант распространен в Западной Сибири и на арктическом побережье, хотя также довольно часто встречается в Волго-Уральском регионе. Наибольшей частоты **N1b** достигает в Западной Сибири – у нганасан 92%, у энцев 78%, у тундровых ненцев 74%. Также довольно высокие частоты обнаруживаются в Волго-Уральском регионе (у коми 35%, у удмуртов 29%) и в Южной Сибири (у хакасов 34%, у

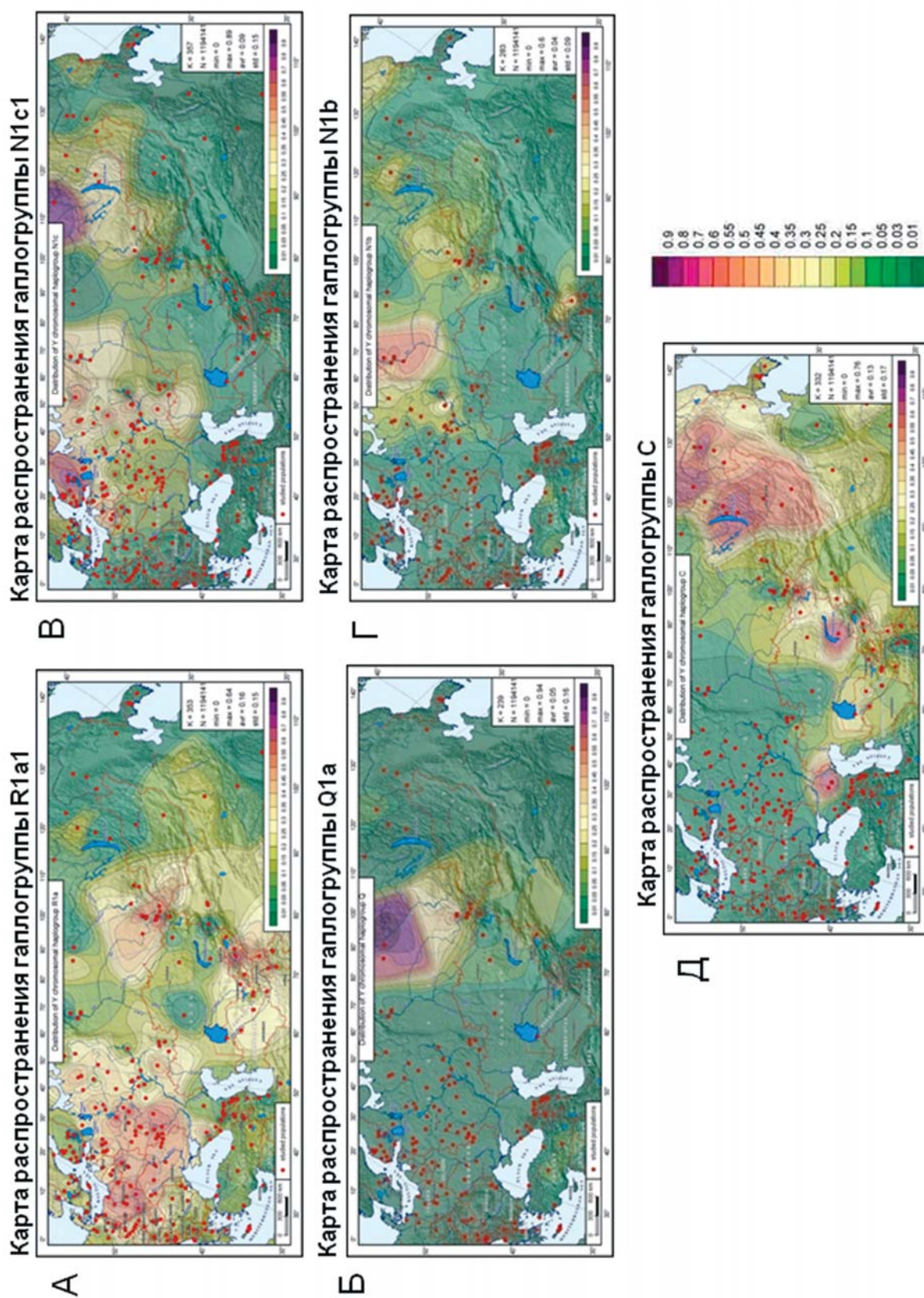


Рис. 1. Карты распространения гаплогрупп Y хромосомы

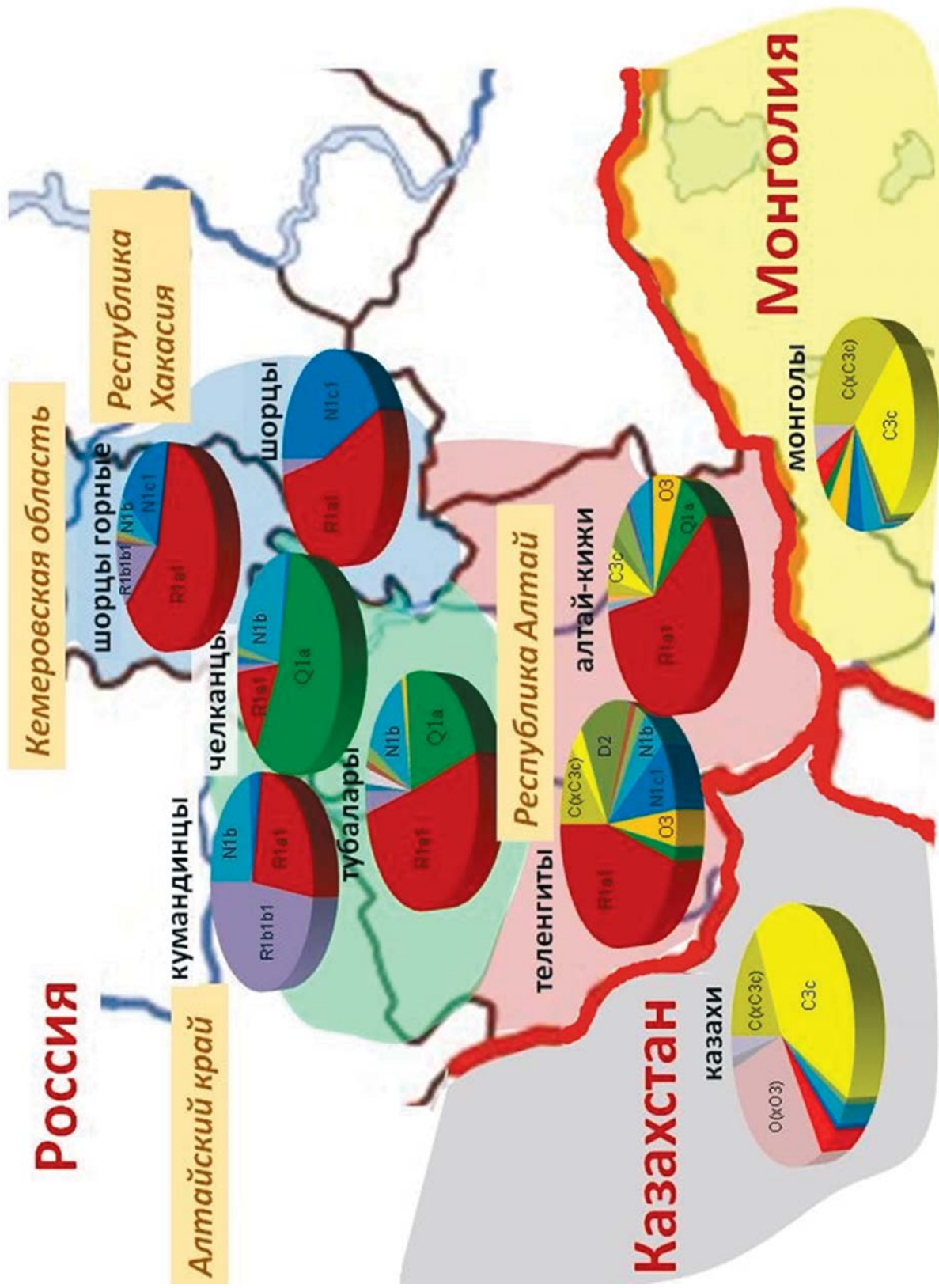


Рис. 2. Спектр гаплогрупп Y хромосомы в изученных популяциях Алтая

тофаларов и эвенов около 25%, у тувинцев около 18%) [Tambets et al., 2004]. За пределами Северной Евразии гаплогруппа редка, хотя и встречена у монголов и в северном Иране с частотой около 6%. Самая западная область распространения гаплогруппы – Финляндия, где частота этой гаплогруппы мала (0.4%). Однако у вепсов гаплогруппа **N1b** обнаружена с высокой частотой 17.9% [Lappalainen et al., 2006]. Гаплогруппа **N1b** четко делится на два кластера гаплотипов: «А» (азиатская) и «Е» (европейская), также обозначенные как **N2-A** и **N2-E** [Derenko et al., 2007; Rootsi et al., 2007].

Гаплогруппы **N1c1** и **N1b** играют существенную роль в формировании генофонда алтайских народов, хотя частота и соотношение этих гаплогрупп меняется с продвижением на юг. Так, у шорцев суммарно они составляют около трети генофонда, причем на долю **N1c1** приходится 25%. У ближайших соседей (северных алтайцев) наблюдаем совершенно иной сценарий: гаплогруппа **N1b** составляет пятую часть всего генетического разнообразия, а на долю **N1c1** приходится лишь около 1%. У южных алтайцев и монголов Алтая гаплогруппы **N1b** и **N1c1** вместе едва преодолевают 5% критерий полиморфизма, а у казахов их суммарная частота составляет всего около 4%.

