

## Генетические маркеры о распространении древних морских охотников в Приохотье

Б.А. Малярчук

Институт биологических проблем Севера Дальневосточного отделения Российской академии наук, Магадан, Россия

✉ e-mail: malyarchuk@ibpn.ru

**Аннотация.** Представлен обзор сведений о генетическом полиморфизме современного и древнего населения Севера Азии и Америки с целью реконструкции истории миграций древних морских охотников в Охотоморском регионе. Проанализированы данные о полиморфизме митохондриальной ДНК и распространенности «арктической» мутации – варианта rs80356779-A гена *CPT1A*. Известно, что «арктический» вариант гена *CPT1A* с высокой частотой распространен в современных популяциях эскимосов, чукчей, коряков и других народов Охотоморского региона, хозяйственный уклад которых связан с морским зверобойным промыслом. Согласно палеогеномным данным, самые ранние находки «арктического» варианта гена *CPT1A* обнаружены у гренландских и канадских палеоэскимосов (4 тыс. лет назад), представителей токаревской культуры Северного Приохотья (3 тыс. лет назад) и носителей культуры позднего дзёмона острова Хоккайдо (3.5–3.8 тыс. лет назад). Результаты анализа позволили выявить несколько миграционных событий, связанных с распространением морских охотников в Охотоморском регионе. Самая поздняя миграция, оставившая следы у носителей культуры эпи-дзёмон (2.0–2.5 тыс. лет назад), привнесла с севера Приохотья на Хоккайдо и соседние территории Приамурья митохондриальную гаплогруппу G1b и «арктический» вариант гена *CPT1A*. Следы более ранней миграции, также привнесшей «арктическую» мутацию, зарегистрированы у населения позднего дзёмона Хоккайдо (3.5–3.8 тыс. лет назад). Проведен филогенетический анализ митохондриальных геномов, относящихся к редкой гаплогруппе C1a, встречающейся у населения Дальнего Востока и Японии, но в филогенетическом отношении родственной C1-гаплогруппам американских индейцев. Результаты показали, что дивергенция митохондриальных линий в пределах гаплогруппы C1a происходила в диапазоне от 7.9 до 6.6 тыс. лет назад, а возраст японской ветви гаплогруппы C1a составляет ~5.2 тыс. лет. Пока неизвестно, связана ли эта миграция с распространением «арктического» варианта гена *CPT1A* или же присутствие C1a-гаплотипов у населения островов Японии маркирует собой еще один, более ранний, эпизод миграционной истории, связывающей население северо-западной Пацифики и Северной Америки. Ключевые слова: митохондриальная ДНК; ген *CPT1A*; популяции человека; палеогеномика; культура морских охотников; Охотоморский регион.

**Для цитирования:** Малярчук Б.А. Генетические маркеры о распространении древних морских охотников в Приохотье. *Вавиловский журнал генетики и селекции*. 2020;24(5):539-544. DOI 10.18699/VJ20.646

## Genetic markers on the distribution of ancient marine hunters in Priokhotye

B.A. Malyarchuk

Institute of Biological Problems of the North of the Far-East Branch of the Russian Academy of Sciences, Magadan, Russia

✉ e-mail: malyarchuk@ibpn.ru

**Abstract.** This is a review of studies on the genetic polymorphism of modern and ancient populations of the north of Asia and America, with the aim of reconstructing the history of migrations of ancient marine hunters in the Okhotsk Sea region. The data on mitochondrial DNA polymorphism and the “Arctic” mutation distribution – the rs80356779-A variant of the *CPT1A* gene – were analyzed. It is known that the “Arctic” variant of the *CPT1A* gene is widely distributed in modern populations of the Eskimos, Chukchis, Koryaks, and other peoples of the Okhotsk Sea region, whose economic structure is associated with marine hunting. According to paleogenomic data, the earliest cases of the “Arctic” variant of the *CPT1A* gene were found in the Greenland and Canadian Paleoeskimos (4 thousand years ago), among representatives of the Tokarev culture of the Northern Priokhotye (3 thousand years ago), and among the bearers of the culture of the late Jomon of Hokkaido (3.5–3.8 thousand years ago). The results of the analysis revealed several migration events associated with the spread of marine hunters in the Okhotsk Sea region. The latest migration, which left traces on bearers of the Epi-Jomon culture (2.0–2.5 thousand years ago), introduced the mitochondrial haplogroup G1b and the “Arctic” variant of the *CPT1A* gene from the north of Priokhotye to Hokkaido and neighboring territories of the Amur Region. Traces of earlier migration, which also brought the “Arctic” mutation, were recorded in the Hokkaido population of the late Jomon period (3.5–3.8 thousand years ago). A phylogenetic analysis of mitochondrial genomes belonging to the rare haplogroup C1a, found in populations of the Far East and Japan, but phylogenetically related to the C1-haplogroups of the Amerindians, was carried out. The results of the analysis showed that the divergence of

mitochondrial lineages within the C1a haplogroup occurred in the range from 7.9 to 6.6 thousand years ago, and the age of the Japanese branch of the C1a haplogroup is approximately 5.2 thousand years. It is not yet known whether this migration is associated with the spread of the "Arctic" variant of the *CPT1A* gene or the presence of C1a haplotypes in the population of the Japanese islands marks another, earlier, episode of the migration history linking the populations of Northwest Pacific and North America.

