

УДК 575.174:599.9

ПРОИСХОЖДЕНИЕ ЯКУТОВ: АНАЛИЗ ГАПЛОТИПОВ Y-ХРОМОСОМЫ

© 2008 г. В. Н. Харьков^{1*}, В. А. Степанов¹, О. Ф. Медведева¹, М. Г. Спиридонова¹,
Н. Р. Максимова², А. Н. Ноговицына², В. П. Пузырев¹

¹Научно-исследовательский институт медицинской генетики Томского научного центра
Сибирского отделения Российской академии медицинских наук, Томск, 634050

²Якутский научный центр Сибирского отделения Российской академии медицинских наук,
Якутск, 677019

Поступила в редакцию 27.04.2007 г.
Принята к печати 04.08.2007 г.

Исследовали структуру генофонда коренного населения Республики Саха (Якутия). Охарактеризован состав и частоты гаплогрупп Y-хромосомы у якутов. Обнаружено шесть гаплогрупп: C3 × M77, C3c, N*, N2, N3a и R1a1, из них наиболее часто встречается в якутской популяции гаплогруппа N3a (89%). Генное разнообразие, рассчитанное на основании частот гаплогрупп во всех исследованных выборках невелико. Оценка генетической дифференциации исследованных выборок при анализе молекулярной дисперсии (AMOVA) по двум системам маркеров (частотам гаплогрупп и микросателлитных гаплотипов Y-хромосомы) составляет 0.24 и 2.85% соответственно. Выявлены частоты и молекулярная филогения YSTR-гаплотипов в пределах гаплогруппы N3a Y-хромосомы. Всего у якутов найдено сорок гаплотипов. Эвенки и якуты характеризуются перекрывающимся и очень специфичным спектром гаплотипов N3a, не характерным для других сибирских этносов. Кластерный анализ популяций по YSTR-гаплотипам N3a свидетельствует об обособленности якутов от других тюркоязычных популяций Южной Сибири. Оценка времени генерации генетического разнообразия для специфического спектра гаплотипов якутов дает величины около 4.45 ± 1.96 тыс. лет. Эти результаты, в противоположность данным по мтДНК, свидетельствуют о значительном вкладе местного палеолитического компонента в Y-хромосомную составляющую генофонда якутов. Анализ разнообразия и филогеографии гаплогруппы N3a на территории Сибири позволяет реконструировать этногенез.

Ключевые слова: популяции якутов, Y-хромосома, генетическое разнообразие, гаплогруппа N3a, YSTR-гаплотипы.

THE ORIGIN OF YAKUTS: ANALYSIS OF Y-CHROMOSOME HAPLOTYPES, by V. N. Khar'kov^{1*}, V. A. Stepanov¹, O. F. Medvedeva¹, M. G. Spiridonova¹, N. R. Maksimova², A. N. Nogovitsina², V. P. Puzyrev¹ (¹Institute of Medical Genetics, Tomsk Research Center, Siberian Division, Russian Academy of Medical Sciences, Tomsk, 634050 Russia; *e-mail: vladimir.kharkov@medgenetics.ru; ²Yakut Scientific Center, Siberian Division, Russian Academy of Medical Science, Yakutsk, 677019 Russia). Gene pool structure of Sakha Republic (Yakutia) native population has been studied: we defined composition and frequencies of Y-chromosome haplogroups for Yakuts. Six haplogroups: C3 × M77, C3c, N*, N2, N3a and R1a1 have been revealed in Yakut gene pool. A greater part of Y-chromosome in Yakut population belongs to N3a haplogroup (89%). All investigated Yakut population samples have low values of gene diversity, calculated based on haplogroup frequencies. Gene differentiation of the investigated samples estimated using the analysis of molecular variance (AMOVA) by two marker systems (haplogroup frequencies and microsatellite haplotypes of Y-chromosome) revealed a portion of interpopulation differences amounting to 0.24 and 2.85%, respectively. Frequencies and molecular phylogeny of YSTR-haplotypes were revealed for N3a haplogroup of Y-chromosome. Altogether forty haplotypes were found in Yakuts. Evenks and Yakuts are characterized by overlapping and very specific spectrum of N3a haplotypes, which is not typical for other Siberian ethnic groups. Cluster analysis of populations by N3a YSTR-haplotypes shows Yakut isolation from Turkic-speaking populations in the South Siberia. Genetic diversity generation time for a specific spectrum of Yakut haplotypes was estimated as 4.45 ± 1.96 thousand years. As opposed to the data on mtDNA, the obtained results give an evidence for significant contribution of a local palaeolithic component into Y-chromosomal Yakut gene pool. Ethnogenetic reconstruction of the present picture of genetic diversity in N3a haplogroup in the territory of Siberia is under consideration.

Key words: Yakut populations, Y-chromosome, gene diversity, N3a haplogroup, YSTR-haplotypes.

* Эл. почта: vladimir.kharkov@medgenetics.ru

Изучение генетического разнообразия популяций человека имеет важное значение для понимания путей расогенеза, формирования популяционного генофонда, расселения человека по земному шару, механизмов адаптации популяций к различным условиям обитания, устойчивости или восприимчивости к тем или иным заболеваниям и для разработки методов ДНК-идентификации личности [1–6]. Многие коренные популяции Сибири представляют большой интерес для изучения этих проблем: их генофонд относительно мало изучен на основе современных ДНК-маркеров, в то время как уникальность их генофондов, развивавшихся, зачастую, в условиях длительной генетической изоляции, делает такие исследования весьма перспективными.

Якуты (саха), один из самых многочисленных коренных этносов Сибири, составляют большинство коренного населения Республики Саха. Этот этнос во многом необычен и резко отличается от других этносов Восточной Сибири. Физический облик якутов характеризуется центральноазиатским антропологическим типом большой монголоидной расы. Якуты – самые северные носители языка, относимого к тюркской группе, причем лингвисты отмечают в его составе значительную долю слов монгольского и около 10% слов тунгусо-маньчжурского происхождения. По современным представлениям, у истоков этногенеза якутов прослеживаются скифо-хуннские компоненты, уходящие своими корнями в региональную культуру ранних кочевников Южной Сибири и Центральной Азии [7]. Этногенез якутов, в целом, завершился к началу XVI в. на территории Средней Лены в результате поглощения южными тюркоязычными переселенцами (предположительно из Прибайкалья) автохтонных племен. Переселенцы имели, вероятно, смешанное тюркско-монгольское происхождение и процесс их расселения представлял собой несколько отдельных миграционных волн. Местные племена были представлены, в основном, тунгусо-язычными эвенками и эвенами, а также юкагирами и другими родственными им палеоазиатскими племенами, представляющими наиболее древнее население территории современной Якутии. В первой половине XVII в. якуты занимали небольшую территорию, главным образом, в центральной части современной Якутии, но к началу XX в. они расселились на огромных пространствах северо-востока Сибири и их численность значительно увеличилась. Внутри этноса выделились региональные периферийные группы, в основном, за счет включения в их состав местных этнических компонентов [7, 8].

Несмотря на многочисленные данные по истории формирования и происхождения якутов, неясным остается вопрос об относительном вкладе южных мигрантов и различных автохтонных групп в исходное ядро якутского генофонда. Кро-

ме того, нет единства во мнениях о степени гетерогенности пришлых южных групп и точной локализации их исходной прародины.

