

РАЗЛИЧИЯ СТРУКТУРЫ ГЕНОФОНДОВ СЕВЕРНЫХ И ЮЖНЫХ АЛТАЙЦЕВ ПО ГАПЛОГРУППАМ Y-ХРОМОСОМЫ

© 2007 г. В. Н. Харьков¹, В. А. Степанов^{1*}, О. Ф. Медведева¹, М. Г. Спиридонова¹,
М. И. Воевода^{2,3}, А. Г. Ромащенко³, В. Н. Тадинова², В. П. Пузырев¹

¹ Научно-исследовательский институт медицинской генетики Томского научного центра
Сибирского отделения Российской академии медицинских наук, Томск 634050;
факс: (3822)51-37-44; e-mail: vadim.stepanov@medgenetics.ru

² Научно-исследовательский институт терапии Сибирского отделения Российской академии медицинских наук,
Новосибирск 630089; факс: (3832)64-25-16

³ Институт цитологии и генетики Сибирского отделения Российской академии наук,
Новосибирск 630090; факс: (383)333-12-78

⁴ Республиканская детская больница, Республика Алтай, Горно-Алтайск 649002; факс: (38822)26-186

Поступила в редакцию 06.03.2006 г.

Проведено исследование состава и частот гаплогрупп Y-хромосомы у северных и южных алтайцев. В генофонде алтайцев выявлено 18 гаплогрупп: С3хМ77, С3с, ДхМ15, Е, F*, J2, I1a, I1b, K*, N*, N2, N3a, O3, P*, Q*, R1*, R1a1 и R1b3. Структурированность генофонда алтайцев определяется наличием в его составе европеоидного и монголоидного компонентов, а также древнего генетического субстрата, маркируемых соответствующими западно- и восточноевразийскими гаплогруппами. Наиболее распространенной гаплогруппой в обеих этнических группах является R1a1, которая охватывает около 53% у южных и 38% у северных алтайцев. Эта гаплогруппа, видимо, связана с расселением на восток ранних индоевропейцев и маркирует европеоидный компонент в генофондах южносибирских популяций. Вторая по частоте гаплогруппа Q* представляет собой, как и гаплогруппа K*, палеоазиатский маркер, связанный, по-видимому, с кетским и самодийским вкладом в генофонд алтайцев. Наличие линий N2 и N3a, вероятно, объясняется вкладом ассимилированных древними тюрками финно-угорских племен. Присутствие гаплогрупп С3хМ77, С3с, N* и O3 отражает генетический вклад центральноазиатских монголоидных групп, маркируя, возможно, наиболее поздние миграции монгольских переселенцев с территории современной Тувы и Монголии. Результаты проведенного факторного, дисперсионного, кластерного, филогенетического анализа свидетельствуют о значимой генетической дифференциации северных и южных алтайцев. Показаны различия северных и южных алтайцев не только по составу гаплогрупп, но и по их внутренней гаплотипической структуре.

Этносы Алтае-Саянского региона представляют значительный интерес для этногенетических исследований. Генофонд коренного населения Южной Сибири складывался за счет длительного и многоэтапного смешения локальных генофондов различных племен европеоидного и монголоидного происхождения. Смешение различных тюркских, монгольских, кетских, уральских групп на основе генетического субстрата древних индоевропейских племен сформировало в результате пеструю картину генетического разнообразия населения Алтая [1]. Антропологическая неоднородность южносибирских популяций прослеживается как на региональном, так и на внутриэтническом уровне [2, 3].

Алтайцы – коренное население Республики Алтай, в лингвистическом отношении входящее в тюркскую группу алтайской языковой семьи, подразделяется антропологами и этнографами на

две обособленные группы – северных и южных алтайцев. Алтайцы консолидировались в единую народность относительно недавно, а прежде относились к разным племенным и территориальным подразделениям. Деление алтайцев на северных и южных связано со значительными отличиями их этногенеза и формирования на базе разных по составу предковых компонент. Различия между ними прослеживаются по историческим, антропологическим и лингвистическим данным [3, 4].

По классификации тюркских языков южные алтайцы отнесены к кыпчакской группе, часть диалектов северных алтайцев относится к уйгурской (северо-восточной) языковой группе [4, 5]. Северные алтайцы (включающие три этнические группы – кумандинцы, челканцы, тубалары) образовались в результате взаимодействия древних самодийских, кетских, угорских и тюркских пле-

мен. Южные алтайцы (алтай-кижи, теленгиты и телесы) сформировались благодаря смешению тюркских и монгольских племен. В антропологическом отношении южные алтайцы относятся к южносибирскому и центральноазиатскому монголоидным типам, в то время как у северных алтайцев преобладает уральский антропологический тип [2, 6, 7].

Несмотря на интенсивно протекающие миграционные процессы, за последнее столетие подразделенность алтайского этноса не претерпела принципиальных изменений. При анализе данных переписи 1897 г. была выявлена обособленность южных и северных алтайцев не только в названии сеоков (родов), но и в расселении родов [6]. Изучение родового состава алтайцев показало, что их родовая структура на уровне этнических групп остается стабильной на протяжении последнего столетия [8, 9]. При генетико-демографическом анализе сельских популяций Республики Алтай по фамильной и родовой структуре получены данные, свидетельствующие о том, что изолированность двух групп алтайцев сохраняется до настоящего времени [10]. Эти результаты предполагают, несомненно, наличие и генетической дифференциации двух групп алтайцев.

Изучение биохимических маркеров у коренных этносов Южной Сибири, и алтайцев в том числе, проводилось довольно интенсивно. Анализ распределения частот фенотипов и генов систем групп крови, сывороточных белков и эритроцитарных ферментов выявляет четкую подразделенность алтайцев на южных и северных, а также наличие локальных подгрупп внутри этнических групп. В целом, по большинству полиморфных систем алтайцы характеризуются частотами, свойственными сибирским и центральноазиатским монголоидам. В то же время по ряду исследуемых генов алтайцы занимают промежуточное положение между европеоидами и монголоидами, что указывает на наличие древнего европеоидного компонента, наиболее выраженного у северных алтайцев [11–16].

Униродительски наследуемые части генома – митохондриальная ДНК (мтДНК) и Y-хромосома – занимают особое место среди маркерных генетических систем. Принципиальная важность ДНК-маркеров специфических участков генома человека в том, что они позволяют исследовать раздельно материнскую и отцовскую составляющие.

В последние годы у южносибирских этносов интенсивно исследовалось разнообразие мтДНК [17–21]. Показано, что митохондриальные генофонды исследованных популяций характеризуются различным соотношением монголоидных и европеоидных линий мтДНК. Частота европеоидных линий снижается в направлении с юга на север и с запада на восток, что в целом соотносит-

ся с антропологическими данными [18, 19]. Большая часть этих линий имеет южноевропеоидное происхождение, остальные являются восточноевропейскими [22].

Изучение генофонда коренных южносибирских этносов с использованием ДНК-маркеров Y-хромосомы началось лишь в последние годы. При анализе Y-сцепленных микросателлитных маркеров было показано наличие нескольких основных компонентов в мужском генофонде тувинцев, которые были оценены как европеоидная и монголоидная составляющие [23, 24]. Исследование нескольких этнических групп Алтае-Саянского нагорья (в том числе и алтайцев) также показало наличие в их генофонде выраженного палеоевропеоидного компонента [25, 26]. Эти данные в целом хорошо согласуются с результатами, полученными ранее на мтДНК.

Наиболее подробные исследования с применением диаллельных маркеров Y-хромосомы показали, что этносы Южной Сибири по сравнению с остальными коренными сибирскими народами имеют наиболее разнообразный состав гаплогрупп, при этом алтайцы характеризуются высокой частотой гаплогруппы R1a1, маркирующей европеоидную составляющую генофонда [15, 26, 27]. Однако полученная картина пока довольно схематично отражает реальную структуру генофонда алтайцев. Необходимо проведение исследований с привлечением дополнительных выборок, а также использование по возможности большего числа генетических маркеров для наиболее эффективной детализации гаплогрупп.

Целью настоящего исследования является характеристика структуры генофонда северных и южных алтайцев с помощью описания состава и структуры гаплогрупп Y-хромосомы, определяемых на основании генотипирования 37 диаллельных и семи микросателлитных маркеров ее нерекombинирующей части. Работа продолжает начатые нами ранее исследования структуры Y-хромосомного генофонда коренного населения Сибири.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Материалом для исследования послужила тотальная ДНК, выделенная из лимфоцитов периферической крови с использованием стандартных методов [28]. Исследовали популяционные выборки общей численностью 146 индивидов, представляющие коренное население Республики Алтай. В выборки включены лица, не имеющие очевидного родства по мужской линии как минимум в трех поколениях.

