История и география гаплогруппы Q3 – от палеолита до наших дней

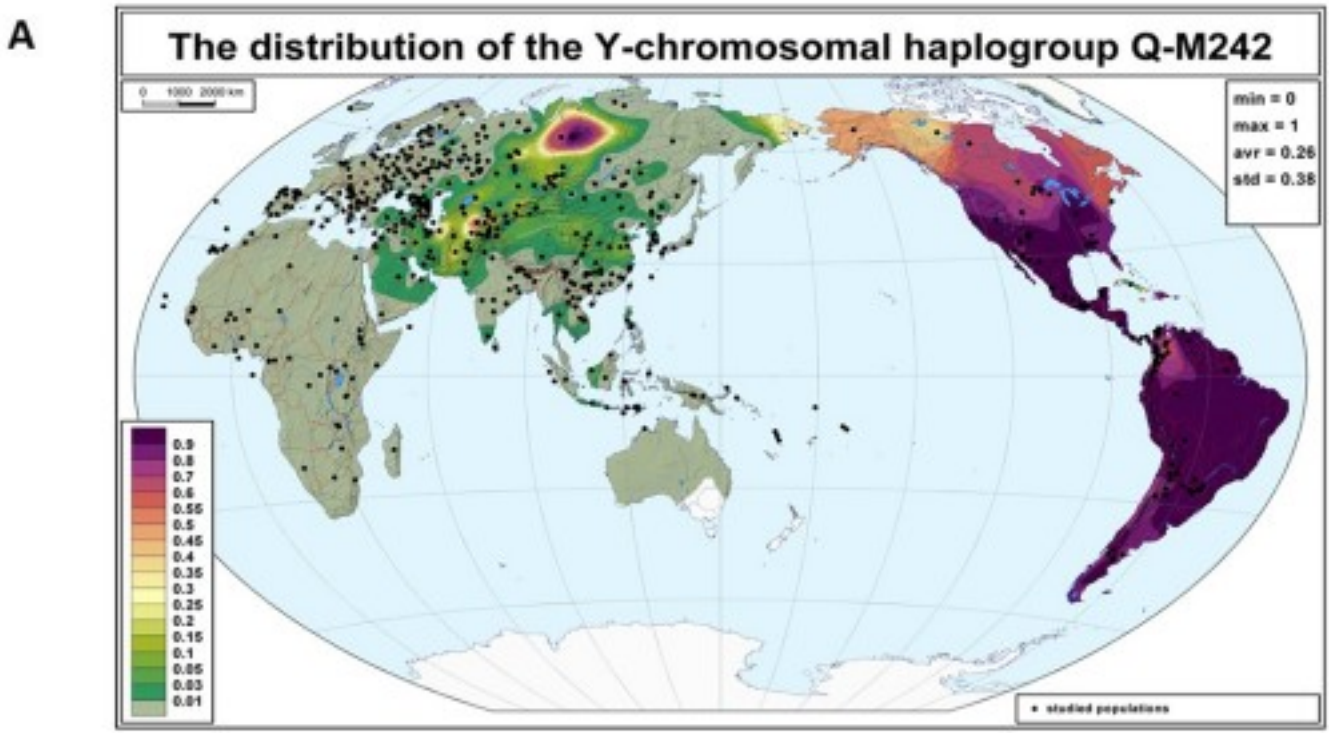
В совместной работе популяционных генетиков и генетических генеалогов удалось построить филогенетическое дерево гаплогруппы Q3, картографировать распределение ее ветвей, предположить место ее прародины и модель эволюции, начиная с верхнего палеолита. Авторы проследили путь ветвей гаплогруппы Q3 от Западной и Южной Азии до Европы и конкретно до популяции евреев ашкенази. Они считают, что этот удачный опыт послужит основой для дальнейшего сотрудничества академической и гражданской науки.

Статья, опубликованная на этой неделе в журнале BMC Evolutionary Biology, представляет результаты изучения Y-хромосомной гаплогруппы Q3 — самой древней и самой редкой ветви азиатско-американской гаплогруппы Q. Эта работа — успешный пример сотрудничества академической и гражданской науки – популяционных генетиков и генетических генеалогов, что нашло отражение в ее названии (Phylogeography of human Y-chromosome haplogroup Q3-L275 from an academic/citizen science collaboration). Проекты генетической генеалогии (Y-DNA Haplogroup Q-M242 genealogical project и некоторые другие на сайте) послужили источником большей части данных по полному секвенированию Y-хромосомы и скринингу на маркеры ее ветвей. Популяционные генетики и биоинформатики – коллектив под руководством проф. РАН Олега Балановского и проф. Е.В.Балановской (Институт общей генетики РАН, Медико-генетический научный центр, Назарбаев Университет, Казахстан) проанализировали и обобщили эти данные. В работе также участвовали английские, итальянские и китайские популяционные генетики. В результате авторам удалось построить филогенетическое дерево Q3, картографировать распределение ее ветвей и предложить модель эволюции этой гаплогруппы с верхнего палеолита до наших дней.

