

Генетики читают историю по Y-хромосоме

[Надежда Маркина](#)

Как распространение технологий влияло на демографию мужской части популяции

По рекордному на сегодняшний день количеству полностью секвенированных Y-хромосом (1244 из базы проекта «1000 геномов») исследователи построили новое разветвленное Y-хромосомное дерево и попытались связать экспансию отдельных гаплогрупп с историческими сведениями и археологическими данными.

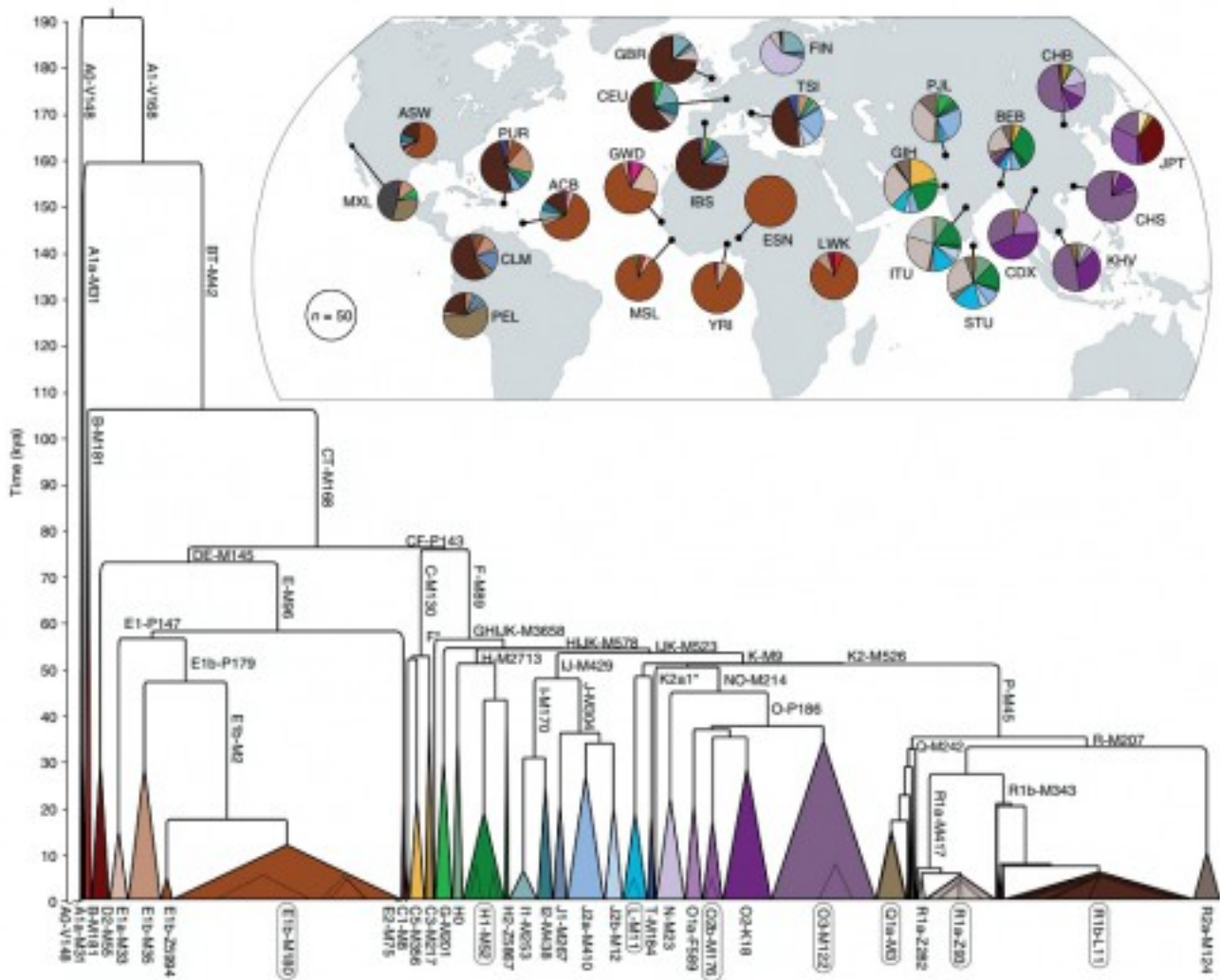
Y-хромосома, передающаяся в поколениях по мужской линии и не изменяющаяся при делении клетки (нерекombинирующая), в законсервированном виде несет информацию о демографических событиях прошлого. Точнее – о демографических событиях, затрагивающих мужскую часть популяции. Освоив полное секвенирование Y-хромосомы, исследователи научились извлекать эту информацию. Чем больше прочитанных Y-хромосом, тем точнее демографическая летопись.