Key words: mitochondrial DNA; *CPT1A* gene; human populations; paleogenomics; culture of marine hunters; Okhotsk Sea region.

**For citation:** Malyarchuk B.A. Genetic markers on the distribution of ancient marine hunters in Priokhotye. *Vavilovskii Zhurnal Genetiki i Selekcii* = *Vavilov Journal of Genetics and Breeding*. 2020;24(5):539-544. DOI 10.18699/VJ20.646. (in Russian)

## Введение

Согласно результатам археологических и палеогеномных исследований, 4,5–2,8 тысячелетия назад в обширном регионе – от Чукотки и Аляски и до Гренландии – существовала общность племен (палеоэскимосов), объединявшая искусных охотников на морских млекопитающих (Rasmussen et al., 2010; Flegontov et al., 2019). Предполагается, что формирование высокоспециализированной культуры морских зверобоев проходило главным образом на американском континенте и связано с развитием «арктической традиции малых орудий», а на Чукотке палеоэскимосские памятники возрастом от 3,5 до 2,9 тыс. лет обнаружены в ограниченном числе мест – на острове Врангеля и поселении Уненен (Гребенюк и др., 2019). По палеогеномным данным, первая миграция предков палеоэскимосов из Сибири в Америку произошла ~5,5 тыс. лет назад (Rasmussen et al., 2010). В генетическом отношении палеоэскимосы ближе всего к современным чукотско-камчатским народам (корякам, чукчам, ительменам), а не американским индейцам (Flegontov et al., 2019). Результатом другой миграции из Сибири в Америку (~4 тыс. лет назад) стало появление собственно современных эскимосов (неоэскимосов) севера Америки, Гренландии и Чукотки (Achilli et al., 2013). Неоэскимосы формировались на палеоэскимосской основе, но, несмотря на объединяющую носителей этих культур традицию морского зверобойного промысла, в генетическом отношении они различались (Rasmussen et al., 2010; Raghavan et al., 2014; Flegontov et al., 2019; Sikora et al., 2019).

Установлены также две волны обратных миграций из Америки на крайний Северо-Восток Азии. Одна из них связана с миграцией палеоэско-алеутских групп ~3,5 тыс. лет назад, а другая – с миграциями неоэскимосов ~2,5 тыс. лет назад (Гребенюк и др., 2019; Flegontov et al., 2019; Grugni et al., 2019; Sikora et al., 2019). В результате первой из указанных обратных миграций на Чукотке возникла палеоэскимосская традиция, а в Северном Приохотье – токаревская культура (Гребенюк и др., 2019). Результатом второй обратной миграции стало развитие неоэскимосских культур в Берингоморье (Raghavan et al., 2014; Flegontov et al., 2019).

## Генетические маркеры древних морских охотников

Генетическая реконструкция событий, произошедших на крайнем Севере Азии и Америки, стала возможной благодаря исследованиям распределения вариантов митохондриальной ДНК (мтДНК) и Y-хромосомы, наследуемых по материнской и отцовской линиям соответствен-

но, у современного и древнего населения этого региона. Исследования полиморфизма мтДНК показали, что только несколько митохондриальных гаплогрупп объединяют генетически популяции крайнего Севера Америки (эскимосов) и Северо-Востока Азии (эскимосов, чукчей и коряков) – это гаплогруппы A2a, A2b, D2a и D4b1a2a1a (Derenko et al., 2007; Tamm et al., 2007; Dryomov et al., 2015). Гаплогруппа D2a маркирует собой предков палеоэскимосов, поскольку она характерна для представителей палеоэскимосских культур Саккак и Дорсет, а также токаревской культуры Северного Приохотья, а остальные гаплогруппы связаны уже с относительно недавней неоэскимосской экспансией (Raghavan et al., 2014; Flegontov et al., 2019; Sikora et al., 2019). Аналогично по распределению вариантов Y-хромосомы только гаплогруппа Q-B143 маркирует древний палеоэско-алеутский компонент, отмеченный также у современных коряков, чукчей и юкагиров (Rasmussen et al., 2010; Malyarchuk et al., 2011; Karmin et al., 2015; Grugni et al., 2019). Между тем присутствие мужской гаплогруппы Q-B34 у азиатских эскимосов и коряков связано с обратной миграцией, приведшей к появлению неоэскимосских культур на Чукотке (Grugni et al., 2019).

