

## KLIN ID00042

Гаплогруппа/снипы: J-M172

Гаплотип: 13 24 16 10 13-17 11 15 11 12 11 28 18 8-9 11 12 28 16 19 29 14-15-16-17 11 10 19-20 13 14 16 18 36-37 11 9

Регион: Украина, Черниговская обл., м. Сосница; Семён Лапа, около 1600/1610 гг.

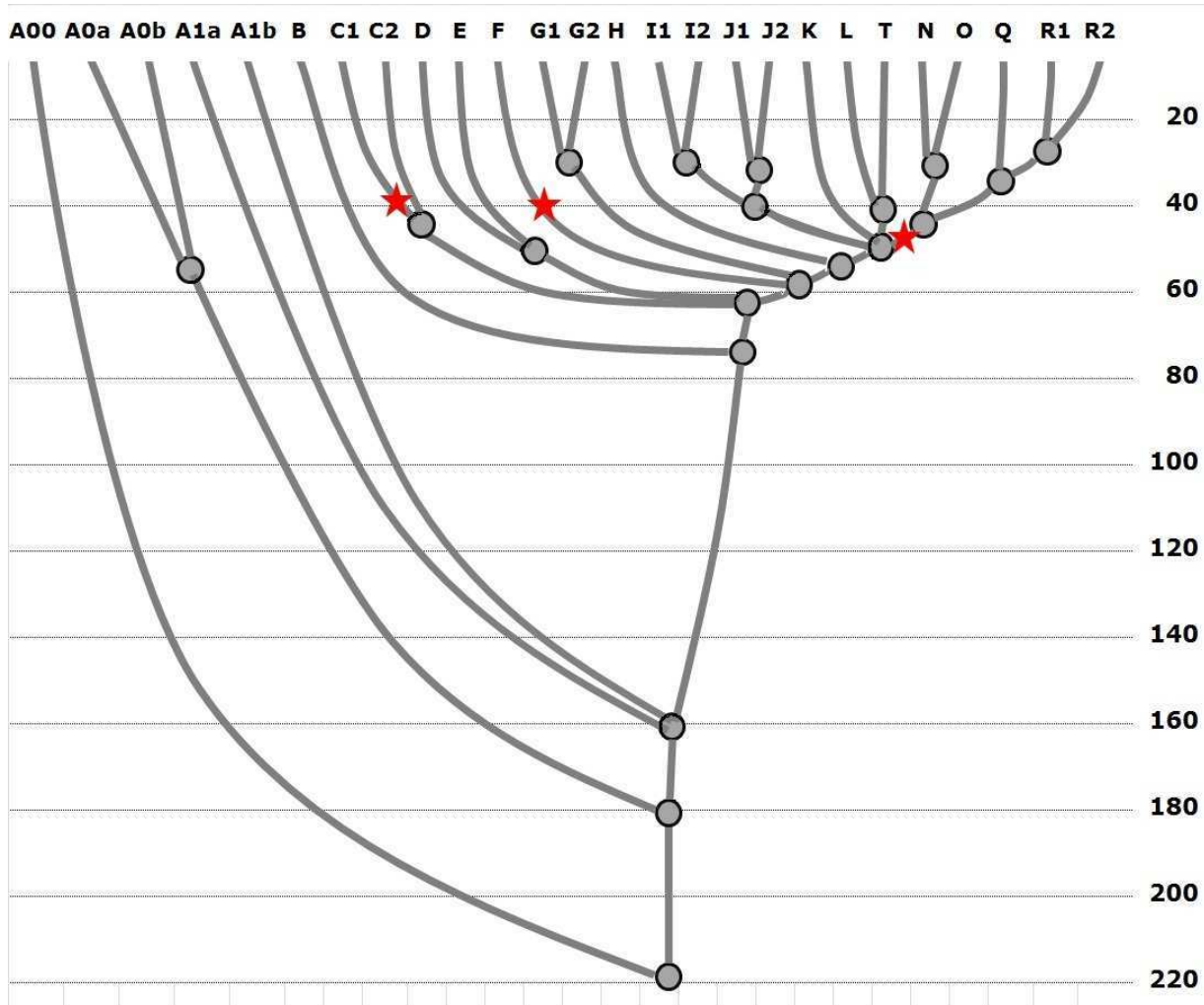
Вы получили результат тестирования Вашей Y-хромосомы, для понимания которого желательно иметь представление о базовых принципах ДНК-генеалогии. Человеку, далекому от биологии, они могут показаться слишком сложными из-за незнакомой терминологии, но, если запомнить всего несколько определений, то ход анализа 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 слева направо помечены места, занимаемые на древе людьми эпохи палеолита из Воронежской обл., Румынии и Омской обл., 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 определена гаплогруппа J-M172. Согласно текущей нотации, она соответствует гаплогруппе (субкладу) J2, предок которой жил около 25 тысяч лет. Где в то время находилась группа людей, к которой он принадлежал, неизвестно. Это могло быть любое место в широкой полосе от Центральной Европы до Закавказья. На историческую арену представители J2 вышли во времена неолитической революции, начавшейся на Ближнем Востоке около 11 тысяч лет назад, и были, по-видимому, в числе первых людей, кто стал осваивать новый хозяйственный уклад. Есть серьезные основания полагать, что такие цивилизации древности, как шумерская и минойская, были созданы народами, у которых преобладала гаплогруппа J2. За прошедшие с той эпохи века они широко расселились от Средиземноморья до Индии и Средней Азии, где составляют значительную долю среди жителей этих регионов. Помимо географии, гаплогруппа J2 далеко разошлась по своей генеалогии. Специалисты выделяют в ней десятки, если не сотни ветвей, каждая со своей собственной географией и историей. Даже в упрощенном виде это дерево выглядит очень древним и разветвленным (рис. 3).

