


Перевод на английский язык <https://vavilov.elpub.ru/jour>

## Структура и происхождение генофонда тувинцев по данным аутомомных SNP и гаплогрупп Y-хромосомы

В.А. Степанов, Н.А. Колесников, Л.В. Валихова, А.А. Зарубин, И.Ю. Хитринская, В.Н. Харьков 

Научно-исследовательский институт медицинской генетики, Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук, Томск, Россия  
 [Vladimir-kharkov@medgenetics.ru](mailto:Vladimir-kharkov@medgenetics.ru)

**Аннотация.** Тувинцы – один из наиболее компактно проживающих народов Южной Сибири, расселенный в основном на территории Тывы. Генофонд тувинцев является достаточно обособленным за счет эндогамии и очень низкой частоты межнациональных браков. Исследована структура генофонда тувинцев и других сибирских популяций по полногеномной панели аутомомных однонуклеотидных полиморфных маркеров и маркерам Y-хромосомы. Результаты анализа частот аутомомных SNP различными методами, сходства по составу гаплогрупп Y-хромосомы и YSTR-гаплотипов показывают, что генофонд тувинцев очень гетерогенен по составу генетических компонентов. Он включает в себя древний автохтонный енисейский компонент, доминирующий у чулымских тюрков и кетов, восточносибирский, преобладающий у якутов и эвенков, и дальневосточный, частота которого максимальна у нивхов и удэгейцев. Анализ состава IBD-блоков на аутомомах демонстрирует максимальное генетическое родство тувинцев с южными алтайцами, хакасами и шорцами, которые формировались при расселении тюркских групп популяций на территории Алтае-Саянского региона. Выявлен очень разнообразный состав генофонда тувинцев по различным сублиниям Y-хромосомных гаплогрупп, большинство из которых показывают сильную этническую специфичность. Филогенетический анализ отдельных Y-хромосомных гаплогрупп демонстрирует максимальную близость генофонда тувинцев с алтайцами, хакасами и шорцами. Внутри тувинского этноса обнаружены значительные различия между выборками из западных, южных и восточных районов Тывы по доле монгольского и енисейского генетических компонентов. Генетическое разнообразие тувинцев по Y-хромосомным гаплогруппам и максимально разнородный состав генетических компонентов свидетельствуют о самом высоком разнообразии тувинского генофонда по сравнению со всеми коренными народами Сибири. Обнаружены различия по частотам гаплогрупп Y-хромосомы между туджинцами и тувинцами и изменение частот гаплогрупп с юга на север, связанных с восточноазиатским компонентом. Большинство наиболее частых гаплогрупп Y-хромосомы у тувинцев демонстрирует эффект основателя, возраст формирования которых полностью согласуется с данными об их этногенезе. Ключевые слова: генофонд; популяции человека; генетическое разнообразие; генетические компоненты; Y-хромосома; тувинцы.

**Для цитирования:** Степанов В.А., Колесников Н.А., Валихова Л.В., Зарубин А.А., Хитринская И.Ю., Харьков В.Н. Структура и происхождение генофонда тувинцев по данным аутомомных SNP и гаплогрупп Y-хромосомы. *Вавиловский журнал генетики и селекции*. 2023;27(1):36-45. DOI 10.18699/VJGB-23-06

## Structure and origin of Tuvan gene pool according to autosome SNP and Y-chromosome haplogroups

V.A. Stepanov, N.A. Kolesnikov, L.V. Valikhova, A.A. Zarubin, I.Yu. Khitrinskaya, V.N. Kharkov 

Research Institute of Medical Genetics, Tomsk National Research Medical Center of the Russian Academy of Sciences, Tomsk, Russia  
 [Vladimir-kharkov@medgenetics.ru](mailto:Vladimir-kharkov@medgenetics.ru)

**Abstract.** Tuvans are one of the most compactly living peoples of Southern Siberia, settled mainly in the territory of Tuva. The gene pool of the Tuvans is quite isolated, due to endogamy and a very low frequency of interethnic marriages. The structure of the gene pool of the Tuvans and other Siberian populations was studied using a genome-wide panel of autosomal single nucleotide polymorphic markers and Y-chromosome markers. The results of the analysis of the frequencies of autosomal SNPs by various methods, the similarities in the composition of the Y-chromosome haplogroups and YSTR haplotypes show that the gene pool of the Tuvans is very heterogeneous in terms of the composition of genetic components. It includes the ancient autochthonous Yeniseian component, which dominates among the Chulyum Turks and Kets, the East Siberian component, which prevails among the Yakuts and Evenks, and the Far Eastern component, the frequency of which is maximum among the Nivkhs and Udeges. Analysis of the composition of IBD-blocks on autosomes shows the maximum genetic relationship of the Tuvans with the Southern Altaians, Khakas and Shors, who were formed during the settlement of the Turkic groups of populations on the territory of the Altai-Sayan region. A very diverse composition of the Tuvan gene pool is shown for various sublines of Y-chromosomal haplogroups, most of which show strong ethnic specificity. Phylogenetic analysis of individual

Y-chromosome haplogroups demonstrates the maximum proximity of the gene pool of the Tuvans with the Altaians, Khakas and Shors. Differences in frequencies of Y-chromosome haplogroups between the Todzhans and Tuvans and a change in the frequencies of haplogroups from south to north associated with the East Asian component were found. The majority of the most frequent Y-chromosome haplogroups in the Tuvans demonstrate the founder effect, the formation age of which is fully consistent with the data on their ethnogenesis.

Key words: gene pool; human population; genetic diversity; genetic components; Y-chromosome; Tuvans.

**For citation:** Stepanov V.A., Kolesnikov N.A., Valikhova L.V., Zarubin A.A., Khitrinskaya I.Yu., Kharkov V.N. Structure and origin of Tuvan gene pool according to autosome SNP and Y-chromosome haplogroups. *Vavilovskii Zhurnal Genetiki i Selektzii = Vavilov Journal of Genetics and Breeding*. 2023;27(1):36-45. DOI 10.18699/VJGB-23-06

## Введение

Для исследования популяционно- и эволюционно-генетических процессов, анализа генетического разнообразия и реконструкции генетической истории популяций генофонд коренного населения Южной Сибири представляет собой уникальную систему. Анализ состава и соотношения различных субстратных компонентов у сибирских народов имеет ряд невыясненных вопросов. Генетика в связи с этим дает богатейшие возможности для исследования проблем, поскольку развитие новых подходов к анализу популяционного генофонда позволяет вывести этногенетические исследования на совершенно новый уровень. Современные методы, применяемые в молекулярно-генетических исследованиях, и новые биоинформатические наработки дают возможность достоверно выявлять различные предковые генетические компоненты в составе генофонда различных народов и отдельных людей.

Важнейшей проблемой этнологии и антропологии населения Южной Сибири остается формирование коренных этносов, в решении которой в настоящее время большую роль играют методики анализа геномных данных. Генофонд коренного населения этого региона складывался за счет длительного и многоэтапного смешения большого числа локальных генофондов различных племен европеоидного и монголоидного происхождения. Коренные этносы Южной Сибири характеризуются различными антропологическими типами, сложной этнической и демографической историей. Смешение многочисленных тюркских, монгольских, енисейских, самодийских и угорских групп на основе генетического субстрата древних индоевропейских племен и таежных монголоидов сформировало в результате пеструю картину генетического разнообразия населения этого региона (Генофонд..., 2003).

Процессы слияния и ассимиляции с участием различных миграционных потоков сыграли важную роль в формировании современных тюркоязычных популяций Южной Сибири, особенно тувинцев. В эпоху энеолита, бронзы и раннего железа территория Тывы входила в зону обитания древнего европеоидного населения, на которой позднее сложились культуры скифо-сибирского мира (Алексеев, 1984). Проникновение центральноазиатского монголоидного компонента на территорию Южной Сибири датируется VIII–VI вв. до н. э. Примерно к этому же времени относится и появление лесного, таежного монголоидного компонентов (Киселев, 1951). Постепенно происходило увеличение монголоидного компонента от преобладания европеоидного в скифское время до формирования в XIII–XIV вв. н. э. современного

центральноазиатского антропологического типа тувинцев (Дебец, 1948).

