

УДК 575.174:599.9

ПАЛЕОАЗИАТСКИЙ СУБСТРАТ В ГЕНОФОНДЕ КОРЯКОВ ПО ДАННЫМ О ПОЛИМОРФИЗМЕ АУТОСОМНЫХ SNP И ГАПЛОГРУППАМ Y-ХРОМОСОМЫ

© 2024 г. В. Н. Харьков^{1, *}, Н. А. Колесников¹, А. А. Зарубин¹, Л. В. Валихова¹,
И. Ю. Хитринская¹, М. И. Воевода², М. А. Губина³, А. Л. Сухомясова⁴, В. А. Степанов¹

¹Научно-исследовательский институт медицинской генетики,
Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук, Томск, 634050 Россия

²Федеральный исследовательский центр фундаментальной и трансляционной медицины,
Новосибирск, 630060 Россия

³Федеральный исследовательский центр Институт цитологии и генетики Сибирского отделения
Российской академии наук, Новосибирск, 630090 Россия

⁴Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова, Якутск, 677000 Россия

*e-mail: vladimir.kharkov@medgenetics.ru

Поступила в редакцию 12.09.2023 г.

После доработки 17.01.2024 г.

Принята к публикации 12.02.2024 г.

Исследован генофонд коряков, в сравнении с другими дальневосточными и сибирскими народами по полногеномной панели аутомных однонуклеотидных полиморфных маркеров и маркерам Y-хромосомы. Результаты анализа частот аутомных SNP различными методами, сходство по составу гаплогрупп Y-хромосомы и YSTR-гаплотипов свидетельствуют, что генофонд коряков максимально близок к чукотскому и сформировался в результате объединения нескольких групп, предки которых перемещались с территории современной Якутии и Приамурья. Две доминирующие гаплогруппы Y-хромосомы у коряков с различными сублиниями кластеров гаплотипов демонстрируют их контакты с чукчами, эвенками, юкагирами и эскимосами. Анализ состава генетических компонент и IBD-блоков на аутомомах свидетельствуют о максимальной генетической близости коряков с чукчами. Среди сибирских популяций чукчи, коряки и нивхи формируют отдельный кластер от основной группы сибирских популяций, при этом чукчи и коряки являются более близкородственными. Дальневосточные популяции разделены в полном соответствии с географической локализацией на северную группу (чукчей и коряков) и южную, включающую нивхов и удэгейцев. При более детальном анализе компонентного состава генофондов в некоторых популяциях выделяются специфичные для них компоненты. Выделение таких компонент связано с эффектами основателя и сдвигом частот аллелей для этих популяций. Коряки и чукчи являются одним из ярких примеров давнего генетического родства. В их популяциях обнаружены максимальные значения уровня геномного инбридинга $F_{ROH} > 1.5$ (0.0422, 0.0409), что закономерно в связи с их относительной изолированностью.

Ключевые слова: генофонд, популяция, генетическое разнообразие, генетические компоненты, Y-хромосома, коряки.

DOI: 10.31857/S0016675824060088 EDN: BXRSHR

Коряки — один из коренных народов северной части полуострова Камчатка. Большинство из них проживает компактно в Камчатском крае, а также в Магаданской области и Чукотском автономном округе России. Общая численность по данным переписи 2020 г. составляет 7485 человек. Основные группы коряков: береговые, оседлые (нымыланы), оленные, кочевые (чавчувены). В антропологическом отношении коряки вместе с чукчами,

эскимосами, алеутами и ительменами относятся к арктической расе [1–3].

Коряки, являясь коренными обитателями северо-восточной части Тихоокеанского побережья России, составляют одно из этнических подразделений северо-восточных палеоазиатов, сложившееся на основе внутриконтинентальных культурных традиций неолитических охотников [4]. Этническая история коряков — это прежде всего история

их взаимоотношений с соседними народами. Памятники устного народного творчества коряков свидетельствуют об их тесных контактах с эскимосами, чукчами, эвенками, юкагирами, ительменами. В далекое прошлое уходят своими корнями корякско-эскимосские связи. И.С. Вдовин, основываясь на данных топонимики, предполагал, что эскимосы в далеком прошлом жили по восточному берегу Камчатки и даже на побережье Охотского моря. Осваивая тихоокеанское побережье, коряки одну часть эскимосов ассимилировали, другую вытеснили с побережья [5].

В неолите на северо-востоке Азии складывались два очага автохтонного развития культур. Один из них складывался в Северном Приохотье, другой на Камчатке [6]. Анализ археологических материалов с учетом данных этнографии и лингвистики свидетельствует об особом генезисе корякско-палеоазиатской (корякско-чукотской) общности. Около четырех тысяч лет назад начинается интенсивное передвижение континентальных охотников на оленей и рыболовов с верховьев рек Яна, Армань, Ола, Яма, Гижига на побережье Охотского моря. Этнически приморская культура северного побережья Охотского моря определяется как древнекорякская. Активное продвижение протокоряков вдоль северо-западного побережья Камчатки началось в I тыс. до н.э., со времени сложения приморской экономики. В последние века до н. э. — первые века н. э. древнекорякская культура развилась в специализированную культуру морских зверобоев. В ходе её развития произошло формирование корякской этнической общности [6].

Общностью происхождения, антропологического типа, сходными чертами материальной и духовной культуры, едиными основами фонетики, грамматики и лексики языков коряки связаны с чукчами. Наряду с этим были и существенные различия, которые развивались на протяжении длительного времени и привели, в конце концов, к их этническому и языковому обособлению. Определенную роль в этом процессе сыграли юкагиры. Вероятно, они появились в долине р. Анадырь в XIV–XV вв. в результате давления со стороны тунгусов и якутов. Юкагирский клин отделил коряков от чукчей. Историческая обстановка последующих веков способствовала не только дальнейшему формированию особенностей, отличающих коряков от чукчей, но и надолго сделала их врагами [7].

Со второй половины XVIII в., после установления мирных отношений береговых коряков с русскими, начинается постепенное сближение двух народов. На Охотском побережье распространяется русский язык, растёт число смешанных браков. В XIX в. контакты коряков с соседями ещё более расширяются. Сильное культурное влияние ительменов испытывают карагинцы, паланцы. Начинается сближение северных групп чавчуменов с

оленными чукчами. Заметно ускорилось обрусение коряков западного берега Камчатки. С 30-х гг. XIX в. наметился стабильный рост численности коряков [8].

Изучение генетического разнообразия населения Дальнего Востока, Чукотки и Камчатки в последние годы ведется различными коллективами [9–11]. При этом генетика коряков была в последние годы охарактеризована в разных статьях на большом массиве популяционных выборок, без подробного описания специфики генофондов коряков и чукчей. Данные были получены генотипированием полных геномов [11], различных гаплогрупп Y-хромосомы [9, 10, 13–15] и мтДНК [11, 16–18].