Северные алтайцы ($N = 50$) представлены выборками, сформированными из жителей г. Горно-Алтайска ($N = 20$) и поселков Курмач-Байгол

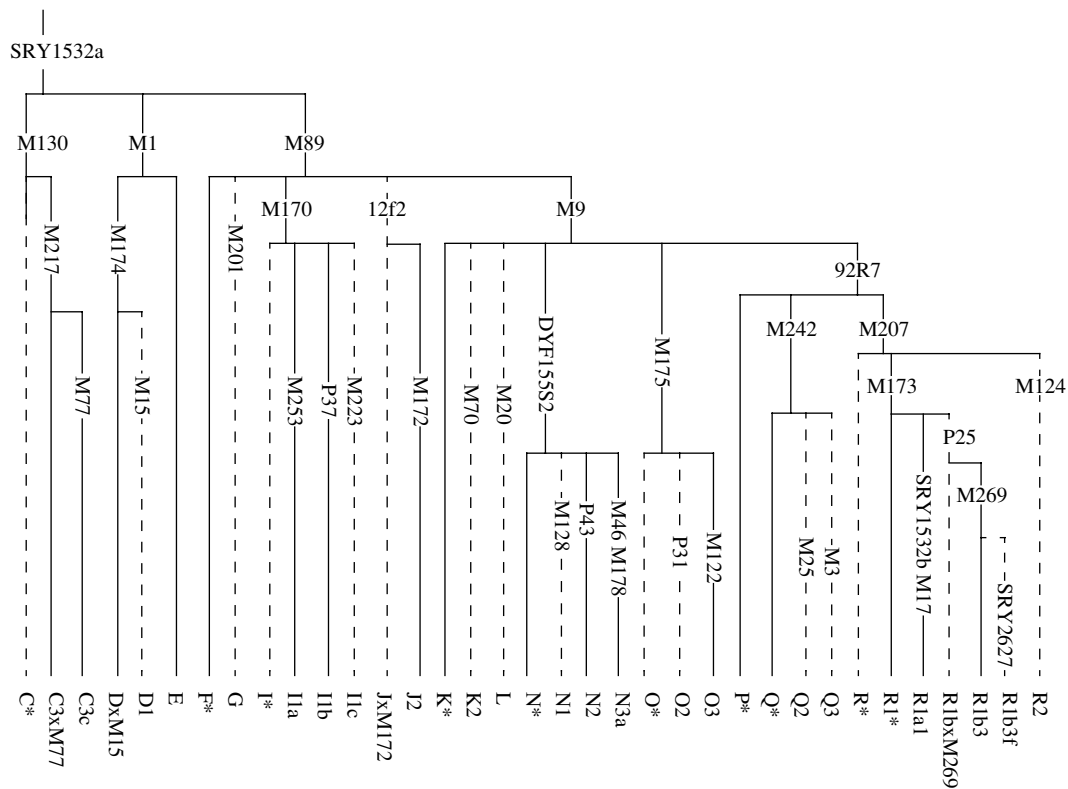


Рис. 1. Филогенетическое древо гаплогрупп Y-хромосомы, выявляемых в настоящем исследовании.

($N = 11$) и Турочак ($N = 19$) Турочакского района. Южные алтайцы ($N = 96$) представлены выборками, сформированными из числа жителей поселков Кулада ($N = 46$) Онгудайского района, Бешпельтир ($N = 43$) Чемальского района и Кош-Агач ($N = 7$) Кош-Агачского района Республики Алтай.

Для изучения состава и структуры гаплогрупп Y-хромосомы в рамках данной работы в исследовании были включены две системы генетических маркеров: диаллельные локусы, представленные в основном SNP, и полиаллельные высоковариабельные микросателлиты (YSTR).

С помощью диаллельных маркеров определяли принадлежность образцов к той или иной гаплогруппе. Классификация гаплогрупп дана в соответствии с предложенной Консорциумом по исследованию Y-хромосомы [29]. Затем проводили генотипирование с помощью набора микросателлитных маркеров, определяя для каждого образца его индивидуальный STR-гаплотип. На основании данных о составе гаплотипов внутри гаплогрупп выявляли их внутреннее разнообразие и детальные филогенетические взаимоотношения.

Диаллельные маркеры. Исследована вариабельность 37 диаллельных локусов нерекombинирующей части Y-хромосомы: *SR Y1532*, *SR Y2627*, *M1* (*YAP*), *92R7*, *DYF155S2*, *12f2*, *M3* (*DYS199*), *M9*,

M15, *M17*, *M20*, *M25*, *M46* (*Tat*), *M70*, *M77*, *M89*, *M122*, *M124*, *M128*, *M130* (*RPS4Y*), *M170*, *M172*, *M173*, *M174*, *M175*, *M178*, *M201*, *M207*, *M217*, *M223*, *M242*, *M253*, *M269*, *P25*, *P31*, *P37* и *P43* (рис. 1).

Генотипирование диаллельных маркеров проводили с помощью полимеразной цепной реакции (ПЦР) и последующего анализа фрагментов ДНК различными способами. Большинство маркеров генотипировали с помощью ПДРФ-анализа, определяя размеры фрагментов путем электрофореза в агарозных гелях, в других случаях – непосредственным разделением продуктов аллель-специфичной или обычной ПЦР либо с помощью секвенирования. Большинство праймерных последовательностей для диаллельных маркеров, кроме специально оговоренных измененных вариантов, описаны в статье по номенклатурной системе гаплогрупп [29].

Генотипирование локусов *YAP*, *92R7*, *DYF155S2*, *12f2*, *Tat*, *M9*, *M17*, *M25*, *M89* проводили как описано ранее [30]. Генотипирование локусов *SR Y2626*, *M124*, *M130*, *M170*, *M172*, *M173*, *M174*, *M178*, *M201*, *M207*, *M242*, *M269*, *P25* и *P37* описано в работе [31]. Маркеры *M3* (локус *DYS199*), *P43* и *SR Y1532* генотипировали как предложено ранее [27, 32, 33].

Генотипирование маркера *M128* (делеция 2 пн) проводили с помощью аллель-специфичной ПЦР. Каждый из двух обратных праймеров был строго комплементарен лишь одному из аллельных вариантов и отличался от другого структурой 3'-конца (*M128R1*: 5'-CTG TAA ATG AAA ATA ACT GTG AA-3' и *M128R2*: 5'-CTG TAA ATG AAA ATA ACT GAA A-3'). Фрагмент 334 пн или 332 пн присутствовал лишь в одном из вариантов ПЦР, при температуре отжига 56°C.

Генотипирование маркера *P31* (транзигия С–Т) проводили аналогично. Использовались два различающихся прямых праймера (*P31F1*: 5'-AAT AAG GTT TTT TTT TGG TTG T-3' и *P31F1*: 5'-AAT AAG GTT TTT TTT TGG TTG C-3'). Фрагмент 599 пн присутствовал лишь в одном из вариантов ПЦР, при температуре отжига 58°C.

Маркеры *M70*, *M217* и *M223* генотипировали, используя модифицированные праймеры, приводящие к появлению искусственного сайта рестрикции для соответствующего фермента, в случае одного из аллельных вариантов.

Маркер *M70*, представляющий собой трансверсию А–С, генотипировали, используя для проведения ПЦР модифицированный прямой праймер (*M70F*: 5'-ACT ATA CTT TGG ACT CAT GTC TCC ATG AGG-3'), что приводило в случае аллеля С к появлению сайта для *Hae* III и расщеплению фрагмента 231 пн до 201 и 30 пн. Обратный праймер также отличался от приведенного в работе [29] (*M70R*: 5'-TTT GTC TTG CTG AAA TAT ATT TTA-3').

Для генотипирования маркера *M217* (трансверсия А–С) использовали модифицированный обратный праймер (*M217R*: 5'-TAT GTA TTT TTC CTT CTG AAC AAT T-3'), что приводило в случае аллеля С к появлению сайта для *Mfe* I и расщеплению фрагмента 244 пн до 219 пн и 25 пн.

Модифицированный прямой праймер для генотипирования маркера *M223* (транзигия С–Т) (*M223F*: 5'-AGT CTG CAC ATT GAT AAA TTT ACT TAC AAT-3') приводил в случае аллеля Т к появлению в ПЦР-продукте сайта рестрикции *Mfe* I, расщепляющей фрагмент 172 пн до 145 и 27 пн.

Генотипирование маркеров *M20*, *M77*, *M175*, *M253* проводили с помощью ПЦР-ПДРФ, проводя предварительный поиск сайтов рестрикции в опубликованных ранее последовательностях.

Транзигию А–G (маркер *M20*) выявляли по наличию сайта рестрикции для *Ssp* I в случае аллеля А. Продукт размером 413 пн расщепляется на фрагменты 295 и 118 пн.

