

УДК: 575.17

Истоки формирования украинского генофонда по данным об Y-хромосоме О.М.Утевская^{1,2}, А.Т.Агджоян^{2,1}, Е.В.Балановская³, Л.А.Атраментова¹, О.П.Балановский^{2,3}

¹Харьковский национальный университет имени В.Н.Каразина (Харьков, Украина)

²Институт общей генетики имени Н.И.Вавилова РАН (Москва, Россия)

³Медико-генетический научный центр РАМН (Москва, Россия)

outevsk@yandex.ua

В обзоре анализируются накопленные в мировой науке данные об Y-хромосомном полиморфизме украинских популяций. Спектр гаплогрупп Y-хромосомы этнических украинцев типичен для Восточной Европы и несколько тяготеет к южно-европейским регионам. Линии Y-хромосомы, лежащие в основе украинского генофонда, имеют европейское, ближневосточное и североевразийское происхождение. Из смежных с Украиной регионов не выявляется значимого влияния лишь северокавказского компонента и компонента населения азиатских степей. Большинство из гаплогрупп, обнаруженных в генофонде украинцев, присутствовали на европейском пространстве еще в палеолите и распространились несколькими волнами в постледниковый период и во время неолитизации Европы.

Ключевые слова: украинцы, генофонд, SNP-маркеры, Y-хромосома, гаплогруппа.

Джерела формування українського генофонду за даними про Y-хромосому О.М.Утевська, А.Т.Агджоян, О.В.Балановська, Л.О.Атраментова, О.П.Балановський

В огляді аналізуються накоплені у світовій науці дані про Y-хромосомний поліморфізм українських популяцій. Спектр гаплогруп Y-хромосоми етнічних українців є типовим для Східної Європи і дещо тяжіє до південно-европейських регіонів. Лінії Y-хромосоми, що лежать в основі українського генофонду, мають європейське, близькосхідне, західно- і північноазійське походження. Із суміжних з Україною регіонів не виявляється значущого впливу лише північнокавказького компонента й компонента населення азійських степів. Більшість з гаплогруп, що виявлені в генофонді українців, були присутні на європейському просторі ще в палеоліті і поширилися кількома хвилями в післяльодовиковий період та під час неолітизації Європи.

Ключові слова: українці, генофонд, SNP-маркери, Y-хромосома, гаплогрупа.

The origin of Ukrainian gene pool on Y-chromosomal data O.M.Utevska, A.T.Agdzhoyan, E.V.Balanovska, L.A.Atramentova, O.P.Balanovsky

The world data on Y-chromosome polymorphism in Ukrainian populations are analyzed in this review. The range of Y-chromosome haplogroups in ethnic Ukrainians is typical for Eastern Europe and has some similarities to the South European regions. Y-chromosome lineages of Ukrainians originate from Europe, Middle East, Western and North Asia. There were not significant genetic effects of North Caucasus and Asian steppes. The most of haplogroups in the Ukrainian gene pool were present in Europe since Paleolithic and have spread by several waves in postglacial period and during the Neolithic.

Key words: Ukrainians, gene pool, SNP-markers, Y-chromosome, haplogroup.

Введение

Текущая картина генетической изменчивости в любой популяции несет информацию о мутационных, миграционных и демографических событиях в ее истории. Эту связь использует популяционная генетика человека, изучая современные генофонды для реконструкции протекавших в прошлом популяционных процессов. Наибольшую популярность в решении вопросов недавней эволюции человека в последние десятилетия приобрели маркеры с одnorodительским типом наследования – митохондриальная ДНК и Y-хромосома, которые без рекомбинаций передаются в ряду поколений по женской и мужской линиям соответственно (Richards et al., 2000, 2002; Malyarchuk et al., 2008; Underhill et al., 2001; Jobling, Tyler-Smith, 2003; Степанов и др., 2006). Структура украинского генофонда по митохондриальной ДНК представлена в нашей недавней публикации (Pshenichnov et al., 2013). Данный обзор ставит своей целью сопоставить имеющиеся данные об Y-хромосомном полиморфизме украинских популяций с данными о генофондах населения других

регионов Европы и ряда регионов Азии, чтобы достичь общего понимания места этнических украинцев в системе генофондов Европы и Евразии в целом.

Y хромосома как популяционно-генетический маркер

Y-хромосома является высокоинформативным инструментом для популяционных исследований. Нерекombинирующая часть Y-хромосомы (NRY) передается в ряду поколений как единый гаплотип; вся изменчивость NRY обусловлена только мутациями, которые передаются всем потомкам по мужской линии (Lahn, Page, 1998). Наличие одного Y-хромосомного варианта у индивидов из одной или разных популяций свидетельствует о существовании у них общего предка по отцовской линии. Наличие разных Y-хромосом в одной популяции указывает на присутствие нескольких мужских родословных, которые разошлись в прошлом и аккумулялировали различные серии мутаций. По сравнению с другими видами молекулярно-генетических маркеров, Y-хромосома проявляет более высокую географическую кластеризацию из-за высокой подверженности генетическому дрейфу и патрилокальности большинства современных сообществ (Jobling, Tyler-Smith, 2003). Это увеличивает ценность NRY для описания расхождения популяций в течение коротких периодов времени и на ограниченных пространствах.

Варианты NRY, маркируемые одинаковыми SNP мутациями (SNP – single nucleotide polymorphism, однонуклеотидный полиморфизм), объединены в **гаплогруппы Y-хромосомы**. Все гаплогруппы собраны в одно родословное дерево, в корне которого находится предковый для всех современных гаплогрупп вариант. Согласно современной классификации, гаплогруппы обозначаются латинскими буквами от А до Т (Karafet et al., 2008). Главные гаплогруппы подразделяются на более мелкие субгаплогруппы, которые обозначаются чередующимися номерами и строчными буквами, например, R1 и R2; R1a и R1b; R1a1a и R1a1a1g1 и т.д. (Y-Chromosome Consortium, 2002; www.isogg.org). Поскольку нумерация меняется по мере дополнения существующего дерева, к названию гаплогруппы принято добавлять обозначение молекулярного маркера, который однозначно определяет гаплогруппу (например, R1a1a-M198). Каждая гаплогруппа имеет собственное время и место возникновения, а ее географическое распространение отражает направление миграционных потоков в прошлом (Chiaroni et al., 2009).

Спектр и частоты гаплогрупп Y-хромосомы украинцев: Восточная Европа

Мы провели поиск и анализ литературы, собрав воедино всю имеющуюся информацию по Y-хромосомным исследованиям этнических украинцев. Изучение украинских популяций по маркерам Y-хромосомы проводилось, в основном, в контексте изучения других европейских популяций (Semino et al., 2000; Rosser et al., 2000; Battaglia et al., 2009; Цапкова, 2008; Лепендина и др., 2010; Varzari et al., 2013), за исключением нескольких посвященных только украинцам работ (Харьков и др., 2004; Пшеничнов, 2007; Mielnik-Sikorska et al., 2013), а также при изучении географии отдельных гаплогрупп (Passarino et al., 2001; Lucotte et al., 2003; Di Giacomo et al., 2004; Rootsi et al., 2004, 2007, 2012; Cruciani et al., 2007; Underhill et al., 2007, 2010; Myres et al., 2011). В итоговой таблице (табл. 1) содержится наиболее полная сводка опубликованных данных по частотам Y-хромосомных гаплогрупп среди украинцев.