Развитие новых подходов генотипирования и технологий биоинформационного анализа за последние несколько лет позволило перейти на более высокую ступень изучения генетической структуры популяций человека, проводить высокоразрешающие исследования и сравнительный анализ их генетического разнообразия. Цель настоящего исследования — комплексный анализ структуры генофонда коряков и реконструкция их происхождения в контексте генетических особенностей коренного населения Дальнего Востока и Восточной Сибири. Для решения вопросов генетической близости коряков с другими коренными народами было выполнено генотипирование широкого геномного набора аутосомных маркеров с помощью высокоплотных биочипов, а также расширенного набора SNP и STR-маркеров Y-хромосомы у различных этнических групп: коряков, чукчей, нивхов, удэгейцев, якутов, эвенков, эвенов, юкагиров, тувинцев, южных алтайцев, сибирских татар, кетовихантов. Это дает возможность более подробно охарактеризовать формирование генофонда коряков и его взаимосвязь с различными этносами Дальнего Востока и Сибири.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Материал исследования составили образцы ДНК мужчин и женщин коряков из сел Карага и Тымлат Карагинского района Корякского округа. Забор первичного биологического материала (венозной крови) у доноров проводили с соблюдением процедуры письменного информированного согласия на проведение исследования. На каждого донора составлялась анкета с краткой родословной, указанием этнической принадлежности и мест рождения предков. Индивида относили к данной этнической группе на основании его собственной этнической идентификации, его родителей и места рождения.

Для генотипирования на микроматрицах аутосомных SNP были использованы образцы ДНК из различных популяций коренного населения

Дальнего Востока и Сибири: коряки ($N = 20$), чукчи (пос. Лорино, Сиреники, Янаркот и Новое Чаплино Чукотского автономного округа, относятся к береговой группе, $N = 25$), нивхи (пос. Некрасовка и Москальво Охинского района Сахалинской области, $N=13$), удэгейцы (с. Красный Яр, Пожарского р-на и с. Агзу Тернейского района Приморского края, $N = 15$), якуты (пос. Чериктей Усть-Алданского улуса Республики Саха, $N = 22$), эвенки из Якутии ($N = 25$) и Забайкалья (пос. Чара Каларского р-на, с. Моклакан и с. Тупик Тунгиро-Олёкминского р-на Читинской области, $N = 25$), томские татары (пос. Черная Речка, пос. Эушта и пос. Тахтамышево Томского р-на, $N = 20$), тувинцы (с. Тээли Бай-Тайгинского кожууна, $N = 28$), чулымцы (пос. Тегульдэт, д. Новошумилово, д. Куяновская Гарь Томской области, д. Пасечное, д. Чиндат Тюхтетского района Красноярского края, $N = 22$), хакасы (сагайцы Таштыпского р-на, $N = 29$ и качинцы Широинского р-на, $N = 26$), южные алтайцы (с. Бешпельтир Чемальского р-на, $N = 24$ и с. Кулада Онгудайский р-на, $N = 25$), кеты (п. Келлог Туруханского р-на Красноярского края, $N = 15$), ханты (с. Казым Белоярского р-на, $N = 30$ и д. Русскинская Сургутского р-на, $N = 26$). Данные широкогеномного генотипирования были получены с использованием микрочипов Infinium Multi-Ethnic Global-8 (Illumina) для SNP генотипирования, включающего свыше 1.7 миллиона маркеров.

Для анализа Y-хромосомных гаплогрупп были использованы 33 образца мужчин коряков. Для сравнения по гаплогруппам Y-хромосомы и спектру гаплотипов также были использованы все образцы мужчин из указанных выше популяционных выборок.

Кластеризация массива генотипов аутосомных SNP и контроль качества выполнялись с использованием протокола, разработанного Guoetal. [19] с использованием GenomeStudio [20] (модуль генотипирования v2.0.3), программного пакета компании Illumina. Для фильтрации, нормализации и расчёта стандартных геномных статистик и показателей оптимальным показал себя стандартный набор программ, включающий vcftools, bcftools, и plink. Для анализа идентичных по происхождению блоков сцепления использовали алгоритм Refined IBD [21], показывающий более точные результаты по сравнению с встроенными в plink алгоритмами. Предварительно генотипы были фазируемы с использованием программного обеспечения Beagle 5.1 [22]. Для сравнения популяций были получены суммы средних длин идентичных по происхождению блоков (сегментов IBD – Identical by descent) между парами индивидов.

Для анализа генетических взаимоотношений между популяциями использовали метод главных компонент (PCA – Principal components analysis) и

t-SNE [23, 24]. Для анализа компонентного состава и определения метисации примесей у отдельных индивидов и популяций была использована методика NGSadmix [25] и программа Admixture [26, 27].

Для изучения состава и структуры гаплогрупп Y-хромосомы в исследование были включены две системы генетических маркеров: диаллельных локусов, представленных SNP, и полиаллельных высоковариабельных микросателлитов (YSTR). С помощью 589 SNP-маркеров определяли принадлежность образцов этносов к различным гаплогруппам. При генотипировании отдельных сублиний у относящихся к ним образцов использовали только специфичные для них основные и терминальные YSNP. Классификация гаплогрупп дана в соответствии с данными Международного общества генетической генеалогии [28]. Анализ STR-гаплотипов внутри гаплогрупп проводили с применением 45 микросателлитных маркеров нерекombинирующей части Y-хромосомы (YSTR) (DYS19, 385a, 385b, 388, 389I, 389II, 390, 391, 392, 393, 426, 434, 435, 436, 437, 438, 439, 442, 444, 445, 448, 449, 456, 458, 460, 462, 481, 504, 505, 518, 525, 531, 533, 537, 552, 570, 576, 635, 643, YCAIIa, YCAIIb, GATA H4.1, Y-GATA-A10, GGAAT1B07). STR-маркеры генотипировали с помощью капиллярного электрофореза на генетическом анализаторе ABI Prism 3730. Генотипирование SNP-маркеров Y-хромосомы проводили с помощью ПЦР и последующего анализа фрагментов ДНК с помощью ПДРФ. Экспериментальные исследования проведены на базе Центра коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием “Медицинская геномика” (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ). Построение медианных сетей гаплотипов Y-хромосомы проводили с использованием программы Network v 10.2.0.0 (Fluxus Technology Ltd.; www.fluxus-engineering.com) по методу медианных сетей Бандельта [29].

