

АНАЛИЗ СТРУКТУРЫ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО ГЕНОФОНДА РУССКИХ СТАРОЖИЛОВ АРКТИЧЕСКОГО ПОБЕРЕЖЬЯ ЯКУТИИ ИЗ С. РУССКОЕ УСТЬЕ

© 2024 г. Т. В. Борисова¹, А. В. Соловьев¹, Г. П. Романов¹, Ф. М. Терютин²,
В. Г. Пшенникова², Н. А. Барашков², С. А. Федорова^{1, *}

¹Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова, Якутск, 677013 Россия

²Якутский научный центр комплексных медицинских проблем, Якутск, 677000 Россия

*e-mail: sardanaafedorova@mail.ru

Поступила в редакцию 02.05.2024 г.

После доработки 03.06.2024 г.

Принята к публикации 07.06.2024 г.

В статье представлен анализ структуры митохондриального генофонда жителей с. Русское Устье. Спектр митохондриальных линий русскоустыинцев представлен восьмью гаплогруппами и характеризуется доминированием восточно-евразийских гаплогрупп C, D, G, F и M13, которые составили 66,7%. Минорными оказались западно-евразийские гаплогруппы HV, H и U (33,3%), среди которых преобладала редкая суб-гаплогруппа H2a, отсутствующая в соседних популяциях Восточной Сибири. Выявлено, что среди русских старожилов р. Индигирки H2 встречается с одной из самых высоких частот в мире (16,7%), образуя специфический кластер, дистанцированный от остальных H2a-линий, вероятно, сформировавшийся в результате эффекта основателя. Сохранность специфических материнских линий европейского происхождения в генофонде русскоустыинцев может являться одним из убедительных свидетельств в пользу существования более ранней волны заселения арктического побережья Якутии морским путем во второй половине XVI в. выходцами из Поморья, еще до прихода казаков в XVII в.

Ключевые слова: русские старожилы, Русское Устье, мтДНК, Якутия, Восточная Сибирь.

DOI: 10.31857/S0016675824110074 **EDN:** WBEJNY

В с. Русское Устье Аллаиховского района Якутии, расположенном на побережье Северного Ледовитого океана, проживает особая группа русских старожилов – русскоустыинцы, которые издревле заселили крайний северо-восток Сибири. Несмотря на тесные контакты с соседними сибирскими народами, русские старожилы р. Индигирки сумели сохранить этническую самоидентификацию, язык, культурные и религиозные традиции [1, 2]. В особенности исследователи отмечают сохранность их уникального говора, близкого к говорам архангельских поморов и содержащего немало заимствований из языков народов Сибири [3]. Происхождение русскоустыинцев связывают с несколькими волнами заселения арктического побережья Якутии [1]. Согласно преданиям самих жителей села, они являются потомками семей новгородских поморов, прибывших на небольших парусных судах («кочи») в устье р. Индигирки во второй половине XVI в., задолго до основания казачьего острога в 1638 г. пешим отрядом Ивана Реброва [4]. Однако эта версия является гипотетической, и не

подтверждена официальными документами. Вторая и третья волны могли быть связаны с казаками и мигрантами из г. Зашиверска, упраздненного в 1820 г. из-за эпидемии оспы [1, 5]. Кроме того, исследователи не исключают вклад миграций с начала XVII в., связанных с освоением северо-востока Сибири промысловыми людьми [6].

Проведенный нами ранее анализ родовой структуры русскоустыинцев показал, что вплоть до настоящего времени жители с. Русское Устье подразделяются на «досельных» (коренные жители) и «пришлых» (некоренные жители). Около половины жителей села причисляют свои роды по отцовской линии к «досельным», из которых 43,5% относят себя к потомкам поморов, а 6,5% – к потомкам казаков [7]. К «пришлым» причисляют свои роды остальные 50% жителей села, из которых 37,1% являются потомками жителей упраздненного г. Зашиверска и 12,9% связывают свои роды с более поздними миграциями [7]. Последующее исследование происхождения русскоустыинцев по данным линий Y-хромосомы продемонстрировало

преобладание суб-гаплогруппы N3a4-Z1936 у «досельных» жителей села, причисляющих себя к потомкам поморов (85,7%) [8, 9]. Линия Y-хромосомы N3a4-Z1936 в славянских популяциях Русской равнины встречается с минорными частотами (2,5%), а на территории Русского Севера (Новгородская и Архангельская области) ее частота становится несколько выше (от 9,4 до 22,6% соответственно), приближаясь к более высоким частотам, характерным для соседних финно-угорских популяций Карелии (20,1%) и Финляндии (41%) [10, 11]. На основании полученных данных нами было высказано предположение о поморском происхождении линии N3a4-Z1936 Y-хромосомы у жителей с. Русское Устье [9].

Первые исследования митохондриального генофонда русских старожилов полярного севера Восточной Сибири с. Русское Устье, с. Походск и с. Марково, проведенные под руководством Р.И. Сукерника, показали почти полное замещение материнских линий сибирскими (от 90,7 до 100%) [12]. Исключение составили только жители с. Русское Устье, у которых были обнаружены западно-евразийские линии H2a и U4a1 с суммарной частотой 9,3% (3 из 32) [12]. У одного коренного жителя с. Русское Устье с суб-гаплогруппой H2a был проведен анализ митогенома, который позволил установить редкий набор мутаций в позициях 73, 4350, 5460 и 8709, не встречающийся в других популяциях Европы, а возраст коалесценции данной линии был оценен в $15,32 \pm 3,39$ тыс. лет [12]. Полученные результаты были интерпретированы в пользу уникальности суб-гаплогруппы H2a, появление которой на арктическом побережье Якутии могло быть связано с выходцами из Поморья [12].

В связи с вышеизложенным в настоящей работе проведен углубленный анализ митохондриального генофонда жителей с. Русское Устье.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Для проведения исследования в ходе экспедиций в 2018–2019 гг. были получены сведения о родословных и образцы ДНК неродственных жителей с. Русское Устье ($n = 17$) и выходцев из этого села, проживающих в настоящее время в соседнем п. Чокурдах ($n = 13$), административном центре Аллаиховского района Якутии. Средний возраст участников исследования составил $46 \pm 19,26$ лет (от 7 до 81 года). По данным Всероссийской переписи населения 2020 г., в с. Русское Устье насчитывается всего 99 человек [13].