Маркер *M77* (транзигия С–Т) генотипировали по наличию в ПЦР-продукте в случае аллеля Т двух сайтов рестрикции для *Dra*I, расщепляющей исходный фрагмент на три части (243 + 92 + 36 пн).

В случае аллеля С присутствовал лишь один сайт рестрикции (фрагменты 335 + 36 пн).

Маркер *M175*, являющийся делецией 5 пн анализировали по отсутствию сайта рестрикции для *Bst* 6I в случае делетированного аллеля (439 пн) и наличию его в случае предкового аллеля (355 и 89 пн).

Предковый аллель С маркера *M253* (транзигия С–Т) приводит к наличию сайта рестрикции для *Hind* II (фрагменты 120 + 180 пн), а мутантный аллель Т вызывает потерю этого сайта. Последовательности использованных праймеров приведены в работе [34].

Использовались рестриктазы “СибЭнзим” (Новосибирск) с прилагаемыми буферами и соблюдением рекомендуемых условий проведения реакции. Для анализа амплифицированных фрагментов ДНК использовали 2%-ной (для *M20*, *M77*, *M128*, *M175*, *M253*, *SRY1532*, *P31* и *P43*) и 3%-ный (для *M3*, *M70*, *M223* и *M217*) агарозный гель.

Маркеры *M15* и *M122* генотипировали секвенированием с прямого праймера продуктов ПЦР. В качестве матрицы использовался ПЦР-продукт, имеющий только один специфичный бэнд при проверке на агарозном геле. В качестве секвенирующего праймера использовали те же праймеры, что применялись и для проведения ПЦР. Секвенирование проводили на автоматическом генетическом анализаторе ABI Prism 310 (“Perkin-Elmer”) по методу Сэнгера с использованием флуоресцентно меченых дидезоксинуклеотидтрифосфатов (BigDye Terminator cycle sequencing kit), по протоколу производителя. Фрагменты разделяли методом капиллярного гель-электрофореза.

Микросателлитные маркеры. Анализ STR-гаплотипов проводили с использованием семи микросателлитных маркеров нерекombинирующей части Y-хромосомы (*DYS389I*, *DYS389II*, *DYS390*, *DYS391*, *DYS392*, *DYS393* и *DYS394* (*DYS19*)). Один из них (*DYS392*) является тринуклеотидным повтором, остальные – тетрануклеотидные повторы. Семь использованных маркеров составляют так называемый минимальный гаплотип [35]. Именно этот набор YSTR наиболее подробно изучен в различных популяциях мира и является основным для проведения популяционно-генетических и криминалистических исследований.

Прямые праймеры для каждого локуса, синтезированные Perkin-Elmer Oligo Factory (Вайтерштадт, Германия), несли флуоресцентную метку (HEX, FAM или TET). Генотипирование микросателлитных маркеров проводили, как описано ранее [23, 24]. Кроме того, для подтверждения соответствия наблюдаемых размеров меченых фрагментов количеству составляющих их tandemных повторов провели секвенирование ПЦР-продуктов всех микросателлитных локусов с использо-

ванием нескольких исследуемых образцов. Секвенирование проводили с обратных праймеров, не несущих флуоресцентной метки. Номенклатура аллелей приведена в соответствии с общепринятой (для *DYS389I* без учета трехкопийного TCTG-повтора) [36, 37].

Статистические методы. Генетические взаимоотношения между популяциями выявляли с помощью факторного анализа и многомерного шкалирования. Для выявления интегральных характеристик (факторов), обуславливающих изменчивость генных частот в популяциях, использовали метод главных компонент [38]. Анализ и построение графиков проводили с помощью пакета программ STATISTICA 6.0 (StatSoft Inc., USA). Генетическое разнообразие в исследуемых популяциях, эквивалентное теоретической гетерозиготности для диплоидных данных, рассчитывали по формуле Нея [39]. Оценку генетической дифференциации популяций проводили с помощью анализа молекулярной дисперсии (AMOVA) [40]. Использовали F_{st} для диаллельных гаплогрупп и R_{st} для YSTR-гаплотипов, проводя 10000 пермутаций. Достоверность межпопуляционных различий по частотам гаплогрупп и YSTR-гаплотипов оценивали при помощи точного теста популяционной дифференциации. Матрицы попарных дистанций Слаткина (F_{st} для диаллельных гаплогрупп и R_{st} для YSTR-гаплотипов) рассчитывали, используя 100 пермутаций. Расчеты проводили в программном пакете ARLEQUIN 2.000 (<http://anthro.unige.ch/arlequin>) [41]. Дисперсию числа микросателлитных tandemных повторов определяли с помощью программы MICROSAT (<http://hpgl.stanford.edu/projects/microsat>) [42]. Построение медианных сетей гаплотипов Y-хромосомы проводили в программе Network v. 4.1.1.1. (Fluxus Technology Ltd.) (www.fluxus-engineering.com) по методу медианных сетей Бандельта, используя алгоритмы MJ (median-joining) [43] и RM (reduced median) (параметр ϵ принимали равным 0) [44], используя принцип максимальной экономии числа мутационных событий и построения наиболее экономичной топологии древа. При построении сетей, для учета разницы в темпах мутирования, каждому из STR-локусов задавали вес, соответствующий рассчитанными значениями (*DYS393* : *DYS392* : *DYS19* : *DYS389I* : *DYS389II* : *DYS391* : *DYS390* = 10 : 10 : 5 : 5 : 2 : 2 : 1) [45]. На основании попарных расстояний создавали матрицы генетических расстояний между популяциями. Филогенетические деревья популяций строили с помощью алгоритма объединения "ближайших соседей" (neighbor joining) [46], реализованного в пакете программ PHYLIP [47].

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Частоты гаплогрупп Y-хромосомы у северных и южных алтайцев

В результате анализа распределения аллелей выбранных маркеров у 146 индивидов, представляющих выборки северных (кумандинцы, челканцы, тубалары) и южных (алтай-кижи) алтайцев, были выявлены 18 гаплогрупп (рис. 1, табл. 1). В структуре генофондов двух исследованных групп по линиям Y-хромосомы наблюдаются значительные различия. У северных алтайцев выявлено лишь восемь гаплогрупп, тогда как у южных – 17. У северных полностью отсутствуют линии C, D, E, F, I1a, I1b, N*, P* и R1b3, составляющие 24% Y-хромосом у южных алтайцев. У южных в свою очередь отсутствует линия R1*, встречающаяся у северных алтайцев.

Наиболее частым вариантом Y-хромосомы среди обеих этнических групп является гаплогруппа R1a1, причем у южных алтайцев она доминирует, составляя в сумме 53%. Эта гаплогруппа широко распространена на территории Евразии. Она представлена в популяциях Центральной и Восточной Европы, Ирана, Пакистана, Средней Азии и Индии [48]. В Восточной Азии гаплогруппа R1a1, напротив, встречается очень редко. У южносибирских этносов появление гаплогруппы R1a1, видимо, связано с ранними периодами их этногенеза, начиная с андроновской культурной общности, как результат расселения на восток ранних индоевропейцев и маркирует субстратный европеоидный компонент в их генофондах. Несколько неожиданно, что доля его больше именно среди южных алтайцев, монголоидность которых более выражена. Возможным объяснением этому может быть эффект генетического дрейфа, которому в значительной степени подвержены маркеры Y-хромосом вследствие низкой эффективной численности пула Y-хромосом в популяции.

Из других западноевразийских (европеоидных) гаплогрупп у южных алтайцев единичными образцами представлены E, J2, I1a, I1b и R1b3. Таким образом, европеоидный компонент у южных алтайцев является довольно разнообразным. У северных же он, напротив, представлен лишь гаплогруппами R1a1 и J2. Гаплогруппы E и J2 связывают с расселением ближневосточных земледельцев в эпоху неолита [49–51]. Присутствие этих линий на территории Южной Сибири, вероятно, связано с миграционными потоками из Средней Азии. Наличие у алтайцев отдельных хромосом из европеоидных гаплогрупп I1a и I1b, расселение носителей и формирование современных ареалов распространения которых произошло в период реколонизации Европы после максимума последнего оледенения из иберийского и балканского рефугиумов [52], может иметь раз-