Тувинцы – это один из наиболее компактно проживающих народов России, расселенный в основном на территории Тывы. В России, по данным Всероссийской переписи населения 2010 г., численность тувинцев составляет 263 934 человека. При этом генофонд тувинцев является относительно обособленным за счет эндогамии и очень низкой частоты межнациональных браков (Пузырев и др., 1999; Кучер и др., 2003). Показана гетерогенность родоплеменного состава тувинцев (Потапов, 1969). Для некоторых групп тувинцев отмечена изолированность локальных популяций, как вызванная географическими факторами, так и исторически сложившаяся, особенно ярко выраженная для тувинцев-тоджинцев из северо-восточной горной части Тывы. Исследованию генофонда тувинцев в последние годы посвящен ряд научных публикаций, которые были акцентированы на изучении общего спектра линий мтДНК, гаплогрупп Y-хромосомы и детализации отдельных клад (Степанов, Пузырев, 2000; Степанов и др., 2001, 2006; Derenko et al., 2006; Харьков и др., 2013; Дамба и др., 2018а, б; Агджоян и др., 2021).

Цель настоящего исследования – комплексный анализ структуры генофонда тувинцев и реконструкция их происхождения в сравнении с другими популяциями коренного населения Сибири. Для решения вопросов генетической близости тувинцев 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 коренных народов Сибири.

## Материалы и методы

Материал исследования составили образцы ДНК мужчин общей численностью 419 образцов, представляющих коренное население Республики Тыва. Выборки были собраны в пос. Тээли (западная часть Тывы) ( $N = 44$ ), пос. Кунгуртуг (юго-восток республики) ( $N = 48$ ), пос. Тоора-Хем (северо-восточная часть Тывы) ( $N = 23$ ) и г. Кызыл ( $N = 304$ ). Образцы из Кызыла относили к конкретной территориальной группе в соответствии с местами рождения доноров. Образцы были разделены на пять территориально дистанцированных групп: запад (Барун-Хемчигский, Бай-Тайгинский, Дзун-Хемчигский, Сут-Хольский, Монгун-Тайгинский районы) ( $N = 169$ ), центр (Чаа-Хольский, Тандынский, Каа-Хемский, Кызыльский, Улуг-Хемский, Чеди-Хольский, Пий-Хемский, Тес-Хемский, Овьюрский, Эрзинский районы) ( $N = 179$ ), восток ( $N = 71$ ),

включающий северо-восток (Тоджинский район) ( $N = 23$ ) и юго-восток (Тере-Хольский район) ( $N = 48$ ).

Забор первичного биологического материала (венозной крови) у доноров производили с соблюдением процедуры письменного информированного согласия на проведение исследования. На каждого донора составляли анкету с краткой родословной, указанием этнической принадлежности и мест рождения предков. Индивида относили к данной этнической группе на основании этнической идентификации – его собственной, его родителей, и места рождения.

Для анализа Y-хромосомных гаплогрупп и гаплотипов тувинцев были использованы все 419 образцов ДНК мужчин. Для генотипирования на чипах были выбраны неродственные образцы с. Тээли Бай-Тайгинского кожууна ( $N = 28$ ).

Другие популяции коренного населения Сибири представлены чулымцами, хакасами-сагайцами, хакасами-качинцами, южными алтайцами, кетами, хантами, томскими татарами, бурятами, якутами, эвенками, нивхами, удэгейцами, а также калмыками, дунганями и киргизами.

Данные широкогеномного генотипирования получены с использованием микрочипов Infinium Multi-Ethnic Global-8 (Illumina) для SNP-генотипирования, включающего свыше 1.7 млн маркеров. Материал депонирован в биоресурсной коллекции «Биобанк населения Северной Евразии». Для сравнительного анализа использовали данные генотипов по 1677114 аутосомным SNP (биочип Illumina Multi-Ethnic Global-8) 917 образцов и данные генотипирования более 3000 Y-хромосомных SNP и 36 YSTR у более 1600 образцов мужчин, представляющих коренное население Сибири и соседних регионов. Охарактеризовано свыше 30 популяционных выборок, которые подробно описаны в наших прошлых работах (Колесников и др., 2021, 2022). Для анализа компонентного состава и количества примесей у отдельных индивидов и популяций были использованы методика NGSadmix (Scotte, 2013) и программа ADMIXTURE (Alexander et al., 2009, 2011), а также проведен сравнительный анализ данных аутосомных SNP и гаплогрупп и гаплотипов Y-хромосомы.

Кластеризацию массива генотипов аутосомных SNP и контроль качества выполняли с помощью протокола, разработанного Y. Guo с коллегами (2014) с использованием GenomeStudio (Illumina. GenomeStudio, модуль генотипирования v2.0.3), программного пакета, который компания Illumina создала для различных геномных анализов. Для фильтрации, нормализации и расчета стандартных геномных статистик и показателей оптимальным стал стандартный набор программ, включающий vcftools, bcftools, и plink. Для анализа идентичных по происхождению блоков сцепления применяли алгоритм Refined IBD (Browning B.L., Browning S.R., 2013), показывающий более точные результаты по сравнению с встроенными в plink алгоритмами. Предварительно генотипы были фазированы с использованием программного обеспечения Beagle 5.1 (Browning S.R., Browning B.L., 2007). Для сравнения популяций были получены суммы средних длин идентичных по происхождению блоков (сегментов IBD – identical by descent) – между парами индивидов.

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 156 SNP-маркеров определяли принадлежность образцов к различным гаплогруппам. Классификация гаплогрупп приведена в соответствии с данными Международного общества генетической генеалогии (сайт [www.isogg.org](http://www.isogg.org)). Анализ STR-гаплотипов внутри гаплогрупп осуществляли с использованием 44 STR-маркеров нерекombинирующей части Y-хромосомы (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).

STR-маркеры генотипировали посредством капиллярного электрофореза на генетическом анализаторе ABI Prism 3730. Генотипирование SNP-маркеров проводили с помощью полимеразной цепной реакции и последующего анализа фрагментов ДНК с использованием полиморфизма длин рестриционных фрагментов методом гель-электрофореза. Экспериментальные исследования осуществлены на базе Центра коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием «Медицинская геномика» (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ). Построение медианных сетей гаплотипов Y-хромосомы выполняли с использованием программы Network v10.2.0.0 (Fluxus Technology Ltd; [www.fluxus-engineering.com](http://www.fluxus-engineering.com)) по методу медианных сетей Бандельта (Bandelt, 1999). Оценку возраста генерации наблюдаемого разнообразия гаплотипов в гаплогруппах проводили методом ASD (Zhivotovsky, 2004) на основании средних квадратичных отличий в числе повторов между всеми маркерами.

## Результаты и обсуждение

Генотипирование большого массива SNP позволяет очень детально изучить паттерны гаплотипического разнообразия, маркирующие различные субстратные и суперстратные пласты генофонда популяций, степень метисации с пришлым населением на различных уровнях – от индивидуального до родового и этнического, провести детальный анализ демографической истории различных популяций и проанализировать молекулярно-филогенетическую и филогеографическую структуру гаплогрупп Y-хромосомы. Это дает возможность точнее реконструировать генетико-демографические события, произошедшие в прошлом. Применение современных биоинформационных подходов на широком массиве SNP и детальной филогении унитарительских линий позволяет точнее реконструировать формирование генофонда тувинцев.

После обработки данных по результатам микрочипового исследования для фильтрации прогенотипированных образцов и выполнения дальнейших расчетов сначала был проведен поиск метисов среди тувинцев с использованием программы NGSadmix. Метод NGSadmix при запуске на сформированном нами массиве данных показал, что все прогенотипированные образцы тувинцев не

имеют метисации, что полностью соответствует данным анкетирования ДНК-доноров. Полученные данные о частотах SNP в исследованных популяционных выборках были использованы для выяснения генетических взаимоотношений между различными этносами. Для понижения размерности и выявления генетических компонентов был применен алгоритм ADMIXTURE.