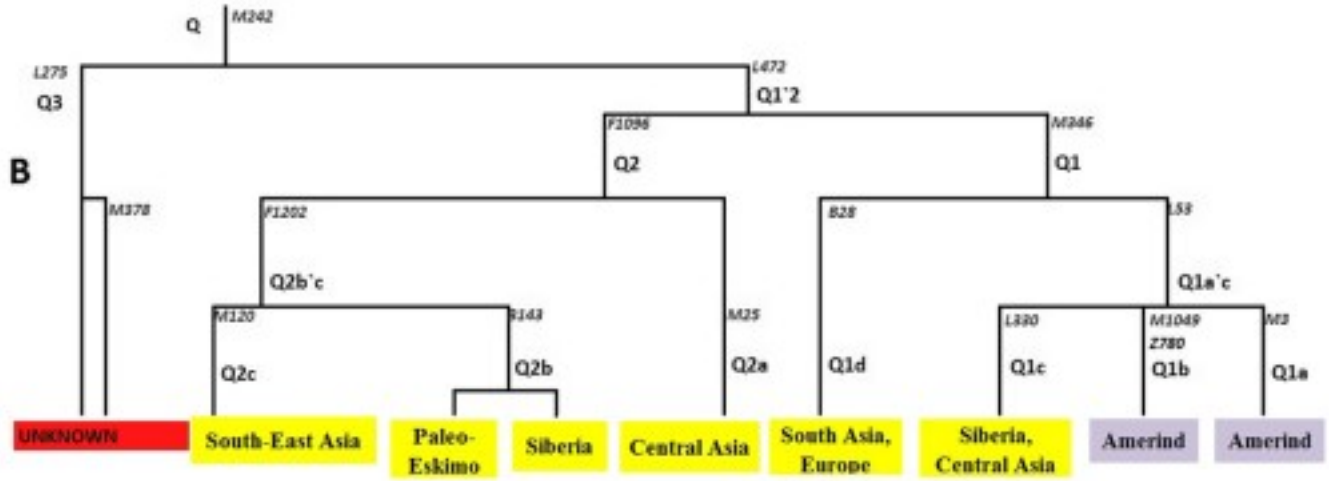
Y-хромосома представляет собой генетический маркер, наиболее удобный для популяционных генетиков, так как частота ее вариантов (гаплогрупп) сильно различается в популяциях (по сравнению с другими изменчивыми участками генома). Передающаяся по отцовской линии, Y-хромосома стала информативным инструментом для прослеживания демографической истории групп населения. В генеалогии же Y-хромосома используется для построения индивидуальных родословных, но накопленные в базах данные могут дать возможность получить и более широкую информацию о происхождении различных Y-хромосомных вариантов. Чаще всего Y-хромосому анализируют по микросателлитам (STR) и маркерам однонуклеотидного полиморфизма (SNP), но в последнее время все чаще прибегают к более современному и более информативному методу – полному секвенированию.

Q – азиатско-американская гаплогруппа

Первым этапом работы было построение карты глобального распространения гаплогруппы Q (точнее Q-M242, с указанием мутации, маркирующей эту гаплогруппу). Ее частоты в популяциях были взяты из базы данных *Y-base*, собранной коллективом О.П.Балановского. Карта (Рис. А) построена на основе данных 65 528 образцов из 480 популяций с помощью программы картографирования GeneGeo. Как показывает карта, пик концентрации гаплогруппы Q отмечается в Северной и Южной Америке и в Центральной Сибири.



