



Published in the Russian Federation  
Oriental Studies (Previous Name: Bulletin of the Kalmyk Institute  
for Humanities of the Russian Academy of Sciences)  
Has been issued as a journal since 2008  
ISSN: 2619-0990; E-ISSN: 2619-1008  
Vol. 17, Is. 3, Pp. 632–643, 2024  
Journal homepage: <https://kigiran.elpub.ru>



УДК / UDC 575.857

DOI: 10.22162/2619-0990-2024-73-3-632-643

## Антропология финно-угорских народов: вопросы пигментации

*Мурат Алиевич Джаубермезов<sup>1,2</sup>, Наталья Вадимовна Екомасова<sup>3,4</sup>, Онгар Салихович Чагаров<sup>5</sup>, Екатерина Андреевна Токарева<sup>6</sup>, Лилия Рафисовна Габидуллина<sup>7</sup>, Земфира Раиловна Суфьянова<sup>8</sup>, Ирина Михайловна Хидиятова<sup>9</sup>, Эльза Камилевна Хуснутдинова<sup>10, 11</sup>*

<sup>1</sup> Уфимский университет науки и технологий (д. 32, ул. Заки Валиди, 450076 Уфа, Российская Федерация)

кандидат биологических наук, старший научный сотрудник

<sup>2</sup> Институт биохимии и генетики Уфимского федерального исследовательского центра РАН (д. 71, пр. Октября, 450054 Уфа, Российская Федерация)

кандидат биологических наук, старший научный сотрудник

 0000-0003-1570-3174. E-mail: [murat-kbr@mail.ru](mailto:murat-kbr@mail.ru)

<sup>3</sup> Уфимский университет науки и технологий (д. 32, ул. Заки Валиди, 450076 Уфа, Российская Федерация)

кандидат биологических наук, доцент, старший научный сотрудник

<sup>4</sup> Институт биохимии и генетики Уфимского федерального исследовательского центра РАН (д. 71, пр. Октября, 450054 Уфа, Российская Федерация)

кандидат биологических наук, старший научный сотрудник

 0000-0003-3996-5734. E-mail: [trofimova\\_nata@mail.ru](mailto:trofimova_nata@mail.ru)

<sup>5</sup> Научно-исследовательский институт и Музей антропологии имени Д. Н. Анучина МГУ им. М. В. Ломоносова (д. 11, ул. Моховая, 125009 Москва, Российская Федерация)

эколог первой категории

 0000-0002-1857-4163. E-mail: [chagarov89@gmail.com](mailto:chagarov89@gmail.com)

<sup>6</sup> Институт биохимии и генетики Уфимского федерального исследовательского центра РАН (д. 71, пр. Октября, 450054 Уфа, Российская Федерация)

младший научный сотрудник

 0009-0001-4702-1314. E-mail: [ekaterina\\_tokareva\\_1997@mail.ru](mailto:ekaterina_tokareva_1997@mail.ru)

<sup>7</sup> Уфимский университет науки и технологий (д. 32, ул. Заки Валиди, 450076 Уфа, Российская Федерация)

младший научный сотрудник

 0009-0007-1575-2642. E-mail: [liliya.gab@gmail.com](mailto:liliya.gab@gmail.com)

<sup>8</sup> Уфимский университет науки и технологий (д. 32, ул. Заки Валиди, 450076 Уфа, Российская Федерация)

младший научный сотрудник

 0000-0001-5416-2214. E-mail: [zemfira.sufyanova@mail.ru](mailto:zemfira.sufyanova@mail.ru)

<sup>9</sup> Институт биохимии и генетики Уфимского федерального исследовательского центра РАН (д. 71, пр. Октября, 450054 Уфа, Российская Федерация)  
доктор биологических наук, заведующий  
 0000-0002-9600-5468. E-mail: imkhid[at]mail.ru

<sup>10</sup> Уфимский университет науки и технологий (д. 32, ул. Заки Валиди, 450076 Уфа, Российская Федерация)  
доктор биологических наук, профессор, заведующий

<sup>11</sup> Институт биохимии и генетики Уфимского федерального исследовательского центра РАН (д. 71, пр. Октября, 450054 Уфа, Российская Федерация)  
доктор биологических наук, и. о. директора  
 0000-0003-2987-3334. E-mail: elzakh[at]mail.ru

© КалмНЦ РАН, 2024

© Джаубермезов М. А., Екомасова Н. В., Чагаров О. С., Токарева Е. А., Габидуллина Л. Р., Суфьянова З. Р., Хидиятова И. М., Хуснутдинова Э. К., 2024

**Аннотация.** *Введение.* Географической особенностью Волго-Уральского региона является его расположение на границе Европы и Азии, что вместе с соседством с Прикаспийскими степями, Предкавказьем и Сибирью послужило формированию множества миграционных и торговых путей, связывающих эти регионы в различные исторические периоды, что в свою очередь отразилось на этногенезе народов региона. Генетические особенности, лежащие в основе наследования особенностей пигментации человека, являются предметом активного изучения молекулярными и популяционными генетиками. *Целью* данной работы является изучение распространения аллелей и генотипов полиморфных вариантов rs12913832 гена HERC2 и rs1042602 гена TYR в популяциях мордвы и удмуртов. *Материалы и методы.* Материалом служила ДНК, выделенная из периферической крови удмуртов (N=95) и мордвы (N=59). Забор крови осуществлялся после подписания информированного согласия на участие в научном исследовании. Был проведен сравнительный анализ между исследованными популяциями и популяциями мира. *Результаты.* В ходе нашего исследования были выявлены статистически значимые различия ( $p \leq 0,05$ ) в распределении частот аллелей и генотипов полиморфных вариантов rs12913832 гена HERC2 и rs1042602 гена TYR в популяциях мордвы и удмуртов. Результаты исследования согласуются с данными антропологов по анализируемым этносам и являются важным звеном в изучении этногенеза финно-пермских популяций России. *Выводы.* Эти особенности распределения частоты аллелей генов меланогенеза мордвы и удмуртов следует учитывать при популяционно-генетических, этнологических, а также в ассоциативных и фармакогенетических исследованиях.