#### Компонентный состав генофонда тувинцев

Для выявления индивидуальных генетических компонентов в генофонде изучаемых популяций использована программа ADMIXTURE, позволяющая обнаруживать смешанность состава набора индивидов на основе данных о генотипах и тем самым строить предположения о происхождении популяции. Моделирование с помощью ADMIXTURE в последнее время является одним из основных методов анализа при исследовании генофондов современных и древних популяций человека, позволяя анализировать одни и те же данные на разных иерархических уровнях.

Тувинцы, по сравнению с большинством сибирских популяций, демонстрируют очень разнообразный состав генетических компонентов. Наиболее отчетливо их распределение проявляется при  $K = 12$ . Практически для всех сибирских популяций показано полное доминирование одного генетического компонента, характерного для отдельных выборок или близкородственных друг другу коренных народов. Кроме тувинцев, достаточно гетерогенный компонентный состав обнаружен у хакасов-качинцев. Спектр генетических компонентов у качинцев практически полностью совпадает с тувинским, но отличается по их соотношению.

**Алтайский компонент.** С максимальной частотой у тувинцев (53 %) представлен генетический компонент, доминирующий у южных алтайцев (до 90 %). С учетом того что анализируемая выборка тувинцев представляет самый западный район, граничащий с Республикой Горный Алтай, это вполне закономерно. С достаточной частотой он представлен у родственных южным алтайцам киргизов (9.8 %) и хакасов-качинцев (7.6 %). Вероятно, этот генетический компонент связан с влиянием носителей тюркских языков на формирование современных южносибирских народов. Ранее близость алтайцев и тувинцев была показана при анализе частот аллелей гена *ZFX* (Хитринская и др., 2010), X-сцепленных STR-маркеров (Вагайцева и др., 2014), ферментов и белков крови (Спицын и др., 1984), частот групп крови системы ABO и по их антропологическим параметрам (Богданова, 1978а, б; Алексеев, 1984; Алексеева, 1984).

**Восточносибирский компонент.** Вторым по частоте у тувинцев является восточносибирский генетический компонент (21 %), доминирующий у якутов (94 %), эвенков из Якутии (93 %) и Забайкалья (62 %). Это соответствует лингвистическим данным о южносибирском происхождении предков современных якутов. У бурятов он составляет 30 %, у качинцев – 12 %, южных алтайцев – 4 %. Распределение этого генетического компонента согласуется с классификацией расовых типов. Тувинцы, тофалары, якуты и долганы – носители черт североазиатской малой расы – одного из подразделений континентальной ветви

большой монголоидной расы. В составе североазиатских монголоидов выделяют два умеренно различающихся типа – байкальский и центральноазиатский. Первый тип характерен прежде всего для тунгусо-маньчжурских народов, второй – для тюркских и монгольских (Тюркские народы Восточной Сибири, 2008).

**Восточноазиатский компонент.** На третьем месте у тувинцев (11 %) находится компонент, доминирующий у дунган (91 %), бурятов (63 %) и калмыков (54 %). Наиболее четко он проявляется при  $K = 12$ . Он составляет более значительную долю у киргизов (49 %), казахов (46 %), узбеков (43 %), хакасов-качинцев (41 %) и томских татар (24 %) и южных алтайцев (4 %). Именно этот генетический компонент отражает вклад в генофонд населения Южной Сибири наиболее поздних групп переселенцев с территории Монголии. Почти все остальные исследованные популяции Сибири и Дальнего Востока – якуты, шорцы, хакасы-сагайцы и чулымцы – демонстрируют практически полное отсутствие этого компонента. Не обнаружен он и у эвенков, хантов, кетов, чулымцев, чукчей, коряков и нивхов. Общая картина распределения этого генетического компонента хорошо согласуется с антропологическими и этнографическими данными о влиянии монгольской экспансии на этногенез исследованных этносов.

**Енисейский компонент.** Наибольшая доля этого компонента характерна для чулымских тюрков (94 %) и кетов (65 %). У кетов его доля ниже по причине метисации и выявления методом NGSAdmix недавней европеоидной примеси у многих образцов. У тувинцев его частота составляет 6.9 %, а у качинцев – 20 %. Полученные результаты сочетаются с данными этнологии, антропологии и лингвистики о вкладе енисейского компонента в формирование различных народов Алтае-Саян и историческими ареалами енисейских языков.

**Дальневосточный компонент.** Последний генетический компонент у тувинцев, представленный с достоверной частотой (4.9 %), преобладает у нивхов (96 %) и удэгейцев (56 %). С небольшой частотой он присутствует у забайкальских эвенков (11 %), бурятов (10 %), калмыков (8 %) и дунган (6 %). Вероятно, его присутствие отражает вклад таежных монголоидов, расселявшихся в древности в западном направлении из Приморья и Забайкалья.

Можно предположить, что в генофонде тувинцев может быть и самодийский компонент, однако для его определения требуется анализ популяционных групп, в которых он доминирует (ненцев, энцев, нганасан и селькупов).

**Идентичные по происхождению блоки сцепления.** В результате биоинформатической обработки данных генотипирования высокоплотных биочипов различных сибирских популяций проведен анализ совпадения общих по происхождению фрагментов ДНК между популяциями и отдельными индивидами. Сегментом, имеющим идентичные нуклеотидные последовательности, является IBD у двух или более лиц, если они унаследовали его от общего предка без рекомбинации, т. е. у этих людей сегмент имеет общее происхождение. Ожидаемая длина сегмента IBD зависит от количества поколений с момента существования последнего общего предка. Одно из применений анализа общих по происхождению участков генома – количественная оценка степени родства между индивидами,

что также может дополнить информацию о генетических связях популяций (Gusev et al., 2011).

Образцы из выборки тувинцев показали максимальное совпадение по IBD-блокам между собой (10.07 %), далее с выборкой южных алтайцев (1.62 %), эвенков (0.81 %), якутов (0.77 %), чулымцев (0.70 %), хакасов-сагайцев (0.66 %), хакасов-качинцев (0.64 %), бурятов (0.58 %), калмыков (0.57 %), удэгейцев (0.39 %) и хантов (0.38 %). Степень совпадения IBD-блоков между тувинцами и другими популяционными выборками согласуется с результатами программы ADMIXTURE по распределению в этих популяциях частот аллелей и общих генетических компонентов. Также был рассчитан коэффициент инбридинга (FROH) для всех индивидов по блокам гомозиготности (ROH). У тувинцев его значение (0.0151) намного ниже, чем у чулымцев (0.0292), казымских (0.0280) и русскиных хантов (0.0266), кетов (0.0259) и хакасов-сагайцев из предгорного Таштыпского района. Практически равны тувинцам по значению FROH выборки южных алтайцев (0.0168) и хакасов-качинцев Ширинского района (0.0146). Это свидетельствует об отсутствии значимой роли инбридинга в формировании генофонда современных популяций тувинцев.

#### Гаплогруппы Y-хромосомы

Для основных по частоте азиатских по происхождению гаплогрупп Y-хромосомы у тувинцев были прогенотипированы дополнительные терминальные SNP, которые позволили точнее разделить образцы на отдельные специфические сублинии. Частоты встречаемости указаны только для них (см. таблицу). Частоты других достаточно редких гаплогрупп, представленных отдельными образцами, описанные в более ранней статье (Харьков и др., 2013), здесь

Частота встречаемости  
основных гаплогрупп Y-хромосомы у тувинцев

Гаплогруппа	% (N)
N1a2b1b2b1 (B178, PF3415, Z35147, Z35149, Z35152)	23.9 (100)
N1a2b1b2a1~ (B228, Z35125, Z35127, Z35128)	0.9 (4)
N1a2b1b (B169 xB175, Z35117, Z35118)	2.4 (10)
N1a1a2~ (B187 xB449)	6.4 (27)
N1a1a1a1a3a2 (B219 xB199)	11.9 (50)
N1a1a1a (L708, L839 xL392)	0.5 (2)
Q1b1a3b1a~ (B30/YP1691, YP1693, YP1694)	12.9 (54)
C2b1a1a1a1 (F3850)	1.4 (6)
C2b1a1a2a (F1756)	1.4 (6)
C2b1c (M504)	2.8 (12)
C2b1b1 (M77)	10.5 (44)
R1a1a1b2e1~ (YP1505, YP1507, YP1508, YP1509)	4.1 (17)
R1a1a1b2a2a (Z2123)	1.4 (6)
R1a1a1b2a2a3b1a1~ (YP1542-1556)	1.2 (5)
R1a1a1b2 (Y43109)	6.4 (27)

не приводятся, так как для них не отбирались дополнительные SNP.

