

KLIN ID00033

Гаплогруппа/снипы: E-M35

Гаплотип: 13 25 13 10 15 18 11 12 12 14 11 31 15 9 9 11 11 26 14 20 31 16 16 16 17 10 12 19
20 16 12 18 19 32 33 10 10 10 8 15 15 8 11 10 8 12 10 0 23 24 18 11 12 12 15 7 12 22 18 12 13
12 14 11 11 11 11 34 15 8 15 11 23 27 19 13 12 12 11 12 9 12 11 10 11 12 31 10 12 18 14 11 10
19 16 20 14 23 13 14 16 23 15 22 18 13 14 19 9 13 11

Регион: Россия, Московская область, дер. Добрятино (сейчас часть города Подольска).

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.

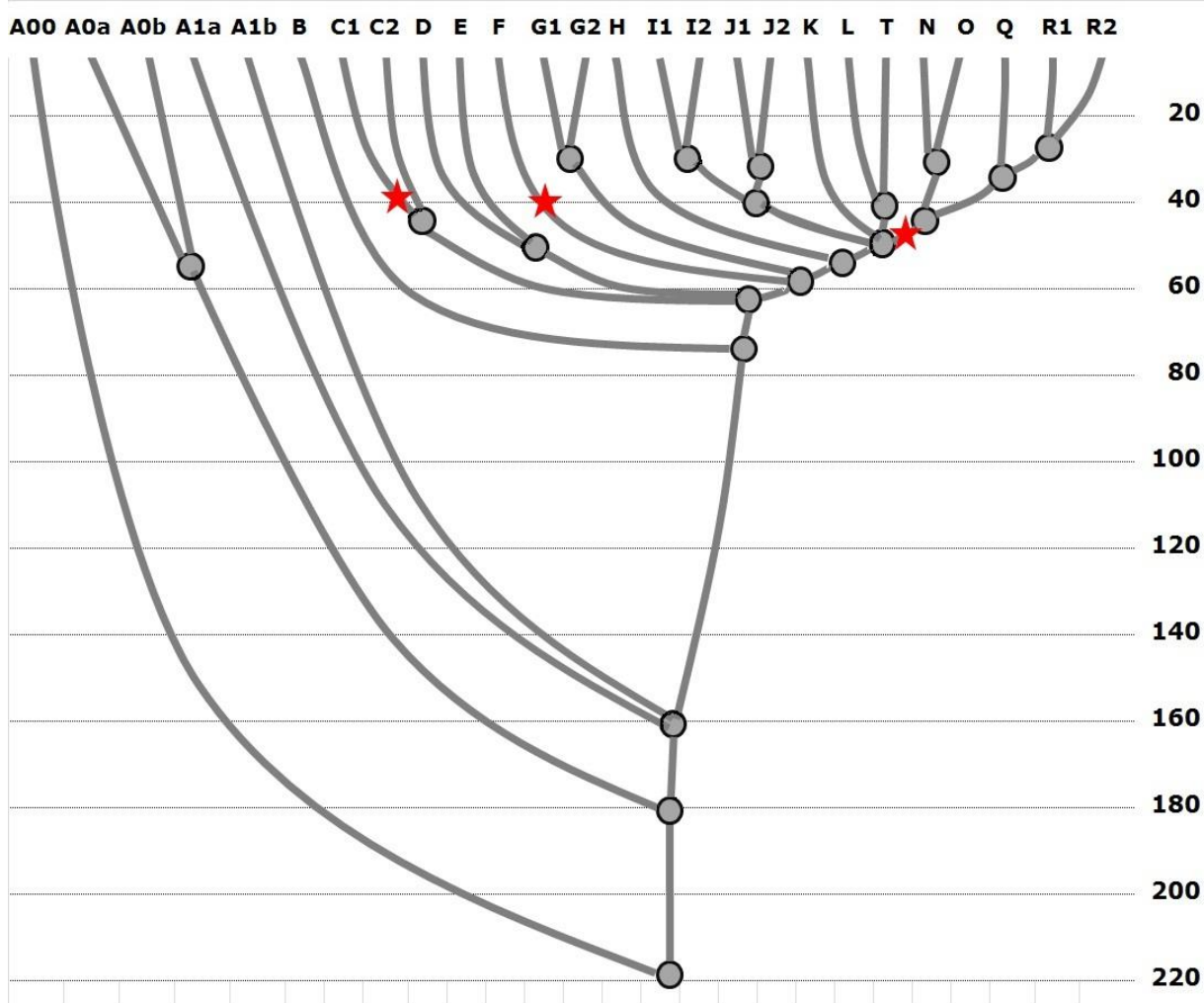


Рисунок 1. Генеалогическое древо Y-хромосомных гаплогрупп ныне живущих людей. Звездочками помечены места, занимаемые на древе людьми эпохи палеолита из России (Воронежская и Омская обл.) и Румынии, у которых была расшифрована ископаемая ДНК. Шкала времен дана в тысячах лет до настоящего времени.

