

<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2022.12.52-55>

Пермский генетический компонент в генофонде коренных народов Поволжья

Харьков В.Н.¹, Валихова Л.В.¹, Зарубин А.А.¹, Литвинов С.С.², Екомасова Н.В.², Хуснутдинова Э.К.², Степанов В.А.¹

1 – Научно-исследовательский институт медицинской генетики,
Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук
634050, Россия, г. Томск, ул. Набережная реки Ушайки, д. 10

2 – Институт биохимии и генетики – обособленное структурное подразделение
Уфимского федерального исследовательского центра Российской академии наук
450054, г. Уфа, Россия, проспект Октября, д. 71

Выявлен вклад пермского по происхождению компонента в генофонд различных этносов Поволжья, который присутствует у народов пермской языковой группы и тюркоязычных этносов. Он полностью доминирует у удмуртов и бесермян, а также занимает пятую часть генофонда коми. Анализ распределения этого компонента в популяциях и состава их генофондов по различным сублиниям гаплогрупп Y-хромосомы показывает, что современные удмурты сохранили свой исходный состав генофонда и не подвергались смешению с пришедшими позднее угорскими, тюркскими и славянскими переселенцами. Внесение этого генетического компонента в состав татар и башкир было связано с ассимиляцией местного пермского населения. Распределение в популяциях частот пермского компонента по геномным данным и частот гаплогрупп N1a1a и N1a2b в популяциях удмуртов, бесермян и коми полностью совпадает с данными антропологии и лингвистики.

Ключевые слова: популяционная генетика, пермский генетический компонент, Y-хромосома, миграции.

Для цитирования: Харьков В.Н., Валихова Л.В., Зарубин А.А., Литвинов С.С., Екомасова Н.В., Хуснутдинова Э.К., Степанов В.А. Пермский генетический компонент в генофонде коренных народов Поволжья. *Медицинская генетика* 2022; 21(12): 52-55.

Автор для корреспонденции: Харьков В.Н.; **e-mail:** vladimir.kharkov@medgenetics.ru

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

Конфликт интересов: Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов

Дата представления рукописи: 20.11.2022

Permian genetic component in the gene pool of the indigenous peoples of the Volga region

Kharkov V.N.¹, Valikhova L.V.¹, Zarubin A.A.¹, Litvinov S.S.², Ekomasova N.V.², Khusnutdinova E.K.², Stepanov V.A.¹

1 – Research Institute of Medical Genetics, Tomsk National Research Medical Center of the Russian Academy of Sciences
10, Naberejnaya Ushaiki, Tomsk, 634050, Russian Federation

2 – Institute of Biochemistry and Genetics – Subdivision of the Ufa Federal Research Centre of the Russian Academy of Sciences
71, Prospekt Oktyabrya, Ufa, 450054, Russian Federation

The contribution of the Permian by origin component to the gene pool of various ethnic groups of the Volga region, which is present among the peoples of the Permian language group and Turkic-speaking ethnic groups, is revealed. It completely dominates on Udmurts and Besermians, and also occupies a fifth of the Komi gene pool. An analysis of the distribution of this component in populations and the composition of their gene pools for various sublines of the Y-chromosome haplogroups shows that modern Udmurts retained their original composition of the gene pool and were not subjected to mixing with the Ugric, Turkic and Slavic settlers who came later. The introduction of this genetic component into the composition of the Tatars and Bashkirs was associated with the assimilation of the local Permian population. The distribution of frequencies of the Permian component in populations according to genomic data and the frequencies of haplogroups N1a1a and N1a2b in the populations of the Udmurts, Besermians and Komi completely coincides with the data of anthropology and linguistics.

Keywords: population genetics, Permian genetic component, Y-chromosome, migrations.

For citation: Kharkov V.N., Valikhova L.V., Zarubin A.A., Litvinov S.S., Ekomasova N.V., Khusnutdinova E.K., Stepanov V.A. Permian genetic component in the gene pool of the indigenous peoples of the Volga region. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]* 2022; 21(12): 52-55. (In Russ.)

Corresponding author: Kharkov V.N.; **e-mail:** vladimir.kharkov@medgenetics.ru

Funding. The study was supported by the Russian Science Foundation grant No. 22-64-00060, <https://rscf.ru/project/22-64-00060/>.

Conflict of interests. The authors declare no conflict of interests.

Accepted: 20.11.2022

Введение

Изучение генетической структуры современных популяций человека позволяет детально раскрыть ряд вопросов, связанных с формированием их генофонда и этногенезом. Современные методы, применяемые в молекулярно-генетических исследованиях, и новые биоинформационные подходы позволяют достоверно выявлять различные предковые генетические компоненты в составе генофонда различных народов. Большинство этносов Поволжья и Приуралья являются разнородными по составу предковых генетических компонент, которые различаются по времени появления, направлениям миграций их носителей, их антропологической и языковой принадлежности. Одними из базовых компонентов в генофонде народов Поволжья и Приуралья являются местные волжско-финской, пермский и угорский субстраты, маркирующие различные волны миграций народов Уральской языковой семьи на территории Северной Евразии. Моделирование с использованием Admixture в последнее время является одним из основных методов анализа генофондов современных и древних популяций человека, позволяя анализировать геномные данные на разных иерархических уровнях. Спецификой линий Y-хромосомы является их высокая разрешающая способность при анализе генетической дифференциации популяций. Анализ филогении и гаплотипов отдельных сублиний Y-хромосомы позволяет более детально уточнить их родство и происхождение в различных популяциях. Комплексный анализ структуры генофонда близких этнических групп с использованием геномных данных и подробного разделения гаплогрупп с помощью новых терминальных SNP позволяет более точно охарактеризовать их генетические особенности.