Из аутосомных генетических вариантов наиболее интересна «арктическая» мутация гена *CPT1A*, кодирующего карнитин пальмитоилтрансферазу типа IA – один из ключевых ферментов транспорта жирных кислот в митохондрии. В результате нуклеотидной замены G→A в локусе rs80356779 гена *CPT1A* образуется аминокислотная замена пролина на лейцин в позиции 479 фермента *CPT1A* (замена P479L), которая относится к числу патологических, поскольку приводит к понижению ферментативной активности *CPT1A* (Greenberg et al., 2009). Проведенные исследования установили, что «арктическая» мутация rs80356779-A с высокой частотой распространена только на крайнем Севере Азии и Америки (Rajakumar et al., 2009; Lemas et al., 2012; Clemente et al., 2014; Мальярчук и др., 2016). Ее частота составила более 70 % у американских и гренландских эскимосов, 66 – у коряков, 56 – у чукчей и 30 % – у охотских эвенов (Мальярчук и др., 2016). Результаты филогенетического анализа протяженных участков гена *CPT1A* продемонстрировали однократное возникновение мутации rs80356779-A у эскимосов, чукчей и коряков (Clemente et al., 2014), а ее появление у эвенов и эвенков связано не с независимым происхождением этого варианта полиморфизма, а с межэтническими контактами (Мальярчук и др., 2016).

Обнаружено, что поддержанию высокой частоты «арктического» варианта гена *CPT1A* у эскимосов, чукчей и

коряков способствовал отбор, связанный, в первую очередь, с адаптацией к традиционной диете морских зверобоев, основанной на потреблении жира и мяса ластоногих и китов (Clemente et al., 2014). По всей видимости, в ответ на высокий уровень кетогенеза, возникающий при постоянном потреблении жирной пищи, у морских охотников произошли некоторые изменения метаболизма, например у них отпала необходимость в высокой активности ферментов метаболизма полиненасыщенных жирных кислот, которыми богаты продукты морского зверобойного промысла. Аминокислотная замена P479L как раз приводит к снижению каталитической активности фермента CPT1A (Greenberg et al., 2009). В результате носители «арктического» варианта в большей степени защищены от кетогенеза, что вполне оправданно при соблюдении традиционной диеты, но в современных условиях (в случае отхода от традиционной диеты) эта аминокислотная замена стала вредной. Так, у эскимосов Северной Америки и Гренландии – носителей «арктической» мутации в гомозиготном состоянии (их частота составляет 40–70 % в различных популяциях) – дефицит фермента CPT1A сопровождается гипокетонной гипогликемией, синдромом внезапной детской смерти, большей предрасположенностью к ожирению, диабету 2-го типа, жировой болезни печени и др. (Greenberg et al., 2009). Вызывает тревогу, таким образом, высокая частота гомозиготного носительства «арктического» варианта (генотип rs80356779-AA) у коренного населения крайнего Северо-Востока Азии (47 % у коряков, 33 у чукчей и 8 % у охотских эвенов), тем более в условиях отсутствия неонатального скрининга «арктической» мутации у новорожденных детей коренного населения.

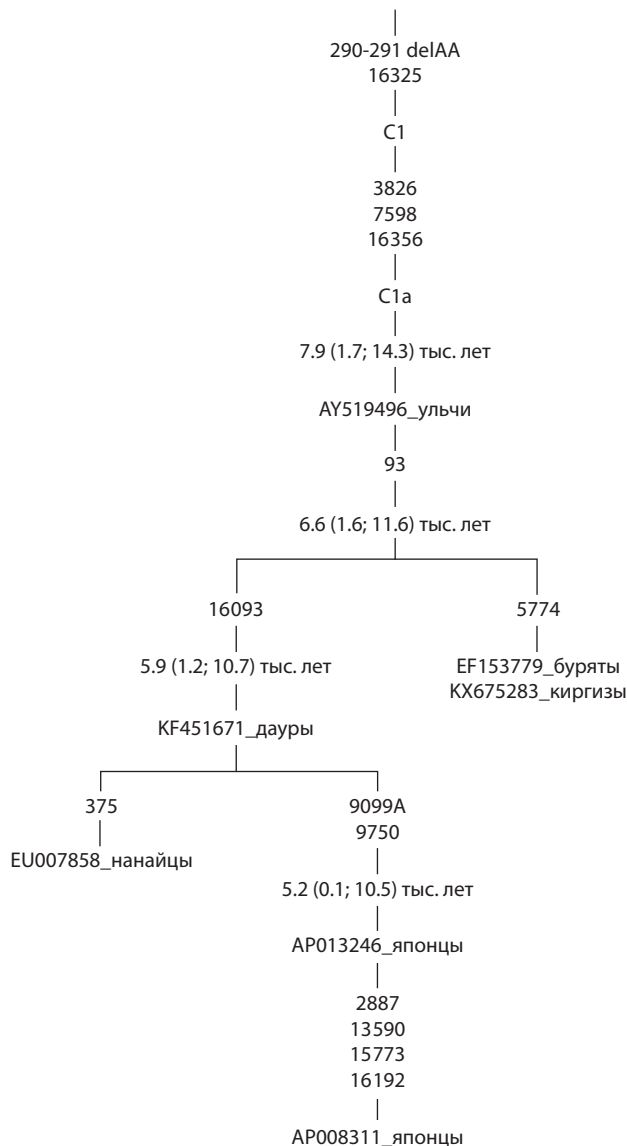
### Распространенность «арктического» варианта гена *CPT1A* в современных и древних популяциях