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 полученной Вами информации от компании Family Tree DNA указано, что у Вас подтвержден снип, имеющий кодовое обозначение M35. Согласно текущей нотации, он указывает на принадлежность к гаплогруппе (субкладу) E1b1b1. Предок родительской гаплогруппы E жил около 50 тысяч лет назад либо на севере Африки, либо в Восточном Средиземноморье, а его потомки, начиная со времен палеолита, постепенно заселили весь африканский континент, где к различным ветвям гаплогруппы E принадлежит абсолютное большинство местного населения. Около 35 тысяч лет назад из гаплогруппы E выделилась линия, у одного из представителей которой через какое-то время произошла мутация M35, и которая в текущей системе обозначений получила название E1b1b1. Ее корни, очевидно, также находятся в Африке, но еще на исходе палеолита представители гаплогруппы E-M35 начали селиться на Ближнем Востоке, где одними из первых перешли к неолитическому укладу хозяйства. Вплоть до эпохи Великих географических открытий это была фактически единственная ветвь гаплогруппы E, широко представленная за пределами Африки. Древние жители Палестины, которые в библейской книге Бытия названы потомками Хама, по всей вероятности, были в основной своей массе из этого субклада. К гаплогруппе E-M35, помимо Вас, принадлежали такие исторические личности, как А. Эйнштейн и Наполеон Бонапарт. Наиболее изученные ветви гаплогруппы E-M35 приведены в схеме на рис. 3.

