

<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2024.06.44-47>

Южные алтайцы: различия в структуре генофонда теленгитов и алтай-кижи по данным X-STR маркеров

Вагайцева К.В., Валихова Л.В., Колесников Н.А., Харьков В.Н., Боcharова А.В., Волкова И.А., Степанов В.А.

НИИ медицинской генетики,
ФГБНУ Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук
634050, г. Томск, ул. Набережная реки Ушайки, д. 10

В кратком сообщении представлены результаты анализа генетического разнообразия и структуры неравновесия по сцеплению в двух популяциях южных алтайцев: теленгитов и алтай-кижи. Анализ проводился с использованием мультиплексного набора TYPHER X-19, включающего 18 STR-маркеров, локализованных на X-хромосоме. Продемонстрирована специфичность генетической структуры двух этносов. Выявлены различия в структуре неравновесия по сцеплению. Проведена оценка уровня исключающей способности 18 X-STR для ДНК-идентификации.

Ключевые слова: теленгиты, алтай-кижи, популяционная генетика, X-STR, генетическая экспертиза, ДНК-идентификация.

Для цитирования: Вагайцева К.В., Валихова Л.В., Колесников Н.А., Харьков В.Н., Боcharова А.В., Волкова И.А., Степанов В.А. Южные алтайцы: различия в структуре генофонда теленгитов и алтай-кижи по данным X-STR маркеров. *Медицинская генетика* 2024; 23(6): 44-47.

Автор для корреспонденции: Вагайцева К.В.; **e-mail:** kseniya.simonova@medgenetics.ru

Финансирование. Работа выполнена в рамках гранта РФФИ №23-74-10058.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 18.06.2024

Southern Altaians: the difference in the structure of the gene pool of Telengites and Altai-Kizhi according to X-STR markers

Vagaytseva K.V., Valikhova L.V., Kolesnikov N.A., Kharkov V.N., Bocharova A.V., Volkova I.A., Stepanov V.A.

Research Institute of Medical Genetics, Tomsk National Research Medical Center, Russian Academy of Sciences
10, Ushaika st., Tomsk 634050, Russian Federation

The brief report presents the results of the analysis of genetic diversity and the structure of linkage disequilibrium in two populations of southern Altaians: Telengites and Altai-Kizhi. The analysis was performed using the TYPHER X-19 multiplex set, which includes 18 STR markers localized on the X chromosome. The specificity of the genetic structure of the two ethnic groups is demonstrated, and differences in the structure of linkage disequilibrium are revealed. The assessment of the level of identification informativeness of 18 X-STR for DNA identification was carried out.

Keywords: Telengity, Altai-kizhi, population genetics, X-STR, forensic genetics.

For citation: Vagaytseva K.V., Valikhova L.V., Kolesnikov N.A., Kharkov V.N., Bocharova A.V., Volkova I.A., Stepanov V.A. Southern Altaians: the difference in the structure of the gene pool of Telengites and Altai-Kizhi according to X-STR markers. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]* 2024; 23(6): 44-47. (In Russ.)

Corresponding author: Vagaytseva K.V.; **e-mail:** kseniya.simonova@medgenetics.ru

Funding. The study was carried out under the Russian Science Foundation grant No. 23-74-10058.

Conflict of Interest. The authors declare no conflict of interest.

Accepted: 18.06.2024

Введение

Алтайцы — коренное население Республики Алтай (Российская Федерация), подразделяются антропологами и этнографами на северных и южных. К северным относятся кумандинцы, тубалары и челканцы, к южным — теленгиты и алтай-кижи. Северные алтайцы живут в горно-таежной зоне северо-восточного Алтая: тубалары — в верховьях реки Бии (бассейн рек Пы-

жа, Кокша, Иша), челканцы — рек Лебедь и Байгол, кумандинцы — по реке Бия (Республика Алтай, Красногорский, Солтонский, Бийский районы Алтайского края). Южные алтайцы (теленгиты) расселены в бассейне рек Чуя и Аргут, по рекам Чулышману и Башкаусу; алтай-кижи — в бассейне рек Урсул, Чарыш, Кокса, Кан, в среднем течении Катунь; телеуты — по рекам

Майма и Черга (Республика Алтай), в Причумышье, по рекам Большому и Малому Бача [1].

