

## KLIN ID00035

Гаплогруппа/снипы: I2a-Y3118\*

Гаплотип: 13 24 15 11 14 15 11 13 12 13 11 32 17 8 9 11 11 25 15 20 33 12 14 15 15 11 10 21  
21 15 12 18 16 34 35 11 10 11 8 15 15 7 12 10 8 11 9 12 22 22 16 10 12 12 12 7 10 28 21 13 14  
10 13 11 11 12 9 31 14 8 14 11 28 27 19 12 11 11 13 11 9 13 11 10 11 12 31 11 12 22 15 11 10  
22 15 18 11 25 14 11 15 22 11 23 18 10 15 20 9 12 11

Регион: Великое Княжество Литовское

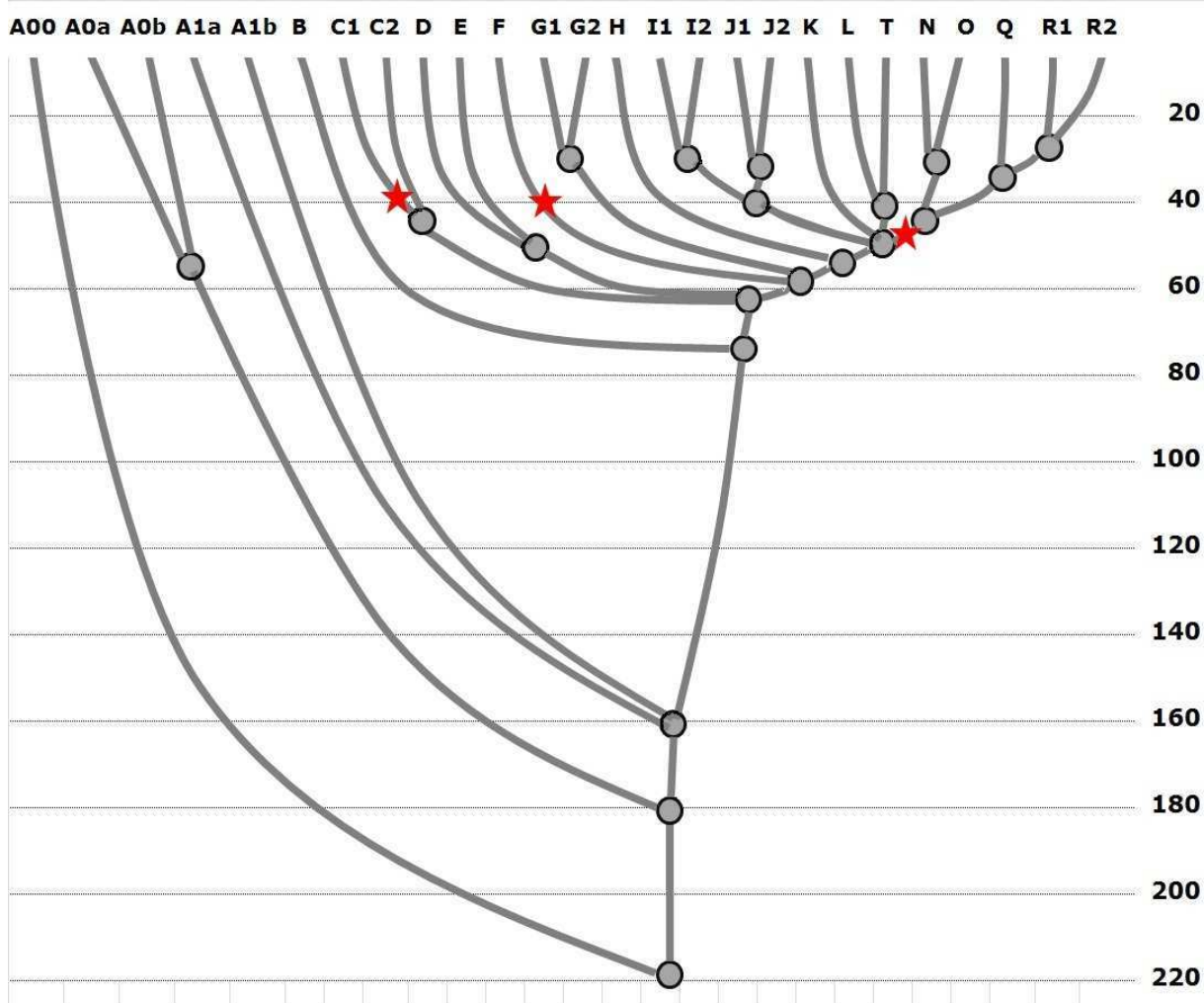
Вы получили результат тестирования Вашей Y-хромосомы, для понимания которого желательно иметь представление о базовых принципах ДНК-генеалогии. Человеку, далекому от биологии, они могут показаться слишком сложными из-за незнакомой терминологии, но, если запомнить всего несколько определений, то ход анализа 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 сипов 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 указано, что у Вас подтвержден снип, имеющий кодовое обозначение Y3118. Согласно текущей нотации, он указывает на принадлежность к одной из ветвей, дочерних к субкладу I2a1b2a1 (CTS10228), выделенному оранжевым цветом на рис. 3. По оценкам из различных баз данных, к ветви CTS10228 относится 30-35 миллионов мужчин по всему миру. Это сопоставимо с численностью мужским населением таких государств, как Великобритания, Франция и Италия, что делает эту довольно молодую ( $2300 \pm 230$  лет до предка) генеалогическую линию самой населенной в древней и разветвленной гаплгруппе I2. Подавляющая часть носителей ветви – это славяне, а также потомки славян, подвергшихся ассимиляции и влившихся в состав немцев, венгров, румын и греков, как можно заключить из распределения секторов малинового цвета на рис. 2. Отмечена она и среди нескольких тюркоязычных народов Восточной Европы – турок, карачаевцев и казанских татар, в течение многих веков живших бок о бок со славянами.