При исследовании структуры генофонда якутов, в рамках этногенетики, популяционной и медицинской генетики, проводившемся с использованием как классических, так и ДНК-маркеров, обнаружилось, что их генетическое разнообразие сравнительно невелико. Филогенетический кластерный анализ по данным о частотах биохимических маркеров выявил генетическую гомогенность якутских выборок из трех популяций Республики Саха и их кластеризацию преимущественно с соседними, более южными популяциями (алтайцами, бурятами, монголами) [9]. Работы по изучению распределения HLA-антигенов также подтвердили значительное сходство якутов с монголоидами Южной Сибири [10, 11 и др.]. При исследовании популяций по частотам аутосомных Alu-повторов показано, что в генофонд якутов интенсивного потока генов извне не было [12]. По данным медицинских исследований, отличительной особенностью якутского этноса, в целом, является высокая интенсивность накопления мутантных аллелей генов некоторых заболеваний, прежде всего – аутосомно-доминантных, в основе которых лежит механизм экспансии тринуклеотидных повторов (спинномозжечковая атаксия типа I, окулофарингальная мышечная дистрофия, миотоническая дистрофия) [13]. Повышена частота аллелей генов, связанных с некоторыми другими заболеваниями. В то же время, распространенность нейрофиброматоза и доминантного ихтиоза относительно низка [14]. Это, как полагают, связано с дрейфом генов и малой эффективной численностью предковой популяции. Состав различных гаплогрупп мтДНК генофонда якутов имеет интересную особенность: гаплогруппы C и D, представленные примерно в равных долях и составляющие в сумме от 74 до 80% [15–18], имеют необычно высокую частоту отдельных гаплотипов, что также может объясняться эффектом основателя.

В настоящее время для целей этногенетики широко применяются маркерные системы, локализованные на нерекombинирующем участке Y-хромосомы (NRY). Иерархический анализ гаплогрупп, определяемых на основании генотипирования диаллельных маркерных систем и микросателлитных гаплотипов ДНК Y-хромосомы, является одним из наиболее современных и результативных методов изучения популяционно-генетического разнообразия популяций человека. Сочетание в гаплотипе диаллельных и STR-локусов позволяет количественно оценить возраст линий Y-хромосомы, а также долю генофонда, унаследованную этносом от различных предковых групп [19].

Изучение генофонда якутов с использованием ДНК-маркеров Y-хромосомы, начатое нами в

ную метку (HEX, FAM или TET). Генотипирование проводили, как описано ранее [26, 27]. Для подтверждения соответствия между наблюдаемыми размерами меченых фрагментов и количеством составляющих их tandemных повторов секвенировали ПЦР-продукты всех микросателлитных локусов на нескольких исследуемых образцах. Номенклатура аллелей приведена в соответствии с общепринятой (для *DYS389I* без учета трехкопийного TCTG-повтора) [28, 29].

Статистические методы. Генетическое разнообразие в исследуемых популяциях, эквивалентное теоретической гетерозиготности для диплоидных данных, определяли по формуле Нея [30]. Генетическую дифференциацию популяций оценивали с помощью анализа молекулярной дисперсии (AMOVA) [31]. Использовали коэффициент F_{st} , рассчитанный на основании частот диаллельных гаплогрупп и коэффициент R_{st} , рассчитанный на основании частот YSTR-гаплотипов, проводя 10000 пермутаций исходного массива данных. Достоверность межпопуляционных различий по частотам гаплогрупп и YSTR-гаплотипов оценивали при помощи точного теста популяционной дифференциации (количество шагов цепей Маркова = 10000, количество шагов не принимаемых в расчет = 1000, уровень значимости = 0.05). Матрицы попарных дистанций между популяциями для YSTR-гаплотипов по Рейнольду (F_{st}) рассчитывали, проводя 10000 пермутаций исходного массива данных. Для расчетов использовали программный пакет ARLEQUIN 2.000 (<http://anthro.unige.ch/arlequin>) [32]. 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) [33] и RM (reduced median) (параметр ϵ принимали равным 0) [34]. При построении сетей, для учета разницы в темпах мутирования, каждому из STR-локусов задавали вес, пропорциональный его вариабельности в пределах гаплогруппы N3a у якутов и эвенков. Филогенетические деревья популяций строили с помощью алгоритма объединения "ближайших соседей" (neighbour-joining) [35], реализованного в пакете программ PHYLIP [36].

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Частоты гаплогрупп Y-хромосомы у якутов

Лишь некоторые из исследованных диаллельных маркерных локусов, по результатам проведенного генотипирования образцов, оказались информативными для исследованных выборок якутов. Всего выявлено лишь шесть гаплогрупп (табл. 1). Как и ожидалось, наиболее частой гаплогруппой во всех исследованных выборках оказалась HG N3a, частота которой в общей выборке составляет по-

Таблица 1. Распределение гаплогрупп Y-хромосомы у якутов

Гаплогруппа	Частота встречаемости, % (N)			
	всего (N = 109)	Чериктей (N = 46)	Бяди (N = 35)	Дюпся (N = 28)
C3xM77	1.83 (2)	2.17 (1)	–	3.57 (1)
C3c	1.83 (2)	–	–	7.14 (2)
N*	0.92 (1)	2.17 (1)	–	–
N2	2.75 (3)	–	8.57 (3)	–
N3a	88.99 (97)	89.13 (41)	91.43 (32)	85.72 (24)
R1a1	3.67 (4)	6.53 (3)	–	3.57 (1)
H	0.2071 ± 0.0518	0.2048 ± 0.0776	0.1613 ± 0.0787	0.2672 ± 0.1067
H YSTR	0.7911 ± 0.0422	0.8010 ± 0.0577	0.7311 ± 0.0818	0.8400 ± 0.0701

Примечание. H – генное разнообразие по гаплогруппам; H YSTR – генное разнообразие по микросателлитным гаплотипам.

чти 90%. Она же является единственной гаплогруппой, выявленной во всех трех популяциях. Ареал этой гаплогруппы ограничен территорией Северной Евразии, она представлена практически во всех современных сибирских этносах. Эта гаплогруппа не наблюдается в популяциях Юго-Восточной Азии, Америки, Ближнего Востока: даже в Монголии и Средней Азии к ней относятся единичные Y-хромосомы [37–40]. Происхождение и распространение этой гаплогруппы связано, таким образом, с циркумарктической зоной Евразии. В Европе гаплогруппа N3a с наибольшей частотой представлена у финнов (около 60%), саамов (40–60%), эстонцев (около 30%), а также финноязычных и тюркских народов Волго-Уральского региона (20–55%), балтов (30–40%) и восточных славян (5–15%). В южной, центральной и северной Европе N3 встречается с гораздо меньшей частотой.

В Сибири гаплогруппа N3a составляет значительную долю мужских линий у уральских народов: хантов, манси, ненцев (до 40%). Значительна ее доля у бурят и чукчей (до 50%), тувинцев и коряков (до 25%), эвенков и эвенков (15–40%) [20, 41, 42]. Наибольшая же частота гаплогруппы N3a, после якутов, зафиксирована у восточных бурят (до 85%) (собственные неопубликованные данные). Эта линия представлена практически во всех современных сибирских этносах, но отсутствует среди коренных популяций Нового Света. Следовательно, ее носители достигли географического источника миграций в Америку – Южной Сибири и Центральной Азии – позднее, чем последние мигранты направились в Берингию.

