

ГЕНДЕРНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

DOI: 10.15838/sa.2023.1.37.7

УДК 575.17:599.9 | ББК 28.04

© Удина И.Г., Грачева А.С., Курбатова О.Л.

НАУЧНОЕ И ПРИКЛАДНОЕ ЗНАЧЕНИЕ АНАЛИЗА ИЗМЕНЧИВОСТИ Y-ХРОМОСОМЫ ДЛЯ КРИМИНАЛИСТИКИ, ЭТНОДЕМОГРАФИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ И ИСТОРИЧЕСКИХ РЕКОНСТРУКЦИЙ



ИРИНА ГЕННАДЬЕВНА УДИНА

Институт общей генетики имени Н.И. Вавилова РАН

Москва, Российская Федерация

e-mail: irina_udina@mail.ru

ORCID: [0000-0002-0620-945X](https://orcid.org/0000-0002-0620-945X); ResearcherID: [G-1437-2013](https://orcid.org/G-1437-2013)



АЛЕСЯ СЕРГЕЕВНА ГРАЧЕВА

Институт общей генетики имени Н.И. Вавилова РАН

Федеральный научно-клинический центр реаниматологии и реабилитологии

Москва, Российская Федерация

e-mail: palesa@yandex.ru

ORCID: [0000-0003-1361-6085](https://orcid.org/0000-0003-1361-6085); ResearcherID: [B-2634-2012](https://orcid.org/B-2634-2012)



ОЛЬГА ЛЕОНИДОВНА КУРБАТОВА

Институт общей генетики имени Н.И. Вавилова РАН

Москва, Российская Федерация

e-mail: okurbat@list.ru

ORCID: [0000-0001-6558-608X](https://orcid.org/0000-0001-6558-608X)

Целью публикации является краткий обзор накопленных генетиками с применением современных ДНК-технологий знаний об изменчивости Y-хромосомы в популяциях человека и популяризация этих знаний в среде демографов и социологов. Представлены данные о пространственной и временной изменчивости маркеров Y-хромосомы, теоретическом (проблемы эволюции человека, пути миграции при расселении человечества по земному шару, этнодемографические исследования, исторические реконструкции происхождения отдельных популяций и эт-

нических групп) и прикладном значении этих исследований для медицины и криминалистики (ДНК-идентификация личности, формирование криминалистических баз данных, установление родства, в частности отцовства, этнотерриториального происхождения неизвестного лица по образцу ДНК). Анализ гаплогрупп Y-хромосомы применим в этнодемографических исследованиях, т. к. позволяет маркировать современные миграционные потоки по мужской линии. В качестве примера представлен разработанный авторами прогноз динамики частот гаплогрупп Y-хромосомы в населении Москвы под воздействием миграции, предполагающий увеличение частот гаплогрупп «южного происхождения», что согласуется с данными о миграционных потоках в Москву. Этот результат указывает на необходимость постоянного обновления и актуализации референтных баз данных для целей ДНК-идентификации.

Y-хромосома, популяции человека, мегаполис, ДНК-идентификация, микросателлиты, гаплогруппы Y-хромосомы, миграция.

БЛАГОДАРНОСТЬ

Исследование проведено в рамках темы государственного задания ИОГен РАН «Исследования полиморфизма на клеточном, организменном и популяционном уровне как основа создания генетических технологий» (№ 0092-2022-0001).

Введение

К настоящему времени молекулярные технологии изучения генома человека позволили описать историю формирования предковой популяции человека, четко охарактеризовать и датировать крупные миграции древних людей при расселении по континентам (Rosenberg et al., 2002).

На основе секвенирования (установления нуклеотидной последовательности ДНК) генома неандертальца и изучения ДНК денисовского человека установлено время разделения этих форм с *Homo sapiens* и выявлено присутствие небольших фрагментов их генома в геноме человека (Meyer et al., 2012; Prüfer et al., 2014). Некоторые фрагменты генома неандертальца играют существенную роль в чувствительности или устойчивости к COVID-19 (Zeberg, Pääbo, 2020; Zeberg, Pääbo, 2021). Следует отметить, что палеогенетик Сванте Паабо недавно был удостоен Нобелевской премии за секвенирование генома неандертальца. Таким образом, решены важные проблемы происхождения человека.

ДНК-технологии применяются для идентификации личности погибших на войне, жертв природных и техногенных катастроф и терактов, а также для исторических иден-

тификаций. Эти технологии позволяют в ряде случаев определить место происхождения неизвестного лица по образцу ДНК. ДНК-идентификация используется не только в криминалистике, но и для решения текущих проблем, возникающих в социуме, например установления родства по материнской или отцовской линии. Такие молекулярно-генетические маркеры, как микросателлиты, представляющие собой переменные повторы субъединиц из нескольких нуклеотидов, успешно применяются, помимо ДНК-идентификации, для рассмотрения генетической дифференциации популяций, создания популяционных референтных баз данных (Chakraborty et al., 1999). Новейшие ДНК-технологии стоят на страже института отцовства, так как позволяют не только исключать отцовство, но и надежно его устанавливать, что весьма востребовано в современном обществе.

Популяционные референтные базы данных служат основой для интерпретации вероятностных оценок результатов идентификации личности (в криминалистике, при идентификации жертв катастроф, терактов, останков погибших на войне, при установлении родства и пр.). В ходе проведения судебной экспертизы достоверность иденти-

фикации личности с помощью стандартного набора судебных микросателлитов (STR) зависит от правильного выбора референтной популяции.

Мужская Y-хромосома – половая хромосома – является уникальной генетической структурой, которая передается по мужской линии от отца к сыну и служит определяющей для развития мужского пола у потомства. Уникальность Y-хромосомы в том, что в ее составе есть нерекombинирующая область (NRY), в которой из поколения в поколение единым блоком наследуются накопленные изменения в ДНК. Они составляют молекулярную летопись линии людей – носителей конкретной Y-хромосомы. Анализ информации, сосредоточенной в маркерах Y-хромосомы, в совокупности с информацией об особенностях географического распространения вариантов Y-хромосомы позволяет получить уникальные сведения о древней истории популяций человека, оценить уровень генетического разнообразия популяций, описать их происхождение и реконструировать прошлые миграции, представляя зачастую более точные и надежные сведения по сравнению с обнаруженными в процессе раскопок древними артефактами (Mitchel, Hammer, 1996; Mendez et al., 2013). Наиболее востребованы микросателлитные маркеры Y-хромосомы из нерекombинирующей области, а также гаплогруппы Y-хромосомы, представляющие совокупность конкретных однонуклеотидных замен с основной заменой, определяющей принадлежность к конкретной гаплогруппе. Например, принадлежность к гаплогруппе *R1b* определяется основной заменой в позиции M343. Современный инструментарий по изучению маркеров Y-хромосомы, включающий наряду с молекулярно-генетическим анализом также статистический анализ, позволяет определять время некоторых важных событий в истории человечества, например возникновение популяции человека современного типа, и датировать древние миграции (Rosenberg et al., 2002; Mendez et al., 2013). Без сомнения, синтез классических исторических данных и результатов научных ис-

следований с применением современных молекулярно-генетических методов обеспечит существенное расширение знаний об истории человечества.

