

**БИОХИМИЯ  
И МОЛЕКУЛЯРНАЯ БИОЛОГИЯ**

УДК 575.18

**ВАРИАБЕЛЬНОСТЬ ПУЛА Y-ХРОМОСОМ  
В ПОПУЛЯЦИИ ПОВОЛЖСКИХ ТАТАР***О.Е. Аникеев, А.К. Сабитова, А.Р. Лисицына, О.А. Кравцова***Аннотация**

По данным частот встречаемости 10 микросателлитных маркеров Y-хромосомы (7 локусов «минимального гаплотипа» и DYS388, DYS426 и DYS439) охарактеризована изменчивость популяции мужского генофонда поволжских татар Республики Татарстан. На основании сочетаний аллелей Y-STR локусов определены основные гаплогруппы Y-хромосомы и показано преобладание западноевропейских гаплогрупп R1a и R1b.

**Ключевые слова:** изменчивость, поволжские татары, микросателлиты, Y-хромосома, гаплогруппы, филогенетический анализ.

**Введение**

Характеристика биаллельных и микросателлитных маркеров Y-хромосомы занимает в этногенетических исследованиях, направленных на выявление особенностей генофондов современных популяций, отдельное место, поскольку, передаваясь только от отца к сыну, позволяет проследить филогению мужских линий (ввиду отсутствия рекомбинации более чем 95% хромосомы, и низкой по сравнению с аутосомными локусами и митохондриальной ДНК эффективной численностью пула) [1].

Несмотря на то что исследование генетического разнообразия Y-хромосомы было начато значительно позже, чем для других типов маркеров (аутосомных локусов и митохондриальной ДНК), на сегодняшний день получены данные по распределению основных гаплогрупп Y-хромосомы среди основных этнотерриториальных групп РФ [2]. Однако для популяции поволжских татар Республики Татарстан (РТ), чье формирование проходило, по антропологическим данным, в результате сложного смешения представителей европеоидной и монголоидной рас, отсутствует характеристика разнообразия пула Y-хромосомы, хотя ранее были получены данные по изменчивости аутосомных маркеров [3] и митохондриального генома [4–7], по результатам которых показано преобладание европеоидного компонента в генофонде поволжских татар.

В связи с этим нами проведен анализ распределения частот аллелей 10 микросателлитных локусов Y-хромосомы (DYS19, *DYS385a/b*, *DYS389 I/II*, *DYS390*, *DYS391*, *DYS393*, *DYS388*, *DYS426*) в популяции поволжских татар РТ, дана характеристика аллельного и гаплотипического разнообразия, проведена оценка распространенности гаплогрупп Y-хромосомы.

### Материалы и методы

Объектами исследования служили образцы ДНК 125 неродственных индивидуумов мужского пола – представителей этнической группы поволжских татар РТ. Образцы венозной крови и защечного эпителия собраны в результате экспедиционных выездов 2004, 2005, 2008 гг. У всех представителей получено информированное согласие.

Выделение ДНК из венозной крови осуществляли стандартным методом фенол-хлороформной экстракции [8], из защечного эпителия ДНК выделяли коммерческим набором «ДНК-Экспресс» согласно протоколу фирмы-производителя (НПФ «Литех», г. Москва). Генотипирование микросателлитных локусов проводили в 10 мкл реакционной смеси с использованием полимеразы *Color-Taq* в соответствующем буфере (НПК «Синтол», г. Москва), содержащей 0.2 мМ dNTP, 0.5 мкМ смеси прямого и обратного праймеров и 20–30 нг ДНК. Реакцию ПЦР проводили на программируемых термоциклерах «Терцик» (НПФ «ДНК-Технология», г. Москва) и «MyCycler» (Bio-Rad, США) в следующем режиме: 94 °С – 30 с, 57 °С – 40 с, 72 °С – 30 с, 35 циклов с предварительным прогревом ПЦР-смеси при 94 °С в течение 3 мин и конечным этапом элонгации при 72 °С в течение 10 мин.

В работе использованы праймеры, синтезированные в НПФ «Литех», последовательности которых предложены в работе [9].