**Ключевые слова:** пигментация, меланин, удмурты, мордва, радужная оболочка, HERC2, TYR  
**Благодарность.** Исследование выполнено в рамках государственного задания Министерства науки и высшего образования РФ № 075-03-2024-123/1 и поддержано грантом Министерства образования и науки Республики Башкортостан (Соглашение № 1 от 14 августа 2023 г.), а также в рамках программой поддержки биоресурсных коллекций (Коллекция биологических материалов человека, Институт биохимии и генетики, Уфимский федеральный исследовательский центр РАН).

**Для цитирования:** Джаубермезов М. А., Екомасова Н. В., Чагаров О. С., Токарева Е. А., Габидуллина Л. Р., Суфьянова З. Р., Хидиятова И. М., Хуснутдинова Э. К. Антропология финно-угорских народов: вопросы пигментации // *Oriental Studies*. 2024. Т. 17. № 3. С. 632–643. DOI: 10.22162/2619-0990-2024-73-3-632-643

## Anthropology of the Finno-Ugric Peoples: The Question of Pigmentation in the Aspect of Application

Murat A. Dzhaubermезov<sup>1,2</sup>, Natalia V. Ekomasova<sup>3,4</sup>, Ongar S. Chagarov<sup>5</sup>, Ekaterina A. Tokareva<sup>6</sup>, Liliya R. Gabidullina<sup>7</sup>, Zemfira R. Sufyanova<sup>8</sup>, Irina M. Khidiyatova<sup>9</sup>, Elza K. Khusnutdinova<sup>10, 11</sup>

<sup>1</sup> Ufa University of Science and Technology (32, Zaki Validi str., 450076 Ufa, Russian Federation)  
Cand. Sc. (Biology), Senior Research Associate

<sup>2</sup> Institute of Biochemistry and Genetics, Ufa Federal Research Center of the Russian Academy of Sciences (71, Oktyabrya Ave., 450054 Ufa, Russian Federation)

Cand. Sc. (Biology), Senior Research Associate

 0000-0003-1570-3174. E-mail: murat-kbr[at]mail.ru

<sup>3</sup> Ufa University of Science and Technology (32, Zaki Validi str., 450076 Ufa, Russian Federation)

Cand. Sc. (Biology), Docent, Senior Research Associate

<sup>4</sup> Institute of Biochemistry and Genetics, Ufa Federal Research Center of the Russian Academy of Sciences (71, Oktyabrya Ave., 450054 Ufa, Russian Federation)

Cand. Sc. (Biology), Senior Research Associate

 0000-0003-3996-5734. E-mail: trofimova\_nata[at]mail.ru

<sup>5</sup> D. N. Anuchin Research Institute and Museum of Anthropology, M. V. Lomonosov Moscow State University (11, Mokhovaya str., 125009 Moscow, Russian Federation)

First category ecologist

 0000-0002-1857-4163. E-mail: chagarov89[at]gmail.com

<sup>6</sup> Institute of Biochemistry and Genetics, Ufa Federal Research Center, Russian Academy of Sciences (71, Oktyabrya Ave., 450054 Ufa, Russian Federation)

Junior Research Associate

 0009-0001-4702-1314. E-mail: ekaterina\_tokareva\_1997[at]mail.ru

<sup>7</sup> Ufa University of Science and Technology (32, Zaki Validi str., 450076 Ufa, Russian Federation)

Junior Research Associate

 0009-0007-1575-2642. E-mail: liliya.gab[at]gmail.com

<sup>8</sup> Ufa University of Science and Technology (32, Zaki Validi str., 450076 Ufa, Russian Federation)

Junior Research Associate

 0000-0001-5416-2214. E-mail: zemfira.sufyanova[at]mail.ru

<sup>9</sup> Institute of Biochemistry and Genetics, Ufa Federal Research Center, Russian Academy of Sciences (71, Oktyabrya Ave., 450054 Ufa, Russian Federation)

Dr. Sc. (Biology), Head of the Laboratory of Human Molecular Genetics, IBG, Ufa Federal Research Center, Russian Academy of Sciences

 0000-0002-9600-5468. E-mail: imkhid[at]mail.ru

<sup>10</sup> Ufa University of Science and Technology (32, Zaki Validi St., 450076 Ufa, Russian Federation)

Dr. Sc. (Biology), Professor, Head

<sup>11</sup> Institute of Biochemistry and Genetics, Ufa Federal Research Center, Russian Academy of Sciences (71, Oktyabrya Ave., 450054, Ufa, Russian Federation)

Dr. Sc. (Biology), Acting Director, IBG, Ufa Federal Research Center, Russian Academy of Sciences