Все образцы ДНК были гаплотипированы методом ПЦР-ПДРФ с использованием оригинальных последовательностей праймеров, подобранных с использованием программного обеспечения Primer-BLAST [14]: 10394BstDEI+, 10397AluI+ (для гаплогрупп C, D и G) [15], 13263G, 14318C (для

гаплогруппы C), 5178A (для гаплогруппы D), 4833G (для гаплогруппы G), 12406A (для гаплогруппы F), 14766C (для гаплогруппы HV), 1438A (для гаплогруппы H2), 4769A (для гаплогруппы H2a), 12308G (для гаплогруппы U). Идентификация линий мтДНК была проведена с помощью секвенирования фрагментов, включающих гипервариабельные сегменты I и II (ГВСI и ГВСII) по методу Сэнгера. Использованная номенклатура гаплогрупп соответствовала PhyloTree.org – mtDNA tree Build 17 (18 Feb 2016) [16].

Филогенетическое дерево линии гаплогруппы H2a было построено с использованием метода невзвешенных парных групп со средним арифметическим (UPGMA) [17] в программе MEGA11 [18]. Эволюционные расстояния были рассчитаны с использованием метода максимального полного правдоподобия [19]. Филогенетический анализ был проведен на выборке, которая включала 51 образец мтДНК (16028–181), размером 723 пар нуклеотидов (п. н.). Все включенные в анализ последовательности принадлежали к гаплогруппе H2a. В выборку были включены: один реконструированный эталонный митогеном (RSRS) [20], пять образцов из с. Русское Устье, 30 современных образцов из базы данных GenBank [21] и 15 древних образцов из базы данных AmtDB [22].

Оценка времени дивергенции суб-гаплогруппы H2a русскоустыинцев по данным полиморфизма гипервариабельных сегментов I и II мтДНК (16024–16365, 73–340) была проведена по [23–30].

РЕЗУЛЬТАТЫ

Разнообразие гаплогрупп мтДНК

В ходе проведенного исследования у 30 неродственных жителей с. Русское Устье было обнаружено 14 митохондриальных линий, которые относятся к 8 гаплогруппам: C, D, G, F, M13, HV, H и U (табл. 1). Спектр митохондриальных гаплогрупп русскоустыинцев характеризуется доминированием восточно-евразийских линий C, C4a1a1, C4a2a1, C5a2, D, D4i, F1b, G1b1 и M13a1b, составляющих две трети общей выборки 66,7% (20/30), в то время как частота западно-евразийских линий HV, H2a, U2e, U4a1, U4a2b составила 33,3% (10/30).

В митохондриальном генофонде русскоустыинцев наиболее частыми являются гаплогруппы C и D, которые вместе составили почти половину всех идентифицированных линий мтДНК (43,3%; 13/30). Третьей по частоте была гаплогруппа H (16,7%; 5/30), которая в исследованной выборке представлена всего одной суб-гаплогруппой H2a (5/5), на которую приходится 50% всех идентифицированных у русскоустыинцев западно-евразийских линий (см. табл. 1).

Таблица 1. Разнообразие гаплогрупп мтДНК 30 неродственных жителей с. Русское Устье

№	Гаплогруппа	Число (%)	Отличия от гCRS в мтДНК (16000-16519 и 73-489)	Маркерные позиции в кодирующем районе
Восточно-евразийские гаплогруппы			20 (66,7%)	
C		7 (23,3%)		
1	C	4 (13,4)	16223 16298 16327 16519 73 199 249d 263 489	10400T 14318C
2	C4a1a1	1 (3,3)	16093 16129 16223 16327 16519 73 195 249d 263 489	
3	C4a2a1	1 (3,3)	16171 16223 16298 16327 16344 16357 16519 73 199 249d 263 489	
4	C5a2	1 (3,3)	16093 16189 16223 16261 16288 16298 16519 73 249d 263 489	
D		6 (20%)		
5	D	2 (6,7)	16189 16223 16362 73 150 263 489	5178A 10400T
		1 (3,3)	16093 16214 16223 16362 73 263 489	
6	D4i	3 (~ 10)	16223 16294 16362 73 146 195 200 263 489	4833G 5178A 10400T
F		2 (6,7%)		
7	F1b	2 (6,7)	16183 16189 16232A 16249 16304 16311 16519 73 249d 263 489	12406A
G		4 (13,3%)		
8	G1b1	3 (~ 10)	16017 16129 16223 16519 73 207 263 489	4833G 10400T
		1 (3,3)	16017 16093 16129 16223 1651973 207 263 489	
M13		1 (3,3%)		
9	M13a1b	1 (3,3)	16145 16148 16162 16188 16189 16223 16381 73 152 263 489	10400T
Западно-евразийские гаплогруппы			10 (33,3%)	
HV		2 (6,7%)		
10	HV	2 (6,7)	16519 263	14766C
H		5 (16,7%)		
11	H2a	3 (~ 10)	73 263	1438A 4769A 14766C
		2 (6,7)	16202 16467 73 263	
U		3 (~10%)		
12	U2e	1 (3,3)	16129 16168 16189 16362 73 146 152 263	12308G
13	U4a1	1 (3,3)	16134 16311 16356 73 152 195 263 372	
14	U4a2b	1 (3,3)	16192 16223 16356	
Всего		30 (100)		

Примечание. Жирным выделены диагностические позиции.