О вкладе ветви I2a-CTS10228 в этногенез славян речь пойдет чуть ниже, а пока следует кратко остановиться на истории гаплгруппы I, упрощенное дерево которой показано на рис. 3. Как можно заключить из данных по ее современным носителям и ископаемой ДНК, гаплгруппа I маркирует наиболее древнее население Европы, уходящее корнями в эпоху палеолита. Последующие миграции со стороны Передней Азии, Северной Африки и евразийских степей привели к тому, что автохтоны Европы постепенно уступили свои позиции, были оттеснены на периферию, а многие из существовавших во времена



Как уже писалось выше, самой «разросшейся» ветвью этого дерева оказалась специфическая для славян ветвь CTS10228, к которой Вы принадлежите. Помимо своей численности, она выделяется еще тем, что является единственной линией гаплогруппы I2a-L460, основной ареал которой – не Западная, а Восточная Европа. В родительской для нее, и крайне малочисленной ветви I2a1b2-L621 (см. рис. 3) в ДНК-проектах есть немец, поляк и несколько разрозненных фамильных линий с Британских островов, что косвенно говорит о некогда более широкой ее географии. Где, когда, и каким образом один из ее представителей оказался в среде протославянских племен в самом начале их формирования, пока неизвестно. Можно отметить беспрецедентно быстрый рост ветви со скоростью около 0,8 % в год, что очень много для эпохи античности и средневековья.