Таблица 1. Распределение гаплогрупп Y-хромосомы у алтайцев

Гаплогруппа	Частота встречаемости, %					
	Северные			Южные		
	Горно-Алтайск (N = 20)	Курмач-Байгол (N = 11)	Турочак (N = 19)	Бешпельтир (N = 43)	Кулада (N = 46)	Кош-Агач (N = 7)
C3 × M77	–	–	–	–	2.17 (1)	14.28 (1)
C3c	–	–	–	–	2.17 (1)	–
D × M15	–	–	–	–	10.87 (5)	14.28 (1)
E	–	–	–	2.33 (1)	–	–
F*	–	–	–	6.98 (3)	2.17 (1)	–
I1a	–	–	–	2.33 (1)	–	–
I1b	–	–	–	2.33 (1)	–	–
J2	5.00 (1)	–	–	4.65 (2)	4.35 (2)	–
K*	–	18.18 (2)	10.53 (2)	–	2.17 (1)	–
N*	–	–	–	–	10.87 (5)	–
N2	10.00 (2)	–	–	4.65 (2)	–	28.57 (2)
N3a	–	–	15.79 (3)	2.33 (1)	2.17 (1)	–
O3	–	–	10.53 (2)	9.30 (4)	4.35 (2)	14.28 (1)
P*	–	–	–	2.33 (1)	–	–
Q*	20.00 (4)	63.64 (7)	26.32 (5)	4.65 (2)	4.35 (2)	–
R1*	15.00 (3)	–	–	–	–	–
R1a1	50.00 (10)	18.18 (2)	36.84 (7)	58.14 (25)	52.17 (24)	28.57 (2)
R1b3	–	–	–	–	2.17 (1)	–
<i>H</i>	0.7105 ± 0.0848	0.5818 ± 0.1420 0.7510 ± 0.0406	0.7895 ± 0.0573	0.6545 ± 0.0801	0.7111 ± 0.0682 0.6941 ± 0.0518	0.9048 ± 0.1033
<i>H</i> YSTR	0.9368 ± 0.0354	0.8909 ± 0.0918 0.9281 ± 0.0290	0.9542 ± 0.0301	0.9415 ± 0.0301	0.9691 ± 0.0125 0.9554 ± 0.0123	1.0000 ± 0.0764

Примечание. *H* – генное разнообразие по гаплогруппам; *H* YSTR – генное разнообразие по микросателлитным гаплотипам; *N* – численность выборки.

личное объяснение. С одной стороны, они могут отражать недавнюю метисацию с русскими переселенцами в Сибирь. С другой стороны, эти линии вполне могли появиться здесь еще в неолите, вместе с R1a1. Возможным подтверждением этому служит факт отсутствия гаплогруппы R1* (еще не дифференцированной линии R1), представленной у северных алтайцев, в современных европейских популяциях.

Северные и южные алтайцы существенно различаются по частоте гаплогруппы Q*. В генофонде северных алтайцев она занимает второе по частоте место после R1a1 (22%), у южных же ее доля значительно меньше (чуть более 4%). Гаплогруппа Q* выявлена ранее с различной частотой у большинства сибирских этносов. Она распространена на территории Передней и Средней Азии, Индии и Сибири с невысокой частотой (1–17%, в среднем около 5%) [27, 53]. Значительной частоты она достигает среди коренного населе-

ния Америки (до 25%), являясь второй по численности и уступая лишь своей производной – линии Q3 [54]. В Сибири эта гаплогруппа составляет наибольшую долю в генофондах селькупов (66%) [27], а максимальная частота отмечается у кетов (94%). На остальной территории региона частота линии Q* варьирует в пределах 5–15%. Пик частоты гаплогруппы Q* в районе современного проживания кетов и селькупов, по-видимому, не указывает на этот регион как на центр происхождения этой гаплогруппы. Известно, что предполагаемая прародина указанных этносов находится в Южной Сибири, куда их предки в свою очередь проникли, вероятно, из Средней Азии [55, 56]. Эти данные хорошо согласуются с информацией о значительном участии самодийских этносов в этногенезе именно северных алтайцев.

Различаются у северных и южных алтайцев и частоты гаплогрупп, входящих в кладу N, однако их суммарная доля примерно равна в обеих груп-

пах (около 10%). Необходимо подчеркнуть, что гаплогруппы N3a и N2 нельзя однозначно отнести к числу западно- или восточноевразийских. Высокая частота гаплогруппы N3a характерна для этносов восточной Сибири (якутов, бурят и эвенков). Причем в популяции якутов она составляет почти 90%. Основываясь на высокой частоте гаплогруппы N3a в сибирских популяциях, Т. Zerjal с соавт. [57], впервые описавшие полиморфизм по локусу *Tat*, предположили, что происхождение этой линии связано с Сибирью, а наличие ее в популяциях Европы объясняется миграциями ее носителей в западном направлении. Однако дальнейшие исследования показали, что разнообразие YSTR-гаплотипов N3a у волжских финно-угорских народов намного выше по сравнению с популяциями северной Европы и сибирскими этносами [58, 59]. Следовательно, наиболее вероятным местом происхождения N3a является Восточная Европа, а направление миграций, с которыми эта гаплогруппа распространялась, определяется с запада на восток. Более же высокая частота гаплогруппы N3a в некоторых сибирских популяциях является следствием генетического дрейфа.

Высокая частота гаплогруппы N2 выявлена у тувинцев и хантов (собственные неопубликованные данные). Согласно данным литературы, из сибирских этносов значительной долей N2 характеризуются, кроме того, нганасаны (92%), ненцы (57%) и долганы (12%) [27]. У остальных этносов частота этой линии не превышает нескольких процентов. Вторая область распространения N2 приходится на Волго-Уральский регион, где она охватывает 10% Y-хромосом у мари, 10% – чувашей, 13% – коми и 29% – удмуртов [60]. Спорадически встречается она среди русских и в Финноскандии. Таким образом, вероятно, что N2 представляет собой маркер доисторической связи между сибирскими и протоуральскими популяциями. Недавно была обнаружена не генотипируемая в настоящем исследовании мутация *M214*, являющаяся предковой как для клады N, так и для типичной среди тихоокеанских монголоидных популяций клады O [61]. Насколько древним является это связующее звено, где произошло разделение этих линий и какими путями носители недифференцированной N/O оказались в Восточной Европе, на территории которой возникла гаплогруппа N3a и, возможно, N2, пока неясно. Линия, обозначаемая в данной работе как K*, составляющая около 8% в суммарном генофонде северных алтайцев, возможно, включает в свой состав и недифференцированную группу N/O, определяемую мутацией *M214*.

Гаплогруппы C3xM77 и C3c, присутствующие у южных алтайцев, являются одной из наиболее частых в Центральной Азии [62] и Восточной Сибири [32, 63, 64]. Кроме того, именно к этой гаплогруппе относится подавляющая доля клады C в

континентальной Юго-Восточной Азии [65]. В Сибири наибольшая частота C отмечена у бурят и орочей. Также распространена она среди тунгусо-маньчжурских народов – эвенков, эвенков и маньчжур. Гаплогруппы C3xM77 и C3c являются, таким образом, маркерами генетического вклада монголоидных групп, вероятно, отражая наиболее поздний вклад монгольских переселенцев с территории современной Тувы и Монголии, начиная с хуннской эпохи.

Большой частотой характеризуется у южных алтайцев и гаплогруппа O3. Эта линия наиболее распространена в Юго-Восточной Азии и Океании, куда ее носители проникли с континента, а также вдоль всего тихоокеанского побережья Евразии. Клада O в целом является здесь самым многочисленным вариантом Y-хромосом, охватывающим до 80% всех линий. O3 с наибольшей частотой представлена у китайцев из южных провинций (58%), у китайцев на Тайване (58%), во Вьетнаме (45%), на Филиппинах (35%) и в Малайзии (до 30%) [45, 65–67]. У большинства коренных этносов Сибири она отсутствует или частота ее не превышает нескольких процентов. Спектр географического распределения позволяет рассмотреть ее в качестве маркера вклада тихоокеанских монголоидных групп в генофонд сибирских этносов.

Проведенный анализ распределения гаплогрупп и YSTR-гаплотипов выявил неоднородность изученных популяций по степени генетического разнообразия их мужского генофонда (см. табл. 1). Генетическое разнообразие северных алтайцев по гаплогруппам несколько превышает таковое для южных. Очевидно это связано с тем, что частота одной из линий (R1a1) у южных алтайцев составляет более 50%. Генетическое разнообразие по микросателлитным гаплотипам чуть выше у южных алтайцев.