Предполагается, что распространению «арктического» варианта гена *CPT1A* в популяциях коренного населения Северо-Восточной Азии способствовали миграции морских охотников вдоль побережий северных морей (Малярчук, 2018). Кроме эскимосов, чукчей и коряков, случаи этой мутации мозаично были зарегистрированы у эвенов Якутии (с частотой 1 %) (Малярчук и др., 2016), долганоганасанского населения Таймыра (3 %) (Smolnikova et al., 2015), нанайцев северокитайской провинции Хэйлуцзян (10.3 %) (Li et al., 2018). Поскольку в соседних по отношению к указанным этническим группам популяциях «арктический» вариант гена *CPT1A* отсутствовал, то наиболее вероятным представляется, что случаи нахождения варианта rs80356779-A вдали от Чукотки и Северного Приохотья могут объясняться миграциями древних морских охотников. Согласно археологическим данным, группы морских охотников из Берингоморья проникали на Таймыр ~3 тыс. лет назад (Гурвич, Симченко, 1980). Неоднократно также археологами отмечалась экспансия морских охотников с севера на юг вдоль побережья Охотского моря (Лебединцев, 1990; Vefu, Chard, 2017).

Результаты молекулярного датирования показали, что эволюционный возраст «арктического» варианта гена *CPT1A* составляет от 6 до 23 тыс. лет (Clemente et al.,

2014). Между тем сведения палеогеномных исследований позволяют считать, что «арктическая» мутация появилась у коренного населения Арктического и Охотоморского регионов на протяжении последних четырех тысячелетий. Согласно палеогеномным данным, «арктическая» мутация отсутствовала у представителей позднего палеолита арктической Восточной Сибири (стоянка Яна, 32.5 тыс. лет назад) (Sikora et al., 2019) и Юго-Восточной Сибири (стоянка Мальта, 24 тыс. лет назад) (Raghavan et al., 2014), а также в Северной Америке у представителя культуры Кловис (12.6 тыс. лет назад) (Rasmussen et al., 2014) – девочки из погребения Upward Sun River (Аляска, 11.5 тыс. лет назад) (Moreno-Mayar et al., 2018) и Кенневикского человека (8.3–9.2 тыс. лет назад) (Rasmussen et al., 2015). В мезолите и неолите «арктическая» мутация также не была выявлена по результатам исследований древнего индивидуума из Дуванного Яра (Чукотка, ~9.8 тыс. лет назад), а также древних жителей пещеры Чертовы ворота (Приморье, ~7.5 тыс. лет назад) (Sikora et al., 2019). «Арктический» вариант отсутствовал также у индивидуумов стоянки Усть-Белая (Прибайкалье, 4.5–6.6 тыс. лет назад) (Sikora et al., 2019).

Впервые «арктический» вариант гена *CPT1A* был обнаружен в гетерозиготном состоянии у палеоэскимоса, представляющего культуру Саккак из Гренландии (4 тыс. лет назад), а также с частотой ~50 % у канадских и гренландских представителей палеоэскимосской культуры Дорсет (1.4–1.6 тыс. лет назад) (Rasmussen et al., 2010; Clemente et al., 2014). «Арктический» вариант зарегистрирован также у двух представителей токаревской культуры (Северное Приохотье, 3 тыс. лет назад) и у древних жителей эскимосского поселения Эквен (Чукотка, 1.9–2.1 тыс. лет назад) (Sikora et al., 2019). Недавние исследования продемонстрировали, что и для представителей Южного Приохотья – носителей культуры позднего дзёмона (Хоккайдо, 3.5–3.8 тыс. лет назад) также был характерен «арктический» вариант гена *CPT1A* (Kanzawa-Kiriyama et al., 2019). Авторы предположили, что частота варианта rs80356779-A в популяции позднего дзёмона Хоккайдо была высокой, а ее закреплению способствовал тот факт, что древние жители активно охотились на морских животных (морских котиков, сивучей, морских львов, дельфинов). Возможно, что присутствие «арктического» варианта у представителей позднего дзёмона Хоккайдо связано с воздействием древних северо-восточноазиатских популяций, повлиявших также и на предков других народов Приамурья и Сахалина – например нивхов, у которых также обнаружен «арктический» вариант гена *CPT1A* (Zhou et al., 2019). Между тем результаты исследования полиморфизма мтДНК показали, что для древнего и современного населения Хоккайдо преемственность от древности до современности сохраняется для митохондриальных гаплогрупп N9b, D4h2 и M7a, которые отсутствуют у народов Северо-Востока Азии (коряков, ительменов, чукчей) (Adachi et al., 2018). Общим же звеном для всех указанных популяций служит присутствие гаплогруппы G1b. Эта гаплогруппа мтДНК появилась у представителей эпи-дзёмона на Хоккайдо 2.0–2.5 тыс. лет назад и распространена у современных айнов с частотой около 16 % (Adachi et al., 2011). Ее появление явно связано



Филогенетическое дерево целых митохондриальных геномов, относящихся к гаплогруппе C1a.