Каждая из линий N*, N2 и C3c обнаружена лишь в одном из поселков – в пос. Чериктей,

пос. Бяди и пос. Дюпся соответственно. По данным литературы, наибольшая частота гаплогруппы N2 наблюдается у нганасан (92%) и ненцев (57%) [42]. Из сибирских этносов значительная доля N2 имеется, кроме того, у хантов (собственные неопубликованные данные), тувинцев [41] и долганов (12%) [20]. У остальных этносов частота этой линии не превышает нескольких процентов. В Европе ареал этой гаплогруппы ограничен Волго-Уральским регионом, где она составляет около 10% Y-хромосом у марийцев, чувашей, коми (13%) и удмуртов (29%) [42]. Гаплогруппа N* (N × M128, P43, Tat) спорадически представлена на территории Сибири (главным образом в коренных популяциях Южной Сибири). Максимум частоты этой гаплогруппы отмечается в популяциях Юго-Восточной Азии [43]. Ее появление на территории Северной Евразии может быть связано как с носителями N2 и N3a, так и с более ранними мигрантами, что на наш взгляд наиболее вероятно. По-видимому, эта линия маркирует миграционный путь палеолитических мигрантов из Юго-Восточной Азии на север, где в свою очередь возникли мутации, определяющие ее производные – сестринские линии N2 и N3a.

Гаплогруппа C3 × M77 с наибольшей частотой встречается на территории Центральной Азии [44] и Восточной Сибири [45, 46], куда ее носители проникли из Юго-Восточной Азии [47]. Линия C3c распространена преимущественно в популяциях Центральной, Средней Азии и Южной Сибири, но отсутствует в Юго-Восточной Азии и в Америке. Такая филогеография свидетельствует о более позднем, по сравнению с C3 × M77, распространении по территории континента и вероятном ее происхождении на территории центральноазиатского региона.

Последний компонент Y-хромосомного генофонда якутов – гаплогруппа R1a1 (3.67% общей выборки). Эта линия с различной частотой представлена в большинстве южносибирских популяций [24, 41, 48–50] и маркирует европеоидный компонент в составе их генофонда. Распространение носителей R1a1 на восток шло через пояс Евразийских степей, вплоть до северной Монголии, где зафиксированы отдельные хромосомы, относящиеся к этой гаплогруппе [51]. Анализ данных литературы по YSTR-гаплотипам показывает, что большинство относящихся к гаплогруппе R1a1 хромосом этносов Средней Азии и Южной Сибири являются представителями единого генетического массива, резко отличающегося от европейского по составу и частотам гаплотипов [49]. Это свидетельствует о довольно раннем разделении носителей R1a1 на “европейцев” и “азиатов”. Мы предполагаем, что эта гаплогруппа (хотя и имевшаяся на этой территории ранее) распространялась с миграциями древних тюрков как по Южной Сибири, так и за ее пределами. В будущем, вероятно, будут най-

дены новые информативные диаллельные маркеры, которые, в сочетании с генотипированием большого количества YSTR-маркеров, позволят определить внутри R1a1 специфический спектр линий, связанных с расселением носителей тюркских языков. Низкая частота этой гаплогруппы у якутов довольно любопытна, поскольку в генофондах всех тюркоязычных этносов Южной Сибири она составляет значительную долю. Такое различие по составу гаплогрупп между якутами и их более южными соседями свидетельствует о формировании Y-хромосомной части их генофондов на базе различных по происхождению компонент и о возможном отсутствии тесных межэтнических контактов между ними. Очевидно, что тюркский язык был приобретен предками современных якутов извне, возможно, в результате культурного доминирования пришлой тюркоязычной элиты.

Все исследованные выборки якутов характеризуются очень низким значением генного разнообразия, рассчитанного на основании частот гаплогрупп (табл. 1). Показатели генетического разнообразия для других сибирских этносов гораздо выше [20, 41]. Учитывая, что якуты – это один из самых многочисленных коренных народов Сибири и представлены в нашем исследовании тремя популяционными выборками, а также принимая во внимание аналогичные результаты, полученные другими авторами, представляется маловероятной идея о постепенном снижении генетического разнообразия за счет дрейфа генов. Скорее, имел место эффект основателя. Это предположение поддерживается и данными по мтДНК: отличительной особенностью якутов является преобладание типов мтДНК, входящих в гаплогруппы C и D [15–17].

Генетическая дифференциация популяций

При сравнении различных популяционных выборок по частотам гаплогрупп достоверные межпопуляционные различия выявлены лишь у выборок из поселков Чериктей и Бяди за счет относительно высокой частоты гаплогрупп R1a1 и N* в первом из них и отсутствия R1a1 и высокой частоты гаплогруппы N2 – во втором. При сравнении выборок по частотам YSTR-гаплотипов обнаружены достоверные различия для всех трех пар сравниваемых выборок.

Далее, независимо по двум системам маркеров (частотам гаплогрупп и микросателлитных гаплотипов Y-хромосомы) производили и оценку генетической дифференциации исследованных выборок с помощью анализа молекулярной дисперсии (AMOVA). Математический аппарат AMOVA позволяет вычленить долю общей дисперсии, приходящейся на внутригрупповые и межгрупповые различия. При расчетах объединяли три исследуемые выборки в одну группу. Две маркерные систе-

мы дают не одинаковые результаты. При анализе частот гаплогрупп доля различий между популяциями составляет 0,24%, расчеты по YSTR-гаплотипам фиксируют более высокую долю межпопуляционных различий (2,85%). Таким образом, анализ микросателлитных гаплотипов Y-хромосомы выявляет более отчетливо дифференциацию якутских выборок, как на основе точного теста популяционной дифференциации, так и молекулярной дисперсии (AMOVA). Это объясняется преобладанием в генофонде якутов линии N3a. При расчетах на основании учета гаплогрупп подавляющее число образцов во всех трех выборках не отличаются друг от друга. Число перекрывающихся в разных выборках YSTR-гаплотипов в пределах гаплогруппы N3a не может охватывать весь их спектр, что связано уже с высоким темпом мутирования этой группы маркеров. В силу этих причин при учете внутренней гаплотипической структуры гаплогрупп популяционные выборки характеризуются как большим значением показателей разнообразия, так и большей степенью дифференциации.

Филогенетический анализ гаплогруппы N3a у якутов

Случай, когда какая-либо одна линия Y-хромосомы составляет столь значительную долю генофонда отдельной популяции или этноса в целом, является довольно редким. С большей частотой, чем у якутов, гаплогруппа N3a не найдена ни в одной современной популяции. Таким образом, исследуя мужскую часть якутского генофонда, мы имеем уникальную возможность подробно проанализировать генетическую историю этноса, производя соответствующие расчеты в рамках филогенетического и филогеографического подходов. Филогенетический анализ гаплогруппы N3a с применением YSTR-маркеров позволяет установить ее детальную структуру путем построения древа гаплотипов по методу медианных сетей [33, 34]. Для анализа, результаты которого наиболее адекватно отражали бы реально существующую картину эволюционных взаимоотношений между гаплотипами, использовали расчеты по собственным, а также по доступным литературным данным. Для этого была создана база данных по частотам и структуре гаплотипов внутри гаплогруппы N3a Y-хромосомы в популяциях мира по доступным опубликованным данным: 172 якута, 24 эвенка [16], 5 монголов [51], 5 турков [52], 72 литовца, 17 латышей и 30 эстонцев [53], а также собственные неопубликованные данные по другим популяциям (5 южных алтайцев, 14 бурят из Агинского АО, 7 бурят из Республики Бурятия, 19 береговых чукчей, 11 эвенков Читинской области, 6 хантов, 8 коряков, 9 украинцев, 7 белорусов, 26 русских, 11 сибирских татар и 51 тувинец). Данные из литератур-

ных источников привели к единому обозначению гаплотипов по локусу DYS389. Генотипы по дополнительным YSTR-маркерам (помимо семи маркеров, генотипированных нами для настоящего исследования) в расчеты не включали.

