

doi 10.18699/vjgb-26-75

Филогеографический анализ полиморфизма митохондриальных геномов шорцев

Б.А. Малайчук , Г.А. Денисова , А.Н. Литвинов , Н.В. Похилиук 

Институт биологических проблем Севера Дальневосточного отделения Российской академии наук, Магадан, Россия

 malbor@mail.ru

Аннотация. Получены данные об изменчивости нуклеотидных последовательностей целых митохондриальных геномов у шорцев – тюркоязычного народа Алтае-Саянского региона. У шорцев выявлен высокий уровень нуклеотидного разнообразия, обусловленный наличием в генофонде двух компонентов восточно- и западноевразийского происхождения (79.5 и 20.5 % соответственно). При этом отмечен относительно низкий (в масштабах Сибири) уровень разнообразия гаплотипов мтДНК, что связано с высокой распространенностью у шорцев некоторых одинаковых митохондриальных гаплотипов. Результаты многомерного шкалирования межпопуляционных генетических дистанций свидетельствуют о том, что шорцы занимают промежуточное положение между этническими группами Восточной Азии и коренными народами Восточной Сибири. Исследование полиморфизма целых митохондриальных геномов у индивидуумов, характеризующихся одинаковым гаплотипом гипервариабельного сегмента 1, который относится к гаплогруппе F1b1 и обнаружен у ~37 % шорцев, позволило определить 6 гаплотипов мтДНК, принадлежащих к гаплогруппам F1b1-b1 и F1b1-b2. Результаты филогеографического анализа показали, что особенностью митохондриального генофонда шорцев является высокая частота (65.9 %) гаплогрупп мтДНК, которые распространены исключительно в популяциях Алтае-Саянского региона: A-a1c1a, B4b1a3a1a, C4a1a4a1a, C4e, C5c*, D4b1a2a1a, D4m2a2, D5c1a2b, F1b1-b1, F1b1-b2, F2b1b1, H8b1a. Эволюционный возраст этих гаплогрупп мтДНК согласно результатам молекулярного датирования варьирует от 0.9 до 5.0 тыс. лет. Все указанные выше гаплогруппы мтДНК восточноазиатские по происхождению, за исключением западноевразийской H8b1a. Обособленному развитию митохондриальных гаплогрупп, специфичных для народов Алтае-Саянского региона, возможно, способствовала изоляция от восточноазиатских соседей, вызванная формированием афанасьевского населения в эпоху бронзового века в результате смешения популяций коренных жителей региона и мигрантов – представителей ямной культурно-исторической общности, существовавшей в Приуралье и Поволжье. В условиях отсутствия интенсивного притока дополнительных восточноазиатских гаплотипов мтДНК в течение нескольких тысяч лет в популяциях Алтае-Саянского региона, по всей видимости, произошла диверсификация уже имевшихся генетических линий восточноазиатского происхождения.

Ключевые слова: митохондриальный геном; филогеографический анализ; популяции человека; Сибирь; шорцы

Для цитирования: Малайчук Б.А., Денисова Г.А., Литвинов А.Н., Похилиук Н.В. Филогеографический анализ полиморфизма митохондриальных геномов шорцев. *Вавиловский журнал генетики и селекции*. 2026;30(5):747-754. doi 10.18699/vjgb-26-75

Phylogeographic analysis of mitochondrial genome polymorphism in the Shors

B.A. Malyarchuk , G.A. Denisova , A.N. Litvinov , N.V. Pokhilyuk 

Institute of Biological Problems of the North of the Far Eastern Branch of the Russian Academy of Sciences, Magadan, Russia

 malbor@mail.ru

Abstract. The variability of nucleotide sequences of complete mitochondrial genomes in the Shors, a Turkic-speaking people from the Altai–Sayan region, was studied. The Shors exhibit a high level of nucleotide diversity due to the presence of two components of the East and West Eurasian origin in their gene pool (79.5 and 20.5 %, respectively). However, a relatively low level of mtDNA haplotype diversity was found among the Shors, which is associated with the high prevalence of certain identical mitochondrial haplotypes. Multidimensional scaling of interpopulation genetic distances indicates that the Shors fall in between East Asian ethnic groups and indigenous East Siberian peoples. By examining the polymorphism of whole mitochondrial genomes in individuals with the same hypervariable segment 1 haplotype belonging to haplogroup F1b1, found in ~37 % of the Shors, we identified six mtDNA haplotypes belonging to haplogroups F1b1-b1 and F1b1-b2. Phylogeographic analysis shows that the Shor mitochondrial gene pool is characterized by a high frequency (65.9 %) of mtDNA haplogroups found solely in the Altai–Sayan region: A-a1c1a, B4b1a3a1a, C4a1a4a1a, C4e, C5c*, D4b1a2a1a, D4m2a2, D5c1a2b, F1b1-b1, F1b1-b2, F2b1b1, and H8b1a. According to

molecular dating results, the evolutionary age of these mtDNA haplogroups varies from 0.9 to 5.0 thousand years. All of the mtDNA haplogroups listed are of East Asian origin, except for the West Eurasian H8b1a. The isolated evolution of mitochondrial haplogroups specific to the peoples of the Altai–Sayan region is assumed to have been facilitated by their isolation from East Asian neighbors. This isolation occurred during the Bronze Age, when the Afanasyevo culture formed as a result of the mixing of indigenous populations and migrants – representatives of the Yamnaya culture, which existed in the Urals and Volga regions. In the absence of a significant influx of additional East Asian mtDNA haplotypes to the populations of the Altai–Sayan region over several thousand years, it appears that existing genetic lineages of East Asian origin diversified.