Разделение продуктов амплификации проводили в 6–8%-ном полиакриламидном геле в нативных условиях с длиной пробега не менее 20 см. В качестве маркера размеров аллелей для каждого локуса была использована «аллельная лестница», содержащая наиболее часто встречающиеся аллельные варианты.

Визуализацию продуктов амплификации проводили окрашиванием гелей бромистым этидием с последующей визуализацией на приборе ChemiDoc™ XRS + System (Bio-Rad, США).

Частоты аллелей и генотипов рассчитывали путем прямого подсчета с использованием макроса VBA к Microsoft Excel.

Показатели аллельного и гаплотипического разнообразия по полиморфным микросателлитным Y-STR локусам рассчитывали по формуле Нея и Таджима [10]:

$$h = \frac{(1 - \sum p^2)N}{N - 1},$$

где  $N$  – размер выборки,  $p$  – частота аллеля или гаплотипа.

Определение гаплогрупп проводили на основе сочетания аллелей Y-STR локусов по программе Athey [11], находящейся в режиме свободного доступа [12].

Табл. 1

Частоты встречаемости аллелей Y-STR маркеров и показатели их аллельного разнообразия  $h$

Аллель	DYS19 (N = 125)	DYS385 a/b (N = 125)	DYS388 (N = 125)	DYS389-I (N = 125)	DYS391 (N = 125)	DYS392 (N = 102)	DYS393 (N = 125)	DYS426 (N = 125)	DYS439 (N = 91)	Аллель	DYS389-II (N = 125)	DYS390 (N = 125)
9		0.008			0.04					21		0.024
10		0.008			0.648	0.13			0.304	22		0.016
11		0.256			0.296	0.402		0.584	0.415	23		0.12
12		0.096	0.792	0.104	0.016	0.135	0.12	0.416	0.212	24		0.44
13	0.056	0.164	0.08	0.624		0.088	0.616		0.069	25		0.24
14	0.304	0.208	0.088	0.272		0.203	0.24			26		0.152
15	0.144	0.14	0.04			0.034	0.024			27	0.008	0.008
16	0.296	0.056				0.008				28	0.056	
17	0.176	0.024								29	0.376	
18	0.024	0.02								30	0.408	
19		0.016								31	0.128	
20		0.004								32	0.016	
										33	0.008	
$h$	0.771	0.838	0.36	0.53	0.495	0.76	0.55	0.498	0.694		0.678	0.716

### Результаты и их обсуждение

В ходе исследования нами проведена оценка вариабельности микросателлитных маркеров Y-хромосомы в популяции поволжских татар РТ. Исследование проводилось по полиморфным локусам DYS19, DYS385a/b, DYS389 I/II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, формирующих так называемую систему «минимального гаплотипа» (“minimal haplotype”), генотипирование которых является обязательным условием при проведении популяционных исследований и идентификации личности в судебно-генетической экспертизе, и 3 дополнительными маркерами: DYS388, DYS426 и DYS439, входящим в 12-маркерную панель фирмы Family Tree DNA (Хьюстон, США), используемых при ДНК-генеалогическом тестировании.

Для каждого STR-маркера Y-хромосомы нами рассчитаны частоты встречаемости аллелей и показатели аллельного разнообразия  $h$  (табл. 1). По результатам исследования выявлено, что наименьшее аллельное разнообразие характерно для однокопийных маркеров (представленных на Y-хромосоме в виде единственной копии) DYS388, DYS391 и DYS426, тогда как наибольший показатель  $h$  отмечен для мультикопийного микросателлита DYS385 a/b, который представлен на Y-хромосоме 2 полиморфными участками [9].

Следует отметить, что ввиду отсутствия рекомбинации большей части Y-хромосомы необходимо учитывать не столько данные о частотах встречаемости аллелей, сколько частоты гаплотипов, то есть сочетания аллелей исследуемых локусов, а также распространенность гаплогрупп Y-хромосомы. В настоящей работе определение гаплотипов и гаплогрупп проводили на основе микросателлитных локусов DYS19, DYS385 a/b, DYS388, DYS389 I/II, DYS390, DYS391, DYS393 и DYS426 ввиду частичного отсутствия данных по локусам DYS392 и DYS439.