R1b1b1 (M73) – одна из наиболее редких гаплогрупп Старого Света. Она не обнаружена в Европе, Африке, Западной и Южной Азии [Cruciani et al., 2002; Luis et al., 2004; Sengupta et al., 2006; Zalloua et al., 2008]. Также она не была обнаружена и в предыдущем исследовании Y хромосомы у алтайцев [Харьков и др., 2007]. Ареал этой гаплогруппы ограничен Волго-Уральским регионом (встречена у нескольких групп башкир и татар) [Лобов, 2009] и в Центральной Азии (у хазарейцев на севере Пакистана и у анатолийских турок) [Cinnioglu et al., 2004; Sengupta et al., 2006]. На Алтае в ходе нашего исследования гаплогруппа **R1b1b1** обнаружена с заметными частотами, но только в популяциях шорцев (около 10%) и северных алтайцев (около 15%). Важно, что у одного из субэтносов северных алтайцев – кумандинцев – эта гаплогруппа составляет около половины генофонда. Таким образом, наше исследование значительно расширяет ареал распространения гаплогруппы **R1b1b1**.

Ареал последней из основных алтайских гаплогрупп – гаплогруппы **C**(M130) – простирается от Желтого моря на востоке до Каспийского на западе (рис. 1д). То есть ареал включает всю Центральную Азию, всю Среднюю Азию и Казахстан, всю Южную Сибирь и низовья Волги (калмыки). Хотя и с очень низкой частотой (1–2%), но гаплогруппа **C** встречена и в отдельных популяциях в Европе: у татар, чувашей, в южных русских популяциях. Однако гаплогруппа **C** не встречена ни у украинцев, ни у белорусов, ни у подавляющего

большинства русских популяций, ни у автохтонных народов Кавказа. Самая обширная область высоких частот гаплогруппы **C** – Монголия и Бурятия, где частота этой гаплогруппы составляет от 50 до 90%. Вторая область занимает соседний с Монголией восточный Казахстан. Третья область – территория Калмыкии. Таким образом, можно считать гаплогруппу **C** центральноазиатской, распространившейся и на смежные территории по степному коридору Евразии. Среди гаплогруппы **C** известны субветви **C1**(M8), **C2**(M38), **C3**(M217) и др., но наиболее частыми и описанными в литературе являются **C3c**(M48) и **C(xC3c)**. Характер распространения этих подвариантов вторит ареалу гаплогруппы **C** в целом.

В пределах Алтая оба этих варианта – **C3c**(M48) и **C(xC3c)** – встречены у южных алтайцев суммарно с частотой 13%, а у казахов около 60% (рис. 2). Вероятно, наличие этой центральноазиатской гаплогруппы лишь в южных регионах Алтая связано с широкой экспансией монгольских племен по степной полосе к югу от Алтайских гор, что отразилось в проникновении этой гаплогруппы и в генофонд популяций южных районов Алтая. Такая «монгольская» трактовка подтверждается и тем, что среди изученных нами популяций Алтая частота гаплогруппы **C** максимальна у монголов (65%).

Различия между популяциями внутри этнических объединений

Алтай по своему этническому составу не однороден. Он представлен крупными этнотерриториальными объединениями: алтайским, шорским, казахским, монгольским, определяемыми по языку и географическому положению, но включающими множество субэтнических групп, многие из которых имеют статус малых народов (табл. 1). На основе особенностей антропологических характеристик, культуры и языка алтайцев подразделяют на две подгруппы – северные и южные алтайцы.

Однако результаты проведенного исследования показывают, что частоты гаплогрупп внутри этнотерриториальных объединений чрезвычайно варьируют (рис. 2). Общий спектр гаплогрупп схож, а вот доля каждой гаплогруппы может коренным образом отличаться, как от общего профиля, так и от других субэтносов в этом объединении.

Наименьшие отличия можно видеть в пределах шорских популяций. Среди шорцев выделяют горных и абаканских [Функ, 2006], обе группы изучены в нашей работе. Абаканские шорцы из Республики Хакасия отличаются от горных шорцев Кемеровской области, в основном, частотами гаплогрупп **N1c1** и **R1a**: у горных шорцев особенно высокая частота гаплогруппы **R1a**, а частота

Таблица 2. Генетическая гетерогенность этнических объединений Сибири и Европы

	Различия популяций в пределах этнического объединения	Источник
Шорцы	0.09	[Данная работа]
Южные алтайцы	0.07	[Данная работа]
Северные алтайцы	0.80	[Данная работа]
Халха-монголы	0.05	[Данная работа]
Киргизы	0.15	[Данная работа]
Казахи	0.99	[Данная работа]
Финны	0.13	[Balanovsky et al., 2008]
Русские	0.14	[Balanovsky et al., 2008]
Поляки	0.02	[Balanovsky et al., 2008]
Украинцы	0.02	[Balanovsky et al., 2008]
Итальянцы	0.13	[Balanovsky et al., 2008]
Немцы	0.07	[Balanovsky et al., 2008]

N1c1 не превышает 20%, тогда как у абаканских шорцев, напротив, частота **R1a** снижается за счет более чем двукратного увеличения доли **N1c1**. Генетическое разнообразие горных шорцев значительно выше, чем у абаканских, где весь генофонд сосредоточен в трех гаплогруппах. Такие различия могли быть вызваны скорее эффектом основателя и действием дрейфа генов, чем различиями в происхождении этих популяций. По многим историческим данным в XIX веке в процессе миграции шорцев часть абинских сеоков вошли в состав хакасского этнотерриториального объединения, сохранив при этом свое самосознание [Бутанаев, 1983]. Немногочисленность этой группы привела к ярко выраженному «эффекту основателя» и способствовала снижению разнообразия спектра гаплогрупп. По многочисленным данным антропологии, одонтологии и палеоантропологии также отмечены различия между горными и абаканскими шорцами [Функ, 2006].

