

KLIN ID00040

Гаплогруппа/снипы: R1a-M198

Гаплотип:

13 25 17 10 11-13 12 12 11 13 11 29 15 9-9 10 11 23 14 20 35 15-15-15-16-16-16 11 11 19-23
17 17 20 20 32-32 14 11

Регион: Россия, Костромская обл., г. Солигалич.

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.

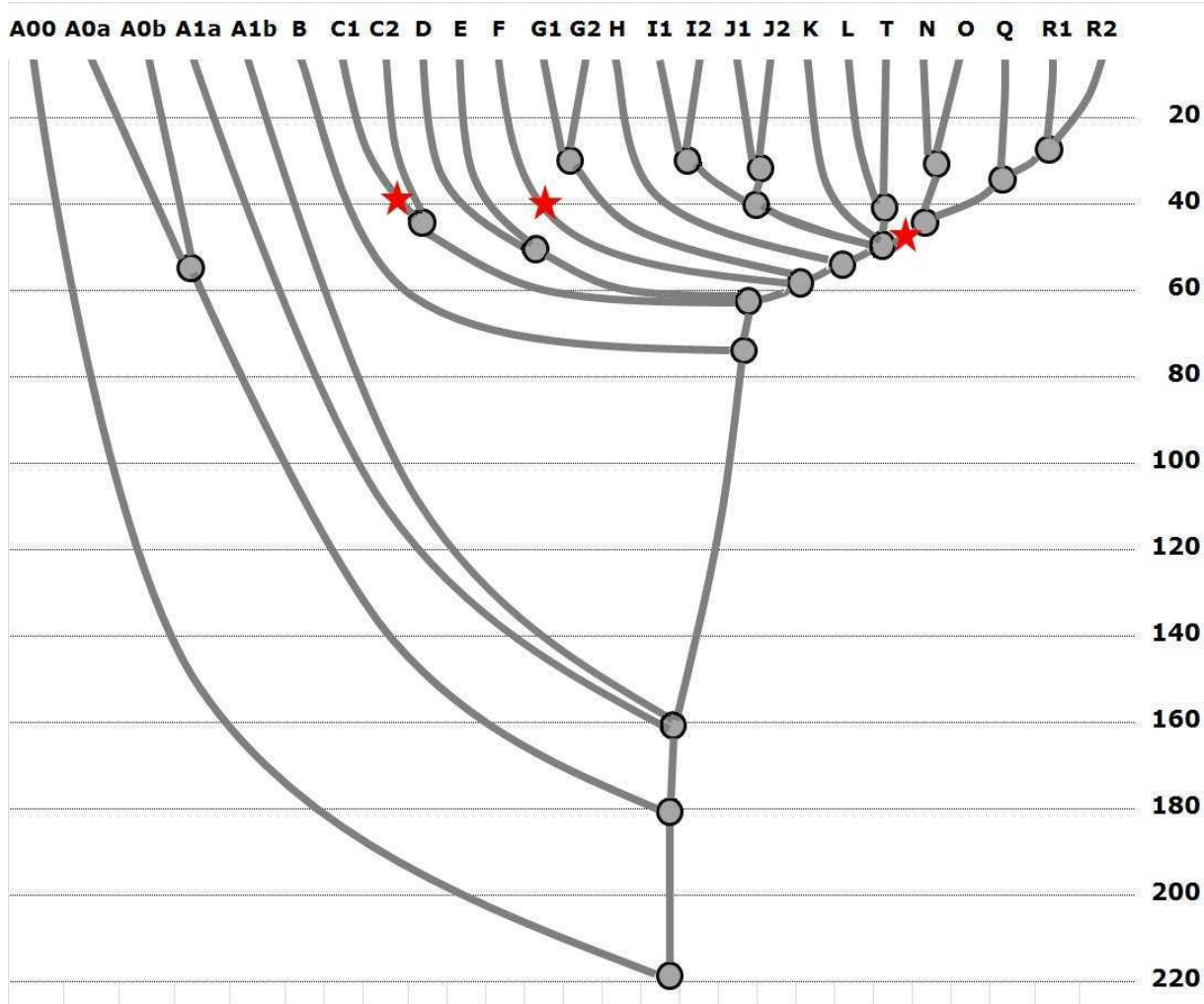


Рисунок 1. Генеалогическое древо Y-хромосомных гаплогрупп ныне живущих людей. Звездочками помечены места, занимаемые на древе людьми эпохи палеолита из России (Воронежская и Омская обл.) и Румынии, у которых была расшифрована ископаемая ДНК. Шкала времен дана в тысячах лет до настоящего времени.