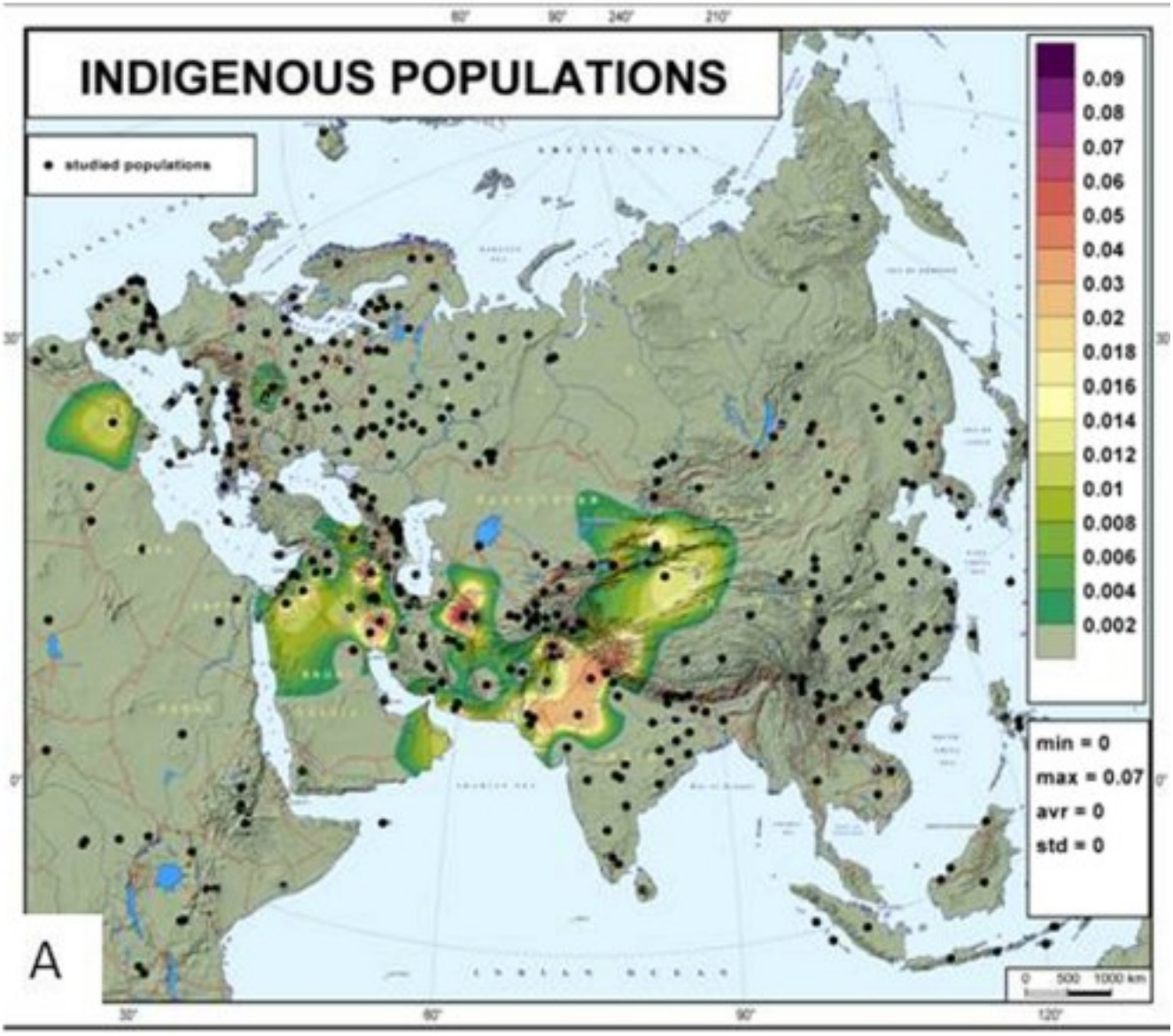
A. Карта глобального распределения частот гаплогруппы Q-M242, построена по данным из 480 популяций (число образцов 65 528).



