

УДК: 575.174

## МИТОХОНДРИАЛЬНАЯ ГАПЛОГРУППА A8b И МИГРАЦИИ ДРЕВНЕГО НАСЕЛЕНИЯ В ПРИОХОТЬЕ

Малярчук Б. А.<sup>1, 2</sup> 

<sup>1</sup> ФГБУН Институт биологических проблем Севера ДВО РАН, г. Магадан

<sup>2</sup> ФГБУН Северо-Восточный комплексный научно-исследовательский институт

им. Н.А. Шило ДВО РАН, Магадан

E-mail: malyarchuk@ibpn.ru

Исследования полиморфизма митохондриальной ДНК (мтДНК) позволяют получать сведения об эпизодах генетической истории популяций на различных срезах времени – от десятков тысяч до нескольких сотен лет назад. К настоящему времени установлено, что в генофондах коренных народов Сибири практически не осталось следов самого древнего верхнепалеолитического населения. В настоящей работе показано, что одним из таких реликтов, по всей видимости, является митохондриальная гаплогруппа A8b, с низкой частотой распространенная лишь в некоторых популяциях современного коренного населения Приохотья – у ительменов и коряков Камчатки, айнов Хоккайдо, а также у представителей охотской археологической культуры Хоккайдо, Сахалина и Курильских островов. Результаты филогенетического анализа целых митохондриальных геномов, относящихся к гаплогруппе A8, показали, что обособление A8b произошло в эпоху верхнего палеолита (16–17 тыс. л. н.). Таким образом, вполне вероятно, что A8b-гаплотипы входили в число «берингийских» линий мтДНК, сохранившихся до настоящего времени у населения Приохотья. Предполагается также, что распространение носителей гаплогруппы A8b в Охотоморском регионе осуществлялось с территории Камчатки по Курильским островам на Хоккайдо и Сахалин на протяжении нескольких последних тысячелетий.

**Ключевые слова:** митохондриальный геном, гаплогруппа A8, палеогеномика, популяции человека, Сибирь, Приохотье.

DOI: 10.34078/1814-0998-2024-4-70-78

Исследования полиморфизма митохондриальной ДНК (мтДНК), наследуемой по материнской линии, среди современного и древнего населения Северо-Восточной Азии позволили реконструировать основные эпизоды генетической истории популяций человека в этом регионе (Derenko et al., 2007; Dryomov et al., 2015; Dryomov et al., 2020; Derenko et al., 2023). Анализ изменчивости мтДНК у коренного населения Северного Приохотья и Чукотки (эскимосов, коряков, чукчей, ительменов, юкагиров) показал, что их митохондриальные генофонды характеризуются филогенетическими кластерами (гаплогруппами мтДНК и их подгруппами), эволюционный возраст которых не превышает 10 тыс. лет (Derenko et al., 2010; Duggan et al., 2013; Dryomov et al., 2015). Это свидетельствует о том, что генетические следы более раннего населения, заселив-

шего сначала Берингию, а затем и американские континенты, были практически утрачены. Наиболее древнее позднепалеолитическое население Сибири сменилось 20–11 тыс. л. н. выходцами из Восточной Азии, а в интервале от 11 до 4 тыс. лет эта популяция была частично замещена другими группами восточноазиатского происхождения, давшими начало современному населению Сибири (Flegontov et al., 2019; Sikora et al., 2019; Wang et al., 2023).

Между тем ценную информацию об истории формирования генофондов могут дать редкие гаплотипы мтДНК, не получившие широкого распространения в популяциях. Например, митохондриальный генофонд америндов представлен главным образом широко распространенными среди индейцев гаплогруппами A2, B2, C1, D1 и X2a, для которых не обнаружены аналоги в остальном мире (Tamm et al., 2007; Achilli et al., 2013). Это свидетельствует о том, что эти гаплогруппы сформировались, по всей видимости,

в Берингии в условиях глубокой изоляции древних популяций примерно 13–20 тыс. л. н. Кроме этих гаплогрупп мтДНК, у индейцев некоторых районов Америки зарегистрированы редкие гаплогруппы D4h3a и C4c, для которых имеются родственные гаплотипы у населения Восточной Азии. Так, родственный по отношению к D4h3a гаплотип обнаружен у современных китайцев; время дивергенции между американскими и восточноазиатскими гаплотипами мтДНК составляет примерно 18 тыс. лет (Behar et al., 2012). Более того, согласно палеогеномным данным D4h3a-гаплотипы отмечались у древнего (возрастом примерно 14.5 тыс. лет) населения Приамурья (Mao et al., 2021). **Аналогично гаплотипы, родственные американской гаплогруппе C4c, были выявлены у населения Восточной Азии, а эволюционный возраст гаплогруппы C4c составил примерно 14 тыс. лет (Hooshiar Kashani et al., 2012; Achilli et al., 2013).**

Митохондриальные генофонды коренного населения Чукотки (эскимосов и чукчей) характеризуются небольшим спектром гаплогрупп (A2a, A2b, D2a, D4b1a2a1) с низким эволюционным возрастом (3–4 тыс. лет) (Dryomov et al., 2015). Другой набор гаплогрупп (C4b2, C5a2b1, G1b7, Y1a2) зарегистрирован у коряков, ительменов, а также чукчей; эволюционный возраст этих гаплогрупп варьирует от 2 до 3 тыс. лет (Derenko et al., 2023). **Между тем у древнего индивидуума из низовий р. Колыма (обнажение Дуванный Яр возрастом 9.8 тыс. лет) был выявлен G1-гаплотип, предковый по отношению к гаплогруппе G1b, широко распространенной в настоящее время у населения Приохотья (Sikora et al., 2019; Dryomov et al., 2020). Это свидетельствует о преемственности населения Северо-Востока Сибири и о том, что генетические следы даже очень древнего населения всё же могут быть выявлены в генофондах современных популяций. Одним из таких примеров, по всей видимости, является редкая гаплогруппа A8b, с низкой частотой распространенная в некоторых популяциях Приохотья. Целью настоящей работы, таким образом, является анализ распространенности и разнообразия гаплогруппы A8b среди древнего и современного населения Северо-Восточной Азии.**

## МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Для филогенетического анализа целых молекул мтДНК (митогеномов) применяли метод максимальной экономии, реализованный в пакете компьютерных программ mtPhyl v.4.015 (<https://isogg.org/wiki/MtPhyl>). Для классификации кластеров филогенетически родственных нуклеотидных последовательностей мтДНК использовали номенклатуру, предложенную разработчиками ресурса PhyloTree Build 17 ([\[phylotree.org/\]\(http://www.phylotree.org/\)\). Мутации указаны относительно референтной кембриджской последовательности мтДНК \(rCRS\) \(Andrews et al., 1999\). Эволюционный возраст кластеров мтДНК оценивали с помощью мутационных скоростей, варьирующих во временной зависимости от интенсивности влияния отрицательного отбора на изменчивость митохондриальных геномов \(Soares et al., 2009\).](http://www.</a></p>
</div>
<div data-bbox=)

## РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Митохондриальная гаплогруппа A8 определяется заменой C → T в позиции 16242 и распространена преимущественно в популяциях Восточной Азии (Derenko et al., 2007). Широкомасштабные исследования изменчивости нуклеотидных последовательностей гипервариабельного сегмента 1 (ГВС1) мтДНК в сочетании с генотипированием локусов, определяющих митохондриальные гаплогруппы, продемонстрировали, что гаплогруппа A8 распространена главным образом в популяциях Сибири и прилегающих районов Восточной Азии (табл. 1). Видно, что эта гаплогруппа мтДНК является довольно редкой. С частотой 2.0–6.5 % она обнаружена у коряков и ительменов Камчатки и у айнов Хоккайдо, а также у ряда этнических групп из континентальных районов Сибири и Восточной Азии с частотами, варьирующими от 0.3 % у бурят до 5.2 % у тофаларов.

С помощью секвенирования целых митохондриальных геномов было установлено, что гаплогруппа A8 представлена двумя подгруппами – A8a и A8b (Mielnik-Sikorska et al., 2013; Dryomov et al., 2021). На рис. 1 показано филогенетическое дерево 23 полученных к настоящему времени полных митогеномов, относящихся к гаплогруппе A8. Как видно, эволюционный возраст этой гаплогруппы составляет 17 тыс. лет (95 % доверительный интервал (ДИ): 8.7–25.7 тыс. лет) и камчатские A8b-образцы четко дифференцируются от остальных A8-гаплотипов, эволюционный возраст которых составляет примерно 16.2 тыс. лет (95 % ДИ: 7.7–25 тыс. лет). Таким образом, результаты филогенетического анализа показывают, что дивергенция между A8a- и A8b-гаплотипами произошла в эпоху верхнего палеолита (16–17 тыс. л. н.). В связи с этим правомочно предположение о том, что A8b-гаплотипы могли быть в числе «берингийских» линий мтДНК, сохранившихся до настоящего времени у населения Приохотья.

К сожалению, для древнего населения Приохотья и Японских островов получено очень мало полностью секвенированных митогеномов, и информация об A8-гаплотипах ограничивается вариантами ГВС1, по которым нельзя определить подгруппу A8. Однако, опираясь на кар-

Таблица 1. Частота митохондриальной гаплогруппы A8 в популяциях Восточной Азии

Table 1. Frequency of mitochondrial haplogroup A8 in populations of Eastern Asia

| Популяция (размер выборки) | Частота гаплогруппы A8 (%) | Литературный источник |
|----------------------------|----------------------------|-----------------------|
| Эскимосы (126)             | 0                          | Volodko et al., 2008  |
| Эскимосы (84)              | 0                          | Gubina et al., 2013   |
| Эскимосы (51)              | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Алеуты (36)                | 0                          | Volodko et al., 2008  |
| Чукчи (182)                | 0                          | Volodko et al., 2008  |
| Чукчи (159)                | 0                          | Gubina et al., 2013   |
| Чукчи (155)                | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Юкагиры (20)               | 0                          | Duggan et al., 2013   |
| Юкагиры (66)               | 0                          | Gubina et al., 2013   |
| Юкагиры (82)               | 0                          | Volodko et al., 2008  |
| Коряки (147)               | 2.7                        | Schurr et al., 1999   |
| Коряки (88)                | 0                          | Derenko et al., 2023  |
| Коряки (71)                | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Ительмены (46)             | 6.5                        | Schurr et al., 1999   |
| Нивхи (38)                 | 0                          | Duggan et al., 2013   |
| Нивхи (17)                 | 0                          | Gubina et al., 2013   |
| Нивхи (58)                 | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Айны (51)                  | 2.0                        | Tajima et al., 2004   |
| Японцы (211)               | 0                          | Maruyama et al., 2003 |
| Корейцы (103)              | 0                          | Derenko et al., 2007  |
| Нанайцы (86)               | 0                          | Gubina et al., 2013   |
| Ороки (61)                 | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Удэгейцы (31)              | 0                          | Duggan et al., 2013   |
| Эвенки амурские (98)       | 0                          | Gubina et al., 2022   |
| Дауры (209)                | 0.8                        | Wang et al., 2022     |
| Эвенки западные (230)      | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Эвенки западные (73)       | 0                          | Derenko et al., 2007  |
| Эвены (122)                | 0                          | Duggan et al., 2013   |
| Эвены (105)                | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Эвены (101)                | 0                          | Derenko et al., 2023  |
| Якуты (423)                | 0.5                        | Tamm et al., 2007     |
| Якуты (169)                | 1.2                        | Duggan et al., 2013   |
| Долганы (157)              | 1.3                        | Tamm et al., 2007     |
| Кеты (66)                  | 4.5                        | Tamm et al., 2007     |
| Селькупы (120)             | 4.2                        | Tamm et al., 2007     |
| Ненцы (70)                 | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Нганасаны (39)             | 0                          | Volodko et al., 2008  |
| Буряты (201)               | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Буряты (295)               | 0.3                        | Derenko et al., 2007  |
| Баргуты (165)              | 1.2                        | Derenko et al., 2022  |
| Хамнигане (99)             | 0                          | Derenko et al., 2007  |
| Тувинцы (275)              | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Тувинцы (105)              | 0                          | Derenko et al., 2007  |
| Тофалары (58)              | 5.2                        | Derenko et al., 2003  |
| Хакасы (185)               | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Хакасы (57)                | 0                          | Derenko et al., 2007  |
| Алтайцы (339)              | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Алтайцы (214)              | 0                          | Derenko et al., 2007  |
| Шорцы (170)                | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Шорцы (82)                 | 0                          | Derenko et al., 2007  |
| Монголы (47)               | 0                          | Derenko et al., 2007  |
| Уйгуры (122)               | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Уйгуры (722)               | 1.0                        | Zheng et al., 2017    |
| Казахи (406)               | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Киргизы (105)              | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Узбеки (48)                | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Таджики (38)               | 0                          | Tamm et al., 2007     |
| Таджики (44)               | 0                          | Derenko et al., 2007  |
| Китайцы-хани (263)         | 0                          | Yao et al., 2002      |
| Китайцы-хани (208)         | 1.0                        | Xu, Hu, 2015          |