Обзор опубликованных результатов позволяет получить общие представления об украинском генофонде по этой генетической системе. Набор гаплогрупп, обнаруженных в украинских популяциях, типичен для Европы: линии R1a-M198, R1b-M269, I-M170, N1c-M178, J2-M172, E1b-M78 и G-P15 совместно составляют около 95% европейского Y-хромосомного генофонда (Semino et al., 2000). Распределение перечисленных гаплогрупп в пределах Европы неравномерно и имеет региональную специфику (Novelletto, 2007). Наблюдаемые у украинцев высокие частоты R1a-M198 и I2-P37 наряду с относительно низкими частотами I1-M253 и R1b-M269 характерны для Восточной Европы.

Современная картина полиморфизма Y-хромосомы в украинских популяциях во многом определилась еще до формирования украинского народа и неразрывно связана с общеевропейскими демографическими процессами. В истории заселения Европы выделяют несколько значимых событий, которые наложили отпечаток на генофонды населяющих ее этносов. Первичная колонизация Европы, начавшаяся в верхнем палеолите (около 40 000 лет назад), привела к расселению анатомически современного человека по субконтиненту. Во время максимума последнего оледенения (26 000–20 000 лет назад) население было вытеснено ледниковым щитом с

Таблица 1.
 Частоты гаплогрупп Y-хромосомы среди украинцев (по опубликованным источникам)

Источник	Semino et al., 2000	Rosser et al., 2000	Харьков и др., 2004	Battaglia et al., 2009	Цапкова, 2008, Делевична и др., 2010	Mielnik-Sikorska et al., 2013	Varzari et al., 2013	Passarino et al., 2001	Di Giacomo et al., 2004	Rootsi et al., 2004	Rootsi et al., 2007	Cruciani et al., 2007	Underhill et al., 2007	Underhill et al., 2010	Myres et al., 2011	Rootsi et al., 2012		
Локализация выборки	a	a	b	a	c	d	e	a	a	a	a	a	f	g	h	a		
Объем выборки	50	27	94	92	5	148	53	82	6	585	233	11	506	627	504	597		
Гаплогруппа	Маркер																	
DE,E	YAP,SRY-8299																	
E1b1b1	4,0		4,2															
E1b1b1a1	4,0														8,1			
E1b1b1a1b													11,3		0,0			
E1b1b1a1b													7,6		0,0		9,1	
E1b1b1b2a													1,1		0,0			
F*	M89		48,0 21,3														4,7	
G	M201																	
G2a*	P15																	
G2a1a	P16																	
G2a3*	M485/U8																	
G2a3a	M406																	
G2a3b1*	P303																	
G2a3b1a1*	U1																	
G2a3b1a1a	M527																	
G2a3b1a2	L497																	
H,H1	M69,M52																	
I	M170																	
I1	M253																	
I2a1	P37																	
I2a1b	M423																	
I2a1a	M26																	
I2a2a	M223																	
J	12f2		0,0 11,7														0,0	
J1	M267																	
J2	M172																	
J2*	M172																	
J2a1a	M47																	
J2a1b*	M67																	
J2a1b1	M92																	
J2a1h2a	DYS445=6																	
J2b,J2b2	M12,M241																	
K*	M9																	
N1	LLY22g																	
N1c1,N1c1a	Tat,M178																	
N1c2b	P43																	
O	M175																	
P*	92R7/M45																	
Q	M242																	
R1a1, R1a1a	SRY1532/SRY10831 M17/M198																	
R1a1*, R1a1a*	SRY1532/SRY10831 M17/M198 (xM458)																	
R1a1a1b1a	M458																	

R1	M173 (xM17)	2,0							
R1b*	M343								0,2
R1b1*	P25			5,4					
R1b1a1	M73				5,7				0,0
R1b1a2	M269		2,2	2,7					
R1b1a2*	M269				9,4				0,2
R1b1a2a*	L23								1,9
R1b1a2a1*	M412				1,9				
R1b1a2a1a	M405/U106				3,8				1,1
R1b1a2a1a	S116								1,0
R1b1a2a1a	U152								1,1
T1a	M70	2,0		1,1		0,0			

Примечания.

Локализация выборки: а. Не указана. б. Восточные украинцы (Харьковская, Полтавская, Сумская, Черниговская области). с. Белгородская область (Россия). d. Львовская область. е. Рашков (Приднестровье). f. Львовская, Ивано-Франковская, Хмельницкая, Черкасская, Белгородская области. г. Украинцы восточно-центральные, западные (Львов, Ивано-Франковск), западно-центральные (Хмельницкий), юго-восточные (Донецк), восточные (Белгород), центральные. h. Украинцы западные, западно-центральные, восточные, центральные. Для f, g, h приведены усредненные частоты по всем выборкам.

Классификация гаплогрупп дана по ISOGG, 2013 (www.isogg.org). Синонимичные маркеры указаны через косую черту. Запятая отделяет филогенетически близкие гаплогруппы и соответствующие им маркеры. Знак * после названия гаплогруппы означает, что образцы не относятся к изучаемой в текущем исследовании более дробной субгаплогруппе в пределах данной гаплогруппы. Частоты даны в процентах.

большой части Европы и сохранилось в нескольких южных рефугиумах – на Пиренеях, Балканах и в Северном Причерноморье. После потепления климата (14 000 лет назад) с этих территорий началось повторное расселение на основную территорию Европы. Примерно 10 000 лет назад миграционная волна ранних земледельцев с Ближнего Востока принесла новый способ производства пищи, что ознаменовало начало неолита в Европе. Последовавшее поднятие уровня жизни привело к демографическому росту и распространению населения (Barbujani, Bertorelle, 2001).

Безусловно, следы описанных событий должны сохраниться в украинском генофонде. Проследив историю отдельных гаплогрупп, можно выделить основные регионы, ставшие источниками современного украинского пула Y-хромосом, и возможно, оценить время тех или иных событий в предыстории украинского генофонда.

Гаплогруппа I: доледниковая Европа

Варианты гаплогруппы **I-M170** объединяют около четверти всех Y-хромосомных линий в украинских популяциях (табл. 1) (Mielnik-Sikorska et al., 2013; Rootsi et al., 2004; Underhill et al., 2007). Эта гаплогруппа интересна тем, что возникла на территории Европы и может отражать первичную колонизацию субконтинента в палеолите (Semino et al., 2000). По одним оценкам, гаплогруппа I-M170 появилась во время максимума последнего оледенения 22 000–24 000 лет назад (Karafet et al., 2008; Rootsi et al., 2004), тогда как другие исследования отодвигают ее возникновение на более ранний период, до 28 000 лет назад (Underhill et al., 2007). Во время последнего оледенения носители гаплогруппы I-M170, как предполагается, пребывали на территории европейских рефугиумов – на Балканах, возможно, в Иберии и Северном Причерноморье. Не позднее конца последнего ледникового периода гаплогруппа I-M170 разделилась на дочерние субветви, которые распространились по европейской территории в раннем голоцене (8 000–9 000 лет назад); их варианты I1-M253 и I2-P37.2 достигли значимых частот в двух разных частях Европы – в северных и юго-восточных регионах соответственно (Rootsi et al., 2004) (рис. 1).