Специфические географические особенности распространения гаплогрупп Y-хромосомы помогают эффективно маркировать миграционные потоки, что особенно востребовано при изучении миграции в мегаполисы на территории Российской Федерации, и рассматривать вклад определенных потоков генов в генофонд населения мегаполисов. Специфика Y-хромосомы как уникального генетического маркера позволяет прогнозировать изменения профиля частот гаплогрупп Y-хромосомы в населении мегаполисов в результате притока мигрантов – представителей народов Северного Кавказа, Закавказья и Средней Азии. Это важно не только при разработке судебных референтных баз данных по ДНК-маркерам для нужд криминалистики, но и отчасти для обеспечения генетической безопасности населения мегаполисов, учитывая связь некоторых заболеваний с маркерами Y-хромосомы (Quintana-Murci et al., 2001; de Kniff, 2022). В целях оценки вероятности случайного совпадения генотипов по маркерам Y-хромосомы у представителей одной популяции необходимо создание популяционных баз данных по этим маркерам. Помимо применения в судебной медицине, базы данных ДНК нужны для решения популяционно-генетических задач, изучения миграций по мужской линии.

В статье рассмотрим основные достижения в исследовании маркеров Y-хромосомы в историческом времени и географическом пространстве, имеющие выходы на исторические и социальные проблемы современного мира. Цель публикации заключается в кратком обзоре и популяризации основных накопленных знаний о популяциях человека с применением современных ДНК-технологий, в первую очередь полученных при изучении Y-хромосомы, с тем чтобы сделать их доступными для демографов и социологов. Человек представляет собой средоточие биологического и социаль-

ного, и для решения проблем современного общества необходим синтез этих двух составляющих.

Установление отцовства с применением методов ДНК-идентификации

Установление отцовства сейчас представляет собой отработанную процедуру ДНК-идентификации с применением анализа набора аутосомных микросателлитов (т. е. микросателлитных маркеров, локализуемых не в половых хромосомах человека) в отношении предполагаемых отцов, ребенка и его матери (Jobling et al., 1997). Микросателлиты представляют собой надежный инструмент для указанной процедуры. Эти ДНК-маркеры – высокополиморфные и поэтому обладают высокой разрешающей способностью, что обеспечено высокой скоростью появления мутаций, т. е. производных вариантов. В отдельных случаях возможно привлечение маркеров непосредственно Y-хромосомы. В любом случае при проведении ДНК-идентификации в рамках оценки надежности этой процедуры желательно определить частоту в популяции привлекаемых маркеров для оценки достоверности идентификации личности. Понятно, что более высокую достоверность результата могут дать более редкие маркеры по сравнению с широко распространенными в популяции.

Анализ маркеров Y-хромосомы в целях криминалистики, установления родства по мужской линии и исторических реконструкций

Одним из примеров установления родства по мужской линии может служить случай исторической идентификации личности. Участник антифашистского сопротивления в скандинавской стране, некий Питер Хоффер, был расстрелян по приговору участников датского сопротивления в возрасте 23 лет по подозрению в коллаборационизме. Через много лет было установлено, что он не являлся пособником фашистов. При поисках захо-

ронения останков Питера была проведена процедура ДНК-идентификации с привлечением ДНК его родственника по мужской линии, выделенной из биологических следов на конверте письма 1947 года по розыску Питера, адресованного в Красный Крест. Останки были идентифицированы и перезахоронены с почестями (van Kooten et al., 2013). Аналогичным образом с применением ДНК-анализа Y-хромосомы потомков было идентифицировано захоронение узника на территории Петропавловской крепости.

Наиболее ярким примером применения маркеров Y-хромосомы в целях криминалистики служит установление личности террориста-смертника, устроившего взрыв в аэропорту «Домодедово». Определение гаплогруппы Y-хромосомы в биологическом образце, полученном в аэропорту, позволило установить географический регион происхождения лица, а в дальнейшем идентифицировать террориста (Боринская и др., 2020).

В настоящее время маркеры Y-хромосомы изучают в криминалистике в отношении особо тяжких преступлений. Биологические следы изымаются на месте преступления либо с тел жертв, например изнасилований. Молекулярно-генетические методы представляют собой инструментарий, который помогает в раскрытии преступлений. Интересно, что даже следы животных на месте преступления зачастую служат ключом в раскрытии преступления, так как анализ ДНК позволяет идентифицировать конкретное животное. Например, шерсть собаки, обнаруженная на месте преступления, может привести к обнаружению ее хозяина, который имеет отношение к совершенному преступлению.

С использованием сохранившихся биологических следов с мест преступления на основе современных молекулярных технологий были раскрыты некоторые преступления, совершенные еще до их появления.

С применением методов исторической ДНК-идентификации идентифицированы останки царской семьи. С помощью коротких фрагментов, содержащих микросателлиты, проведены исторические идентифи-

кации останков известных личностей, например Моцарта, Шиллера, Гайдна. На территории бывшей Югославии осуществлена ДНК-идентификация жертв недавней войны.

В XXI веке анализ гаплогрупп Y-хромосомы принял массовый характер – миллионы людей, интересующихся этнотерриториальным происхождением своих предков, установлением возможного родства с однофамильцами, сдали свои биологические образцы в коммерческие лаборатории и в результате пополнили знания о своей родословной. Этот метод можно обозначить как метод генетической генеалогии.

Очевидно, что однофамильцы мужского пола в преобладающем числе случаев являются носителями одинаковой Y-хромосомы, за исключением носителей с наиболее широко распространенными фамилиями, которые могли возникать в истории человечества многократно (например, Кузнецов в России или Smith в Западной Европе и США).

Таким образом, современные ДНК-технологии по изучению генома человека, включая Y-хромосому, позволяют решать важные социальные проблемы, востребованные обществом.