 0000-0003-2987-3334. E-mail: elzakh[at]mail.ru

© KalmSC RAS, 2024

© Dzhaubermmezov M. A., Ekomasova N. V., Chagarov O. S., Tokareva E. A., Gabidullina L. R., Sufyanova Z. R., Khidiyatova I. M., Khusnutdinova E. K., 2024

**Abstract. Introduction.** The geographical feature of the Volga-Ural region is its location on the border of Europe and Asia, which, together with the proximity to the Caspian steppes, Ciscaucasia and Siberia, facilitated as the formation of many migration and trade routes connecting these regions in different historical periods, which in turn affected the ethnogenesis of the peoples of the region. Genetic features underlying the inheritance of human pigmentation features are the subject of active study by molecular and population geneticists. **Goals.** The work aims to study the distribution of alleles and genotypes of polymorphic variants rs12913832 of the HERC2 gene and rs1042602 of the TYR gene in the Mordvin and Udmurt populations. **Materials and methods.** The investigated material includes DNA isolated from the peripheral blood of Udmurts (N = 95) and Mordvins (N = 59). Blood sampling was performed after signing an informed consent to participate in the scientific study. A comparative analysis was conducted between the studied populations and populations of the world. **Results.** Our study reveals statistically significant differences ( $p \leq 0.05$ ) in the distribution of allele frequencies and genotypes of polymorphic variants of rs12913832 of the HERC2 gene and rs1042602 of the TYR gene in the Mordvin and Udmurt populations. The results of the study are consistent with the data of anthropologists on the analyzed ethnic groups and are an important link in the study of the ethnogenesis of the Finno-Permian populations of Russia. **Conclusions.** These features of the

distribution of allele frequencies of melanogenesis genes in the Mordvins and Udmurts should be taken into account in population genetic, ethnological, as well as in associative and pharmacogenetic studies.

**Keywords:** pigmentation, melanin, Udmurts, Mordvins, iris, HERC2, TYR

**Acknowledgements.** The reported study was funded by government assignment (Ministry of Science and Higher Education of Russia), project no. 075-03-2024-123/1, and granted by the Ministry of Education and Science of Bashkortostan, Agreement no. 1 of 14 August 2023. The work was also supported by the Bioresource Collections Program (Collection of Human Biological Materials, Institute of Biochemistry and Genetics UFRC RAS).

**For citation:** Dzhaubermезov M. A., Ekomasova N. V., Chagarov O. S., Tokareva E. A., Gabidullina L. R., Sufyanova Z. R., Khidiyatova I. M., Khusnutdinova E. K. Anthropology of the Finno-Ugric Peoples: The Question of Pigmentation in the Aspect of Application. *Oriental Studies*. 2024; 17 (3): 632–643. (In Russ.). DOI: 10.22162/2619-0990-2024-73-3-632-643



## 1. Введение

Финно-угорское этнолингвистическое сообщество в настоящее время является одной из крупнейших языковых групп Европы и насчитывает более 25 млн человек.

Финно-угорская языковая ветвь делится на две большие подветви: финно-пермскую и угорскую. Составляя менее половины численности, большинство современных финно-угорских языков относятся к фин-