В статье, опубликованной в последнем выпуске журнала Nature Genetics ([Poznik et al.](#)), представлены данные о полном секвенировании 1244 Y-хромосом из 26 популяций мира (по базе проекта «1000 геномов»). В соавторах статьи – консорциум «The 1000 Genomes Project Consortium», а соруководитель – исследования – Крис Тайлер Смит (Chris Tyler-Smith), профессор Института Сэнгера (The Wellcome Trust Sanger Institute). Авторы описали на Y-хромосоме более 65 тысяч генетических вариаций пяти различных типов. Основываясь на них, они построили филогенетическое Y-хромосомное дерево и откалибровали его по времени. Обнаружив вспышки генетического разнообразия в мужских линиях популяций на всех континентах, они попытались связать эти демографические события с историческими сведениями и археологическими данными.

В базе проекта «1000 геномов», которую использовали авторы статьи, содержались данные по 1244 Y-хромосомам, секвенированным со средним покрытием 4,3x (цифра указывает на то, сколько раз был прочитан каждый нуклеотид, и характеризует надежность результатов). По этим данным авторы описали пять типов генетического разнообразия: более 60 тыс. однонуклеотидных вариаций, SNV (участков, изменчивых по одному нуклеотиду), 1427 мультинуклеотидных вариаций (MNV), инсерций и делеций (изменчивых участков, в том числе вставок и выпадений, длиной в несколько нуклеотидов), 110 вариаций числа копий (CNV) и 3253 [коротких tandemных повтора \(STR\)](#).

Дерево сильно разветвилось

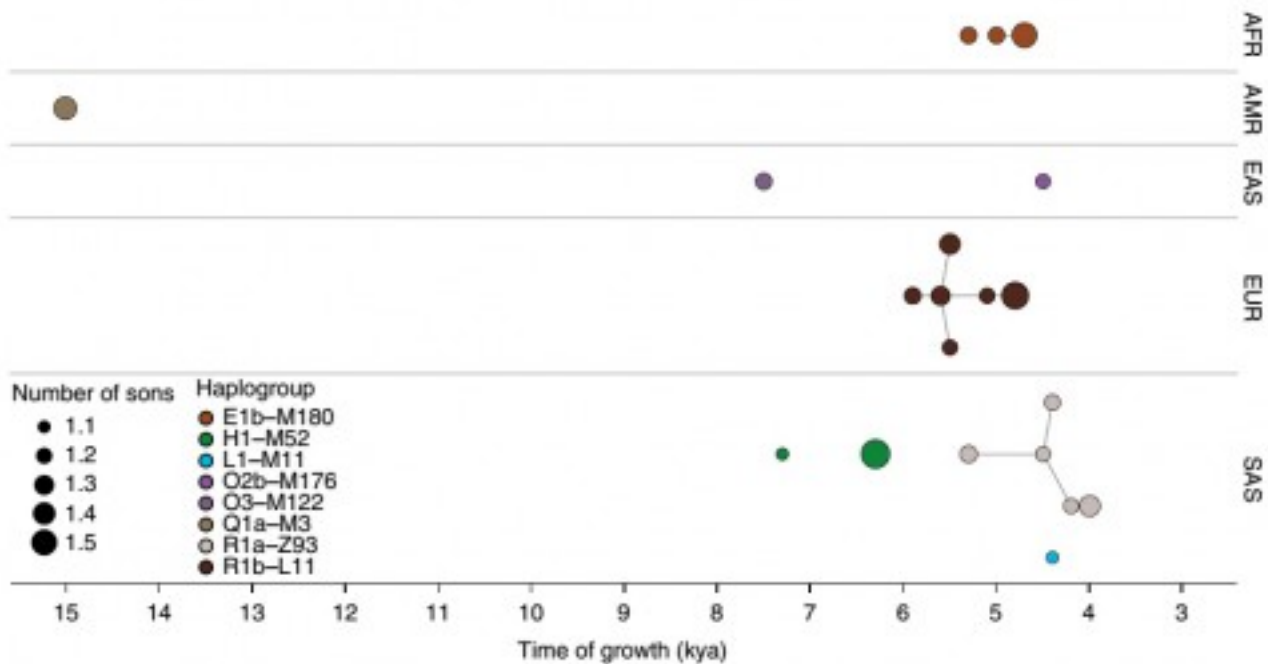
Для каждой Y-хромосомы исследователи определили гаплогруппу и построили филогенетическое дерево на основе 60 555 однонуклеотидных вариаций. Они отмечают, что на дереве отсутствуют гаплогруппы M и S, наиболее распространенные в Новой Гвинее, популяции которой не вошли в проект «1000 геномов». Первую развилку на дереве они датировали временем 190 тыс. лет назад и, таким образом, определили время жизни «Y-хромосомного Адама» — предка всех ныне живущих на планете мужчин.