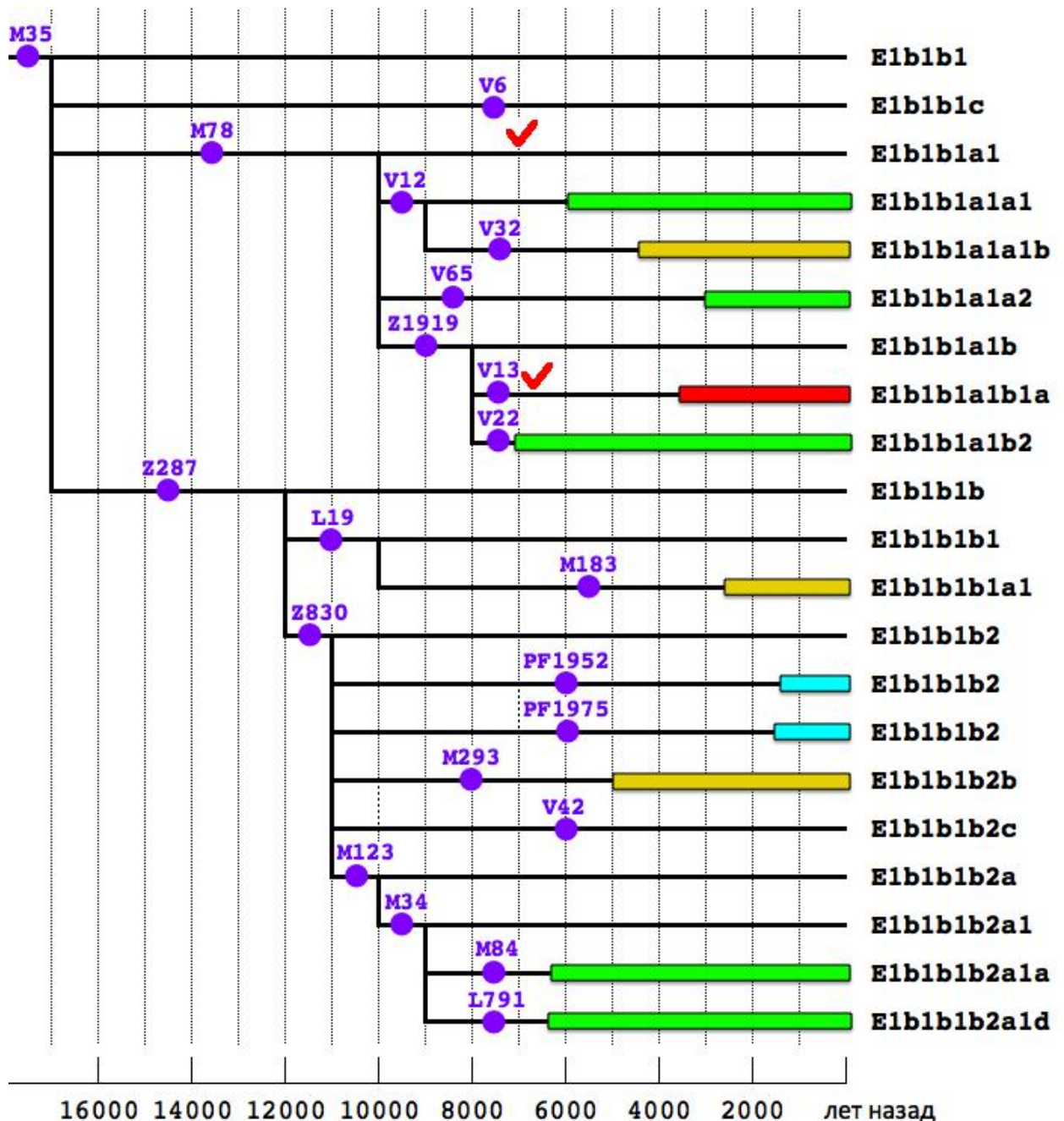


Рисунок 3. Генеалогическое древо гаплогруппы E1b1b1, с указанием основных снипов (позиция на шкале времен произвольна), датировок ветвления и времен жизни общих предков ныне живущих представителей дочерних ветвей (длина цветных прямоугольников). Зеленым цветом отмечены ветви, найденные преимущественно в Средиземноморье, желтым – в Северной и Восточной Африке, красным – в Европе, голубым – линии, специфические для евреев. Галочками отмечены позиции, занимаемые на древе ископаемыми гаплотипами времен раннего неолита из Испании и Венгрии.

Гаплогруппа E-M35 расходится на несколько десятков далеко отстоящих друг от друга ветвей, каждая со своей историей и этническим составом. Основная их часть найдена среди уроженцев Средиземноморья, Аравийского полуострова и Африканского рога, а также у европейских евреев-ашкенази, в согласии с библейским рассказом об их палестинском происхождении. Чтобы выяснить, к какой из ветвей принадлежит Ваш гаплотип, необходимы данные о нижестоящих по иерархии снипах, наиболее существенные из которых отмечены в схеме на рис. 3. Хотя Вы такое исследование не

заказывали, адекватное отнесение может быть сделано на основе 111-маркерного гаплотипа при его совместном анализе с другими протяженными (37 и более маркеров) гаплотипами гаплогруппы E-M35. На рис. 4 приведено дерево для участников проектов FTDNA, принадлежащих к гаплогруппе E и указавших свои корни на Русской равнине, что в начале XX века соответствовало европейской части Российской Империи (без Финляндии и Северного Кавказа) и Германской Империи к востоку от Одера.. Положение Вашего гаплотипа на нем помечено стрелкой.