Key words: mitochondrial genome; phylogeographic analysis; human populations; Siberia; Shors

For citation: Malyarchuk B.A., Denisova G.A., Litvinov A.N., Pokhilyuk N.V. Phylogeographic analysis of mitochondrial genome polymorphism in the Shors. *Vavilovskii Zhurnal Genetiki i Seleksii* = *Vavilov J Genet Breed.* 2026;30(5):747–754. doi 10.18699/vjgb-26-75

Введение

Исследования полиморфизма митохондриальной ДНК (мтДНК) показали, что в генофондах большинства этнических групп западной части Сибири прослеживается существенный вклад западноевразийских линий мтДНК. Доля этого компонента максимальна (от 20 до 40 %) в современных популяциях Алтае–Саянского региона: у хакасов, шорцев, телеутов, алтай-кижи, теленгитов, алтайских казахов (Derenko et al., 2003; Деренко, Мальярчук, 2010; Gubina et al., 2013). В палеогеномных исследованиях установлено, что неолитическое население Алтая и соседних территорий характеризовалось преимущественно восточноазиатскими линиями мтДНК, хотя уже примерно 7.5 тыс. лет назад в регионе присутствовали и некоторые западноевразийские митохондриальные линии, например U2e1 (Wang K. et al., 2023; Gill et al., 2025). Приток восточноевропейского населения в эпоху бронзы, 5–4 тыс. лет назад, на юго-запад Сибири и далее в монгольские степи существенно увеличил долю европейского компонента в генофондах древнего населения (Allentoft et al., 2015). Однако позже, примерно 2 тыс. лет назад, начиная со времени экспансии хунну, в генофондах народов Центральной Азии и Алтае–Саянского региона значительно повышается доля восточноазиатских гаплотипов мтДНК (Damgaard et al., 2018; Jeong et al., 2020).

Шорцы – коренной народ, населяющий Горную Шорию на юге Кемеровской области. Шорцы говорят на языке, относящемся к уйгурской группе тюркских языков, и по этнографическим данным они родственны другим этническим группам северных алтайцев: челканцам, кумандинцам, тубаларам. Между тем в антропологическом отношении шорцы, наряду с кумандинцами, проявляют сходство с некоторыми угорскими и самодийскими народами – хантами, манси, селькупам, характеризующимися уральским антропологическим типом (Моисеев, 1999). По всей видимости, шорцы представляют собой тюркизированных потомков угорского, самодийского и кетоязычного населения северно-таежной части Алтае–Саянского нагорья (Народы Сибири, 1956). По данным переписи населения Российской Федерации 2021 г., численность шорцев составила 10.5 тыс. человек.

По результатам анализа полиморфизма гипервариабельного участка митохондриального генома (ГВС1), шорцы, населяющие отроги Алтая и Саян, группируются с другими этническими группами этого региона: хакасами,

телеутами, алтай-кижи, тувинцами, тоджинцами, тофаларами (Деренко, Мальярчук, 2010; Gubina et al., 2022). В то же время результаты филогенетического анализа нуклеотидных последовательностей ГВС1 показывают некоторую удаленность шорцев от основного массива популяций Алтае–Саянского региона, что может объясняться их иным антропологическим составом и предполагаемым родством с угорскими и самодийскими народами (Деренко, Мальярчук, 2010). В пользу этой гипотезы свидетельствует присутствие в митохондриальном генофонде шорцев некоторых митохондриальных линий, J1b1 и U4b1, характерных для коренного населения Западной Сибири и Волго–Уральского региона (Деренко, Мальярчук, 2010).

Интересная особенность митохондриального генофонда шорцев, а также родственных им хакасов состоит в высокой встречаемости гаплотипов мтДНК, относящихся к восточноазиатской гаплогруппе F (от 15 до 40 %), хотя в других сибирских этнических группах ее частота заметно ниже (Derbeneva et al., 2002; Derenko et al., 2007; Gubina et al., 2013). Наиболее высокое разнообразие митохондриальных линий гаплогруппы F наблюдается в популяциях Юго–Восточной Азии (Hill et al., 2007).

В генофондах шорцев и хакасов преобладают F1b-линии мтДНК, происхождение которых связывают с Южным Китаем (Hill et al., 2007). Установлено также, что один из F1b-гаплотипов (с ГВС1-мотивом 16189–16232CA–16249–16304–16311) широко распространен как среди шорцев (до 37 %), так и среди хакасов (до 26 %) (Derenko et al., 2007; Gubina et al., 2013). Возможно, это связано с «эффектом основателя» при формировании этих популяций (Деренко, Мальярчук, 2010). Так как анализ полиморфизма ГВС1 мтДНК имеет невысокую разрешающую способность, целесообразно использовать более информативный метод – анализ изменчивости нуклеотидных последовательностей целых митохондриальных геномов. Это позволит прояснить вопрос о том, насколько идентичны F1b-последовательности ГВС1 мтДНК, обнаруженные ранее у шорцев. Кроме того, анализ полиморфизма целых митохондриальных геномов у шорцев на популяционном уровне даст возможность получить наиболее полные представления об уровне разнообразия их генофонда, а также позволит проследить филогенетические связи между гаплотипами мтДНК с помощью филогеографического анализа. Изучение этих вопросов – цель настоящей работы.

Материалы и методы

Материалом для исследования послужили образцы цельной крови в выборке шорцев ($N = 33$), сформированной из числа жителей Таштагольского района Кемеровской области. Исследование одобрено Региональным этическим комитетом медико-биологических исследований при Президиуме СВНЦ ДВО РАН, Магадан (протокол № 001/011 от 21.01.2011).

