

KLIN ID00028

Гаплогруппа/снипы: I1-M253

Гаплотип (YFiler): 13 22 14 10 13 14 11 12 11 27 15 16 20 11 13 10 21

Регион: Россия, Саратовская область, р.п. Базарный Карабулак.

Вы получили результат тестирования Вашей Y-хромосомы, для понимания которого желательно иметь представление о базовых принципах ДНК-генеалогии. Человеку, далекому от биологии, они могут показаться слишком сложными из-за незнакомой терминологии, но, если запомнить всего несколько определений, то ход анализа и выводы из него вполне могут быть доступны тем, кто имеет базовое техническое или гуманитарное образование. Вот их краткое изложение.

ВВЕДЕНИЕ

Основу метода составляет исследование мутаций в Y-хромосоме как групп людей, так и отдельных индивидуумов. Слово «мутация» на бытовом уровне часто воспринимают как эквивалент уродства, вызванного радиацией, но в биологии мутацией называют любое изменение в генетическом коде живого организма, которое в подавляющем числе случаев происходит без какого-либо внешнего воздействия и никак не отражается на жизнедеятельности. Согласно последним данным, в Y-хромосоме человека в среднем самопроизвольно происходит одна мутация в 20 лет. Как правило, это «опечатка» в главной части хромосомы - очень длинной молекуле ДНК, которая состоит из примерно 59 миллионов структурных блоков (нуклеотидов), обозначаемых для краткости буквами А, С, G и Т. Этими 4-мя буквами записан весь хромосомный текст, превышающий по объему роман «Война и мир» более, чем в 23 раза. Лишь около 2 % «текста» несут наследственную информацию, остальные 98 % - это своего рода балласт, функции которого пока неизвестны. Если в этой «балластной» части у кого-то случайным образом произойдет замена нуклеотида, например, с С на Т, то она никак не отразится на внешности, умственных способностях или здоровье этого человека, равно как и его потомков, которым эта точечная мутация достанется по наследству. Такие мутации, что закрепляются на тысячи и даже миллионы лет, называют сокращенно **снипами**, от английской аббревиатуры SNP (single nucleotide polymorphism). Аналогом снипа в быту можно назвать кольцо, которое орнитологи надевают на лапку птице. Куда бы она ни полетела, оно всегда остается с ней, но никак не сказывается на ее поведении, здоровье или плодовитости.

Второй принципиальный термин – это **гаплогруппа**. Приставка «гапло», указывает на то, что он связан с понятием гаплоидных, то есть половых клеток, со слиянии ядер которых начинается рождение потомства и обмен генетическим материалом. Однако, этот обмен не затрагивает Y-хромосому, которая задает мужской пол ребенка и передается от отца. От матери, у которой она отсутствует, мальчик получает ее X-хромосому. Отсюда следует, что все снипы, накопившиеся в Y-хромосоме по мужской линии за много поколений, остаются у новорожденного мальчика неизменными, и к ним добавляются его собственные. Это позволяет, в идеале, проследить по ним, как по архивным записям, родословную по прямой мужской линии на какое угодно время назад. При массовом тестировании людей из разных стран мира выяснилось, что их можно поделить на большие группы, представители которых имеют один и тот же набор снипов в Y-хромосоме. Их назвали гаплогруппами, и ввели для них буквенные обозначения, которые при необходимости снабжают добавочными численными и буквенными индексами. Было рассчитано генеалогическое древо известных на сегодняшний день гаплогрупп, которое в упрощенной форме приведено ниже.