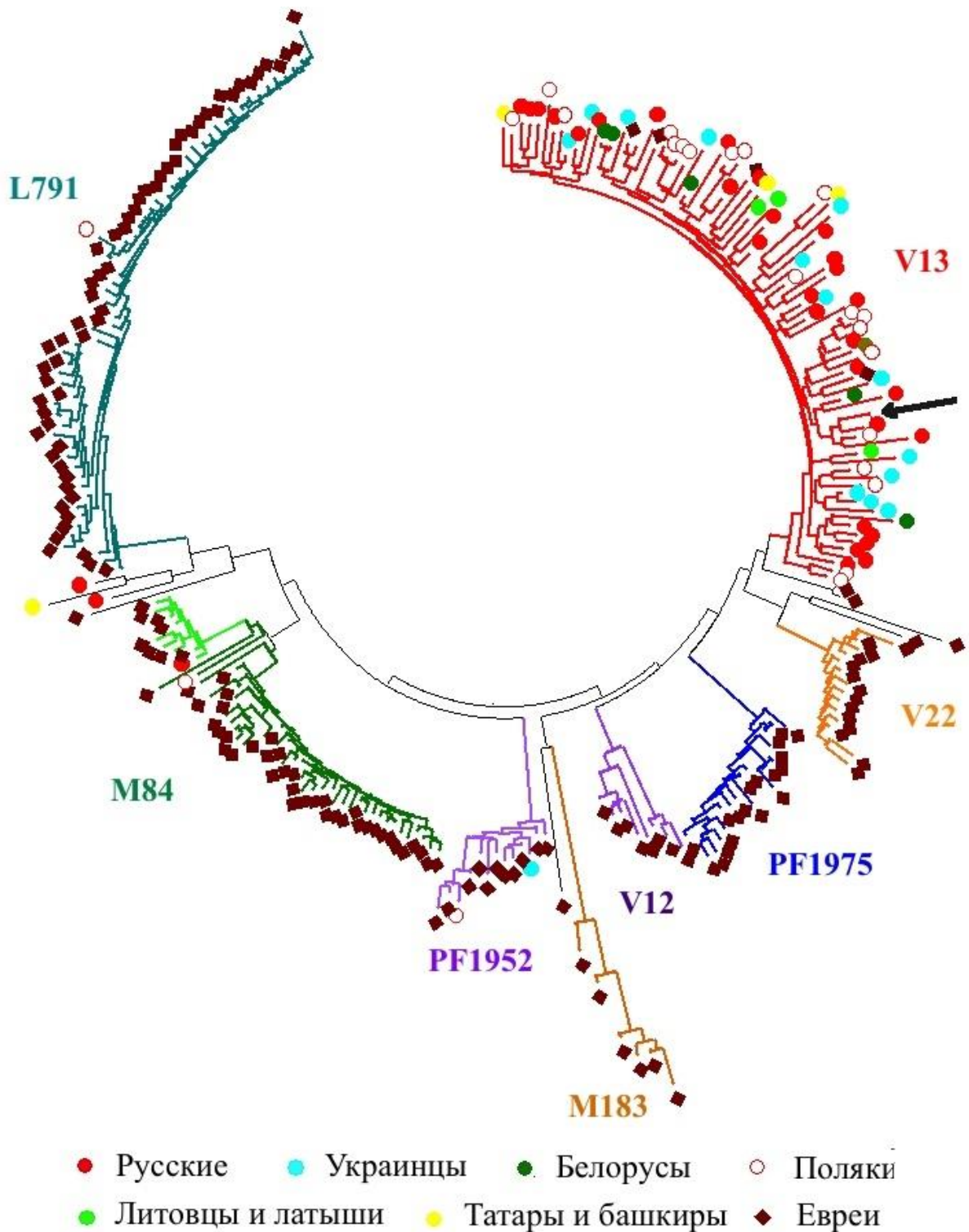


Рисунок 4. Дерево 37-маркерных гаплотипов участников ДНК проектов Русской равнины из гаплогруппы E1b1b1.

Расчетный алгоритм поместил Вас в ветвь E-V13, фактически единственную в гаплогруппе E, пик распространения которой приходится на Европу. На Ближнем Востоке и в Африке она встречается крайне редко, в отличие от остальных. Статистика по гаплотипам с Русской равнины подтверждает это наблюдение на примере евреев-ашкенази, представленных 8-ю ветвями ближневосточного и средиземноморского происхождения, но почти отсутствующих в ветви E-V13, занятой в основном славянами.

История ее появления в Европе восходит, очевидно, к миграциям носителей культур раннего неолита со стороны Передней Азии, как можно заключить из находок ископаемой ДНК в Венгрии (E-M78) и Испании (E-V13) с датировкой около 7000 лет назад. Однако, почти все линии тех первые поселенцев пресеклись во время демографического кризиса, охватившего около 4200 лет назад Европу, Закавказье и, вероятно, Ближний Восток. Наиболее успешной линией из выживших оказалась E-V13, начало стабильного роста которой датируется 3775±380 годами назад. Желтые сектора на круговых диаграммах с рис. 2 отмечают вклад гаплогруппы E-M35 в статистику по гаплогруппам. Из всех представленных на карте популяций только у итальянцев и испанцев отмечена заметная доля других ветвей гаплогруппы E. У остальных, включая русских, присутствует почти исключительно ветвь V13. Особенно много ее на Балканах, но пока неизвестно, жил ли предок на также Балканах либо в другом месте Европы.