Цель исследования: выявление доли пермского генетического компонента в генофонде различных коренных этносов Волго-Уральского региона, Сибири и Восточной Европы.

Материалы и методы

Мы использовали данные генотипов по 1677114 аутосомным SNP (биочип Illumina Multi-Ethnic Global-8) 1238 образцов из различных популяций Сибири, Средней Азии и Восточной Европы (42 выборки) для анализа компонентного состава их генофонда и данные генотипирования более 3000 Y-хромосомных SNP и 44 YSTR более 2000 образцов мужчин, представляющих

коренное население Волго-Уральского региона, Сибири и Восточной Европы (более 40 выборок), для сравнительного анализа Y-хромосомных гаплогрупп, маркирующих пермский генетический компонент.

Материал получен в ходе различных научно-практических и медицинских экспедиций и депонирован в биоресурсные коллекции «Биобанк населения Северной Евразии» в НИИ медицинской генетики ТНИМЦ и «Коллекции биологических материалов человека ИБГ УНЦ РАН». Забор первичного биологического материала (венозной крови) у доноров проводили с письменного информированного согласия на проведение исследования.

Для выявления компонентов и количества примесей у отдельных индивидов и популяций были использованы методика NGS-admix и программа ADMIXTURE, а также проведен сравнительный анализ данных аутосомных SNP, гаплогрупп и гаплотипов Y-хромосомы. Практика применения этого подхода для анализа как чиповых, так и полногеномных данных показывает его высокую эффективность при анализе значительных массивов генотипических данных из различных популяций. Эта информация позволяет более точно судить о сходстве или различии сравниваемых групп, структуре генетической дифференциации различных групп по составу предковых компонентов и степени этих различий, а также о процессе формирования их генофонда.

Для изучения состава и структуры гаплогрупп Y-хромосомы в исследование были включены две системы генетических маркеров: диаллельные локусы, представленные SNP, и полиаллельные высоковариабельные микросателлиты (YSTR). С помощью SNP-маркеров определяли принадлежность образцов к той или иной гаплогруппе. В дополнение к применяемому ранее набору YSNP были отобраны и прогенотипированы новые терминальные SNP для более точного определения различий в сублиниях между разными гаплогруппами в изучаемых популяционных выборках. Классификация гаплогрупп дана в соответствии с предложенной Консорциумом по исследованию Y-хромосомы [1] с последующими изменениями. Анализ STR-гаплотипов внутри гаплогрупп проводили с использованием 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, 461, 481, 504, 505, 518, 525, 531, 533, 537, 552, 570, 576, 635, 643, YCAIIa, YCAIIb, GATA H4.1, Y-GATA-A10, GGAAT1B07). Генотипирование

SNP-маркеров проводили путём ПЦР и последующего анализа фрагментов ДНК с применением ПДРФ как описано ранее [2]. STR-маркеры генотипировали с помощью капиллярного электрофореза на генетическом анализаторе ABI Prism 3730 и программного обеспечения GeneMapper как описано ранее [2]. Экспериментальные исследования проведены на базе Центра коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием «Медицинская геномика» Томского НИМЦ РАН).

Результаты

Анализ накопленного нами массива данных по аутосомным SNP в популяциях различных регионов показал, что начиная от $K=6$ в общем массиве анализируемых популяций отчетливо выделяется компонент практически полностью доминирующий у удмуртов из всех трех исследованных выборок (92%), бесермян (66%) и коми (21%). Наиболее четко он проявляется при $K=10$. Три выборки удмуртов лишь немного отличаются друг от друга по его частоте (92% - 94% - 98%). В коренных популяциях Поволжья он занимает значительную долю у пермских (15%), салаватских (6,5%) и бурзянских (4,4%) башкир, казанских татар (4,7%). В Сибири этот компонент представлен у томских татар (3,7%) и хантов (2,5%). Этот генетический компонент однозначно связывает удмуртов, бесермян и коми друг с другом и унаследован ими от общей предковой группы пермян (народа, говорившего на прапермском языке и проживавшего в I тысячелетии до н. э. и I тысячелетии н. э. в Приуралье).