Анализ распространения гаплогрупп Y-хромосомы в различных районах мира

В связи с тем что молекулярно-генетические маркеры в нерекombинирующей области Y-хромосомы, происходящие в ней мутации (спонтанно возникающие замены в ДНК) – однонуклеотидные полиморфизмы наследуются единым блоком, существует классификация гаплогрупп Y-хромосомы – совокупности разнообразных вариантов. Конкретные гаплогруппы возникли в определенных географических регионах, а уже отсюда распространились и продолжают распространяться в другие регионы. Особенности географического распространения вариантов Y-хромосомы в мировом пространстве хорошо изучены (Hammer et al., 1997). На рис. 1 показано распределение гаплогрупп в географическом пространстве Европы.

Так, например, при заселении американского континента из Сибири туда проникли только несколько гаплогрупп Y-хромосомы с преобладанием гаплогрупп C и Q (Zegura et al., 2004), что предполагает ограниченный круг древних людей, проникших на новые территории.

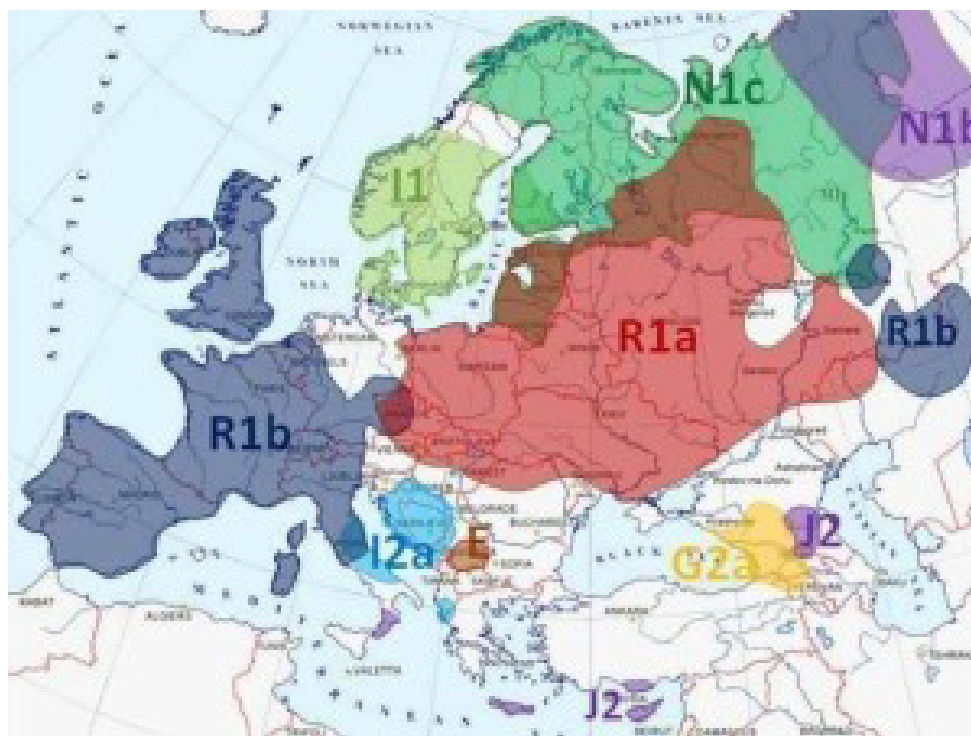


Рис. 1. Особенности распространения основных гаплогрупп Y-хромосомы в Европе

Источник: (Балановский, 2015).

**Анализ изменчивости маркеров
Y-хромосомы для изучения
миграции, смешения популяций
и датировки событий в истории
расселения популяций человека
в отдельных географических регионах**

На фоне нуклеотидных замен в конкретных позициях Y-хромосомы происходит постепенное накопление микросателлитных вариантов. Зная скорость спонтанных мутаций, которая примерно соответствует 10^{-5} на сайт на поколение (несколько отличается для микросателлитов с различными субъединицами), можно вычислить время возникновения однонуклеотидной замены, сопряженной с соответствующей картиной варибельности микросателлитов, которую можно охарактеризовать молекулярно-генетическими методами. Так, например, с помощью такого подхода оценили время миграции населения в Америку: примерно с 10100 до 17200 лет назад (рис. 2).

Аналогичным образом и в других регионах мира определено время возникновения конкретных гаплогрупп Y-хромосомы, как крупных, так и более мелких гаплогрупп, производных от них (Semino et al., 2004).

Изучение гаплогрупп Y-хромосомы позволяет оценивать степень смешения между группами населения, различающимися по происхождению. Например, изучен уровень взаимопроникновения между основными группами населения США, представленными африканскими, европейскими, испанскими (испаноязычными), азиатскими группами (в основном китайцы и корейцы) и коренным населением Америки – американскими индейцами (Hammer et al., 2006).

Следует заметить, что изучение маркеров Y-хромосомы весьма эффективно для установления происхождения при смешении различных потоков населения, например, в Аргентине (Caruto et al., 2019), что отчасти сходно с ситуацией в генофондах мегаполисов.