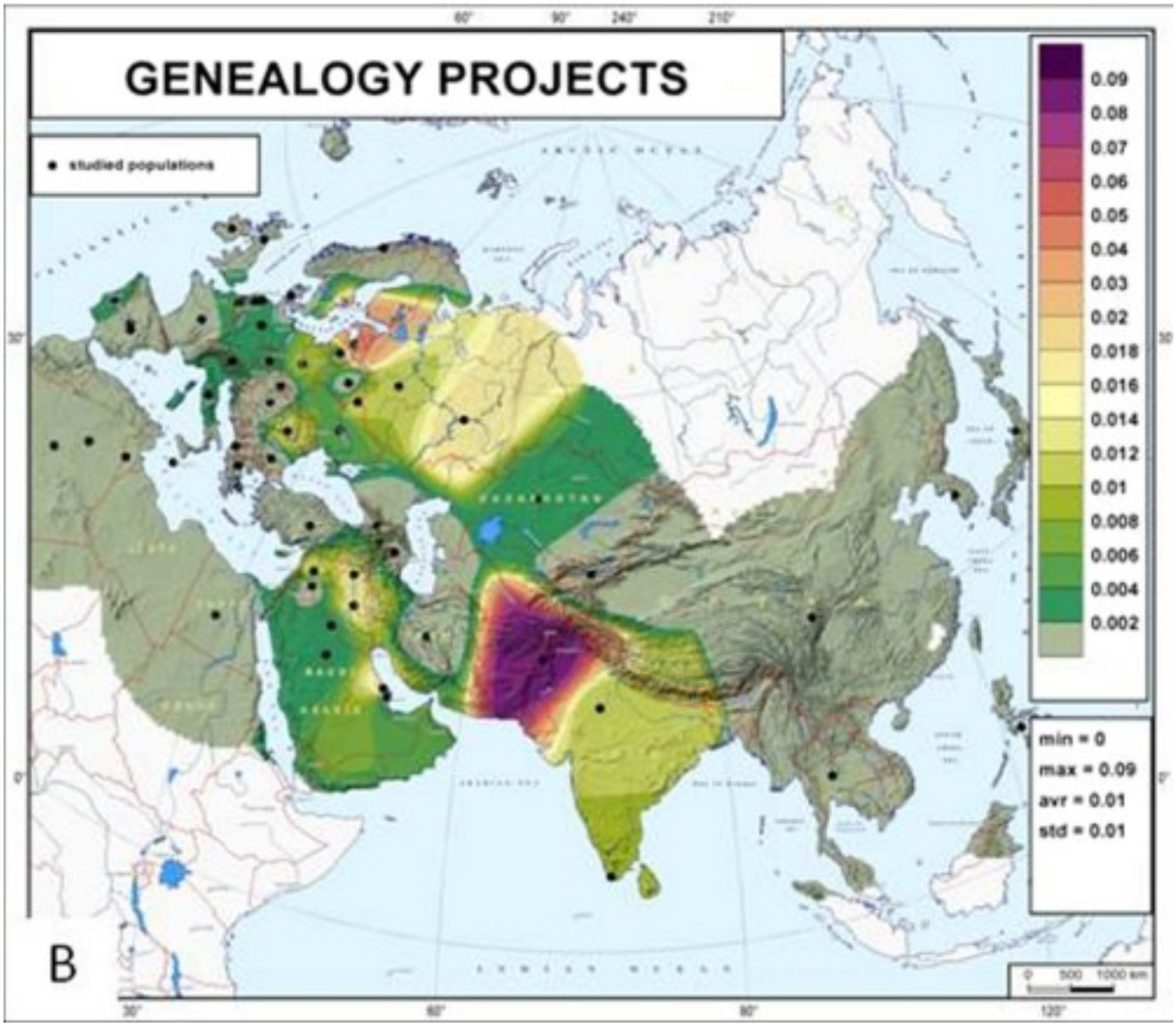
B. Филогенетическое дерево гаплогруппы Q-M242, модифицированное авторами.

На рис. В представлено филогенетическое дерево гаплогруппы Q, на котором показано ее разделение на три ветви и подразделения каждой из трех ветвей с географической привязкой. Q1 распространена в Азии и в Северной и Южной Америке, где она составляет около 90% в генофонде популяций американских индейцев. Q2 найдена в Северной и Центральной Азии. О распространении третьей ветви Q3 (по старой терминологии Q1b-L275) было известно меньше всего. Именно на этой ветви и сосредоточились авторы работы.

Сначала была построена карта частотного распределения гаплогруппы Q3 (Q3-L275), точнее, две карты — по академическим и по генеалогическим источникам. Академические данные о ее частотах в коренных популяциях были взяты из опубликованных статей, а данные генетической генеалогии – из генеалогических проектов, представленных на сайте FamilyTreeDNA.



А. Карта распределения частот гаплогруппы Q3-L275, полученная при изучении коренных популяций, данные взяты из научных статей (общее число образцов 11 566).



B. Карта, построенная по данным генеалогических проектов (не включает проект по евреям ашкенази, общее число образцов 23 730). Частоты были вычислены как отношение числа носителей гаплогруппы Q3 в проекте к общему числу участников проекта.