Для дальнейшего уточнения Вашего положения на ветви есть возможность заказать тесты на снипы, дочерние к V13 (L17, L143, M35.2, L241, L250, L540, но статистика по ним недостаточно подробна, чтобы оценить пути, которыми Ваши предки пришли в Подмоскowie. В качестве ориентира можно рассмотреть фрагмент сводного дерева, в котором программа сгруппировала Ваш гаплотип с другими (рис. 5)

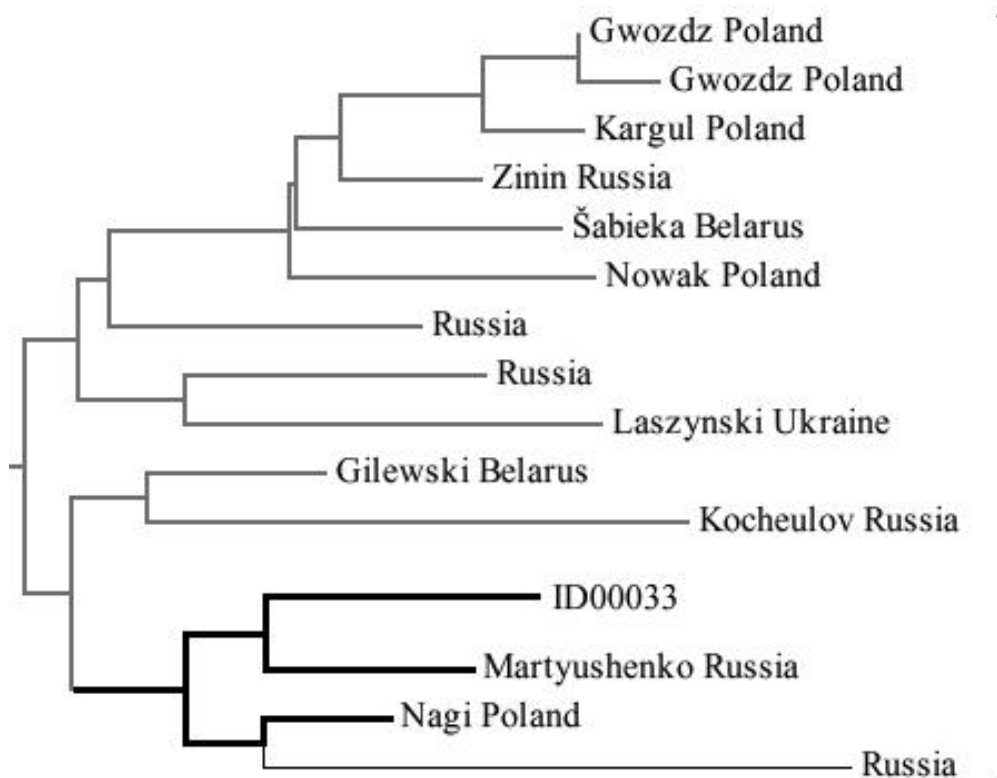


Рисунок 5. Фрагмент дерева гаплогруппы E-M35 среди народов Русской равнины.

Ваш общий предок с ближайшими соседями по дереву (выделены) попадает на время 1450 ± 350 лет назад. Более близких гаплотипов в доступных базах данных нет, и следует запастись терпением, пока не появятся те, родство с которыми можно проверить по документальным данным.

Наконец, на примере 67-маркерных гаплотипов можно рассмотреть, насколько далеко Вы расходитесь с самыми знаменитыми представителями гаплогруппы E-M35 – Эйнштейном и Наполеоном. Вот как выглядят гаплотипы их ныне живущих близких родственников, соответственно:

**14 24 13 10 15 18 11 12 11 12 11 31 16 9 9 11 11 26 15 20 32 15 16 16 18 11 11 21 22 14 13 17
17 35 36 12 10 10 8 15 15 8 11 10 8 10 10 0 21 23 19 11 12 12 14 7 12 23 17 14 13 11 14 11 13
11 11**

**14 24 13 10 16 16 11 12 12 14 11 31 16 9 9 11 11 22 14 20 28 14 15 16 17 10 11 19 22 15 12 18
19 34 36 11 10 10 8 15 15 7 12 11 8 10 10 0 22 22 21 11 12 12 15 7 11 27 18 12 13 12 14 11 13
10 11**

Жирным выделены маркеры, отличные от Ваших, которые в итоге дают дистанцию в 46 мутаций как с первым, так и со вторым гаплотипами. Это дает дистанцию в 14200 лет, или 7100 лет до общего предка. Очевидно, что Ваше родство с этими историческими личностями чрезвычайно дальше, как и их между собой (48 мутаций). Если посмотреть на дерево гаплогруппы (рис. 3), то оно окажется еще более дальним. У Эйнштейна подтвержден снип YP1952, у Наполеона – L791. Общий предок соответствующих ветвей с Вашей E-V13 уходит примерно на 17 тысяч лет назад. Более чем вдвое недавняя датировка, что получилась при прямом сравнении гаплотипов – результат случайного сближения при счете «поперек» ветвей.