Таблица 2. Сравнение западно-евразийских гаплогрупп жителей с. Русское Устье по происхождению родов

Гаплогруппы	«Досельные»	«Пришлые»	Недифференцированные
HV	—	—	2 (100%)
H2a	5 (100%)	—	—
U2e	1 (100%)	—	—
U4a1	—	—	1 (100%)
U4a2b	—	1 (100%)	—

*Генеалогический анализ жителей с. Русское Устье
с западно-евразийскими гаплогруппами мтДНК*

Генеалогический анализ жителей с. Русское Устье с западно-евразийскими гаплогруппами был проведен на глубину трех поколений (табл. 2). Большинство русскоустыинцев (9/10) с гаплогруппами HV, H2a, U2e и U4a1 причисляли свои роды по материнской линии к «досельным», и только один носитель гаплогруппы U4a2b — к «пришлым» (период СССР). Несмотря на то, что носители гаплогрупп HV и U4a1 причисляли себя к «досельным», мы не смогли однозначно дифференцировать происхождение их родов по материнской линии, поэтому к «досельным» жителям села были отнесены только носители гаплогрупп H2a и U2e (см. табл. 2).

*Филогенетический анализ суб-гаплогруппы
H2a по данным полиморфизма фрагмента
мтДНК (16028-181), включающего
гипервариабельные сегменты I и II*

Филогенетический анализ показал, что H2a-линии жителей с. Русское Устья дифференцировались друг от друга, образовав отдельный кластер, ближе к корню дерева, рядом с древними образцами из археологических стоянок Венгрии и Литвы, и дистанцировались от современных европейских линий (рис. 1). Вероятно, H2a-линии русскоустыинцев достаточно давно дивергировали от предковой линии, и реконструированное филогенетическое дерево демонстрирует независимую эволюцию митохондриальных линий H2a у русских старожилов арктического побережья Якутии.

*Оценка времени дивергенции суб-гаплогруппы H2a
русскоустыинцев по данным анализа полиморфизма
ГВС1 и II мтДНК*

По известным оценкам скорости мутирования ГВС1 мтДНК [23–29] было рассчитано время дивергенции линий суб-гаплогруппы H2a русскоустыинцев, которое варьировало от 660 до 9058 лет (табл. 3).

ОБСУЖДЕНИЕ

Анализ митохондриального генофонда жителей с. Русское Устье продемонстрировал специфическое соотношение восточно- и западно-евразийских митохондриальных гаплогрупп — 66,7% и 33,3% соответственно. Доминирующие восточно-евразийские линии жителей с. Русское Устье представлены характерными для популяций Восточной Сибири гаплогруппами C, D, G, F и M13 [37–44]. Широкое разнообразие спектра сибирских гаплогрупп отражает вклад местного населения в формирование митохондриального генофонда русскоустыинцев, главным образом юкагиров, и, по-видимому, в меньшей степени эвенов, чукчей и якутов [12].

Установленная в настоящей работе частота западно-евразийских линий митохондриального генофонда у жителей с. Русское Устье (33,3%) в 2 раза превышает значение частоты, ранее выявленной в работе Р.И. Сукерник и соавт. (9,3%) [12]. При этом спектр выявленных западно-евразийских гаплогрупп (HV, H и U) характеризуется преобладанием одной редкой суб-гаплогруппы — H2a, на которую пришлось 50% всех западно-евразийских линий мтДНК (см. табл. 1).

Анализ распространенности гаплогруппы H2 в Евразии показал ее присутствие с частотами, превышающими 10% не только в европейской части континента (Финляндия — 10,4% [37], Румыния — 12,5% [45], Великобритания — 14,9% [46], Босния и Герцеговина — 17,6 и 24,4% [47]), но и на арктическом побережье Якутии, среди популяции русских старожилов — 16,7% (рис. 2). Высокая частота относительно редкой гаплогруппы H2 у жителей с. Русское Устье, вероятно, обусловлена эффектом основателя, поскольку в отличие от гаплогруппы U, которая представлена тремя различными суб-гаплогруппами (U2e, U4a1, U4a2b), гаплогруппа H представлена филогенетически близкими линиями, относящимися к одной субгаплогруппе — H2a, которая была выявлена у пяти не связанных близким родством «досельных» жителей села, причисляющих себя к потомкам выходцев из Поморья (см. табл. 2).