Табл. 2

Основные гаплотипы и соответствующие им гаплогруппы Y-хромосомы популяции поволжских татар РТ

Гаплотип								Число наблюдений	Гаплогруппа
DYS393	DYS390	DYS19	DYS391	DYS385a/b	DYS426	DYS388	DYS389 I/II		
12	18	13	9	9/14	11	10	12/27	1	L
12	21	13	9	9/14	11	12	12/28	1	
13	24	16	10	12/12	11	12	13/30	4	I2a
13	24	16	10	12/13	11	12	13/30	1	
14	25	16	11	14/14	12	12	14/30	2	I2b1
14	25	17	11	14/15	12	13	14/30	5	
14	26	17	11	14/16	12	13	14/30	1	
14	26	17	11	14/16	12	13	14/31	1	
14	26	17	11	14/17	12	13	14/31	1	
14	26	17	11	14/19	12	14	14/31	2	
14	26	17	11	15/15	12	14	14/31	4	
14	26	17	11	15/16	12	14	14/31	2	
14	26	17	11	15/18	12	14	14/31	1	
14	26	17	11	15/19	12	14	14/31	1	
14	26	17	11	16/16	12	15	14/31	1	
14	26	17	11	16/17	12	15	14/31	1	
15	26	18	11	16/17	12	15	14/32	1	
15	26	18	12	16/18	12	15	14/32	1	
13	24	16	10	11/15	11	12	13/30	5	
13	24	16	10	12/13	12	12	13/30	2	
13	25	16	10	12/13	12	12	13/30	3	
13	25	16	10	12/14	12	12	13/30	2	
13	25	16	10	12/15	12	12	13/30	2	
13	25	16	10	12/16	12	12	13/30	2	
13	25	16	10	12/17	12	12	13/30	1	
13	25	16	10	13/13	12	12	13/30	1	
13	25	16	11	13/13	12	12	13/30	4	
13	25	16	11	13/15	12	12	13/30	1	
13	25	16	11	13/15	12	12	14/30	1	
14	25	16	11	13/16	12	12	14/30	2	
14	25	16	11	13/17	12	12	14/30	2	
14	25	16	11	13/18	12	12	14/30	1	
14	26	17	11	14/18	12	13	14/31	1	
14	26	17	11	14/18	12	14	14/31	1	
12	21	13	9	10/13	11	12	12/28	1	R1b
12	23	13	10	11/12	11	12	12/28	2	
12	23	14	10	11/13	11	12	12/28	1	
12	23	14	10	11/13	11	12	12/29	12	
13	24	14	10	11/13	11	12	13/29	3	
13	24	14	10	11/14	11	12	13/29	22	
13	24	15	10	11/14	11	12	13/29	10	
13	24	15	10	11/15	11	12	13/30	8	
14	25	16	11	13/20	12	12	14/30	1	
12	22	13	9	10/14	11	12	12/28	1	N/D*
12	22	13	9	11/12	11	12	12/28	1	
15	27	18	12	16/19	12	15	14/33	1	

\*N/D-гаплогруппа не определяется.

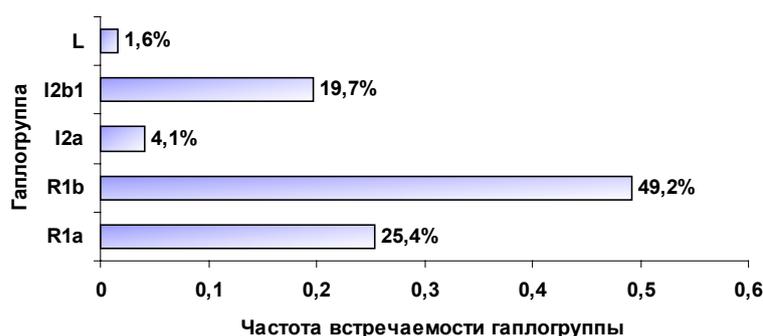


Рис. 1. Диаграмма распределения частот гаплогрупп Y-хромосомы в популяции поволжских татар РТ

В ходе исследования в популяции поволжских татар обнаружено 46 различных гаплотипов, при этом 25 являются уникальными, то есть встречаются в исследуемой группе только один раз, а наибольшей частотой встречаемости (17,6%) характеризуется гаплотип 13-24-14-10-11/14-11-12-13/29, образованный сочетанием аллелей локусов *DYS393-DYS390-DYS19-DYS385a/b-DYS426-DYS388-DYS389I/II*, который можно отнести к предковому для данной популяции (табл. 2). Показатель гаплотипического разнообразия составил 0.9453.