Самой частой гаплогруппой Y-хромосомы у тувинцев является N1a2b1-B169, составляющая в общем массиве образцов мужчин 24 %. Она разделена на три сублинии, отличающиеся по терминальным SNP и кластерам гаплотипов. С максимальной частотой у тувинцев выявлен ее вариант N1a2b1b2b1 (B178, PF3415, Z35147, Z35149, Z35152). Кроме тувинцев, к нему относятся два образца южных алтайцев. По данным сайта YFull, эта линия также обнаружена у одного мужчины из Киргизии и двух – из Китая. Гаплотипы этой линии имеют звездообразную филогению, свидетельствующую о сильном эффекте основателя (рис. 1).

Возраст этой линии у тувинцев по YSTR составляет 1442 года (SD = 368 лет). Присутствие ее у алтайцев, киргизов и жителей Китая в виде единичных образцов, возможно, связано с вхождением в их состав отдельных мужчин, имеющих тувинское происхождение. Эта линия у тувинцев определяет для них общий генетический субстрат, который связан с наследием самодийского населения территории Южной Сибири. Присутствие у тувинцев, хакасов и шорцев разных этноспецифичных вариантов гаплогруппы N1a2b1 свидетельствует о значительной генетической дифференциации между ними. Это подтверждает отсутствие миграций носителей данной гаплогруппы и обмена генами на протяжении последних нескольких сотен лет. Основным фактором ее распространения на территории Тывы были генетическая изоляция местных самодийских групп и интенсивное увеличение численности их популяции. Четыре образца тувинцев принадлежат к очень редкой параллельной линии N1a2b1b2a1~ (B228, Z35125, Z35127, Z35128). Ранее она была обнаружена у монголов (Пумäe et al., 2016). К третьей тувинской сублинии (xB175, Z35117, Z35118) относятся 10 образцов.

Гаплогруппа N1a1 (19 %) – вторая по частоте у тувинцев, разделяется на три ветви. В суммарной выборке ее частота уступает N1a2b1 всего на 5 %, охватывая на западе Тывы чуть менее 30 % образцов. Первая линия, N1a1a2~ (B187 xB449), в общей выборке тувинцев имеет частоту 6.4 %. В восточных районах, Тоджиинском и Тере-Хольском, эта гаплогруппа не найдена. Данный вариант является очень этноспецифичным и не обнаружен в других популяциях. Параллельная ей сестринская линия (N1a1a2~ B499) с относительно недавним расхождением с тувинской также характерна для хакасов-сагайцев и шорцев. Она доминирует по частоте в хакаских сеоках хый и хобый. У шорцев к этой гаплогруппе относятся все мужчины сеоков кый и кобий (Харьков, 2020). На медианных сетях гаплотипы этих линий у тувинцев, хакасов и шорцев формируют три кластера, не пересекающихся с тувинцами, за исключением одного образца (рис. 2).

При этом гаплотипы хакасов-сагайцев Таштыпского района, граничащего с Шорией, очень близки к шорцам и демонстрируют сильный недавний эффект основателя. Общий возраст кластера гаплотипов тувинцев составил 1863 года (SD = 294 года). Это показывает давнее разделение этих линий между тувинцами, хакасами и шорцами и достаточно сильные эффекты основателя для отдельных сеоков хакасов и шорцев. Данная сублиния имеет очень

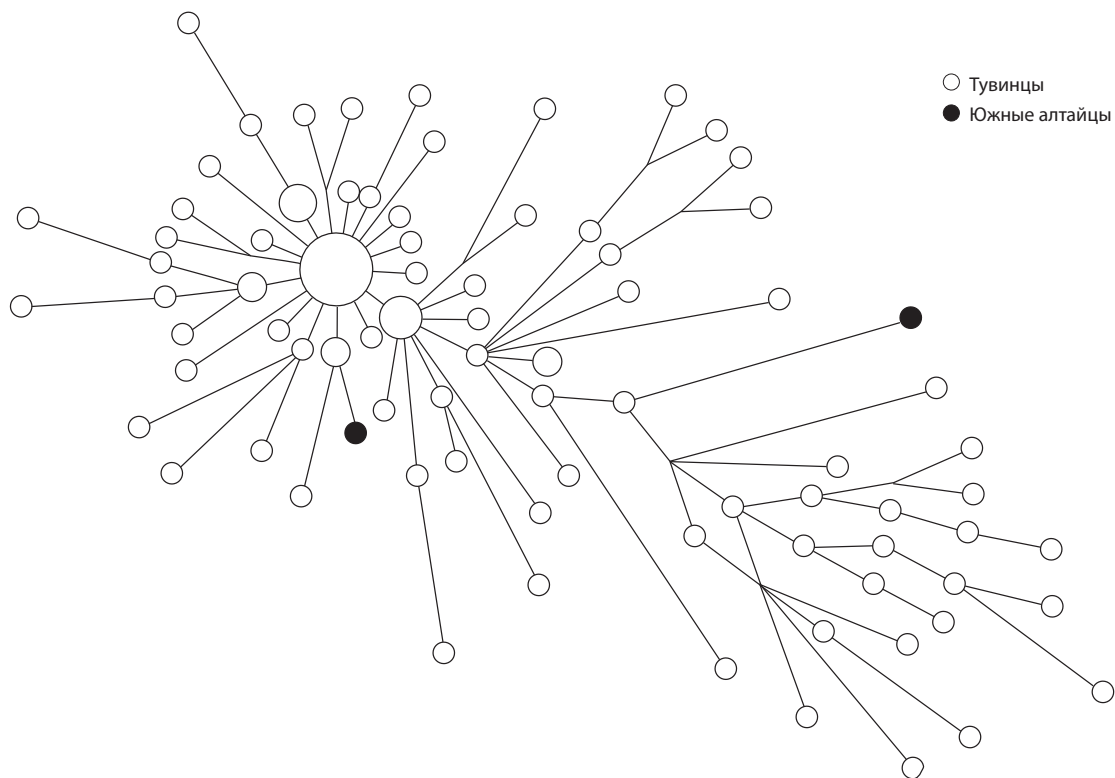


Рис. 1. Медианная сеть YSTR-гаплотипов гаплогруппы N1a2b1b2b1 у тувинцев и южных алтайцев.