Для определения нуклеотидных последовательностей целых митохондриальных геномов применяли метод секвенирования ДНК по Сэнгеру с помощью генетического анализатора ABI 3500xL (Applied Biosystems), как описано нами ранее (Деренко, Малярчук, 2010). Продукты амплификации секвенировали с помощью набора для циклического секвенирования ДНК BrilliantDye™ Terminator Cycle Sequencing kit v3.1 (Нидерланды). Для выравнивания и сборки митогеномов использовали пакет программ SeqScape 2.7 (Applied Biosystems). Нуклеотидные последовательности митохондриальных геномов шорцев депонированы в GenBank (www.ncbi.nlm.nih.gov) под № PX641521–PX641539. В анализе использованы также секвенированные ранее 11 митохондриальных геномов шорцев из Таштагольского района Кемеровской области (табл. S1)¹.

Филогенетический анализ нуклеотидных последовательностей митохондриальных геномов и оценку эволюционного возраста монофилетических кластеров мтДНК проводили с помощью пакета компьютерных программ mtPhyl v4.015 (<https://isogg.org/wiki/MtPhyl>), как описано нами ранее (Малярчук и др., 2025). Для определения гаплогрупп мтДНК использовали филогенетические классификации, предложенные ресурсами PhyloTree (www.phyloree.org) и YFull MTree (<https://www.yfull.com/mtree/>).

Для проведения филогеографического анализа мтДНК использовали данные об изменчивости целых митогеномов у представителей различных популяций человека согласно данным GenBank, Logan DNA Project (<http://www.ianlogan.co.uk>), YFull MTree. На момент написания статьи (ноябрь 2025 г.) в GenBank содержалось более 62 500 митохондриальных геномов от представителей различных этнических групп мира (<https://www.mitomap.org/foswiki/bin/view/MITOMAP/GBFreqInfo>). Этническая принадлежность исследованных образцов установлена на основании сведений, представленных в базах данных.

Сравнительный анализ изменчивости мтДНК на межэтническом уровне основан на использовании 2923 митохондриальных геномов представителей различных популяций Восточной Азии: китайцев (хани) и японцев (Zheng et al., 2011), эвенков, якутов, эвенов (Якутия), нивхов, удэгейцев и юкагигов (Duggan et al., 2013), коряков и эвенов Магаданской области, а также чукчей (Derenko et al., 2023), бурят (Derenko et al., 2018), монголов, баргутов и хамниган (Derenko et al., 2022), уйгуров (Zheng et al., 2017), таджиков и киргизов (Peng et al., 2018), дауров (Wang C.-Z. et al., 2022). Для расчета параметров генетического разнообразия в популяциях применяли пакет DnaSP 5.10.01

(Librado, Rozas, 2009). Анализ молекулярной изменчивости (AMOVA, *Fst*-анализ), основанный на попарных нуклеотидных различиях между митогеномами, проводили с помощью пакета программ Arlequin 3.5.1.2 (Excoffier, Lischer, 2010). Для исследования расположения популяций в двухмерном пространстве использовали метод многомерного шкалирования межпопуляционных *Fst*-различий (пакет программ STATISTICA10 package, StatSoft Inc.). Межпопуляционные генетические дистанции D_A и D_{XY} рассчитывали с использованием формулы

$$D_A = D_{XY} - (D_X + D_Y)/2,$$

где D_{XY} – среднее число нуклеотидных различий между популяциями X и Y , а D_X и D_Y – среднее число нуклеотидных различий внутри популяций X и Y соответственно (Nei, 1987).

Результаты и обсуждение

Разнообразие митохондриального генофонда шорцев и генетическая дифференциация популяций Восточной Азии

Изучение полиморфизма нуклеотидных последовательностей митохондриальных геномов шорцев (33 новых и 11 ранее опубликованных) в сравнении с другими этническими группами Сибири, Центральной и Восточной Азии показало, что митохондриальные гаплотипы относятся к 23 гаплогруппам (табл. 1, см. табл. S1).

В сравнении с другими популяциями Восточной Азии исследованная выборка шорцев характеризуется относительно низким показателем гаплотипического разнообразия $H = 0.979$, что сопоставимо с данными для популяций Северо-Восточной Сибири – чукчей, коряков, юкагигов, нивхов (Derenko et al., 2023). Это связано, по всей видимости, с высокой распространенностью у шорцев одинаковых гаплотипов, относящихся, в основном, к гаплогруппе F1b1 (см. табл. 1). Вместе с тем нуклеотидное разнообразие у шорцев находится на уровне максимальных значений $\pi = 0.00236$, среднее число попарных нуклеотидных различий $k = 39.01$. Проведенные ранее исследования показали, что близкие значения нуклеотидного разнообразия обнаружены у дауров, киргизов, хамниган (Derenko et al., 2023).

Анализ генетических различий, основанных на числе нуклеотидных замен на сайт между популяциями (D_{XY} и D_A), показал, что минимальные отличия от шорцев наблюдаются для ханей, уйгуров, монголов и киргизов (табл. 2). Анализ *Fst*-различий также продемонстрировал минимальные отличия шорцев от монголов, ханей, киргизов и уйгуров (*Fst*-различия на уровне 5.5–6.0 %), в то время как *Fst*-различия шорцев от палеоазиатских популяций: чукчей, коряков, нивхов – составляют более 20 % (табл. S2).