Транзиции указаны на ветвях дерева, для трансверсий отмечен результат замены нуклеотидов, делеции обозначены как del. Эволюционный возраст кластеров мтДНК (в тыс. лет) приведен в соответствии со скоростью мутаций в целом митогеноме, равной  $1.665 \times 10^{-8}$  замен на сайт в год (Soares et al., 2009). Для митогеномов показаны номера в GenBank, а также этническая принадлежность. Филогенетическое дерево построено с помощью программы mtPhyl 4.015 <https://sites.google.com/site/mtphyl/home>.

с миграциями с северо-востока, поскольку гаплогруппа G1b установлена как у мезолитического индивидуума из Дуванного Яра (Чукотка, 9,8 тыс. лет назад), так и у токаревых (3 тыс. лет назад) (Sikora et al., 2019). По всей видимости, на Хоккайдо эта гаплогруппа мтДНК попала в связи с распространением токаревской культуры на юг Приохотья.

Экспансия носителей митохондриальной гаплогруппы G1b на рубеже нашей эры в популяциях Охотоморского региона, вероятно, повлекла за собой и распространение «арктического» варианта гена *CPT1A*. Однако поскольку гаплогруппа G1b не обнаружена на Хоккайдо в бо-

лее раннее время (т. е. 3,5–3,8 тыс. лет назад), то вполне возможно, что источник «арктического» варианта гена *CPT1A* у них мог быть связан с другой, более ранней, миграцией. Анализ данных о полиморфизме мтДНК у населения северной части Восточной Азии показывает, что в литературе имеются сведения о присутствии в восточноазиатских популяциях очень редкой митохондриальной гаплогруппы C1a, которая в филогенетическом смысле является сестринской ветвью по отношению к распространенным у индейцев Америки гаплогруппам C1b, C1c и C1d. Гаплогруппа C1a обнаружена у японцев (0,5 %) (Maruyama et al., 2003), ульчей (0,6 %) (Starikovskaya et al., 2005), ороков Сахалина (11,5 %) (Бермишева и др., 2005), нанайцев (1,2 %) (Tamm et al., 2007), дауров (2,2 %) (Kong et al., 2003), монголов (1,3 %) (Kolman et al., 1996; Derenko et al., 2007), алтайцев (0,7 %) (Dulik et al., 2012), бурят (0,7 %) (Derenko et al., 2007), киргизов (0,5 %) (Tamm et al., 2007), казахов (0,8 %) (Tamm et al., 2007). Предполагается, что присутствие гаплогруппы C1a на северо-востоке Азии связано с обратной миграцией из Америки (Tamm et al., 2007), произошедшей ~8,6 тыс. лет назад, судя по эволюционному возрасту этой гаплогруппы мтДНК (Derenko et al., 2010). Конечно, по результатам филогенетического анализа и возрасту гаплогруппы трудно определить, когда именно была предполагаемая миграция. Неизвестно, появились ли мутации, определяющие гаплогруппу C1a (рисунок), в Азии или же произошел перенос в Азию уже сформировавшейся гаплогруппы C1a, возникшей очень локально в Америке.

Филогенетический анализ всех известных к настоящему времени C1a-митогеномов показывает, что эволюционный возраст гаплогруппы составляет ~8 тыс. лет, а дивергенция основных гаплотипов от корневой последовательности мтДНК произошла ~6,6 тыс. лет назад, при этом японская ветвь гаплогруппы C1a имеет возраст ~5,2 тыс. лет (см. рисунок). Таким образом, учитывая достаточно широкий диапазон времени формирования «арктического» варианта гена *CPT1A* (от 6 до 23 тыс. лет назад), можно предположить, что C1a-миграция из американской части Берингии могла быть осуществлена носителями «арктического» варианта гена *CPT1A*. В таком случае находит объяснение присутствие как C1a-гаплотипов мтДНК у современных японцев и народов Сахалина и Приамурья, так и «арктического» варианта гена *CPT1A* у представителей позднего дзёмона Хоккайдо и современных народов Сахалина и Приамурья. В настоящее время ареал C1-гаплогрупп у народов Америки смещен к югу, однако палеогеномные исследования установили присутствие C1b-гаплотипа на Аляске 11,5 тыс. лет назад (Taskneuy et al., 2015). Поэтому вполне вероятно, что митохондриальные генофонды берингийцев включали в свой состав C1-линии, одна из которых могла стать родоначальницей гаплогруппы C1a.

В отношении происхождения «арктического» варианта гена *CPT1A* установлено, что для варианта rs80356779-A предковым является гаплотип, характерный для населения Восточной Азии (Clemente et al., 2014). Однако этапы дальнейших изменений этого гаплотипа, приведших к возникновению «арктической» мутации, равно как и место ее происхождения (Америка или Азия) пока неизвестны.

## Заключение

Полученные результаты позволили выявить несколько миграционных событий, связанных с распространением морских зверобоев в Охотоморском регионе. Самая поздняя миграция, оставившая следы у носителей культуры эпи-дзёмон, привнесла с севера Приохотья на Хоккайдо и соседние территории Приамурья митохондриальную гаплогруппу G1b и «арктический» вариант гена *CPT1A*. Следы более ранней миграции, также привнесшей «арктическую» мутацию, зарегистрированы у населения позднего дзёмона Хоккайдо. Пока неизвестно, связана ли эта миграция с распространением митохондриальной линии C1a или же присутствие C1a у населения островов Японии маркирует собой еще один, более ранний, эпизод миграционной истории, связывающей население Берингии и всего Охотоморского региона. Следует отметить, что в этнологической литературе уже давно существует предположение об этногенетическом родстве предков нивхов, чукчей, коряков, эскимосов и американских индейцев (Jochelson, 1926). Предполагается также существование в прошлом циркумохотской культурной общности, имевшей глубокие связи с сопредельными культурами азиатского побережья и островов северо-западной Пацифики и Северной Америки (Лебединцев, 2003).