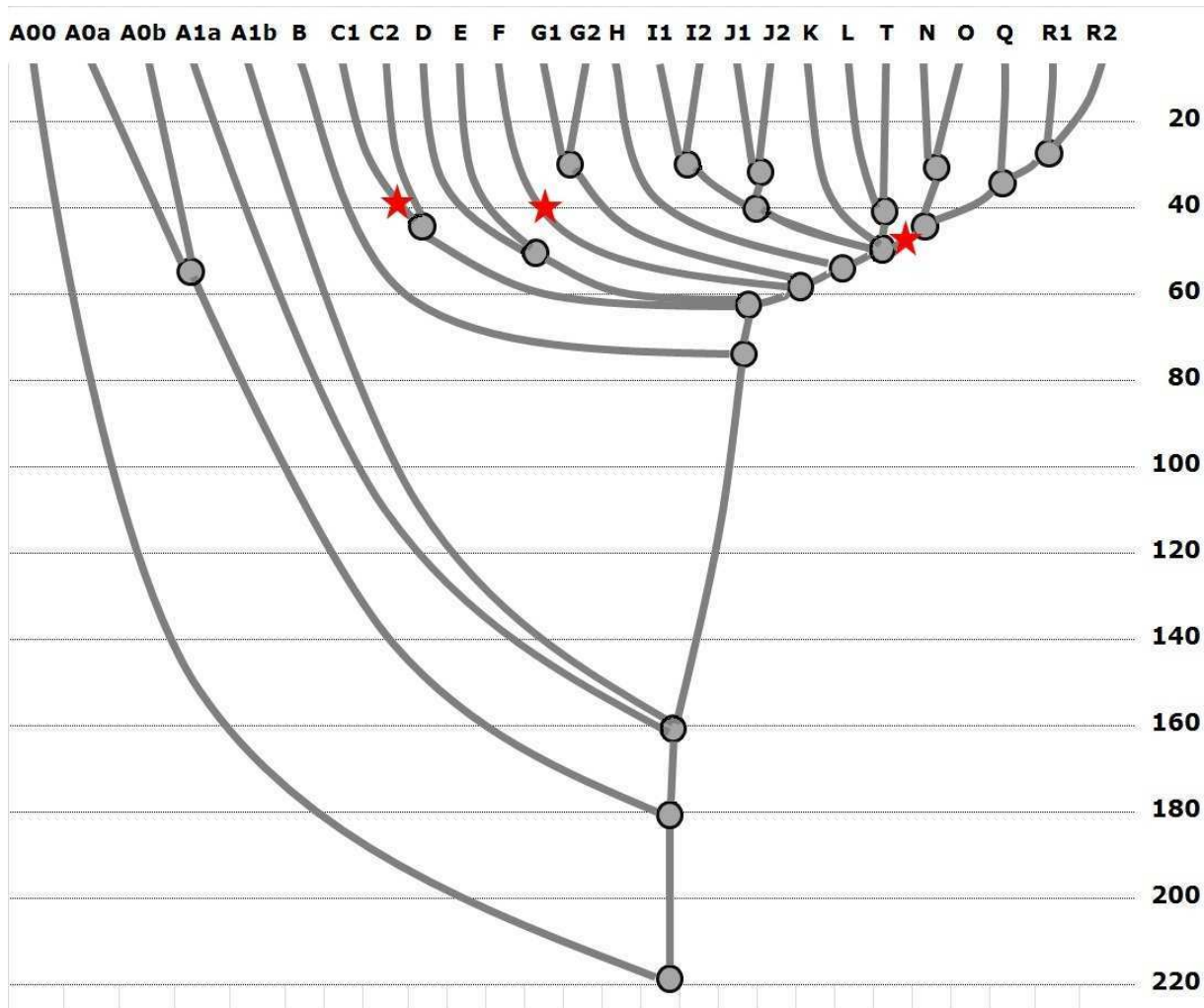


Рисунок 1. Генеалогическое древо Y-хромосомных гаплогрупп ныне живущих людей. Звездочками помечены места, занимаемые на древе людьми эпохи палеолита из России (Воронежская и Омская обл.) и Румынии, у которых была расшифрована ископаемая ДНК. Шкала времен дана в тысячах лет до настоящего времени.

Вторым результатом массового тестирования оказалось то, что гаплогруппы неравномерно распределены по разным странам и народам. Если сопоставить географическое распространения разных гаплогрупп с временами, когда они начали расходиться от общего корня, то это дает возможность использовать эти данные в качестве независимого критерия для оценки существующих гипотез о древних миграциях, процессах формирования тех или иных народов, распространения языков, технологических достижений и т.д. Показательный пример такой неоднородности – Европа, по большинству регионов которой имеются репрезентативные данные (рис. 2).