Гаплогруппа I2a1-P37.2 является второй по частоте в украинском генофонде – к ней относятся около 20% Y-хромосом (табл. 1) (Цапкова, 2008; Лепендина и др., 2010; Rootsi et al., 2004; Underhill et al., 2007). Эта гаплогруппа возникла приблизительно 11 000 лет назад на Балканах; расселение ее носителей по Европе началось около 8 000 лет назад и продолжалось в неолите, коррелируя с распространением земледелия (Battaglia et al., 2009; Rootsi et al., 2004). Основной современный ареал I2a1 охватывает Балканский регион (до 60% в Боснии и Герцеговине (Perić et al., 2005)) и Северное Причерноморье, за пределами которых частота гаплогруппы резко снижается. Несколько

севернее территории Украины, уже в южнорусских популяциях, I2a1 встречается реже в 1,5 раза (Balanovsky et al., 2008).

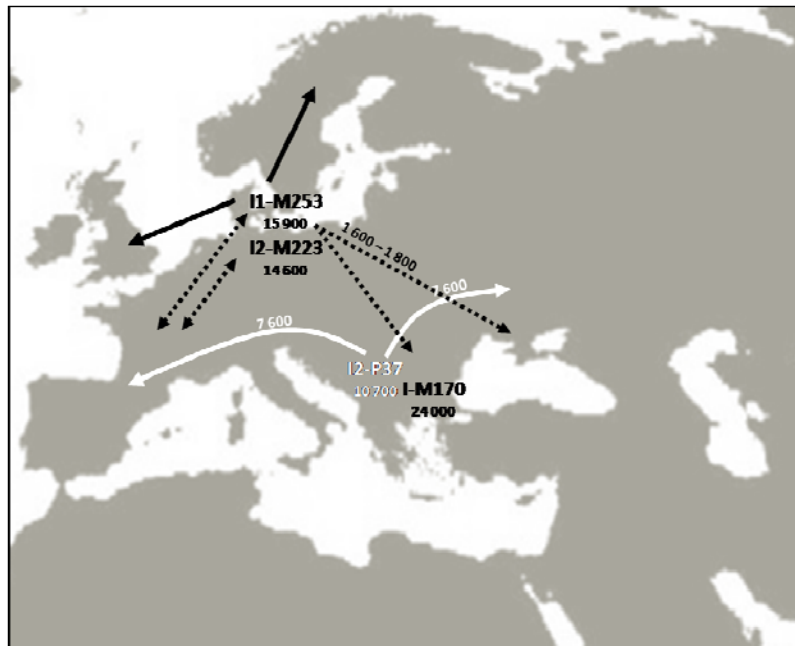


Рис. 1. Схема распространения вариантов гаплогруппы I-M170 в Европе

Примечания. Пути распространения субгаплогрупп I1-M253 и I2-M223 и датировки возраста субгаплогрупп I-M170, I1-M253, I2-P37.2, I2-M223 даны по (Rootsi et al., 2004). Сплошные стрелки показывают установленные миграционные пути, а пунктирные – возможные пути распространения субгаплогрупп (Rootsi et al., 2004; Underhill et al., 2007). Датировки миграционных потоков и возраст гаплогрупп даны в годах.

Гаплогруппы I1-M253 и I2a2a-M223 имеют частотные максимумы в странах Северной Европы (Rootsi et al., 2004; Underhill et al., 2007). В украинских популяциях I1-M253 встречается со средними частотами около 4%; гаплогруппа I2a2a-M223 является редкой, ее средняя частота – несколько десятых долей процента (Battaglia et al., 2009; Varzari et al., 2013; Rootsi et al., 2004; Underhill et al., 2007). Присутствие этих гаплогрупп на южных территориях Европы, в том числе и в Украине, иногда связывают с миграциями древних германцев.

Гаплогруппа R: два разных пути из Западной Азии

Около половины линий Y-хромосомы в украинском генофонде относится к вариантам гаплогруппы **R-M207** (табл. 1), представленной двумя основными субгаплогруппами – R1a1a-M198 и R1b1a2-M269. Не позднее, чем 18 500 лет назад (Karafet et al., 2008) эти сестринские линии Y-хромосомы отделились от общего корня на территории Западной Азии, сформировали собственные географические паттерны и в неолите заняли противоположные части Европы: на востоке высоких частот достигла R1a1a-M198 (до 60% у русских, поляков (Underhill et al., 2010, Perić et al., 2005, Balanovsky et al., 2008)), тогда как на европейском западе доминирующей стала R1b1a2-M269 (60–80 % во Франции, более 80% на севере Британских островов (Balaesque et al., 2010)) (рис. 2).

Гаплогруппа R1a1a-M198 является одной из наиболее широко распространенных в мире линий Y-хромосомы. На пространстве от Скандинавии до Южной Азии эта гаплогруппа образует три частотных пика – в Восточной Европе, в горах Алтая и Тянь-Шаня, в Северной Индии. В украинских популяциях частота R1a1a-M198 по данным разных авторов варьирует от 30 до 50% (Semino et al., 2000; Rosser et al., 2000; Battaglia et al., 2009; Цапкова, 2008; Лепендина и др., 2010; Varzari et al., 2013; Харьков и др., 2004; Пшеничнов, 2007; Mielnik-Sikorska et al., 2013; Passarino et al., 2001; Lucotte et al., 2003; Underhill et al., 2010). Возраст гаплогруппы R1a1a-M198 оценивается приблизительно в 15 000–16 000 лет (Semino et al., 2000; Underhill et al., 2010; Wells et al., 2001), а место ее возникновения является предметом научных дискуссий. Согласно одной из гипотез, гаплогруппа

возникла в районе Индо-Гангской равнины, откуда распространилась на север; в пользу этой точки зрения говорит то, что самые древние датировки микросателлитного разнообразия наблюдаются в индийских популяциях (Underhill et al., 2010; Sharma et al., 2009; Sengupta et al., 2006). Существуют также весомые аргументы в пользу другой гипотезы, согласно которой R1a1a возникла в Средней Азии или Причерноморье, откуда ее носители двинулись противоположными потоками: на запад – в Европу, и на юго-восток – в Индию. Эта гипотеза подтверждается тем, что в Индии эта гаплогруппа особенно часто встречается среди высших каст, которые, по совокупности исторических данных, как раз и являются потомками завоевателей (Wells et al., 2001; Zhao et al., 2009). В Европу гаплогруппа R1a1a-M198 попала из евразийских степей. В самой степной зоне эта гаплогруппа сейчас встречается редко, что объясняется замещением генофонда в результате экспансии монголоидного населения с востока, начавшейся на рубеже нашей эры; зато гаплогруппа сохранилась в горах среднеазиатского региона, где интенсивность замещения населения была меньше, чем на равнине (Балаганская и др., 2011). Датировки микросателлитного разнообразия не исключают, что во время максимума последнего оледенения гаплогруппа присутствовала на территории Северо-Причерноморского рефугиума, откуда и распространилась по Европе (Underhill et al., 2010).