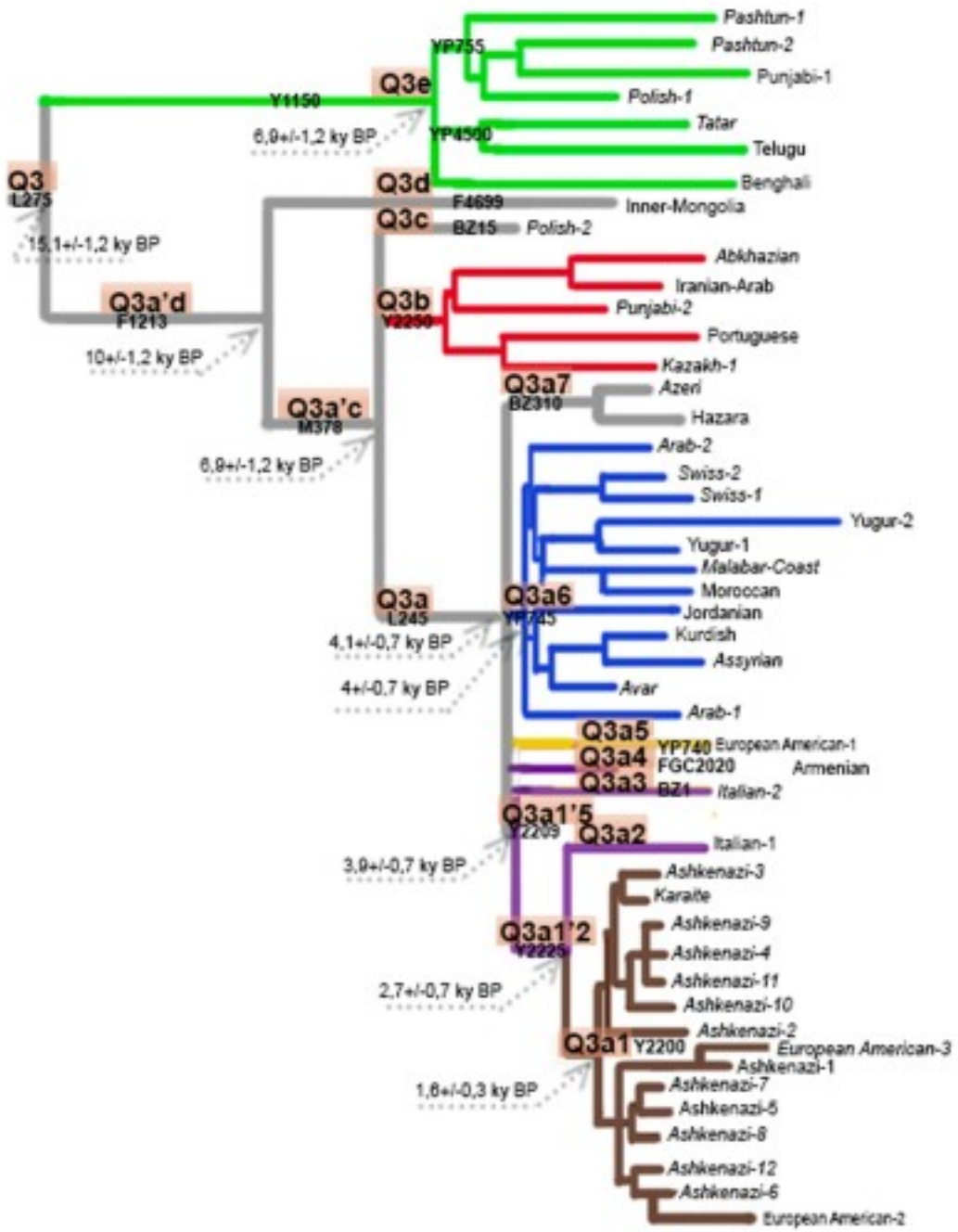
Академическая карта выявила, что гаплогруппа Q3 встречается в Западной Азии и соседних частях Центральной и Южной Азии – это, главным образом, Пакистан, Западная Индия и до 7% в Иране. Генеалогическая карта также выявила присутствие гаплогруппы Q3 в Западной Азии и соседних регионах с максимальной частотой в Пакистане, но отметила ее и в Европе. В карту не вошли данные по генеалогическому проекту евреев ашкенази, которые еще больше увеличивают частоту Q3 в Европе.

Построение дерева – филогенетический анализ

Для построения филогенетического дерева гаплогруппы Q3 более 400 образцов ее носителей были использованы для проведения скрининга на маркеры ключевых ветвей. При этом выявляются мутации, характерные для каждой ветви. Часть такого скрининга проведена в рамках коммерческого тестирования, а часть – в популяционно-генетических лабораториях.