Генетические взаимоотношения между популяциями

При анализе массива данных по частотам гаплогрупп методом главных компонент было выделено три главные компоненты (ГК), объясняющие около 95% варибельности частот гаплогрупп. На две первые ГК приходится в сумме около 88% генетической варибельности у изученных этносов (рис. 2). Максимальные значения факторных нагрузок, связанных с первой компонентой изменчивости генофонда алтайцев, приходятся на западноевразийские гаплогруппы E, J2, 11a, 11b и R1a1. При этом генетическая близость популяций по этой компоненте обусловлена наличием в их генофондах как большей или меньшей суммарной доли европеоидного компонента, так и разнообразием его составляющих,

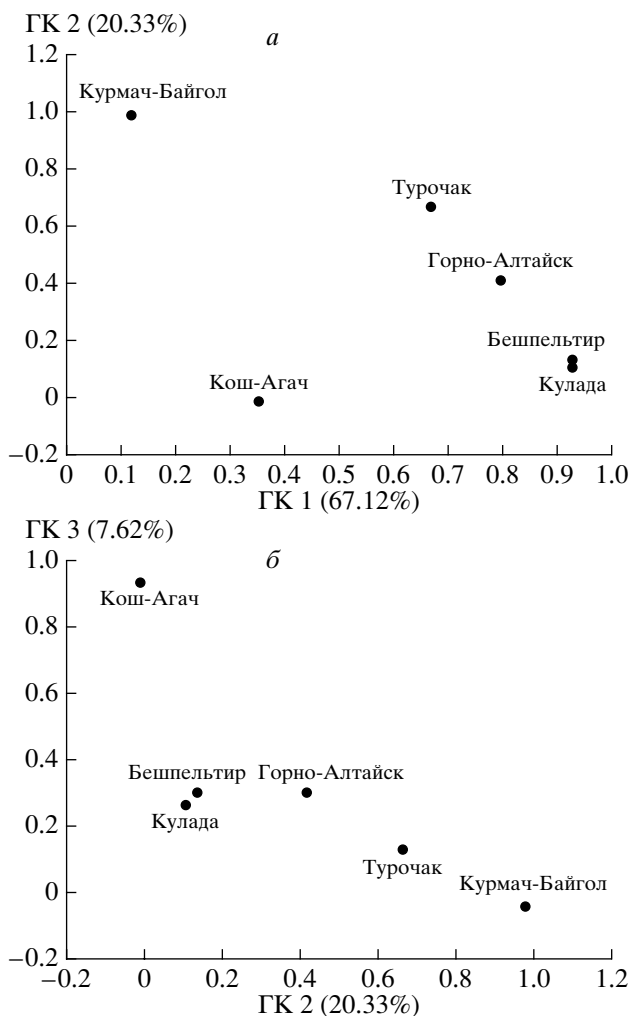


Рис. 2. Положение популяций алтайцев в пространстве трех главных компонент по частотам гаплогрупп Y-хромосомы. а – первая и вторая главная компонента, б – вторая и третья главная компонента.

достигающим максимальных значений у южных алтайцев Бешпельтира и Кулады.

Вторая ГК объясняет около 20% вариабельности данных. Эта компонента, большим значениям которой соответствует увеличение суммарной доли монголоидных гаплогрупп (максимальные значения факторных нагрузок приходятся на гаплогруппы С3хМ77, С3с, D и N*) достигающее максимальных значений у южных алтайцев, эффективно дифференцирует выборки северных и южных алтайцев. Полученные результаты хорошо согласуются с антропологическими данными о большей доле монголоидной составляющей в их мужском генофонде по сравнению с северными алтайцами.

Еще одним фактором, объясняющим 7.6% вариабельности частот гаплогрупп (ГК3), является наличие в геном пуле Y-хромосом популяций

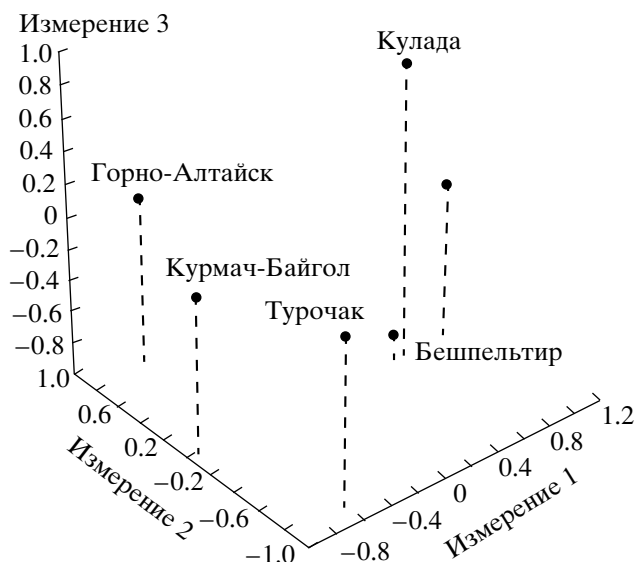


Рис. 3. График многомерного шкалирования Rst-дистанций Слаткина между популяциями алтайцев по частотам YSTR-гаплотипов.

гаплогрупп Q* и K*, маркирующих наиболее древний генетический субстрат N2 и N3a, связанный скорее всего с уралоидным компонентом. При этом нагрузка, приходящаяся на гаплогруппу N2, имеет отрицательное значение. Таким образом, основными факторами, определяющими структуру генофонда алтайцев, являются наличие в его составе европеоидного и монголоидного компонента и степень представленности палеолитического/уралоидного генетического субстрата.

Полученные графики результатов многомерного шкалирования Rst-дистанций Слаткина как по частотам гаплогрупп, так и YSTR-гаплотипов в исследованных выборках оказались практически идентичны и четко дифференцируют популяции южных и северных алтайцев. В связи с этим мы приводим график только одного из вариантов анализа (рис. 3). Проведенный филогенетический кластерный анализ выявил аналогичную структуру межпопуляционных генетических взаимоотношений (рис. 4). Как и при проведении многомерного шкалирования, выборки северных и южных алтайцев формируют два отдельных кластера. Отличие этих двух методов заключается лишь в том, что при построении филогенетического древа популяций на основании частот гаплогрупп ближе друг другу оказались выборки Кулады и Бешпельтира, а по частотам YSTR-гаплотипов – Кулады и Кош-Агача.

Генетическая дифференциация популяций

Оценка достоверности межпопуляционных различий с помощью точного теста популяционной дифференциации выявила достоверные отличия

чия между большинством пар популяционных выборок по частотам гаплогрупп. При сравнении между собой выборок северных алтайцев не получено достоверных различий для пары Курмач-Байгол/Турочак. Выборка из Горно-Алтайска также достоверно не отличается от выборок из Бешпельтира и Кош-Агача. Все выборки южных алтайцев по частотам гаплогрупп достоверно не отличаются друг от друга. При аналогичном сравнении всех выборок по частотам YSTR-гаплотипов не выявлено достоверных различий лишь для пары Курмач-Байгол/Кош-Агач выборки которых являются наименьшими по численности.

Оценку генетической дифференциации исследованных выборок с помощью анализа молекулярной дисперсии (AMOVA) [40] производили по двум системам маркеров. Во-первых, оценивали степень дифференциации по частотам гаплогрупп, во-вторых – по молекулярному разнообразию микросателлитных гаплотипов Y-хромосомы. Математический аппарат AMOVA основан на методах дисперсионного анализа генетической структуры популяций [68–70]. AMOVA позволяет учитывать число мутаций между гаплотипами и, таким образом, более точно оценивать дисперсию числа повторов. Иерархический анализ генетической структуры популяций заключается в вычленении доли дисперсии за счет внутригрупповых и межгрупповых различий на различных иерархических уровнях. Расчеты проводили, объединяя исследуемые выборки в две группы – северных и южных алтайцев.

Результаты расчетов по двум системам маркеров заметно различаются. При анализе частот гаплогрупп доля межгрупповых различий составила 5.02%, различий между популяциями внутри групп – 3.72%, доля общей внутривнутрипопуляционной изменчивости – 91.26%. Аналогичные расчеты по YSTR-гаплотипам зафиксировали более высокую долю межгрупповых различий (8.97%), меньшую долю межпопуляционных различий внутри групп (1.54%) и долю внутривнутрипопуляционной изменчивости в 89.49%. Таким образом, анализ структуры генофонда на уровне микросателлитных гаплотипов Y-хромосомы более отчетливо выявляет дифференциацию северных и южных алтайцев и показывает меньшие межпопуляционные различия в пределах групп по сравнению с анализом на уровне частот гаплогрупп.