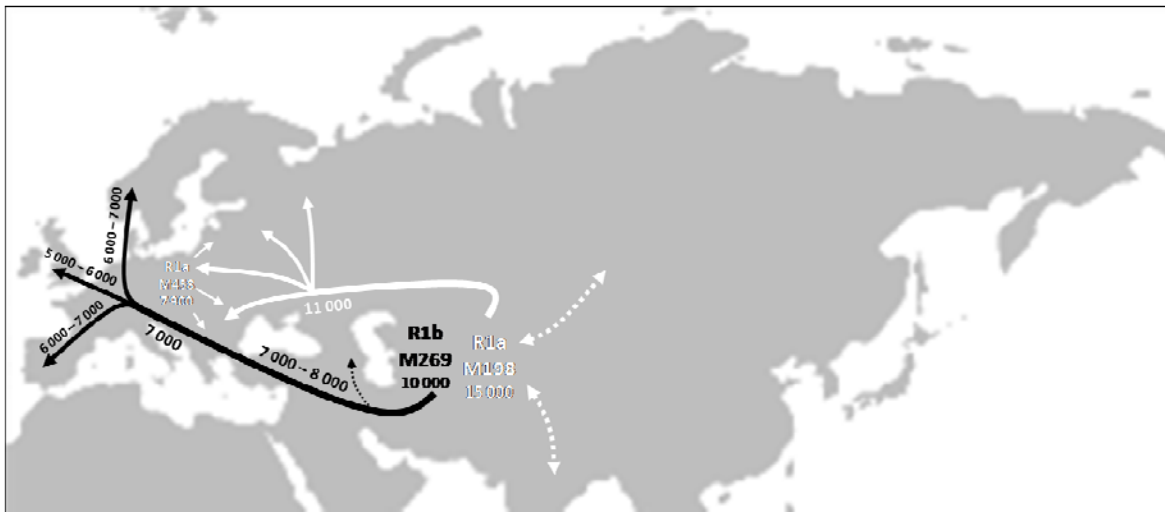


Рис. 2. Схема распространения гаплогрупп R1a и R1b в Евразии

Примечания. Датировки (в годах) возраста субгаплогрупп R1a-M198, R1a-M458 и R1b-M269 и их миграционных потоков даны по (Underhill et al., 2010; Balaresque et al., 2010). Сплошные стрелки показывают установленные миграционные пути, а пунктирные показывают возможные пути распространения R1a-M198 в Азии (Underhill et al., 2010; Wells et al., 2001; Sharma et al., 2009; Sengupta et al., 2006; Zhao et al., 2009).

Гаплогруппу R1a1a-M198 ассоциируют с весьма значимыми историко-культурными событиями, среди которых распространение курганной культуры в Понто-Каспийском регионе в 4–3 тысячелетии до н. э. (Semino et al., 2000; Wells et al., 2001), экспансия индоевропейцев в 4–1 тысячелетии до н.э. (Underhill et al., 2010; Wells et al., 2001; Quintana-Murci et al., 2001), формирование индийских каст (Kivisild et al., 2003; Vamshad et al., 2001), расселение славян в 1-м тысячелетии н. э. (Perić et al., 2005; Woźniak et al., 2010). В решении этих крайне актуальных для историков, антропологов, археологов и лингвистов вопросов с помощью молекулярно-генетических методов, к сожалению, до сих пор преобладают гипотезы и противоречивые предположения. Ситуация, однако, в ближайшее время может проясниться благодаря исследованию древней ДНК (в частности, получено экспериментальное подтверждение того, что гаплогруппа R1a была характерна для носителей курганной культуры (Keyser et al., 2009)), а также открытию в последние годы новых SNP маркеров, позволяющих провести глубокое субтипирование в пределах R1a1a и выявить детальные особенности недавних генетико-демографических процессов (www.isogg.org; www.familytreedna.com/public/R1a; Underhill et al., 2010; Pamjav et al., 2012). В частности, в пределах гаплогруппы R1a1a выделяется субгаплогруппа R1a1a1g1-M458, возникшая на территории Европы около 7,9±2,6 тыс. лет назад и имеющая наибольшее распространение среди западных славян.

Наивысшие частоты R1a1a1g1 (более 30%) наблюдаются в центральной и южной Польше (Underhill et al., 2010). В разных украинских популяциях к этому варианту относится в среднем около 12% Y-хромосом (Varzari et al., 2013; Mielnik-Sikorska et al., 2013; Underhill et al., 2010).

Гаплогруппа R1b1a2-M269 имеет, как предполагают, азиатское происхождение, но максимальные частоты в Западной Европе. Путь продвижения R1b1a2-M269 из Юго-Западной Азии в Западную Европу пролегал, вероятно, южнее Черного моря, что маркируется ее значимыми частотами в Турции (12%) (Cinniöglü et al., 2004). Более ранние исследования предполагали, что в Европе R1b появилась еще в палеолите (Semino et al., 2000), однако в последних работах более вероятным признается ее распространение во времена неолита (Balaesque et al., 2010). Достигнув Западной Европы, носители R1b быстро распространились по малозаселенным территориям, а эффект основателя привел к очень высоким частотам разных вариантов этой гаплогруппы в локальных популяциях (Muges et al., 2011). Среди украинских популяций гаплогруппа R1b1a2-M269 присутствует с частотами от 2,2 до 9,4% (Battaglia et al., 2009; Varzari et al., 2013; Mielnik-Sikorska et al., 2013; Muges et al., 2011). Присутствие R1b в украинском генофонде может быть результатом миграции ее носителей как из Западной Европы, так и из Турции или Балканского региона.

Е, G и J: ближневосточные миграции

Гаплогруппы J2-M172, E-M78 и G-P15 объединяют около 20% европейских линий Y-хромосомы (Rootsi et al., 2004) и рассматриваются как наиболее вероятные маркеры неолитической экспансии земледельцев в Европе (рис. 3) (Cruciani et al., 2007; Semino et al., 2004). Практика земледелия пришла в Европу на смену охоте и собирательству около 10 000 лет назад с территории Плодородного полумесяца, распространившись через Анатолию на острова Греческого архипелага, Балканы и южную Италию (Semino et al., 2000). На миграционный поток азиатских земледельцев в Юго-Восточную Европу, имевший место около 7 000–8 000 лет назад, указывает пространственное распространение субгаплогрупп **J-M172***, **J-M92**, частично **J-M67*** (Di Giacomo et al., 2004; Battaglia et al., 2009; Semino et al., 2004; King et al., 2008), а также **G-M406** и **G-M527** (Rootsi et al., 2012). Неолитические переселенцы слились с местным мезолитическим населением, которое переняло культурные практики сельского хозяйства. В популяциях современных украинцев упомянутые субгаплогруппы суммарно составляют около 3% (табл. 1).