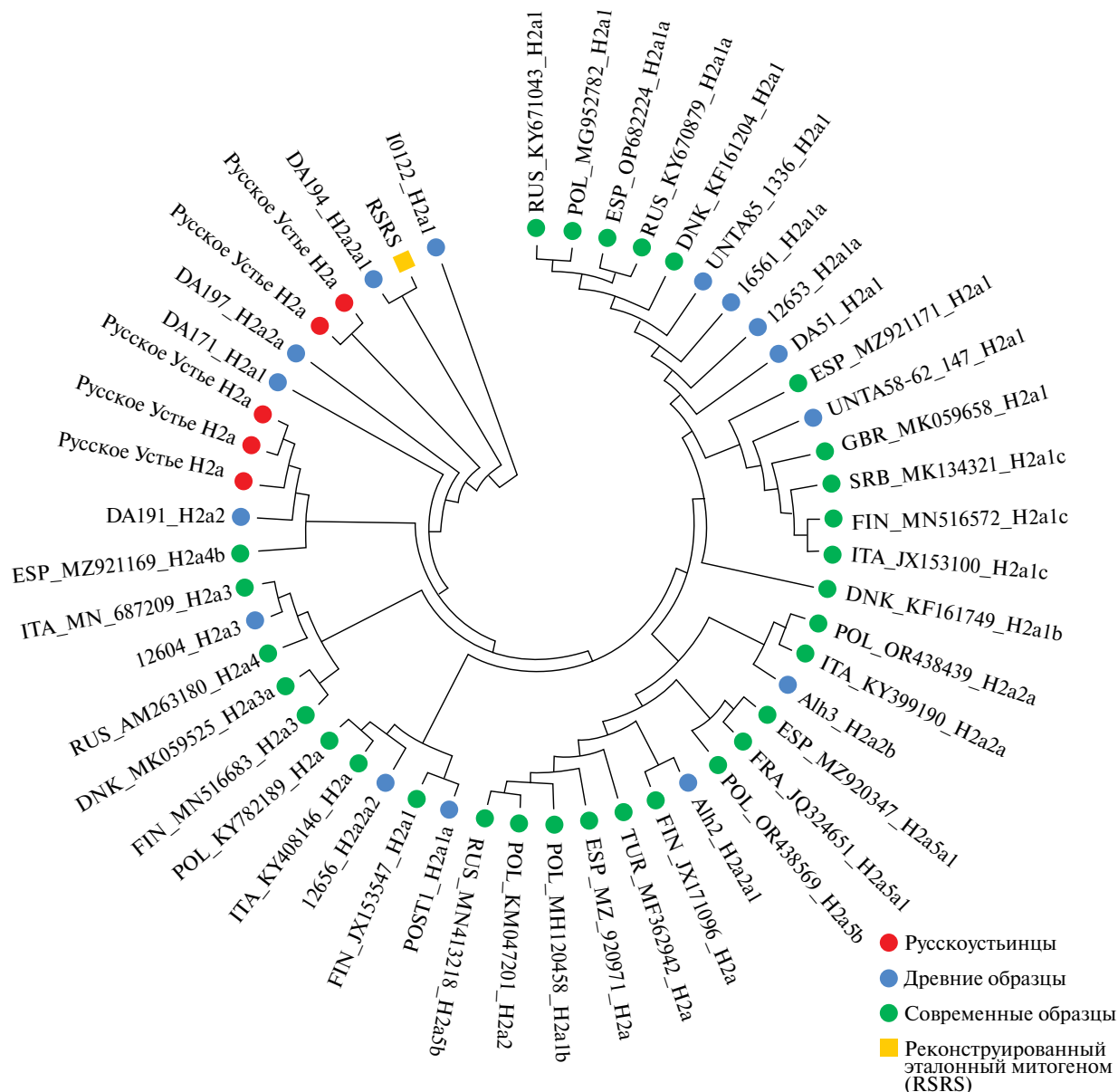


Рис. 1. Филогенетическое дерево, построенное методом UPGMA по данным полиморфизма фрагмента 16028–181 мтДНК, включающего ГВС1 и II мтДНК (51 образец). Один сайт дивергенции между образцами был рассчитан с применением теста относительной скорости эволюции на основе критерия χ^2 [30]. Между образцами русскоустынцев было выявлено наличие одного сайта дивергенции ($\chi^2 = 4,5$; $p < 0,05$). Древние образцы: Alh_2, Alh_3 — образцы из стоянки Альтхайм (Andreaweg) на территории современной Баварии на юге Германии, в основном датируемые примерно 500 г. до н.э. [31]. DA171 — древний образец из стоянки на территории современной Литвы, датируемый 1800–1500 гг. до н.э. (железный век); DA191, DA194 и DA197 — образцы из стоянок на территории современной Венгрии, датируемые 2409, 2322 и 2378 гг. до н.э. соответственно (железный век); DA51 — образцы из археологических раскопок на территории Тянь-Шаня, датируемые 2220 г. до н.э. [32]. I0122 — древний образец из археологического могильника Хвалынск II (Самарская область, Россия), датированный 5200–4000 гг. до н.э. (бронзовый век) [33]. I2604 — древний образец из захоронения близ Бартон Стейси (Гэмпшир, Англия), датированный 2210–2030 гг. до н.э. (бронзовый век); I2653, I2656 — древние образцы из захоронения в Восточном Лотиане (Шотландия), датированные 1500–1300 и 1279–980 гг. до н.э. (бронзовый век) соответственно [34]. I6561 — древний образец из захоронения близ Александрии (Украина), датированный 4045–3974 гг. до н.э. (Неолит) [35]. POST_1 (Haunstetten — Postillionstraße), UNTA58-62_147, UNTA85-1336 (Haunstetten — Unterer Talweg) — древние образцы из захоронения в долине р. Лех, к югу от г. Аугсбург (Бавария, Германия), датированные 2024–1882, 2031–1900 и 2465–2300 гг. до н.э. соответственно (бронзовый век) [36]. Современные образцы: DNK — из Дании, ESP — из Испании, FIN — из Финляндии, FRA — из Франции, GBR — из Великобритании, ITA — из Италии, POL — из Польши, RUS — из России, SRB — из Сербии, TUR — из Турции.

Таблица 3. Скорость мутирования в ГВСІ и ІІ мтДНК по данным разных авторов

№	Скорость мутирования ГВСІ и ІІ мтДНК за одно поколение	Время замены одного нуклеотида в ГВСІ и ІІ мтДНК (16024–16365 и 57–372), лет	Ссылка
1	0,0303	660	[23]
2	0,0277	720	[24]
3	0,0042	4700	[25]
4	0,0052	3810	[26]
5	0,0054	3700	[27]
6	0,0032	6135	[28]
7	0,0022	9058	[29]

Примечание. Одно поколение составляет 20 лет.

**Рис. 2.** Географическое распределение гаплогруппы H2 в Евразии [47–69].

В связи с этим нами проведен филогенетический анализ линий суб-гаплогруппы H2a по данным анализа полиморфизма фрагмента 16028–181 мтДНК, включающего ГВСІ и ІІ мтДНК в выборке из 51 современного и древнего образцов. Установлено, что все пять русскоустинцев кластеризовались в корне филогенетического дерева, вместе с архаичными образцами, что может свидетельствовать о достаточно ранней дивергенции H2a-ветви русскоустинцев от современного общеевропейского H2a-пула (см. рис. 1). Оценка времени дивергенции H2a-линий русскоустинцев варьировала от 660 до 9058 лет (табл. 3), что свидетельствует о достаточно длительном времени независимой эволюции данной H2a-ветви у русскоустинцев. Полученные датировки не соответствуют времени

появления казаков в Восточной Сибири в XVII в. и больше согласуются с ранее выдвинутой версией о вероятном поморском происхождении H2a у жителей с. Русское Устье [12].

Связь происхождения митохондриальных гаплогрупп русскоустинцев с основными волнами заселения с. Русское Устье, по данным генеалогий материнских родов, представлена на рис. 3.