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. Это позволяет представить список гаплотипов в удобной для работы табличной форме. Ваш гаплотип – это строка из такой таблицы.

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 Вы принадлежите гаплогруппе R-M198. Очевидно, снип в этом анализе не определяли, и отнесение было сделано по гаплотипу в 37-маркерном формате с помощью компьютерной программы, так называемого предиктора (от английского *to predict* – предсказывать, предугадывать). Предсказанный для Вас снип M198, однако, мало информативен, потому что он положителен у абсолютного большинства современных носителей гаплогруппы R1a, которая с течением времени разошлась на многие десятки ветвей. В базе данных IRAKAZ есть статистика по 47 ветвям, многие из которых, в свою очередь, делятся на дочерние подветви. Чтобы уточнить Ваше положение на древе гаплогруппы, воспользуемся этой базой данных и постараемся найти ту ветвь, представители которой находятся к Вам ближе, чем остальные.

Это оказалось довольно сложной задачей, и вот по какой причине. У кого-то из Ваших предков в гаплотипе произошла довольно редкая палиндромная мутация, которая за один шаг привела к изменению не одного, а сразу нескольких сегментов в STR. Ее проявление можно увидеть в маркерах DYS464 (15-15-15-16-16-16) и CDY (32-32). Эта мутация далеко отбросила Вас от других гаплотипов в имеющемся 37-маркерном формате, а потому для более-менее надежного отнесения пришлось привлекать косвенные соображения. Вероятнее всего, Вы принадлежите к ветви, носящей в IRAKAZ название

северной карпатской-1 и характеризуемой снипом L1280. Ее положение на древе родительской евразийской ветви R1a-Z280 отмечено на рис. 3.