Результаты анализа межпопуляционных *Fst*-различий, проведенного с помощью метода многомерного шкалирования, показали, что в двухмерном генетическом пространстве шорцы находятся между компактно расположенными этническими группами Восточной Азии и рассеянными по графику другими (преимущественно восточносибирскими) популяциями (рис. 1). Среди последних

¹ Табл. S1 и S2 и рис. S1 Приложения доступны по адресу: <https://vavilovj-icg.ru/download/pict-2026-30/appx40.xlsx>

Таблица 1. Гаплогруппы мтДНК шорцев, их эволюционный возраст и географическое распространение

Гаплогруппа мтДНК	<i>n</i>	Возраст, тыс. лет	Распространение на Алтае	Распространение в других регионах
A-a1c1a	1	1.29	Шорцы, кумандинцы, тубалары	Отсутствует
B4b1a3a1a	1	–	Шорцы, кумандинцы, челканцы	
C4a1a4a1a	1	1.72	Шорцы, телеуты	
C4a2a1	4	–	Шорцы	Якуты, эвенки
C4e	2	1.72	Шорцы, телеуты	Отсутствует
C5c*	1	4.98	Шорцы, телеуты, кумандинцы, челканцы, тубалары	
D4b1a2a1a	1	3.24	Шорцы, кумандинцы, челканцы, тубалары	
D4j7	1	4.16	Шорцы, телеуты, кумандинцы, тубалары	Буряты, баргуты
D4m2a2	1	0.86	Шорцы, челканцы, тубалары	Отсутствует
D5c1a2b	2	2.06	Шорцы, кумандинцы, челканцы, тубалары	
F1b1-b1	6	0.86	Шорцы, челканцы	
F1b1-b2	9	0.86	Шорцы	
F2b1b1	1	0.86	Шорцы, челканцы, тубалары, алтайцы	
G3a1'2	1	19.01	Шорцы	Восточная Азия
M10a1-a1	2	4.6		Монголы, дауры
Z4a	1	–		Восточная Азия
H1b2c	1	–		Европа (русские, поляки)
H6a1b	1	–		Европа, Западная Азия
H8b1a	3	4.22	Шорцы, тубалары, телеуты, алтайцы	Отсутствует
J1b1a1	1	–	Шорцы	Западная Евразия
K1-a4	1	–		
U4b1b1-a	1	3.54	Шорцы, кумандинцы, телеуты, алтайцы	Западная Евразия (татары, манси, персы)
U5b2b4c	1	1.29	Шорцы	Тувинцы

Примечание. *n* – количество образцов, относящихся к гаплогруппе. Прочерком (–) отмечены случаи, когда для определения эволюционного возраста недостаточно данных.

Таблица 2. Межпопуляционные генетические дистанции (D_{XY} и D_A , число замен на сайт между популяциями) между шорцами и другими этническими группами Восточной Азии

Этническая группа	D_{XY}	D_A	Этническая группа	D_{XY}	D_A
Китайцы (хани)	0.0022	0.00012	Таджики	0.00247	0.00024
Уйгуры	0.00228	0.00013	Удэгейцы	0.00223	0.00028
Монголы	0.00236	0.00013	Эвенки	0.00239	0.00035
Киргизы	0.00243	0.00013	Эвены	0.0024	0.00039
Дауры	0.00245	0.00016	Коряки	0.00241	0.00047
Японцы	0.00218	0.00017	Нивхи	0.00225	0.00048
Хамнигане	0.00244	0.00018	Юкагиры	0.00244	0.00051
Буряты	0.00238	0.00019	Чукчи	0.00245	0.00074
Баргуты	0.00244	0.00021			

Примечание. Значения дистанций ранжированы по D_A .