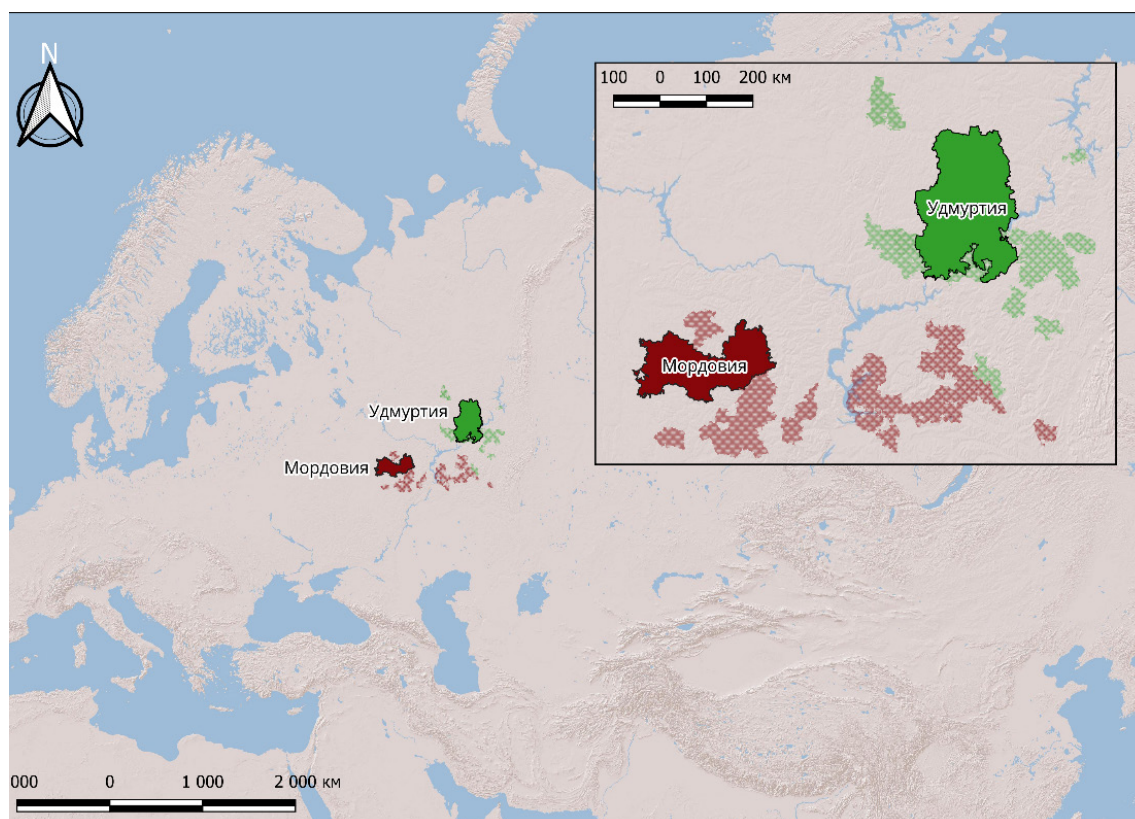


Рис. 1. Карта расселения изученных популяций. Сплошной заливкой указаны республики Мордовия и Удмуртия, штрихом показаны районы сопредельных регионов с крупными диаспорами удмуртов (зеленый) и мордвы (красный)

[Fig. 1. Map of habitats of the investigated populations. The republics of Mordovia and Udmurtia are indicated by solid color, the areas of adjacent regions with large diasporas of Udmurts (green) and Mordvins (red) are marked with strokes]

но-пермской подветви. К данной подветви в том числе относятся языки удмуртов и мордвы (рис. 1).

Этногенез мордвы — крайне сложный и длительный процесс. На ранних этапах своего становления он связан с городецкой археологической культурой (VII в. до н. э. — II в. н. э.) Среднего Поволжья и Оки и характеризуется активными контактами с носителями дьяковской, фатьяновской, саргатской, скифо-сарматской культурами и с различными тюркоязычными и восточнославянскими племенами региона [Народы Поволжья 2000: 330].

В свою очередь в становлении праудмуртской общности могло сыграть решающую роль население ананьинской археологической культуры железного века, на основе которой развилась пьяноборская и в дальнейшем азелинская археологические культуры средневековья [Народы Поволжья 2000: 433]. На заключительном этапе становления удмуртского этноса необходимо отметить вклад поломской и чепецкой культур, где носителями последней уже были собственно удмурты [Финно-угорские народы 2012: 113].

Определение расовой принадлежности финно-угорских популяций является одной из основных проблем в изучении антропологических аспектов исследования их этногенеза. Данная проблема в том числе связана с разнородной антропологической средой, в которой складывались финно-угорские популяции [Марк 1974: 11–18]. Предполагается, что предковая прафинно-угорская популяция относилась к древнеуральской расе, сформировавшейся в регионе, который прилегал к Уральским горам, т. е. в зоне контакта между европеоидами и монголоидами. Очевидно, депигментация, характерная для этих популяций, произошла в уже смешанных группах, которые сохранили некоторые монголоидные черты. Однако современные финно-угорские народы исключительно разнообразны. Так, современное финно-угорское население на территории от Восточной Финляндии и восточной части Эстонии до Урала относятся к беломоро-балтийскому типу европеоидной расы и отличается светлым и очень светлым

цветом волос и глаз. В то же время для большей части мордвы-эрзя характерен один из типов атланта-балтийской расы, характеризующейся, как и беломоро-балтийский тип, светлым и очень светлым цветом волос и радужки глаз. Однако у южных групп мордвы-мокша и некоторых групп мордвы-эрзя встречается центральноевропейская раса, относящаяся к среднепигментированным типам большой европеоидной расы. В отличие от мордвы удмурты относятся к сублапоноидному (волго-камский) антропологическому типу, характеризующемуся высоким лицом и менее выраженной брахикефалией, а также смешанной пигментацией волос и глаз [Марк 1974: 11–18].

Тем не менее антропологические методы исследования не объясняют молекулярную природу формирования признаков в различных популяциях мира. В связи с этим в современной антропологии активно применяются генетические методы анализа. Генетические особенности, лежащие в основе нормальных изменений пигментных особенностей кожи, волос и цвета глаз, стали предметом интенсивных исследований, направленных на понимание разнообразия, наблюдаемого как между человеческими популяциями, так и внутри них. В результате анализа большого количества генов, ассоциированных с пигментацией человека, были выделены несколько вариантов, участвующих в пигментации радужной оболочки, кожи и волос [Sturm, Larsson 2009; Donnelly et al. 2012; Liu et al. 2013]. Среди них наибольшее значение имеют rs12913832 гена HERC2 и rs1042602 гена TYR [Sturm et al. 2008; Kayser et al. 2008; Salvo et al. 2023; Lona-Durazo et al. 2019], влияющие на выработку меланина.

Так, ген HERC2 входит в семейство генов HERC и представляет собой гигантскую убиквитиновую протеинлигазу E3, являющуюся ключевым компонентом широкого спектра клеточных функций, участвующих в регуляции восстановления ДНК, пигментации и неврологических расстройств [Sanchez-Tena et al. 2016: 1964]. В свою очередь фермент, кодируемый геном TYR, катализирует этапы превращения тирозина в меланин. Данный фермент обладает ката-

литической активностью как тирозингидроксилазы, так и дофа-оксидазы, и для его функционирования требуется медь. Мутации в этом гене приводят к глазо-кожному альбинизму, а непатологические полиморфизмы приводят к изменению пигментации кожи [Michaud et al. 2022].