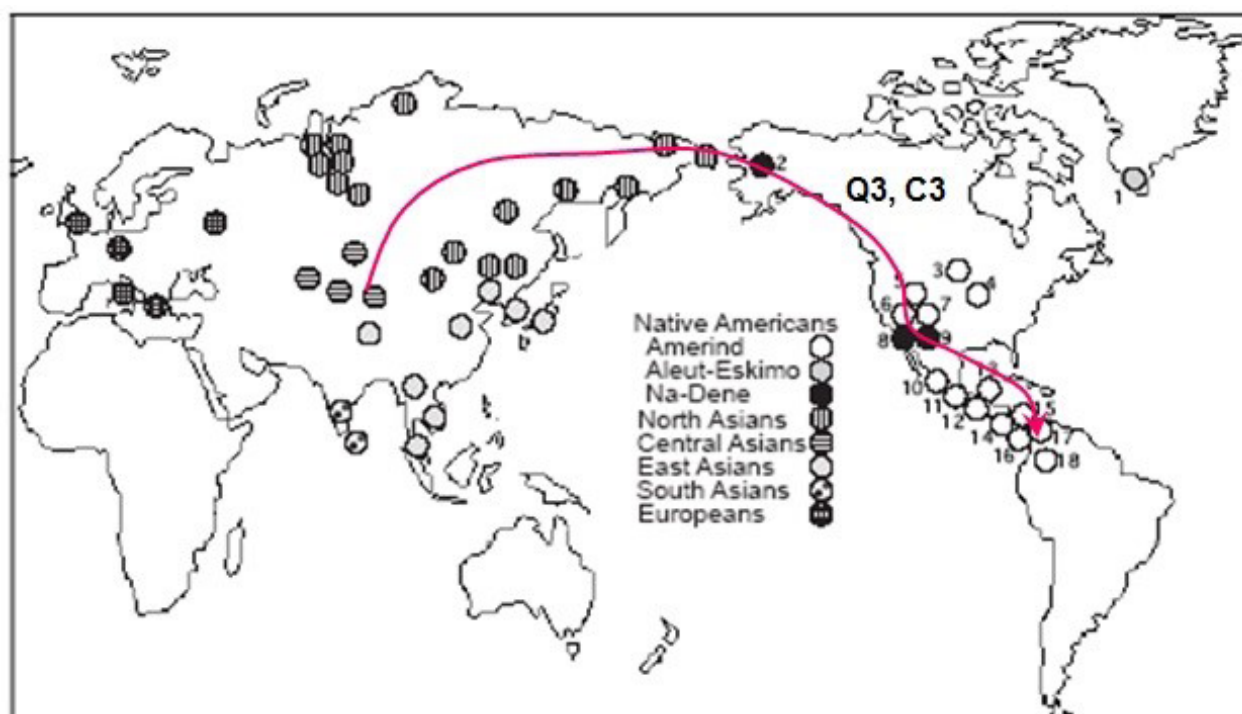


Рис. 2. Заселение Америки. Гаплогруппы Y-хромосомы C3 и Q3 проникли на территорию Америки из Сибири

Обозначения (сверху вниз): коренное население Америки – американские индейцы, алеуты-эскимосы, на-Дене, коренные жители Северной, Центральной и Восточной Азии, европейцы. Стрелкой обозначено направление миграции. C3 и Q3 – гаплогруппы Y-хромосомы.

Источник: (Zegura et al., 2004).

На основе молекулярных маркеров мировое разнообразие Y-хромосомы человека в настоящее время довольно хорошо изучено (Hammer et al., 2001), варианты Y-хромосом представлены в базах данных (Purps et al., 2014; de Kniff, 2022).

Существенный интерес представляет изучение Y-хромосомы, расширяющее возможности по анализу событий на огромную временную глубину истории человечества. В частности показано, что резкое снижение разнообразия Y-хромосом – «бутылочное горлышко» – около 10 тысяч лет назад сопровождалось глобальными изменениями в культуре (Karmin et al., 2015). С помощью анализа Y-хромосомы в Иране уточнена история формирования населения и реконструированы древние миграционные пути (Grugni et al., 2012).

Таким образом, применение массового анализа Y-хромосомы позволяет не только углубиться во время, но и расширить возможности науки по синтезу знаний из различных областей, построению глубинных причинно-следственных связей.

Анализ распространения гаплогрупп Y-хромосомы в населении мегаполисов в связи с миграцией

Рассмотрим данный пункт в связи с особенностями распространения гаплогрупп Y-хромосомы в населении Москвы. Для всех мегаполисов характерны большой размер популяции, высокий уровень миграции извне, полиэтничный состав жителей. Воспроизводство генофонда населения в мегаполисе происходит в основном за счет миграции (Курбатова, Янковский, 2016).

Внешняя (центростремительная) миграция приводит к повышению генетического разнообразия жителей мегаполиса, особенно если мигранты происходят из отдаленных регионов с населением, сильно отличающимся от основного населения мегаполиса. Генетико-демографические параметры миграции в Москву были охарактеризованы в исследованиях, проведенных д-ром биол. наук О.Л. Курбатовой за период более полутора веков с привлечением анализа материа-

лов переписей населения, архивов загов и данных анкетирования (Курбатова и др., 2013; Курбатова и др., 2021а).

Авторами изучены частоты гаплогрупп Y-хромосомы в трех поколениях жителей Москвы с применением современных молекулярных методов. Гаплогруппы Y-хромосомы определены с помощью интернет-предиктора на основе изучения 18 микросателлитных локусов из нерекombинирующей области Y-хромосомы. В населении Москвы выявлены гаплогруппы Y-хромосомы *R1a*, *R1b*, *E1b1b*, *N*, *T*, *I1*, *I2*, *J1* и *J2* (Удина и др., 2022), что соответствует распределению этих гаплогрупп среди русского населения (Балановская, Балановский, 2007). Проведение статистического анализа и анализа литературных данных о географическом распространении гаплогрупп Y-хромосомы в населении России и сопредельных стран позволило установить спектр гаплогрупп Y-хромосомы, которые попадают в мегаполис с потоками мигрантов. Выявлено, что в более молодом поколении с более высокой частотой присутствуют гаплогруппы, не характерные для исходного населения (*C3*, *G2a*, *G2c*, *J1*, *J2*, *L*, *O2*, *O3*, *Q*, *R2* и *T*) и распространенные с максимальной частотой в регионах происхождения мигрантов (Удина и др., 2022). Таким образом, особенности динамики спектра и частотного профиля гаплогрупп Y-хромосомы в поколениях жителей Москвы согласуются с этнодемографическими процессами, характерными для населения Москвы. Например, носители гаплогруппы *G2a* происходят из регионов Кавказа, где она превалирует и у отдельных народов Дагестана достигает порога частоты в 70%.

Прогноз динамики частот отдельных гаплогрупп Y-хромосомы под действием миграционных процессов в мегаполисах

Как мы показали, частоты гаплогрупп Y-хромосомы в мегаполисах изменяются во времени. Задача прогнозирования динамики генофонда популяции под воздействием миграционных и других этнодемографических процессов актуальна для обеспечения демографической и генетической безопас-

ности населения, особенно жителей мегаполисов. В понятие генетико-демографической безопасности входят устойчивое воспроизводство населения в поколениях и сохранение оптимального уровня генетического разнообразия популяции. Для обеспечения генетической безопасности следует осуществлять мониторинг угроз, создаваемых за счет не только привнесения в популяцию новых патогенов, но и увеличения генетического груза популяции в результате ослабления естественного отбора и привнесения не характерных ранее вариантов генов, которые могут обуславливать развитие патологий. Миграционные потоки в мегаполисах РФ настолько интенсивны, этнический состав мигрантов настолько разнообразен, что за 6–8 поколений генофонд популяции почти полностью обновляется (Курбатова, Янковский, 2016). Спектр и частоты маркеров ДНК-идентификации в популяциях могут изменяться во времени в результате неравномерного миграционного и естественного прироста этнических групп. Характер динамики необходимо учитывать в криминалистических экспертизах, в частности при создании популяционных референтных баз данных, которые нужны для оценки достоверности ДНК-идентификации (Цыбовский и др., 2017). В связи с этим при формировании баз данных по маркерам Y-хромосомы следует помимо молекулярно-генетического анализа применять генетико-демографические методы, включая анкетирование жителей мегаполиса. Такая база данных для населения Москвы была создана (Курбатова и др., 2021b).