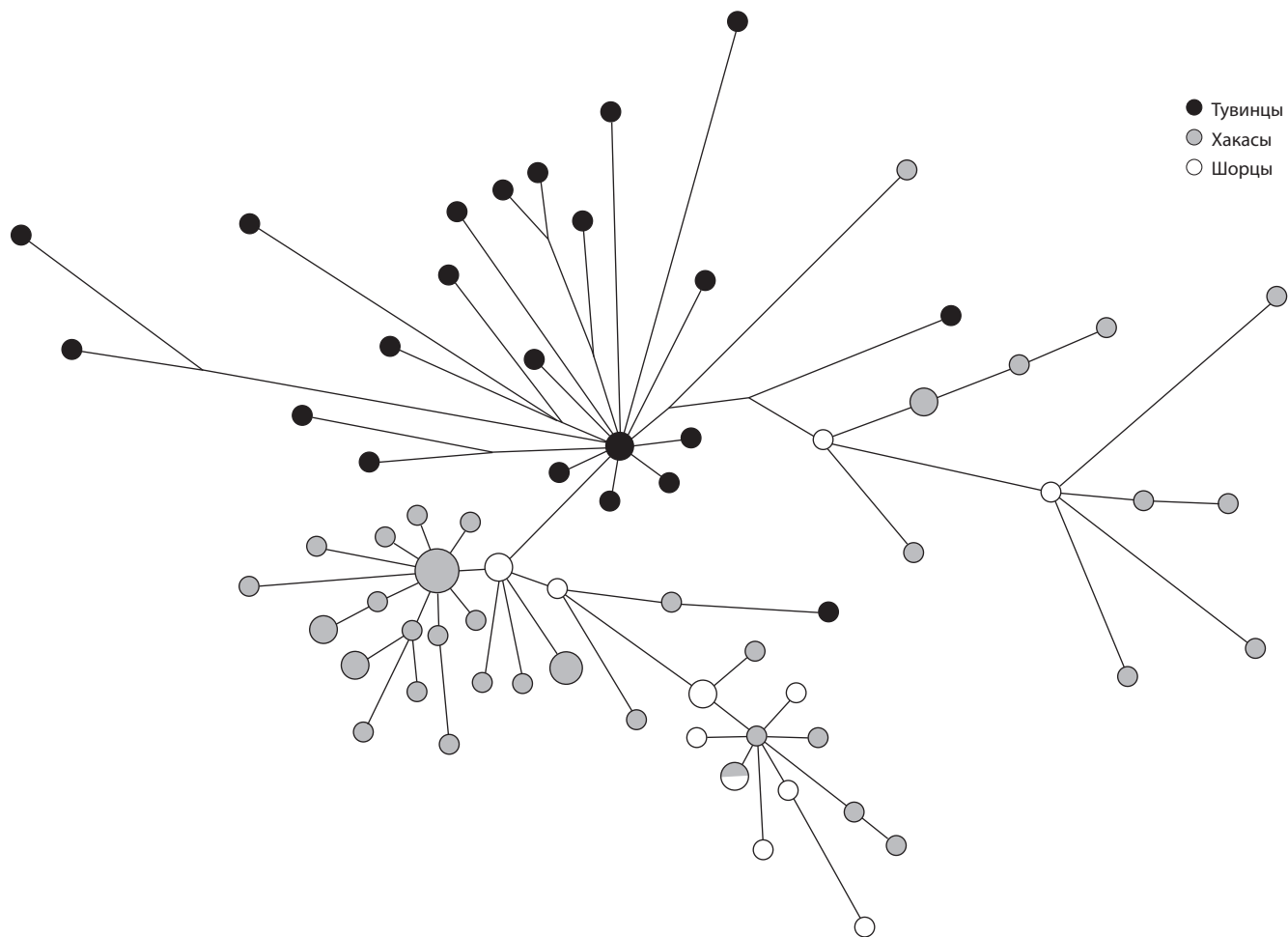
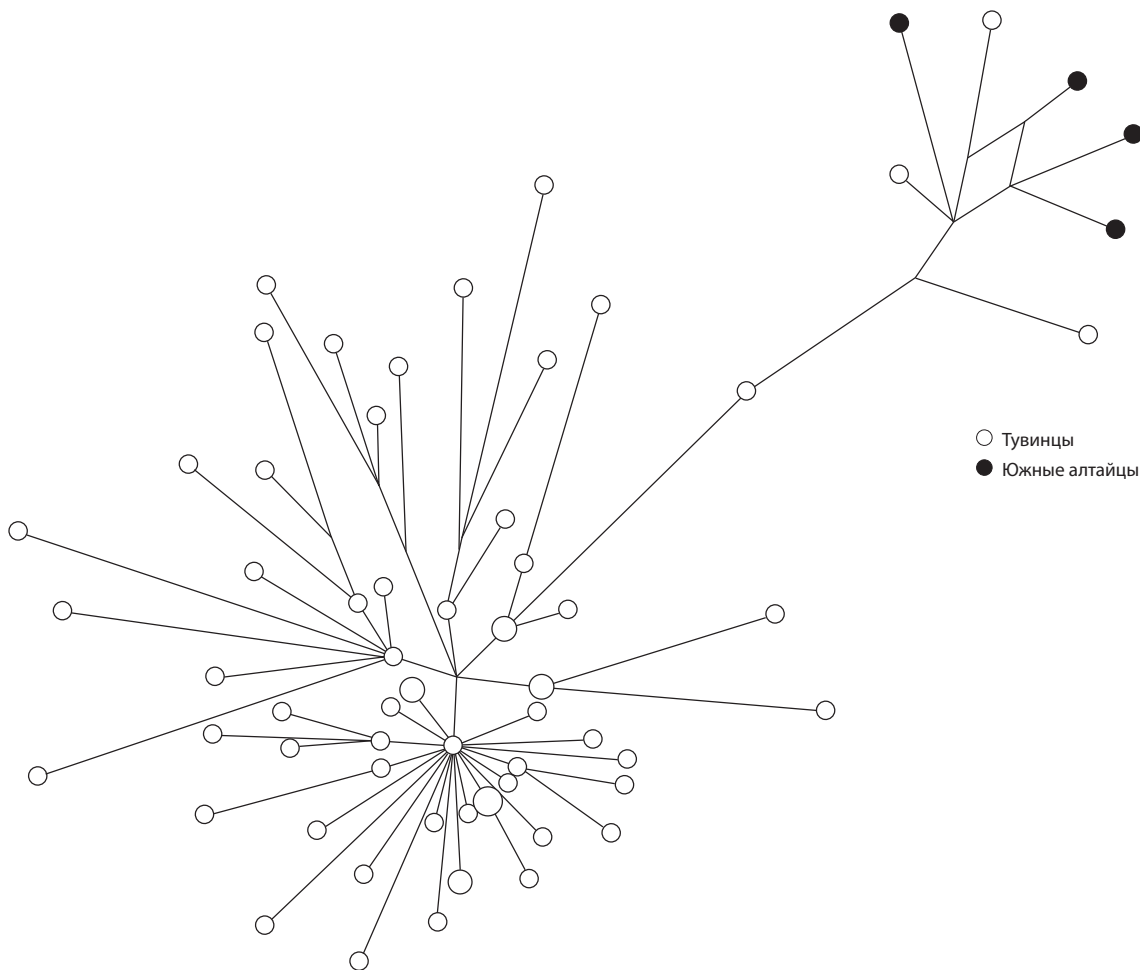


Рис. 2. Медианная сеть YSTR-гаплотипов гаплогруппы N1a1a2~ у тувинцев, хакасов и шорцев.



**Рис. 3.** Медианная сеть YSTR-гаплотипов гаплогруппы Q1b1a3b1a~ –B30 у тувинцев и южных алтайцев.

ограниченный географический ареал. Скорее всего, исходным местом ее распространения была территория Тывы, откуда она переместилась в Горную Шорию и затем в Хакасию. Она очень рано отделилась от основного ствола N1a1 и, как и многие другие редкие Y-хромосомные линии, сохранилась с достаточно высокой частотой лишь в относительно изолированных горных популяциях. Ее отделение от основного ствола гаплогруппы N1a1 произошло примерно 10 700 лет назад (данные с сайта YFull). В силу ее популяционной специфичности и изолированности неоднозначна связь этого варианта с самодийским, угорским или другими генетическими компонентами.

Вторая сублиния N1a1a у тувинцев – N1a1a1a1a3a2 (B219 xB199). Она представлена во всех районах и имеет частоту 11.9 %. К ней относятся и три образца алтайцев. У хакасов, шорцев и чулымцев она не обнаружена. Близкородственная ей линия N1a1a1a1a3a2c2-B199 доминирует у восточных бурятов и с достаточно высокой частотой представлена у западных бурятов. Появление этих линий связано с расселением в Тыве, Бурятии и на Алтае монгольских этнических групп. Возраст данной линии по гаплотипам у тувинцев составил 1500 лет (SD = 304 года). Распространение этой Y-хромосомной линии происходило немного позже, чем носителей тувинско-шорско-хакасской ветви N1a1a2~.

Всего два образца тувинцев-тоджинцев принадлежат к очень редкой линии N1a1a1a (L708, L839 xL392). По гаплотипам она очень близка к якутско-эвенкийской гаплогруппе N1a1a1a1a4a1a1, но не мутантна по ее терминальным SNP (M1979, M1984, M1988, M1991). Присутствие этого варианта Y-хромосомы у тоджинцев согласуется с распределением восточносибирского генетического компонента и совпадения по IBD-блокам с якутами и эвенками. К данной линии также относятся и четыре образца мужчин хакасов-сагайцев из Аскизского района с гаплотипами, близкими к тувинским.