## Список литературы / References

- Бермишева М.А., Кутуев И.А., Спицын В.А., Виллемс Р., Батырова А.З., Коршунова Т.Ю., Хуснутдинова Э.К. Анализ изменчивости митохондриальной ДНК в популяции ороков. *Генетика*. 2005;41(1):78-84.  
[Bermisheva M.A., Kutuev I.A., Spitsyn V.A., Villems R., Batyrova A.Z., Korshunova T.Yu., Khusnutdinova E.K. Analysis of mitochondrial DNA variation in the population of Oroks. *Russ. J. Genet.* 2005;41(1):66-71.]
- Гребенюк П.С., Федорченко А.Ю., Лебединцев А.И., Малярчук Б.А. Древние культуры крайнего Северо-Востока Азии и этногенетические реконструкции. *Том. журн. лингвистических и антропологических исследований*. 2019;2(24):110-136. DOI 10.23951/2307-6119-2019-2-110-136.  
[Grebennyuk P.S., Fedorchenko A.Yu., Lebedintsev A.I., Malyarchuk B.A. The ancient cultures of the extreme northeast Asia and ethnogenetic reconstructions. *Tomskii Jurnal Lingvistikeskikh i Antropologicheskikh Isssledovaniy = Tomsk J. Linguistics Anthropol.* 2019;2(24):110-136. DOI 10.23951/2307-6119-2019-2-110-136. (in Russian)]
- Гурвич И.С., Симченко Ю.Б. Этногенез юкагиров. В: Этногенез народов Севера. М.: Наука, 1980;141-151.  
[Gurvich I.S., Simchenko Y.B. Ethnogenesis of the Yukagirs. In: *Ethnogenesis of the Peoples of the North*. Moscow: Nauka Publ., 1980;141-145. (in Russian)]
- Лебединцев А.И. Древние приморские культуры Северо-Западного Приохотья. Л.: Наука, 1990.  
[Lebedintsev A.I. Ancient Coastal Cultures of the Northwestern Okhota Region. Leningrad: Nauka Publ., 1990. (in Russian)]
- Лебединцев А.И. К проблеме происхождения древних приморских культур Севера Дальнего Востока. *Археология, этнография и антропология Евразии*. 2003;2:87-93.  
[Lebedintsev A.I. On the origin of ancient coastal cultures of the northern Far East. *Archeologiya, Etnografiya i Antropologiya Evrazii = Archaeology, Ethnology, and Anthropology of Eurasia*. 2003;2: 87-93. (in Russian)]
- Малярчук Б.А. Долговременные ген-средовые взаимодействия и генетика нарушенной метаболизма в популяциях коренного населения Северо-Востока Азии. *Экологическая генетика*. 2018; 16(2):30-35. DOI 10.17816/ecogen16230-35.  
[Malyarchuk B.A. Long-term gene-environment interactions and genetics of metabolic disorders in aboriginal populations of North-east Asia. *Ekologicheskaya Genetika = Ecol. Genet.* 2018;16(2): 30-35. DOI 10.17816/ecogen16230-35. (in Russian)]
- Малярчук Б.А., Деренко М.В., Денисова Г.А., Литвинов А.Н. Распространенность арктического варианта гена *CPT1A* в популяциях коренного населения Сибири. *Вавиловский журнал генетики и селекции*. 2016;20(5):571-575. DOI 10.18699/VJ16.130.  
[Malyarchuk B.A., Derenko M.V., Denisova G.A., Litvinov A.N. Distribution of the Arctic variant of the *CPT1A* gene in indigenous populations of Siberia. *Vavilovskii Zhurnal Genetiki i Selekcii = Vavilov Journal of Genetics and Breeding*. 2016;20(5):571-575. DOI 10.18699/VJ16.130. (in Russian)]
- Achilli N., 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 mtgenomes. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*. 2013;110(35):14308-14313. DOI 10.1073/pnas.1306290110.
- Adachi N., Kakuda T., Takahashi R., Kanzawa-Kiriyama H., Shinoda K.I. Ethnic derivation of the Ainu inferred from ancient mitochondrial DNA data. *Am. J. Phys. Anthropol.* 2018;165(1):139-148. DOI 10.1002/ajpa.23338.
- 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. *Am. J. Phys. Anthropol.* 2011;146(3):346-360. DOI 10.1002/ajpa.21561.
- Befu H., Chard C.S. A prehistoric maritime culture of the Okhotsk Sea. *Lat. Am. Antiq.* 1964;30(1):1-18.
- Clemente F.J., Cardona A., Inchley C.E., Peter B.M., Jacobs G., Pagan L., Lawson D.J., ..., Tyler-Smith C., Villems R., Nielsen R., Metspalu M., Malyarchuk B., Derenko M., Kivisild T. A selective sweep on a deleterious mutation in the *CPT1A* gene in Arctic populations. *Am. J. Hum. Genet.* 2014;95:584-589. DOI 10.1016/j.ajhg.2014.09.016.
- 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. *Am. J. Hum. Genet.* 2007; 81(5):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;5(12):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. *Eur. J. Hum. Genet.* 2015;23(10):1399-13404. DOI 10.1038/ejhg.2014.286.
- Dulik M.C., Zhadanov S.I., Osipova L.P., Askapuli A., Gau L., Gokcumen O., Rubinstein S., Schurr T.G. Mitochondrial DNA and Y chromosome variation provides evidence for a recent common ancestry between native Americans and indigenous Altaians. *Am. J. Hum. Genet.* 2012;90(2):229-246. DOI 10.1016/j.ajhg.2011.12.014.
- Flegontov P., Altunışık N.E., Changmai P., Rohland N., Mallick S., Adamski N., Bolnick D.A., ..., 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;570(7760):236-240. DOI 10.1038/s41586-019-1251-y.
- Greenberg C.R., Dilling L.A., Thompson G.R., Seargeant L.E., Haworth J.C., Phillips S., Chan A., Vallance H.D., Waters P.J., Sinclair G., Lillquist Y., Wanders R.J., Olpin S.E. The paradox of the