Анализ генетической структуры популяций Алтая по аутосомным и Y-хромосомным маркерам показал, с одной стороны, генетическое родство этих народов, а с другой, отразил сохранившуюся гетерогенность алтайских популяций [2,3]. У алтайцев отмечается довольно высокий уровень коэффициента геномного инбридинга [4]. В результате анализа уровня гетерозиготности по аутосомным ДНК-маркерам показан низкий уровень генетического разнообразия у коренного населения Алтая. При этом уровень гетерозиготности у северных алтайцев выше, чем у южных. Вероятно, это связано с высоким индексом внутрирайонных эндогамных браков южных алтайцев. Стоит отметить, что у теленгитов зарегистрирован самый низкий уровень гетерозиготности среди малых народов Сибири [5]. Эти популяционно-генетические особенности алтайцев влияют на надежность и эффективность генетической экспертизы в криминалистике. Сниженный уровень генетического разнообразия повышает вероятность ложноположительного заключения при установлении родственных отношений между индивидами. Согласно рекомендациям международного сообщества судебных генетиков (ISFG), при снижении уровня идентификационной информативности стандартной генетической экспертизы при определении родства нужно дополнительно использовать X-хромосомные маркеры.

Нами приводятся результаты анализа структуры генофонда алтайцев по 18 X-хромосомным STR-маркерам (X-STR), а также, оценка исключяющей способности (PE) данных маркеров в двух алтайских популяциях (теленгиты, алтай-кижи). Актуальность данного исследования обусловлена не только необходимостью в дополнении данных о генетической структуре коренных народов Алтая, но и значимостью этих данных для ДНК-идентификации.

Методы

Проведение настоящего исследования одобрено Комитетом по биомедицинской этике Научно-исследовательского института медицинской генетики Томского НИМЦ (протокол номер 19 от 13.10.23).

Материалом исследования послужили выборки мужчин южных алтайцев (77 теленгитов, 107 алтай-кижи). Забор венозной крови у доноров проводили с письменного информированного согласия. На каждого донора составлялась анкета с его родос-

ловной, указанием этнической принадлежности и мест рождения предков. При формировании анализируемых выборок учитывались место проживания и данные о гаплогруппе Y-хромосомы. Генотипирование образцов по X-STR проводили методом мультиплексной полимеразной цепной реакции с последующим анализом продуктов амплификации на автоматическом генетическом анализаторе «НАНОФОР 05» (Синтол, Россия). В качестве маркеров для анализа был выбран мультиплексный набор включающий 18 X-STR: HPRTB, DXS8378, DXS6797, DXS6804, GATA165B12, DXS9902, DXS6810, DXS8377, DXS101, DXS7133, DXS7424, DXS7423, DXS6789, GATA31E08, DXS10079, DXS10103, DXS7132, DXS9895. Структура мультиплекса, праймеров и программа для генотипирования описаны в публикации [6]. Для генотипирования использовали реактивы компании ООО «Гордиз».

Частоты аллелей рассчитывали стандартным способом с помощью программного пакета MS Excel. Оценку значения ожидаемой гетерозиготности (H_e) и исключяющей способности (PE , power of exclusion) рассчитывали с использованием онлайн-калькулятора Chrx-str.org [7]. Анализ молекулярной дисперсии (AMOVA), оценку структуры неравновесия по сцеплению (LD), и генетической дистанции по Рейнольдсу (R_{st}), проводили с использованием программного средства Arlequin v. 3.5 [8]. Экспериментальные исследования проведены в Центре коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием «Медицинская геномика» (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ).

Результаты исследования и их обсуждение

В выборке алтай-кижи обнаружено 119 аллелей в 18 X-STR, что на 8 аллелей больше, чем в популяции теленгитов. Результаты оценки уровня ожидаемой гетерозиготности, а также криминалистических показателей информативности маркеров представлены в **таблице**. Для сравнения в таблицу добавлены данные об уровне исключяющей способности и ожидаемой гетерозиготности 18 X-STR в популяции хань [6].

Как видно из данных, представленных в таблице, гетерозиготность южных алтайцев по анализируемым X-STR маркерам выше, чем в популяции хань ($0,699 \pm 0,131$), при этом у алтай-кижи ее уровень несколько выше, чем у теленгитов. Среднее значение ожидаемой гетерозиготности в популяции теленгитов $0,723 \pm 0,076$, в популяции алтай-кижи $0,726 \pm 0,098$. Данные результаты согласуются с полученными ранее пред-

ставлениями о генетической структуре южных алтайцев по аутосомным маркерам.

Оценка генетического расстояния между выборками южных алтайцев методом Rst показала наличие значимых различий (0,007, $p = 0,002$) между выборками теленгитов и алтай-кижи. Оценка генетической дифференциации популяций с учетом молекулярных различий между аллелями (анализ молекулярной дисперсии, AMOVA) показала, что значимый вклад в эти различия внесли локусы HPRTB (0,028, $p = 0,016$), DXS8377 (0,021, $p = 0,003$), DXS7133 (0,055, $p = 0,003$), DXS7424 (0,019, $p = 0,034$).