И самое главное – были использованы данные по полному секвенированию 47 Y-хромосом, принадлежащих к гаплогруппе Q3. Данные по 40 секвенированным Y-хромосомам были получены в сотрудничестве с генеалогическим проектом (Y-DNA Haplogroup Q-M242 genealogical project) и опубликованы впервые; данные по еще 7 секвенированным Y-хромосомам были взяты из литературы. Из общего количества 24 Y-хромосомы относились к европейским популяциям, 10 – к Западной Азии, 5 – к Южной Азии, 3 – к Центральной Азии, 3 – к Кавказу, 1 – к Восточной Азии и 1 – к Северной Африке.

Ветви дерева были калиброваны по времени с учетом скорости мутирования Y-хромосомы 0.78×10^{-9} на нуклеотид в год (работа, в которой получена эта скорость, описана на нашем сайте.) Первая развилка на дереве относится ко времени верхнего палеолита, около 15 тыс. лет назад, давшая начало ветви Q3 и ее сестринской ветви Q3a'd. Следующая развилка разделяет ветви Q3d и Q3a'c, она датируется 7 тыс. лет назад; в свою очередь Q3a'c разделяется на Q3a, Q3b и Q3c. Таким образом, к началу неолита существовало пять основных ветвей Q3. Q3e разделилась на субветви около 6-7 тыс. лет назад, Q3b – около 5 тыс. лет назад, Q3a – всего лишь 3-4 тыс. лет назад, она дала начало 7 субветвям. Финальная часть этих событий происходила в течение последних двух тысячелетий: Q3a1'2 разделилась на Q3a1 и Q3a2; Q3a1 – еще на две субветви (1,6+/-0,3 тыс. назад), и эти субветви, в свою очередь, разделились в период от 2 до 10 вв. н.э.



Филогенетическое дерево гаплогруппы Q3-L275 на основе данных полного секвенирования Y-хромосомы. Указаны датировки (в тыс. лет назад) основных развилок на дереве. Указано происхождение образцов.