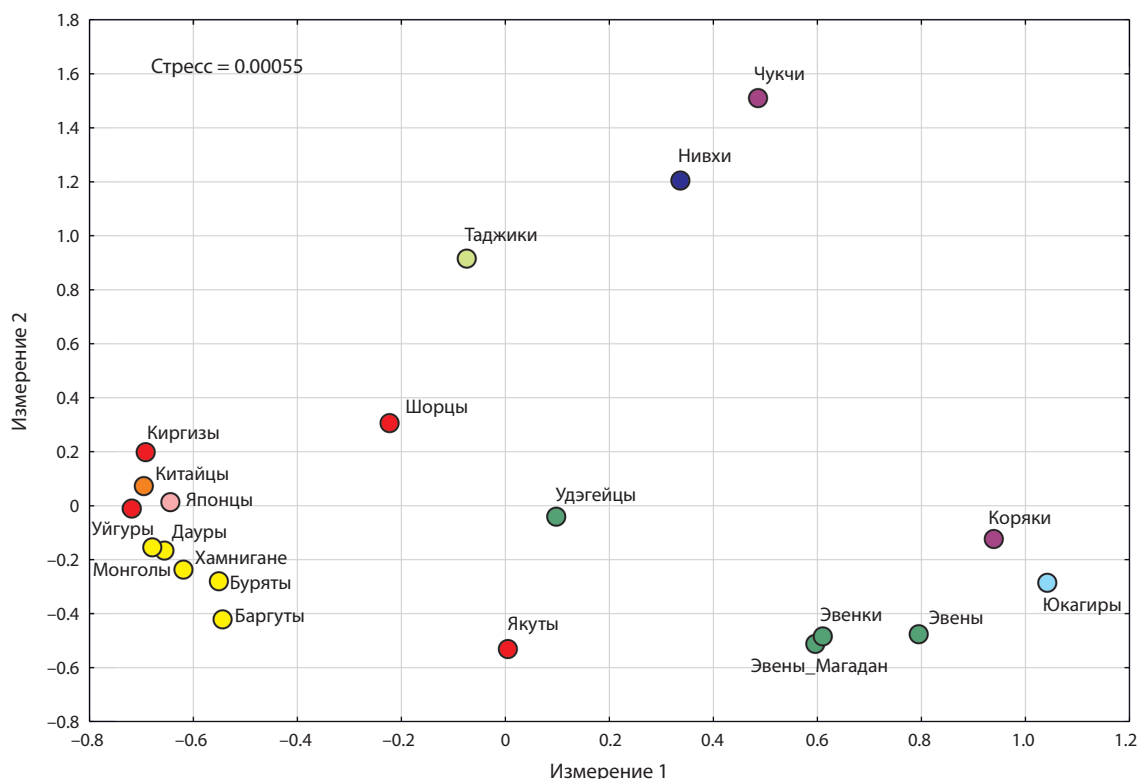


Рис. 1. Результаты многомерного шкалирования межпопуляционных *Fst*-значений, основанных на попарных нуклеотидных различиях между целыми митохондриальными геномами у населения Сибири, Восточной и Центральной Азии. Цветами отмечена языковая принадлежность популяций: тюркская группа алтайской семьи – красным, монгольская группа алтайской семьи – желтым, тунгусская группа алтайской семьи – зеленым, чукотско-камчатская семья – фиолетовым, китайско-тибетская семья – оранжевым, японский язык – бледно-розовым, индо-иранская группа индоевропейской семьи (таджики) – светло-желтым, языковые изоляты (нивхи, юкагиры) – другими цветами.

тенденция к кластеризации наблюдается только для эвенов, эвенков, коряков и юкагиров. К сожалению, среди исследованных популяций отсутствуют самодийские и угорские группы, что связано с дефицитом популяционных данных об изменчивости целых митохондриальных геномов для многих этнических групп Сибири и Восточной Европы. Поэтому более детальное исследование вопросов о происхождении шорцев, например на основе смешения самодийских и угорских племен с тюркоязычными группами, еще предстоит осуществить после расширения баз данных об изменчивости мтДНК у коренного населения Сибири и соседних регионов.

Разнообразие F1b1-гаплотипов у шорцев

Проведенные ранее исследования показали, что 30 из 82 обследованных шорцев (36.6 % выборки) характеризовались ГВС1-гаплотипом 16189-16232CA-16249-16304-16311, относящимся к гаплогруппе F1b1 (Derenko et al., 2007). В настоящей работе нами секвенированы целые митохондриальные геномы у 15 шорцев – носителей указанного выше гаплотипа. В результате исследование продемонстрировало, что исследуемый ГВС1-гаплотип относится к двум гаплогруппам: F1b1-b1, которая, по данным ресурса YFull MTree, уже зарегистрирована у челканцев и хакасов, и F1b1-b2 – новой гаплогруппе, которая выяв-

лена нами только у шорцев (рис. 2). Эволюционный возраст обеих гаплогрупп составляет 0.86 тыс. лет, хотя если оценивать возраст без учета идентичных образцов, т.е. только по гаплотипам, то возраст увеличивается до 1.72 (0–4.13) тыс. лет в обоих случаях.

Вместе с тем эволюционный возраст гаплогруппы F1b1-b составляет примерно 7.7 тыс. лет, и в ее составе находятся митохондриальные линии, обнаруженные у японцев и китайцев (см. рис. 2). Это свидетельствует о том, что F1b1-b-линии мтДНК могли быть привнесены в генофонды алтайских народов из Восточной Азии достаточно давно. В то же время высокая распространенность малого числа F1b1-b-гаплотипов мтДНК в популяции шорцев может быть обусловлена «эффектом основателя», имевшего место в их демографической истории.

Высокая популяционная специфичность алтайских вариантов мтДНК

Результаты филогеографического анализа показывают, что митохондриальный генофонд исследованной выборки шорцев представлен преимущественно восточноазиатскими гаплотипами (79.5 %) (см. табл. 1). Западноевразийские митохондриальные линии, выявленные у шорцев, представлены или единичными гаплотипами (H1b2c, H6a1b, J1b1a1, K1-a4), или же подгруппами (U4b1b1-a и U5b2b4c)