Филогенетическое дерево Y-хромосомы и распределение гаплогрупп в популяциях мира. Временная шкала указывает на датировку разделения ветвей гаплогрупп. Каждая гаплогруппа обозначена своим цветом. Ширина цветных треугольников пропорциональна числу образцов, принадлежащих данной гаплогруппе. Карта сверху показывает распределение гаплогрупп в разных популяциях мира.

Характер ветвления дерева – появление сразу множества ветвей из одной или близлежащих точек — указывает на взрывную экспансию – резкое увеличение Y-хромосомного разнообразия — около 50-55 тыс. лет назад, что соответствует времени расселения современного человека по Евразии. Последующие узлы ветвления говорят о менее масштабных экспансиях в пределах разных гаплогрупп.

На следующем рисунке авторы изобразили экспансии отдельных гаплогрупп в виде кружков разного диаметра, распределенных по разным регионам (обозначения справа) и по времени (шкала снизу).



Y-хромосомные экспансии за последние 15 тыс лет. Каждый кружок соответствует узлу ветвления филогенетического дерева, галогруппы обозначены разными цветами. Время соответствует шкале снизу. Горизонтальные линии разделяют континентальные суперпопуляции: AFR – Африка, AMR – Америка, EAS – Восточная Азия, EUR – Европа, SAS – Южная Азия). Размер кружка отражает скорость роста численности популяции, выраженную в минимальном количестве сыновей на поколение.

Авторы отмечают, что наблюдаемое ими Y-хромосомное разнообразие ниже, чем можно было ожидать, исходя из числа потомков по распределению Пуассона. Они подтверждают, что в течение последних тысячелетий Y-хромосома прошла через нескольких бутылочных горлышек, которые сменялись всплесками генетического разнообразия и ростом численности носителей отдельных гаплогрупп. Авторы разработали модель, описывающую экспансию гаплогрупп, и показали, что эта модель соответствует распространению гаплогрупп во всех пяти регионах на разных континентах.

Генетически-исторические параллели

Исследователи попытались связать события экспансии гаплогрупп с историческими сведениями и археологическими данными, но предупреждают, что эти предположения пока не доказаны. Вот несколько примеров.

В Америке экспансия гаплогруппы Q1a-M3 около 15 тыс. лет назад соответствует времени первого заселения двойного континента человеком. Поскольку датировка этого события доказана в многочисленных независимых исследованиях, ее можно считать более-менее точной. Это позволяет использовать ее как точку отсчета для калибровки других событий.

В Южной (субсахарной) Африке две независимых ветви E1b-M180 демонстрируют экспансию около 5 тыс. лет назад, что соответствует времени распространения языка банту. У носителей языка банту доминирует эта гаплогруппа. В то же время наличие этой гаплогруппы в других популяциях (например, йоруба и эсан) показывает, что экспансия гаплогруппы предшествовала миграции банту, возможно, она сопровождалась распространением технологий, как пишут авторы.