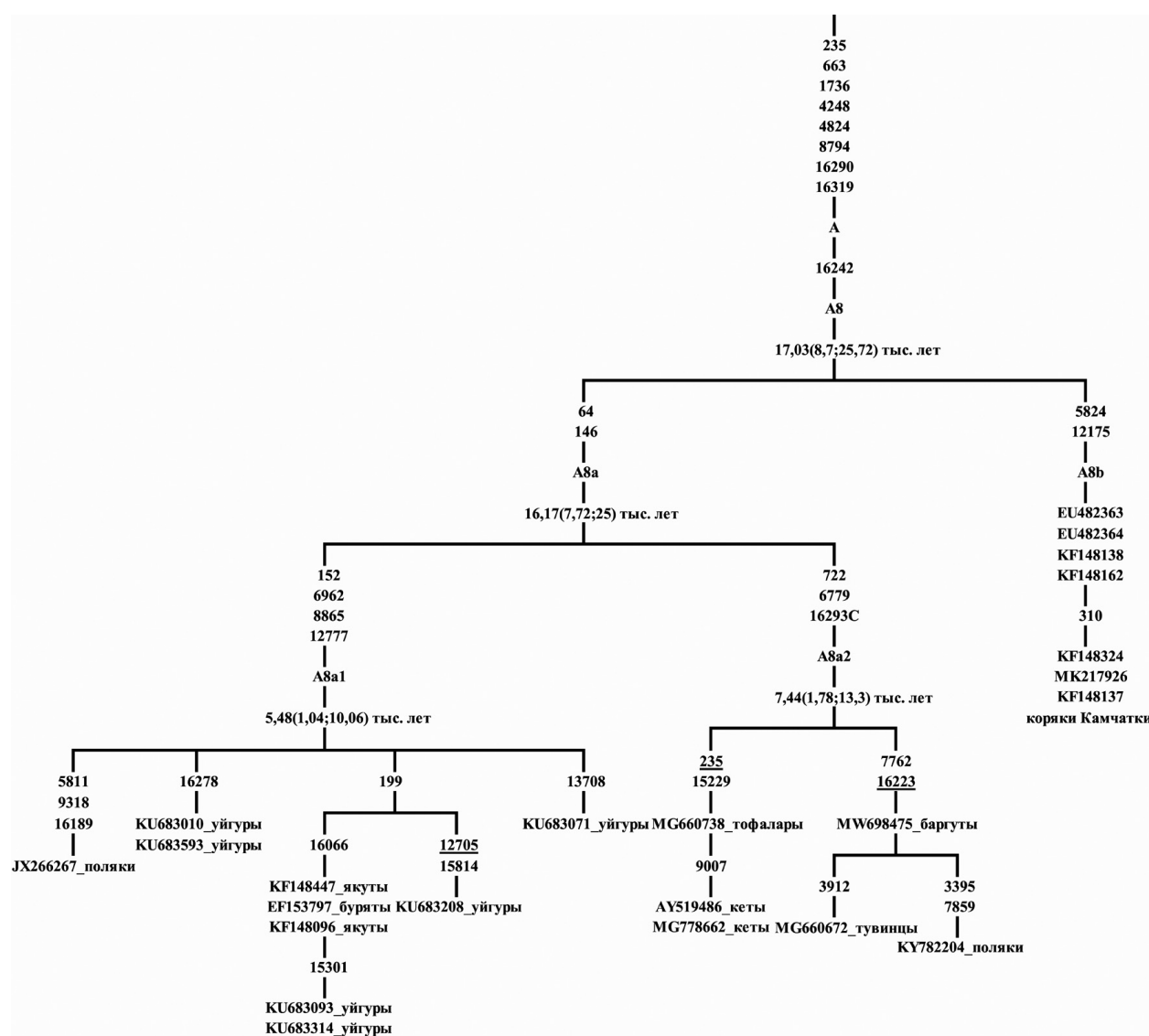


Рисунок 1. Филогенетическое дерево митохондриальной гаплогруппы A8. На ветвях указаны номера нуклеотидных позиций мтДНК, в которых произошли транзиции нуклеотидов относительно rCRS, обратные мутации подчеркнуты. В узлах дерева показан эволюционный возраст в тыс. лет. Для проанализированных митохондриальных геномов приводятся их номера в GenBank и этническая принадлежность.

Figure 1. Phylogenetic tree of mitochondrial haplogroup A8. The numbers of nucleotide positions of mtDNA, in which nucleotide transitions relative to rCRS occurred, are indicated on the branches; back mutations are underlined. The nodes of the tree show the evolutionary age in thousands of years. For the analyzed mitochondrial genomes, their GenBank numbers and ethnic affiliation are given.

тину филогеографической дифференциации современных популяций по распространенности A8-подгрупп (A8b в Приохотье, A8a в остальных регионах Сибири – табл. 1, рис. 1) можно предположить, что A8-гаплотипы у древних индивидуумов из Приохотья относились к подгруппе A8b.

По результатам палеогеномных исследований известно, что относительно высокая частота гаплогруппы A8 наблюдалась только у представителей охотской культуры VII–XIII вв. н. э. с Сахалина и Хоккайдо – 8.1 %, по данным Sato et al. (2009). Охотская культура была распространена в бассейне р. Амур, на о-ве Сахалин, на севере Хоккайдо, на Курильских о-вах и Камчатке в

V–XIII вв. н. э. (Befu, Chard, 1964). У более раннего населения Хоккайдо (в интервале от 8.8 до 1.3 тыс. л. н.) гаплогруппа A8 не выявлена (Adachi et al., 2011; Cooke et al., 2021). Между тем гаплогруппа A8 обнаружена у индивидуума из погребения эпохи эпидзёмон (III в. до н. э. – VII в. н. э.) с территории Курильских о-вов (о-в Итуруп, стоянка Озеро Танковое-1) (Моисеев и др., 2019). Результаты генетического анализа показали, что этот образец демонстрирует высокий уровень генетического сходства с современными коряками и ительменами (Моисеев и др., 2019). Таким образом, имеющиеся пока сведения показывают, что распространение носителей гаплогруппы A8



(вероятнее всего A8b) в Охотоморском регионе, по всей видимости, осуществлялось с территории Камчатки по Курильским о-вам на Хоккайдо и Сахалин на протяжении нескольких последних тысячелетий. Результаты полногеномного исследования представительницы охотской культуры, жившей примерно 900 лет назад на о-ве Рубун вблизи от северо-западного побережья Хоккайдо, также продемонстрировали генетические связи древнего населения Японского архипелага с популяциями как Приамурья, так и Камчатки (Sato et al., 2021). Для подтверждения полученных в настоящей работе выводов необходимы более детальные исследования древнего населения Камчатки, в отношении которого пока наблюдается дефицит палеогеномных данных.

Исследование выполнено за счет гранта Российского научного фонда № 22-18-00319, <https://rscf.ru/project/22-18-00319/>.