Особый интерес в популяционных исследованиях при анализе полиморфизма Y-хромосомы представляет вариабельность гаплогрупп, выявляемая на основании различных типов маркеров. Традиционно для установления основных типов гаплогрупп, или клад, используется анализ бинарных (диаллельных) локусов, тогда как полиморфизм микросателлитов позволяет провести более детальный анализ филогенетических отношений внутри одной клады. Однако для такого анализа необходимо исследование большого количества SNP, что не всегда является возможным. В связи с этим было разработано несколько так называемых предикторов, которые на основании гаплотипов микросателлитных локусов позволяют установить принадлежность к определенной гаплогруппе Y-хромосомы. Одной из таких программ является предиктор Athey [11], который был использован в настоящей работе. Необходимо отметить, что достоверность определяемой гаплогруппы считалась не ниже 99%, в противном случае полученные данные не учитывались в ходе дальнейшего анализа.

В ходе анализа установлено, что более 98% разнообразия гаплогрупп, представленных в генофонде данной популяции поволжских татар, приходится на долю западно-евразийских гаплогрупп R1 и I2 (табл. 2, рис. 1), тогда как восточно-евразийский компонент представлен с частотой менее 2% только одной гаплогруппой – L, распространенной на полуострове Индостан.

Наиболее распространенной гаплогруппой, обнаруженной в исследуемой популяции поволжских татар, является гаплогруппа R1b, возникшая, как считается, около 16,5 тыс. лет назад в центральной Азии. Данная гаплогруппа широко распространена в современных популяциях Западной Европы на территориях, связанных с кельтами (Англия, Шотландия, Уэльс, Ирландия), а также во Франции, Испании (у басков). Однако у народов Восточной Европы данная гаплогруппа встречается гораздо реже (с максимальной частотой примерно 20%

у некоторых популяций – русских, украинцев, греков). За пределами Западной Европы высокая концентрация данной гаплогруппы встречается только у башкир (до 87%), с частотой 30–40% обнаружена на Кавказе, в районах центральной Азии частота данной гаплогруппы не превышает, как правило, 10% [1, 14].

Другая ветвь клада R1 – гаплогруппа R1a, возраст которой оценен примерно в 20 тыс. лет, а вероятным местом возникновения считается Средняя Азия или Восточная Европа, является наиболее распространенной в Восточной Европе, в основном в славяноязычных популяциях (русские, белорусы, украинцы, поляки и некоторые другие), где на ее долю приходится около 50% от всего разнообразия. Данная гаплогруппа также широко распространена в Индии, в некоторых странах центральной Азии (например, у киргизов), на Кавказе. В большинстве монголоидных популяций (например, уйгуры, монголы, буряты и т. д.) частота данной гаплогруппы, как правило, невелика [1, 14].

Другой наиболее представленной гаплогруппой являются ветви клада I2 и ее подтипы I2a и I2b. Гаплогруппа I2 является «балканской» гаплогруппой Y-хромосомы, которая возникла на территории юго-восточной Европы около 15 тыс. лет назад. Типичными представителями гаплогруппы I2a являются боснийцы, хорваты, баски, гаплогруппы I2b – германские народы [1, 14].

Таким образом, в генофонде исследуемой группы поволжских татар РТ преобладает европеоидный компонент, что согласуется с данными, полученными ранее по другим генетическим маркерам [3–7], однако основные этапы формирования современного генофонда поволжских татар до сих пор остаются крайне противоречивыми, что требует дальнейшего исследования.

### Summary

*O.E. Anikeev, A.K. Sabitova, A.R. Lisitsyna, O.A. Kravtsova. Y-Chromosome Pool Variability in the Population of Volga Tatars.*

In this paper, the variability within the male gene pool of the population of Volga Tatars (Republic of Tatarstan) is characterized according to the data on the frequency of 10 microsatellite markers of Y-chromosome (7 loci of “minimal haplotype”, DYS388, DYS426 and DYS439) and their haplotypes. Based on the combinations of alleles of Y-STR loci, the main Y-chromosome haplogroups are identified, and the predominance of Western European haplogroups R1a and R1b is demonstrated.