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Общий массив данных, полученный в результате генотипирования на высокоплотных микроматрицах аутосомных SNP в выборках коряков, чукчей, нивхов, удэгейцев и других коренных сибирских народов, позволяет подробно описать генофонд исследованных выборок. Дополнительный анализ состава гаплогрупп Y-хромосомы с их детальным разделением на специфичные сублинии с широким набором специфичных SNP и различия по YSTR-гаплотипам позволяют более точно описать молекулярно-филогенетическую структуру отдельных гаплогрупп Y-хромосомы в исследованных популяционных выборках.

После обработки данных по результатам микрочипового исследования для фильтрации

прогенотипированных образцов и проведения дальнейших расчетов был проведён поиск среди коряков метисов с использованием программы NGSadmixture. Алгоритм этой программы дает возможность определять соотношение предковых компонент по данным NGS с относительно малой глубиной покрытия. Принцип расчетов аналогичен другим программам, таким как FRAPPE и Admixture, но NGSadmixture в отличие от них эффективно работает, когда имеется статистическая неточность в отдельных генотипах. Метод NGSadmixture на сформированном нами массиве данных показал, что большинство обследованных коряков не имеют метисации, что полностью соответствует данным анкетирования ДНК-доноров. Метисация с удмуртами выявлена у пяти прогенотипированных мужчин коряков. Они принадлежат к трем различным европейским Y-хромосомным гаплогруппам: G2a1a1a1-Z6638 ($N = 1$), R1b1a1b-L407 ($N = 1$), R1a1a1b1a2b3a-CTS3402 ($N = 3$). Доля европейского компонента в геномах этих образцов существенно различается, что свидетельствует о разной глубине поколений, в которых происходили межэтнические браки. Значительная метисация с корейцами обнаружена у одного мужчины. Его Y-хромосома относится к восточно-азиатской гаплогруппе O1b2a-F1942. Этот образец был исключен из общего массива.

Полученные данные о частотах аутомных SNP в исследованных образцах были использованы для выяснения генетических взаимоотношений между обследованными популяционными выборками. Для анализа генетических различий на индивидуальном уровне и выявления

генетических компонент были применены алгоритмы PCA и Admixture.

Генетические взаимоотношения коряков с другими популяциями Дальнего Востока

В процессе обработки данных методом главных компонент частот аутомных SNP на уровне отдельных образцов дальневосточные популяции на общем графике были достаточно близко расположены друг к другу. Для более точной визуализации отдельных образцов почти все сибирские популяции были убраны из расчетов для более четкого представления результатов на рисунке, за исключением бурятов, якутов и якутских эвенков (рис. 1). Метод PCA дифференцирует все этносы на несколько групп генетически и географически близких популяций. Кроме коряков несколько образцов чукчей, удэгейцев, эвенков и одного нивха также являются метисами. Коряки максимально близки к чукчам, далее к эвенкам Якутии и значительно удалены от более южных дальневосточных нивхов и удэгейцев. Показано, что коряки, чукчи и нивхи гораздо меньше различаются внутри выборки по индивидуальному геному по сравнению с эвенками, якутами и бурятами и другими сибирскими народами. Это хорошо согласуется с их территориальной удаленностью, относительно небольшой численностью и объясняется гомогенным составом предковых групп жителей обследованных поселков, которые представляют именно автохтонное население. Расположение образцов из всех выборок на рисунке 1 хорошо совпадает с их географической локализацией.

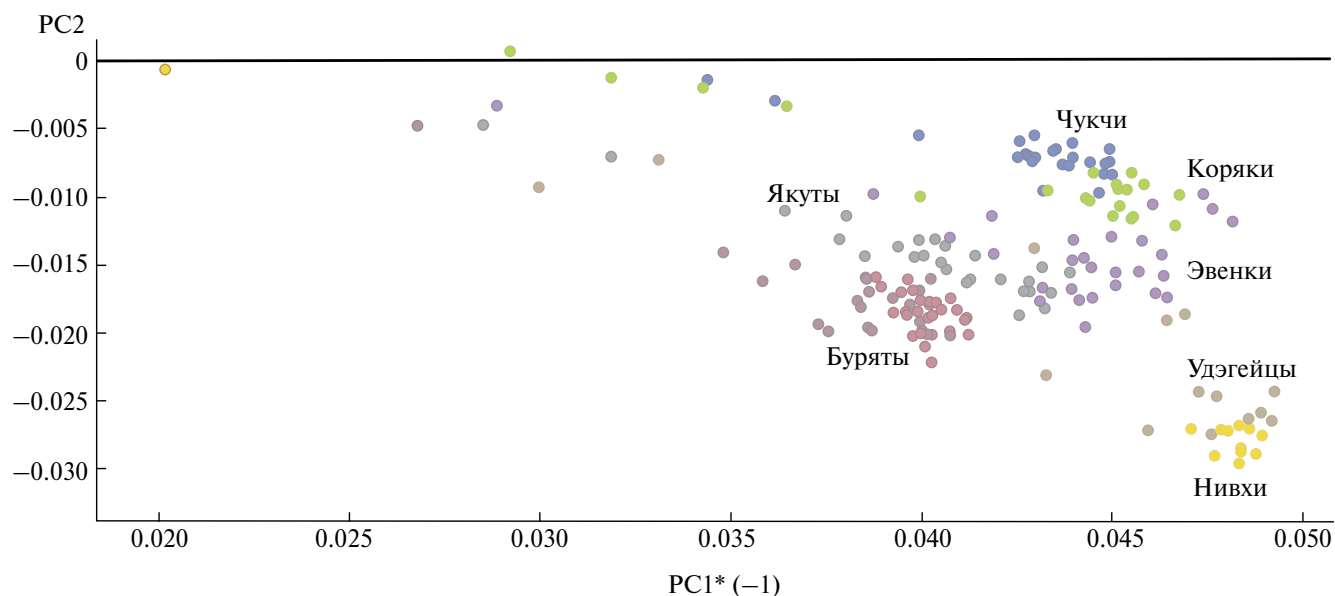


Рис. 1. Положение исследованных популяций в пространстве главных компонент по частотам аллелей 1.7 млн SNP.

При анализе данных с помощью метода t-SNE образцы разделяются на отдельные этноспецифичные группы (рис. 2). Выборки коряков и чукчей по сравнению с другими сибирскими популяциями располагаются намного ближе друг к другу и значительно удалены от остальных популяций Сибири. Этнически и территориально близкие друг другу популяции располагаются довольно близко, но каждый образец входит в отдельный этнический кластер. Результаты анализа генетической взаимосвязи населения Дальнего Востока свидетельствуют о значительном вкладе в картину генетических различий между популяциями коряков, чукчей, нивхов и удэгейцев географического фактора и о меньшей роли миграций и межэтнических браков в детерминации их генетических особенностей.