Авторами разработана оригинальная методика прогнозирования динамики генофонда популяции под воздействием миграционных процессов (Курбатова, Победоносцева, 2004). В популяционной генетике миграция рассматривается как один из основных факторов популяционной динамики, изменяющих уровень генетического разнообразия популяций. Поскольку мужская и женская миграции в мегаполис могут различаться по интенсивности и этнорегиональному составу мигрантов, необходимо

учитывать гендерные особенности миграционных потоков – для прогнозирования динамики частот маркеров, расположенных на Y-хромосоме, анализируют данные о миграции мужчин (количество прибывших и их этнический состав). Для каждого мегаполиса (популяции-реципиента) и каждого выбранного генетического маркера рассчитывается отдельный прогноз.

В общем виде динамика частоты гена в поколениях популяции, принимающей мигрантов, описывается формулой:

$$q_t = (1 - m)^t (q_0 - Q) + Q$$

где:

q_t – частота гена через t поколений;

q_0 – исходная частота гена в популяции;

Q – частота гена у мигрантов;

m – коэффициент мужской миграции (доля мигрантов-мужчин в популяции).

Для расчета параметров миграции используют данные демографической статистики или данные анкетирования жителей, а информацию о частотах маркеров в популяции мегаполиса и в этнических группах, вносящих основной вклад в поток мигрантов в мегаполис, находят в соответствующих базах генетических данных. Прогноз, полученный в результате применения данного алгоритма, относится к категории долгосрочных генетико-демографических прогнозов, где единицей времени, в отличие от демографического прогноза, считается поколение (длина поколения для современного населения России берется равной 25 годам).

Прогноз может быть дан в нескольких сценариях, в предположении различной интенсивности миграционных процессов и различного этнотерриториального состава мигрантов, прибывающих в конкретный мегаполис.

В качестве примера приведем рассчитанный нами прогноз динамики частот гаплогрупп *R1a* и *J2* Y-хромосомы в поколениях жителей Москвы.

Гаплогруппа *R1a* преобладает у восточных славян, в частности у русских.

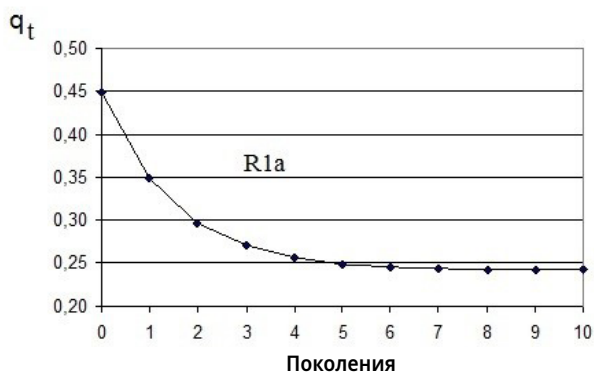


Рис. 3. Прогнозируемая динамика частоты гаплогруппы *R1a* Y-хромосомы в поколениях москвичей под воздействием миграции
Источник: рассчитано авторами.

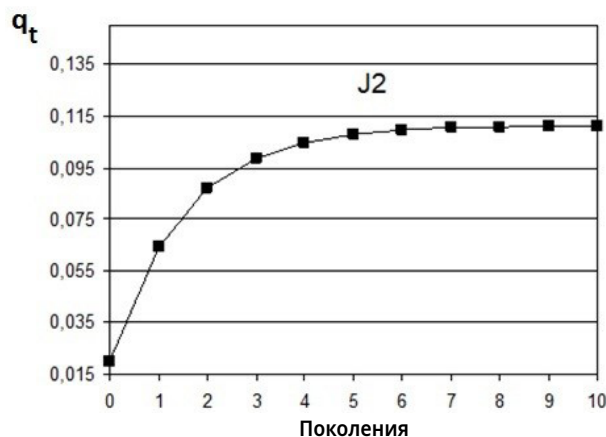


Рис. 4. Прогнозируемая динамика частоты гаплогруппы *J2* Y-хромосомы в поколениях москвичей под воздействием миграции
Источник: рассчитано авторами.

Гаплогруппа *J2* часто встречается у народов Северного Кавказа.

Для гаплогруппы *R1a* прогнозируется значительное, почти двукратное, уменьшение частоты за 10 поколений – от 0,45 до 0,24 (рис. 3). Особенно резкое уменьшение частоты гаплогруппы приходится на первые 6 поколений – от 0,45 до 0,25. Снижение частоты гаплогруппы *R1a* под воздействием миграционных процессов в крупных мегаполисах России ожидаемо, так как, за исключением белорусов и киргизов, у всех этнических групп, вносящих вклад в генофонд Москвы, частота *R1a* ниже или существенно ниже, чем в русском населении.

Согласно прогнозу, частота гаплогруппы *J2* в мегаполисе вырастет в 7 раз за 10 поколений (рис. 4), так как у значительной части этнических групп мигрантов частота гаплогруппы *J2* заметно выше, чем у русских. Самая высокая частота отмечена у чеченцев (0,56) и ингушей (0,59).

Эти данные убедительно показывают, что частоты маркеров Y-хромосомы в мегаполисах могут значительно измениться за несколько поколений и даже заметно различаться в одновременно живущих возрастных группах. Для населения Москвы характерно увеличение частот «южных по происхождению» гаплогрупп Y-хромосомы,

привносимых мигрантами из регионов их происхождения, что соответствует данным о миграционных потоках в столицу. В связи с этим для повышения надежности ДНК-идентификации в криминалистике базы данных нуждаются в постоянном обновлении и актуализации из-за интенсивного притока мигрантов и сопутствующего изменения этнического состава населения мегаполиса.

Заключение

В заключение следует отметить, что применение современных ДНК-технологий способствует решению важных естественнонаучных и социальных проблем. Прикладные аспекты новейших ДНК-технологий позволяют решать насущные потребности современного общества: проведение ДНК-идентификаций, исторических реконструкций, установление происхождения, отцовства и родства. Анализ маркеров Y-хромосомы весьма информативен при решении перечисленных проблем в историческом времени и географическом пространстве. Анализ маркеров Y-хромосомы эффективно применяется для прослеживания потоков мигрантов в мегаполис и прогноза динамики частот в поколениях населения мегаполиса для создания актуальных популяционных референтных баз данных.