При построении сети гаплотипов выяснилось, что якуты и эвенки отличаются от других этносов своеобразным спектром гаплотипов и структурой их филогенетических связей. Удовлетворительное графическое отображение общей сети гаплотипов оказалось осложнено большим количеством возможных параллельных мутаций разных маркерных локусов, что в результате привело к возникновению значительного числа связей между гаплотипами, что затрудняет визуальный анализ результата. Связано это, судя по всему, со следующим: аллельная структура предполагаемого гаплотипа-основателя для гаплогруппы N3a – 14-11-16-23-11-14-14 (*DYS19-DYS389I-DYS389II-DYS390-DYS391-DYS392-DYS393*). В Сибири этот гаплотип встречается наиболее часто для линии N3a среди тувинцев, алтайцев, чукчей и обнаружен у коряков, бурят и сибирских татар. У якутов и эвенков этот предполагаемый гаплотип-основатель не выявлен вообще, а почти все другие гаплотипы уникальны и не представлены у других этносов. Около 55% всей выборки якутов нашего исследования и 43% по данным Пакендорф и соавт. [16] относятся к одному гаплотипу, который отстоит от основателя на четыре мутационных шага (это предполагаемый гаплотип-основатель для якутов). Структура этого гаплотипа – 14-11-18-23-11-16-14. Практически все другие якутские и эвенкийские гаплотипы являются его производными и не связаны напрямую с общим гаплотипом-основателем всей сети. Вероятно, что пошаговая мутационная модель, в данном случае, будет не вполне адекватно отражать процесс формирования и накопления гаплотипического разнообразия в гаплогруппе N3a в сибирских популяциях. По этой причине мы приводим вариант построения медианной сети, основанный только на специфических для якутов и эвенков гаплотипах (всего 34 гаплотипа гаплогруппы N3a, обнаруженных только у якутов и эвенков и не выявленных у других этносов) (рис. 2). Медианная сеть гаплогруппы N3a получена на основании результатов настоящего исследования, а также работы [16]. Размер круга (узла древа) соответствует числу выявленных образцов, относящихся к данному гаплотипу, а длина отрезка между узлами – числу мутационных шагов между гаплотипами. Цвет узла указывает на этническую принадлежность индивида, к которому относится данный образец. Точка ветвления древа, не представленная обнаруженным гаплотипом (медианные векторы), обозначена маленькими серыми кружками.

Всего у якутов выявлено сорок гаплотипов гаплогруппы N3a. Девять из тринадцати эвенкийских гаплотипов совпадают с якутскими, отличаясь

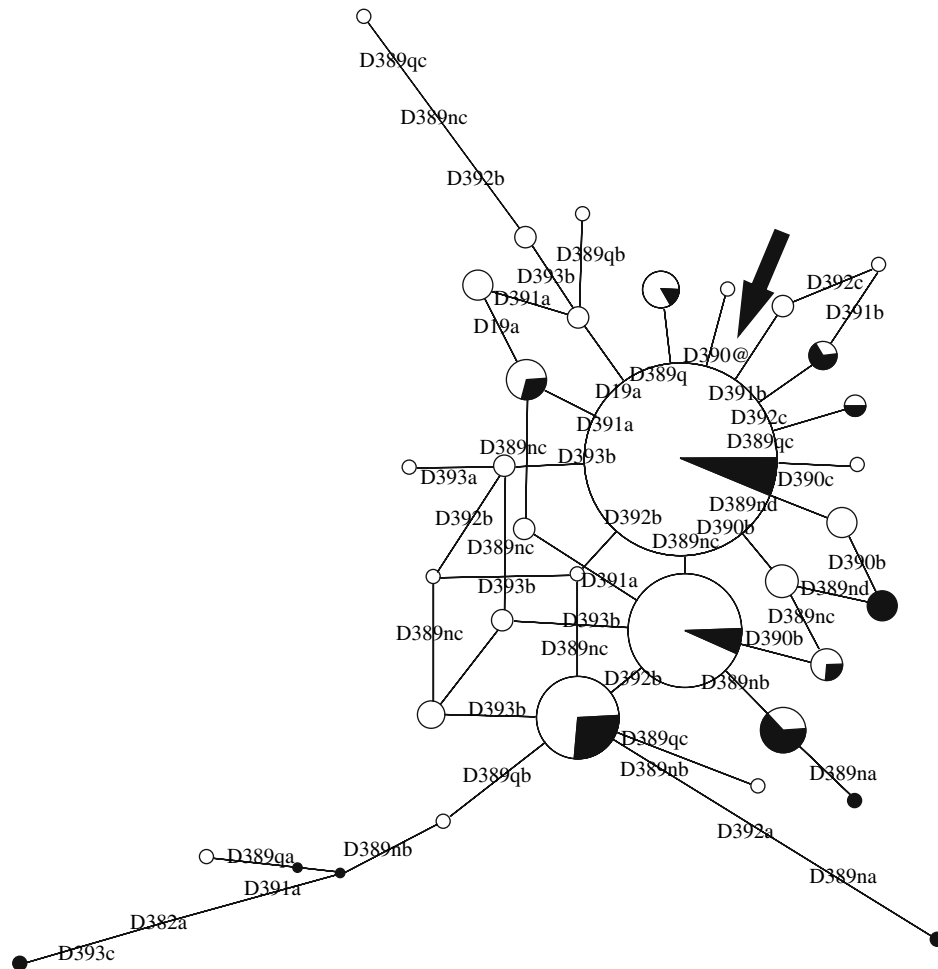


Рис. 2. Филогенетическое древо (медианная сеть) YSTR-гаплотипов гаплогруппы N3a, специфичных для якутов и эвенков (34 гаплотипа, обнаруженные только у этих этносов). Размер узла древа соответствует числу выявленных образцов, относящихся к данному гаплотипу, белым обозначены якуты, черным – эвенки. Точка ветвления древа, не представленная обнаруженными гаплотипами, обозначена серым узлом. Стрелкой обозначен якутский гаплотип-основатель.

лишь относительной частотой встречаемости, остальные четыре отстоят от них на разное число мутационных шагов. В сумме, эвенки и якуты характеризуются очень специфичным спектром гаплотипов N3a, во многом перекрывающимся, что свидетельствует о формировании части генофондов двух этих этносов, представленной гаплогруппой N3a, на общей основе. Девять якутских гаплотипов совпадают, кроме того, с гаплотипами, которые обнаружены и у других этносов: по два у тувинцев и бурят и по одному у хантов, коряков, монголов, чукчей и киргизов. Восемь из этих гаплотипов отстоят от общего гаплотипа-основателя для всей сети не более чем на два шага, и принадлежат, таким образом, к другому генетическому паттерну. Суммарная доля образцов с этими гаплотипами у якутов чуть более 3% от всех гаплотипов, относящихся к N3a.