#### ЛИТЕРАТУРА

- Моисеев В. Г., Зубова А. В., де Ла Фуэнте К., Яншина О. В., Кишкурно М. С., Чикишева Т. А. Новые краниологические и палеогенетические данные к проблеме происхождения коренного населения Хоккайдо и Сахалина // *Camera praehistorica*. 2019. № 2. С. 137–146. DOI: 10.31250/2658-3828-2019-2-137-146.
- Achilli A., Perego U. A., Lancioni H., Olivieri A., Gandini F., Hooshiar Kashani B., Battaglia V., Grugni V., Angerhofer N., Rogers M. P., Herrera R. J., Woodward S. R., Labuda D., Smith D. G., Cybulski J. S., Semino O., Malhi R. S., Torroni A. Reconciling migration models to the Americas with the variation of North American native mitogenomes // *Proceedings of the National Academy of Sciences*. 2013. Vol. 110. P. 14308–14313. DOI: 10.1073/pnas.1306290110.
- Adachi N., Shinoda K., Umetsu K., Kitano T., Matsumura H., Fujiyama R., Sawada J., Tanaka M. Mitochondrial DNA analysis of Hokkaido Jomon skeletons: remnants of archaic maternal lineages at the southwestern edge of former Beringia // *American Journal of Physical Anthropology*. 2011. Vol. 146. P. 346–360. DOI: 10.1002/ajpa.21561.
- Andrews R. M., Kubacka I., Chinnery P. F., Lightowlers R. N., Turnbull D. M., Howell N. Reanalysis and revision of the Cambridge reference sequence for human mitochondrial DNA // *Nature Genetics*. 1999. Vol. 23. P. 147. DOI: 10.1038/13779.
- Befu H., Chard C. S. A prehistoric maritime culture of the Okhotsk Sea // *American Antiquity*. 1964. Vol. 30. P. 1–18.
- Behar D. M., van Oven M., Rosset S., Metspalu M., Loogväli E. L., Silva N. M., Kivisild T., Torroni A., Villems R. A “Copernican” reassessment of the human mitochondrial DNA tree from its root // *American Journal of Human Genetics*. 2012. Vol. 90. P. 675–684. DOI: 10.1016/j.ajhg.2012.03.002.
- Cooke N. P., Mattiangeli V., Cassidy L. M., Okazaki K., Stokes C. A., Onbe S., Hatakeyama S., Machida K., Kasai K., Tomioka N., Matsumoto A., Ito M., Kojima Y., Bradley D. G., Gakuhari T., Nakagome S. Ancient genomics reveals tripartite origins of Japanese populations // *Science Advances*. 2021. Vol. 7. Art. eabh2419. DOI: 10.1126/sciadv.abh2419.
- Derenko M., Denisova G., Dambueva I., Malyarchuk B., Bazarov B. Mitogenomics of modern Mongolic-speaking populations // *Molecular Genetics and Genomics*. 2022. Vol. 297. P. 47–62. DOI: 10.1007/s00438-021-01830-w.
- Derenko M., Denisova G., Litvinov A., Dambueva I., Malyarchuk B. Mitogenomics of the Koryaks and Evens of the northern coast of the Sea of Okhotsk // *Journal of Human Genetics*. 2023. Vol. 68. P. 705–712. DOI: 10.1038/s10038-023-01173-x.
- Derenko M. V., Grzybowski T., Malyarchuk B. A., Dambueva I. K., Denisova G. A., Czarny J., Dorzhu C. M., Kakpakov V. T., Miścicka-Sliwka D., Woźniak M., Zakharov I. A. Diversity of mitochondrial DNA lineages in South Siberia // *Annals of Human Genetics*. 2003. Vol. 67. P. 391–411. DOI: 10.1046/j.1469-1809.2003.00035.x.
- Derenko M., Malyarchuk B., Grzybowski T., Denisova G., Dambueva I., Perkova M., Dorzhu C., Luzina F., Lee H. K., Vanecek T., Villems R., Zakharov I. Phylogeographic analysis of mitochondrial DNA in northern Asian populations // *American Journal of Human Genetics*. 2007. Vol. 81. P. 1025–1041. DOI: 10.1086/522933.
- Derenko M., Malyarchuk B., Grzybowski T., Denisova G., Rogalla U., Perkova M., Dambueva I., Zakharov I. Origin and post-glacial dispersal of mitochondrial DNA haplogroups C and D in northern Asia // *PLoS ONE*. 2010. Vol. 5. Art. e15214. DOI: 10.1371/journal.pone.0015214.
- Dryomov S. V., Nazhmidenova A. M., Shalaurova S. A., Morozov I. V., Tabarev A. V., Starikovskaya E. B., Sukernik R. I. Mitochondrial genome diversity at the Bering strait area highlights prehistoric human migrations from Siberia to northern North America // *European Journal of Human Genetics*. 2015. Vol. 23. P. 1399–1404. DOI: 10.1038/ejhg.2014.286.
- Dryomov S. V., Nazhmidenova A. M., Starikovskaya E. B., Shalaurova S. A., Rohland N., Mallick S., Bernardos R., Derevianko A. P., Reich D., Sukernik R. I. Mitochondrial genome diversity on the Central Siberian Plateau with particular reference to the prehistory of northernmost Eurasia // *PLoS ONE*. 2021. Vol. 16. Art. e0244228. DOI: 10.1371/journal.pone.0244228.
- Dryomov S. V., Starikovskaya E. B., Nazhmidenova A. M., Morozov I. V., Sukernik R. I. Genetic legacy of cultures indigenous to the Northeast Asian coast in mitochondrial genomes of nearly extinct maritime tribes // *BMC Evolutionary Biology*. 2020. Vol. 20. P. 83. DOI: 10.1186/s12862-020-01652-1.
- Duggan A. T., Whitten M., Wiebe V., Crawford M., Butthof A., Spitsyn V., Makarov S., Novgorodov I., Osakovsky V., Pakendorf B. Investigating the prehistory of Tungusic peoples of Siberia and the Amur-Ussuri region with complete mtDNA genome sequences and Y-chromosomal markers // *PLoS ONE*. 2013. Vol. 8. Art. e83570. DOI: 10.1371/journal.pone.0083570.
- Flegontov P., Altınışık N. E., Changmai P., Rohland N., Mallick S., Adamski N., Bolnick D. A., Broomandkshobacht N., Candilio F., Culleton B. J., Flegontova O., Friesen T. M., Jeong C., Harper T. K., Keating D., Kennet D. J., Kim A. M., Lamnidis T. C., Lawson A. M., Olalde I., Oppenheimer J., Potter B. A., Raff J., Sattler R. A., Skoglund P., Stewardson K., Vajda E. J., Vasilyev S., Veselovskaya E., Hayes M. G., O'Rourke D. H., Krause J., Pinhasi R., Reich D., Schiffels S. Palaeo-Eskimo genetic