Начало бронзового века сопровождалось демографическим ростом южно-европейских популяций и их последующим расселением по территории Европы. Масштабная экспансия населения южных Балкан на запад 4 000–4 800 лет назад маркируется Y-линиями **J-M12** и **E-V13** (Cruciani et al., 2007). Эти две гаплогруппы сегодня составляют около четверти всех Y-хромосом на Южных Балканах и около 10% в популяциях украинцев (табл. 1). Распространение **E-V13** и **G-M527** также связывается с Великой Греческой колонизацией – последовательным расселением древних греков в Средиземноморском бассейне и Северном Причерноморье, происходившем в начале железного века (Rootsi et al., 2012; King et al., 2011).

N1c: северный путь из Азии

С частотами от 6 до 11% в разных украинских популяциях (Semino et al., 2000; Rosser et al., 2000; Battaglia et al., 2009; Цапкова, 2008; Лепендина и др., 2010; Varzari et al., 2013; Харьков и др., 2004; Rootsi et al., 2007) обнаруживается гаплогруппа N1c1-M178 – самая распространенная субветвь гаплогруппы N-M231, включающая подавляющее большинство линий в пределах N1c-Tat (поэтому маркеры M178 и Tat можно с определенной степенью допущения рассматривать как филогенетические синонимы; это значительно облегчает сравнительный анализ, поскольку одни авторы генотипировали в своих исследованиях только один из этих маркеров, а другие – только другой). Гаплогруппа N1c1 имеет почти циркумарктическое распространение – ее ареал широкой полосой тянется по обширной территории Северной Евразии, охватывая популяции Северо-Восточной Европы, Урала и Сибири, не распространяясь, однако, на Северную Америку (www.isogg.org; Zerjal et al., 1997). Предполагается, что N1c1 возникла на территории Северного Китая на рубеже между плейстоценом и голоценом около 12 000 лет назад. Группы ее носителей через Алтай и Саяны распространялись по Сибири, подвергаясь эффектам бутылочного горлышка и генетического дрейфа, снижающим разнообразие сибирских популяций (Rootsi et al., 2007; Shi et al., 2013). Этот древний миграционный поток достиг Европы в раннем голоцене – время появления гаплогруппы N1c1-M178 в Европе по разным оценкам варьирует от 8 000 до 9 700 лет назад

(Lappalainen et al., 2008; Derenko et al., 2007; Mirabal et al., 2009). Северо-Восточная Европа явилась местом вторичной экспансии N1c1 (Rootsi et al., 2007; Derenko et al., 2007; Харьков, 2012).

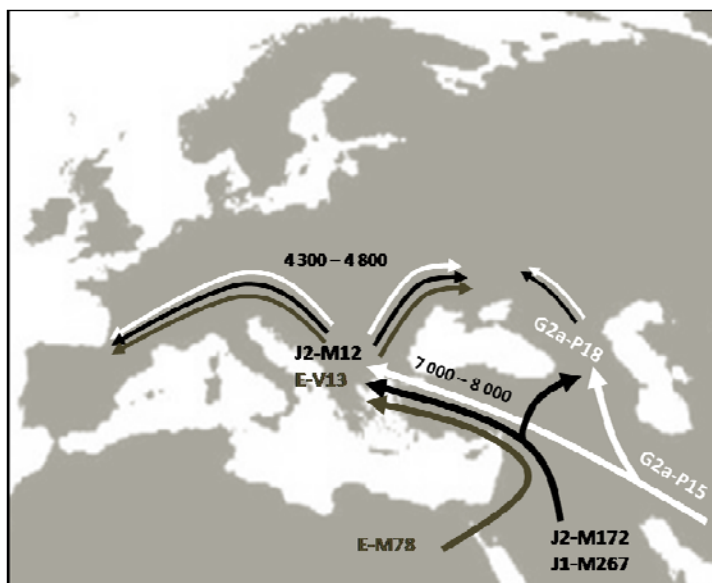


Рис. 3. Схема распространения вариантов гаплогрупп E, G и J в Европе

Примечания. Датировки (в годах) возраста субгаплогрупп G2a, J1, J2, E и их миграционных потоков даны по (Di Giacomo et al., 2004; Cruciani et al., 2007; Battaglia et al., 2009; Semino et al., 2004; King et al., 2008). Миграционные пути указаны стрелками.

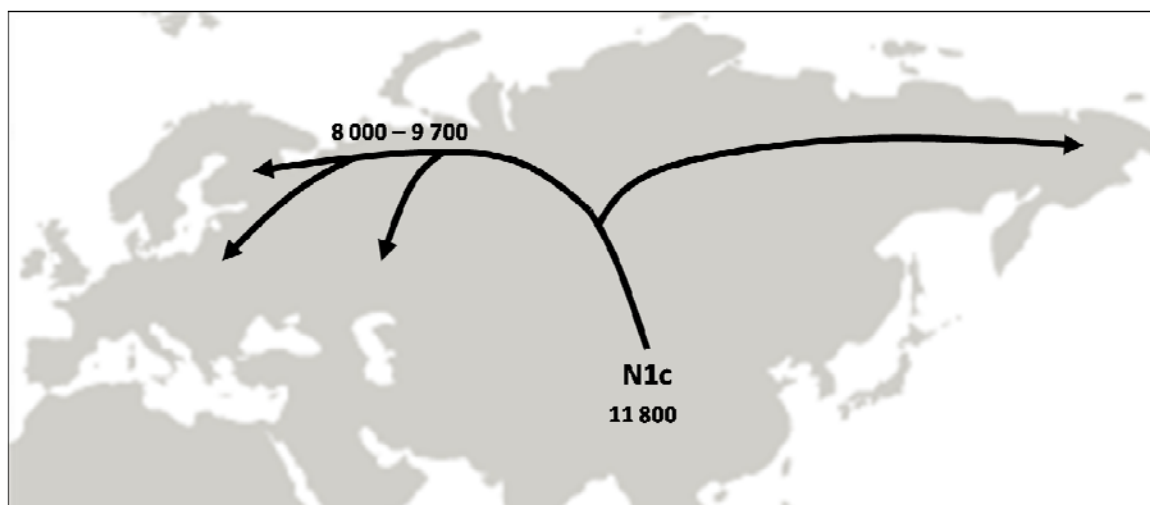


Рис. 4. Схема распространения гаплогруппы N1c в Евразии

Примечания. Датировки (в годах) возраста субклады N1c-M178 даны по (Rootsi et al., 2007), миграционных потоков – по (Lappalainen et al., 2008; Derenko et al., 2007; Mirabal et al., 2009). Миграционные пути указаны стрелками.