Следует отметить, что на настоящий момент в научной литературе практически отсутствуют данные по распределению аллелей и генотипов генов, участвующих в процессе меланогенеза в популяциях России и в особенности Волго-Уральского региона. Имеющиеся данные, как правило, являются фрагментарными, с использованием крайне малых выборок и / или направленными на разработку различных предикторов и систем прогнозирования цвета волос / глаз без указания частот аллелей и генотипов [Балановский и др. 2019; Balanovska et al. 2020; Балановская и др. 2021; Фесенко и др. 2022].

## 2. Материалы и методы

Забор крови осуществлялся после подписания информированного согласия на участие в научном исследовании у взрослых представителей указанных этносов, заполнивших анкеты с указанием предков до третьего поколения.

Выборка удмуртов (N=95) сформирована представителями данной этнической группы, проживающих в Республике Удмуртия. Выборка мордвы (N=59) сформирована жителями Республики Мордовия.

### Выделение геномной ДНК

Материалом для исследования служили образцы ДНК, выделенные из венозной периферической крови методом фенольно-хлороформной экстракции [Mathew 1985: 31–34]. Кровь забирали в фирменные пробирки Vacutainer®, где в качестве консерванта выступал 0,5 М раствор ЭДТА.

### Полимеразная цепная реакция синтеза ДНК

Амплификацию полиморфных вариантов rs12913832 гена *HERC2* и rs1042602 гена *TYR* проводили с помощью метода полимеразной цепной реакции (ПЦР) синтеза ДНК на амплификаторе Thermal Cycler 2720 компании «Bio-Rad» (США).

### Анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов

Рестрикцию полиморфных вариантов rs12913832 гена *HERC2* и rs1042602 гена *TYR* проводили при помощи анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ) в электрическом суховоздушном термостате TC-1/20 СПУ.

Последовательность праймеров, используемые рестриктазы и температуры инкубации приведены в таблице 1.

### Метод электрофореза

Разделение фрагментов ДНК после амплификации и рестрикции проводили при помощи электрофореза в 7-процентном полиакриламидном геле (ПААГ).

### Статистический анализ

Статистический анализ основывался на частотах генотипов и аллелей полиморфных вариантов rs12913832 гена *HERC2* и rs1042602 гена *TYR* в исследуемых популяциях мордвы и удмуртов. Частоты аллелей рассчитывались на основе полученных при исследовании частот генотипов при помощи таблицы сопряженности 2 x 2.

Вычисление критерия Фишера, логистической регрессии, значения  $\chi^2$ -квадрата Пирсона проводилось в программе PLINK (<http://zzz.bwh.harvard.edu/plink>). Для расчета использовали данные о распределении частот генотипов исследуемых выборок. Оценку соответствия частот генотипов равновесию Харди-Вайнберга проводили с использованием критерия  $\chi^2$  Пирсона (при  $p > 0,05$ ). Оценку степени генетической диф-

Таблица 1. Последовательность праймеров, используемые рестриктазы и температуры инкубации [Table 1. Primer sequence, restriction enzymes used and incubation temperatures]

| Последовательность праймеров                                       | Проверяемый локус | Рестриктаза | Температура инкубации |
|--------------------------------------------------------------------|-------------------|-------------|-----------------------|
| F_5'-3' AGTTCATGTTCCACCATCCTC<br>R_5'3' GAGGCCAGTTTCAATTGAGCTTTA   | rs12913832        | DraI        | 37 °C                 |
| F_5'-3' GGATCAACACCCATGTTTAACGA<br>R_5'3' CTTCATGGGCAAAATCAATGTCTC | rs1042602         | DpnI        | 37 °C                 |

ференциации между популяциями вычисляли по критерию  $\chi^2$ , достоверность которого подтверждалась или опровергалась значением критерия значимости.

Карта расселения (рис. 1) изученных популяций создана при помощи геоинформационной системы QGIS 3.30.3.

### 3. Анализ популяций и их сравнение (p-value)

В результате проведенного исследования было изучено распространение генетических вариантов, ассоциированных с пигментацией у человека и отвечающих за формирование цвета кожи, волос и радужной оболочки глаз и, как следствие, за антропологические характеристики популяций, а именно было изучено распространение rs12913832 гена *HERC2* и rs1042602 гена *TYR* в популяциях мордвы и удмуртов.

В настоящее время существует большое количество различных шкал для обозначения уровня пигментации и классификации цвета кожи, волос и радужной оболочки глаз. Однако некоторые из классификаций, как, например, шкала Лушана (определяет цвет кожи), признаны устаревшими, а другие подверглись обновлению и служат по сей день. Так, шкала Фицпатрика остается общепризнанным инструментом для дерматологических исследований пигментации кожи человека [Coleman et al. 2023: 725]. Общепризнанной шкалой для оценки цвета волос является шкала Фишера-Саллера, которая классифицирует цветовые варианты на: светло-ру-

сый, блондин, темно-русый, коричневый и темно-коричневый. Для определения цвета глаз используются различные шкалы. В Российской антропологической школе чаще применяют шкалу Бунака с разделением по характеру распределения пигментов в мезодермальном слое радужной оболочки глаз на 3 типа и 12 вариантов [Бунак 1940; Бунак 1941]. В западной литературе чаще используют систему Мартина-Шульца, состоящей из 20 цветов и оттенков.

В таблицах 2 и 3 представлены частоты генотипов и аллелей вариантов rs12913832 гена *HERC2* и rs1042602 гена *TYR* в изученных популяциях.