ЛИТЕРАТУРА

- Балановская Е.В., Балановский О.П. (2007). Русский генофонд на русской равнине. Москва: Луч. 416 с.
- Балановский О.П. (2015). Генофонд Европы. Москва: Товарищество науч. изд. КМК. 353 с.
- Боринская С.А., Балановский О.П., Курбатова О.Л., Янковский Н.К. (2020). По следам ДНК: как генетика народонаселения помогает криминалистике // Природа. № 11. С. 3–14. DOI: 10.7868/S0032874X20110010
- Курбатова О.Л., Грачева А.С., Победоносцева Е.Ю., Удина И.Г. (2021a). Генетико-демографические параметры населения г. Москвы. Миграционные процессы // Генетика. Т. 56. № 12. С. 1438–1449. DOI: 10.31857/S0016675821120080
- Курбатова О.Л., Победоносцева Е.Ю. (2004). Динамика популяционных генофондов при антропогенных воздействиях / под ред. Ю.П. Алтухова. Москва: Наука. С. 433–516.
- Курбатова О.Л., Победоносцева Е.Ю., Веремейчик В.М. [и др.] (2013). Особенности генетико-демографических процессов в населении трех мегаполисов в связи с проблемой создания генетических баз данных // Генетика. Т. 49. № 4. С. 513–522. DOI: 10.7868/S0016675813040085
- Курбатова О.Л., Победоносцева Е.Ю., Удина И.Г., Грачева А.С., Боринская С.А. (2021b). Мегаполис-ДНК-1Р. Св-во о регистрации базы данных 2021620596, 29.03.2021. Заявка № 2021620445 от 19.03.2021.
- Курбатова О.Л., Янковский Н.К. (2016). Миграция – основной фактор популяционной динамики городского населения России // Генетика. Т. 52. № 7. С. 831–851. DOI: 10.7868/S0016675816070067
- Цыбовский И.С., Веремейчик В.М., Котова С.А. [и др.] (2017). Создание судебной референтной базы данных по 18 аутосомным STR для ДНК-идентификации в Республике Беларусь // Генетика. Т. 53. № 2. С. 249–258. DOI: 10.7868/S0016675817020138
- Удина И.Г., Грачева А.С., Курбатова О.Л. (2022). Частоты гаплогрупп Y-хромосомы и процессы миграции в трех поколениях жителей Москвы // Генетика. Т. 58. № 11. С. 1325–1333. DOI: 10.31857/S001667582110121
- Caputo M., Sala A., Corach D. (2019). Demand for larger Y-STR reference databases in ethnic melting-pot countries: Argentina as a test case. *International Journal of Legal Medicine*, 133 (5), 1309–1320. DOI: 10.1007/s00414-019-02012-5
- Chakraborty R., Stivers D.N., Su B., Zhong Y., Budowle B. (1999). The utility of short tandem repeat loci beyond human identification: implications for development of new DNA typing systems. *Electrophoresis*, 20 (8), 1682–1696. DOI: 10.1002/(SICI)1522-2683(19990101)20:8<1682::AID-ELPS1682>3.0.CO;2-Z
- De Kniff P. (2022). On the forensic use of Y-chromosome polymorphisms. *Genes (Basel)*, 17, 13 (5), 898. DOI: 10.3390/genes13050898
- Grugni V., Battaglia V., Hooshiar Kashani B. [et al.] (2012). Ancient migratory events in the Middle East: New clues from the Y-chromosome variation of modern Iranians. *PLoS One*, 7 (7), e41252. DOI: 10.1371/journal.pone.0041252
- Hammer M.F., Chamberlain V.F., Kearney V.F. [et al.] (2006). Population structure of Y-chromosome SNP haplogroups in the United States and forensic implications for constructing Y-chromosome STR databases. *Forensic Science International*, 1, 164 (1), 45–55. DOI: 10.1016/j.forsciint.2005.11.013
- Hammer M.F., Karafet T.M., Redd A.J. [et al.] (2001). Hierarchical patterns of global human Y-chromosome diversity. *Molecular Biology and Evolution*, 18 (7), 1189–203. DOI: 10.1093/oxfordjournals.molbev.a003906
- Hammer M.F., Spurdle A.B., Karafet T. [et al.] (1997). The geographic distribution of human Y chromosome variation. *Genetics*, 145 (3), 787–805. DOI: 10.1093/genetics/145.3.787
- Jobling M.A., Pandya A., Tyler-Smith C. (1997). The Y chromosome in forensic analysis and paternity testing. *International Journal of Legal Medicine*, 110 (3), 118–124. DOI: 10.1007/s004140050050
- Karmin M., Saag L., Vicente M. [et al.] (2015). A recent bottleneck of Y chromosome diversity coincides with a global change in culture. *Genome Research*, 25 (4), 459–466. DOI: 10.1101/gr.186684.114
- Mendez F.L., Krahn T., Schrack B. [et al.] (2013). An African American paternal lineage adds an extremely ancient root to the human Y chromosome phylogenetic tree. *American Journal of Human Genetics*, 7, 92 (3), 454–459. DOI: 10.1016/j.ajhg.2013.02.002
- Meyer M., Kircher M., Gansauge M.T. [et al.] (2012). A high-coverage genome sequence from an archaic Denisovan individual. *Science*, 12, 338 (6104), 222–226. DOI: 10.1126/science.1224344
- Mitchell R.J., Hammer M.F. (1996). Human evolution and the Y chromosome. *Current Opinion in Genetics & Development*, 6 (6), 737–742. DOI: 10.1016/s0959-437x(96)80029-3