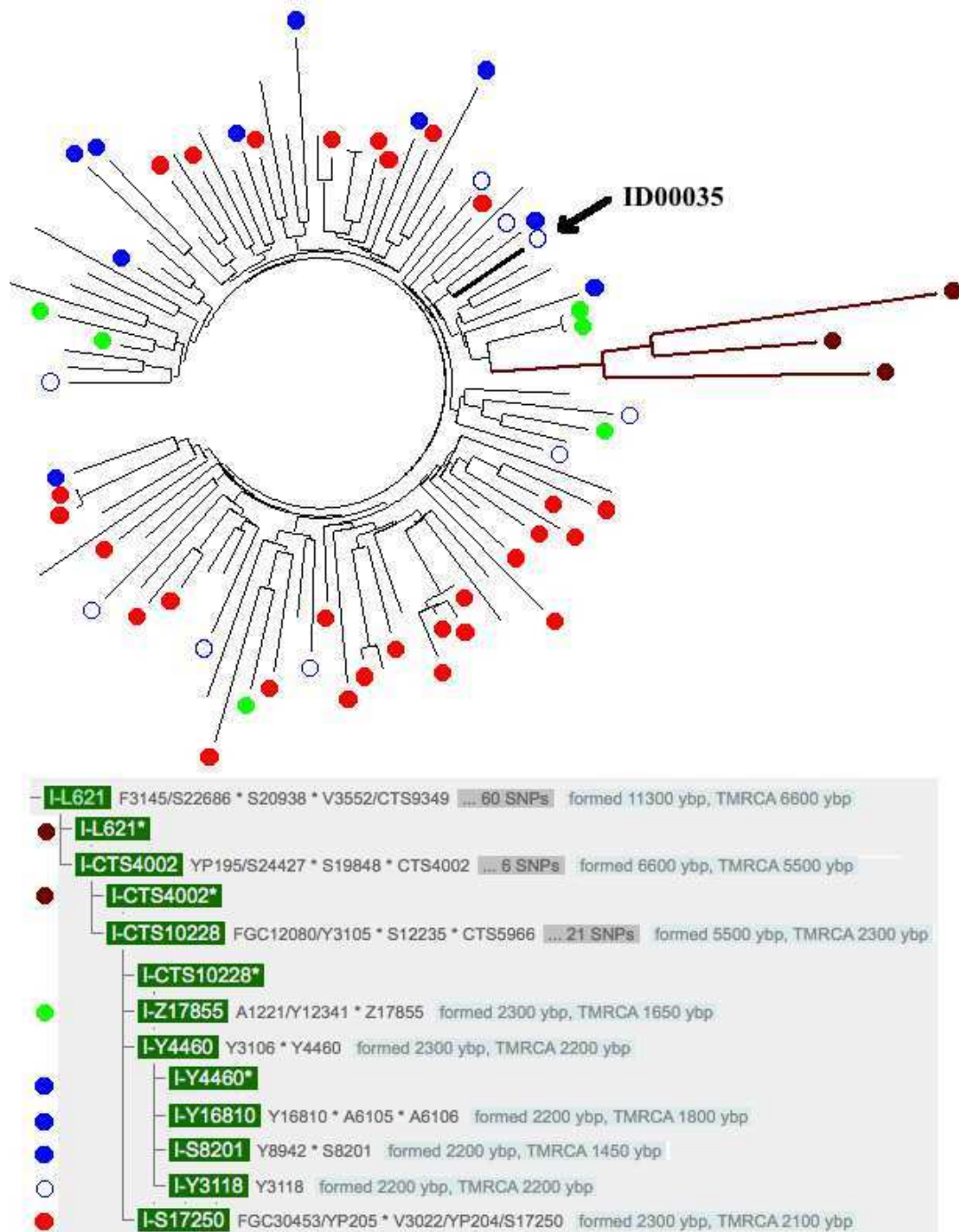


Рисунок 4. Дерево 111-маркерных гаплотипов ветви I2a-L621. Цветные кружки маркируют гаплотипы, подтвержденные снипами в версии YFull.

Одним из следствий быстрого и стабильного роста является то, что гаплотипы ветвей, дочерних к CTS10228 (в том числе и определённой для Вас Y3118) сильно перемешаны и не разделяются даже в максимально возможном на сегодняшний день 111-маркерном формате. В этом можно убедиться из структуры дерева, изображенного на рис. 4, где отмечено положение Вашего гаплотипа. Ваша подветвь Y3118 оказалась разбросана по всему дереву, а потому нет возможности сказать, кто из ее представителей с кем группируется. Фактически, все они равноудалены друг от друга и восходят к предку, жившему почти в то же самое время, что и предок родительской ветви CTS10228, а именно, около 2200 и 2300 лет назад, соответственно. Можно ожидать, что со временем и накоплением данных в ней можно будет выделить подветви с более недавними общими предками. Московская Лаборатория ДНК-генеалогии позволит это сделать, поскольку при анализе будет проводиться тестирование на нисходящие сипы, отмеченные на рис. 4.