Всего в Y-хромосоме на сегодняшний день найдено более 400 подобных фрагментов, носящих название коротких tandemных повторов, или сокращенно STR (short tandem repeats). Их выделение и анализ технически осуществить намного проще и дешевле, чем делать поиск всех возможных снипов среди 59 миллионов нуклеотидов.

Простота – это важное, но не основное достоинство работы с tandemными повторами. Как оказалось, в них тоже происходят мутации, но другого рода, чем снипы. Время от времени при копировании ДНК фермент «сбивается со счета» и вставляет лишний блок в повторяющийся сегмент или, наоборот, воспроизводит его на один блок короче. Эти мутации случаются, как правило, чаще, чем снипы, и независимо друг от друга в разных сегментах. По законам комбинаторики, при достаточно большом наборе STR для каждого человека можно получить своего рода индивидуальный штрих-код, который присущ только ему и его родственникам. Это свойство еще в 1990-е годы привлекло внимание экспертов-криминалистов, которые отобрали наиболее подходящие для своих задач повторяющиеся сегменты, которые стали называть маркерами. Каждый маркер получил свое обозначение, и в такой нотации громоздкие строки из примера сокращаются до DYS392=11 и DYS438=10, где цифры отмечают число повторов TAT и TTTTC, соответственно.

Наиболее ценное для ДНК-генеалогии свойство гаплотипов – это возможность выявить среди них родственные группы и рассчитать время, когда жил общий предок той или иной из них. Точность метода в лучших примерах достигает $\pm 10\%$ в шкале времен от 200 до 5000 лет, что подтверждена, в частности, данными по документальной генеалогии и датировками исторических событий. Существует большой набор компьютерных программ, которые позволяют строить деревья гаплотипов, делить их на ветви, рассчитывать датировки и реконструировать вероятный гаплотип предка, который носит название базового гаплотипа ветви. Как они работают, будет показано на конкретном примере Ваших данных.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

В полученном Вами сертификате указано, что у Вас подтверждены снипы, имеющие кодовое обозначение M170 и M253. Первый из них указывает на принадлежность к гаплогруппе I, а второй – к дочерней к ней гаплогруппе (субкладу) II. Родительская гаплогруппа I образовалась между 30 и 40 тысячами лет назад в Европе, и вплоть до эпохи Великих географических открытий ее представители практически не покидали континент. Около 25 тысяч лет назад, то есть еще в эпоху палеолита, из сводной гаплогруппы I выделилась линия, у одного из представителей которой через какое-то время произошла мутация M253, и которая в текущей системе обозначений получила название II. Где жили его потомки и на каких языках они говорили во времена палеолита, мезолита и неолита, неизвестно, потому что все ныне живущие представители гаплогруппы II ведут свой род от человека, жившего 4300 ± 450 лет назад. Все другие линии гаплогруппы II пресеклись, и до сих пор не найдено ни одного их носителя среди наших современников. К какому-то из таких пресекшихся родов, вероятно, принадлежал представитель неолитической культуры линейно-ленточной керамики, живший около 8000 лет назад на территории современной Венгрии. Его ископаемая ДНК пока является самой ранней находкой гаплогруппы II.

В настоящее время потомков этого человека, жившего в эпоху ранней, можно встретить среди всех европейских народов. Особенно велика их доля у финнов и народов Скандинавии, как можно судить по размеру секторов голубого цвета на круговых диаграммах на рис. 2. Это не означает, однако, что общий предок современных ветвей гаплогруппы II жил на территории Скандинавского полуострова, поскольку современный

перевес этой гаплогруппы на севере Европы – результат начавшегося сравнительно недавно (рубеж нашей эры) демографического роста местного населения, в основном в составе формировавшихся германских племен. Многие ветви гаплогруппы I1 (см. рис. 3, нижнюю часть) почти не встречаются на Скандинавском полуострове, а это дает основания считать, что ее родина – континентальная Европа.