Присутствие этого компонента у татар и башкир демонстрирует вклад местного пермского населения в состав их генофондов при ассимиляции их пришлыми тюркоязычными группами. Все остальные популяции Восточной Европы (чуваши, мордва, русские, карелы, вепсы, марийцы), Западной и Южной Сибири (алтайцы, хакасы, тувинцы, кеты, чулымские тюрки) имеют долю пермского компонента не более 1%. Такая низкая частота для большинства компонент скорее всего связана со статистическими погрешностями при расчетах в программе и не отражает его реального вклада в генофонд этих популяционных выборок. Общая картина распределения этого генетического компонента хорошо согласуется с антропологическими и этнографическими данными о влиянии местного населения пермской языковой подгруппы монгольской экспансии на этногенез исследованных этносов.

Анализ распределения состава и частот гаплогрупп Y-хромосомы и их STR-гаплотипов в исследованных популяциях выявил корреляцию пермского компонента на геномном уровне с различными сублиниями клады N. Во всех выборках удмуртов и бесермян с доминированием пермского компонента с высокой частотой представлены гаплогруппы N1a2b2b1a2-YP5782,B226, N1a1a1a2b-B211,Z35190 N1a1a1a2b2-B229,Z35196. У коми с меньшей частотой (в соответствии с меньшей долей пермского компонента) присутствуют очень близкие этим гаплогруппам сеистринские сублинии N1a2b2b1-B528, N1a2b2a1-VL97 и N1a1a1a2b-B211,xZ35190. Филогенетический анализ Y-хромосомных сублиний и гаплотипов показал, тесную генетическую близость удмуртов, бесермян и коми, что подтверждает их происхождение от общей предковой популяции. Расширенный состав терминальных SNP для выявленных гаплогрупп позволил подробно охарактеризовать различия отдельных этноспецифичных сублиний и определить их родство. Результаты сравнительного анализа образцов мужчин по гаплотипам YSTR свидетельствует о близком генетическом родстве между удмуртами, бесермянами и коми по линиям клады N. Специфичный состав гаплогрупп, отличающихся по терминальным SNP и YSTR-гаплотипам и отсутствие полных совпадений между удмуртами и коми свидетельствуют о том, что недавних миграций между ними не было. После переселения на север предков современных коми, судя по всему, не происходило последующих волн расселения с территории современной Удмуртии и обмена генами на протяжении последних нескольких сотен лет.

Полученные результаты о распределении в популяциях частот пермского компонента по геномным данным и его сочетании с различными сублиниями гаплогрупп N1a1a и N1a2b в популяциях удмуртов, бесермян и коми полностью согласуются с их лингвистической принадлежностью к пермской группе языков [3], а также с их антропологическим родством [4]. Существенная доля пермского компонента в выборке пермских башкир говорит о том, что в состав их генофонда при расселении на эту территорию вошел местный генетический компонент за счет смешения с проживавшими коми.

Выводы

Обнаружен вклад пермского по происхождению компонента в генофонд различных популяций Поволжья и Приуралья. Комплексный анализ геномных

и Y-хромосомных данных показывает корреляцию компонентного состава популяций с распределением частот гаплогрупп N1a1a и N1a2b клады N. Различия по частотам и спектру сублиний гаплогрупп Y-хромосомы свидетельствуют о неоднородности и временном различии между популяциями, которые внесли этот компонент в генофонды современных народов. Генетический след экспансии пермских племен сильнее всего присутствует у удмуртов и бесермян, а также коми, поволжских татар и башкир, что полностью согласуется с данными антропологии и лингвистики.

Литература

1. The Y-Chromosome Consortium. A nomenclature system for the tree of human Y-chromosomal binary haplogroups. *Genome Res.* 2002;12: 339–348.
2. Харьков В.Н., Новикова Л.М., Штыгашева О.В., и др. Генофонд хакасов и шорцев по маркерам Y-хромосомы: общие компоненты и генетическая структура родов. *Генетика.* 2020; 56(7): 826–833. doi: 10.31857/S0016675820070073

3. Белых С.К. Проблема распада прапермской этноязыковой общности. Монография. Ижевск, 2009. – 150 с.
4. Ширококов И. Г. Материалы к антропологии пермских народов XVII–XIX вв. (краниологические данные). Ежегодник финно-угорских исследований. 2014; 3:80–98.

References

1. The Y-Chromosome Consortium. A nomenclature system for the tree of human Y-chromosomal binary haplogroups. *Genome Res.* 2002;12: 339–348.
2. Kharkov V.N., Novikova L.M., Khitrinskaya I.Y., et al. Gene pool of Khakass and Shors for y chromosome markers: common components and tribal genetic structure. *Russian Journal of Genetics.* 2020;56(7): 849–855. doi: 10.31857/S0016675820070073
3. Belykh S.K. Problema raspada prapermskoy etnoyazykovoy obshchnosti. Monografiya [The problem of the collapse of the Proto-Permian ethno-linguistic community. Monograph]. Izhevsk, 2009. – 150 p. (In Russ.)
4. Shirobokov I. G. Materialy k antropologii permskikh narodov XVII–XIX vv. (kraniologicheskiye dannyye) [To Anthropology of Perm Peoples of the XVII–XIXth Centuries (Craniological Data)]. *Yezhegodnik finno-ugorskikh issledovaniy* [Yearbook of Finno-Ugric Studies]. 2014; 3:80–98. (In Russ.)