Подавляющее большинство остальных гаплотипов (исключение составляют лишь пять из них) группируется вокруг предкового якутского гаплотипа на расстоянии в два мутационных шага, при этом отсутствуют “пустые” узлы (т.е. узлы сети, не представленные гаплотипами). Все эти гаплотипы вписываются в так называемую “звездообразную филогению”. Это, очевидно, свидетельствует о том, что в демографической истории якутов имело место резкое сокращение эффективной численности предковой популяции, возможно – за счет небольшой группы мигрантов-основателей, генофонд которых отличался небольшим разнообразием и смещенностью спектра гаплотипов относительно генеральной совокупности, по-видимому, сходной с бурятской или тувинской.

На основании распределения гаплотипов N3a среди различных популяций мира с помощью программы ARLEQUIN 2000 была построена матрица

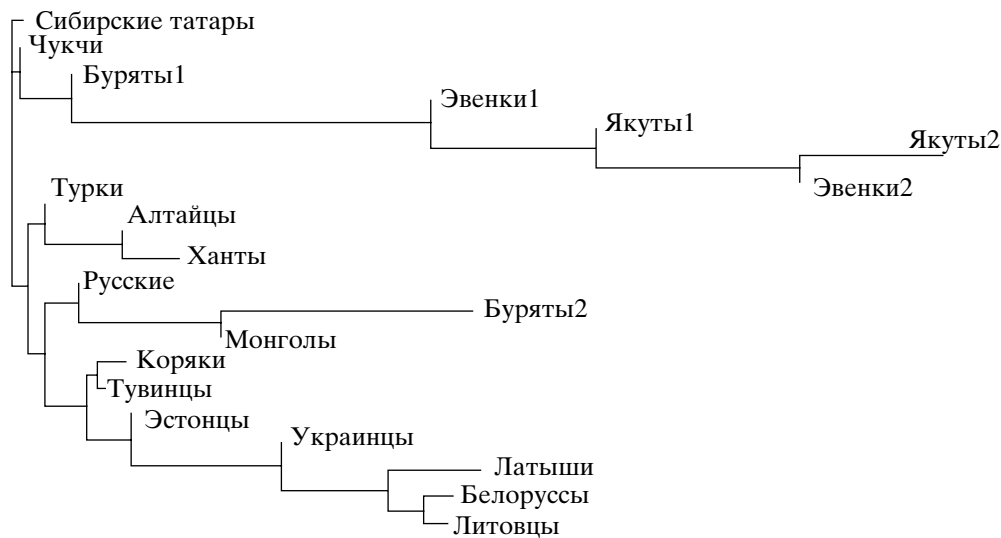


Рис. 3. Дендрограмма генетических взаимоотношений между различными этносами на основе генетических расстояний по YSTR-гаплотипам гаплогруппы N3a. Буряты1 – выборка из Республики Бурятия; Буряты2 – выборка из Агинского Автономного округа Читинской области; Эвенки1 – выборка из Читинской области; Якуты1 – выборка из Усть-Алданского улуса Республики Саха (Якутия); Эвенки2 и Якуты2 – выборки исследованные в работе Пакендорф и соавт. [16].

генетических расстояний (F_{st} по Рейнольдсу). По полученной матрице с помощью программы NEIGHBOR построили генетическое древо популяций. Результаты приведены на рис. 3. На древе отчетливо выделяется обособленный кластер, включающий выборки якутов и эвенков, что еще раз подчеркивает своеобразие структуры их Y-хромосомного генофонда и обособленность от всех остальных исследованных сибирских выборок. Наиболее близки к этому кластеру буряты (выборка из Республики Бурятия) и чукчи. Другие тюркоязычные южносибирские этносы – алтайцы и тувинцы – довольно сильно удалены от якутов и входят в состав других кластеров. Этот результат противоречит данным по анализу генетических взаимоотношений якутов с другими сибирскими этносами по распределению гаплотипов мтДНК как во всем популяционном генофонде [15, 18], так и в пределах отдельных гаплогрупп [16, 18]. В противоположность данным по митохондриальным маркерам о близости якутов с южными тюркоязычными соседями и другими центральноазиатскими монголоидными популяциями, результаты настоящего исследования свидетельствуют об очень значительных различиях между ними и о тесном генетическом родстве якутов с эвенками. Примечательно, что древо выявляет большую близость якутов и эвенков из исследованных в работе Пакендорф и соавт. [16], с одной стороны, и якутов и эвенков исследованных в настоящей работе. Выборка якутов упомянутой работы включает индивидов из центральных, северо-восточных и вилюйских районов. Из этого можно заключить, что популяция Усть-Алданского улуса

(а возможно и вообще центральных улусов Якутии – территории формирования ядра якутского этноса) ближе к эвенкам Читинской области (восточным), а якуты периферийных областей ближе к западным эвенкам. Этот вывод требует, конечно, более тщательного обоснования, но может быть весьма интересен для характеристики ранних этапов популяционной истории якутского этноса.

Оценка возраста гаплогруппы N3a у якутов и эвенков

Наблюдаемое в гаплогруппах разнообразие микросателлитных гаплотипов формировалось на протяжении определенного промежутка времени в результате мутационного процесса и фиксации или элиминации из генофонда популяций тех или иных вариантов хромосом в результате других факторов популяционной динамики. Исследуя YSTR-гаплотипы в современных популяциях, и зная особенности и скорость мутирования изучаемых ДНК-маркеров, можно с определенной степенью точности оценить время генерации этого разнообразия. Таким образом, представляется возможным рассчитать время начала генерации гаплотипического разнообразия внутри линий, т.е. их возраст.

Время генерации генетического разнообразия мы оценивали на основании трех наборов данных: 1) отдельно для всех гаплотипов якутов и эвенков; 2) только для всех якутских гаплотипов; 3) для специфического кластера гаплотипов, характерного для якутов и эвенков, приведенного на рис. 2 (без учета восьми гаплотипов, пересекающихся с другими этносами) – по собственным и опубликованным

Таблица 2. Время генерации разнообразия в гаплогруппе N3a у якутов и эвенков (тыс. лет \pm SE)

		по Животовскому и соавт. [54]	по Форстеру и соавт. [56, 57]
Все гаплотипы	Якуты и эвенки	6.49 \pm 3.12	5.09 \pm 1.83
	Якуты всего	5.72 \pm 2.49	4.99 \pm 2.18
	Якуты У-А	6.69 \pm 2.03	4.32 \pm 1.24
Только специфичные гаплотипы	Якуты и эвенки	5.32 \pm 2.60	4.20 \pm 1.92
	Якуты всего	4.45 \pm 1.96	3.98 \pm 2.57
	Якуты У-А	4.94 \pm 1.11	3.17 \pm 0.94

Примечание. Якуты У-А – выборки якутов Усть-Алданского улуса генотипированные в настоящем исследовании.