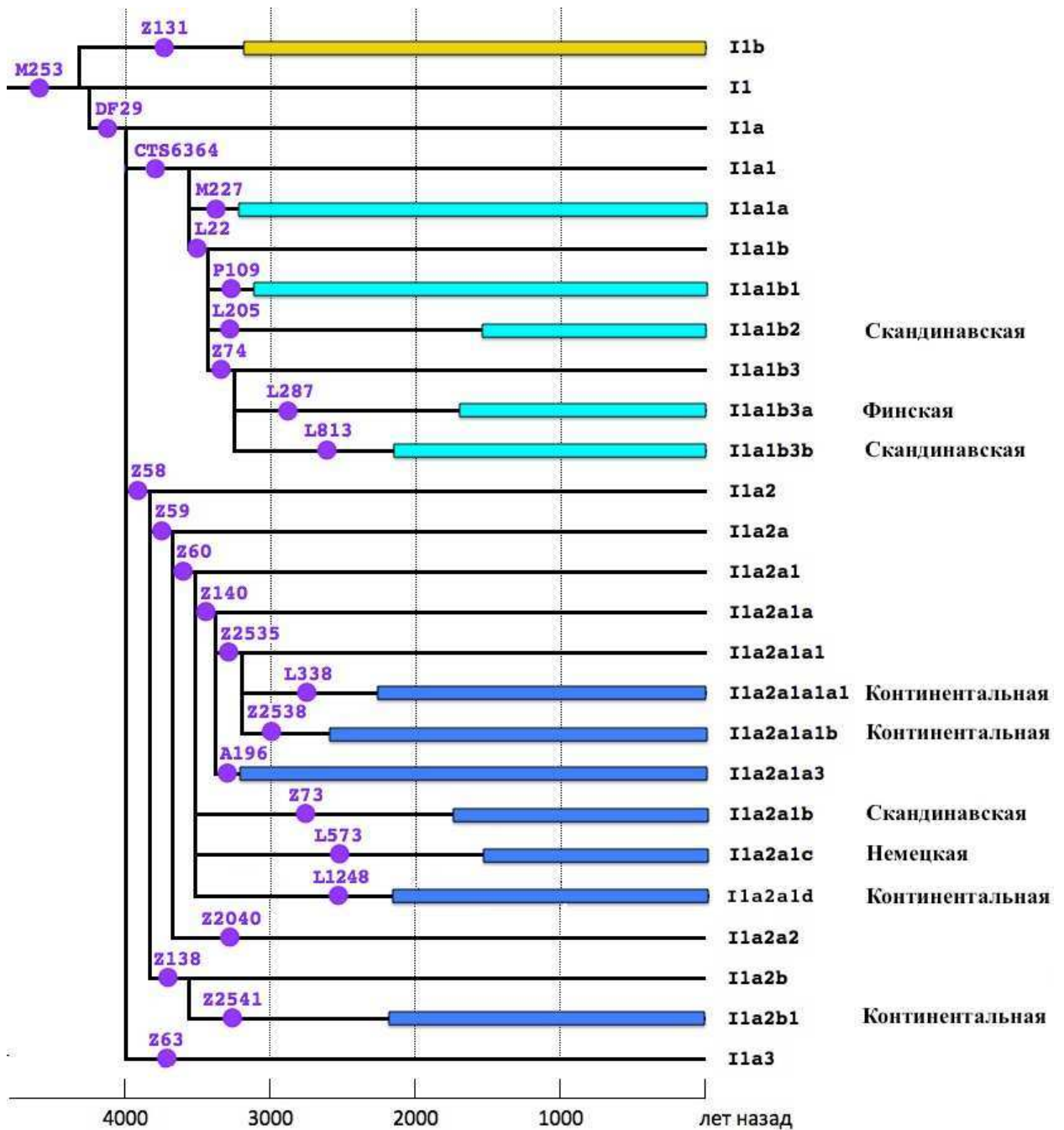


Рисунок 3. Генеалогическое древо гаплогруппы I1, с указанием основных сипов, датировок ветвления и времен жизни общих предков ныне живущих представителей дочерних ветвей (длина цветных прямоугольников).