В Западной Европе субветви гаплогруппы R1b-L11 демонстрируют экспансию в период 5,5 — 4,8 тыс. лет назад. Начало этого периода – 5,5 тыс. лет назад ассоциируется с появлением [ямной культуры](#) бронзового века. По данным ДНК ямная культура связана с массовой миграцией из евразийских степей, что [послужило одним из источников генофонда современных европейских популяций](#). Тем не менее, шесть известных генотипов ямников не принадлежат к гаплогруппе R1b-L11, так что эта гипотеза не подкреплена преемственностью по Y-хромосоме. Конец этого периода, 4,8 тыс. лет назад, связывают с возникновением [культуры шнуровой керамики](#) (или боевых топоров) в Восточной Европе и [культуры колоковидных кубков](#) в Западной Европе.

В Южной и Восточной Азии параллели между данными генетики и археологии детально не исследованы, отмечают авторы. В

Южной Азии они отмечают 8 событий экспансий Y-хромосомных линий, происходящих от 7,3 до 4,0 тыс. лет назад и включающих гаплогруппы H1-M52, L-M11 и R1a-Z93. Наиболее примечательна экспансия субветвей R1a-Z93, которая имела место 4,5 – 4,0 тыс. лет назад, это время связывают с миграциями носителей индоевропейских языков из степной зоны Евразии в Индию. Было бы интересно, если бы эту связь удалось подтвердить генетическими методами.

Наконец, Восточная Азия отличается от всей остальной территории Старого Света незначительным количеством быстрых экспансий Y-хромосомных гаплогрупп. Авторы отмечают только одну — в кладах O2b-M176 и O3-M122.

Технологии как двигатель мужской демографии

Говоря о причинах Y-хромосомной экспансии, исследователи упоминают социальные причины и технологические инновации – те и другие могли приводить к повышению репродуктивного успеха у мужчин отдельных привилегированных родов. Это технологии металлургии, колесный транспорт, социальное расслоение, организованные войны. Такие разные обстоятельства приводили к большим различиям в числе потомков разных мужчин. А это сопровождалось экспансиями отдельных гаплогрупп (и дальнейшему повышению Y-хромосомного разнообразия).

Подобное исследование, но с меньшим числом секвенированных Y-хромосом (456) было проведено под руководством Рихарда Виллемса ([Richard Villems](#)) и Тоомаса Кивисилда ([Toomas Kivisild](#)) и [опубликовано год назад](#). Авторы той статьи (Karmin et al) также построили уточненное и укорененное Y-хромосомное дерево. Оно было чуть меньше разветвлено, а его корень (первая развилка гаплогрупп) находился на глубине 250 тыс лет назад. Итак, увеличив более чем вдвое количество секвенированных Y-хромосом, авторы данного исследования (Poznik et al.) увеличили число ветвей на дереве и снизили глубину корня до 190 тыс. лет назад.

Интересно, что авторы статьи (Karmin et al) делают своим главным выводом наличие бутылочного горлышка, через которое Y-хромосома прошла около 10 тыс. лет назад. Рассуждая о его причинах, они приводят сходные обстоятельства – технологические инновации в неолите, ставшие причиной социального и репродуктивного неравенства. По их логике, они привели к сокращению эффективного размера мужской части популяции.

Источник:

Punctuated bursts in human male demography inferred from 1,244 worldwide Y-chromosome sequences

G David Poznik, Yali Xue, Fernando L Mendez, Thomas F Willems, Andrea Massaia, Melissa A Wilson Sayres, Qasim Ayub, Shane A McCarthy, Apurva Narechania, Seva Kashin, Yuan Chen, Ruby Banerjee, Juan L Rodriguez-Flores, Maria Cerezo, Haojing Shao, Melissa Gymrek, Ankit Malhotra, Sandra Louzada, Rob Desalle, Graham R S Ritchie, Eliza Cerveira, Tomas W Fitzgerald, Erik Garrison, Anthony Marcketta, David Mittelman, Mallory Romanovitch, Chengsheng Zhang, Xiangqun Zheng-Bradley, Gonçalo R Abecasis, Steven A McCarroll, Paul Flicek, Peter A Underhill, Lachlan Coin, Daniel R Zerbino, Fengtang Yang, Charles Lee, Laura Clarke, Adam Auton, Yaniv Erlich, Robert E Handsaker, The 1000 Genomes Project Consortium, Carlos D Bustamante & Chris Tyler-Smith

<http://www.nature.com/ng/journal/vaop/ncurrent/full/ng.3559.html#affil-auth>