Нами был проведен сравнительный анализ исследованных популяций по частотам распространения генотипов генов *HERC2* и *TYR* и аллелей AG и CA соответственно между собой и с популяциями мира. Генотипы AA и GA rs12913832 гена *HERC2* можно наблюдать у лиц с карим цветом глаз в то время, как GG чаще встречается у лиц с голубым цветом глаз. Менее чем у 3 % европейцев с карим цветом глаз наблюдается генотип GG, и этот удивительный факт необходимо учитывать при интеграции молекулярно-генетических методов изучения популяций в антропологию. Было установлено взаимодействие rs1800407, локализованного в 13 экзоне гена *OCA2*, и rs12913832 в гене *HERC2*, которое повышает пенетрантность голубого цвета глаз [Meyer et al. 2020: e0239131].

Таблица 2. Распределение генотипов rs12913832 *HERC2* в популяциях мордвы и удмуртов  
[Table 2. Distribution of rs12913832 *HERC2* genotypes in the Mordvin and Udmurt populations]

| Популяции | Генотипы |            |            | Аллели     |             | $\chi^2$ |
|-----------|----------|------------|------------|------------|-------------|----------|
|           | AA       | AG         | GG         | A          | G           |          |
| Мордва    | 1 (1,7%) | 20 (33,9%) | 38 (64,4%) | 22 (18,6%) | 96 (81,4%)  | 7.2187   |
| Удмурты   | 8 (8,4%) | 52 (54,8%) | 35 (36,8%) | 68 (35,8%) | 122 (64,2%) | 12.1425  |

Таблица 3. Распределение генотипов rs1042602 гена *TYR* в популяциях мордвы и удмуртов  
[Table 3. Distribution of rs1042602 genotypes of the *TYR* gene in the Mordvin and Udmurt populations]

| Популяции | Генотипы   |            |           | Аллели      |            | $\chi^2$ |
|-----------|------------|------------|-----------|-------------|------------|----------|
|           | CC         | CA         | AA        | C           | A          |          |
| Мордва    | 26 (44,0%) | 27 (45,8%) | 6 (10,2%) | 79 (67,0%)  | 39 (33,0%) | 5.8434   |
| Удмурты   | 63 (66,3%) | 27 (28,4%) | 5 (5,3%)  | 153 (80,5%) | 37 (19,5%) | 6.0952   |

Однако ген *HERC2* связан с пигментацией не только радужной оболочки, но и цвета кожи и цвета волос. Механизм связи опосредованный, поскольку участок, в котором расположен rs12913832, высококонсервативен и является регуляторным элементом, а именно энхансером гена *OCA2*, который непосредственно связан с формированием пигмента [Visseret et al. 2012: 446].

Низкая частота аллеля А в северных популяциях Европы и ее повышение по направлению к югу замечательным образом соответствует антропологическим данным о различиях в степени пигментации кожи, волос и радужной оболочки глаз в населении Европы. В частности это связано с тем, что

темный эпидермис защищает потовые железы от повреждений, вызванных ультрафиолетом, тем самым обеспечивая целостность соматической терморегуляции [Jablonski, Chaplin 2000: 57]. Это тем более важно, что для индивидуального репродуктивного успеха сильно меланизированная кожа защищает от фотолиза фолата, вызываемого УФ-излучением [Branda, Eaton 1978: 625–626].

Вариант rs1042602 гена *TYR* с.575C>A (p.Ser192Tyr) является распространенным генетическим изменением, которое связано с уровнем меланизации клеток радужки глаз, кожи и волос, примечательно, что люди, гомозиготные по миссенс-варианту (AA), характеризуются низким уровнем

Таблица 4. Частота аллеля А rs12913832 гена *HERC2* в выборках мордвы и удмуртов, а также в некоторых мировых популяциях и их сравнение (p-value)

[Table 4. Frequency of the A allele of rs12913832 of the *HERC2* gene in samples of Mordvins and Udmurts, as well as in some world populations and their comparison (p-value)]

| Популяция                                     | №   | Частота аллеля А | Мордва | Удмурты |
|-----------------------------------------------|-----|------------------|--------|---------|
| Мордва*                                       | 59  | 18,6 %           |        | 0,002   |
| Удмурты*                                      | 95  | 35,8 %           | 0,002  |         |
| Русские [Фесенко и др. 2022]                  | 479 | 23,3 %           | 0,257  | 0,0004  |
| Финны [The 1000 Genomes 2012]                 | 99  | 9,1 %            | 0,022  | 0       |
| Британцы [The 1000 Genomes 2012]              | 91  | 18,1 %           | 0,967  | 0,0001  |
| Испанцы [The 1000 Genomes 2012]               | 107 | 67,8 %           | 0      | 0       |
| Итальянцы (Тоскана) [The 1000 Genomes 2012]   | 107 | 57,9 %           | 0      | 0       |
| Бенгальцы (Бангладеш) [The 1000 Genomes 2012] | 86  | 90,1 %           | 0      | 0       |
| Пенджабцы (Пакистан) [The 1000 Genomes 2012]  | 96  | 90,1 %           | 0      | 0       |
| Пуэрториканцы [The 1000 Genomes 2012]         | 104 | 76,9 %           | 0      | 0       |
| Колумбийцы [The 1000 Genomes 2012]            | 94  | 73,4 %           | 0      | 0       |

\* Данные настоящего исследования.