Филогенетический анализ гаплогруппы R1a1 у алтайцев

Гаплогрупп R1a1 представляет собой наиболее существенную составляющую Y-хромосомного пула у алтайцев. Подробная структура этой гаплогруппы была установлена путем построения филогенетического древа по методу медианных сетей гаплотипов [43, 44]. Филогенетическое дре-

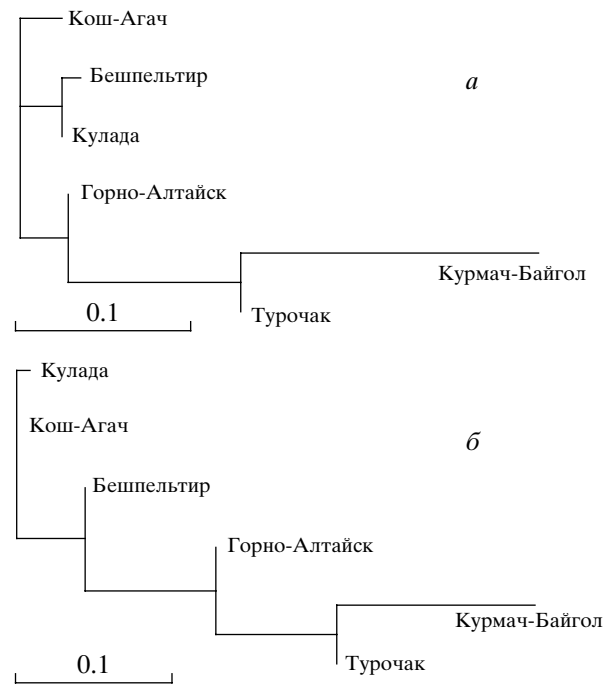


Рис. 4. Дендрограммы генетических взаимоотношений между популяциями алтайцев на основе генетических расстояний по гаплогруппам (а) и YSTR-гаплотипам (б).

во микросателлитных гаплотипов гаплогруппы R1a1 приведено на рис. 5. Размер круга (узла древа) соответствует числу выявленных образцов, относящихся к данному гаплотипу, а длина отрезка между узлами – числу мутационных шагов между гаплотипами с обозначениями локусов, в которых произошла мутация расположенными вдоль ветвей. Цвет узла указывает на этническую принадлежность индивида, к которому относится данный образец. Точки ветвления древа, не представленные обнаруженными гаплотипами (медианные векторы), обозначены маленькими серыми кружками.

Северные алтайцы характеризуются большим генным разнообразием и практически одинаковой дисперсией числа повторов с южными (табл. 2). Но при этом среднее число аллелей на локус и разброс числа повторов намного выше у южных алтайцев. Для STR-локусов именно дисперсия и разброс числа повторов, характеризующие молекулярную вариабельность локуса, являются более адекватными оценками разнообразия, чем генное разнообразие, основанное на частотах аллелей. Это связано с тем, что при анализе данных полиаллельных маркерных систем высока вероятность получить выборки, смещенные относительно генеральной совокупности. Кроме того, при расчетах используется пошаговая мутационная модель, наиболее адекватно соответствующая механизму эволюционирования гаплотипов.

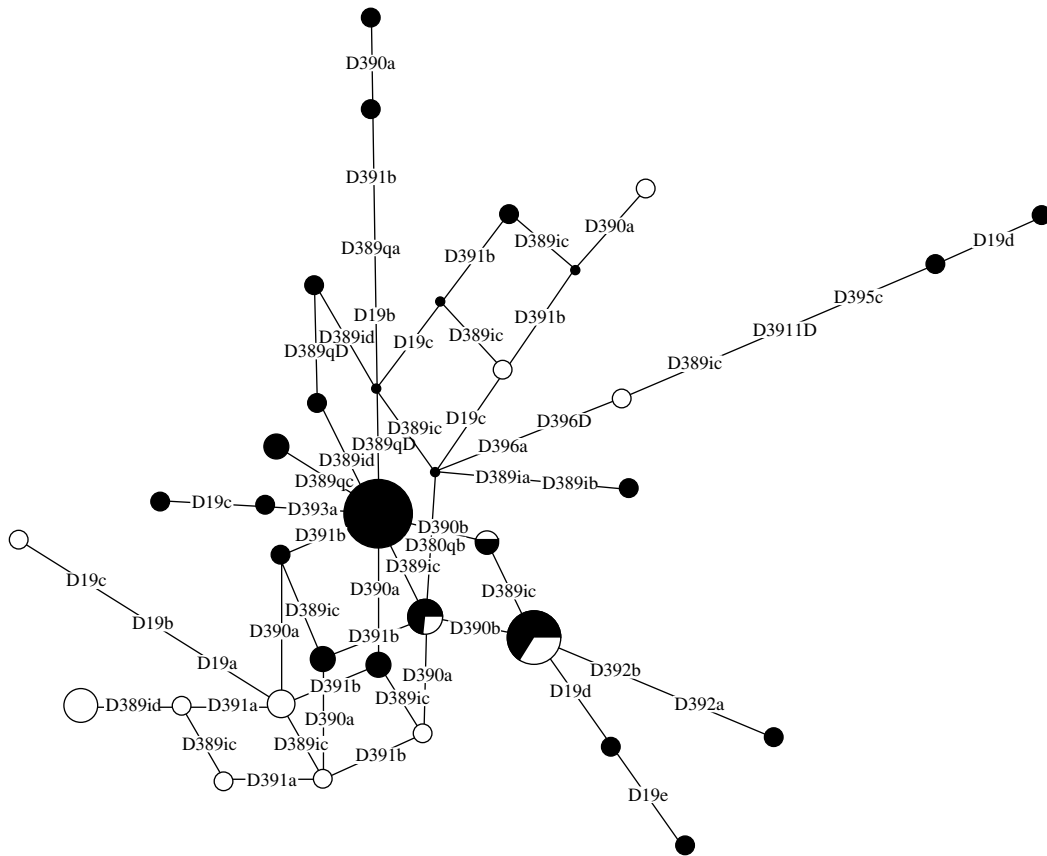


Рис. 5. Филогенетическое древо (медианная сеть) YSTR-гаплотипов гаплогруппы R1a1 у алтайцев. Размер узла древа соответствует числу выявленных образцов, относящихся к данному гаплотипу, цвет узла указывает на этническую принадлежность индивида, к которому относится образец, – черным цветом обозначены южные, белым – северные алтайцы. Точки ветвления древа, не представленные обнаруженными гаплотипами (медианные векторы), обозначены серым цветом.

Лишь три гаплотипа R1a1 являются общими для двух групп популяций, что подчеркивает различия их генофондов не только по составу гаплогрупп, но и по их внутренней гаплотипической структуре. У южных алтайцев 15 образцов из 51 имеют наиболее частый гаплотип, а среди северных этот гаплотип вообще не выявлен. Вероятно у южных алтайцев имеет место эффект основателя по данной гаплогруппе, поскольку их медианная сеть имеет характерную звездообразную филогенетическую структуру с преобладанием по частоте гаплотипа-основателя, аллельная структура которого 16–11–18–25–11–11–13 (DYS19-DYS389I-DYS389II-DYS390-DYS391-DYS392-DYS393). Во-

семь гаплотипов из выявленных у южных алтайцев отстоят от гаплотипа-основателя лишь на один мутационный шаг. Это объясняет кажущееся противоречие наличия у южных алтайцев столь большей доли «европеоидной» гаплогруппы R1a1, при том, что по антропологической классификации они относятся к южносибирскому и центральноазиатскому монголоидному типам. Вопрос в том, является ли такая гаплотипическая структура гаплогруппы R1a1 характерной лишь для выборок, исследованных в данной работе, для южных алтайцев в целом или для всего южносибирского пула R1a1. Наши результаты по микросателлитному гаплотипическому разнообразию

Таблица 2. Показатели разнообразия в гаплогруппе R1a1 у алтайцев

Этнос	H	Avg Var	Avg All	Avg Ran
Алтайцы южные	0.8955	0.292	3.286	2.714
Алтайцы северные	0.9560	0.294	2.286	1.286

Примечание. H – генное разнообразие; Avg Var – средняя дисперсия числа повторов; Avg All – среднее число аллелей на locus; Avg Ran – разброс числа повторов.

R1a1 в тувинских популяциях не показывают значительного присутствия южноалтайского гаплотипа-основателя (лишь 1 из 33 образцов тувинцев, относящихся к этой гаплогруппе) (собственные неопубликованные данные). В работе [26] из десяти исследованных южносибирских этносов этот гаплотип был обнаружен только у южных алтайцев, телеутов и тувинцев, причем у алтайцев он также составил около 30% образцов, относящихся к R1a1. Исследованная в указанной работе выборка представляет Усть-Канский район (самый западный район республики) и достаточно географически удалена от изученных нами. Это позволяет заключить, что выявленная в настоящей работе специфическая структура гаплогруппы R1a1, с преобладанием по частоте одного гаплотипа-основателя, во-первых, типична для всего этноса южных алтайцев, во-вторых, не характерна для других южносибирских этносов.

Таким образом, в настоящем исследовании проведено подробное изучение генофонда северных и южных алтайцев на основании двух систем генетических маркеров нерекombинирующей части Y-хромосомы. Результаты анализа свидетельствуют о многокомпонентности генофонда населения Алтая. Показано, что северные и южные алтайцы имеют специфичный состав и частоты гаплогрупп, присутствие которых отражает вклад различных по происхождению генетических составляющих, связанных с теми или иными миграционными потоками. Результаты проведенного дисперсионного анализа выявляют большую долю межгрупповых отличий по сравнению с межпопуляционными внутри групп и свидетельствуют о значимой генетической дифференциации коренного населения Алтая на две группы популяций, включающие северных и южных алтайцев соответственно. Факторный, кластерный, филогенетический анализ и многомерное шкалирование полученных данных также указывают на подразделенность генофонда алтайцев. Выявлены различия северных и южных алтайцев не только по составу гаплогрупп, но и по их внутренней гаплотипической структуре на примере гаплогруппы R1a1.