Имеющиеся данные пока не позволяют в точности указать, в какой части Европы жил предок современных носителей гаплогруппы I1 и какова была его этническая принадлежность, но можно достаточно уверенно говорить, что к середине I тысячелетия до н.э. многие из его потомков жили на территории, где начали формироваться протогерманские племена. Согласно современным концепциям историков и лингвистов,

это, очевидно, север современной Германии, а также Дания и Голландия. Несколько ветвей I1 можно считать специфическими для германоязычных народов, а их наличие во Франции, на Британских островах, севере Италии и Испании (см. рис. 2) хорошо согласуется с известными историческими фактами о германских миграциях Раннего Средневековья. Однако, эти линии почти отсутствуют у народов, живущих на Русской равнине и говорящих на славянских, балтских, финно-угорских и тюркских языках. Исторические источники не отмечают каких-то значимых германских миграций в этом регионе, за исключением готов, прошедших по территории современной Польши и Западной Украины.

Очевидно, носители гаплогруппы I1 в Восточной Европе ведут свой род не от германцев и скандинавов, а от других народов, заселявших лесную зону Русской равнины (включая Польшу) с времен бронзы. О раннем времени их появления можно судить по тому, что на Русской равнине представлены все рано отошедшие ветви гаплогруппы. Несколько таких ветвей выделены цветом на дереве 67-маркерных гаплотипов гаплогруппы I1, опубликованных в ДНК-проектах из Польши и стран бывшего СССР (рис. 4).