Гаплогруппа Q1b1a3b1a~ (B30/YP1691, YP1693, YP1694) занимает 13 % в общей выборке тувинцев. Максимальная ее частота приходится на восточные выборки тоджинцев и тувинцев Тере-Хольского кожууна (25 %). К этой линии принадлежат и четыре образца южных алтайцев (рис. 3).

Градиент убывания этой гаплогруппы с востока на запад был показан на территории Тывы и ранее (Харьков и др., 2013; Дамба и др., 2018б; Агджоян и др., 2021). Наибольшая для тувинцев частота гаплогруппы Q1b1a3b1a~ в Тодже, видимо, является следствием их относительной генетической изолированности и сохранения большей доли местного автохтонного енисейского генетического компонента. Возраст этой линии по гаплотипам у тувинцев составил 2187 лет (SD = 446 лет). Частота распростра-

нения гаплогруппы Q1b1a3b1a~ и ее родственных линий Q1b1a3b1a2-B33 и Q1b1a3b4-B31 в популяциях коренных народов Южной и Западной Сибири отражает вклад в их генофонды достаточно древних по происхождению местных аборигенных групп населения, относящихся к енисейской языковой семье. Анализ Y-хромосомных сублиний Q1b1a3b показывает, что исходный центр происхождения и расселения ее носителей – территория современной Тывы.

У отдельных популяций с долей монгольского генетического компонента представлены отличающиеся гаплогруппы и сублинии, происхождение которых связано с расселением различных этнических групп, и разделенные по времени миграционными событиями. У тувинцев результатом монгольского вклада, помимо N1a1a1a1a3a2, являются гаплогруппы клад C2b1, O2 и O3. Все они очень близки вариантам, представленным с высокой частотой у монголов, бурятов и калмыков. Доля C2b1c (M504) и C2b1a1a1a1 (F3850) максимальна в юго-восточной выборке (15 %). Линия C2b1a1a1a1 (F3850) найдена только в южных и юго-восточных районах. Более частая линия C2b1b1 (M77) показывает клинальное убывание частот с юго-востока на запад. Это характерно и для гаплогрупп O2 и O3. В генофонде практически всех исследованных популяций, у которых не обнаруживается монгольский генетический компонент, по аутосомным SNP отсутствуют и указанные гаплогруппы Y-хромосомы. Филогенетический анализ Y-хромосомных сублиний и гаплотипов показывает, что центр происхождения и расселения носителей монгольского компонента – территория Центральной Азии.

Указанные гаплогруппы у тувинцев являются наследием генетического вклада поздних монголоидных мигрантов, отражая вклад хуннских и монгольских переселенцев на территорию Тывы. Таким образом, генетические данные подтверждают, что проникновение монгольских кочевников на территорию Тывы шло с юга, постепенно распространяясь на северные области, и, соответственно, монголизация населения Тывы сильнее всего была выражена именно в южных районах. Это совпадает с данными палеоантропологии (Алексеев, 1984) и антропологии современного населения (Богданова, 1978а). Данные лингвистики, характеризующие юго-восточный диалект как сформировавшийся в результате значительного влияния монгольского языка, также полностью совпадают с полученным нами распределением этого компонента и частот гаплогрупп.

В состав гаплогруппы R1a1a (12 %) у тувинцев входят семь различных линий. Шесть мужчин тувинцев относятся к линии R1a1a1b2a2a (Z2123). К ней также принадлежат три алтайца и два киргиза. Еще пять тувинцев относятся к близкой ей линии R1a1a1b2a2a3b1a1~ (YP1542, YP1556). Она доминирует по частоте у южных алтайцев и телеутов. У 27 тувинцев обнаружена линия R1a1a1b2 (Y43109), которая разделена на три варианта, отличающихся по гаплотипам. К одному варианту принадлежат 16 тувинцев и 5 южных алтайцев; ко второму – четыре тувинца, хакасы из сеоков туран и хызыл хая и почти все шорцы сеоков тарткын, шор-кызай и кара-шор; к третьему – семь тувинцев, хакасы из различных сеоков бельтиров и бирюсинцев и шорцы сеоков челей и чедибер. Это подтверждает дан-

ные о том, что некоторые группы тувинцев, кочевавшие в Минусинской котловине и получившие позднее название «бельтиры», были полностью ассимилированы местными племенами, составив один из компонентов формирования этноса современных хакасов.

Гаплогруппа R1a1a1b2e1~ (YP1509) у тувинцев также разделена по гаплотипам на две линии. Девять образцов тувинцев первого варианта по гаплотипам очень близки к этому варианту у хакасов сеоков харга и шорцев сеока харга и челей и одному телеуту. Восемь образцов принадлежат к другому специфичному варианту, распространенному у теленгитов и северных алтайцев.

Показано очень большое разнообразие гаплогруппы R1a1a у коренного населения Алтае-Саянского региона. Различные ее сублинии разделились достаточно давно и не демонстрируют звездообразной филогении гаплотипов, пониженного разнообразия и следов эффекта основателя. Это свидетельствует о значительном размере эффективной численности популяций древних европеоидов и тюрков, которые привнесли эти компоненты в генофонд современных тувинцев, хакасов и шорцев. Эффекты основателя со значительным демографическим ростом обнаружены только у южных алтайцев, киргизов и телеутов по гаплогруппе R1a1a1b2a2a3b1a1~. Распространение различных обнаруженных сублиний гаплогруппы R1a1a на территории Тывы, Алтая, Хакасии и Шории связано, вероятнее всего, с тюрками и енисейскими киргизами.

Из других гаплогрупп у тувинцев единичными образцами представлены еще восемь (D, E, I1, I2a, J1, J2a, J2a1 и R1b). Скорее всего, их присутствие частично связано с недавней метисацией и более ранним расселением среднеазиатских популяций. Результаты исследования детальной филогении Y-хромосомных гаплогрупп позволили более точно провести анализ компонентного состава генофонда тувинцев. Это является дополнением к анализу аутосомных маркеров, что дает возможность подробно реконструировать формирование их генофонда. Данная информация важна для описания сходства и различия сравниваемых групп, а также уточнения их этногенеза. Различные гаплогруппы Y-хромосомы в составе тувинского генофонда демонстрируют их генетическую близость с алтайцами, хакасами, шорцами, бурятами, монголами, эвенками, кетами, чулымскими тюрками и телеутами. Это позволяет более детально охарактеризовать генофонд коренного южносибирского населения и генетические взаимосвязи и преемственность популяций, проживающих на этой территории.

## Заключение

В настоящем исследовании проведено подробное изучение генофонда тувинцев на основании данных высокоплотных биочипов и широкого спектра SNP нерекombинирующей части Y-хромосомы. Обнаружен существенный гетерогенный состав генофонда тувинцев и хакасов как по аутосомным SNP, так и по различным сублиниям Y-хромосомных гаплогрупп. Показана максимальная близость генофонда тувинцев с алтайцами, хакасами и шорцами. Анализ IBD-блоков и отдельных редких вариантов мужских линий демонстрирует следы более ранних связей с древним аборигенным населением этого региона



и популяциями Восточной Сибири и Дальнего Востока. Внутри тувинского этноса выявлены значительные различия между выборками из западных, южных и восточных районов Тывы по доле монгольского и енисейского генетического компонентов. Генетическое разнообразие тувинцев по Y-хромосомным гаплогруппам и максимальное разнородный состав генетических компонентов свидетельствуют о самом высоком разнообразии тувинского генофонда по сравнению со всеми остальными коренными народами Сибири.

В дальнейшем мы планируем более детально проанализировать структуру генофондов южно- и западносибирских популяций, добавив популяционные выборки самодийских народов – ненцев и селькупов.