В целом полученные данные свидетельствуют о наличии специфических митохондриальных линий западно-евразийского происхождения в генофонде русскоустинцев, что согласуется с ранее полученными данными по маркерам Y-хромосомы (N3a4-Z1936 – 85,7%) и широкогеномного анализа 740000 SNP (равное соотношение европейского и

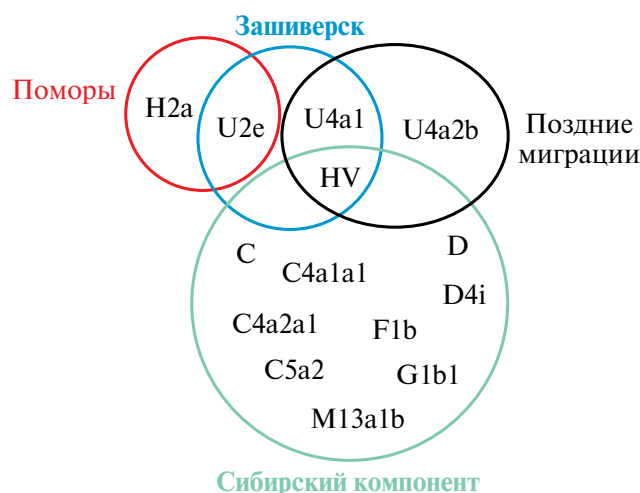


Рис. 3. Связь происхождения митохондриальных гаплогрупп русскоустыинцев с основными волнами заселения с. Русское Устье по данным генеалогии материнских родов. Поморья: с выходцами из Поморья могут быть связаны суб- гаплогруппы H2a и U2e. Сибирский компонент: C, C4a1a1, C4a2a1, C5a2, D, D4i, F1b, G1b1 и M13a1b. Поздние миграции: по результатам генеалогии материнских родов из западно-евразийских линий, однозначно только суб-гаплогруппа U4a2b была связана с поздними миграциями (период СССР), не исключено, что с поздними миграциями также могут быть связаны линии HV и U4a1. Зашиверск: суб-гаплогруппы HV, U2e и U4a1 могли быть привнесены на арктическое побережье Якутии как вместе с русскоязычным населением упраздненного г. Зашиверск, так и в последующие исторические периоды. Суб-гаплогруппа HV может быть связана не только с русскоязычным населением, но и с местным автохтонным компонентом, поскольку ранее была обнаружена в популяциях Восточной Сибири [43, 44, 69].

сибирского компонентов) [9]. Фактически сохранность западно-евразийских линий мтДНК в генофонде русскоустыинцев является наиболее убедительным свидетельством в пользу существования более ранней волны заселения арктического побережья Якутии, выходцами из Поморья в конце XVI в. [1, 3, 4, 7, 9]. Поскольку, в отличие от линии N3a4-Z1936 Y-хромосомы русских старожилов Якутии [9], появление которой на территории Восточной Сибири в том числе могло быть связано с казачьими отрядами и промысловыми людьми, в XVII в. представленными исключительно мужчинами [70], обнаруженный специфический кластер линии H2a ДНК, как это ни удивительно, полностью согласуется с преданиями о том, что предки русскоустыинцев, спасаясь от опричнины Ивана Грозного, на легких парусных судах вместе с женщинами, детьми, скарбом и даже домашними животными сумели преодолеть тяжелый путь

странствий вдоль Северного Ледовитого океана — от Белого до Восточно-Сибирского моря [1].

Работа выполнена в рамках Государственного задания Министерства науки и высшего образования РФ (FSRG-2023-0003) и НИР ЯНЦ КМП «Изучение генетической структуры и груза наследственной патологии в популяциях Республики Саха (Якутия)».

Исследование было одобрено локальным комитетом по биомедицинской этике Якутского научного центра комплексных медицинских проблем, Якутск, Россия (протокол № 4 от 01.03.2018 г.).

Все процедуры, выполненные в исследовании с участием людей, соответствуют этическим стандартам институционального и/или национального комитета по исследовательской этике и Хельсинкской декларации 1964 года и ее последующим изменениям или сопоставимым нормам этики.

От каждого из включенных в исследование участников было получено информированное добровольное согласие.

Авторы заявляют, что у них нет конфликта интересов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Алексее А. Н. Первые русские поселения XVII—XVIII вв. на северо-востоке Якутии. Новосибирск: Изд-во Института археологии и этнографии СО РАН, 1996. 151 с.
2. Никитина С. Е. Русские арктические старожилы Республики Саха (Якутия): проблемы сохранения уникальной культуры // Русские арктические старожилы Якутии: Сб. науч. статей. Якутск: ИГИ-ИПМНС, 2019. С. 16—33.
3. Васильев В. Л. К вопросу о связях севернорусских говоров с говором села Русское Устье на северо-востоке Якутии // Севернорусские говоры. № 16. С. 63—75. СПб.: Нестор-История, 2017.
4. Чикачев А. Г. Русские на Индигирке: Историко-этнографический очерк. Новосибирск: Новосибир. отд. изд-ва «Наука», 1990. 189 с.
5. Окладников А. П., Гоголев З. В., Ащепков Е. А. Древний Зашиверск. Древнерусский заполярный город. Москва: Наука, 1977. 212 с.
6. Строгова Е. А. Формирование постоянного русского населения и образование этнической территории на севере Якутии в XVII—XVIII вв. // Русские арктические старожилы Якутии: Сб. науч. статей. Якутск: ИГИИПМНС, 2019. С. 7—15.
7. Solovyev A. V., Borisova T. V., Cherdonova A. M. et al. The Russian old-settlers in the arctic coast of Eastern Siberia: Family name diversity in the context of their origin. // Sustainability. 2021. №13. P. 10895. <https://doi.org/10.3390/su131910895/>