Компонентный состав генофонда популяций

Алгоритм анализа состава генофонда, реализованный в программе Admixture, позволяет разделять частоты SNP на генетические компоненты разного происхождения на уровне популяционных выборок и отдельных образцов. Обработка данных с помощью этого подхода дает возможность разделять популяции с максимальным уровнем точности, в зависимости от количества заданных компонент и числа анализируемых выборок. При задании предковых компонент $K = 10$ на общем массиве сибирских и восточно-европейских популяций у коряков и чукчей выявляется специфичный для них генетический компонент (табл. 1), который можно интерпретировать как “северо-восточно-сибирский” генетический пласт в генофонде современных популяций. Его максимальное значение обнаружено у чукчей (99%) и коряков (93%). Третье место этот компонент занимает у нивхов (16%), далее у удэгейцев (6%), эвенков Забайкалья (6%), и Якутии (3%), а также кетов (3%). Во всех остальных исследованных популяциях он отсутствует. При $K = 12$ коряки и чукчи разделяются между собой с доминированием собственного “коряцкого” (91%) и “чукотского” (90%) компонентов и присутствием “коряцкого” у чукчей (9%) и “чукотского” у коряков (3%). Эти результаты совпадают с данными антропологии, лингвистики и этнологии коряков и чукчей. Все остальные генетические компоненты у коряков и чукчей без метисации с пришлым населением полностью отсутствуют. Распределение этноспецифичных компонент между генетически близкими коряками и чукчами свидетельствует об их достаточно давнем по времени разделении и относительно небольшой доле межнациональных браков друг с другом.

Близость этих этносов связана с наличием генетического субстрата палеоазиатов-аборигенов,

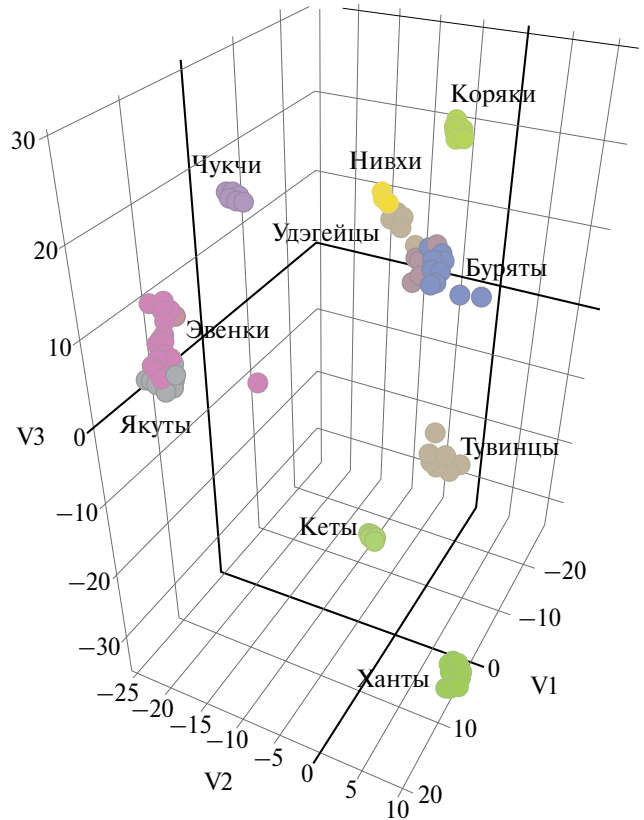


Рис. 2. Дифференциация геномов населения Дальнего Востока и Сибири по трем компонентам t-SNE.

Таблица 1. Доля северо-восточно-сибирского компонента в популяциях

Популяция	Доля северо-восточно-сибирского компонента
Чукчи	0.99082
Коряки	0.93662
Нивхи	0.16445
Удэгейцы	0.05754
Эвенки Забайкалья	0.05701
Эвенки Якутии	0.02832
Кеты	0.03185

сформировавшегося задолго до того, как входящие в него этносы приобрели присущие им лингвистические различия. Следы этой общности, несмотря на дальнейшие различия в истории популяций и контакты с населением сопредельных территорий, отчетливо выявляются в их современном генофонде. Одним из факторов, влияющих на генетическую дифференциацию сибирских популяций, является периодическое изменение

субпопуляционной структуры за счет того, что на протяжении длительного времени коренные этносы характеризовались высокой подвижностью в расселении [30]. Структура миграций в Сибири и на Дальнем Востоке довольно подробно исследована [31]. В результате проведенных работ была установлена обратная зависимость между эффективным размером популяции и скоростью этнических миграций у якутов, бурят, юкагиров, эвенов, эвенков, чукчей, коряков, нивхов, удэгейцев, тофаларов, ульчей, нанайцев и эскимосов.

Идентичные по происхождению блоки сцепления

Для более подробного анализа родства дальневосточных популяций и выяснения миграций и обмена генами, были определены и проанализированы фрагменты ДНК, которые унаследованы без рекомбинации парами сравниваемых образцов от их недавнего общего предка – блоки идентичные по происхождению (IBD). В результате биоинформатической обработки данных генотипирования высокоплотных биочипов различных сибирских популяций был проведен анализ совпадения общих по происхождению фрагментов ДНК между популяциями и отдельными индивидами. Длина сегмента IBD зависит от количества поколений от последнего общего предка [32]. При анализе IBD между образцами внутри популяций у коряков и чукчей выявлено больше общих IBD по сравнению с другими этносами. Выборка коряков показала максимальное совпадение по IBD-блокам с выборкой чукчей (156.4 сантиморганов (сМ)), далее с нивхами (23.1 сМ), эвенками Якутии (17 сМ), эвенками Забайкалья (16.6 сМ), удэгейцами (14 сМ), кетами (8.6 сМ) и якутами (8 сМ). Выборка чукчей демонстрирует схожие показатели: с эвенками Якутии (13.5 сМ), эвенками Забайкалья (12.8 сМ), нивхами (11.9 сМ), кетами (8.5 сМ) и удэгейцами (8 сМ). У чукчей и коряков наибольший вклад вносят короткие IBD-фрагменты (55% и 57%) по сравнению с длинными, что может свидетельствовать о бутылочном горлышке в прошлом во время миграций на север и северо-восток и значительной по времени изоляции от остальных популяций Сибири. Степень совпадения IBD-блоков позволяет более точно судить о генетическом родстве коряков и чукчей с другими народами, по сравнению с анализом их компонентного состава. Эти результаты хорошо совпадают с данными PCA, t-SNE и Admixture по распределению в популяциях частот аллелей и общих генетических компонент.