Различия между популяциями южных алтайцев (алтай-кижи и теленгитов) выше, чем различия в пределах шорцев. Важной чертой южных алтайцев является высокая частота гаплогруппы **R1a1**: у алтай-кижи она составляет почти две трети всего генофонда. У теленгитов доля **R1a1** составляет менее 50%, но резко возрастает частота гаплогруппы **N1c1** (почти до 10%) и **D2** (до 15%), а частота **C3c** снижается вдвое.

Наиболее контрастные спектры гаплогрупп можно наблюдать у северных алтайцев. Каждый субэтнос обладает особым набором гаплогрупп. При этом разнообразие гаплогрупп выше у тубаларов – только в этой популяции встречены, хоть и с небольшой частотой, гаплогруппы **I2a**, **O3**, **G2a3b**. Основной гаплогруппой для тубаларов является **R1a1** (около 50%). У двух других популяций

доля ее значительно ниже: у кумандинцев **R1a1** составляет только четверть генофонда, а у челканцев всего 15%. У челканцев более половины всего генофонда занимает **Q1a**. Генофонд же кумандинцев более чем наполовину представлен гаплогруппой **R1b1b1**, редкой у других популяций северных алтайцев. Отметим, что в предыдущем исследовании Y хромосомы у алтайцев [Харьков и др., 2007] как северные, так и южные алтайцы были представлены тремя популяциями, но различия в пределах северных и южных алтайцев были статистически недостоверны, что можно объяснить небольшими объемами выборки (в среднем на популяцию N=24). Таким образом, наше исследование, основанное на более репрезентативных выборках (для алтайцев в среднем N=81), впервые выявляет значительную генетическую гетерогенность как в пределах северных алтайцев, так и внутри южных алтайцев. Важно, что значительная гетерогенность была выявлена нами и при анализе тех же выборок по аутосомным генетическим маркерам [Лавряшина и др., 2010].

Сравнивая попарные генетические расстояния между основными изученными группами (табл. 2), мы обнаружили, что минимальные значения свойственны популяциям халха-монголов: различия между четырьмя региональными популяциями составляют 0.05. Это соответствует умеренным различиям и свидетельствует о реальности отличий западных групп монголов от других халха-монголов. Близкие величины внутриэтнической изменчивости Y хромосомы характерны, например (табл. 2), для многих крупных народов Европы [Balanovsky et al., 2008]. Немного выше попарные генетические расстояния между группами южных алтайцев и шорцев (0.07 и 0.09, соответственно). На порядок отличаются значения

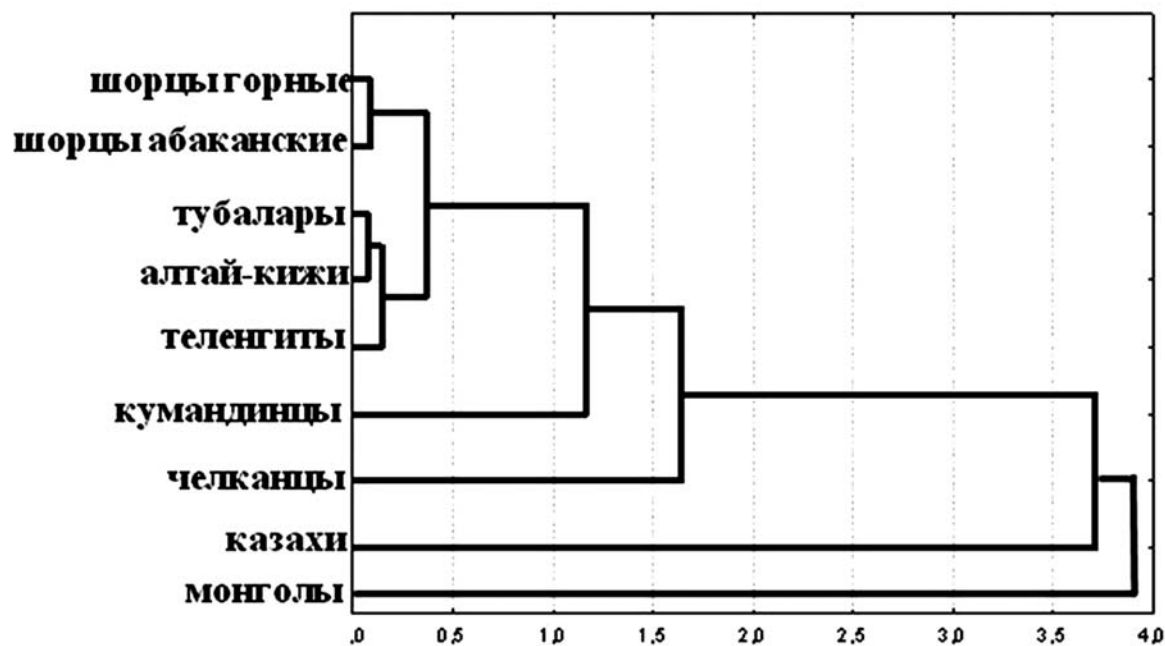


Рис. 3. Дендрограмма генетических взаимоотношений народов Алтая

в группе северных алтайцев (0.80) и казахов (0.99), что в 20 раз выше, чем у монголов. Столь высокая гетерогенность северных алтайцев подтверждает уже описанную выше их высокую внутреннюю подразделенность и своеобразие генофондов составляющих их малых народов.