- carnitine palmitoyltransferase type Ia P479L variant in Canadian Aboriginal populations. *Mol. Genet. Metab.* 2009;96:201-207. DOI 10.1016/j.ymgme.2008.12.018.
- Grugni V., Raveane A., Ongaro L., Battaglia V., Trombetta B., Colombo G., Capodiferno M.R., Olivieri A., Achilli A., Perego U.A., Motta J., Tribaldos M., Woodward S.R., Ferretti L., Cruciani F., Torroni A., Semino O. Analysis of the human Y-chromosome haplogroup Q characterizes ancient population movements in Eurasia and the Americas. *BMC Biol.* 2019;17(1):3. DOI 10.1186/s12915-018-0622-4.
- Jochelson W. The ethnological problems of Bering Sea. *Bull. Am. Mus. Nat. Hist.* 1926;26(1):90-95.
- Kanzawa-Kiriyama H., Jinam T.A., Kawai Y., Sato T., Hosomichi K., Tajima A., Adachi N., Matsumura H., Kryukov K., Saitou N., Shinoda K. Late Jomon male and female genome sequences from the Funadomari site in Hokkaido, Japan. *Anthropol. Sci.* 2019;127(2): 83-108. DOI 10.1537/ase.190415.
- Karmin M., Saag L., Järve M., Vicente M., Wilson Sayres M.A., Pagan L., DeGiorgio M., ..., Tyler-Smith C., Willerslev E., Nielsen R., Metspalu M., Villems R., Kivisild T. A recent bottleneck of Y chromosome diversity coincides with a global change in culture. *Genome Res.* 2015;25(4):459-466. DOI 10.1101/gr.186684.114.
- Kolman C.J., Sambuughin N., Bermingham E. Mitochondrial DNA analysis of Mongolian populations and implications for the origin of New World founders. *Genetics.* 1996;142(4):1321-1334. PMID: 8846908.
- Kong Q.P., Yao Y.G., Sun C., Bandelt H.J., Zhu C.L., Zhang Y.P. Phylogeny of East Asian mitochondrial DNA lineages inferred from complete sequences. *Am. J. Hum. Genet.* 2003;73(3):671-676. DOI 10.1086/377718.
- Lemas D.J., Wiener H.W., O'Brien D.M., Hopkins S., Stanhope K.L., Havel P.J., Allison D.B., Fernandez J.R., Tiwari H.K., Boyer B.B. Genetic polymorphisms in carnitine palmitoyltransferase 1A gene are associated with variation in body composition and fasting lipid traits in Yup'ik Eskimos. *J. Lipid Res.* 2012;53:175-184. DOI 10.1194/jlr.P018952.
- Li Q., Dong K., Xu L., Jia X., Wu J., Sun W., Zhang X., Fu S. The distribution of three candidate cold-resistant SNPs in six minorities in North China. *BMC Genomics.* 2018;19(1):134. DOI 10.1186/s12864-018-4524-1.
- Malyarchuk B., Derenko M., Denisova G., Maksimov A., Wozniak M., Grzybowski T., Dambueva I., Zakharov I. Ancient links between Siberians and Native Americans revealed by subtyping the Y chromosome haplogroup Q1a. *J. Hum. Genet.* 2011;56:583-588. DOI 10.1038/jhg.2011.64.
- Maruyama S., Minaguchi K., Saitou N. Sequence polymorphisms of the mitochondrial DNA control region and phylogenetic analysis of mtDNA lineages in the Japanese populations. *Int. J. Legal Med.* 2003;117(4):218-225. DOI 10.1007/s00414-003-0379-2.
- Moreno-Mayar J.V., Potter B.A., Vinner L., Steinrücken M., Rasmussen S., Terhorst J., Kamm J.A., Albrechtsen A., Malaspina A.S., Sikora M., Reuther J.D., Irish J.D., Malhi R.S., Orlando L., Song Y.S., Nielsen R., Meltzer D.J., Willerslev E. Terminal Pleistocene Alaskan genome reveals first founding population of Native Americans. *Nature.* 2018;553(7687):203-207. DOI 10.1038/nature25173.
- Raghavan M., DeGiorgio M., Albrechtsen A., Moltke I., Skoglund P., Korneliusen T.S., Grønnow B., ..., Meldgaard M., Bustamante C., O'Rourke D.H., Jakobsson M., Gilbert M.T., Nielsen R., Willerslev E. The genetic prehistory of the New World Arctic. *Science.* 2014;345(6200):1255832. DOI 10.1126/science.1255832.