В Европе N1c1 концентрируется вокруг Балтийского моря и Волго-Уральского региона, достигая максимальных частот у финно-угорских народов (финны – до 70%, удмурты – до 85% (Villems et al., 2002)) и балтов (литовцы и латыши – более 40% (Lappalainen et al., 2008; Villems et al., 2002)). Высокая частота N1c1 обнаружена среди северных русских (более 35%), что обусловлено ассимиляцией местных финно-угорских и балтских племен волной славянских мигрантов, пришедших на северную часть Восточно-Европейской равнины в IX–XIII вв. Эта особенность создает

генетическое своеобразие северорусских популяций по отношению к русским центра и юга (Balanovsky et al., 2008). В то же время, несколько повышенные частоты N1c1 отличают все восточнославянские популяции, в том числе и украинские, от западно- и южнославянских.

Кавказ

В украинских популяциях очень редки варианты гаплогрупп **G-M201** и **J-M304**, характерные для народов Кавказа. **Субгаплогруппы G-P303, G-P16, J1-M267* и J2-M67***, достигающие высоких частот в кавказском регионе (Rootsi et al., 2012; Balanovsky et al., 2011; Дибирова и др., 2010), объединяют менее 4% мужских родословных в Украине (табл. 1). К тому же, альтернативным источником для **G-P303** и **J2-M67*** может быть путь «Ближний Восток – Балканы – Северное Причерноморье» (рис. 3), что еще более снижает потенциальный кавказский вклад и указывает на отсутствие генетически эффективных миграций из этого региона. Это вступает в некоторое противоречие с археологическими данными (указывающими на теснейшие связи населения Северного Кавказа и Северного Причерноморья) и данными антропологии о роли понтийского (западно-кавказского) антропологического типа в формировании антропологических особенностей украинцев и южных русских. Но, с другой стороны, свидетельство о незначительности генетического вклада северокавказских популяций в генофонд славян по маркерам Y-хромосомы, подтвержденное также данными по аутосомным маркерам (Балановский и др., 2011; Yunusbayev et al., 2012), является одним из реальных вкладов генетических исследований в решение междисциплинарной проблемы происхождения украинских популяций.

Евразийские степи

В украинских популяциях крайне редко встречалась гаплогруппа **Q-M242**, и не сообщалось о наличии гаплогрупп **L-M20, O-M175** и **C-M130** (табл. 1) (Battaglia et al., 2009; Varzari et al., 2013; Rootsi et al., 2007), которые характерны для монголоидных народов евразийских степей. Подобный результат был получен и на русских популяциях (Balanovsky et al., 2008). Полученные результаты указывают на практическое отсутствие генетических следов монгольских военных походов, которые должны были прежде всего отразиться на отцовских линиях Y-хромосомы.

Заключение

Популяции украинцев, как и большинства других народов Европы, несут смесь различных генетических Y-линий. В основе генофонда лежат линии Y-хромосомы, одни из которых берут начало в Европе, другие пришли с Ближнего Востока, третьи отражают древние миграции из Западной и даже Северной Азии. Из смежных с Украиной регионов не выявляется значимого влияния лишь северокавказского компонента и компонента населения азиатских степей. Большинство из гаплогрупп, обнаруженных в генофонде украинцев, присутствовали на европейском пространстве еще в палеолите и распространились несколькими волнами в постледниковый период и во время неолитизации Европы. В целом украинские популяции соответствуют общему генетическому портрету Восточной Европы и несколько тяготеют к южно-европейским регионам, в первую очередь к Балканам.

Исследование поддержано «Державним фондом фундаментальних досліджень України» (грант ДФД Ф53.4/071), Российским фондом фундаментальных исследований (гранты РФФИ 13-04-90420, 13-04-01711, 13-06-00670), программой Президиума РАН «Молекулярная и клеточная биология», Фондом фундаментальных исследований Харьковского национального университета.

Список литературы

Балаганская О.А., Балановская Е.В., Лавряшина М.Б. ... Балановский О.П. и др. Полиморфизм Y хромосомы у тюркоязычного населения Алтае-Саян, Тянь-Шаня и Памира в контексте взаимодействия генофондов западной и восточной Евразии // Медицинская генетика. – 2011. – Т.10, №3. – С. 12–22. /Balaganskaya O.A., Balanovskaya Ye.V., Lavryashina M.B. ... Balanovskiy O.P. i dr. Polimorfizm Y khromosomy u tyurkoyazychnogo naseleniya Altae-Sayan, Tian'-Shanya i Pamira v kontekste vzaimodeystviya genofondov zapadnoy i vostochnoy Yevrazii // Meditsinskaya genetika. – 2011. – Т.10, №3. – С. 12–22./
Балановский О.П., Дибирова Х.Д., Романов А.Г., Утевская О.М. и др. Взаимодействие генофондов народов Кавказа и восточных славян по данным о полиморфизме Y хромосомы // Вестник Московского университета. Серия XXIII. «Антропология». – 2011. – №1. – С. 69–75. /Balanovskiy O.P.,