- ancestry and the peopling of Chukotka and North America // *Nature*. 2019. Vol. 570. P. 236–240. DOI: 10.1038/s41586-019-1251-y.
- Gubina M. A., Babenko V. N., Batsevich V. A., Leibova N. A., Zabiyaiko A. P. Polymorphism of mitochondrial DNA and six nuclear genes in the Amur Evenk population // *Russian Journal of Genetics*. 2022. Vol. 58. P. 42–56. DOI: 10.1134/S1022795422010033.
- Gubina M. A., Girgol'kau L. A., Babenko V. N., Damba L. D., Maksimova V. N., Voevoda M. I. Mitochondrial DNA polymorphism in populations of aboriginal residents of the Far East // *Russian Journal of Genetics*. 2013. Vol. 49. P. 751–764. DOI: 10.1134/S1022795413070065.
- Hooshiar Kashani B., Perego U. A., Olivieri A., Angerhofer N., Gandini F., Carossa V., Lancioni H., Semino O., Woodward S.R., Achilli A., Torroni A. Mitochondrial haplogroup C4c: a rare lineage entering America through the ice-free corridor? // *American Journal of Physical Anthropology*. 2012. Vol. 147. P. 35–39. DOI: 10.1002/ajpa.21614.
- Mao X., Zhang H., Qiao S., Liu Y., Chang F., Xie P., Zhang M., Wang T., Li M., Cao P., Yang R., Liu F., Dai Q., Feng X., Ping W., Lei C., Olsen J. W., Bennett E. A., Fu Q. The deep population history of northern East Asia from the Late Pleistocene to the Holocene // *Cell*. 2021. Vol. 184. P. 3256–3266.e13. DOI: 10.1016/j.cell.2021.04.040.
- Maruyama S., Minaguchi K., Saitou N. Sequence polymorphisms of the mitochondrial DNA control region and phylogenetic analysis of mtDNA lineages in the Japanese population // *International Journal of Legal Medicine*. 2003. Vol. 117. P. 218–225. DOI: 10.1007/s00414-003-0379-2.
- Mielnik-Sikorska M., Dąca P., Małyarchuk B., Derenko M., Skonieczna K., Perkova M., Dobosz T., Grzybowski T. The history of Slavs inferred from complete mitochondrial genome sequences // *PLoS ONE*. 2013. Vol. 8. Art. e54360. DOI: 10.1371/journal.pone.0054360.
- Sato T., Adachi N., Kimura R., Hosomichi K., Yoneda M., Oota H., Tajima A., Toyoda A., Kanzawa-Kiriyama H., Matsumae H., Koganebuchi K., Shimizu K. K., Shinoda K. I., Hanihara T., Weber A., Kato H., Ishida H. Whole-genome sequencing of a 900-year-old human skeleton supports two past migration events from the Russian Far East to Northern Japan // *Genome Biology and Evolution*. 2021. Vol. 13. Art. evab192. DOI: 10.1093/gbe/evab192.
- Sato T., Amano T., Ono H., Ishida H., Kōdera H., Matsumura H., Yoneda M., Masuda R. Mitochondrial DNA haplogrouping of the Okhotsk people based on analysis of ancient DNA: An intermediate of gene flow from the continental Sakhalin people to the Ainu // *Anthropological Science*. 2009. Vol. 117. P. 171–180. DOI: 10.1537/ase.081202.
- Schurr T. G., Sukernik R. I., Starikovskaya Y. B., Wallace D. C. Mitochondrial DNA variation in Koryaks and Itel'men: population replacement in the Okhotsk Sea – Bering Sea region during the Neolithic // *American Journal of Physical Anthropology*. 1999. Vol. 108. P. 1–39. DOI: 10.1002/(SICI)1096-8644(199901)108:1<1::AID-AJPA1>3.0.CO;2-1.
- Sikora M., Pitulko V., Sousa V. C., Allentoft M. E., Vinner L., Rasmussen S., Margaryan A., de Barros Damgaard P., de la Fuente Castro C., Renaud G., Yang M., Fu Q., Dupanloup I., Giampoudakis K., Nogues D. B., Rahbek C., Kroonen G., Peyrot M., McColl H., Vasilyev S., Veselovskaya E., Gerasimova M., Pavlova E., Chasnyk V., Nikolskiy P., Gromov A. V., Khartanovic V. I., Moiseev V., Grebenyuk P., Fedorchenko A., Lebedintsev A., Slobodin S. B., Malyarchuk B., Martiniano R., Meldgaard M., Arppe L., Palo J., Sundell T., Mannermaa K., Putkonen M., Alexandersen V., Primeau C., Baimukhanov N., Malhi R., Sjögren K.-G., Kristiansen K., Wessman A., Sajantila A., Lahr M. M., Durbin R., Nielsen R., Meltzer D., Excoffier L., Willerslev E. The population history of northeastern Siberia since the Pleistocene // *Nature*. 2019. Vol. 570. P. 182–188. DOI: 10.1038/s41586-019-1279-z.
- Soares P., Ermini L., Thomson N., Mormina M., Rito T., Röhl A., Salas A., Oppenheimer S., Macaulay V., Richards M. B. Correcting for purifying selection: an improved human mitochondrial molecular clock // *American Journal of Human Genetics*. 2009. Vol. 84. P. 740–759. DOI: 10.1016/j.ajhg.2009.05.001.
- Tajima A., Hayami M., Tokunaga K., Juji T., Matsuo M., Marzuki S., Omoto K., Horai S. Genetic origins of the Ainu inferred from combined DNA analyses of maternal and paternal lineages // *Journal of Human Genetics*. 2004. Vol. 49. P. 187–193. DOI: 10.1007/s10038-004-0131-x.
- Tamm E., Kivisild T., Reidla M., Metspalu M., Smith D. G., Mulligan C. J., Bravi C. M., Rickards O., Martinez-Labarga C., Khushnudinova E. K., Fedorova S. A., Golubenko M. V., Stepanov V. A., Gubina M. A., Zhadanov S. I., Ossipova L. P., Damba L., Voevoda M. I., Dipierri J. E., Villems R., Malhi R. S. Beringian standstill and spread of Native American founders // *PLoS ONE*. 2007. Vol. 2. Art. e829. DOI: 10.1371/journal.pone.0000829.
- Volodko N. V., Starikovskaya E. B., Mazunin I. O., Eltsov N. P., Naidenko P. V., Wallace D. C., Sukernik R. I. Mitochondrial genome diversity in arctic Siberians, with particular reference to the evolutionary history of Beringia and Pleistocenic peopling of the Americas // *American Journal of Human Genetics*. 2008. Vol. 82. P. 1084–1100. DOI: 10.1016/j.ajhg.2008.03.019.
- Wang C. Z., Yu X. E., Shi M. S., Li H., Ma S.-H. Whole mitochondrial genome analysis of the Daur ethnic minority from Hulunbuir in the Inner Mongolia Autonomous Region of China // *BMC Ecology and Evolution*. 2022. Vol. 22. Art. 66. DOI: 10.1186/s12862-022-02019-4.
- Wang K., Yu H., Radzevičiūtė R., Kiryushin Y. F., Tishkin A. A., Frolov Y. V., Stepanova N. F., Kiryushin K. Y., Kungurov A. L., Shneider S. V., Tur S. S., Tiunov M. P., Zubova A. V., Pevzner M., Karimov T., Buzhilova A., Slon V., Jeong C., Krause J., Posth C. Middle Holocene Siberian genomes reveal highly connected gene pools throughout North Asia // *Current Biology*. 2023. Vol. 33. P. 423–433. e5. DOI: 10.1016/j.cub.2022.11.062.
- Xu K., Hu S. Population data of mitochondrial DNA HVS-I and HVS-II sequences for 208 Henan Han Chinese // *Legal Medicine*. 2015. Vol. 17. P. 287–294. DOI: 10.1016/j.legalmed.2015.02.003.
- Yao Y. G., Kong Q. P., Bandelt H. J., Kivisild T., Zhang Y. P. Phylogeographic differentiation of mitochondrial DNA in Han Chinese // *American Journal of Human Genetics*. 2002. Vol. 70. P. 635–651. DOI: 10.1086/338999.
- Zheng H. X., Li L., Jiang X. Y., Yan S., Qin Z., Wang X., Jin L. MtDNA genomes reveal a relaxation of selective constraints in low-BMI individuals in a Uyghur population // *Human Genetics*. 2017. Vol. 136. P. 1353–1362. DOI: 10.1007/s00439-017-1829-0.