Работа получила финансовую поддержку Российского фонда фундаментальных исследований (03-04-49021, В.С.), гранта Президента Российской Федерации (МД-88.2003.04, В.С.), грантов ФЦНТП "Исследования и разработки по приоритетным направлениям развития науки и техники" (02.442.11.7010, В.С.; 02.445.11.7001, В.П.; 02.442.11.7074, В.Х.).

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. *Киселев С.В.* История Южной Сибири. М.: Изд-во АН СССР, 1951. С. 43–48.
2. *Алексеев В.П., Гохман И.И.* Антропология азиатской части СССР. М.: Наука, 1984. 208 с.
3. *Потапов Л.П.* Очерки по истории алтайцев. М.: Л.: Изд-во АН СССР, 1953. С. 55–79.
4. *Потапов Л.П.* Этнический состав и происхождение алтайцев. Л.: Наука, 1969. 196 с.
5. *Долгих Б. О.* Родовой и племенной состав народов Сибири в XVII в. М., 1960. С. 105–111.
6. *Алексеев В.П.* Палеоантропология Алтае-Саянского нагорья эпохи неолита и бронзы / Антропологический сборник. III: Тр. ин-та этнографии. Т. 71. М., 1961. С. 107–206.
7. *Кацюба Д.В., Николаев Р.В.* Этнография народов Сибири. Кемерово, 1994. 204 с.
8. *Лотош Е.А., Колбаско А.В., Дранишников А.К. и др.* Популяционная и медико-генетическая характеристика коренных жителей Горного Алтая // Вестн. АМН СССР. 1984. № 7. С. 78–81.
9. *Лузина Ф.А.* Наследственный полиморфизм и генетические процессы в коренном населении Горного Алтая: Автореф. дис. ... канд. биол. наук. М.: МГУ, 1987. 17 с.
10. *Кучер А.Н., Тадинова В.Н., Пузырев В.П.* Генетико-демографическая характеристика сельских популяций Республики Алтай: половозрастной состав, фамильная и родовая структура // Генетика. 2005. Т. 41. № 2. С. 254–260. (*Kucher A.N., Tadina V.N., Puzayev V.P.* Genetic and demographical characteristic of rural altai republic population: sex and age constitution, surname and tribal structure // Russ. J. Genetics. 2005. V. 41. № 2. P. 189–194.)
11. *Рычков Ю.Г.* Особенности серологической дифференциации народов Сибири // Вопр. антропологии. 1965. Вып. 21. С. 18.
12. *Сукерник Р.И., Осипова Л.П.* Распространение наследственных вариантов гаптоглобина и трансферрина в некоторых популяциях человека Сибири // Генетика. 1976. Т. 12. № 9. С. 139.
13. *Сукерник Р.И., Карафет Т.Н., Абанина Т.А. и др.* Генетическая структура двух обособленных популяций коренных жителей Сибири (северных алтайцев) по результатам изучения групп крови и изоферментов // Генетика. 1977. Т. 13. С. 911.
14. *Посух О.Л., Осипова Л.П., Кашиная Ю.О. и др.* Генетический анализ структуры популяции южных алтайцев пос. Мендур-Соккон (Республика Алтай) // Генетика. 1998. Т. 34. № 1. С. 106–113. (*Posukh O.L., Osipova L.P., Kashinskaya Yu.O. et al.* A Genetic study of the South Altaian population of the Mendur-Sokkon village, Altai Republic // Russ. J. Genetics. 1998. V. 34. № 1. P. 92–98.)
15. *Степанов В.А.* Этногеномика населения Северной Евразии. Томск.: Печатная мануфактура, 2002. 244 с.
16. *Хитринская И.Ю.* Генетическое разнообразие коренного населения Сибири и Средней Азии по полиморфным Alu-инсерциям: Автореф. дис. ... канд. биол. наук. Томск, 2003. 22 с.
17. *Салюков В.Б., Пузырев В.П., Голубенко М.В., Кутмин А.И.* Полиморфизм некодирующих областей митохондриального генома у коренного населения юго-востока Тувы // Генетика. 1998. Т. 34.

- № 10. С. 1420–1424. (*Saliukov V.B., Puzyrev V.P., Golubenko M.V., Kutmin A.I.* Polymorphism of noncoding regions of the mitochondrial genome in the indigenous population of Southeastern Tuva Republic // *Russ. J. Genetics*. 1998. V. 34. № 1. P. 1205–1208.)
18. *Голубенко М.В., Еремина Е.Р., Тадинова В.Н. и др.* Территориальная дифференциация генофонда народов Сибири и Средней Азии по рестрикционному полиморфизму митохондриальной ДНК // *Мед. генетика*. 2002. Т. 1. № 3. С. 124–128.
 19. *Деренко М.В., Денисова Г.А., Мальярчук Б.А. и др.* Структура генофондов этнических групп Алтай-Саянского нагорья по данным о полиморфизме митохондриальной ДНК // *Генетика*. 2001. Т. 37. № 10. С. 1402–1410. (*Derenko M.V., Denisova G.A., Malyarchuk B.A. et al.* The structure of the gene pools ethnic population of Altai-Sayan Based on mitochondrial DNA polymorphism data // *Russ. J. Genetics*. 2001. V. 37. № 10. P. 1177–1184.)
 20. *Derenko M. V., Grzybowski T., Malyarchuk B. A. et al.* Diversity of mitochondrial DNA Lineages in South Siberia // *Ann. Human Genet.* 2003. V. 67. P. 391–411.
 21. *Zakharov I.A., Derenko M.V., Malyarchuk B.A. et al.* Mitochondrial DNA Variation in the Aboriginal Populations of the Altai-Baikal Region // *Ann. N.Y. Acad. Sci.* 2004. V. 1011. P. 21–35.
 22. *Деренко М.В., Мальярчук Б.А., Захаров И.А.* О происхождении европеоидного компонента митохондриальных генофондов этнических групп Алтае-Саянского нагорья // *Генетика*. 2002. Т. 38. № 9. С. 1292–1297. (*Derenko M.V., Malyarchuk B.A., Zakharov I.A.* Origin of Caucasoid-Specific Mitochondrial DNA Lineages in the Ethnic Populations of the Altai-Sayan Region // *Russ. J. Genetics*. 2002. V. 38. № 9. P. 1098–1103.)
 23. *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. (*Stepanov V.A., Puzyrev V.P.* Analysis of the allele frequencies of seven Y-chromosome microsatellite loci in three Tuvian populations // *Russ. J. Genetics*. 2000. V. 36. № 2. P. 179–185.)
 24. *Степанов В.А., Пузырев В.П.* Микросателлитные гаплотипы Y-хромосомы демонстрируют отсутствие подразделенности и наличие нескольких компонентов в мужском генофонде тувинцев // *Генетика*. 2000. Т. 36. № 3. С. 377–384. (*Stepanov V.A., Puzyrev V.P.* Y-chromosome microsatellite haplotypes demonstrate Absence of subdivision and presence of several components in the Tuvian male gene pool // *Russ. J. Genetics*. 2000. V. 36. № 3. P. 298–304.)
 25. *Деренко М.В., Мальярчук Б.А., Денисова Г.А. и др.* Полиморфизм диаллельных локусов Y-хромосомы у коренного населения Алтае-Саянского нагорья // *Генетика*. 2002. Т. 38. № 3. С. 393–399. (*Derenko M.V., Malyarchuk B.A., Denisova G.A. et al.* Polymorphism of the Y-chromosome diallelic loci in ethnic populations of the Altai-Sayan region // *Russ. J. Genetics*. 2002. V. 38. № 3. P. 309–314.)
 26. *Derenko M.V., Malyarchuk B.A., Denisova G.A. et al.* Contrasting patterns of Y-chromosome variation in South Siberian populations from Baikal and Altai-Sayan regions // *Hum. Genet.* 2006. V. 118. P. 591–604.
 27. *Karafet T.M., Osipova L.P., Gubina M.A. et al.* High levels of Y-chromosome differentiation among native Siberian populations and the genetic signature of a Boreal Hunter-Gatherer way of life // *Human Biol.* 2002. V. 74. №. 6. P. 761–789.
 28. *Johns M.B., Pauls-Thomas J.E.* Purification of human genomic DNA from whole blood using sodium perchlorate in place of phenol. // *Anal. Biochem.* 1989. V. 180. P. 276–278.
 29. *The Y-Chromosome Consortium.* A nomenclature system for the tree of human Y-chromosomal binary haplogroups // *Genome Res.* 2002. V. 12. P. 339–348.
 30. *Харьков В.Н., Степанов В.А., Боринская С.А. и др.* Структура генофонда восточных украинцев по гаплогруппам Y-хромосомы // *Генетика*. 2004. Т. 40. № 3. С. 415–421. (*Kharkov V.N., Stepanov V.A., Borinskaya S.A. et al.* Gene pool structure of Eastern Ukrainians as inferred from the Y-chromosome haplogroups // *Russ. J. Genetics*. 2004. V. 40. № 3. P. 326–331.)
 31. *Харьков В.Н., Степанов В.А., Феценко С.П. и др.* Частоты диаллельных гаплогрупп Y-хромосомы у белорусов // *Генетика*. 2005. Т. 41. № 8. С. 1132–1136. (*Kharkov V.N., Stepanov V.A., Feshchenko S.P. et al.* Frequencies of Y chromosome binary haplogroups in Belarussians // *Russ. J. Genetics*. 2005. V. 41. № 8. P. 928–931.)
 32. *Lell J.T., Brown M.D., Schurr T.G. et al.* Y chromosome polymorphism in Native American and Siberian populations: identification of Native American Y chromosome haplotypes // *Hum. Genet.* 1997. V. 100. P. 536–543.
 33. *Kwok C., Tyler-Smith C., Mendonca B.B. et al.* Mutation analysis of the 2 kb 5' to SRY in XY females and XY intersex subjects // *J. Med. Genet.* 1996. V. 33. P. 465–468.
 34. *Cinnioglu C., King R., Kivisild T. et al.* Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia // *Hum. Genet.* 2004. V. 114. P. 127–148.
 35. *De Knijf P., Kayser M., Caglia A. et al.* Chromosome Y microsatellites: population genetic and evolutionary aspects // *Int. J. Legal Med.* 1997. V. 110. P. 134–140.
 36. *Kayser M., Krawczak M., Excoffier L.* An Extensive analysis of Y-chromosomal microsatellite haplotypes in globally dispersed human populations // *Am. J. Hum. Genet.* 2001. V. 68. P. 990–1018.
 37. *Kayser M., Kittler R., Erler A. et al.* A Comprehensive survey of human Y-chromosomal microsatellites // *Am. J. Hum. Genet.* 2004. V. 74. P. 1183–1197.
 38. *Ким Дж.О., Мьюллер Ч.У.* Факторный анализ: статистические методы и практические вопросы // *Факторный, дискриминантный и кластерный анализ*. М: Финансы и статистика, 1989. С. 5–77.
 39. *Nei M.* Molecular evolutionary genetics. N.Y.: Columbia Univ. Press, 1987.
 40. *Excoffier L., Smouse P., Quattro J.* Analysis of molecular variance inferred from metric distances among DNA haplotypes: application to human mitochondrial DNA restriction data // *Genetics*. 1992. V. 131. P. 479–491.
 41. *Schneider S., Roessli D., Excoffier L.* Arlequin ver. 2.000. A software for population genetics data analysis. 2000.