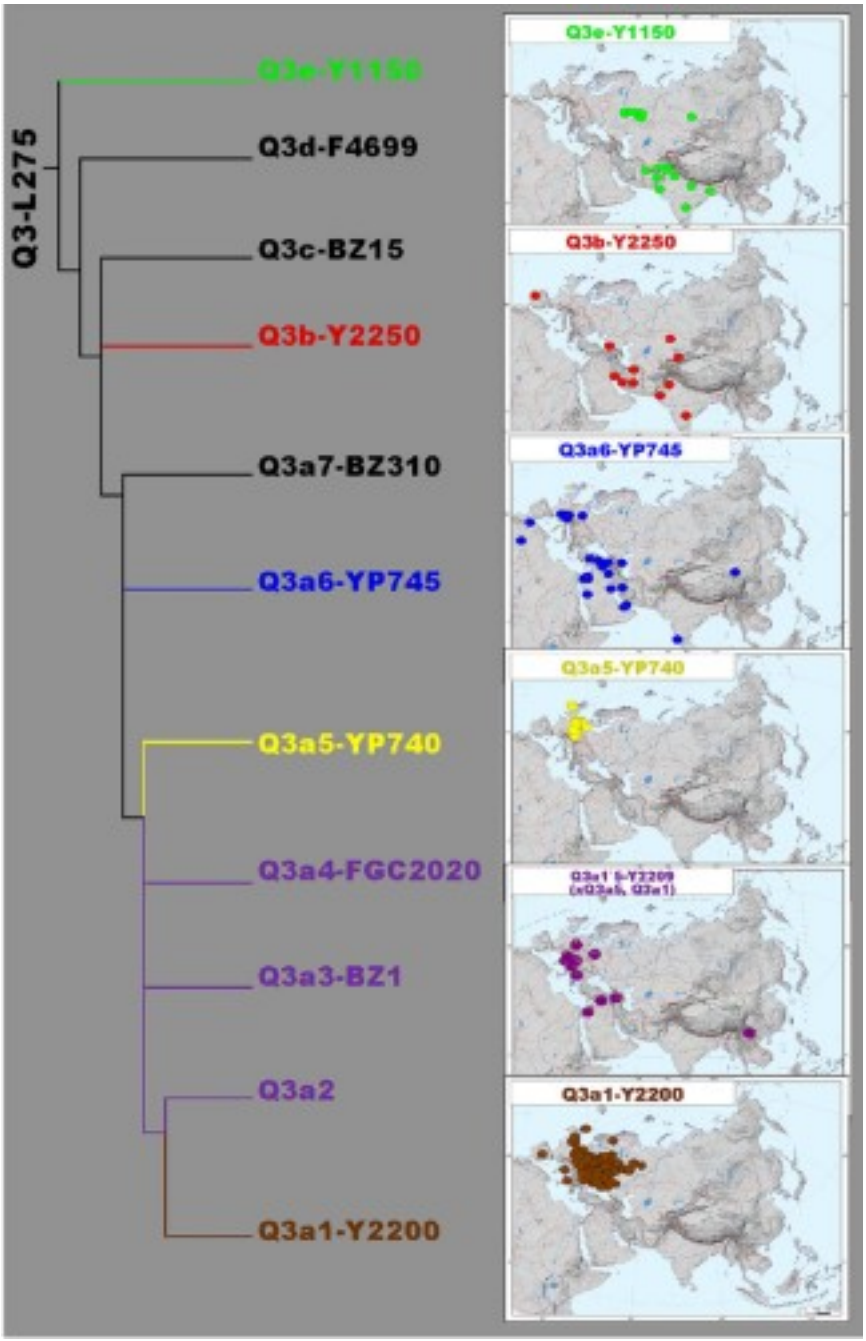
Картирование субветвей — филогеография

На основе анализа 368 образцов гаплогруппы Q3 определено географическое распределение каждой из ее субветвей, таким образом, удалось географически привязать каждую развилку на филогенетическом дереве. Так, отделение Q3e от основного ствола произошло в Западной и Южной Азии: большинство образцов Q3e (зеленый цвет) происходили из Пакистана и Индии,

хотя некоторые из Поволжья и один образец из Южной Сибири.

Следующая развилка снова привязана к Южной и Западной Азии: большинство образцов Q3b (красный цвет) происходят из Западной Азии и соседних частей Южной и Центральной Азии, хотя один – из Португалии. Q3c и Q3d были представлены единичными образцами – из Польши и Монголии, соответственно, что демонстрирует широкое географическое распределение Q3.

Соседняя ветвь Q3a представлена множеством образцов, происходящих из Западной Азии и Европы, причем ее филогения очень четко отражает географию. Тройная развилка отделяет западноазиатскую ветвь Q3a7 от двух других, найденных как в Азии, так и в Европе (синий цвет, Q3a6 и Q3a1'5). Последняя ветка, в свою очередь, делится на пять субветвей (от Q3a1 до Q3a5), некоторые из которых привязаны к Западной Азии, а другие – к Европе (желтый, фиолетовый, коричневый цвета). Одна из европейских ветвей — Q3a5 была найдена у немцев и голландцев, а другая – у евреев ашкенази (коричневый цвет), у которых она составляет 5% Y-хромосомного генофонда. Эта та ветвь, которая продолжала делиться в период от II до X вв. н.э.



Филогеография: географическое распределение ветвей гаплогруппы Q3. Цвет ветвей соответствует цвету на филогенетическом дереве.

Модель эволюции Q3

Данные о времени и месте первого разделения гаплогруппы Q говорят о том, что прародина Q3 – это Западная или Центральная Азия. Более точно это можно будет определить, если в распоряжении генетиков будут древние геномы с этой гаплогруппой. Таким образом, Q3 можно охарактеризовать как палеолитическую западноевразийскую гаплогруппу. Примечательно, что первое разделение Q3 (около 15 тыс. лет назад) совпадает с демографическими изменениями в период после Последнего ледникового максимума.

События следующего этапа истории Q3 – между 14 и 4 тыс. лет назад – снова происходят в Западной и Центральной Азии. Одна из более молодых ветвей — Q3a — встречается уже не только в Азии, но и в Европе. Отделение этой ветви около 4 тыс. лет назад позволяет предположить два возможных пути: либо она достигает Европы с Ближнего Востока через исторически зафиксированные контакты между Ираном и восточным Средиземноморьем, либо из Центральной Азии через причерноморские степи с волной миграций степных кочевников.

В Европе встречаются, по меньшей мере, две ветви Q3a – одна у немцев и голландцев, друга – у евреев ашкенази. Эти ветви возникли из одного корня 3000 +/-700 лет назад, перед тем, как евреи мигрировали в Европу в период Римской империи. Но для уточнения вопроса, получили ли ашкенази эту линию на своей прародине в Леванте или же от других европейских популяций, необходим дальнейший скрининг в популяциях Европы и Леванта, пишут авторы.

Итак, они предлагают следующую модель эволюции гаплогруппы Q3.

Первый этап: отделение Q3 от основного ствола Q в верхнем палеолите на территории Юго-Западной Азии или Средней Азии.

Второй этап: в течение мезолита и неолита Q3 оставалась редким компонентом Y-хромосомного генофонда Юго-Западной Азии и разделилась на 5 ветвей (от Q3a до Q3e), некоторые из которых распространились также в Среднюю и Южную Азию.