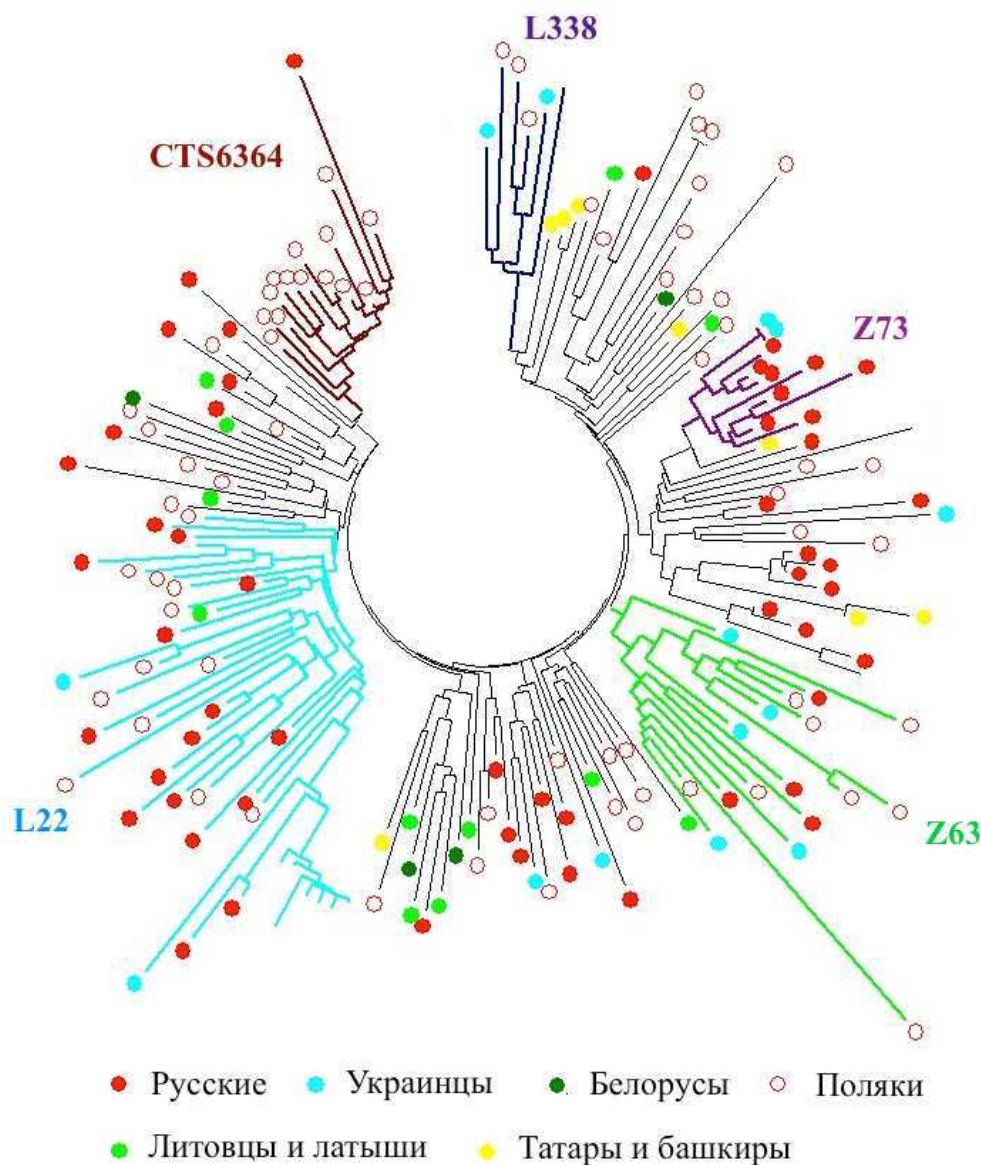


Рисунок 4. Дерево 67-маркерных гаплотипов для 177 участников ДНК-проектов Русской равнины.

Поскольку гаплогруппа II начала свой рост сравнительно недавно, по историческим меркам, то гаплотипы различных ее ветвей продолжают оставаться довольно близкими друг к другу, и компьютерные программы не всегда способны дать их точное отнесение без дополнительной информации о снипах. На дереве с рис. 4 алгоритм смог надежно сгруппировать только половину гаплотипов из списка (89 из 177), тогда как остальные оказались в той или иной мере перемешаны. При снижении числа маркеров в гаплотипах неопределенность в отнесении возрастает, что не позволяет реконструировать с желаемыми подробностями фамильную историю человека, заказавшего анализ ДНК в низком разрешении.

Ваша ситуация относится к последнему случаю. Предоставленные Вам данные о снипе гаплогруппы II и гаплотип в 17-маркерном формате (принятом в качестве стандарта в криминологии, но недостаточно информативного для ДНК-генеалогии) не позволяют определить, к какой из 27 ветвей, отмеченных на рис. 3, Вы принадлежите. Тем не менее, некоторые оценки все же возможны, если сопоставить Ваш гаплотип с имеющимися статистическими данными. Для этой было составлено дерево в 16-маркерном формате (без отсутствующего у большинства маркера DYS635) для той же выборки, что представлена на рис. 4 с добавлением Ваших данных (рис. 5).