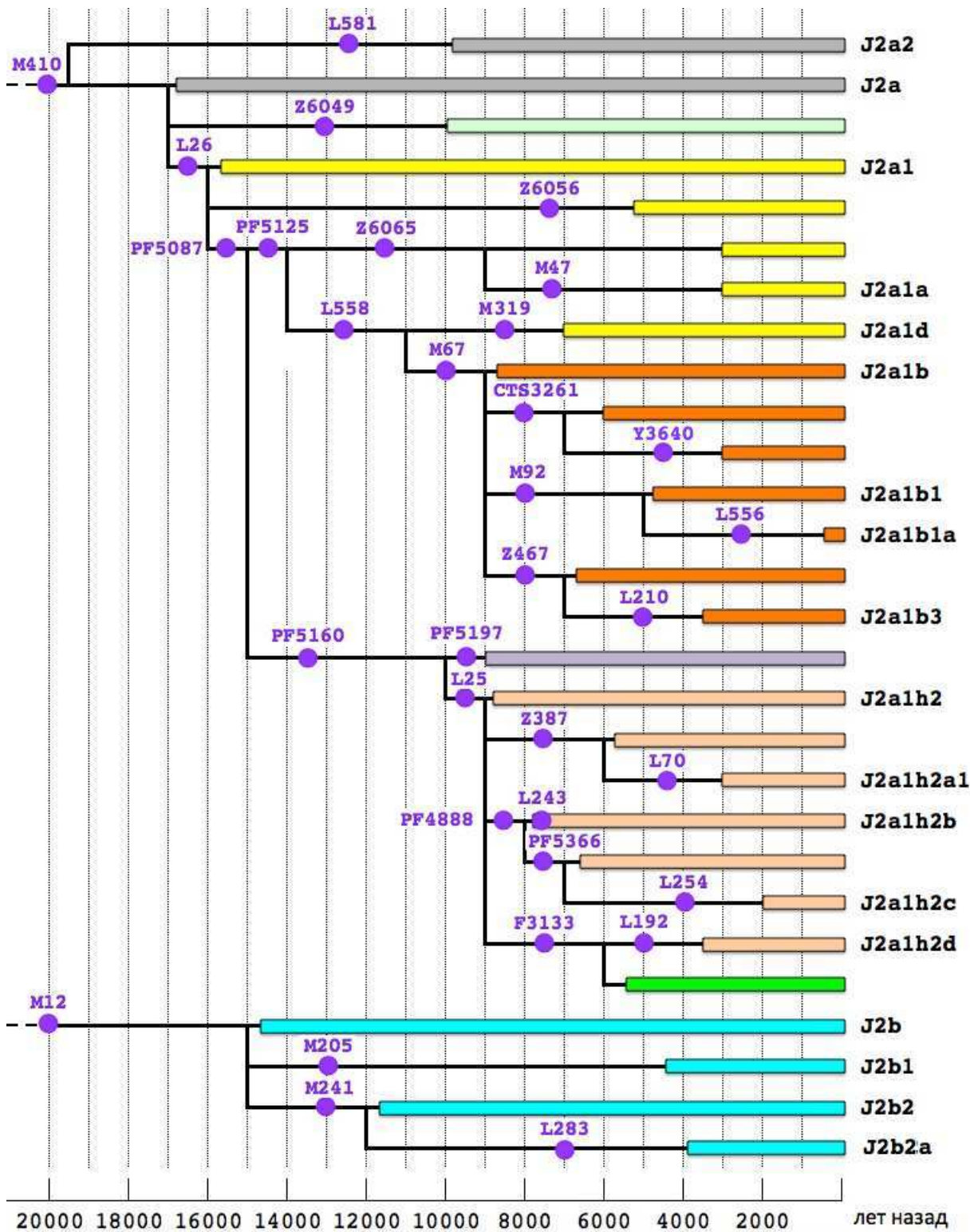


Рисунок 3. Генеалогическое древо гаплогруппы J2, с указанием основных сипов (позиция на шкале времен произвольна), датировок ветвления и времен жизни общих предков ныне живущих представителей дочерних ветвей (длина цветных прямоугольников). В правой колонке приведены обозначения ветвей в текущей научной нотации, где это возможно.

Возникает закономерный вопрос – к какой из этих многочисленных ветвей относитесь Вы, если не заказывали анализ на сипы? Вряд ли Вас удовлетворят общие фразы о неких земледельцах, живших в незапамятные времена. Чтобы ответить на вопрос, можно воспользоваться списком протяженных гаплотипов уроженцев Русской равнины,

составленным в Академии ДНК-генеалогии специально для интерпретации ваших результатов по данным открытых ДНК-проектов. Вот как выглядит дерево 37-маркерных гаплотипов гаплогруппы J2 из этого списка (рис. 4). Ваш гаплотип помечен стрелкой.