На X-хромосоме выделяют 4 блока сцепления [7], в эти блоки попадает 7 локусов из 18 анализируемых нами. Лocus DXS8378 относится к первому блоку сцепления (X1), локусы DXS7132 и DXS10079 – ко второму (X2), DXS10103 и HPRTB – к третьему (X3), DXS8377 и DXS7423 к четвертому блоку (X4) [7].

Проведенный анализ структуры неравновесия по сцеплению (LD) выявил различия в архитектуре

блоков сцепления в популяциях южных алтайцев. Так в популяции теленгитов подтвердилось наличие сцепления между локусами DXS10103 и HPRTB, а также между локусами DXS7132 и DXS10079 и не было показано сцепление между локусами четвертого блока. Значимые значения LD были также показаны для локуса DXS101 с локусами DXS6797 и DXS7424 при этом сцепления между двумя последними не выявлено. В популяции алтай-кижи, напротив, показано наличие сцепления между локусами блока X4, а так же локусов третьего блока сцепления и не обнаружено значимых значений LD локусов DXS7132-DXS10079. Так же, как и в популяции теленгитов сцепление для алтай-кижи показано между локусами DXS101 и DXS7424.

Заключение

Полученные результаты необходимы для формирования разрабатываемой нами референсной базы дан-

Таблица. Значения ожидаемой гетерозиготности и исключаяющей способности

Table. Expected heterozygosity and exclusionary power values

	Теленгиты		Алтай-кижи		Хань	
	НЕТ	РЕ	НЕТ	РЕ	НЕТ	РЕ
HPRTB	0,705	0,436	0,716	0,453	0,724	0,467
DXS8378	0,693	0,418	0,696	0,422	0,603	0,294
DXS6797	0,706	0,438	0,731	0,478	0,710	0,443
DXS6804	0,732	0,480	0,754	0,517	0,757	0,521
GATA165B12	0,670	0,384	0,651	0,357	0,623	0,319
DXS9902	0,645	0,348	0,666	0,378	0,653	0,360
DXS6810	0,608	0,300	0,642	0,344	0,550	0,235
DXS8377	0,878	0,750	0,871	0,737	0,909	0,814
DXS101	0,826	0,648	0,805	0,608	0,815	0,627
DXS7133	0,628	0,326	0,455	0,151	0,357	0,090
DXS7424	0,682	0,401	0,776	0,555	0,729	0,474
DXS7423	0,613	0,307	0,633	0,332	0,513	0,199
DXS6789	0,794	0,589	0,846	0,687	0,790	0,581
GATA31E08	0,749	0,508	0,725	0,468	0,791	0,583
DXS10079	0,805	0,608	0,821	0,638	0,817	0,631
DXS10103	0,778	0,558	0,819	0,635	0,751	0,512
DXS7132	0,757	0,522	0,730	0,476	0,755	0,518
DXS9895	0,721	0,461	0,729	0,475	0,734	0,483

ных включающей частоты аллелей и гаплотипов X-STR маркеров. Проведенные ранее исследования идентификационной информативности аутосомных STR-маркеров показали снижение надежности стандартной генетической экспертизы при определении родства в популяциях с низким уровнем генетического разнообразия [9]. В связи с этим в популяциях коренных народов Сибири и Дагестана рекомендуется дополнять стандартную панель маркерами половых хромосом, для применения которых необходимо формирование соответствующих баз данных. В случае алтайцев при формировании референсной базы необходимо использовать данные о субэтнических группах (алтай-кижи, теленгиты), а не объединять образцы в единую выборку (алтайцы).