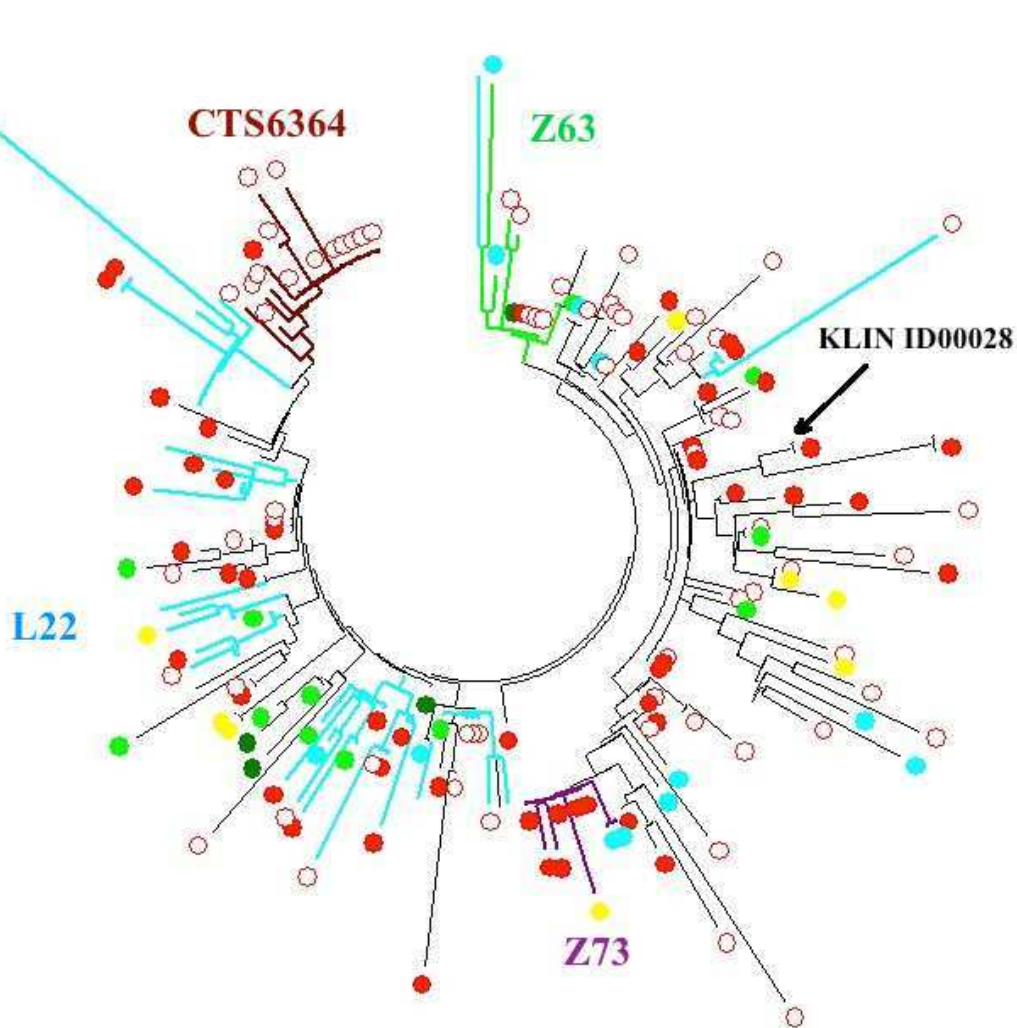


Рис. 5. Дерево 16-маркерных гаплотипов для 178 участника ДНК-проектов с Русской равнины.

Программа поместила Ваш гаплотип в правую часть диаграммы на рис. 5, где в основном собраны гаплотипы из субкладов I1a2 (Z58) и I1a3 (Z63). Их ветви расходятся веером в узком интервале времен, от 4000 до 3600 лет назад, и распространены преимущественно в континентальной Европе и на Британских островах. У скандинавских народов и финнов их доля сравнительно невелика, и там преобладает субклад I1a1a (L22). Начало роста субкладов Z58 и Z63 приходится на время, когда население Европы начало восстанавливаться после демографического кризиса, пик которого, по косвенным данным, пришелся на XXII век до н.э. и причины которого пока в точности неизвестны. Практически все Y-хромосомные линии современных жителей Европы, а также Закавказья, прошли тогда через бутылочное горлышко, и рост тех, кто пережил кризис, начался спустя некоторое время. Очевидно, представители ветвей Z58 и Z63 приняли участие в этногенезе различных народов Центральной Европы эпохи бронзы и раннего железа, потомки которых сейчас говорят в основном на славянских и германских языках. Сравнительно небольшую по численности ветвь Z63 можно считать специфической меткой народов Восточной Европы, в том числе казанских татар.

С большой долей вероятности, Ваша ДНК-родословная восходит к одной из этих «континентальных» ветвей, но более точно ее можно будет реконструировать по результатам глубокого исследования снипов. Московская лаборатория ДНК-генеалогии предоставит такую возможность. Пока же следует отметить, что в списке 177 участников ДНК-проектов Русской равнины есть гаплотип, точно совпадающий с Вашим по общим 16 маркерам. Его носитель с идентификационным номером 317724 указал в проекте RussiaDNA только свою фамилию (Овчинников) и не оставил никаких сведений о своих корнях. По данным анализа на снипы, он принадлежит к довольно редкой ветви I1a2a1d (L1248), дочерней к Z58 и Z60. Хотя в столь коротком формате, как YFiler, полное совпадение по 16 маркерам еще не гарантирует принадлежность к одной и той же ветви, вероятность этого достаточно высока. Если ваши снипы совпадут, это может быть серьезным основанием для поиска общих родственников или места, откуда вышли ваши общие предки.

И.Л. Рожанский
Академия ДНК-генеалогии
8 сентября 2015 г.