- Rajakumar C., Ban M.R., Cao H., Young T.K., Bjerregaard P., Hegele R.A. Carnitine palmitoyltransferase IA polymorphism P479L is common in Greenland Inuit and is associated with elevated plasma apolipoprotein A-I. *J. Lipid Res.* 2009;50:1223-1228. DOI 10.1194/jlr.P900001-JLR200.
- Rasmussen M., Anzick S.L., Waters M.R., Skoglund P., DeGiorgio M., Stafford T.W. Jr., ..., Manica A., Gupta R., Metspalu M., Bustamante C.D., Jakobsson M., Nielsen R., Willerslev E. The genome of a Late Pleistocene human from a Clovis burial site in western Montana. *Nature.* 2014;506(7487):225-229. DOI 10.1038/nature13025.
- Rasmussen M., Li Y., Lindgreen S., Pedersen J.S., Albrechtsen A., Moltke I., Metspalu M., ..., Brunak S., Sicheritz-Pontén T., Villems R., Nielsen R., Krogh A., Wang J., Willerslev E. Ancient human genome sequence of an extinct Palaeo-Eskimo. *Nature.* 2010;463(7282):757-762. DOI 10.1038/nature08835.
- Rasmussen M., Sikora M., Albrechtsen A., Korneliusen T.S., Moreno-Mayar J.V., Poznik G.D., Zollikofer C.P.E., de León M.P., Allentoft M.E., Moltke I., Jónsson H., Valdiosera C., Malhi R.S., Orlando L., Bustamante C.D., Stafford T.W. Jr., Meltzer D.J., Nielsen R., Willerslev E. The ancestry and affiliations of Kennewick Man. *Nature.* 2015;523(7561):455-458. DOI 10.1038/nature14625.
- Sikora M., Pitulko V., Sousa V., Allentoft M.E., Vinner L., Rasmussen S., Margaryan 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;570(7760):182-188. DOI 10.1038/s41586-019-1279-z.
- Smolnikova M.V., Tereshchenko S.Y., Freidin M.B. The "Arctic variant" specific mutation P479L in *CPT1A* gene predisposing to carnitine palmitoyltransferase-1A deficiency in two Russian far north aboriginal populations: A retrospective genotyping of newborn screening cards. *Mol. Genet. Metab.* 2015;114:341. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ymgme.2014.12.308>.
- 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. *Am. J. Hum. Genet.* 2009;84(6):740-759. DOI 10.1016/j.ajhg.2009.05.001.
- Starikovskaya E.B., Sukernik R.I., Derbeneva O.A., Volodko N.V., Ruiz-Pesini E., Torroni A., Brown M.D., Lott M.T., Hosseini S.H., Huoponen K., Wallace D.C. Mitochondrial DNA diversity in indigenous populations of the southern extent of Siberia, and the origins of Native American haplogroups. *Ann. Hum. Genet.* 2005;69(1): 67-89. DOI 10.1046/j.1529-8817.2003.00127.x.
- Tackney J.C., Potter B.A., Raff J., Powers M., Watkins W.S., Warner D., Reuther J.D., Irish J.D., O'Rourke D.H. Two contemporaneous mitogenomes from terminal Pleistocene burials in eastern Beringia. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* 2015;112(45):13833-13838. DOI 10.1073/pnas.1511903112.
- 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. Beringian standstill and spread of Native American founders. *PLoS One.* 2007;2(9):e829. DOI 10.1371/journal.pone.0000829.
- Zhou S., Xie P., Quobion A., Ambalavanan A., Dionne-Laporte A., Spiegelman D., Bourassa C.V., Xiong L., Dion P.A., Rouleau G.A. Genetic architecture and adaptations of Nunavik Inuit. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* 2019;116(32):16012-16017. DOI 10.1073/pnas.1810388116.

## ORCID ID

B.A. Malyarchuk [orcid.org/0000-0002-0304-0652](http://orcid.org/0000-0002-0304-0652)**Благодарности.** Исследование выполнено при финансовой поддержке РФФИ (проект № 19-09-00144).**Конфликт интересов.** Автор заявляет об отсутствии конфликта интересов.

Поступила в редакцию 19.02.2020. После доработки 29.04.2020. Принята к публикации 05.05.2020.