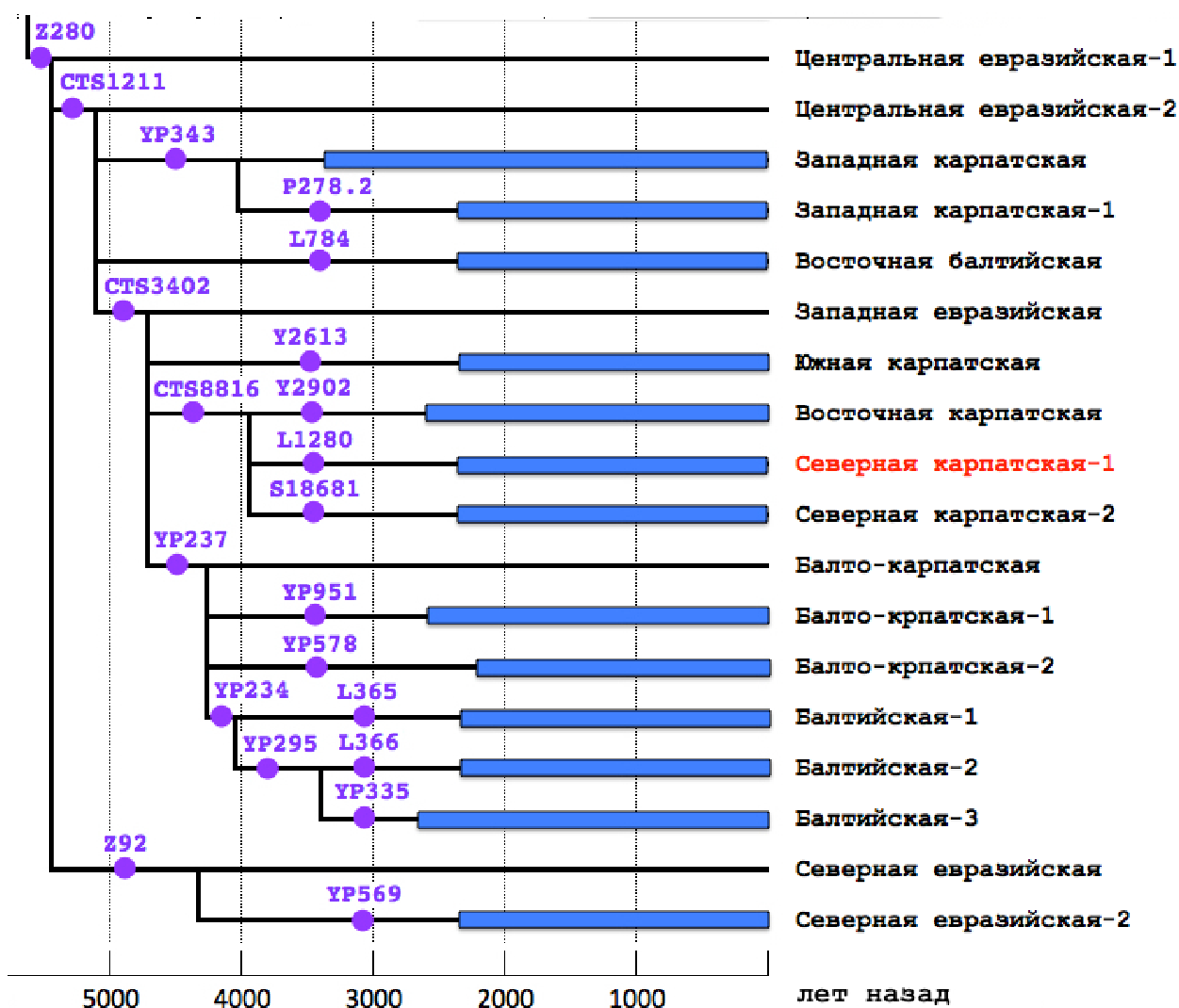


Рисунок 3. Фрагмент филогенетического древа гаплогруппы R1a, с указанием основных снипов (позиция на шкале времен произвольна), датировок ветвления и времен жизни общих предков ныне живущих представителей дочерних ветвей (длина цветных прямоугольников).

Названия ветвей на этой схеме несколько условны, но в целом следуют особенностям географического распространения современных их представителей. Соответственно, в названии «северная карпатская» заложено то, что основной ареал этой ветви находится к северу от Карпат, а также то, что она относится к семейству ветвей, тяготеющих к карпатскому региону. Ее общий предок с чрезвычайно распространенной у русских восточной карпатской ветвью, жил около 4000 лет назад. Карта двух родственных северных карпатских ветвей, составленная по материалам из базы данных IRAKAZ, находится по ссылке

<https://www.google.com/maps/d/edit?hl=ru&authuser=0&mid=zCFuZT9R8rxg.kaoOsHOVp1D8>

, а также на рис. 4. Ветвь, к которой Вы, возможно, принадлежите, обозначена зелеными метками.

На рис. 5 приведена также карта восточной карпатской ветви

https://www.google.com/maps/d/edit?hl=ru&authuser=0&mid=zCFuZT9R8rxg.k7w_ubOoQIQa

, входящей в ту же подгруппу с общим снипом CTS8816.