8. Борисова Т. В., Соловьев А. В., Чердонова А. М. и др. Анализ линий Y-хромосомы русских старожилов арктического побережья Якутии из села Русское Устье // Якутский мед. журн. 2022. № 3(79). С. 74–77. DOI: 10.25789/YMJ.2022.79.19
9. Соловьев А. В., Борисова Т. В., Романов Г. П. и др. Генетическая история русских старожилов арктического побережья Якутии из с. Русское Устье по данным Y-хромосомы и широкогеномного анализа // Генетика. 2023. Т. 59. № 9. С. 1070–1077. DOI: 10.31857/S0016675823090114
10. Puumä A. M., Reidla M., Chukhryaeva M. et al. Human Y Chromosome Haplogroup N: A non-trivial time-resolved phylogeography that cuts across language families // Am. J. Hum. Genet. 2016. V. 99. № 1. P. 163–173. DOI: 10.1016/j.ajhg.2016.05.025
11. Балановская Е. В., Агджоян А. Т., Схалыхо Р. А. и др. Генофонд новгородцев: между севером и югом // Генетика. 2017. Т. 53. № 11. С. 1338–1348. DOI: 10.7868/S0016675817110029
12. Суверник Р. И., Володько Н. В., Мазунин И. О. и др. Генетическая история русских старожилов полярного севера Восточной Сибири по результатам анализа изменчивости мтДНК // Генетика. 2010. Т. 46. № 11. С. 1571–1579.
13. https://rosstat.gov.ru/vpn_popul
14. Ye J., Coulouris G., Zaretskaya I. et al. Primer-blast: A tool to design target-specific primers for polymerase chain reaction // BMC Bioinformatics. 2012. № 13. P. 134. DOI:10.1186/1471-2105-13-134
15. Деренко М. В., Малярчук Б. А., Денисова Г. А. и др. Полиморфизм диаллельных локусов Y-хромосомы у коренного населения Алтае-Саянского нагорья // Генетика. 2002. Т. 38. № 3. С. 393–399.
16. van Oven M., Kayser M. Updated comprehensive phylogenetic tree of global human mitochondrial DNA variation // Hum. Mutat. 2009. V. 30. № 2. P. E386–E394. DOI:10.1002/humu.20921
17. Sneath P., Sokal R. Numerical taxonomy // Nature. 1962. № 193. P. 855–860. <https://doi.org/10.1038/193855a0>
18. Tamura K., Stecher G., Kumar S. Mega11: Molecular evolutionary genetics analysis version 11 // Mol. Biol. Evol. 2021. V. 38. № 7. P. 3022–3027. DOI:10.1093/molbev/msab120
19. Tamura K., Nei M., Kumar S. Prospects for inferring very large phylogenies by using the neighbor-joining method // Proc. Natl Acad. Sci. USA. 2004. V. 101. № 30. P. 11030–11035. DOI:10.1073/pnas.0404206101
20. Behar D. M., van Oven M., Rosset S. et al. A «Copernican» reassessment of the human mitochondrial DNA tree from its root // Am. J. Hum. Genet. 2013. V. 90. № 4. P. 675–684. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2012.03.002>
21. Benson D. A., Cavanaugh M., Clark K. et al. GenBank // Nucleic acids research (Database issue). 2013. №41. D36–D42. <https://doi.org/10.1093/nar/gks1195>
22. Ehler E., Novotný J., Juras A. et al. AmtDB: A database of ancient human mitochondrial genomes // Nucl. Acids Res. 2019. V. 47. № D1. P. D29–D32. DOI:10.1093/nar/gky843
23. Parsons T. J., Muniec D. S., Sullivan K. et al. A high observed substitution rate in the human mitochondrial DNA control region // Nat. Genet. 1997. V. 15. № 4. P. 363–368. DOI:10.1038/ng0497-363
24. Soodyall H., Jenkins T., Mukherjee A. et al. The founding mitochondrial DNA lineages of Tristan da Cunha Islanders // Am. J. Phys. Anthropol. 1997. V. 104. № 2. P. 157–166. DOI:10.1002/(SICI)1096-8644(199710)104:2<157::AID-AJPA2>3.0.CO;2-W
25. Sigurðardóttir S., Helgason A., Gulcher J. R. et al. The mutation rate in the human mtDNA control region // Am. J. Hum. Genet. 2000. V. 66. № 5. P. 1599–1609. DOI:10.1086/302902
26. Heyer E., Zietkiewicz E., Rochowski A. et al. Phylogenetic and familial estimates of mitochondrial substitution rates: Study of control region mutations in deep-rooting pedigrees // Am. J. Hum. Genet. 2001. V. 69. № 5. P. 1113–1126. DOI:10.1086/324024
27. Howell N., Smejkal C.B., Mackey D.A. et al. The pedigree rate of sequence divergence in the human mitochondrial genome: There is a difference between phylogenetic and pedigree rates // Am. J. Hum. Genet. 2003. V. 72. № 3. P. 659–670. DOI:10.1086/368264
28. Santos C., Montiel R., Sierra B. et al. Understanding differences between phylogenetic and pedigree-derived mtDNA mutation rate: A model using families from the Azores Islands (Portugal) // Mol. Biol. Evol. 2005. V. 22. № 6. P. 1490–1505. DOI: 10.1093/molbev/msi141
29. Soares P., Ermini L., Thomson N. et al. Correcting for purifying selection: An improved human mitochondrial molecular clock // Am. J. Hum. Genet. 2009. V. 84. № 6. P. 740–759. DOI: 10.1016/j.ajhg.2009.05.001
30. Tajima F. Simple methods for testing the molecular evolutionary clock hypothesis // Genetics. 1993. V. 135. № 2. P. 599–607. DOI:10.1093/genetics/135.2.599
31. Veeramah K. R., Rott A., Groß M. et al. Population genomic analysis of elongated skulls reveals extensive female-biased immigration in early medieval Bavaria // Proc. Natl Acad. Sci. USA. 2018. V. 115. № 13. P. 3494–3499. DOI:10.1073/pnas.1719880115