42. Minch E., Ruiz-Linares A., Goldstein D. *Microsat*, version 1.5d. Stanford Univ., 1998.
43. Bandelt H.-J., Forster P., Rohl A. Median-joining networks for inferring intraspecific phylogenies // *Mol. Biol. Evol.* 1999. V. 16. P. 37–48.
44. Bandelt H.-J., Forster P., Sykes B.C., Richards M.B. Mitochondrial portraits of human populations using median networks // *Genetics*. 1995. V. 141. P. 743–753.
45. Kayser M., Underhill P., Shen P. *et al.* Extreme reduction in Y-chromosome, but not mtDNA, diversity in human populations from West New Guinea // *Am. J. Hum. Genet.* 2003. V. 72. P. 281–302.
46. Saitou N., Nei M. The neighbour-joining method: a new method for reconstructing phylogenetic trees // *Mol. Biol. Evol.* 1987. V. 4. P. 406–425.
47. Felsenstein J. *PHYLIP*, version 3.5. Seattle Univ. Washington, 1993.
48. Quintana-Murci L., Krausz C., Zerjal E. *et al.* Y-chromosome lineages trace diffusion of people and Languages in Southwestern Asia // *Am. J. Hum. Genet.* 2001. V. 68. P. 537–542.
49. Rosser Z.H., Zerjal T., Hurles M.E. *et al.* Y-chromosomal diversity in Europe Is Clinal and Influenced primarily by geography, rather than by language // *Am. J. Hum. Genet.* 2000 V. 67. P. 1526–1543.
50. Semino O., Passarino G., Oefner P.J. *et al.* The genetic legacy of Paleolithic *Homo sapiens* in extant Europeans: a Y-chromosome perspective // *Science*. 2000. V. 290. P. 1155–1159.
51. Semino O., Magri M., Benuzzi G. *et al.* Origin, diffusion, and differentiation of Y-chromosome haplogroups E and J: Inferences on the Neolithization of Europe and later migratory events in the Mediterranean area // *Am. J. Hum. Genet.* 2004. V. 74. P. 1023–1034.
52. Rootsi S., Magri C., Kivisild T. *et al.* Phylogeography of Y-chromosome haplogroup I reveals distinct domains of prehistoric gene flow in Europe // *Am. J. Hum. Genet.* 2004. V. 75. P. 128–137.
53. 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. V. 73. P. 700–705.
54. 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. V. 21. P. 164–175.
55. Popov A.A., Dolgikh B.O. *The Kets // The peoples of Siberia / Eds Levin M.G., Potapov L.P. et al.* Chicago: Chicago Univ. Press, 1964. P. 607–619.
56. Prokofieva E.D. *The Selkups // The peoples of Siberia / Eds Levin M.G., Potapov L.P. et al.* Chicago: Chicago Univ. Press, 1964. P. 587–606.
57. Zerjal T., Dashnymaan B., Pandya A. *et al.* Genetic relationship of Asians and Northern Europeans, revealed by Y-chromosomal DNA analysis // *Am. J. Hum. Genet.* 1997. V. 60. P. 1174–1183.
58. Villems R., Adojaan M., Kivisild M. *et al.* Reconstruction of maternal lineages of Finno-Ugric speaking people and some remarks on their paternal inheritance // *The roots of peoples and languages of Northern Eurasia. I. Societas Historiae Fenno-Ugricae.* Turku, 1998. P. 241.
59. Rootsi S., Kivisild T., Tambets K. *et al.* On the phylogeographic context of sex-specific genetic markers of Finno-Ugric populations // *The Roots of Peoples and Languages of Northern Eurasia II and III.* Tartu: Univ. Tartu, 2000. P. 148–164.
60. 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. V. 74. P. 661–682.
61. Jobling M.A., Tyler-Smith C. The human Y chromosome: an evolutionary marker comes of age // *Nat. Rev. Genet.* 2003. V. 4. P. 598–612.
62. Zerjal T., Xue Y., Bertorelle G. *et al.* The genetic legacy of the Mongols // *Am. J. Hum. Genet.* 2003. V. 72. P. 717–721.
63. Karafet T.M., Xu L., Du R. *et al.* Paternal population history of East Asia: sources, patterns, and microevolutionary processes // *Am. J. Hum. Genet.* 2001. V. 69. P. 615–628.
64. Lell J.T., Sukernik R.I., Starikovskaya Y.B. *et al.* The dual origin and Siberian affinities of Native American Y chromosomes // *Am. J. Hum. Genet.* 2002. V. 70. P. 192–206.
65. Su B., Xiao J., Underhill P.A. *et al.* Y-chromosome evidence for a northward migration of modern humans into Eastern Asia during the last ice age // *Am. J. Hum. Genet.* 1999. V. 65. P. 1718–1724.
66. Kayser M., Schiefenhovel W., Underhill P.A. *et al.* Independent histories of human Y chromosomes from Melanesia and Australia // *Am. J. Hum. Genet.* 2001. V. 68. P. 173–190.
67. Xue Y., Zerjal T., Bao W. *et al.* Recent Spread of a Y-chromosomal lineage in Northern China and Mongolia // *Am. J. Hum. Genet.* 2005. V. 77. P. 1112–1116.
68. Cockerham C.C. Analysis of gene frequencies // *Genetics*. 1973. V. 74. P. 679–700.
69. Cockerham C.C. Variance of gene frequencies // *Evolution*. 1969. V. 23. P. 72–84.
70. Weir B.S., Cockerham C.C. Estimating F-statistics for the analysis of population structure // *Evolution*. 1984. V. 38. P. 1358–1370.