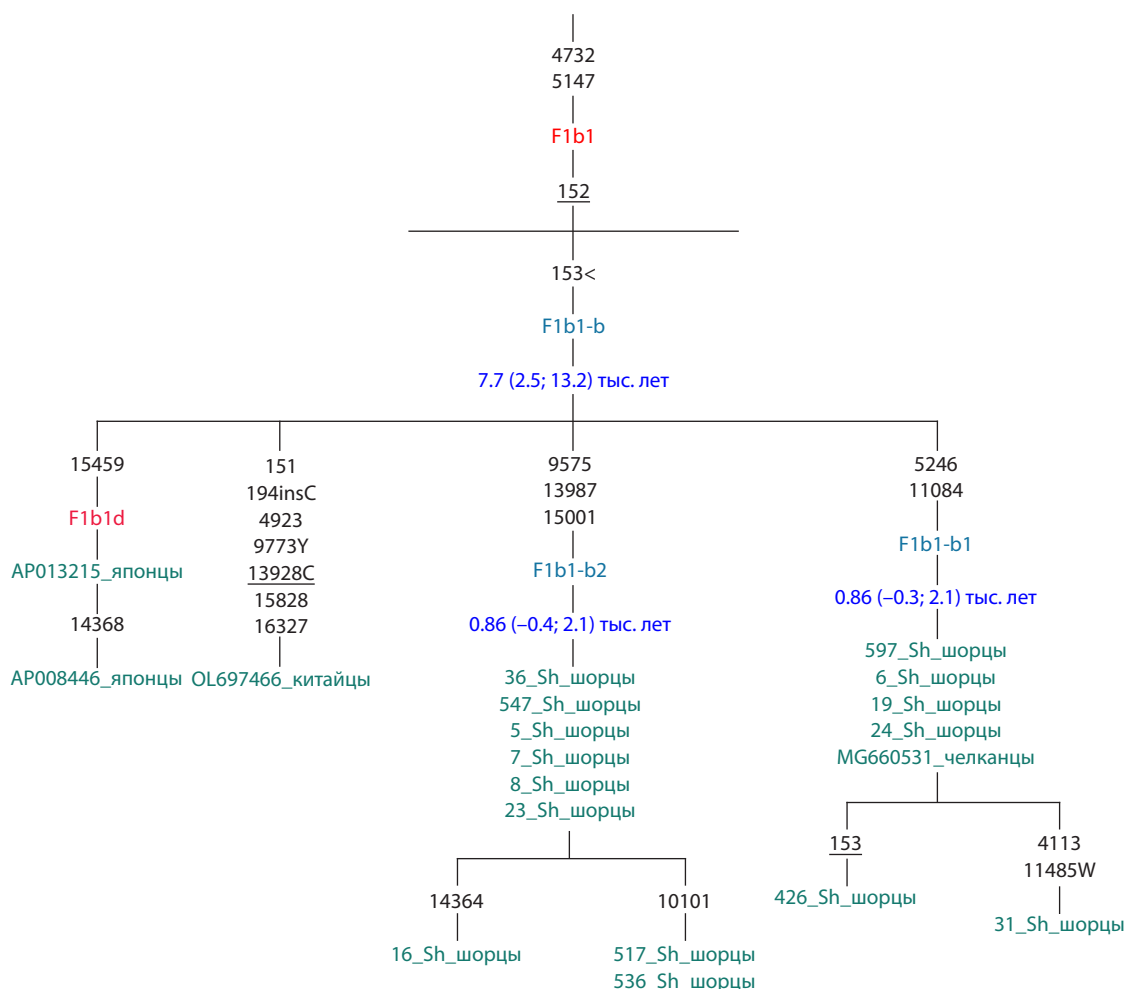


Рис. 2. Филогенетическое дерево мтДНК гаплогруппы F1b1-b. На ветвях показаны нуклеотидные позиции, в которых произошли транзиции; для трансверсий и случаев гетероплазмии указаны нуклеотиды; ins означает инсерцию нуклеотида. Нуклеотидные позиции, в которых зарегистрированы обратные мутации, подчеркнуты, повторяющиеся мутации отмечены знаком «<». Указаны номера образцов в GenBank и этническая принадлежность.

относительно небольшого эволюционного возраста (до 3.5 тыс. лет). Однако среди гаплотипов мтДНК западно-евразийского происхождения также имеются некоторые подгруппы, которые достаточно долго эволюционировали в генофондах сибирских народов (см. табл. 1 и табл. S1). Это гаплогруппа U4b1b1-a, распространенная, в основном, на Алтае, но и отмеченная также в популяциях Поволжья и Ирана; все остальные U4b1b1-подгруппы выявлены у населения Европы. Гаплогруппа U5b2b4 также, главным образом, распространена в европейских популяциях, но ее подгруппа U5b2b4c отмечена у шорцев и тувинцев. Очень интересна гаплогруппа H8b, распространение которой связано с Западной Евразией (подгруппы H8b2 и H8b3), однако подгруппа H8b1 самая разветвленная: она зарегистрирована в различных популяциях Сибири и Центральной Азии. Ее эволюционный возраст составляет 8.0–9.5 тыс. лет (рис. S1) (Derenko et al., 2014), что свидетельствует о давнем присутствии гаплогруппы H8b1 на востоке Северной Евразии. В ее составе находится также подгруппа H8b1a, зарегистрированная преимущественно на Алтае.

Особенность митохондриального генофонда шорцев состоит в высокой частоте (65.9 %) гаплогрупп мтДНК, которые распространены исключительно на Алтае: A-a1c1a, B4b1a3a1a, C4a1a4a1a, C4e, C5c*, D4b1a2a1a, D4m2a2, D5c1a2b, F1b1-b1, F1b1-b2, F2b1b1, H8b1a. Их эволюционный возраст, согласно результатам молекулярного датирования, варьирует от 0.86 до 4.98 тыс. лет (см. табл. 1 и рис. S1). Все указанные выше гаплогруппы мтДНК восточноазиатские по происхождению, за исключением H8b1a.

Закключение

Данные археологии и антропологии, а также палеогеномики показали, что формирование афанасьевской археологической культуры Алтая и степей Минусинской котловины в эпоху бронзового века, примерно 5 тыс. лет назад, связано с миграциями населения ямной культуры с территории Волго-Уральского региона – носителей протоевропейского антропологического типа и генетических линий западноевразийского происхождения (Allentoft et al., 2015; Jeong et al., 2020). Это объясняет появление в популяциях Алтае-Саянского региона целого набора западноевразий-

ских гаплотипов мтДНК. Однако особый интерес вызывает тот факт, что специфичный для алтайских народов компонент митохондриального генофонда шорцев представлен, главным образом, восточноазиатскими группами митохондриальных линий и их эволюционный возраст (примерно до 5 тыс. лет) укладывается во временной период изоляции от генофондов восточноазиатских соседей, вызванной формированием смешанного афанасьевского населения. По всей видимости, в условиях отсутствия интенсивного притока дополнительных восточноазиатских гаплотипов (в течение нескольких тысяч лет) в популяциях Алтае-Саянского региона началась диверсификация уже имевшихся генетических линий восточноазиатского происхождения. Обособленному развитию митохондриальных гаплогрупп могли способствовать и природные особенности этого региона, поскольку горный рельеф Алтае-Саян мог играть разные роли – как рефугиума для сохранения «реликтовых» форм генофонда, так и регулятора направления и интенсивности миграций людей (Балановская и др., 2014).