Коэффициент геномного инбридинга

При оценке коэффициента геномного инбридинга для длин $ROH > 1.5$ млн пн максимальные

значения для сибирских популяций были показаны для коряков ($F_{ROH} = 0.0446$) и чукчей ($F_{ROH} = 0.0431$), что подтверждает высокий уровень их кровного родства [33]. Для чукчей, коряков и нивхов также наблюдается значительное увеличение суммарной длины среднего класса ROH на человека, как по сравнению с остальными популяциями, так и по сравнению с классом коротких ROH внутри популяции с увеличением дисперсии суммы ROH , что подтверждает продолжительность инбридинга и небольшую эффективную численность популяций. Большое количество и длина коротких и средних ROH указывают на достаточно древний и продолжительный инбридинг. Это является следствием генетико-демографической истории популяций, генетическое разнообразие которых складывалось под действием эффекта основателя и их изоляцией географическим расстоянием от других народов. Полученные данные показывают как демографический эффект бутылочного горлышка, так и распространенность близкородственных браков у коряков и чукчей.

Гаплогруппы Y-хромосомы

Самой частой кладой Y-хромосомы у коряков представлена C2 (59%) (табл. 2). Она является субстратным элементом коряцкого генофонда, связанным с автохтонными группами населения Приохотья. Из двадцати семи мужчин коряков без метисации по отцовской линии десять человек относятся к сублинии C2a1a2b (B90, Z32902, Z32912, Z32919, Z32926, Z32937 xB93, Z32958). Только один мужчина из выборки чукчей принадлежит к этой линии, при этом у нивхов к ней относятся 13 из 43 чистокровных мужчин (30%). YSTR-гаплотипы коряков и нивхов различаются на несколько повторов. В статье M. Karmin с соавт. [14] у трех образцов мужчин коряков, принадлежащих к гаплогруппе C3c2, гаплотипы почти полностью совпадают с нашими образцами из этой линии. У двух эвенков из Монголии [10] и одного из России также была обнаружена эта гаплогруппа [14].

Следующие три образца принадлежат к специфичной для коряков линии C2b1a2b1b (B92, M4620, Z32951, Z32957, Z32958). В других популяциях она не обнаружена. Еще два образца коряков относятся к линии C2a1a1e~ (B79, Z32849, Z32850, Z32851, Z32852). У чукчей и нивхов она отсутствует. Почти полностью совпадающий гаплотип мужчины коряка, отнесенный к гаплогруппе C3i, также был приведен в статье M. Karmin с соавт. [14]. Четыре мужчины нивха принадлежат к параллельной ей линии C2a1b (ACT1942, ACT1956, ACT1978, ACT1992, ACT1996, ACT1997) с близкими гаплотипами. Последний мужчина коряк из клады C2 относится к линии C2a1a2b1a~ (B94, Z32960, Z32963). У других этносов она не обнаружена. Медианная сеть

Таблица 2. Частоты встречаемости гаплогрупп Y-хромосомы в % у коряков

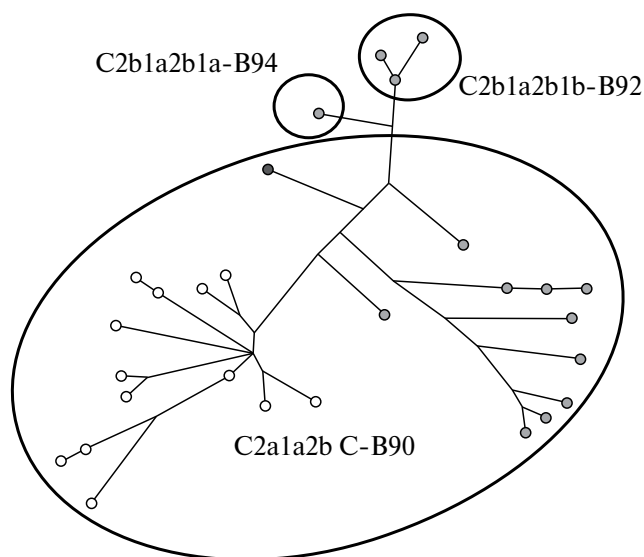
Гаплогруппы	(N = 27)
C2a1a1e~ (B79, Z32849, Z32850, Z32851, Z32852)	7.4 (2)
C2a1a2b (B90, Z32900, Z32902, Z32919, Z32920, Z32922, xB93, xZ32958)	37 (10)
C2a1a2b1a~ (B94, Z32960, Z32963)	3.7 (1)
C2b1a2b1b (B92, M4620, Z32951, Z32957, Z32958)	11.1 (3)
N1a1a1a1a (M1996, F2667 xY16325, xM2120)	7.4 (2)
N1a1a1a1a3b (Z35347, Z35349, Z35350, Z35352, Z35357, Z35358, Z35360, Y16352 xB202)	7.4 (2)
N1a1a1a1a3b1a (B203, Z35369, Z35372, Z35373, Z35374, Z35376, Z35378, Z35381 xB204, xB223, xB224)	7.4 (2)
N1a1a1a1a3b2 (B204, Z35391xB206)	3.7 (1)
Q1a1b (B143, Z36019xB284, xB280)	7.4 (2)
Q1b1a (Y575, Y693, Y703, xY705, xZ19213)	7.4 (2)

YSTR-гаплотипов гаплогруппы C2b1a2b1b у коряков и нивхов демонстрирует звездообразную филогению с недавним эффектом основателя у нивхов и более древним у коряков (рис. 3).

Присутствие этих линий у коряков, нивхов и эвенков означает наличие тесных генетических взаимосвязей между древним населением бассейна нижнего Амура и Камчатки. Это согласуется с археологическими данными о том, что в последние века до н.э. — первые века н.э. неолитические культуры на Сахалине, в северной части Охотского побережья и приморских районах Чукотки трансформировались в специализированные культуры морских зверобоев, что способствовало возникновению оседлости [34]. Данные по специфичной и частой для коряков и нивхов линии C2a1a2b дополняют информацию об их более древней генетической общности, по сравнению с результатами обработки данных аутосомных SNP. Близость коряков с нивхами по гаплотипам гаплогруппы C2a1a2b демонстрирует общую для них предковую группу, населявшую территории возле Охотского моря. В прошлом нивхи занимали более обширную территорию, чем сейчас. Ареал их расселения на материке простирался от Амура до бассейна Уды, где они граничили с коряками, что хорошо согласуется с полученными нами результатами.