32. Damgaard P. d. B., Marchi N., Rasmussen S. et al. 137 ancient human genomes from across the Eurasian steppes // *Nature*. 2018. № 557. P. 369–374. <https://doi.org/10.1038/s41586-018-0094-2>
33. Mathieson I., Lazaridis I., Rohland N. et al. Genome-wide patterns of selection in 230 ancient Eurasians // *Nature*. 2015. № 528. P. 499–503. <https://doi.org/10.1038/nature16152>
34. Olalde I., Brace S., Allentoft M. et al. The beaker phenomenon and the genomic transformation of north-west Europe // *Nature*. 2018. № 555. P. 190–196. <https://doi.org/10.1038/nature25738>
35. Mathieson I., Alpaslan-Roodenberg S., Posth C. et al. The genomic history of southeastern Europe // *Nature*. 2018. № 555. P. 197–203. <https://doi.org/10.1038/nature25778>
36. Knipper C., Mittnik A., Massy K. et al. Female exogamy and gene pool diversification at the transition from the Final Neolithic to the Early Bronze Age in central Europe // *Proc. Natl Acad. Sci. USA*. 2017. V. 114. № 38. P. 10083–10088. DOI:10.1073/pnas.1706355114
37. Derbeneva O. A., Starikovskaya E. B., Wallace D. C., Sukernik R. I. Traces of early Eurasians in the Mansi of northwest Siberia revealed by mitochondrial DNA analysis // *Am. J. Hum. Genet.* 2002. V. 70. № 4. P. 1009–1014. DOI:10.1086/339524
38. Derenko M. V., Grzybowski T., Malyarchuk B. A. et al. Diversity of mitochondrial DNA lineages in South Siberia // *Ann. Hum. Genet.* 2003. V. 67. № 5. P. 391–411. DOI:10.1046/j.1469-1809.2003.00035.x
39. Derenko M., Malyarchuk B., Grzybowski T. et al. Phylogeographic analysis of mitochondrial DNA in northern Asian populations // *Am. J. Hum. Genet.* 2007. V. 81. № 5. P. 1025–1041. DOI:10.1086/522933
40. Yao Y. G., Kong Q. P., Wang C. Y. et al. Different matrilineal contributions to genetic structure of ethnic groups in the Silk Road region in China // *Mol. Biol. Evol.* 2004. V. 21. № 12. P. 2265–2280. DOI:10.1093/molbev/msh238
41. Kong Q. P., Yao Y. G., Sun C. et al. Phylogeny of east Asian mitochondrial DNA lineages inferred from complete sequences // *Am. J. Hum. Genet.* 2003. V. 73. № 3. P. 671–676. DOI:10.1086/377718
42. Pakendorf B., Wiebe V., Tarskaia L. A. et al. Mitochondrial DNA evidence for admixed origins of central Siberian populations // *Am. J. Phys. Anthropol.* 2003. V. 120. № 3. P. 211–224. DOI:10.1002/ajpa.10145
43. Федорова С. А., Бермишева М. А., Виллемс Р. и др. Анализ линий митохондриальной ДНК в популяции якутов // *Мол. биология*. 2003. V. 37. P. 643–653.
44. Fedorova S.A., Reidla M., Metspalu E. et al. Autosomal and uniparental portraits of the native populations of Sakha (Yakutia): Implications for the peopling of north-east Eurasia // *BMC Evol. Biol.* 2013. V. 13. P. 127. DOI:10.1186/1471-2148-13-127
45. Cocos R., Schipor S., Hervella M. et al. Genetic affinities among the historical provinces of Romania and central Europe as revealed by an mtDNA analysis // *BMC Genet.* 2017. V. 18. № 1. P. 20. DOI:10.1186/s12863-017-0487-5
46. Yonova-Doing E., Calabrese C., Gomez-Duran A. et al. An atlas of mitochondrial DNA genotype-phenotype associations in the UK biobank // *Nat. Genet.* 2021. V. 53. № 7. P. 982–993. DOI: 10.1038/s41588-021-00868-1
47. Mujkić I., Ahmić A., Lasić L. et al. The mitochondrial landscape of the Konjuh and Majevisa mountains of northeastern Bosnia: The view in the context genetic and demographic history // *Genetics & Applications*. 2020. V. 6. № 2. P. 18–30. <https://doi.org/10.31383/ga.vol6iss2ga02>
48. Čoklo M., Auguštin D. H., Šarac J. et al. Diversity of Y-chromosomal and mtDNA markers included in mediscop chip within two Albanian subpopulations from Croatia and Kosovo: preliminary data // *Coll. Antropol.* 2016. V. 40. № 3. P. 195–198.
49. Roostalu U. Towards the understanding of the origin of human genetic variation in Eurasia: mtDNA haplogroup H in the Caucasus: Research master's degree. Univ. of Tartu, 2004.
50. Brandstätter A., Zimmermann B., Wagner J. et al. Timing and deciphering mitochondrial DNA macro-haplogroup R0 variability in Central Europe and Middle East // *BMC Evol. Biol.* 2008. № 8. P. 191. <https://doi.org/10.1186/1471-2148-8-191>
51. Kushniarevich A., Sivitskaya L., Danilenko N. et al. Uniparental genetic heritage of Belarusians: Encounter of rare middle eastern matrilineages with a central European mitochondrial DNA pool // *PLoS One*. 2013. V. 8. № 6. P. e66499. DOI:10.1371/journal.pone.0066499
52. Sarac J., Sarić T., Auguštin D.H. et al. Maternal genetic heritage of southeastern Europe reveals a new Croatian isolate and a novel, local sub-branching in the X2 haplogroup // *Ann. Hum. Genet.* 2014. V. 78. № 3. P. 178–194. DOI: 10.1111/ahg.12056
53. Malyarchuk B., Skonieczna K., Duleba A. et al. Mitogenomic diversity in Czechs and Slovaks // *Forensic Sci. Int. Genet.* 2022. № 59. P. 102714. DOI:10.1016/j.fsigen.2022.102714
54. Bybjerg-Grauholm J., Hagen C. M., Gonçalves V. F. et al. Complex spatio-temporal distribution and genomic ancestry of mitochondrial DNA haplogroups in 24,216 Danes // *PLoS One*. 2018. V. 13. № 12. P. e0208829. DOI: 10.1371/journal.pone.0208829