## Список литературы / References

- Агджоян А.Т., Дамба Л.Д., Гурьянов В.М., Запорожченко В.В., Балановский О.П. Филогенетический анализ южносибирской гаплогруппы Q-YP1102 по данным о Y-SNP- и Y-STR-маркерах у тувинцев и окружающих популяций. *Генетика*. 2021;57(12): 1386-1395. DOI 10.31857/S001667582112002X.
- [Agdzhoyan A.T., Damba L.D., Gurianov V.M., Zaporozhchenko V.V., Balanovsky O.P. Phylogenetic analysis of the South Siberian Q-YP1102 haplogroup based on the data on Y-SNP and Y-STR markers in Tuvans and surrounding populations. *Russ. J. Genet.* 2021;57:1398-1407. DOI 10.1134/S1022795421120024.]
- Алексеев В.П. Краткое изложение палеоантропологии Тывы в связи с историческими вопросами. В: Антропо-экологические исследования в Тыве. М.: Наука, 1984;6-75.
- [Aleksseev V.P. Brief account of the paleoanthropology of Tuva in connection with historical issues. In: *Anthropoecological Research in Tuva*. Moscow: Nauka Publ., 1984;6-75. (in Russian)]
- Алексеева Т.И. Антропологические особенности современных тувинцев. Кефалометрия и кефалоскопия. В: Антропо-экологические исследования в Тыве. М.: Наука, 1984;75-114.
- [Aleksseeva T.I. Anthropological features of modern Tuvans. Cephalometry and cephaloscopy. In: *Anthropoecological Research in Tuva*. Moscow: Nauka Publ., 1984;75-114. (in Russian)]
- Богданова В.И. Антропологическое изучение современных тувинцев в 1972–1976 гг. В: Полевые исследования Института этнографии за 1976 г. М.: Наука, 1978а;187-198.
- [Bogdanova V.I. Anthropological study of modern Tuvans in 1972–1976. In: *Field Studies of the Institute of Ethnography in 1976*. Moscow: Nauka Publ., 1978а;187-198. (in Russian)]
- Богданова В.И. Некоторые вопросы формирования антропологического состава современных тувинцев. *Сов. этнография*. 1978б;6:46-58.
- [Bogdanova V.I. Some issues of the origins of the anthropological composition of present-day Tuvan people. *Sovetskaya Etnografiya = Soviet Ethnography*. 1978б;6:46-58. (in Russian)]
- Вагайцева К.В., Харьков В.Н., Черпинская К.В., Хитринская И.Ю., Степанов В.А. Генетическая вариабельность X-сцепленных STR-маркеров в популяциях Сибири. *Молекуляр. биология*. 2015;49(2):305-312. DOI 10.7868/S0026898415020147.
- [Vagaitseva K.V., Kharkov V.N., Cherpinskaya K.V., Khitrinskaya I.Yu., Stepanov V.A. Genetic variability of X-linked STR markers in Siberian populations. *Mol. Biol.* 2015;49(2):267-274. DOI 10.1134/S0026893315020132.]
- Генофонд населения Сибири. Новосибирск: Изд-во Ин-та археологии и этнографии СО РАН, 2003.
- [Gene Pool of the Population of Siberia. Novosibirsk: Publ. House of the Institute of Archeology and Ethnography SB RAS, 2003. (in Russian)]
- Дамба Л.Д., Айыжы Е.В., Монгуш Б.Б., Жабагин М.К., Юсупов Ю.М., Сабитов Ж.М., Агджоян А.Т., Маркина Н.В., Доржу Ч.М., Балановская Е.В., Балановский О.П. Комплексный подход в изучении родовой структуры тувинцев Республики Тыва на примере родов монгуш и ооржак. *Вестн. Тув. гос. ун-та. № 2. Естественные и сельскохозяйственные науки*. 2018а; 2(37):37-44.
- [Damba L.D., Aiyzhy E.V., Mongush B.B.O., Zhabagin M.K., Yusupov Yu.M., Sabitov Zh.M., Agdzhoyan A.T., Markina N.V., Dorzhu Ch.M., Balanovskaya E.V., Balanovsky O.P. Complex approach to the clan structure of Tuvans by the example of Mongush and Oorzhak clans. *Vestnik Tuvinskogo Gosudarstvennogo Universiteta. № 2. Estestvennye i Sel'skokhozyajstvennye Nauki = Bulletin of Tuva State University. No. 2. Natural and Agricultural Sciences*. 2018а;37(2):37-44. (in Russian)]
- Дамба Л.Д., Балановская Е.В., Жабагин М.К., Юсупов Ю.М., Богуннов Ю.В., Сабитов Ж.М., Агджоян А.Т., Короткова Н.А., Лавряшина М.Б., Монгуш Б.Б., Кавай-оол У.Н., Балановский О.П. Оценка вклада монгольской экспансии в генофонд тувинцев. *Вавиловский журнал генетики и селекции*. 2018б;22(5):611-619. DOI 10.18699/VJ18.402.
- [Damba L.D., Balanovskaya E.V., Zhabagin M.K., Yusupov Yu.M., Bogunov Yu.V., Sabitov Zh.M., Agdzhoyan A.T., Korotkova N.A., Lavryashina M.B., Mongush B.B., Kavai-ool U.N., Balanovsky O.P. Estimating the impact of Mongol expansion on gene pool of Tuvans. *Vavilovskii Zhurnal Genetiki i Selekcii = Vavilov Journal of Genetics and Breeding*. 2018б;22(5):611-619. DOI 10.18699/VJ18.402. (in Russian)]
- Дебес Г.Ф. Палеоантропология СССР. М.; Л.: Изд-во АН СССР, 1948.
- [Debets G.F. Paleoanthropology of the USSR. Moscow; Leningrad: Publishing House of the USSR Academy of Sciences, 1948. (in Russian)]
- Киселев С.В. История Южной Сибири. М.: АН СССР, 1951.
- [Kiselev S.V. History of South Siberia. Moscow: Publishing House of the USSR Academy of Sciences, 1951. (in Russian)]
- Колесников Н.А., Харьков В.Н., Зарубин А.А., Воевода М.И., Губина М.А., Штыгашева О.В., Максимова Н.Р., Сухомясова А.Л., Степанов В.А. Сигналы направленного отбора в популяциях коренного населения Сибири. *Генетика*. 2022;58(4):470-474. DOI 10.31857/S0016675822040075.
- [Kolesnikov N.A., Kharkov V.N., Zarubin A.A., Voevoda M.I., Gubina M.A., Shtygasheva O.V., Maksimova N.R., Sukhomyasova A.L., Stepanov V.A. Signals of directed selection in the Indigenous populations of Siberia. *Russ. J. Genet.* 2022;58(4):473-477. DOI 10.1134/S102279542204007X.]
- Колесников Н.А., Харьков В.Н., Зарубин А.А., Раджабов М.О., Воевода М.И., Губина М.А., Хуснутдинова Э.К., Литвинов С.С., Екомасова Н.В., Штыгашева О.В., Максимова Н.Р., Сухомясова А.Л., Степанов В.А. Особенности геномного распределения регионов высокой гомозиготности у коренного населения Северной Евразии на индивидуальном и популяционном уровнях на основе анализа SNP высокой плотности. *Генетика*. 2021;57(11): 1261-1275. DOI 10.31857/S0016675821110059.
- [Kolesnikov N.A., Kharkov V.N., Zarubin A.A., Radzhabov M.O., Voevoda M.I., Gubina M.A., Khusnutdinova E.K., Litvinov S.S., Ekomasova N.V., Shtygasheva O.V., Maksimova N.R., Sukhomyasova A.L., Stepanov V.A. 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. *Russ. J. Genet.* 2021;57(11):1271-1284. DOI 10.1134/S1022795421110053.]
- Кучер А.Н., Ондар Э.А., Степанов В.А. Тувинцы: гены, демография, здоровье. Томск: Печатная мануфактура, 2003.
- [Kucher A.N., Ondar E.A., Stepanov V.A. Tuvinians: genes, demography, health. Tomsk: Pechatnaya Manufaktura Publ., 2003. (in Russian)]
- Потапов Л.П. Очерки народного быта тувинцев. М.: Наука, 1969.
- [Potapov L.P. Essays on the Folk Life of the Tuvans. Moscow: Nauka Publ., 1969. (in Russian)]