- Dibirova Kh.D., Romanov A.G., Utevskaia O.M. i dr. Vzaimodeystviye genofondov narodov Kavkaza i vostochnykh slavyan po dannym o polimorfizme Y khromosomy // Vestnik Moskovskogo universiteta. Seriya XXIII. "Antropologiya". – 2011. – №1. – S. 69–75./
- Дибирова Х.Д., Балановская Е.В., Кузнецова М.А., ... Пшеничнов А.С., ... Балановский О.П. и др. Генетический рельеф Кавказа: четыре лингвистико-географических региона по данным о полиморфизме Y хромосомы // Медицинская генетика. – 2010. – Т.9, №10. – С. 9–18. /Dibirova Kh.D., Balanovskaya Ye.V., Kuznetsova M.A. ... Pshenichnov A.S. ... Balanovskiy O.P. i dr. Geneticheskiy rel'yef Kavkaza: chetyre lingvistiko-geograficheskikh regiona po dannym o polimorfizme Y khromosomy // Meditsinskaya genetika. – 2010. – Т.9, №10. – С. 9–18./
- Лепендина И.Н., Цапкова Л.А., Балановская Е.В., Чурносоев М.И. Анализ гаплогрупп Y-хромосомы в восточнославянском генофонде // Научные ведомости Белгородского государственного университета. Серия: Медицина. Фармация. – 2010. – Т.16 (11). – С. 50–56. /Lependina I.N., Tsapkova L.A., Balanovskaya Ye.V., Churnosov M.I. Analiz gaplogrupp Y-khromosomy v vostochnoslavlyanskom genofonde // Nauchnyye vedomosti Belgorodskogo gosudarstvennogo universiteta. Seriya: Meditsina. Farmatsiya. – 2010. – Т.16 (11). – С. 50–56./
- Пшеничнов А.С. Структура генофонда украинцев по данным о полиморфизме митохондриальной ДНК и Y хромосомы. Дис. ... канд. биол. наук. – Москва, 2007. – 191с. /Pshenichnov A.S. Struktura genofonda ukrayntsev po dannym o polimorfizme mitokhondrial'noy DNK i Y khromosomy. Dis. ... kand. biol. nauk. – Moskva, 2007. – 191s./
- Степанов В.А., Харьков В.Н., Пузырев В.П. Эволюция и филогеография линий Y-хромосомы человека. // Вестник ВОГИС. – 2006. – Т.10, №1. – С. 57–73. /Stepanov V.A., Khar'kov V.N., Puzyrev V.P. Evolyutsiya i filogeografiya liniy Y-khromosomy cheloveka // Vestnik VOGIS. – 2006. – Т.10, №1. – С. 57–73./
- Харьков В.Н. Структура и филогеография генофонда коренного населения Сибири по маркерам Y-хромосомы. Дис. ... докт. биол. наук. – Томск, 2012. – 397с. /Khar'kov V.N. Struktura i filogeografiya genofonda korennoogo naseleniya Sibiri po markeram Y-khromosomy. Dis. ... dokt. biol. nauk. – Tomsk, 2012. – 397s./
- 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. /Khar'kov V.N., Stepanov V.A., Borinskaya S.A. i dr. Struktura genofonda vostochnykh ukrayntsev po gaplogruppam Y-khromosomy // Genetika. – 2004. – Т.40, №3. – С. 415–421./
- Цапкова Л.А. Полиморфизм Y-хромосомы среди населения Белгородской области. Дис. ... канд. биол. наук. – Москва, 2008. – 244с. /Tsapkova L.A. Polimorfizm Y-khromosomy sredi naseleniya Belgorodskoy oblasti. Dis. ... kand. biol. nauk. – Moskva, 2008. – 244с./
- Balanovsky O., Rootsi S., Pshenichnov A. ... Balanovska E. et al. Two sources of the Russian patrilineal heritage in their Eurasian context // Am. J. Hum. Genet. – 2008. – Vol.82 (1). – P. 236–250.
- Balanovsky O., Dibirova Kh., Dybo A. ... Balanovska E. et al. The Geographic Consortium. Parallel evolution of genes and languages in the Caucasus region // Mol. Biol. Evol. – 2011. – Vol.28 (10). – P. 2905–2920.
- Balaresque P., Bowden G.R., Adams S.M. et al. A predominantly neolithic origin for European paternal lineages // PLoS Biology. – 2010. – Vol.8 (1). – e1000285.
- Bamshad M., Kivisild T., Watkins W.S. et al. Genetic evidence on the origins of Indian caste populations // Genome Res. – 2001. – Vol.11 (6). – P. 994–1004.
- Barbujani G., Bertorelle G. Genetics and the population history of Europe // Proc. Natl. Acad. Sci. USA. – 2001. – Vol.98 (1). – P. 22–25.
- Battaglia V., Fornarino S., Al-Zahery N. et al. Y-chromosomal evidence of the cultural diffusion of agriculture in Southeast Europe // Eur. J. Hum. Genet. – 2009. – Vol.17 (6). – P. 820–830.
- Chiaroni J., Underhill P., Cavalli-Sforza L.L. Y chromosome diversity, human expansion, drift, and cultural evolution // PNAS. – 2009. – Vol.106 (48). – P. 20174–20179.
- Cinnioğlu C., King R., Kivisild T. et al. Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia // Hum. Genet. – 2004. – Vol.114 (2). – P. 127–148.
- Cruciani F., La Fratta R., Trombetta B. et al. Tracing past human male movements in northern/eastern Africa and western Eurasia: new clues from Y-chromosomal haplogroups E-M78 and J-M12 // Mol. Biol. Evol. – 2007. – Vol.24 (6). – P. 1300–1311.
- Derenko M., Malyarchuk B., Denisova G. et al. Y-chromosome haplogroup N dispersals from south Siberia to Europe // J. Hum. Genet. – 2007. – Vol.52 (9). – P. 763–770.
- Di Giacomo F., Luca F., Popa L.O. et al. Y chromosomal haplogroup J as a signature of the post-neolithic colonization of Europe // Hum. Genet. – 2004. – Vol.115 (5). – P. 357–371.
- Jobling M., Tyler-Smith C. The human Y chromosome: an evolutionary marker comes of age // Nat. Rev. Genet. – 2003. – Vol.4. – P. 598–612.
- Karafet T.M., Mendez F.L., Meilerman M.B. et al. New binary polymorphisms reshape and increase resolution of the human Y chromosomal haplogroup tree // Genome Res. – 2008. – Vol.18. – P. 830–838.
- Keyser C., Bouakaze C., Crubézy E. et al. Ancient DNA provides new insights into the history of south Siberian Kurgan people // Hum. Genet. – 2009. – Vol.126 (3). – P. 395–410.