Таким образом, исследование изменчивости нуклеотидных последовательностей полноразмерных молекул мтДНК показало, что митохондриальный генофонд шорцев характеризуется высокой частотой генетического компонента (65.9 %), специфичного для этнических групп, населяющих Алтай: кумандинцев, челканцев, тубаларов, телеутов. Этот компонент представлен преимущественно митохондриальными линиями восточноазиатского происхождения, диверсификация которых произошла в условиях формирования смешанного населения на основе популяций коренных жителей Алтая и мигрантов – представителей ямной культурно-исторической общности, существовавшей в Приуралье и Поволжье.

Список литературы / References

- Балановская Е.В., Балаганская О.А., Дамба Л.Д., Дибирова Х.Д., Агджоян А.Т., Богунов Ю.В., Жабегин М.К., Исакова Ж.Т., Лавряшина М.Б., Балановский О.П. Влияние природной среды на формирование генофонда тюркоязычного населения гор и степных предгорий Алтае-Саян, Тянь-Шаня и Памира. Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология. 2014; 2:46-55
- [Balanovska E.V., Balaganskaya O.A., Damba L.D., Dibirova Kh.D., Agdzhoian A.T., Bogunov Yu.V., Zhabagin M.K., Isakova J.T., Lavryashina M.B., Balanovsky O.P. Impact of the environment on the gene pool of Turkic-speaking populations of mountains and steppes in Altay, Sayan, Tien Shan and Pamir. *Lomonosov J Anthropol.* 2014;2:46-55 (in Russian)]
- Деренко М.В., Мальярчук Б.А. Молекулярная филогеография населения Северной Евразии по данным об изменчивости митохондриальной ДНК. Магадан: СВНЦ ДВО РАН, 2010
- [Derenko M.V., Malyarchuk B.A. Molecular phylogeography of populations of Northern Eurasia based on mitochondrial DNA variability data. Magadan, 2010 (in Russian)]
- Мальярчук Б.А., Денисова Г.А., Литвинов А.Н. Полиморфизм митохондриальных геномов у восточнославянского населения Северо-Востока Сибири. Вавиловский журнал генетики и селекции. 2025;29(5):704-710. doi 10.18699/vjgb-25-77
- [Malyarchuk B.A., Denisova G.A., Litvinov A.N. Mitochondrial genome polymorphism in the East Slavic population of Northeastern Siberia. *Vavilovskii Zhurnal Genetiki i Selekcii* = *Vavilov J Genet Breed.* 2025;29(5):704-710. doi 10.18699/vjgb-25-77]
- Моисеев В.Г. Происхождение уралоязычных народов по данным краниологии. СПб.: Наука, 1999
- [Moiseyev V.G. Origin of Uralic-speaking peoples based on cranio-logical data. St. Petersburg: Nauka Publ., 1999 (in Russian)]
- Народы Сибири. Ред. М.Г. Левин, Л.П. Потанов. М.; Л.: АН СССР, 1956
- [Peoples of Siberia. Eds. M.G. Levin, L.P. Potapov. Moscow; Leningrad: AN SSSR Publ., 1956 (in Russian)]
- Allentoft M.E., Sikora M., Sjögren K.G., Rasmussen S., Rasmussen M., Stenderup J., Damgaard P.B., ... Sicheritz-Pontén T., Brunak S., Nielsen R., Kristiansen K., Willerslev E. Population genomics of Bronze Age Eurasia. *Nature.* 2015;522(7555):167-172. doi 10.1038/nature14507
- Damgaard P.B., Marchi N., Rasmussen S., Peyrot M., Renaud G., Korneliussen T., Moreno-Mayar J.V., ... Nielsen R., Sikora M., Heyer E., Kristiansen K., Willerslev E. 137 ancient human genomes from across the Eurasian steppes. *Nature.* 2018;557(7705):369-374. doi 10.1038/s41586-018-0094-2
- Derbeneva O.A., Starikovskaya E.B., Volodko N.V., Wallace D.C., Sukernik R.I. Mitochondrial DNA variation in the Kets and Nganasans and its implications for the initial peopling of Northern Eurasia. *Russ J Genet.* 2002;38:1316-1321. doi 10.1023/A:1021111530654
- Derenko M.V., Grzybowski T., Malyarchuk B.A., Dambueva I.K., Denisova G.A., Czarny J., Dorzhu Ch.M., Kakpakov V.T., Miścicka-Sliwka D., Woźniak M., Zakharov I.A. Diversity of mitochondrial DNA lineages in South Siberia. *Ann Hum Genet.* 2003;67(Pt. 5): 391-411. doi 10.1046/j.1469-1809.2003.00035.x
- Derenko M., Malyarchuk B., Grzybowski T., Denisova G.A., Dambueva I., Perkova M., Dorzhu C., Luzina F., Lee H.K., Vanecsek T., Villems R., Zakharov I. Phylogeographic analysis of mitochondrial DNA in North Asian populations. *Am J Hum Genet.* 2007;81:1025-1041. doi 10.1086/522933
- Derenko M., Malyarchuk B., Denisova G., Perkova M., Litvinov A., Grzybowski T., Dambueva I., Skonieczna K., Rogalla U., Tsybovsky I., Zakharov I. Western Eurasian ancestry in modern Siberians based on mitogenomic data. *BMC Evol Biol.* 2014;14:217. doi 10.1186/s12862-014-0217-9
- Derenko M., Denisova G., Malyarchuk B., Dambueva I., Bazarov B. Mitogenomic diversity and differentiation of the Buryats. *J Hum Genet.* 2018;63(1):71-81. doi 10.1038/s10038-017-0370-2
- Derenko M., Denisova G., Dambueva I., Malyarchuk B., Bazarov B. Mitogenomics of modern Mongolic-speaking populations. *Mol Genet Genomics.* 2022;297(1):47-62. doi 10.1007/s00438-021-01830-w
- Derenko M., Denisova G., Litvinov A., Dambueva I., Malyarchuk B. Mitogenomics of the Koryaks and Evens of the northern coast of the Sea of Okhotsk. *J Hum Genet.* 2023;68(10):705-712. doi 10.1038/s10038-023-01173-x
- Duggan A.T., Whitten M., Wiebe V., Crawford M., Butthof A., Spietsyn V., Makarov S., Novgorodov I., Osakovsky V., Pakendorf B. Investigating the prehistory of Tungusic peoples of Siberia and the Amur-Ussuri region with complete mtDNA genome sequences and Y-chromosomal markers. *PLoS One.* 2013;8(12):e83570. doi 10.1371/journal.pone.0083570
- Excoffier L., Lischer H.E. Arlequin suite ver 3.5: a new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows. *Mol Ecol Resour.* 2010;10(3):564-567. doi 10.1111/j.1755-0998.2010.02847.x
- Gill H., Seiduly M., Lee J., Lee J., Moon H., Walter A., Bianco R.A., ... Hermes T., Zhabagin M., Doumani Dupuy P., Warinner C., Jeong C. Ancient genomes from eastern Kazakhstan reveal dynamic genetic legacy of Inner Eurasian hunter-gatherers. *Sci Adv.* 2025;11(42):eadw8219. doi 10.1126/sciadv.adw8219
- Gubina M.A., Damba L.D., Babenko V.N., Romaschenko A.G., Voevoda M.I. Haplotype diversity in mtDNA and Y-chromosome in populations of Altai-Sayan region. *Russ J Genet.* 2013;49:329-343. doi 10.1134/S1022795412120034