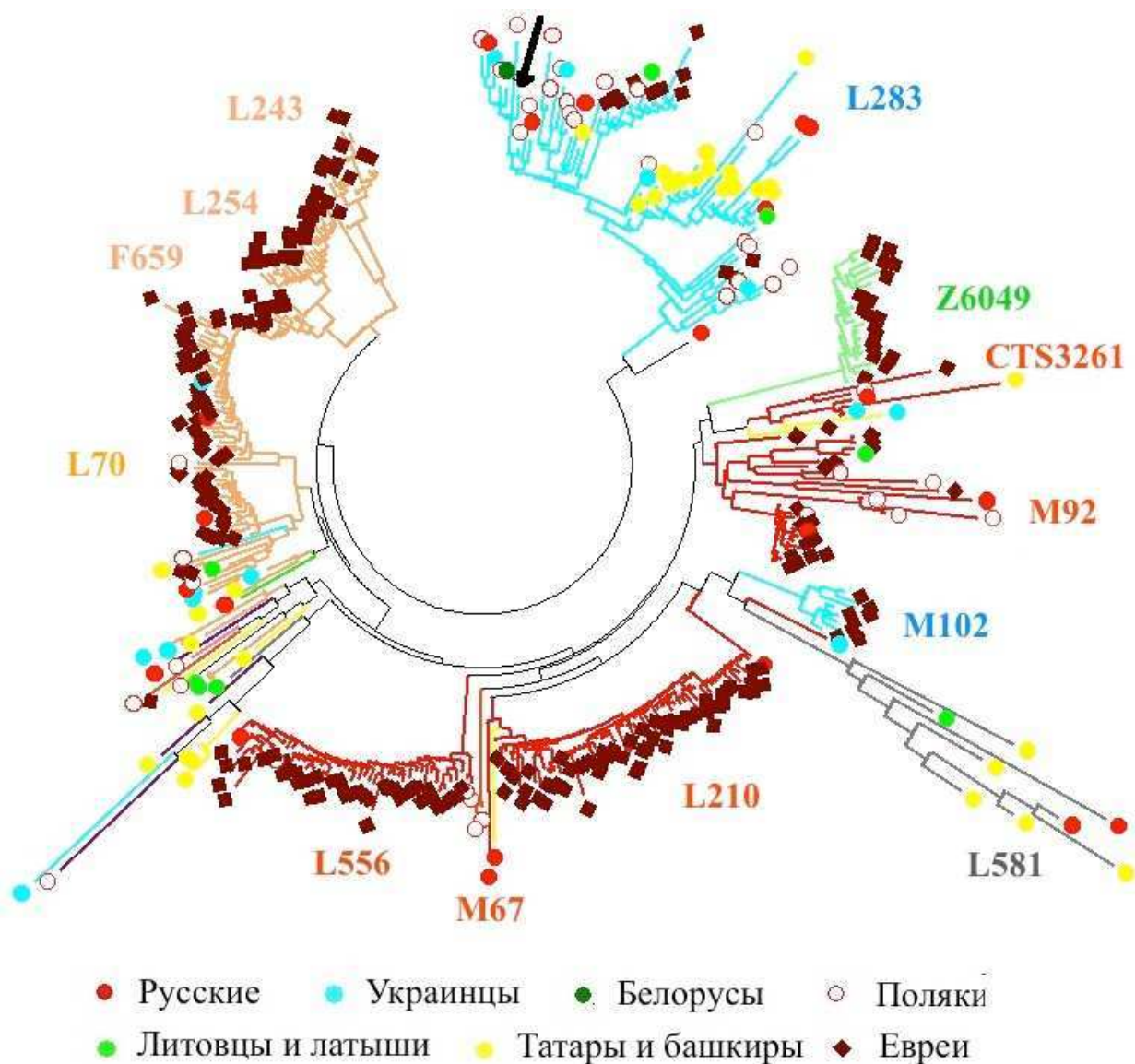


Рисунок 4. Дерево 37-маркерных гаплотипов участников ДНК проектов Русской равнины из гаплогруппы J2.

Расчетный алгоритм поместил Вас в ветвь J2b2a-L283, фактически единственную в гаплогруппе J2, пик распространения которой приходится на Европу. На Ближнем Востоке, на Кавказе, в Средней и Южной Азии она практически отсутствует, в отличие от остальных ветвей, которые, в свою очередь, редко встречаются среди жителей Русской равнины, если не считать евреев-ашкенази. Две малочисленные еврейские линии в ветви L283, с «возрастом»  $1200 \pm 210$  и  $1000 \pm 200$  лет, можно считать исключением, подтверждающим правило. Подобно аналогичным линиям из гаплогрупп R1b, G2a и I2a, они, по всей видимости, восходят не к выходцам из Палестины, а к жителям Европы (предположительно, Италии и Балкан), пополнившим ряды еврейских общин до того, как возникли почти непреодолимые барьеры между христианами и иудеями. То же самое, видимо, можно сказать и о группе казанских татар, общий предок которых жил  $1550 \pm 250$  лет назад.