Литература

1. Алтайцы: Этническая история. Традиционная культура. Современное развитие». Редколл. Н.В. Екеев (отв. ред.), Н.М. Екеева, Э.В. Енчинов; НИИ алтаистики им. С.С. Суразакова. — Горно-Алтайск: Горно-Алт. тип., 2014. — 464 с.
2. Kharkov V.N., Stepanov V.A., Medvedeva O.F., Spiridonova M.G., Puzyrev V.P., Voevoda M.I., Tadinova V.N. Gene pool differences between Northern and Southern Altaians inferred from the data on Y-chromosomal haplogroups. *Russian Journal of Genetics*. 2007; 43(5): 551-562. DOI: 10.1134/S1022795407050110
3. Балаганская О.А., Балановская Е.В., Лавряшина М.Б. и др. Полиморфизм Y хромосомы у тюркоязычного населения Алтае-Саян, Тянь-Шаня и Памира в контексте взаимодействия генофондов западной и восточной Евразии. *Медицинская генетика*. 2011; 3(105):12-22.
4. Kolesnikov N.A., Kharkov V.N., Zarubin A.A., Radzhabov M.O. et al. Features of the Genomic Distribution of Runs of Homozygosity in the Indigenous Population of Northern Eurasia at the Individual and Population Levels Based on High Density SNP Analysis. *Russian Journal of Genetics*. 2021; 57(11): 1271-1284
5. Лавряшина М.Б., Ульянова М.В., Балаганская А.Г. и др. Генетический портрет десяти малых народов Южной Сибири. Сообщение II. Гетерозиготность и подразделенность генофонда по данным об аутосомных ДНК-маркерах. *Медицинская генетика*. 2010; 9:16-23.
6. Zhang Y., Yu Z., Mo X. et al. Development and validation of a new 18 X-STR typing assay for forensic applications. *Electrophoresis*. 2021; 42(6):766-773.
7. База данных ChrX-STR.org 2.0 [Электронный ресурс] <https://www.chrx-str.org/xd/index.jsf> Дата последнего обращения 03.05.2024
8. Excoffier, L., H.E. L. Lischer Arlequin suite ver 3.5: A new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows. *Molecular Ecology Resources*. 2010; 10: 564-567.
9. Rohlf R.V., Fullerton S.M., Weir B.S. Familial identification: population structure and relationship distinguishability. *PLoS Genet*. 2012; 8(2): e1002469.

References

1. Altaytsy: Etnicheskaya istoriya. Traditsionnaya kul'tura. Sovremennoye razvitiye» / redcoll. N.V. Yekeyev (otv. red.), N.M. Yekeyeva, E.V. Yenchinov; NII altaistiki im. S.S. Surazakova. [Altaians: Ethnic history. Traditional culture. Modern development". Eds. N.V. Ekeev (chief editor), N.M. Ekeeva, E.V. Enchinov; Research Institute of Altaistics named after. S.S. Surazakova. — Gorno-Altai: Gorno-Alt. printing house], 2014. — 464 p. (In Russ.)
2. Kharkov V.N., Stepanov V.A., Medvedeva O.F., Spiridonova M.G., Puzyrev V.P., Voevoda M.I., Tadinova V.N. Gene pool differences between Northern and Southern Altaians inferred from the data on Y-chromosomal haplogroups. *Russian Journal of Genetics*. 2007; 43(5): 551-562. DOI: 10.1134/S1022795407050110
3. Balaganskaya O.A., Balanovskaya E.V., Lavryashina M.B. et al. Polimorfizm Y khromosomy u tyurkoyazychnogo naseleniya Altaye-Sayan, Tyan'-Shanya i Pamira v kontekste vzaimodeystviya genofondov zapadnoy i vostochnoy Yevrazii [Polymorphism of the Y chromosome in the Turkic-speaking population of the Altai-Sayan, Tien Shan and Pamirs in the context of the interaction of the gene pools of Western and Eastern Eurasia]. *Meditsinskaya genetika* [Medical genetics]. 2011; 3(105):12-22. (In Russ.)
4. Kolesnikov N.A., Kharkov V.N., Zarubin A.A., Radzhabov M.O. et al. Features of the Genomic Distribution of Runs of Homozygosity in the Indigenous Population of Northern Eurasia at the Individual and Population Levels Based on High Density SNP Analysis. *Russian Journal of Genetics*. 2021; 57(11): 1271-1284
5. Lavryashina M.B., Ulyanova M.V., Balaganskaya A.G. et al. Geneticheskiy portret desyati malykh narodov Yuzhnoy Sibiri. Soobshcheniye II. Geterozigotnost' i podrazdelenost' genofonda po dannym ob autosomnykh DNK-markerakh [Genetic portrait of ten small peoples of Southern Siberia. II. Heterozygosity and subdivision of the gene pool according to data on autosomal DNA markers]. *Meditsinskaya genetika* [Medical genetics]. 2010; 9:16-23. (In Russ.)
6. Zhang Y., Yu Z., Mo X. et al. Development and validation of a new 18 X-STR typing assay for forensic applications. *Electrophoresis*. 2021; 42(6):766-773.
7. ChrX-STR.org 2.0 Database [Electronic resource] <https://www.chrx-str.org/xd/index.jsf> Last accessed 03.05.2024
8. Excoffier, L., H.E. L. Lischer Arlequin suite ver 3.5: A new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows. *Molecular Ecology Resources*. 2010; 10: 564-567.
9. Rohlf R.V., Fullerton S.M., Weir B.S. Familial identification: population structure and relationship distinguishability. *PLoS Genet*. 2012; 8(2): e1002469.