Генетические взаимоотношения народов Алтая

Используя данные по частотам всех гаплогрупп, построена дендрограмма, отражающая взаимоотношения между народами Алтая (рис. 3), на которой четко выделяются два основных кластера – шорский и южно-алтайский. Остальные популяции северных алтайцев (кумандинцы и челканцы), казахи и монголы на дендрограмме присоединяются поочередно (рис. 3).

В первый кластер вошли популяции горных шорцев и абаканских шорцев. Второй кластер сформировали теленгиты, алтай-кижи и тубалары. Объединение тубаларов в один кластер с южными алтайцами, вероятно, связано с уже упоминавшимся высоким разнообразием гаплогрупп у тубаларов, а также наличием среди них гаплогруппы O3, которая не встречается больше ни в одной из популяций северных алтайцев и шорцев. Такие же результаты мы наблюдаем, сравнивая генетические расстояния тубаларов от двух других групп северных алтайцев. Отметим, что рас-

стояние тубаларов от северных алтайцев (кумандинцев и челканцев) в среднем почти в 4 раза больше, чем от южных алтайцев (теленгитов и алтай-кижи). Обратим внимание на соответствие генетического и лингвистического своеобразие тубаларов: по современной лингвистической классификации [Мудрак, 2009] тубалары относятся к группе южноалтайских языков, в то время как кумандинский и челканский вместе с кондомским диалектом шорского языка формируют группу северноалтайских языков.

Выводы

Проведенный анализ изменчивости гаплогрупп Y хромосомы в коренном населении Алтая на фоне других народов Северной Евразии позволяет сделать ряд выводов. Обращают на себя внимание несколько гаплогрупп Y хромосомы, широко распространенных на Алтае и указывающих на связи алтайского населения с самыми различными регионами.

1. Миграции из Сибири маркированы тремя гаплогруппами: **Q**, **N1b**, **N1c1**, из них гаплогруппы **Q** и **N1b** отражают древнейший сибирский пласт и могут служить обоснованием значительного вклада протоуральских и палеоазиатских племен в генофонд народов Алтая.
2. Миграции из Западной Евразии на первый взгляд ассоциируются с гаплогруппой **R1a1**.

Однако хотя частота ее распространения и указывает на связь с Европой, но редкость на Алтае других типичных западноевразийских гаплогрупп – I(M170), E1b1b1(M35), R1b1c-(M269) – свидетельствует о том, что эти связи достаточно древние и не столь прямые. Возможно, встречные потоки миграции – западные и восточные – были не равноценны. Мощная волна переселений с востока могла нивелировать влияние запада. А наличие в генофонде высокой доли R1a1 косвенно свидетельствует в пользу того, что в генофонде народов Алтая сохранился «палеоевропеоидный» субстрат, преобладавший на этой территории в скифо-сарматский и предшествующие периоды.

3. Миграции из Центральной Азии связаны с распространением субгаплогрупп C и O. Отметим, что это влияние ограничилось только южными областями Алтая: южные алтайцы, казахи и монголы. Наличие центральноазиатских гаплогрупп показывает участие в этногенезе народов Алтая центральноазиатского антропологического типа, формирование которого связано со степными и полустепными районами Монголии. Доля этого влияния по данным антропологии сильно варьирует от абсолютного преобладания (алтай-кижи), до небольшого опосредованного участия [Функ, 2006].
4. В пределах Алтая можно выделить несколько основных трендов с севера на юг: во-первых, увеличение генетического разнообразия (спектра встречающихся гаплогрупп); во-вторых, увеличение доли центрально-азиатских гаплогрупп (C, O); в-третьих, существенное снижение частот гаплогрупп N1c1 и N1b и незначительное снижение частоты R1a1.
5. Анализ генетических взаимоотношений народов Алтая выделяет шорский и южно-алтайский кластеры, при обособленном положении прочих изученных популяций. При этом объединение челканцев, кумандинцев и тубаларов в одну группу северных алтайцев, часто встречающееся в литературе, не нашло подтверждений в полученной нами дендрограмме: тубалары проявляют генетическое сходство не с северными, а с южными алтайцами, что находит подтверждение и в новейших лингвистических исследованиях [Мудрак, 2009].
6. Исследование популяций Алтая выявило значительную генетическую гетерогенность этнических объединений северных алтайцев и южных алтайцев. Каждая из рассмотренных популяций может претендовать на выделение ее в отдельный генофонд, что служит важным аргументом в пользу повышения таксономического ранга этих популяций – их соответствия не субэтническим группам, а этносам.