данным двумя методами. Во-первых, на основании среднеквадратичных различий в числе повторов по каждому локусу между всеми хромосомами и якутским гаплотипом-основателем (14-11-18-23-11-16-14) (метод 1) [54]. Во-вторых, оценивая величину генетической дистанции ρ , которую рассчитывали как среднее число мутационных шагов от гаплотипа-основателя ко всем остальным гаплотипам, входящим в состав медианной сети (метод 2) [55–58]. Необходимую для этого частоту мутаций по микросателлитным локусам в обоих случаях определяли по Животовскому и соавт. [54], как равную 6.9×10^{-4} на локус за 25 лет. При определении эволюционного возраста гаплогруппы по величине ρ основывались на том, что для системы из семи YSTR-локусов генетическому расстоянию $\rho = 1$ соответствует время, равное 5176 годам (пересчет выбранного темпа мутирования на одну мутацию). Результаты расчетов приведены в табл. 2.

В целом, время возникновения разнообразия не слишком сильно различается при использовании разных методов и положительно коррелирует со сложностью построенных медианных филогенетических сетей гаплотипов. Оценки разнообразия, основанные на филогении микросателлитных гаплотипов в медианной сети, дают, по всем вариантам расчетов, меньшие значения их возраста. Попробуем разобраться, с чем это может быть связано. В первом случае (расчеты по Животовскому и соавт. [54]) оценка времени генерации разнообразия основана на популяционных характеристиках гаплотипов, таких как частота и дисперсия повторов в выборке, которые подвержены изменению под влиянием демографических процессов. Этот метод, кроме того, не позволяет учитывать филогенетические взаимоотношения между гаплотипами. В силу этого, оценки времени возникновения мутаций с помощью медианных сетей, возможно, более корректно отражают реальную ситуацию.

Однако второй метод может занижать среднюю генетическую дистанцию до гаплотипа-основателя, поскольку в общемировой выборке гаплогрупп наверняка встречаются гаплотипы, удаленные от предкового на большее число мутационных шагов, чем максимально удаленные, выявляемые на ограниченных выборках. Очевидно, что приведенные оценки возраста не являются, таким образом, абсолютно точными, а лишь приблизительными.

Этногенетическая реконструкция

На наш взгляд, возможно несколько сценариев развития событий, которые в конечном итоге привели к формированию современной картины генетического разнообразия в гаплогруппе N3a на территории Сибири.

1) Поскольку спектры гаплотипов N3a у якутов и эвенков практически полностью совпадают и, при этом, резко отличаются от наблюдаемых в других популяциях, то возможно, что основа генофонда современных якутов является эвенкийской по происхождению. Другими словами, все современные якуты – это потомки тунгусоязычных племен, населявших территорию Якутии к моменту прихода туда тюркоязычных переселенцев. Однако эта версия представляется наименее вероятной: у эвенков имеются (со значительной частотой) и другие гаплогруппы, кроме N3a – C3, C3c, O3 [16, 20, 41], которые у якутов встречаются с небольшой частотой или вовсе отсутствуют. Избирательная ассимиляция лишь носителей N3a, или очень сильный дрейф генов у якутов (изначально имевших другие гаплогруппы с большей частотой, чем наблюдаемая сейчас), при отсутствии его у живущих по соседству эвенков, выглядят крайне маловероятными.

2) Сходство структуры генофонда якутов и эвенков может объясняться общностью их происхождения из единой предковой протопопуляции. В этом случае изменение состава гаплогрупп связано с приобретением или потерей отдельных линий уже после разделения популяций, давших впоследствии якутов и эвенков. Этот вариант, по-видимому, также весьма маловероятен, поскольку у якутов и эвенков практически полностью совпадает спектр из гаплотипов, относящихся к гаплогруппе N3a. Если разделение протопопуляции, которое должно было произойти достаточно давно, имело место, то число несовпадающих гаплотипов должно было бы быть гораздо более значительным.

3) Наиболее вероятен, на наш взгляд, следующий вариант развития событий. И якуты (правильнее сказать тюркоязычные племена, принявшие участие в формировании якутского этноса) и эвенки (тунгусоязычные племена) получили свою гаплогруппу N3a относительно недавно, с практически уже сложившимся до наблюдаемого в настоящее время разнообразием гаплотипов, из внешнего ис-

точника. То есть на территории современной Якутии, а, вероятно, и за ее пределами, существовали довольно близкородственные популяции, генофонд которых характеризовался очень высокой частотой гаплогруппы N3a с весьма своеобразным спектром гаплотипов. Определить границы ареала этих популяций более точно, видимо, не удастся, но территория Забайкалья должна была бы входить в него, поскольку наша выборка эвенков сформирована в Читинской области. Выделение этих племен из предковой для всех сибирских этносов общности носителей N3a произошло, согласно нашим расчетам, около 5 тыс. лет назад. Эти популяции подверглись ассимиляции при внедрении тунгусоязычных племен, заселявших Якутию в конце I – начале II тыс. н. э. (что привело к формированию современных эвенов и эвенков), а позднее – со стороны более поздних тюркоязычных мигрантов, которые ассимилировали, вероятно, наряду с ними и эвенков (что привело к формированию ядра якутского этноса). Доля вклада древних палеолитических племен в Y-хромосомную составляющую генофонда эвенков и якутов была неравнозначна: у первых она значительна, у вторых – просто огромна. Относительно стабильная численность эвенков с момента получения ими этого компонента обеспечила сохранность в соотношении частот отдельных гаплотипов, вероятно, близкое к исходному. Значительный рост численности якутов на протяжении нескольких последних веков привел к случайному резкому увеличению частот отдельных гаплотипов, с преобладанием вероятного гаплотипа-основателя. Сходную картину можно видеть и по данным изучения митохондриального генофонда якутов: преобладание по частоте отдельных гаплотипов гаплогруппы C и очень высокая частота одного гаплотипа в гаплогруппе D [15–18].

Претендентами на роль популяции-донора, очевидно, являются юкагиры, точнее протоюкагиры и неизвестные нам по этнониму близкородственные им палеоазиатские племена, проживавшие на территории Якутии. При этом неясными остаются несколько вопросов. 1) Был ли представлен высокоспецифичный спектр гаплотипов гаплогруппы N3a, наблюдаемый в настоящее время у якутов (или какая-то его часть), в составе генофонда тюркоязычных мигрантов до их прихода на территорию Якутии или он в полном составе получен ими уже позже. 2) Характерна ли такая структура гаплогруппы N3a для других популяций эвенков и эвенов по всему их ареалу, а также для популяций других этносов, в частности, западных бурят и оленных чукчей. 3) Насколько эта структура была характерна для самих юкагиров.

Последний вопрос выглядит, возможно, несколько странным, но он принципиально важен для подтверждения выдвинутой гипотезы. Проблематичность его разрешения связана с тем, что

численность юкагиров в настоящий момент очень невелика и давно начавшаяся метисация их с тунгусами изменила исходный состав их генофонда. Имеющиеся на сегодняшний день данные по генетическому разнообразию сибирских популяций не позволяют дать однозначного ответа и на первый вопрос. Однако с высокой вероятностью можно предположить, что он должен быть разрешен в пользу второго сценария (отсутствие у тюрков специфического кластера гаплотипов до прихода на территорию Якутии), поскольку у тюркоязычных южносибирских этносов спектр гаплотипов гаплогруппы N3a совершенно иной. Однозначно утверждать это, не имея информации о структуре гаплотипов у западных бурят, в этногенезе которых принимали участие тюркоязычные курыканы, нельзя. Для разрешения всех этих вопросов необходимо исследовать дополнительные выборки эвенков, эвенов, бурят, оленных чукчей и якутов, использовать другие дополнительные диаллельные маркеры, позволяющие установить детальную молекулярную филогению гаплогруппы N3a на территории Сибири. В литературе нет данных по структуре Y-хромосомного генофонда юкагиров, которые позволили бы подтвердить или опровергнуть предлагаемую версию. Так, по данным Пакендорф и соавт. [16] гаплогруппа N3a составляет лишь около 30% их генофонда (на выборке из 13 образцов), остальные приходятся на гаплогруппы C3 и Q. Но гаплотипы четырех образцов, относящихся к N3a, попадают в специфичный кластер, хотя и не пересекаются с якутскими и эвенкийскими.