55. *Stoljarova M., King J. L., Takahashi M. et al.* Whole mitochondrial genome genetic diversity in an Estonian population sample // *Int. J. Legal Med.* 2016. V. 130. №1. P. 67–71.
DOI:10.1007/s00414-015-1249-4
56. *Loogväli E. L., Roostalu U., Malyarchuk B. A. et al.* Disuniting uniformity: A pied clastic canvas of mtDNA haplogroup H in Eurasia // *Mol. Biol. Evol.* 2004. V. 21. № 11. P. 2012–2021.
DOI:10.1093/molbev/msh209
57. *Irwin J., Saunier J., Strouss K. et al.* Mitochondrial control region sequences from northern Greece and Greek Cypriots // *Int. J. Legal Med.* 2008. V. 122. № 1. P. 87–89.
DOI:10.1007/s00414-007-0173-7
58. *Malyarchuk B., Derenko M., Denisova G. et al.* Whole mitochondrial genome diversity in two Hungarian populations // *Mol. Genet. Genomics.* 2018. V. 293. № 5. P. 1255–1263.
DOI:10.1007/s00438-018-1458-x
59. *Roostalu U., Kutuev I., Loogväli E. L. et al.* Origin and expansion of haplogroup H, the dominant human mitochondrial DNA lineage in West Eurasia: The Near Eastern and Caucasian perspective // *Mol. Biol. Evol.* 2007. V. 24. № 2. P. 436–448.
DOI:10.1093/molbev/msl173
60. *Pliss L., Tambets K., Loogväli E. L. et al.* Mitochondrial DNA portrait of Latvians: Towards the understanding of the genetic structure of Baltic-speaking populations // *Ann. Hum. Genet.* 2006. V. 70. № 4. P. 439–458
DOI:10.1111/j.1469-1809.2005.00238.x
61. *Kasperaviciute D., Kucinskas V., Stoneking M.* Y chromosome and mitochondrial DNA variation in Lithuanians // *Ann. Hum. Genet.* 2004. V. 68. № 5. P. 438–452.
DOI:10.1046/j.1529-8817.2003.00119.x
62. *Mielnik-Sikorska M., Daga P., Malyarchuk B. et al.* The history of Slavs inferred from complete mitochondrial genome sequences // *PLoS One.* 2013. V. 8. № 1. P. e54360. DOI:10.1371/journal.pone.0054360
63. *Marques S. L., Goios A., Rocha A. M. et al.* Portuguese mitochondrial DNA genetic diversity—an update and a phylogenetic revision // *Forensic Sci. Int. Genet.* 2015. № 15. P. 27–32.
DOI: 10.1016/j.fsigen.2014.10.004
64. *Malyarchuk B., Litvinov A., Derenko M. et al.* Mitogenomic diversity in Russians and Poles // *Forensic Sci. Int. Genet.* 2017. №30. P. 51–56.
doi:10.1016/j.fsigen.2017.06.003
65. *Davidovic S., Malyarchuk B., Grzybowski T. et al.* Complete mitogenome data for the Serbian population: The contribution to high-quality forensic databases // *Int. J. Legal Med.* 2020. V. 134. № 5. P. 1581–1590.
DOI: 10.1007/s00414-020-02324-x
66. *Zupan A., Hauptman N., Glavač D.* The maternal perspective for five Slovenian regions: The importance of regional sampling // *Ann. Hum. Biol.* 2016. V. 43. № 1. P. 57–66.
DOI: 10.3109/03014460.2015.1006678
67. *Hernández C. L., Dugoujon J. M., Novelletto A. et al.* The distribution of mitochondrial DNA haplogroup H in southern Iberia indicates ancient human genetic exchanges along the western edge of the Mediterranean // *BMC Genet.* 2017. № 18. P. 46.
<https://doi.org/10.1186/s12863-017-0514-6>
68. *Lappalainen T., Hannelius U., Salmela E. et al.* Population structure in contemporary Sweden—a Y-chromosomal and mitochondrial DNA analysis // *Ann. Hum. Genet.* 2009. V. 73. № 1. P. 61–73.
DOI: 10.1111/j.1469-1809.2008.00487.x
69. *Derenko M. V., Malyarchuk B. A., Denisova G. A. et al.* Molecular genetic differentiation of the ethnic populations of South and East Siberia based on mitochondrial DNA polymorphism // *Rus. J. Genet.* 2002. V. 38. P. 1196–1202.
<https://doi.org/10.1023/A:1020661022901>
70. *Фишер И.* Сибирская история с самого открытия Сибири до завоевания сей земли Российским оружием. СПб.: Имп. Акад. наук, 1774. 632 с.

Analysis of the Structure of the Mitochondrial Gene Pool of Russian Old-Settlers of the Arctic Coast of Yakutia from Village Russkoye Usty'e

**T. V. Borisova¹, A. V. Solovyev¹, G. P. Romanov¹, F. M. Teryutin²,
V. G. Pshennikova², N. A. Barashkov², S. A. Fedorova^{1,*}**

¹*Ammosov North-Eastern Federal University, Yakutsk, 677013 Russia*

²*Yakut Scientific Center of Complex Medical Problems, Yakutsk, 677000 Russia*

**e-mail: sardanaafedorova@mail.ru*

In this study analysis of the mitochondrial gene pool of residents of the village Russkoye Usty'e was carried out. It was revealed that the spectrum of mitochondrial lines of the Russian old-settlers is represented by 8 haplogroups and is characterized by the dominance of East-Eurasian lineages C, D, G, F and M13, which amounted to 66.7%. The West-Eurasian lineages HV, H and U (33.3%) were minor, which predominated the rare sub-haplogroup H2a. It was revealed that among Russian old-settlers, the H2 lineages occurs with one of the highest frequencies in the world (16.7%), forming a specific cluster, distant from the other European H2a-lineages, probably formed as a result of a founder effect. The preservation of specific maternal lineages in the gene pool of the Russian old-settlers may be one of the convincing evidence in favor of the existence of an earlier by sea wave of settlement of the Arctic coast of Yakutia by Pomorians in XVI c., before the arrival of the Cossacks in XVII c.

Keywords: Russian old-settlers, Russkoye Usty'e, mtDNA, Yakutia, Eastern Siberia.