Это проявляется не только в сохранении своеобразия генофонда, но также в сохранении самосознания, самоназвания и культурных особенностей кумандинцев, челканцев, тубаларов, алтай-кижи и теленгитов.

Благодарность

Исследование выполнено при финансовой поддержке РФФИ (проекты 10–07–00515, 10–04–01603, 10–06–00451), The Genographic Project, Программой Президиума РАН «Молекулярная и клеточная биология» и ФЦП «Научные и научно-педагогические кадры инновационной России», ГК 14.740.12.0826.

Библиография

- Алексеев В.П. Географические очаги формирования человеческих рас. М.: Мысль, 1985.
- Алексеев В.П. Историческая антропология и этногенез. М.: Наука, 1989. 448 с.
- Алексеев В.П. Сибирь как очаг расообразования // Проблемы исторической этнографии и антропологии Азии. М.: Наука, 1968.
- Багашев А.Н. Антропологические общности, их систематика и особенности расообразовательных процессов // Очерки культурогенеза народов Западной Сибири. Т. 4. Расогенез коренного населения. Томск, 1998. С. 303–327.
- Баскаков Н.А. Введение в изучение тюркских языков. М., 1962. (2-е изд., М., 1969.)
- Бутанаев В.Я. Происхождение хакасов по данным этнонимии // Историческая этнография: традиции и современность. Л., 1983. Вып. 2. С. 72.
- Лавряшина М.Б., Ульянова М.В., Балаганская О.А., Балановская Е.В. Генетический портрет десяти малых народов Южной Сибири. Сообщение II. Гетерозиготность и подразделенность генофонда по данным об аутомных ДНК маркерах // Мед. генетика. 2010. Т. 9. № 3. С. 12–17.
- Лобов А.С. Структура генофонда субпопуляций башкир: Автореф. дис... канд. биол. наук. Уфа, 2009. 23 с.
- Мудрак О.А. Классификация тюркских языков и диалектов с помощью методов глоттохронологии на основе вопросов по морфологии и исторической фонетике. (Серия «Orientalia et Classica»). Вып. 23) М.: РГГУ, 2009.
- Рогинский Я.Я., Левин М.Г. Антропология. М.: Высшая школа, 1978.
- Степанов В.А., Пузырев В.П. Анализ аллельных частот семи микросателлитных локусов Y-хромосомы в трех популяциях тувинцев // Генетика. 2000. Т. 36. № 2. С. 241–248.
- Функ Д.А. Тюркские народы Сибири. М.: Москва, 2006. С. 678.
- Харьков В.Н., Степанов В.А., Медведева О.Ф. и др. Различия структуры генофондов северных и южных алтайцев по гаплогруппам Y-хромосомы // Генетика. 2007. Т. 43. № 5. С. 675–687.