- Purps J., Siegert S., Willuweit S. [et al.] (2014). A global analysis of Y-chromosomal haplotype diversity for 23 STR loci. *Forensic Science International: Genetics*, 12 (100), 12–23. DOI: 10.1016/j.fsigen.2014.04.008
- Prüfer K., Racimo F., Patterson N. [et al.] (2013). The complete genome sequence of a Neanderthal from the Altai Mountains. *Nature*, 2, 505 (7481), 43–49. DOI: 10.1038/nature12886
- Quintana-Murci L., Krausz C., McElreavey K. (2001). The human Y chromosome: function, evolution and disease. *Forensic Science International*, 15, 118 (2-3), 169–181. DOI: 10.1016/s0379-0738(01)00387-5
- Rosenberg N.A., Pritchard J.K., Weber J.L. [et al.] (2002). Genetic structure of human populations. *Science*, 20, 298 (5602), 2381–2385.
- Semino O., Magri C., Benuzzi G. [et al.] (2004). Origin, diffusion, and differentiation of Y-chromosome haplogroups E and J: Inferences on the neolithization of Europe and later migratory events in the Mediterranean area. *American Journal of Human Genetics*, 74 (5), 1023–1034. DOI: 10.1086/386295
- Van Kooten C., Kal A., Hammer M.F. [et al.] (2013). Case report: DNA identification of a world War II victim. Presentation number: FG7. Abstract number: ABS-127-ISABS-2013. *Program and abstracts. ISABS Conference on Forensic, Anthropologic and Molecular Genetics and Mayo Clinic Lectures in Translational Medicine*. Split, Croatia. June 24–28.
- Zeberg H., Pääbo S. (2020). The major genetic risk factor for severe COVID-19 is inherited from Neanderthals. *Nature*, 587 (7835), 610–612. DOI: 10.1038/s41586-020-2818-3
- Zeberg H., Pääbo S. (2021). A genomic region associated with protection against severe COVID-19 is inherited from Neandertals. *Proceedings of the National Academy of Sciences USA*, 2, 118 (9), e2026309118. DOI: 10.1073/pnas.2026309118
- Zegura S.L., Karafet T.M., Zhivotovsky L.A., Hammer M.F. (2004). High-resolution SNPs and microsatellite haplotypes point to a single, recent entry of Native American Y chromosomes into the Americas. *Molecular Biology and Evolution*, 21 (1), 164–175. DOI: 10.1093/molbev/msh009

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

Ирина Геннадьевна Удина – доктор биологических наук, доцент, главный научный сотрудник, руководитель группы популяционной иммуногенетики, Институт общей генетики имени Н.И. Вавилова РАН (Российская Федерация, 119991, ГСП-1, г. Москва, ул. Губкина, д. 3; e-mail: irina_udina@mail.ru)

Алеся Сергеевна Грачева – кандидат биологических наук, старший научный сотрудник, Институт общей генетики имени Н.И. Вавилова РАН (Российская Федерация, 119991, ГСП-1, г. Москва, ул. Губкина, д. 3); внештатный научный сотрудник, Федеральный научно-клинический центр реаниматологии и реабилитологии (Российская Федерация, 107031, г. Москва, ул. Петровка, д. 25); e-mail: palesa@yandex.ru

Ольга Леонидовна Курбатова – доктор биологических наук, доцент, главный научный сотрудник, руководитель группы демографической генетики, Институт общей генетики имени Н.И. Вавилова РАН (Российская Федерация, 119991, ГСП-1, г. Москва, ул. Губкина, д. 3; e-mail: okurbat@list.ru)

Udina I.G., Gracheva A.S., Kurbatova O.L.

SCIENTIFIC AND APPLIED SIGNIFICANCE OF THE ANALYSIS OF Y-CHROMOSOME VARIATION FOR CRIMINALISTICS, ETHNODEMOGRAPHIC STUDIES AND HISTORICAL RECONSTRUCTIONS

The purpose of the paper is to briefly review the knowledge accumulated by geneticists using modern DNA technologies about the variation of the Y-chromosome in human populations and to popularize this knowledge among demographers and sociologists. The data on the spatial and temporal variability of Y-chromosome markers, theoretical (problems of human evolution, migration routes during the settlement of mankind around the globe, ethnodemographic studies, historical reconstructions of the origin of individual populations and ethnic groups) and the applied significance of these studies for medicine and criminalistics (DNA-based identification, formation of forensic databases, establishing kinship, in particular paternity, ethno-territorial origin of an unknown person based on DNA sample). The analysis of Y-chromosome haplogroups is applicable in ethnodemographic studies, as it allows marking modern migration flows along the male line. As an example, we present the forecast developed by the authors of the frequency dynamics of Y-chromosome haplogroups in the population of Moscow under the influence of migration, suggesting an increase in the frequency of haplogroups of “southern origin”, which is consistent with data on migration flows to Moscow. This result indicates the necessity for constant updating and maintaining reference databases for DNA-based identification purposes.

Y-chromosome, human populations, megapolis, DNA-based identification, microsatellites, Y-chromosome haplogroups, migration.

REFERENCES

- Balanovskaya E.V., Balanovsky O.P. (2007). *Russkii genofond na russkoi ravnine* [Russian Gene Pool on the Russian Plain]. Moscow: Luch.
- Balanovsky O.P. (2015). *Genofond Evropy* [The Gene Pool of Europe]. Moscow: Tovarishestvo nauch. izd. KMK.
- Borinskaya S.A., Balanovsky O.P., Kurbatova O.L., Yankovsky N.K. (2020). Track the DNA: How population genetics helps forensics. *Priroda*, 11, 3–14. DOI: 10.7868/S0032874X20110010 (in Russian).
- Caputo M., Sala A., Corach D. (2019). Demand for larger Y-STR reference databases in ethnic melting-pot countries: Argentina as a test case. *International Journal of Legal Medicine*, 133(5), 1309–1320. DOI: 10.1007/s00414-019-02012-5
- Chakraborty R., Stivers D.N., Su B., Zhong Y., Budowle B. (1999). The utility of short tandem repeat loci beyond human identification: Implications for development of new DNA typing systems. *Electrophoresis*, 20(8), 1682–1696. DOI: 10.1002/(SICI)1522-2683(19990101)20:8<1682::AID-ELPS1682>3.0.CO;2-Z
- De Kniff P. (2022). On the forensic use of Y-chromosome polymorphisms. *Genes (Basel)*, 17, 13(5), 898. DOI: 10.3390/genes13050898
- Grugni V., Battaglia V., Hooshiar Kashani B. et al. (2012). Ancient migratory events in the Middle East: New clues from the Y-chromosome variation of modern Iranians. *PLoS One*, 7(7), e41252. DOI: 10.1371/journal.pone.0041252
- Hammer M.F., Chamberlain V.F., Kearney V.F. et al. (2006). Population structure of Y-chromosome SNP haplogroups in the United States and forensic implications for constructing Y-chromosome STR databases. *Forensic Science International*, 1, 164(1), 45–55. DOI: 10.1016/j.forsciint.2005.11.013
- Hammer M.F., Karafet T.M., Redd A.J. et al. (2001). Hierarchical patterns of global human Y-chromosome diversity. *Molecular Biology and Evolution*, 18(7), 1189–203. DOI: 10.1093/oxfordjournals.molbev.a003906