- King R.J., Di Cristofaro J., Kouvatsi A. et al. The coming of the Greeks to Provence and Corsica: Y-chromosome models of archaic Greek colonization of the western Mediterranean // *BMC Evolutionary Biology*. – 2011. – Vol.11. – P.69.
- King R.J., Ozcan S.S., Carter T. et al. Differential Y-chromosome Anatolian influences on the Greek and Cretan Neolithic // *Annals of Hum. Genet.* – 2008. – Vol.72. – P. 205–214.
- Kivisild T., Rootsi S., Metspalu M. et al. The genetic heritage of the earliest settlers persists both in Indian tribal and caste populations // *Am. J. Hum. Genet.* – 2003. – Vol.72. – P. 313–332.
- Lahn B.T., Page D. Functional coherence of the human Y chromosome // *Science*. – 1998. – Vol.278. – P. 675–680.
- Lappalainen T., Laitinen V., Salmela E. et al. Migration waves to the Baltic Sea region // *Ann. Hum. Genet.* – 2008. – Vol.72 (3). – P. 337–348.
- Lucotte G., Mercier G., Dieterlen F. Y-chromosome DNA haplotype XI in Eastern Europe. // *Hum. Biol.* – 2003. – Vol.75 (3). – P. 405–410.
- Malyarchuk B., Grzybowski T., Derenko M. et al. Mitochondrial DNA phylogeny in Eastern and Western Slavs // *Mol. Biol. Evol.* – 2008. – Vol.25 (8). – P. 1651–1658.
- Mielnik-Sikorska M., Dąca P., Woźniak M. et al. Genetic data from Y chromosome STR and SNP loci in Ukrainian population // *Forensic Sci. Int. Genet.* – 2013. – Vol.7 (1). – P. 200–203.
- Mirabal S., Regueiro M., Cadenas A.M. et al. Y-chromosome distribution within the geo-linguistic landscape of northwestern Russia // *Eur. J. Hum. Genet.* – 2009. – Vol.17. – P. 1260–1273.
- Myres N.M., Rootsi S., Lin A.A. ... Pshenichnov A. ... Balanovsky O., Balanovska E. et al. A major Y-chromosome haplogroup R1b Holocene era founder effect in Central and Western Europe // *Eur. J. Hum. Genet.* – 2011. – Vol.19 (1). – P. 95–101.
- Novelletto A. Y chromosome variation in Europe: Continental and local processes in the formation of the extant gene pool // *AHB*. – 2007. – Vol.34 (2). – P. 139–172.
- Pamjav H., Fehér T., Németh E., Pádár Z. Brief communication: new Y-chromosome binary markers improve phylogenetic resolution within haplogroup R1a1 // *Am. J. Phys. Anthropol.* – 2012. – Vol.149 (4). – P. 611–615.
- Passarino G., Semino O., Magri C. et al. The 49a,f haplotype 11 is a new marker of the EU19 lineage that traces migrations from northern regions of the Black Sea // *Hum. Immunol.* – 2001. – Vol.62 (9). – P. 922–932.
- Perić M., Lauc L.B., Klarić I.M. et al. High-resolution phylogenetic analysis of southeastern Europe traces major episodes of paternal gene flow among Slavic populations // *Mol. Biol. Evol.* – 2005. – Vol.22 (10). – P. 1964–1975.
- Pshenichnov A., Balanovsky O., Utevska O. ... Agdzhoyan A. ... Atramentova L., Balanovska E. Genetic affinities of Ukrainians from the maternal perspective // *Am. J. Phys. Anthropol.* – 2013. – Vol.152 (4). – P. 543–550.
- Quintana-Murci L., Krausz C., Zerjal T. et al. Y-chromosome lineages trace diffusion of people and languages in southwestern Asia // *Am. J. Hum. Genet.* – 2001. – Vol.68. – P. 537–542.
- Richards M., Macaulay V., Hickey E. et al. Tracing European founder lineages in the Near Eastern mtDNA pool // *Am. J. Hum. Gen.* – 2000. – Vol.67 (5). – P. 1251–1276.
- Richards M., Macaulay V., Torroni A., Bandelt H.J. In search of geographical patterns in European mitochondrial DNA // *Am. J. Hum. Gen.* – 2002. – Vol.71 (5). – P. 1168–1174.
- Rootsi S., Magri C., Kivisild T., ... Balanovsky O., Pshenichnov A., ... Balanovska E. et al. Phylogeography of Y-chromosome haplogroup I reveals distinct domains of prehistoric gene flow in Europe // *Am. J. Hum. Gen.* – 2004. – Vol.75 (1). – P. 128–137.
- Rootsi S., Zhivotovskiy L.A., Baldovic M. et al. A counter-clockwise northern route of the Y-chromosome haplogroup N from Southeast Asia towards Europe // *Eur. J. Hum. Genet.* – 2007. – Vol.15 (2). – P. 204–211.
- Rootsi S., Myres N.M., Lin A.A. ... Balanovsky O., Balanovska E. et al. Distinguishing the co-ancestries of haplogroup G Y-chromosomes in the populations of Europe and the Caucasus // *Eur. J. Hum. Genet.* – 2012. – Vol.20 (12). – P. 1275–1282.
- 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. Gen.* – 2000. – Vol.67. – P. 1526–1543.

- Semino O., Magri C., 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. Gen.* – 2004. – Vol.74 (5). – P. 1023–1034.
- Semino O., Passarino G., Oefner P.J. et al. The genetic legacy of Paleolithic *Homo sapiens sapiens* in extant Europeans: a Y chromosome perspective // *Science*. – 2000. – Vol.290 (5494). – P. 1155–1159.
- Sengupta S., Zhivotovsky L.A., King R. et al. Polarity and temporality of high-resolution y-chromosome distributions in India identify both indigenous and exogenous expansions and reveal minor genetic influence of Central Asian pastoralists // *Am. J. Hum. Gen.* – 2006. – Vol.78 (2). – P. 202–221.
- Sharma S., Rai E., Sharma P. et al. The Indian origin of paternal haplogroup R1a1(*) substantiates the autochthonous origin of Brahmins and the caste system // *J. Hum. Genet.* – 2009. – Vol.54 (1). – P. 47–55.
- Shi H., Qi X., Zhong H. et al. Genetic evidence of an East Asian origin and paleolithic northward migration of Y-chromosome haplogroup N // *PLoS One*. – 2013. – Vol.8 (6). – e66102.
- Underhill P.A., Myres N.M., Rootsi S. ... Balanovsky O., Pshenichnov A. et al. New phylogenetic relationships for Y-chromosome haplogroup I: reappraising its phylogeography and prehistory. / In: P.Mellars, K.Boyle, O.Bar-Yosef, C.Stringer, eds., *Rethinking the human revolution*. – Cambridge, UK: McDonald Institute for Archaeological Research, 2007. – P. 33–42.
- Underhill P.A., Myres N.M., Rootsi S. ... Pshenichnov A., Balanovsky O., Balanovska E. et al. Separating the post-glacial coancestry of European and Asian Y chromosomes within haplogroup R1a // *Eur. J. Hum. Genet.* – 2010. – Vol.18 (4). – P. 479–484.
- Underhill P.A., Passarino G., Lin A.A. et al. The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations // *Ann. Hum. Genet.* – 2001. – Vol.65. – P. 43–62.
- Varzari A., Kharkov V., Nikitin A.G. et al. Paleo-Balkan and Slavic contributions to the genetic pool of Moldavians: insights from the Y chromosome // *PLoS One*. – 2013. – Vol.8 (1). – e53731.
- Villems R., Rootsi S., Tambets K. et al. Archaeogenetics of Finno-Ugric speaking populations. / In: K.Julku (ed.), *The roots of peoples and languages of Northern Eurasia IV*. – Oulu: Societas Historiae Fenno-Ugricae, 2002. – P. 271–284.
- Wells R.S., Yuldasheva N., Ruzibakiev R. et al. The Eurasian heartland: a continental perspective on Y-chromosome diversity // *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*. – 2001. – Vol.98. – P. 10244–10249.
- Woźniak M., Malyarchuk B., Derenko M. et al. Similarities and distinctions in Y chromosome gene pool of Western Slavs // *Am. J. Phys. Anthropol.* – 2010. – Vol.142 (4). – P. 540–548.
- www.familytreedna.com/public/R1a DNA database.
- www.isogg.org International Society of Genetic Genealogy
- Y-Chromosome Consortium. A nomenclature system for the tree of human Y-chromosomal binary haplogroups // *Genome Res.* – 2002. – Vol.12. – P. 339–348.
- Yunusbayev B., Metspalu M., Järve M. et al. The Caucasus as an asymmetric semipermeable barrier to ancient human migrations // *Mol. Biol. Evol.* – 2012. – Vol.29 (1). – P. 359–365.
- Zerjal T., Dashnyam B., Pandya A. et al. Genetic relationships of Asians and Northern Europeans, revealed by Y-chromosomal DNA analysis // *Am. J. Hum. Genet.* – 1997. – Vol.60. – P. 1174–1183.
- Zhao Zh., Khan F., Borkar M. et al. Presence of three different paternal lineages among North Indians: a study of 560 Y chromosomes // *AHB*. – 2009. – Vol.36 (1). – P. 1–14.

Представлено: О.В.Філіпцова / Presented by: O.V.Filipstsova

Рецензент: В.Ю.Страшнюк / Reviewer: V.Yu.Strashnyuk

Подано до редакції / Received: 01.11.2013