- Balanovsky O., Rootsi S., Pshenichnov A., Kivisild T., Churnosov M., Evseeva I., Pocheshkhova E., Boldyreva M., Yankovsky N., Balanovska E., Villems R.* Two sources of the Russian patrilineal heritage in their Eurasian context // *Am. J. Hum. Genet.* 2008. Vol. 82(1). P. 236–250.
- Cinnioglu C., King R., Kivisild T., Kalfoglu E., Atasoy S., Cavalleri G.L., Lillie A.S., Roseman C.C., Lin A.A., Prince K., Oefner P.J., Shen P., Semino O., Cavalli-Sforza L.L., Underhill P.A.* Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia // *Hum. Genet.* 2004. Vol. 114(2). P. 127–148.
- Cruciani F., Santolamazza P., Shen P. et al. (16 co-authors).* A back migration from Asia to sub-Saharan Africa is supported by high-resolution analysis of human Y-chromosome haplotypes // *Am. J. Hum. Genet.* 2002. Vol. 70. P. 1197–1214.
- Derenko M., Malyarchuk B., Denisova G., Wozniak M., Grzybowski T., Dambueva I., Zakharov I.* Y-chromosome haplogroup N dispersals from south Siberia to Europe // *J. Hum. Genet.* 2007. Vol. 52(9). P. 763–770.
- Derenko M., Malyarchuk B., Denisova G.A., Wozniak M., Dambueva I., Dorzhu C., Luzina F., Miscicka-Sliwka D., Zakharov I.* Contrasting patterns of Y-chromosome variation in South Siberian populations from Baikal and Altai-Sayan regions // *Hum. Genet.* 2006. Vol. 118(5). P. 591–604.
- Karafet T., Xu L., Du R., Wang W., Feng S., Wells R.S., Redd A.J., Zegura S.L., Hammer M.F.* Paternal population history of East Asia: sources, patterns, and microevolutionary processes // *Am. J. Hum. Genet.* 2001. Vol. 69(3). P. 615–628.
- Karafet T.M., Osipova L.P., Gubina M.A., Posukh O.L., Zegura S.L., Hammer M.F.* High levels of Y-chromosome differentiation among native Siberian populations and the genetic signature of a boreal hunter-gatherer way of life // *Hum. Biol.* 2002. Vol. 74(6). P. 761–789.
- Karlsson et al.* Y-chromosome Diversity in Sweden – A Long-time Perspective // *European Journal of Human Genetics*, 2006. Vol. 14. P. 963–970.
- Lappalainen T., Koivumaki S., Salmela E., Huoponen K., Sistonen P., Savontaus M.L., Lahermo P.* Regional differences among the Finns: a Y-chromosomal perspective // *Gene*. 2006. Vol. 376(2). P. 207–215.
- Luis J.R., Rowold D.J., Regueiro M., Caeiro B., Cinnioglu C., Roseman C., Underhill P.A., Cavalli-Sforza L.L. and Herrera R.J.* The Levant versus the Horn of Africa: Evidence for Bidirectional Corridors of Human Migrations // *Am. J. Hum. Genet.* 2004. Vol. 74. P. 532–544.
- Nei M.* Molecular evolutionary genetics. New York: Columbia Univ. Press. 1987.
- Rootsi S., Zhivotovsky L.A., Baldovic M., Kayser M., Kutuev I.A., Khusainova R., Bermisheva M.A., Gubina M., Fedorova S.A., Ilumae A.M., Khusnutdinova E.K., Voevoda M.I., Osipova L.P., Stoneking M., Lin A.A., Ferak V., Parik J., Kivisild T., Underhill P.A., Villems R.* A counter-clockwise northern route of the Y-chromosome haplogroup N from Southeast Asia towards Europe // *Eur. J. Hum. Genet.* 2007. Vol. 15(2). P. 204–211
- Seielstad M., Yuldasheva N., Singh N. et al.* A novel Y-chromosome variant puts an upper limit on the timing of first entry into the Americas // *Am. J. Hum. Genet.* 2003. Vol. 73. P. 700–705.
- Sengupta S., Zhivotovsky L.A., King R., Mehdi S.Q., Edmonds C.A., Chow C.E., Lin A.A., Mitra M., Sil S.K., Ramesh A., Usha Rani M.V., Thakur C.M., Cavalli-Sforza L.L., Majumder P.P., Underhill P.A.* Polarity and temporality of high-resolution Y-chromosome distributions in India identify both indigenous and exogenous expansions and reveal minor genetic influence of Central Asian pastoralists // *Am. J. Hum. Genet.* 2006. Vol. 78(2). P. 202–221.
- Tambets K., Rootsi S., Kivisild T. et al.* The Western and Eastern Roots of the Saami – the Story of Genetic “Outliers” Told by Mitochondrial DNA and Y-chromosomes // *Am. J. Hum. Genet.* 2004. Vol. 74. P. 661–682.
- Wells R.S., Yuldasheva N., Ruzibakiev R., Underhill P.A., Evseeva I., Blue-Smith J., Jin L., Su B., Pitchappan R., Shanmugalakshmi S., Balakrishnan K., Read M., Pearson N.M., Zerjal T., Webster M.T., Zholoshvili I., Jamarjashvili E., Gambarov S., Nikbin B., Dostiev A., Aknazarov O., Zalloua P., Tsoy I., Kitaev M., Mirrakhimov M., Chariev A., Bodmer W.F.* The Eurasian heartland: a continental perspective on Y-chromosome diversity // *Proc. Nat. Acad. Sci. USA.* 2001. Vol. 8 (18). P. 10244–10249.
- Zalloua P.A., Xue Y., Khalife J., Makhoul N., Debiante L., Platt D.E., Royyuru A.K., Herrera R.J., Hernanz D.F., Blue-Smith J., Wells R.S., Comas D., Bertranpetit J., Tyler-Smith C.* Genographic Consortium. Y-chromosomal diversity in Lebanon is structured by recent historical events // *Am. J. Hum. Genet.* 2008. Vol. 82(4). P. 873–882
- Zegura S.L., Karafet T.M., Zhivotovsky L.A. et al.* High-resolution SNPs and microsatellite haplotypes point to a single, recent entry of native American Y-chromosomes into the Americas // *Mol. Biol. Evol.* 2004. Vol. 21. P. 164–175.
- Zerjal T., Wells R.S., Yuldasheva N., Ruzibakiev R., Tyler-Smith C.* A genetic landscape reshaped by recent events: Y-chromosomal insights into central Asia // *Am. J. Hum. Genet.* 2002. Vol. 71(3). P. 466–482.