История появления ветви L283 в Европе восходит, очевидно, к миграциям носителей культур раннего неолита со стороны Передней Азии, как можно заключить из находки родственной гаплогруппы J2a в ископаемой ДНК из Венгрии, 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 Ближний Восток. Наиболее успешной линией из выживших в Европе оказалась J2b2a-L283, начало стабильного роста которой датируется 3900±400 годами назад. В настоящее время она встречается среди всех европейских народов, но ее доля, как правило, не превышает 1-2%. Только на Балканах она достигает 3,5% (15 из 430 образцов), что, наряду с другими косвенными данными, может указывать на место зарождения этой ветви. Чтобы подтвердить или опровергнуть эту гипотезу, нужны новые данные, в том числе по ископаемой ДНК.

Для дальнейшего уточнения Вашего положения есть возможность заказать тесты на сипы, дочерние к L283 (Z603, Z628, Z1296, Z1297, Z631, Z632, Z1048, Z1043, Z8429, Z8428), но статистика по ним пока недостаточно подробна, чтобы оценить пути, которыми Ваши предки пришли на Черниговщину. В качестве ориентира можно рассмотреть фрагмент сводного дерева, в котором программа сгруппировала Ваш гаплотип с другими (рис. 5)

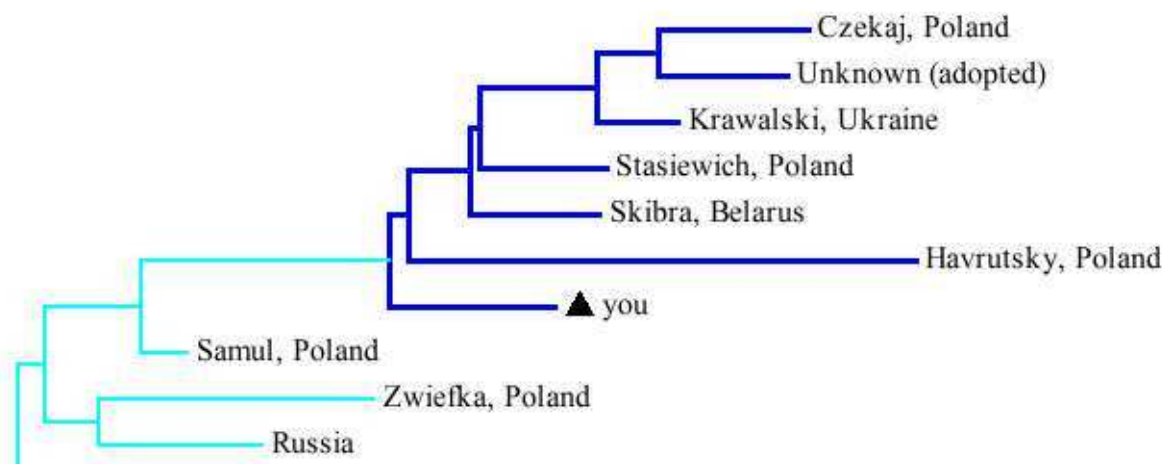


Рисунок 5. Фрагмент дерева гаплогруппы J2 среди народов Русской равнины.

Группа, выделенная синим цветом, довольно заметно выделяет среди остальных, сходится к предку, жившему 1850±350 лет назад, и имеет следующий базовых гаплотип, в котором выделены отличия от Вашего

12 24 16 10 13-17 11 15 11 12 11 28 18 8-9 11 12 28 16 19 29 **13-15-15-17** 11 10 19-20 13 14  
**15 17 36-38** 11 9

Датировка общего предка указывает на начало формирования славянских племен, а места, где родились предки Ваших дальних «кузенов» - на Польшу или Западную Украину как регион, где эта линия обитала в течение длительного времени. Таким образом, Ваши дальние предки влились в состав славян в самом начале их роста, и все известные на сегодняшний день представители Вашей мини-ветви продолжают оставаться славянами. Чтобы установить, когда кто-то из них переселился на Левобережную Украину, данных ДНК недостаточно, и следует привлекать все доступные материалы по документальной генеалогии.