- Gubina M.A., Babenko V.N., Batsevich V.A., Leibova N.A., Zabiya-ko A.P. Polymorphism of mitochondrial DNA and six nuclear genes in the Amur Evenk population. *Russ J Genet.* 2022;58:42-56. doi 10.1134/S1022795422010033
- Hill C., Soares P., Mormina M., Macaulay V., Clarke D., Blumbach P.B., Vizuete-Forster M., Forster P., Bulbeck D., Oppenheimer S., Richards M. A mitochondrial stratigraphy for island southeast Asia. *Am J Hum Genet.* 2007;80(1):29-43. doi 10.1086/510412
- Jeong C., Wang K., Wilkin S., Taylor W.T.T., Miller B.K., Bemm-ann J.H., Stahl R., ... Krause J., Boivin N., Erdene M., Hendy J., Warinner C. A Dynamic 6,000-year genetic history of Eurasia's Eastern steppe. *Cell.* 2020;183(4):890-904.e29. doi 10.1016/j.cell.2020.10.015
- Librado P., Rozas J. DnaSP v5: a software for comprehensive analysis of DNA polymorphism data. *Bioinformatics.* 2009;25(11):1451-1452. doi 10.1093/bioinformatics/btp187
- Nei M. Molecular evolutionary genetics. NY: Columbia University Press, 1987
- Peng M.S., Xu W., Song J.J., Chen X., Sulaiman X., Cai L., Liu H.Q., ... Yang X.Y., Rakha A., Yao Y.G., Upur H., Zhang Y.P. Mitochondrial genomes uncover the maternal history of the Pamir populations. *Eur J Hum Genet.* 2018;26(1):124-136. doi 10.1038/s41431-017-0028-8
- Wang C.-Z., Yu X.-E., Shi M.-S., Li H., Ma S.-H. Whole mitochondrial genome analysis of the Daur ethnic minority from Hulunbuir in the Inner Mongolia Autonomous Region of China. *BMC Ecol Evol.* 2022;22:66. doi 10.1186/s12862-022-02019-4
- Wang K., Yu H., Radzevičiūtė R., Kiryushin Y.F., Tishkin A.A., Frolov Y.V., Stepanova N.F., ... Buzhilova A., Slon V., Jeong C., Krause J., Posth C. Middle Holocene Siberian genomes reveal highly connected gene pools throughout North Asia. *Curr Biol.* 2023;33(3):423-433.e5. doi 10.1016/j.cub.2022.11.062
- Zheng H.X., Yan S., Qin Z.D., Wang Y., Tan J.Z., Li H., Jin L. Major population expansion of East Asians began before Neolithic time: evidence of mtDNA genomes. *PLoS One.* 2011;6(10):e25835. doi 10.1371/journal.pone.0025835
- Zheng H.X., Li L., Jiang X.Y., Yan S., Qin Z., Wang X., Jin L. MtDNA genomes reveal a relaxation of selective constraints in low-BMI individuals in a Uyghur population. *Hum Genet.* 2017;136(10):1353-1362. doi 10.1007/s00439-017-1829-0

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила в редакцию 28.11.2025. После доработки 21.03.2026. Принята к публикации 06.04.2026.