Контактная информация:

Балаганская Ольга Алексеевна, 115478, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1, МГНЦ РАМН, olga.vasinskaja@mail.ru, 8(499)6128179;

Лавряшина Мария Борисовна, Кемеровский государственный университет;

Кузнецова Марина Александровна, 115478, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1, МГНЦ РАМН;

Романов Алексей Геннадьевич, 115478, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1, МГНЦ РАМН;

Дибирова Хадиджат Дибировна, 115478, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1, МГНЦ РАМН;

Фролова Светлана Александровна, 115478, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1, МГНЦ РАМН;

Кузнецова Антонина Андреевна, Читинский государственный университет;

Захарова Татьяна Александровна, 115478, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1, МГНЦ РАМН;

Баранова Елена Евгеньевна, 115478, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1, МГНЦ РАМН;

Теучеж Ирина Эдуардовна, Адыгейский государственный университет;

Ромашкина Марина Васильевна, Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарева;

Сабитов Жаксалык, Евразийский Национальный университет им. Н. Гумилева, Астана, Казахстан;

Тажигулова И., Центр судебной экспертизы МЮ Республики Казахстан, Астана, Казахстан;

Нимадава Пагбаджаб, Монгольская Академия медицинских наук, Улаанбаатар, Монголия;

Балановская Елена Владимировна, 115478, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1, МГНЦ РАМН;

Балановский Олег Павлович, 115478, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1, МГНЦ РАМН.

GENE POOL OF THE ALTAY ETHNIC GROUPS (FROM RUSSIA, KAZAKHSTAN, AND MONGOLIA) ANALYZED BY THE Y CHROMOSOMAL MARKERS

O.A. Balaganskaya^{1,2}, M.B. Lavryashina³, M.A. Kuznetsova¹, A.G. Romanov¹, Kh.D. Dibirova¹, S.A. Frolova¹, A.A. Kuznetsova^{2,4}, T.A. Zakharova¹, E.E. Baranova^{1,2}, I.E. Teuchezh^{2,5}, M.V. Romashkina^{2,6}, Zh. Sabitov⁷, I. Tajigulova⁸, P. Nymadawa⁹, E.V. Balanovska¹, O.P. Balanovsky^{1,2}

¹ Research Centre for Medical Genetics RAMS, Moscow, Russia

² Vavilov Institute of General Genetics RAS, Moscow, Russia

³ Kemerovo State University, Kemerovo, Russia

⁴ Chita State University, Chita, Russia

⁵ Adygei State University, Maikop, Russia

⁶ Mordovian State University, Saransk, Russia

⁷ Gumilev Eurasian National University, Astana, Kazakhstan

⁸ Centre of Forensic Examination, Astana, Kazakhstan

⁹ Mongolian Academy of Medical Sciences, Ulaanbaatar, Mongolia

Aim: This study aims to analyze the gene pool structure of the Altay populations by using the standardized panel of the Y chromosomal SNPs. Comparisons with the surrounding populations should reveal the main directions of the gene flow. It is important to cover local and tribal populations, rather than large aggregate groups, which allows estimation of the genetic heterogeneity of these combined groups.

Materials and methods: DNA samples were collected from all principal parts of the indigenous population of the Altay mountains: Chelkans, Kumandins, Tubalars, Telengits, Altay-Kizhi, Mountain and Abakan Shors (Russia), Altay Kazakhs (Kazakhstan), western Khalkh-Mongols and Mongolian minorities from Altay (Mongolia). 805 persons were sampled totally, all gave the informed consent. The average sample size per population was about 90. The applied panel of 40 SNP markers allowed recognizing Y chromosomal sub-haplogroups (genetic variants) with high phylogenetic resolution, thus proving possibility to reveal even smaller differences between gene pools, reflecting peculiarities of their population history.

Results: The Y chromosomal haplogroups **R1a1**, **Q**, **N1b**, **N1c1**, **R1b1b1**, and **C** were shown to be the most typical for Altay populations. Haplogroup **R1a1** might indicate the paleo-Caucasoid component of the Altay populations. Haplogroup **C** has been probably spread later, during the expansion of the Mongolian-speaking Central Asian populations. Siberian haplogroups **Q** and **N1b** could be the most ancient component of the Altaian gene pool, tracing the role of paleo-Asian and proto-Uralic populations.

Within Altay the clear geographical trend was identified from the north to the south: the genetic variation increases, the frequency of «Siberian» haplogroups decreases, the frequency of «Central Asian» haplogroups increases and reaches its maximum in Altaian Mongols. The genetic relationship dendrogram demonstrated the Shorian and South Altaian clusters, while other populations found separate places of the plot. Tubalars join South Altaians rather than North Altaians, this finding corresponds with the new linguistic data.

The population groups known as «North Altaians» and «South Altaians» were proved to be highly genetically heterogeneous. Average heterogeneity of Altay sub-populations within aggregate groups was significantly higher than that within European nations. For example, Chelkans, Kumandins and Tubalars, often united as «Northern Altaians» were genetically so different that each population was characterized by separate major haplogroups, reaching 50% of the total gene pool. Such pronounced genetic differences between populations which have self-identification, indicate that their population level could be better described as small ethnic groups.

Conclusions: We revealed the genetic connections between Altay population and different regions of Eurasia: the gene flows from Western Eurasia, Central Asia, and North Asia (Siberia). Within Altay, both the frequency of «Mongoloid» Central Asian haplogroups and the diversity of haplogroup spectrum increased southward, but inter-population differences were highest between North Altaians. This might indicate that their subpopulations should be considered as ethnic (rather than sub-ethnic) groups.

Key words: Y chromosome, Altay ethnic groups, Kazakh, Mongols, gene pool, intra-ethnic variation