Подтверждение нашей версии популяционной истории якутов мы находим в работах по археологии Якутии. Так, Алексеев [59], базируясь на совокупности обширного фактического материала, развивает идею, что тюркоязычные предки якутов на средней Лене ассимилировали не только и не столько тунгусов, сколько другие аборигенные племена, которых он отождествляет с протоюкагирами. Именно эти аборигенные этносы (или этнос) были поглощены пришлыми тюркскими группами и стали главной этнообразующей основой якутского народа. Формирование якутского народа было, по мнению Алексева, результатом взаимодействия нескольких разнородных этнических групп: местных, палеоазиатских, этногенез которых следует связывать с носителями культур позднего неолита и эпохи палеометаллов, и пришлых тунгусских и тюрко-монгольских групп, ранняя этническая история которых проходила южнее, в границах Южной Сибири и Центральной Азии [59].

При этом необходимо особо подчеркнуть, что представление о якутах как об “отгореченных” юкагирах, с формированием подавляющей части всего генофонда на местной основе, принципиально неверно. Такая интерпретация полученных данных была бы чрезмерно упрощенной. Данные по мтДНК и ядерным маркерным системам – Alu-по-

вторам и биохимическим маркерам – подтверждают значительный вклад в якутский генофонд компонентов южного происхождения, сближающих якутов с южносибирскими и центральноазиатскими популяциями. Наконец, значительные антропологические различия якутов, с одной стороны, и юкагиров и эвенков, с другой, пожалуй, наиболее наглядно свидетельствуют о важном и значительном вкладе пришлого компонента при формировании якутского этноса.

Работа получила финансовую поддержку Российского фонда фундаментальных исследований (06-04-48274, 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

- Underhill P.A., Shen P., Lin A.A., et al. 2000. Y chromosome sequence variation and the history of human populations. *Nature Genet.* **26**, 358–361.
- Jorde L.B., Bamshad M.J., Rogers A.R. 1998. Using mitochondrial and nuclear DNA markers to reconstruct human evolution. *BioEssays.* **20**, 126–136.
- Jorde L.B., Wooding S. 2004. Genetic variation, classification and “race”. *Nature Genet. Suppl.* **36**, 28–33.
- Zhivotovskiy L.A., Rosenberg N.A., Feldman M.W., et al. 2003. Features of evolution and expansion of modern humans inferred from genome-wide microsatellite markers. *Am. J. Hum. Genet.* **72**, 1171–1186.
- Tishkoff S.A., Kidd K.K. 2004. Implications of biogeography of human populations for “race” and medicine. *Nature Genet. Suppl.* **36**, 21–27.
- Jobling M.A., Gill P. 2004. Encoded evidence: DNA in forensic analysis. *Nature Rev.* **5**, 739–751.
- Гоголев А.И. 2000. *История Якутии (Обзор исторических событий до начала XX в.)*. Якутск: Изд-во Якутского Ун-та.
- Федорова Е.Н. 1999. *Население Якутии: Прошлое и настоящее (геодемографическое исследование)*. 2-е изд. Новосибирск: Наука, Сиб. Предприятие РАН.
- Тарская Л.А., Макаров С.В., Бычковская Л.С. и соавт. 2002. *Этногенетика якутов из трех регионов Республики Саха (Якутия) по данным о частотах биохимических маркеров генов*. *Генетика.* **38**, 1282–1292.
- Fefelova V.V. 1990. Participation of indo-european tribes in ethnogeny of the mongoloid population of siberia: analysis of the HLA antigen distribution in mongoloids of siberia. *Am. J. Hum. Genet.* **47**, 294–301.
- Сибирякова Л.Г., Серова Л.Д., Алексеев Л.П. 1991. Распределение HLA антигенов I и II класса у лиц якутской национальности. *Антигены гистосовместимости и заболевания*. СПб., 30–35.
- Хитринская И.Ю., Степанов В.А., Пузырев В.П., Спиридонова М.Г., Пузырев К.В., Максимова Н.Р., Ноговицына А.Н. 2003. Генетическое своеобразие населения Якутии по данным аутосомных локусов. *Молекуляр. биология.* **37**, 234–239.
- Назаренко Л.П., Ноговицына А.Н., Салюкова О.А., Филимонова М.Н. 2002. Распространенность моногенных наследственных болезней среди сельского населения Республики Саха (Якутия). В кн.: *Медико-генетическое исследование населения Республики Саха (Якутия)*. Якутск: ЯФ Изд-ва СО РАН, 92–113.
- Тарская Л.А., Зинченко Р.А., Ельчинова Г.И. и соавт. 2004. Структура и разнообразие наследственной патологии в Республике Саха (Якутия). *Генетика.* **40**, 1530–1539.
- Тарская Л.А., Мелтон Ф. 2007. Сравнительный анализ митохондриальной ДНК якутов и других монголоидных популяций. *Генетика.* **42**, 1703–1711.
- Pakendorf B., Novgorodov I.N., Osakovskij V.L. 2006. Investigating the effects of prehistoric migrations in Siberia: genetic variation and the origins of Yakuts. *Hum. Genet.* **120**, 334–353.
- Пузырев В.П., Степанов В.А., Голубенко М.В. и соавт. 2003. Линии мтДНК и Y-хромосомы в популяции якутов. *Генетика.* **39**, 975–981.
- Федорова С.А., Бермишева М.А., Виллемс Р. и соавт. 2003. Анализ линий митохондриальной ДНК в популяции якутов. *Молекуляр. биология.* **37**, 643–653.
- Jobling M.A., Tyler-Smith C. 2003. The human Y chromosome: an evolutionary marker comes of age. *Nature. Rev. Genet.* **4**, 598–612.
- Karafet T.M., Osipova L.P., Gubina M.A., et al. 2002. High levels of Y-chromosome differentiation among native siberian populations and the genetic signature of a boreal hunter-gatherer way of life. *Human Biol.* **74**, 761–789.
- Johns M.B., Pauls-Thomas J.E. 1989. Purification of human genomic DNA from whole blood using sodium perchlorate in place of phenol. *Analyt. Biochem.* **180**, 276–278.
- Харьков В.Н., Степанов В.А., Боринская С.А. и соавт. 2004. Структура генофонда восточных украинцев по гаплогруппам Y-хромосомы. *Генетика.* **40**, 415–421.
- Харьков В.Н., Степанов В.А., Фещенко С.П. и соавт. 2005. Частоты диаллельных гаплогрупп Y-хромосомы у белорусов. *Генетика.* **41**, 1132–1136.
- Харьков В.Н., Степанов В.А., Медведева О.Ф. и соавт. 2007. Различия структуры генофондов северных и южных алтайцев по гаплогруппам Y-хромосомы. *Генетика.* **43**, 000–000
- The Y-Chromosome Consortium. 2002. A nomenclature system for the tree of human Y-chromosomal binaryhaplogroups. *Genome Res.* **12**, 339–348.
- Степанов В.А., Пузырев В.П. 2000. Анализ аллельных частот семи микросателлитных локусов Y-хромосомы в трех популяциях тувинцев. *Генетика.* **36**, 241–248.
- Степанов В.А., Пузырев В.П. 2000. Микросателлитные гаплотипы Y-хромосомы демонстрируют отсутствие подразделенности и наличие нескольких компонентов в мужском генофонде тувинцев. *Генетика.* **36**, 377–384.
- Kayser M., Krawczak M., Excoffier L. 2001. An extensive analysis of Y-chromosomal microsatellite haplotypes in globally dispersed human populations. *Am. J. Hum. Genet.* **68**, 990–1018.