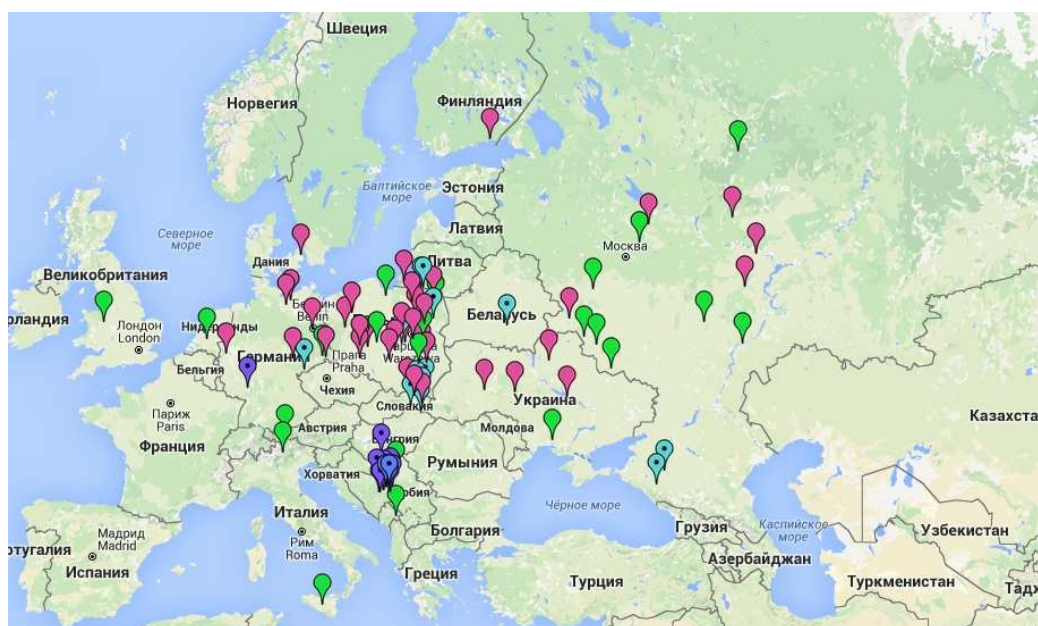


Рисунок 4. Места рождения самых ранних предков по мужской линии участников ДНК-проектов из северных карпатских ветвей. Малиновыми метками обозначены представители северной карпатской-2 ветви S18681, зелеными – северной карпатской-1 L1280, голубыми с точками – подветви L1280>FGC19283, темно-синими – подветви L1280>YP3987.



Рисунок 5. Места рождения самых ранних предков по мужской линии участников ДНК-проектов из восточной карпатской ветви. Красными метками обозначены представители «восточной» подветви Y2910, синим – «западной» Y3219, темно-серым – минорных ветвей, не входящих ни в Y2910, ни в Y3219, светло-серым – гаплотипы Y2902, у которых отсутствует информация о дочерних ветвях.

Ветвь L1280, предок которой жил 2500 ± 300 лет назад, сравнительно невелика по численности и рассеяна в том же ареале и среди тех же народов, что и превосходящая ее в разы, но имеющая примерно тот же «возраст» восточная карпатская ветвь (Рис. 5). Очевидно, предки обеих родственных ветвей входили в состав одних и тех же народов, но в силу обстоятельств ветвь L1280 была в демографическом плане не столь успешной, как Y2902. Относительно места рождения и этнической принадлежности предка северной карпатской-1 ветви можно только строить предположения с той или иной степенью обоснованности. Если принять во внимание общие черты с более изученной восточной карпатской ветвью, то имеющиеся данные можно трактовать как знак того, что к началу нашей эры этнос, в состав которого входила предковая ветвь L1280 разделился на части, которые далеко отошли друг от друга и в дальнейшем почти не пересекались. Подобно восточной карпатской ветви, ее родину следует искать, очевидно, в Карпатах или в лесной/лесостепной полосе к востоку от них. Античные источники (Геродот, в частности) современные той эпохе, сообщают о группе народов под собирательным названием «скифы-пахари» (ἄροτήρων Σκυθῆων), живших примерно там же. Их точная этническая принадлежность неизвестна, но к началу нашей эры они уже влились в состав сформировавшихся славянских племен, и вся их дальнейшая история – это часть истории славян. Такое отнесение к части скифского, а затем славянского мира, по меньшей мере, не противоречит данным о датировках и географии ветви L1280. Дальнейшие исследования должны поддержать эту версию или предложить новую, более обоснованную.

В заключение следует сказать, что вся изложенная здесь интерпретация основана на предварительной оценке, сделанной по сравнительно короткому 37-маркерному гаплотипу и в отсутствие данных по снипам. По причинам, о которых уже говорилось выше, Ваш гаплотип находится на очень большой (минимум – 16 мутаций) дистанции от всех гаплотипов из базы данных IRAKAZ, и очень желательно подтвердить его принадлежность к той или иной ветви анализом на снипы. Компания FTDNA предоставляет несколько услуг, в зависимости от финансовых возможностей клиента. Можно заказать единичный снип наудачу (L1280, в Вашем случае), сделать комплексный анализ на 117 снипов, нисходящих к Z283, проверить 110 снипов, нисходящих к Z280 или провести исчерпывающий анализ на 10 миллионов нуклеотидов с поиском персональных снипов в тесте BigY. Цены можно найти на сайте компании. Если Вы решите сделать один из таких анализов, и L1280 у Вас не подтвердится, то мы бесплатно вышлем новую интерпретацию данных при условии, что будет определен Ваш терминальный снип.

Также при выполнении теста на снипы в будущей московской Лаборатории ДНК-генеалогии Вы получите персональную ДНК-генеалогическую интерпретацию бесплатно.