Третий этап: около 3-4 тысяч лет назад (бронзовый век) ветвь Q3a прошла через быструю демографическую экспансию, разделившись на семь ветвей, некоторые из которых распространились в Европу.

Четвертый этап: в середине первого тысячелетия нашей эры, одна из этих ветвей, Q3a1, вошла в состав популяции, предковой для евреев-ашкенази; пройдя вместе с популяцией ашкенази через демографическую экспансию, эта гаплогруппа составляет 5% в генофонде современных ашкенази.

Генетики и генетические генеалоги – общий труд

Авторы статьи обсуждают полученный в данной статье опыт и перспективы сотрудничества с генетическими генеалогами, представителями так называемой «гражданской науки». Не имея официальной аффилиации с академическими институтами, многие генеалоги-любители к настоящему времени накопили обширный опыт и ряд интересных наблюдений по тем гаплогруппам, которыми они занимаются. База данных международного общества генетической генеалоги (ISOGG) давно уже стала признанным ресурсом для популяционной генетики.

Исследования генетических генеалогов отличаются от академических по нескольким аспектам. Обычно генеалоги сосредотачивают свои усилия на изучении какой-то одной гаплогруппы, в то время как популяционные генетики не могут ограничиться такой специализацией. Другие особенности заключаются в объеме и качестве выборок. Генеалогические базы данных содержат тысячи секвенированных Y-хромосом, что более чем на порядок превышает возможности академических ученых. Но при этом генеалогические базы данных содержат индивидуальные образцы, чья привязка к популяциям иногда неизвестна или сомнительна. С большим перевесом в них преобладают индивиды европейского происхождения. Выборки, собирающиеся в академических институтах, как правило, представляют популяции коренных народов, поэтому они более ценны для филогеографического анализа. В генеалогических базах, так же как и в криминологических, не отделяются недавние мигранты или временно проживающие на территории индивиды, и это создает проблемы при использовании их для исторических реконструкций. Хотя некоторые генеалогические проекты, например FamilyTreeDNA, пытаются решить эту проблему, отбирая образцы в соответствии с географией их предков, а не с нынешним местом проживания людей.

В данной работе авторы отмечают хорошее соответствие по частотам Q3 в академических и генеалогических базах данных. Например, частота Q3 у ашкенази варьирует от 1% до 5% в академических и от 2% до 6% в генеалогических базах. Неплохое соответствие результатов достигнуто и в картах, например, как на академических, так и на генеалогических картах Q3 присутствует в Западной и Южной Азии. Однако данные отличаются по Европе: академические показывают очень низкую частоту Q3 (за исключением ашкенази), а генеалогические – от 0% до 5%.

Наконец, генетики и генеалоги часто различаются в интерпретации данных. Генетики рассматривают генофонд в целом, как состоящий из многих гаплогрупп, сравнивают их частоты в разных популяциях. Даже в работах, посвященных какой-то одной гаплогруппе, выводы об истории популяций делаются с учетом других компонентов генофонда. В отличие от них, генеалоги фокусируются на истории одной линии. Это информативно для выяснения генеалогии индивида, но не истории популяций, которая всегда включает много линий.

Из этого следует, предостерегают авторы, что схема «история гаплогруппы = история популяции/этноса» несет в себе опасное упрощение и приводит к ошибочному продлению истории этноса на ту глубину времен, когда собственно этноса еще и не было (его самоидентификации и языка). И хотя гаплогруппы действительно маркируют историю популяций, нужно очень осторожно встраивать линию одной гаплогруппы в общую картину.

Позитивный опыт сотрудничества генетиков и генетических генеалогов, считают авторы, послужит основой для будущих совместных проектов. Объединение данных и умений академических и гражданский ученых позволяет объединить, соответственно, качество и количество, обобщение и детали, и достигнуть сбалансированных и осторожных интерпретаций мужской линии микроэволюции популяций человека.

текст Надежды Маркиной

Источник:

Phylogeography of human Y-chromosome haplogroup Q3-L275 from an academic/citizen science collaboration

Oleg Balanovsky, Vladimir Gurianov, Valery Zaporozhchenko, Olga Balaganskaya, Vadim Urasin, Maxat Zhabagin……Chris Tyler-Smith and Elena Balanovska

BMC Evolutionary Biology, 2017,17 (Suppl 1):18

DOI 10.1186/s12862-016-0870-2

Статья в открытом доступе: https://bmcevolbiol.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12862-016-0870-2