Таблица 5. Частота аллеля А rs1042602 гена *TYR* в выборках мордвы и удмуртов, а также в некоторых мировых популяциях и их сравнение (p-value)

[Table 5. Frequency of the A allele of rs1042602 of the *TYR* gene in samples of Mordvins and Udmurts, as well as in some world populations and their comparison (p-value)]

| Популяция                                     | №   | Частота аллеля А | Мордва  | Удмурты   |
|-----------------------------------------------|-----|------------------|---------|-----------|
| Мордва*                                       | 59  | 33,0 %           |         | 0,011     |
| Удмурты*                                      | 95  | 19,5 %           | 0,011   |           |
| Русские [Фесенко и др. 2022]                  | 372 | 16,5 %           | 0,00002 | 0,337     |
| Финны [The 1000 Genomes 2012]                 | 99  | 18,2 %           | 0,004   | 0,845     |
| Британцы [The 1000 Genomes 2012]              | 91  | 35,7 %           | 0,636   | 0,0004    |
| Испанцы [The 1000 Genomes 2012]               | 107 | 39,3 %           | 0,263   | 0,00001   |
| Итальянцы (Тоскана) [The 1000 Genomes 2012]   | 107 | 51,4 %           | 0,001   | 0         |
| Бенгальцы (Бангладеш) [The 1000 Genomes 2012] | 86  | 2,9 %            | 0       | 0,0000002 |
| Пенджабцы (Пакистан) [The 1000 Genomes 2012]  | 96  | 13 %             | 0,00004 | 0,116     |
| Пуэрториканцы [The 1000 Genomes 2012]         | 104 | 30,8 %           | 0,607   | 0,0004    |
| Колумбийцы [The 1000 Genomes 2012]            | 94  | 32,4 %           | 0,913   | 0,006     |

\* Данные настоящего исследования.

пигментации (депигментацией) [Michaud et al. 2022: 3939; Liu et al. 2022].

На сложность наследования данных признаков указывает тот факт, что частота аллеля А в популяции итальянцев из Тосканы и испанцев составляет 51,4 % и 39,3 % соответственно и превышает таковую в северных популяциях финнов (18,2 %) и британцев (35,7 %) (табл. 2), что лишний раз указывает на необходимость в крайне осторожном использовании генетических данных в антропологии.

Популяции сравнивались попарно. Результаты исследования приведены в таблицах 4 и 5. Полуужирным шрифтом отмечены статистически значимые различия ( $p < 0,05$ ).

#### 4. Заключение

В данном исследовании впервые изучены полиморфизмы генов, участвующих в процессе меланогенеза, в популяциях мордвы и удмуртов, а также сделана попытка сопоставления генетических и антропологических данных при сравнении уровня пигментации в популяциях Волго-Уральского региона Российской Федерации. В популяции мордвы аллель А rs12913832 гена HERC2 встречается с частотами, характерными для некоторых североевропейских популяций, в то время как распределение аллелей и генотипов у удмуртов оказалось нехарактерным для всех популяций, описанных в научной литературе (табл. 4). Частота аллеля А rs1042602 гена TYR в популяции мордвы статистически не отличается от таковой у некоторых популяций Европы и Латинской Америки, а в популяции удмуртов статистически не отличается от популяций Северной Европы и популяции пенджабцев (табл. 5). Эти особенности распределения частот аллелей генов меланогенеза следует у мордвы и удмуртов учитывать при антропологических,

популяционно-генетических, этнологических, а также в ассоциативных и фармакогенетических исследованиях. Кроме того, в ходе нашего исследования были выявлены статистически значимые различия ( $p \leq 0,05$ ) в распределении частот аллелей и генотипов полиморфных вариантов rs12913832 гена HERC2 и rs1042602 гена TYR в популяциях мордвы и удмуртов. Данный факт является довольно интересным в связи с языковым родством изученных популяций и проживанием их в одном географическом регионе, но в тоже время различиями в антропологических особенностях данных популяций, что находит подтверждение в результатах нашего исследования.

Выявлено, что аллель G и генотип GG, ассоциированный с голубым цветом глаз у европейцев [Meyer et al. 2020: e0239131], статистически значимо чаще встречается в популяции мордвы, чем в популяции удмуртов, что соответствует антропологической характеристике изучаемых финно-угорских популяций Волго-Уральского региона [Марк 1974: 11–18].

Изученные нами гены HERC2 и TYR могут представлять интерес не только при изучении формирования цвета кожи, волос и радужной оболочки глаз, но и могут входить в предиктивную панель, а также активно использоваться при антропологических анализах популяций. Однако следует указать, что в недавно проведенном GWAS исследовании [Simcoe et al. 2023: eabd1239] был идентифицирован ряд новых полиморфных вариантов, связанных с формированием цвета глаз, включая гены пигментации и гены, участвующие в морфологии и структуре радужной оболочки. Это лишний раз показывает, что вопрос наследования данных признаков является сложным, а механизмы формирования еще полностью не изучены.