- Пузырев В.П., Эрдynieва Л.С., Кучер А.Н. Генетико-эпидемиологическое исследование населения Тувы. Томск: STT, 1999. [Puzyrev V.P., Erdynieva L.S., Kucher A.N. Genetic and Epidemiological Study of the Population of Tuva. Tomsk: STT Publ., 1999. (in Russian)]
- Спицын В.А., Боева С.Б., Филиппов И.К. Генетико-антропологическое изучение коренного населения Алтае-Саянского нагорья. В: Антропо-экологические исследования в Туве. М.: Наука, 1984;185-194. [Spitsyn V.A., Boeva S.B., Filippov I.K. Genetic and anthropological study of the indigenous population of the Altai-Sayan highland. In: Anthro-ecological Research in Tuva. Moscow: Nauka Publ., 1984;185-194. (in Russian)]
- Степанов В.А., Пузырев В.П. Анализ аллельных частот семи микросателлитных локусов Y-хромосомы в трех популяциях тувинцев. *Генетика*. 2000;36(2):241-248. [Stepanov V.A., Puzyrev V.P. Analysis of the allele frequencies of seven Y-chromosome microsatellite loci in three Tuvian populations. *Russ. J. Genet.* 2000;36(2):179-185.]
- Степанов В.А., Харьков В.Н., Пузырев В.П. Эволюция и филогеография линий Y-хромосомы человека. *Информационный вестник ВОВиС*. 2006;10(1):57-73. [Stepanov V.A., Kharkov V.N., Puzyrev V.P. Evolution and phylogeography of human Y-chromosomal lineages. *Informatsionny Vestnik VOGiS = The Herald of Vavilov Society for Geneticists and Breeding Scientists*. 2006;10(1):57-73. (in Russian)]
- Степанов В.А., Хитринская И.Ю., Пузырев В.П. Генетическая дифференциация населения Тувы по полиморфным Alu-инсерциям. *Генетика*. 2001;37(4):563-569. [Stepanov V.A., Khitrinskaya I.Yu., Puzyrev V.P. Genetic differentiation of the Tuva population with respect to the Alu-insertions. *Russ. J. Genet.* 2001;37(4):453-459. DOI 10.1023/A:1016623030663.]
- Тюркские народы Восточной Сибири. М.: Наука, 2008. [Turkic Peoples of East Siberia. Moscow: Nauka Publ., 2008. (in Russian)]
- Харьков В.Н., Новикова Л.М., Штыгашева О.В., Лузина Ф.А., Хитринская И.Ю., Волков В.Г., Степанов В.А. Генофонд хакасов и шорцев по маркерам Y-хромосомы: общие компоненты и генетическая структура родов. *Генетика*. 2020;56(7):826-833. DOI 10.31857/S0016675820070073. [Kharkov V.N., Novikova L.M., Shtygasheva O.V., Luzina F.A., Khitrinskaya I.Yu., Volkov V.G., Stepanov V.A. Gene pool of Khakass and Shors for Y chromosome markers: common components and tribal genetic structure. *Russ. J. Genet.* 2020;56(7):849-855. DOI 10.1134/S1022795420070078.]
- Харьков В.Н., Хамина К.В., Медведева О.Ф., Симонова К.В., Хитринская И.Ю., Степанов В.А. Структура генофонда тувинцев по маркерам Y-хромосомы. *Генетика*. 2013;49(12):1416-1425. DOI 10.7868/S0016675813120035. [Kharkov V.N., Khamina K.V., Medvedeva O.F., Simonova K.V., Khitrinskaya I.Yu., Stepanov V.A. Gene-pool structure of Tuvians inferred from Y-chromosome marker data. *Russ. J. Genet.* 2013; 49(12):1236-1244. DOI 10.1134/S102279541312003X.]
- Хитринская И.Ю., Харьков В.Н., Степанов В.А. Генетическое разнообразие X-хромосомы в популяциях коренных этносов Сибири: структура неравновесия по сцеплению и филогеография гаплотипов локуса ZFX. *Молекуляр. биология*. 2010;44(5): 804-815. [Khitrinskaya I.Yu., Khar'kov V.N., Stepanov V.A. Genetic diversity of the chromosome X in aboriginal Siberian populations: The structure of linkage disequilibrium and haplotype phylogeography of the ZFX locus. *Mol. Biol.* 2010;44(5):709-719. DOI 10.1134/S0026893310050055.]
- Alexander D.H., Lange K. Enhancements to the ADMIXTURE algorithm for individual ancestry estimation. *BMC Bioinformatics*. 2011; 12:246. DOI 10.1186/1471-2105-12-246.
- Alexander D.H., Novembre J., Lange K. Fast model-based estimation of ancestry in unrelated individuals. *Genome Res.* 2009;19(9):1655-1664. DOI 10.1101/gr.094052.
- Bandelt H.J. Median-joining networks for inferring intraspecific phylogenies. *Mol. Biol. Evol.* 1999;16(1):37-48. DOI 10.1093/oxfordjournals.molbev.a026036.
- Browning B.L., Browning S.R. Improving the accuracy and efficiency of identity-by-descent detection in population data. *Genetics*. 2013; 194(2):459-471. DOI 10.1534/genetics.113.150029.
- 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; 81(5):1084-1097. DOI 10.1086/521987.
- Derenko M., Malyarchuk B., Denisova G., Wozniak M., Dambueva I., Dorzhu C., Luzina F., Miścicka-Sliwka D., Zakharov I. Contrasting patterns of Y-chromosome variation in South Siberian population from Baikal and Altai-Sayan regions. *Hum. Genet.* 2006;118(5): 591-604. DOI 10.1007/s00439-005-0076-y.
- Guo Y., He J., Zhao S., Wu H., Zhong X., Sheng Q., Samuels D.C., Shyr Y., Long J. Illumina human exome genotyping array clustering and quality control. *Nat. Protoc.* 2014;9(11):2643-2662. DOI 10.1038/nprot.2014.174.
- Gusev A., Palamara P.F., Aponte G., Zhuang Z., Darvasi A., Gregeresen P., Pe'er I. The architecture of long-range haplotypes shared within and across populations. *Mol. Biol. Evol.* 2012;29(2):473-486. DOI 10.1093/molbev/msr133.
- Ilumäe A.-M., Reidla M., Chukhryaeva M., Järve M., Post H., Karmin M., Saag L., Agdzhoyan A., Kushniarevich A., Litvinov S., Ekomasova N., Tambets K., Metspalu E., Khusainova R., Yunusbayev B., Khusnutdinova E.K., Osipova L.P., Fedorova S., Utevska O., Koshel S., Balanovska E., Behar D.M., Balanovsky O., Kivisild T., Underhill P.A., Villems R., Rootsi S. Human Y chromosome haplogroup N: A non-trivial time-resolved phylogeography that cuts across language families. *Am. J. Hum. Genet.* 2016;99(1): 163-173. DOI 10.1016/j.ajhg.2016.05.025.
- Skotte L., Korneliussen T.S., Albrechtsen A. Estimating individual admixture proportions from next generation sequencing data. *Genetics*. 2013;195(3):693-702. DOI 10.1534/genetics.113.154138.
- Zhivotovsky L.A., Underhill P.A., Cinnioglu C., Kayser M., Morar B., Kivisild T., Scozzari R., Cruciani F., Destro-Bisol G., Spedini G., Chambers G.K., Herrera R.J., Yong K.K., Gresham D., Tournev I., Feldman M.W., Kalaydjieva L. The effective mutation rate at Y-chromosome STRs with application to human population divergence time. *Am. J. Hum. Genet.* 2004;74(1):50-61. DOI 10.1086/380911.

#### ORCID ID

V.A. Stepanov orcid.org/0000-0002-5166-331X  
N.A. Kolesnikov orcid.org/0000-0001-8855-577X  
A.A. Zarubin orcid.org/0000-0001-6568-6339  
V.N. Kharkov orcid.org/0000-0002-1679-2212

**Благодарности.** 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.

Поступила в редакцию 14.10.2022. После доработки 28.12.2022. Принята к публикации 28.12.2022.