Семь образцов коряков принадлежат к Y-хромосомной гаплогруппе N1a1a1a1a, разделенной на четыре ветви. Два образца относятся к очень редкой линии N1a1a1a1a~ (M1996, M1997, M2012, M2014, F2667), которая является близкой к этноспецифичным сублиниям у якутов и эвенков. Образцы, относящиеся к этой достаточно

древней гаплогруппе, обнаружены нами у четырех телеутов, четырех эвенков и двух юкагириков из Якутии. Их гаплотипы достаточно сильно отличаются от корякских, что свидетельствует об очень древнем разделении их предков. Больше всего отличий обнаружено у телеутов. У двух других мужчин коряков идентифицирована Y-хромосомная сублиния N1a1a1a1a3b~ (Z35347, Z35349, Z35350, Z35352, Z35357, Z35358, Z35360, Y16352 xB202), являющаяся специфичной для этой выборки. Она близка к доминирующей у чукчей сублинии N1a1a1a1a3b~

**Рис. 3.** Медианная сеть YSTR-гаплотипов гаплогруппы C2a1a2b. Серым обозначены коряки, белым — нивхи, черным — чукчи.

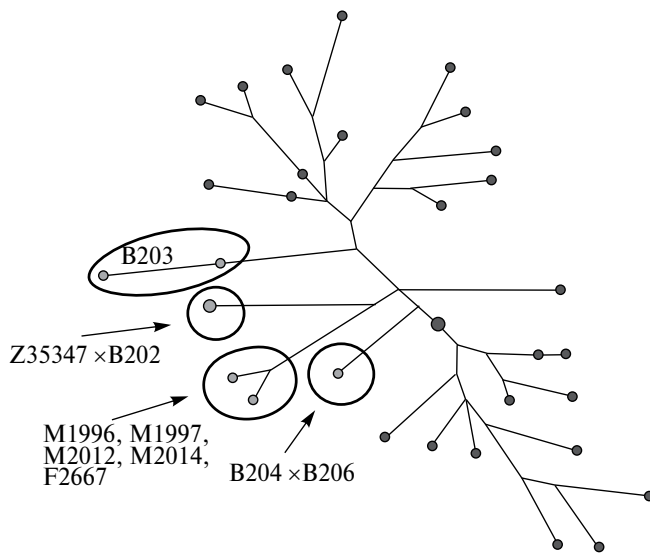


Рис. 4. Медианная сеть YSTR-гаплотипов гаплогруппы N1a1a1a1a. Серым обозначены коряки, черным – чукчи.

(B202). Еще два коряка имеют параллельную ей сублинию N1a1a1a1a3b1a (B203, Z35369, Z35372, Z35373, Z35374, Z35376, Z35378, Z35381 xB204, xB223, xB224), также являющуюся специфичной для коряков и близкой к родственной линии у чукчей. Последний образец коряков относится к варианту N1a1a1a1a3b2 (B204, Z35391 xB206), который ранее был обнаружен у коряков, чукчей и эскимосов [14]. Гаплотипы коряков и чукчей достаточно сильно различаются, при этом показывая общего предка для наиболее частых сублиний этой гаплогруппы (рис. 4).

Полученные результаты по филогении различных сублиний N1a1a1a1a сближают коряков с чукчами, юагирами, эвенками, эвенками и более удаленно с телеутами. Филогенетический анализ структуры гаплотипов показывает, что палеоазиатские популяции характеризуются уникальным сочетанием аллелей, нехарактерным для южно-сибирских и восточно-сибирских этносов, что также подтверждает их длительную изоляцию от миграционных потоков. Сходство состава гаплогруппы N1a1a1a1a у чукчей и коряков обусловлено формированием их генофондов на базе общих генетических составляющих. Появление этих линий в генофонде популяций северо-востока Азии, вероятно, связано с продвижением неолитических охотников из Восточной Сибири в восточном направлении. Обнаруженный специфичный вариант N1a1a1a1a~ у палеоазиатов очень рано отделился от исходного ареала на территории Южной Сибири. Дальнейшие исследования, вероятно, позволят обнаружить информативные SNP-маркеры,

которые дадут возможность более эффективно дифференцировать различные сублинии внутри гаплогруппы N1a1a1a1a более точно реконструировать древние миграционные процессы на территории Сибири.

Расселение носителей N1a1a1a1a на северо-восток привело к появлению нового генетического пласта в генофондах коренных обитателей Приохотья. Гипотеза значительного влияния на формирование северо-восточных палеоазиатов внутриконтинентальных культур (ымыяхтахской и усть-мильской) находит, таким образом, и генетическое подтверждение. Археологические данные фиксируют, что на формирование древнекорякской общности существенное влияние оказали континентальные культуры Якутии и Прибайкалья, а также Приморья и Приамурья [6].

Таким образом, генетическую основу Y-хромосомного генофонда северо-восточных палеоазиатов составляют гаплогруппы N1a1a1a1a и C2. Эти линии маркируют расселение неолитических охотников, проникших из континентальных районов (N1a1a1a1a), и более древнее коренное население приохотского региона (C2), связанное с миграциями из более южных районов Восточной Азии.

К гаплогруппе Q1b1a (Y575, Y693, Y703 xY705, xZ19213) относятся два образца из выборки коряков и шесть мужчин чукчей. Их гаплотипы практически не различаются, что подтверждает недавние межэтнические браки между ними. Еще два коряка принадлежат к сублинии Q1a1b (B143, Z36019 xB284, xB280), которая также присутствует и у чукчей с большей частотой. Эта линия является наиболее частой в популяциях эскимосов. Такой градиент частот этих гаплогрупп соответствует версии их появления у палеоазиатов в результате контактов с эскимосами и их межэтнических браков.

Ранее при изучении мтДНК коренных жителей Дальнего Востока – чукчей и коряков – было сделано заключение о том, что область формирования этой группы лежала южнее современной территории ее расселения, откуда ее представители распространялись на север, ассимилируя эскимосское население [35]. При этом генофонды чукчей, эскимосов, коряков, ительменов и алеутов включают достаточно ограниченный набор линий мтДНК восточноевразийского происхождения – A, C, D, G, Z и Y [36–39]. Особенностью генофондов чукчей и эскимосов является присутствие только трех гаплогрупп – A, C и D, распространенных и в популяциях Америки. У коряков и эвенков с высокими частотами встречается подгруппа G1. Специфической особенностью генофондов популяций Дальнего Востока является присутствие линий мтДНК гаплогруппы Y, преобладающей у ульчей (38%) и нивхов Сахалина (66%). У ороков зафиксировано влияние эффекта основателя и

генетического дрейфа [40]. Эти результаты совпадают с данными по Y-хромосомным сублиниям и аутосомным IBD-блокам.