Поступила в редакцию 22.08.2024.

Поступила после доработки 24.09.2024.

## MITOCHONDRIAL HAPLOGROUP A8B AND THE ANCIENT POPULATION MIGRATIONS IN PRIOKHOTYE

**B. A. Malyarchuk**<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>*Institute of Biological Problems of the North, FEB RAS, Magadan*

<sup>2</sup>*North-East Interdisciplinary Scientific Research Institute n. a. N. A. Shilo, FEB RAS, Magadan*

Studies of mitochondrial DNA (mtDNA) polymorphism provide information about episodes of population genetic history at various time scales, from tens of thousands to several hundred years ago. To date, it has been established that the gene pools of the Siberia's indigenous peoples contain virtually no traces of the oldest Upper Paleolithic inhabitants. The present study demonstrates that one such relic is mitochondrial haplogroup A8b, which is distributed at a low frequency in certain contemporary indigenous populations of Priokhotye. These include the Itelmens and the Koryaks of Kamchatka, the Ainu of Hokkaido, and also representatives of the Okhotsk archaeological culture distributed in Hokkaido, in Sakhalin, and in the Kuril Islands. The phylogenetic analysis of complete mitochondrial genomes belonging to haplogroup A8 revealed that the divergence of A8b occurred in the Upper Paleolithic period, approximately 16–17 thousand yrs. B.P. It seems probable that A8b haplotypes were among the “Beringian” set of mtDNA lineages that have survived to the present days in the Priokhotye population. It is also assumed that haplogroup A8b carriers spread in the Sea of Okhotsk region from Kamchatka through the Kuril Islands to Hokkaido and Sakhalin in the last few millennia.

**Keywords:** mitochondrial genome, haplogroup A8, paleogenomics, human populations, Siberia, Priokhotye.

### REFERENCES

- Achilli, A., Perego, U. A., Lancioni, H., Olivieri, A., Gandini, F., Hooshiar Kashani, B., Battaglia, V., Grugni, V., Angerhofer, N., Rogers, M. P., Herrera, R. J., Woodward, S. R., Labuda, D., Smith, D. G., Cybulski, J. S., Semino, O., Malhi, R. S., Torroni, A., 2013. Reconciling Migration Models to the Americas with the Variation of North American Native Mitogenomes, *Proceedings of the National Academy of Sciences*. 110, 14308–14313. DOI: 10.1073/pnas.1306290110.
- Adachi, N., Shinoda, K., Umetsu, K., Kitano, T., Matsumura, H., Fujiyama, R., Sawada, J., Tanaka, M., 2011. Mitochondrial DNA Analysis of Hokkaido Jomon Skeletons: Remnants of Archaic Maternal Lineages at the Southwestern Edge of Former Beringia, *American Journal of Physical Anthropology*. 146, 346–360. DOI: 10.1002/ajpa.21561.
- Andrews, R. M., Kubacka, I., Chinnery, P. F., Lightowlers, R. N., Turnbull, D. M., Howell, N., 1999. Reanalysis and Revision of the Cambridge Reference Sequence for Human Mitochondrial DNA, *Nature Genetics*. 23, 147. DOI: 10.1038/13779.
- Befu, H., Chard, C. S., 1964. A Prehistoric Maritime Culture of the Okhotsk Sea, *American Antiquity*. 30, 1–18.
- Behar, D. M., van Oven, M., Rosset, S., Metspalu, M., Loogväli, E. L., Silva, N. M., Kivisild, T., Torroni, A., Villems, R., 2012. A “Copernican” Reassessment of the Human Mitochondrial DNA Tree from Its Root, *American Journal of Human Genetics*. 90, 675–684. DOI: 10.1016/j.ajhg.2012.03.002.
- Cooke, N. P., Mattiangeli, V., Cassidy, L. M., Okazaki, K., Stokes, C. A., Onbe, S., Hatakeyama, S., Machida, K., Kasai, K., Tomioka, N., Matsumoto, A., Ito, M., Kojima, Y., Bradley, D. G., Gakuhari, T., Nakagome, S., 2021. Ancient Genomics Reveals Tripartite Origins of Japanese Populations, *Science Advances*. 7, eabh2419. DOI: 10.1126/sciadv.abh2419.
- Derenko, M., Denisova, G., Dambueva, I., Malyarchuk, B., Bazarov, B., 2022. Mitogenomics of Modern Mongolic-Speaking Populations, *Molecular Genetics and Genomics*. 297, 47–62. DOI: 10.1007/s00438-021-01830-w.
- Derenko, M., Denisova, G., Litvinov, A., Dambueva, I., Malyarchuk, B., 2023. Mitogenomics of the Koryaks and Evens of the Northern Coast of the Sea of Okhotsk, *Journal of Human Genetics*. 68, 705–712. DOI: 10.1038/s10038-023-01173-x.
- Derenko, M. V., Grzybowski, T., Malyarchuk, B. A., Dambueva, I. K., Denisova, G. A., Czarny, J., Dorzhu, C. M., Kakpakov, V. T., Miścicka-Sliwka, D., Woźniak, M., Zakharov, I. A., 2003. Diversity of Mitochondrial DNA Lineages in South Siberia, *Annals of Human Genetics*. 67, 391–411. DOI: 10.1046/j.1469-1809.2003.00035.x.
- Derenko, M., Malyarchuk, B., Grzybowski, T., Denisova, G., Dambueva, I., Perkova, M., Dorzhu, C., Luzina, F., Lee, H. K., Vanecek, T., Villems, R., Zakharov, I., 2007. Phylogeographic Analysis of Mitochondrial DNA in Northern Asian Populations, *American Journal of Human Genetics*. 81, 1025–1041. DOI: 10.1086/522933.
- Derenko, M., Malyarchuk, B., Grzybowski, T., Denisova, G., Rogalla, U., Perkova, M., Dambueva, I., Zakharov, I., 2010. Origin and Post-Glacial Dispersal of Mitochondrial DNA Haplogroups C and D in Northern Asia, *PLoS ONE*. 5, e15214. DOI: 10.1371/journal.pone.0015214.