**Key words:** variability, Volga Tatars, microsatellites, Y-chromosome, haplogroups, phylogenetic analysis.

### Литература

1. Степанов В.А., Харьков В.Н., Пузырев В.П. Эволюция и филогеография линий Y-хромосомы человека // Вестн. ВОГиС. – 2006. – Т. 10, № 1. – С. 57–72.
2. Пузырев В.П., Степанов В.А., Голубенко М.В., Пузырев К.В., Максимова Н.Р., Харьков В.Н., Спиридонова М.Г., Ноговицына А.Н. Линии мтДНК и Y-хромосомы в популяции якутов // Генетика. – 2003. – Т. 39, № 7. – С. 975–981.
3. Кравцова О.А. Структура ядерного генофонда поволжских татар (по данным аутосомных микросателлитных локусов) // Учен. зап. Казан. ун-та. Сер. Естеств. науки. – 2007. – Т. 149, кн. 2. – С. 138–147.

4. *Кравцова О.А., Аскарова А.Н.* Полиморфизм митохондриальной ДНК в современной популяции Республики Татарстан // Учен. зап. Казан. ун-та. Сер. Естеств. науки. – 2005. – Т. 147, кн. 3. – С. 117–123.
5. *Конюхова Е.В., Нгуен Фьонг Нга, Алимова Ф.К., Кравцова О.А.* Разнообразие митохондриального генофонда в популяции поволжских татар Республики Татарстан // Учен. зап. Казан. ун-та. Сер. Естеств. науки. – 2010. – Т. 152, кн. 2. – С. 128–137.
6. *Malyarchuk B., Derenko M., Denisova G., Kravtsova O.* Mitogenomic diversity in Tatars from the Volga-Ural region of Russia // *Mol. Biol. Evol.* – 2010. – V. 27, No 10. – P. 2220–2226.
7. *Денисова Г.А., Малярчук Б.А., Деренко М.В., Кравцова О.А.* Популяционная структура поволжских татар по данным о разнообразии митохондриальной ДНК // Генетика. – 2011. – Т. 47, № 3. – С. 387–393
8. *Маниатис Т., Фрич Э., Сэмбрук Д.* Методы генетической инженерии. Молекулярное клонирование. – М.: Мир, 1984. – 480 с.
9. *Butler J.M.* Recent developments in Y-Short Tandem Repeat and Y-Single Nucleotide Polymorphism analysis // *Forensic Sci. Rev.* – 2003. – V. 15, No 2. – P. 91–111.
10. *Nei M., Tajima F.* DNA polymorphism detectable by restriction endonucleases // *DNA Genetics.* – 1981. – V. 105. – P. 207–217.
11. *Athey T.* Haplogroup Prediction from Y-STR values using a Bayesian-allele-frequency approach // *J. Gen. Geneal.* – 2006. – V. 2. – P. 34–39.
12. Y-Haplogroup Predictor. – URL: <http://www.hprg.com/hapest5/>, свободный.
13. *Takesaki N., Nei M.* Empirical tests of the reliability of phylogenetic trees constructed with microsatellite DNA // *Genetics.* – 2008. – V. 178. – P. 385–392.
14. *Балановская Е.В., Балановский О.П.* Русский генофонд на Русской равнине. – М.: Луч, 2007. – 424 с.

Поступила в редакцию  
02.04.12

---

**Аникеев Олег Евгеньевич** – аспирант кафедры биохимии Казанского (Приволжского) федерального университета.

E-mail: [O.Anikeev@gmail.com](mailto:O.Anikeev@gmail.com)

**Сабирова Алина Рустэмовна** – студент кафедры биохимии Казанского (Приволжского) федерального университета.

**Лисицына Алина Рашидовна** – старший лейтенант полиции, старший эксперт Экспертно-криминалистического центра МВД РФ по РТ, г. Казань

**Кравцова Ольга Александровна** – кандидат биологических наук, старший преподаватель кафедры биохимии Казанского (Приволжского) федерального университета.

E-mail: [OKravz@rambler.ru](mailto:OKravz@rambler.ru)