Данные по линиям Y-хромосомы у коряков, чукчей и других популяций Дальнего Востока и Восточной Сибири хорошо согласуются с итогами анализа частот аутосомных SNP методами PCA, Admixture и IBD. Полученные результаты не противоречат общепринятым версиям этногенеза палеоазиатских народов и позволяют более точно описать структуру их генофонда и генетико-демографические процессы в популяциях. Основой формирования генофонда коряков был местный палеоазиатский компонент, который сформировался в неолите из двух предковых групп, переселившихся из Восточной Сибири и Приамурья, после чего на протяжении большого числа поколений их численность была относительно невелика, что показано очень высоким коэффициентом геномного инбридинга внутри популяции коряков и чукчей. За последние столетия видимо происходило небольшое смешение с чукчами, эскимосами и юкагирами. Новая информация о структуре генофонда коряков является важным дополнением к существующим генетическим антропологическим, археологическим, этнологическим и лингвистическим данным о их формировании и родственных связях с другими народами.

Работа выполнена за счет гранта Российского научного фонда № 22-64-00060, <https://rscf.ru/project/22-64-00060/>.

Исследование одобрено Этическим комитетом Научно-исследовательского института медицинской генетики Томского национального исследовательского медицинского центра Российской академии наук (Регистрационный номер 223, протокол номер 15 от 28.02.2023).

Все процедуры, выполненные в исследовании с участием людей, соответствуют этическим стандартам институционального и/или национального комитета по исследовательской этике, и Хельсинкской декларации 1964 г. и ее последующим изменениям или сопоставимым нормам этики.

От каждого из включенных в исследование участников было получено информированное добровольное согласие. Все обследованные – совершеннолетние.

Авторы заявляют, что у них нет конфликта интересов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- Итоги Всероссийской переписи населения 2020 года <https://rosstat.gov.ru/vpn/2020>
- Пестряков А.П. Арктическая раса // Большая рос. энциклопедия. <https://old.bigenc.ru/ethnology/text/1828884>
- Балановская Е.В., Богунов Ю.В., Богунова А.А. и др. Демографический портрет коряков севера Камчатки // Вестник МГУ. Серия 23. Антропология. 2020. № 4. С. 111–122. <https://doi.org/10.32521/2074-8132.2020.4.111-122>
- Левин М.Г. Этническая антропология и проблемы этногенеза народов Дальнего Востока. М.: Изд-во АН СССР, 1958. 359 с.
- Вдовин И.С. Очерки этнической истории коряков. Л.: Наука, 1973. 304 с.
- Васильевский Р.С. Происхождение и древняя культура коряков. Новосибирск: Наука. СО, 1971. 251 с.
- Батянова Е.П. Народы Северо-Востока Сибири // Серия Народы и культуры. М: Наука, 2010. 806 с.
- Народы России / Под ред. Тишков В.А. М.: Большая рос. энциклопедия, 1994. 479 с.
- Grugni V., Raveane A., Ongaro L. et al. Analysis of the human Y-chromosome haplogroup Q characterizes ancient population movements in Eurasia and the Americas // BMC Biology. 2019. № 3. doi:10.1186/s12915-018-0622-4
- Liu B.L., Ma P.C., Wang C.Z. et al. Paternal origin of Tungusics – peaking populations: Insights from the updated phylogenetic tree of Y – chromosome haplogroup C2a – M86 // American Journal of Human Biology. 2021. V. 33. №. 2. С. e23462. doi:10.1002/ajhb.23462
- Derenko M., Malyarchuk B., Grzybowski T. et al. Origin and post-glacial dispersal of mitochondrial DNA haplogroups C and D in Northern Asia // PLoS One. 2010. №5(12), e15214. doi:10.1371/journal.pone.0015214
- Pagani L., Lawson D.J., Jagoda E. et al. Genomic analyses inform on migration events during the peopling of Eurasia // Nature. 2016. № 538. P. 238–242. <https://doi.org/10.1038/nature19792>
- Rasmussen M., Li Y., Lindgreen S. et al. Ancient human genome sequence of an extinct Palaeo-Eskimo // Nature. 2010. № 463. P. 757–762. <https://doi.org/10.1038/nature08835>
- Karmin M., Saag L., Vicente M. et al. A recent bottleneck of Y chromosome diversity coincides with a global change in culture // Genome Res. 2015. № 25. P. 459–466. <https://doi.org/10.1101/gr.186684.114>
- Malyarchuk B., Derenko M., Denisova G. et al. Ancient links between Siberians and native Americans revealed by subtyping the Y chromosome haplogroup Q1a // Journal of Human Genetics. 2011. № 56. P. 583–588. <https://doi.org/10.1038/jhg.2011.64>
- Малыарчук Б.А. Генетические маркеры о распространении древних морских охотников в Приохотье // Вавиловский журн. генетики и