29. Kayser M., Kittler R., Erler A., et al. 2004. A comprehensive survey of human Y-chromosomal microsatellites. *Am. J. Hum. Genet.* **74**, 1183–1197.
30. Nei M. 1987. *Molecular evolutionary genetics*. N.Y.: Columbia Univ. Press.
31. Excoffier L., Smouse P., Quattro J. 1992. Analysis of molecular variance inferred from metric distances among DNA haplotypes: application to human mitochondrial DNA restriction data. *Genetics*. **131**, 479–491.
32. Schneider S., Roessli D., Excoffier L. 2000. Arlequin ver. 2.000. A software for population genetics data analysis.
33. Bandelt H.-J., Forster P., Rohl 1999. A Median-joining networks for inferring intraspecific phylogenies. *Mol. Biol. Evol.* **16**, 37–48.
34. Bandelt H.-J., Forster P., Sykes B.C., Richards M.B. 1995. Mitochondrial portraits of human populations using median networks. *Genetics*. **141**, 743–753.
35. Saitou N., Nei M. 1987. The neighbour-joining method: a new method for reconstructing phylogenetic trees. *Mol. Biol. Evol.* **4**, 406–425.
36. Felsenstein J. 1993. PHYLIP, version 3.5. Seattle Univ. Washington.
37. Zerjal T., Dashnimaan B., Pandya A., et al. 1997. Genetic relationship of Asians and Northern Europeans, revealed by Y-chromosomal DNA analysis. *Am. J. Hum. Genet.* **60**, 1174–1183.
38. Rootsi S., Kivisild T., Tambets K., et al. 2000. On the phylogeographic context of sex-specific genetic markers of Finno-Ugric populations. In: *The Roots of Peoples and Languages of Northern Eurasia*, vol. II and III. Tartu. University of Tartu, pp. 148–164.
39. Rosser Z.H., Zerjal T., Hurles M.E., et al. 2000 Y-chromosomal diversity in Europe is clinal and influenced primarily by geography, rather than by language. *Am. J. Hum. Genet.* **67**, 1526–1543.
40. Semino O., Passarino G., Oefner P.J., et al. 2000. The genetic legacy of paleolithic homo sapiens in extant europeans: a Y-chromosome perspective. *Science*. **290**, 1155–1159.
41. Степанов В.А. 2002. *Этногеномика населения Северной Евразии*. Томск: Печатная мануфактура.
42. Tambets K., Rootsi S., Kivisild T., et al. 2004. The western and eastern roots of the Saami – the story of genetic “outliers” told by mitochondrial DNA and Y-chromosomes. *Am. J. Hum. Genet.* **74**, 661–682.
43. Rootsi S., Zhivotovsky L.A., Baldovic M., et al. 2007. A counter-clockwise northern route of the Y-chromosome haplogroup N from southeast Asia towards Europe. *Eur. J. Hum. Genet.* **15**, 204–211.
44. Zerjal T., Xue Y, Bertorelle G., et al. 2003. The Genetic legacy of the Mongols. *Am. J. Hum. Genet.* **72**, 717–721.
45. Karafet T.M., Xu L., Du R., et al. 2001. Paternal population history of East Asia: sources, patterns, and microevolutionary processes. *Am. J. Hum. Genet.* **69**, 615–628.
46. Lell J.T., Sukernik R.I., Starikovskaya Y.B., et al. 2002. The Dual Origin and Siberian Affinities of Native American Y Chromosomes. *Am. J. Hum. Genet.* **70**, 192–206.
47. Kayser M., Underhill P., Shen P., et al. 2003. Extreme reduction in Y-chromosome, but not mtDNA, diversity in human populations from West New Guinea. *Am. J. Hum. Genet.* **72**, 281–302.
48. Степанов В.А., Харьков В.Н., Пузырев В.П., Спиридонова М.Г. 2003. Генетическое разнообразие линий Y-хромосомы у народов Сибири. В кн.: *Генофонд населения Сибири*. Новосибирск: Изд-во Института археологии и этнографии СО РАН, с. 147–152.
49. Derenko M., Malyarchuk B., Denisova G. 2006. Contrasting patterns of Y-chromosome variation in South Siberian populations from Baikal and Altai-Sayan regions. *Hum. Genet.* **118**, 591–604
50. Деренко М.В., Малярчук Б.А., Денисова Г.А. и соавт. 2002. Полиморфизм диаллельных локусов Y-хромосомы у коренного населения Алтае-Саянского нагорья. *Генетика*. **38**, 393–399.
51. Zerjal T., Wells S., Yuldasheva N., et al. 2002. A genetic landscape reshaped by recent events: Y-chromosomal insights into Central Asia. *Am. J. Hum. Genet.* **71**, 466–482.
52. Cinnioglu C., King R., Kivisild T., et al. 2004. Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia. *Hum. Genet.* **114**, 127–148.
53. Kasperaviciute D., Kucinskas V., Stoneking M. 2004. Y chromosome and mitochondrial DNA variation in lithuanians. *Ann. Hum. Genet.* **68**, 438–452
54. Zhivotovsky L.A., Underhill P.A., Cinnioglu C., Kayser M., et al. 2004. On the effective mutation rate at Y-chromosome STRs with application to human population divergence time. *Am. J. Hum. Genet.* **74**, 50–61.
55. Morral N., Bertranpetit J., Estivill X., et al. 1994. The origin of the major cystic fibrosis mutation ($\Delta F508$) in European populations. *Nature Genet.* **7**, 169–175.
56. Forster P., Harding R., Torroni A., Bandelt H.-J. 1996. Origin and evolution of native american mtDNA variation: a reappraisal. *Am. J. Hum. Genet.* **59**, 935–945.
57. Forster P., Rohl A., Lunnemann P., et al. 2000. A short tandem repeat-based phylogeny for the human Y-chromosome. *Am. J. Hum. Genet.* **67**, 182–196.
58. Saillard J., Forster P., Lynnerup N., et al. 2000. mtDNA variation among Greenland Eskimos: the edge of the Beringian expansion. *Am. J. Hum. Genet.* **67**, 718–726.
59. Алексеев А.Н. 1996. *Древняя Якутия: железный век и эпоха средневековья*. Новосибирск: Изд-во Института археологии и этнографии СО РАН.