- Dryomov, S. V., Nazhmidenova, A. M., Shalaurova, S. A., Morozov, I. V., Tabarev, A. V., Starikovskaya, E. B., Sukernik, R. I., 2015. Mitochondrial Genome Diversity at the Bering Strait Area Highlights Prehistoric Human Migrations from Siberia to Northern North America, *European Journal of Human Genetics*. 23, 1399–1404. DOI: 10.1038/ejhg.2014.286.
- Dryomov, S. V., Nazhmidenova, A. M., Starikovskaya, E. B., Shalaurova, S. A., Rohland, N., Mallick, S., Bernardos, R., Derevianko, A. P., Reich, D., Sukernik, R. I., 2021. Mitochondrial Genome Diversity on the Central Siberian Plateau with Particular Reference to the Prehistory of Northernmost Eurasia, *PLoS ONE*. 16, e0244228. DOI: 10.1371/journal.pone.0244228.
- Dryomov, S. V., Starikovskaya, E. B., Nazhmidenova, A. M., Morozov, I. V., Sukernik, R. I., 2020. Genetic Legacy of Cultures Indigenous to the Northeast Asian Coast in Mitochondrial Genomes of Nearly Extinct Maritime Tribes, *BMC Evolutionary Biology*. 20, 83. DOI: 10.1186/s12862-020-01652-1.
- Duggan, A. T., Whitten, M., Wiebe, V., Crawford, M., Butthof, A., Spitsyn, V., Makarov, S., Novgorodov, I., Osakovsky, V., Pakendorf, B., 2013. Investigating the Prehistory of Tungusic Peoples of Siberia and the Amur-Ussuri Region with Complete mtDNA Genome Sequences and Y-Chromosomal Markers, *PLoS ONE*. 8, e83570. DOI: 10.1371/journal.pone.0083570.
- Flegontov, P., Altınışık, N. E., Changmai, P., Rohland, N., Mallick, S., Adamski, N., Bolnick, D. A., Broomandkoshbacht, N., Candilio, F., Culleton, B. J., Flegontova, O., Friesen, T. M., Jeong, C., Harper, T. K., Keating, D., Kennett, D. J., Kim, A. M., Lamnidis, T. C., Lawson, A. M., Olalde, I., Oppenheimer, J., Potter, B. A., Raff, J., Sattler, R. A., Skoglund, P., Stewardson, K., Vajda, E. J., Vasilyev, S., Veselovskaya, E., Hayes, M. G., O'Rourke, D. H., Krause, J., Pinhasi, R., Reich, D., Schiffels, S., 2019. Palaeo-Eskimo Genetic Ancestry and the Peopling of Chukotka and North America, *Nature*. 570, 236–240. DOI: 10.1038/s41586-019-1251-y.
- Gubina, M. A., Babenko, V. N., Batsevich, V. A., Leibova, N. A., Zabiako, A. P., 2022. Polymorphism of Mitochondrial DNA and Six Nuclear Genes in the Amur Evenk Population, *Russian Journal of Genetics*. 58, 42–56. DOI: 10.1134/S1022795422010033.
- Gubina, M. A., Girgol'kau, L. A., Babenko, V. N., Damba, L. D., Maksimova, V. N., Voevoda, M. I., 2013. Mitochondrial DNA Polymorphism in Populations of Aboriginal Residents of the Far East, *Russian Journal of Genetics*. 49, 751–764. DOI: 10.1134/S1022795413070065.
- Hooshiar Kashani, B., Perego, U. A., Olivieri, A., Angerhofer, N., Gandini, F., Carossa, V., Lancioni, H., Semino, O., Woodward, S. R., Achilli, A., Torroni, A., 2012. Mitochondrial Haplogroup C4c: a Rare Lineage Entering America through the Ice-Free Corridor? *American Journal of Physical Anthropology*. 147, 35–39. DOI: 10.1002/ajpa.21614.
- Mao, X., Zhang, H., Qiao, S., Liu, Y., Chang, F., Xie, P., Zhang, M., Wang, T., Li, M., Cao, P., Yang, R., Liu, F., Dai, Q., Feng, X., Ping, W., Lei, C., Olsen, J. W., Bennett, E. A., Fu, Q., 2021. The Deep Population History of Northern East Asia from the Late Pleistocene to the Holocene, *Cell*. 184, 3256–3266.e13. DOI: 10.1016/j.cell.2021.04.040.
- Maruyama, S., Minaguchi, K., Saitou, N., 2003. Sequence Polymorphisms of the Mitochondrial DNA Control Region and Phylogenetic Analysis of mtDNA Lineages in the Japanese Population, *International Journal of Legal Medicine*. 117, 218–225. DOI: 10.1007/s00414-003-0379-2.
- Mielnik-Sikorska, M., Daca, P., Malyarchuk, B., Derenko, M., Skonieczna, K., Perkova, M., Dobosz, T., Grzybowski, T., 2013. The History of Slavs Inferred from Complete Mitochondrial Genome Sequences, *PLoS ONE*. 8, e54360. DOI: 10.1371/journal.pone.0054360.
- Moiseev, V. G., Zubova, A. V., de la Fuente, C., Yanshina, O. V., Kishkurno, M. S., Chikisheva, T. A., 2019. Origins of Indigenous Peoples of Sakhalin and Hokkaido according to New Cranial Metric and Genetic Data, *Camera Praehistorica*. 2, 137–146. DOI: 10.31250/2658-3828-2019-2-137-146 [In Russian].
- Sato, T., Adachi, N., Kimura, R., Hosomichi, K., Yoneda, M., Oota, H., Tajima, A., Toyoda, A., Kanzawa-Kiriyama, H., Matsumae, H., Koganebuchi, K., Shimizu, K. K., Shinoda, K. I., Hanihara, T., Weber, A., Kato, H., Ishida, H., 2021. Whole-Genome Sequencing of a 900-Year-Old Human Skeleton Supports Two Past Migration Events from the Russian Far East to Northern Japan, *Genome Biology and Evolution*. 13, evab192. DOI: 10.1093/gbe/evab192.
- Sato, T., Amano, T., Ono, H., Ishida, H., Kodera, H., Matsumura, H., Yoneda, M., Masuda, R., 2009. Mitochondrial DNA Haplogrouping of the Okhotsk People Based on Analysis of Ancient DNA: An Intermediate of Gene Flow from the Continental Sakhalin People to the Ainu, *Anthropological Science*. 117, 171–180. DOI: 10.1537/ase.081202.
- Schurr, T. G., Sukernik, R. I., Starikovskaya, Y. B., Wallace, D. C., 1999. Mitochondrial DNA Variation in Koryaks and Itel'men: Population Replacement in the Okhotsk Sea – Bering Sea Region during the Neolithic, *American Journal of Physical Anthropology*. 108, 1–39. DOI: 10.1002/(SICI)1096-8644(199901)108:1<1::AID-AJPA1>3.0.CO;2-1
- Sikora, M., Pitulko, V. V., Sousa, V. C., Allentoft, M. E., Vinner, L., Rasmussen, S., Margaryan, A., de Barros Damgaard, P., de la Fuente, C., Renaud, G., Yang, M. A., Fu, Q., Dupanloup, I., Giampoudakis, K., Nogués-Bravo, D., Rahbek, C., Kroonen, G., Peyrot, M., McColl, H., Vasilyev, S. V., Veselovskaya, E., Gerasimova, M., Pavlova, E., Chasnyk, V., Nikolskiy, P., Gromov, A. V., Kharitanovic, V. I., Moiseev, V., Grebenyuk, P., Fedorchenko, A., Lebedintsev, A., Slobodin, S. B., Malyarchuk, B., Martiniano, R., Meldgaard, M., Arppe, L., Palo, J., Sundell, T., Mannermaa, K., Putkonen, M., Alexandersen, V., Primeau, C., Baimukhanov, N., Malhi, R., Sjögren, K.-G., Kristiansen, K., Wessman, A., Sajantila, A., Lahr, M. M., Durbin, R., Nielsen, R., Meltzer, D., Excoffier, L., Willerslev, E., 2019. The Population History of Northeastern Siberia since the Pleistocene, *Nature*. 570, 182–188. DOI: 10.1038/s41586-019-1279-z.
- Soares, P., Ermini, L., Thomson, N., Mormina, M., Rito, T., Röhl, A., Salas, A., Oppenheimer, S., Macaulay, V., Richards, M. B., 2009. Correcting for Purifying Selection: An Improved Human Mitochondrial Molecular Clock, *American Journal of Human Genetics*. 84, 740–759. DOI: 10.1016/j.ajhg.2009.05.001.