- селекции. 2020. № 24 (5). С. 539–544.
<https://doi.org/10.18699/VJ20.646>
17. *Dryomov S.V., Nazhmidenova A.M., Shalaurova S.A. et al.* Mitochondrial genome diversity at the Bering Strait area highlights prehistoric human migrations from Siberia to northern North America // *Eur. J. Hum. Genet.* 2015. №10. P. 1399–1404.
<https://doi.org/10.1038/ejhg.2014.286>
 18. *Tamm E., Kivisild T., Reidla M. et al.* Beringian standstill and spread of Native American founders // *PLoS One.* 2007.
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0000829>
 19. *Guo Y., He J., Zhao S. et al.* Illumina human exome genotyping array clustering and quality control // *Nat. Protocols.* 2014. V. 9 P. 2643–2662.
<https://doi.org/10.1038/nprot.2014.174>
 20. Illumina.GenomeStudio
https://emea.support.illumina.com/array/array_software/genomestudio/downloads.html
 21. *Browning B.L., Browning S.R.* Improving the accuracy and efficiency of identity-by-descent detection in population data // *Genetics.* 2013. V. 194. № 2. P. 459–471.
<https://doi.org/10.1534/genetics.113.150029>
 22. *Browning S.R., Browning B.L.* Rapid and accurate haplotype phasing and missing-data inference for whole-genome association studies by use of localized haplotype clustering // *Am. J. Hum. Genet.* 2007. V. 81. № 5. P. 1084–1097.
<https://doi.org/10.1086/521987>
 23. *Patterson N., Price A.L., Reich D.* Population structure and eigenanalysis // *PLoS Genet.* 2006. V. 2. № 12. P. 2074–2093.
<https://doi.org/10.1371/journal.pgen.0020190>
 24. *Menozi P., Piazza A., Cavalli-Sforza L.* Synthetic maps of human gene frequencies in Europeans // *Science.* 1978. V. 201. № 4358. P. 786–792.
<https://doi.org/10.1126/science.356262>
 25. *Skotte L., Korneliussen T., Albrechtsen A.* Estimating individual admixture proportions from next generation sequencing data // *Genetics.* 2013. V. 195(3). P. 693–702.
<https://doi.org/10.1534/genetics.113.154138>
 26. *Alexander D.H., Novembre J., Lange K.* Fast model-based estimation of ancestry in unrelated individuals // *Genome Res.* Cold Spring Harbor Laboratory Press. 2009. V. 19. № 9. P. 1655–1664.
<https://doi.org/10.1101/gr.094052.109>
 27. *Alexander D.H., Lange K.* Enhancements to the ADMIXTURE algorithm for individual ancestry estimation // *BMC Bioinformatics.* 2011. V. 12. P. 212–246.
<https://doi.org/10.1186/1471-2105-12-246>
 28. International Society of Genetic Genealogy.
<http://www.isogg.org/>
 29. *Bandelt H.J., Forster P., Röhl A.* Median-joining networks for inferring intraspecific phylogenies // *Mol. Biol. Evol.* 1999. V. 16. P. 37–48.
[https://doi.org/10.1093/molbev.a026036](https://doi.org/10.1093/molbev/a026036)
 30. *Гольцова Т.В., Осипова Л.П.* Генетико-демографическая структура популяций коренных народов Сибири в связи с проблемами микроэволюции // *Информ. вестник ВОГиС.* 2006. Т. 10. № 1. С. 126–154.
 31. *Евсюков А.Н., Жукова О.В., Рычков Ю.Г., Шереметьева В.А.* География генетических процессов в народонаселении: генные миграции в Сибири и на Дальнем Востоке // *Генетика.* 2000. Т. 36. № 2. С. 271–282.
 32. *Колесников Н.А., Харьков В.Н., Зарубин А.А. и др.* Особенности геномного распределения регионов высокой гомозиготности у коренного населения Северной Евразии на индивидуальном и популяционном уровнях на основе анализа SNP высокой плотности // *Генетика.* 2021. Т. 57. № 11. С. 1261–1275.
<https://doi.org/10.31857/S0016675821110059>
 33. *Gusev A., Kenny E., Salit J. et al.* DASH: A method for identical-by-descent haplotype mapping uncovers association with recent variation // *Am. J. of Human Genet.* 2011. V. 88. P. 706–717.
<https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2011.04.023>
 34. *Гурвич И.С.* Этногенез народов Севера. М.: Наука, 1980. 277 с.
 35. *Дамба Л.Д., Губина М.А., Кончук Ч.Д. и др.* Особенности представленности монголоидных и европеоидных гаплогрупп митохондриальной ДНК в двух популяциях коренных жителей юга Сибири // *Генофонд населения Сибири. Изд-во Ин-та археологии и этнографии СО РАН,* 2003. С. 19–24.
 36. *Воевода М.И., Авксентюк А.В., Иванова А.В. и др.* Молекулярно-генетические исследования в популяции коренных жителей Чукотки. Анализ полиморфизма митохондриальной ДНК и генов алкоголь-метаболизирующих ферментов // *Сиб. экол. журнал.* 1994. Т. 1. №. 2. С. 149–162.
 37. *Сукерник Р.И., Шур Т.Г., Стариковская Е.Б., Уоллес Д.К.* Изменчивость мтДНК у коренных жителей Сибири в связи с реконструкцией эволюционной истории американских индейцев // *Генетика.* 1996. Т. 32. №. 3. С. 432–439.
 38. *Starikovskaya Y.B., Sukernik R.I., Schurr T.G. et al.* mtDNA diversity in Chukchi and Siberian Eskimos: Implications for the genetic history of Ancient Beringia and the peopling of the New World // *Am. J. Hum. Genet.* 1998. V. 63. №. 5. P. 1473–1491.
<https://doi.org/10.1086/302087>
 39. *Деренко М.В., Малярчук Б.А.* Генетическая история коренного населения Северной Азии // *Природа.* 2002. Т. 10. С. 69–76.
 40. *Бермишева М.А., Кутуев И.А., Спицын В.А. и др.* Анализ изменчивости митохондриальной ДНК в популяции ороков // *Генетика.* 2005. Т. 41. № 1. С. 78–84.

Paleoasian Substrate in the Gene Pool of Koryaks According to Data on Autosomal SNP Polymorphism and Y-Chromosome Haplogroups

V. N. Kharkov^{1, *}, N. A. Kolesnikov¹, A. A. Zarubin¹, L. V. Valikhova¹, I. Yu. Khitrinskaya¹, M. I. Voevoda², M.A. Gubina³, A. L. Sukhomyasova⁴, V. A. Stepanov¹

¹*Tomsk National Research Medical Center of the Russian Academy of Sciences, Research Institute of Medical Genetics, Tomsk, 634050 Russia*

²*Federal State Budget Scientific Institution "Federal Research Center of Fundamental and Translational Medicine", Novosibirsk, 630060 Russia*

³*The Federal Research Center Institute of Cytology and Genetics, Siberian Branch of Russian Academy of Sciences, Novosibirsk, 630090 Russia*

⁴*Ammosov North-Eastern Federal University, Yakutsk, 677000 Russia*

*e-mail: vladimir-kharkov@medgenetics.ru

The gene pool of the Koryaks was studied in comparison with other Far Eastern and Siberian peoples using a genome-wide panel of autosomal single-nucleotide polymorphic markers and Y-chromosome markers. The results of analyzing the frequencies of autosomal SNPs using various methods, the similarity in the composition of Y-chromosome haplogroups and YSTR haplotypes indicate that the gene pool of the Koryaks is as close as possible to the Chukchi one and was formed as a result of the unification of several groups whose ancestors moved from the territory of modern Yakutia and the Amur region. The two dominant Y-chromosome haplogroups of the Koryaks with different sublineages and haplotype clusters demonstrate their contacts with the Chukchi, Evens, Yukaghirs and Eskimos. Analysis of the composition of genetic components and IBD blocks on autosomes indicates the maximum genetic proximity of the Koryaks to the Chukchi. Among the Siberian populations, the Chukchi, Koryaks and Nivkhs form a separate cluster from the main group of Siberian populations, while the Chukchi and Koryaks are more closely related. Far Eastern populations are divided in full accordance with geographic localization into the northern group (Chukchi and Koryaks) and the southern group, including the Nivkhs and Udege. A more detailed analysis of the component composition of gene pools in some populations reveals components specific to them. The isolation of such components is associated with founder effects and a shift in allele frequencies for these populations. The Koryaks and Chukchi are one of the most striking examples of long-standing genetic kinship. In their populations, maximum values of the level of genomic inbreeding $F_{ROH} > 1.5$ (0.0422, 0.0409) were found, which is natural due to their relative isolation.

Keywords: gene pool, population, genetic diversity, genetic components, Y chromosome, Koryaks.