- Hammer M.F., Spurdle A.B., Karafet T. et al. (1997). The geographic distribution of human Y chromosome variation. *Genetics*, 145(3), 787–805. DOI: 10.1093/genetics/145.3.787
- Jobling M.A., Pandya A., Tyler-Smith C. (1997). The Y chromosome in forensic analysis and paternity testing. *International Journal of Legal Medicine*, 110(3), 118–124. DOI: 10.1007/s004140050050
- Karmin M., Saag L., Vicente M. et al. (2015). A recent bottleneck of Y chromosome diversity coincides with a global change in culture. *Genome Research*, 25(4), 459–466. DOI: 10.1101/gr.186684.114
- Kurbatova O.L., Gracheva A.S., Pobedonostseva E.Yu., Udina I.G. (2021a). Genetic demography of the population of Moscow. Migration processes. *Genetika=Russian Journal of Genetics*, 56(12), 1438–1449. DOI: 10.31857/S0016675821120080 (in Russian).
- Kurbatova O.L., Pobedonostseva E.Yu. (2004). *Dinamika populyatsionnykh genofondov pri antropogennykh vozdeistviyakh* [Dynamics of Population Gene Pools under Anthropogenic Influences]. Moscow: Nauka.
- Kurbatova O.L., Pobedonostseva E.Yu., Udina I.G., Gracheva A.S., Borinskaya S.A. (2021b). *Megapolis-DNK-1R. Sv-vo o registratsii bazy dannykh 2021620596, 29.03.2021* [Megapolis-DNA-1P. Certificate about Database Registration 2021620596, dated March 29, 2021]. Application no 2021620445, dated March 19, 2021 (in Russian).
- Kurbatova O.L., Pobedonostseva E.Yu., Veremeichik V.M. et al. (2013). Features of genetic and demographic processes in the population of three megacities in connection with the problem of creating genetic databases. *Genetika=Russian Journal of Genetics*, 49(4), 513–522. DOI: 10.7868/S0016675813040085 (in Russian).
- Kurbatova O.L., Yankovskii N.K. (2016). Migration as the main factor in the population dynamics of the urban population of Russia. *Genetika=Russian Journal of Genetics*, 52(7), 831–851. DOI: 10.7868/S0016675816070067 (in Russian).
- Mendez F.L., Krahn T., Schrack B. et al. (2013). An African American paternal lineage adds an extremely ancient root to the human Y chromosome phylogenetic tree. *American Journal of Human Genetics*, 7, 92(3), 454–459. DOI: 10.1016/j.ajhg.2013.02.002
- Meyer M., Kircher M., Gansauge M.T. et al. (2012). A high-coverage genome sequence from an archaic Denisovan individual. *Science*, 12, 338(6104), 222–226. DOI: 10.1126/science.1224344
- Mitchell R.J., Hammer M.F. (1996). Human evolution and the Y chromosome. *Current Opinion in Genetics & Development*, 6(6), 737–742. DOI: 10.1016/s0959-437x(96)80029-3
- Prüfer K., Racimo F., Patterson N. et al. (2013). The complete genome sequence of a Neanderthal from the Altai Mountains. *Nature*, 2, 505(7481), 43–49. DOI: 10.1038/nature12886
- Purps J., Siegert S., Willuweit S. et al. (2014). A global analysis of Y-chromosomal haplotype diversity for 23 STR loci. *Forensic Science International: Genetics*, 12(100), 12–23. DOI: 10.1016/j.fsigen.2014.04.008
- Quintana-Murci L., Krausz C., McElreavey K. (2001). The human Y chromosome: function, evolution and disease. *Forensic Science International*, 15, 118(2-3), 169–181. DOI: 10.1016/s0379-0738(01)00387-5
- Rosenberg N.A., Pritchard J.K., Weber J.L. et al. (2002). Genetic structure of human populations. *Science*, 20, 298(5602), 2381–2385.
- Semino O., Magri C., Benuzzi G. et al. (2004). Origin, diffusion, and differentiation of Y-chromosome haplogroups E and J: Inferences on the neolithization of Europe and later migratory events in the Mediterranean area. *American Journal of Human Genetics*, 74(5), 1023–1034. DOI: 10.1086/386295
- Tsybovskii I.S., Veremeichik V.M., Kotova S.A. et al. (2017). Creation of a forensic reference database on 18 autosomal STRs for DNA identification in the Republic of Belarus. *Genetika=Russian Journal of Genetics*, 53(2), 249–258. DOI: 10.7868/S0016675817020138 (in Russian).
- Udina I.G., Gracheva A.S., Kurbatova O.L. (2022). Frequency of Y-chromosome haplogroups and migration processes in three generations of Moscow residents. *Genetika=Russian Journal of Genetics*, 58(11), 1325–1333. DOI: 10.31857/S001667582110121 (in Russian).
- Van Kooten C., Kal A., Hammer M.F. et al. (2013). Case report: DNA identification of a World War II victim. Presentation number: FG7. Abstract number: ABS-127-ISABS-2013. *Program and Abstracts. ISABS Conference on Forensic, Anthropologic and Molecular Genetics and Mayo Clinic Lectures in Translational Medicine*. Split, Croatia. June 24–28.
- Zeberg H., Pääbo S. (2020). The major genetic risk factor for severe COVID-19 is inherited from Neanderthals. *Nature*, 587(7835), 610–612. DOI: 10.1038/s41586-020-2818-3

- Zeberg H., Pääbo S. (2021). A genomic region associated with protection against severe COVID-19 is inherited from Neandertals. *Proceedings of the National Academy of Sciences USA*, 2, 118(9), e2026309118. DOI: 10.1073/pnas.2026309118
- Zegura S.L., Karafet T.M., Zhivotovsky L.A., Hammer M.F. (2004). High-resolution SNPs and microsatellite haplotypes point to a single, recent entry of Native American Y chromosomes into the Americas. *Molecular Biology and Evolution*, 21(1), 164–175. DOI: 10.1093/molbev/msh009

INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

Irina G. Udina – Doctor of Sciences (Biology), Associate Professor, Chief Researcher, Head of Population Immunogenetics Group, Vavilov Institute of General Genetics of RAS (3, Gubkin Street, GSP-1, Moscow, 119991, Russian Federation; e-mail: irina_udina@mail.ru)

Alesya S. Gracheva – Candidate of Sciences (Biology), Senior Researcher, Vavilov Institute of General Genetics of RAS (3, Gubkin Street, GSP-1, Moscow, 119991, Russian Federation); Freelance Researcher, Federal Research and Clinical Center of Intensive Care Medicine and Rehabilitology (25, Petrovka Street, Moscow, 107031, Russian Federation); e-mail: palesa@yandex.ru

Ol'ga L. Kurbatova – Doctor of Sciences (Biology), Associate Professor, Chief Researcher, Head of Demographic Genetics Group, Vavilov Institute of General Genetics of RAS (3, Gubkin Street, GSP-1, Moscow, 119991, Russian Federation; e-mail: okurbat@list.ru)