- Tajima, A., Hayami, M., Tokunaga, K., Juji, T., Matsuo, M., Marzuki, S., Omoto, K., Horai, S., 2004. Genetic Origins of the Ainu Inferred from Combined DNA Analyses of Maternal and Paternal Lineages, *Journal of Human Genetics*. 49, 187–193. DOI: 10.1007/s10038-004-0131-x.
- Tamm, E., Kivisild, T., Reidla, M., Metspalu, M., Smith, D. G., Mulligan, C. J., Bravi, C. M., Rickards, O., Martinez-Labarga, C., Khusnutdinova, E. K., Fedorova, S. A., Golubenko, M. V., Stepanov, V. A., Gubina, M. A., Zhadanov, S. I., Ossipova, L. P., Damba, L., Voevoda, M. I., Dipierri, J. E., Villems, R., Malhi, R. S., 2007. Beringian Standstill and Spread of Native American founders, *PLoS ONE*. 2, e829. DOI: 10.1371/journal.pone.0000829.
- Volodko, N. V., Starikovskaya, E. B., Mazunin, I. O., Eltsov, N. P., Naidenko, P. V., Wallace, D. C., Sukernik, R. I., 2008. Mitochondrial Genome Diversity in Arctic Siberians, with Particular Reference to the Evolutionary History of Beringia and Pleistocenic Peopling of the Americas, *American Journal of Human Genetics*. 82, 1084–1100. DOI: 10.1016/j.ajhg.2008.03.019.
- Wang, C. Z., Yu, X. E., Shi, M. S., Li, H., Ma, S.-H., 2022. Whole Mitochondrial Genome Analysis of the Daur Ethnic Minority from Hulunbuir in the Inner Mongolia Autonomous Region of China, *BMC Ecology and Evolution*. 22, 66. DOI: 10.1186/s12862-022-02019-4.
- Wang, K., Yu, H., Radzevičiūtė, R., Kiryushin, Y. F., Tishkin, A. A., Frolov, Y. V., Stepanova, N. F., Kiryushin, K. Y., Kungurov, A. L., Shnaider, S. V., Tur, S. S., Tiunov, M. P., Zubova, A. V., Pevzner, M., Karimov, T., Buzhilova, A., Slon, V., Jeong, C., Krause, J., Posth, C., 2023. Middle Holocene Siberian Genomes Reveal Highly Connected Gene Pools throughout North Asia, *Current Biology*. 33, 423–433.e5. DOI: 10.1016/j.cub.2022.11.062.
- Xu, K., Hu, S., 2015. Population Data of Mitochondrial DNA HVS-I and HVS-II Sequences for 208 Henan Han Chinese, *Legal Medicine*. 17, 287–294. DOI: 10.1016/j.legalmed.2015.02.003.
- Yao, Y. G., Kong, Q. P., Bandelt, H. J., Kivisild, T., Zhang, Y. P., 2002. Phylogeographic Differentiation of Mitochondrial DNA in Han Chinese, *American Journal of Human Genetics*. 70, 635–651. DOI: 10.1086/338999.
- Zheng, H. X., Li, L., Jiang, X. Y., Yan, S., Qin, Z., Wang, X., Jin, L., 2017. MtDNA Genomes Reveal a Relaxation of Selective Constraints in Low-BMI Individuals in a Uyghur Population, *Human Genetics*. 136, 1353–1362. DOI: 10.1007/s00439-017-1829-0.