DOI: 10.31857/S0016675821120031

#### Литература

- Бунак 1940 — Бунак В. В. Генетический анализ окраски радужины человека // Ученые записки МГУ. 1940. Сер.: Антропология. Вып. 34. С. 193–208.
- Бунак 1941 — Бунак В. В. Антропометрия. М.: Учпедгиз, 1941. 368 с.
- Балановская и др. 2021 — Балановская Е. В., Горин И. О., Кошель С. М., Балановский О. П. Генеографический атлас ДНК-маркеров, контролирующих цвет глаз и волос человека // Генетика. 2021. Т. 57. № 12. С. 1356–1375.
- Балановский и др. 2019 — Балановский О. П., Петрушенко В. С., Горин И. О., Кагазежева Ж. А., Маркина Н. В., Кострюкова Е. С., Лейбова Н. А., Маурер А. М., Балановская Е. В. Точность предикции пигментации волос и глаз по генетическим маркерам для популяций России // Вестник Российского государственного медицинского университета. 2019. № 5. С. 25–41. DOI: 10.24075/vrgmu.2019.069
- Марк 1974 — Марк К. Ю. Соматологические ма-

- териалы к проблеме этногенеза финно-угорских народов // Этногенез финно-угорских народов по данным антропологии. М.: Наука, 1974. С. 11–18.
- Народы Поволжья 2000 — Народы Поволжья и Приуралья. Коми-зыряне. Коми-пермяки. Марийцы. Мордва. Удмурты. М.: Наука, 2000. 579 с.
- Фесенко и др. 2022 — Фесенко Д. О., Ивановский И. Д., Иванов П. Л., Земскова Е. Ю., Агапитова А. С., Поляков С. А., Фесенко О. Е., Филиппова М. А., Заседателев А. С. Биочип для генотипирования полиморфизмов, ассоциированных с цветом глаз, волос, кожи, группой крови, половой принадлежностью, основной гаплогруппой Y-хромосомы, и его использование для исследования славянской популяции // Молекулярная биология. 2022. Т. 56. № 5. С. 860–880. DOI: 10.31857/S0026898422050056
- Финно-угорские народы 2012 — Финно-угорские народы России: генезис и развитие / под ред. А. В. Юрчёнкова. Саранск: НИИ гуманитарных наук при Правительстве Республики Мордовия, 2012. 220 с.
- Balanovska et al. 2020 — Balanovska E., Lukianova E., Kagazheva J., Maurer A., Leybova N., Agdzhoyan A., Gorin I., Petrushenko V., Zhabagin M., Pylev V., Kostyukova E., Balanovsky O. Optimizing the genetic prediction of the eye and hair color for North Eurasian populations // BMC Genomics. 2020. V. 21. P. 527. DOI: 10.1186/s12864-020-06923-1
- Branda, Eaton 1978 — Branda R. F., Eaton J. W. Skin color and nutrient photolysis: an evolutionary hypothesis // Science. 1978. V. 201. № 4356. Pp. 625–626. DOI: 10.1126/science.675247
- Coleman et al. 2023 — Coleman W., Mariwalla K., Grimes P. Updating the Fitzpatrick Classification: The Skin Color and Ethnicity Scale // Dermatologic Surgery. 2023. V. 49. № 8. Pp. 725–731. DOI: 10.1097/DSS.0000000000003860
- Donnelly et al. 2012 — Donnelly M. P., Paschou P., Grigorenko E., Gurwitz D., Barta C., Lu R. B., Zhukova O. V., Kim J. J., Siniscalco M., New M., Li H., Kajuna S. L., Manolopoulos V. G., Speed W. C., Pakstis A. J., Kidd J. R., Kidd K. K. A global view of the OCA2-HERC2 region and pigmentation // Human Genetics. 2012. V. 131. № 5. Pp. 683–696. DOI: 10.1007/s00439-011-1110-x
- Jablonski, Chaplin 2000 — Jablonski N. G., Chaplin G. The evolution of human skin coloration // Journal of Human Evolution. 2000. V. 39. № 1. Pp. 57–106. DOI: 10.1006/jhev.2000.0403
- Kayser et al. 2008 — Kayser M., Liu F., Janssens A. C., Rivadeneira F., Lao O., van Duijn K., Vermeulen M., Arp P., Jhamai M. M., van Ijcken W. F., den Dunnen J. T., Heath S., Zelenika D., Despriet D. D., Klaver C. C., Vingerling J. R., de Jong P. T., Hofman A., Aulchenko Y. S., Uitterlinden A. G., Oostra B. A., van Duijn C. M. Three genome-wide association studies and a linkage analysis identify HERC2 as a human iris color gene // The American Journal of Human Genetics (AJHG). 2008. V. 82. Pp. 411–423. DOI: 10.1016/j.ajhg.2007.10.003
- Liu et al. 2013 — Liu F., Wen B., Kayser M. Colorful DNA polymorphisms in humans // Seminars in Cell & Developmental Biology. 2013. V. 24. Pp. 562–575. DOI: 10.1016/j.semcdb.2013.03.013
- Liu et al. 2022 — Liu J., Black G. C., Kimber S. J., Sergouniotis P. I. Generation of a human induced pluripotent stem cell line carrying the TYR c.575C>A (p.Ser192Tyr) and c.1205G>A (p.Arg402Gln) variants in homozygous state using CRISPR-Cas9 genome editing [электронный ресурс] // Stem Cell Research. 2022. V. 64: 102880. URL: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S187350612200229X?via%3Dihub> (дата обращения: 20.06.2024). DOI: 10.1016/j.scr.2022.102880
- Lona-Durazo et al. 2019 — Lona-Durazo F., Hernandez-Pacheco N., Fan S., Zhang T., Choi J., Kovacs M. A., Loftus S. K., Le P., Edwards M., Fortes-Lima C. A., Eng C., Huntsman S., Hu D., Gómez-Cabezas E. J., Marín-Padrón L. C., Grauholm J., Mors O., Burchard E. G., Norton H. L., Pavan W. J., Brown K. M., Tishkoff S., Pino-Yanes M., Beleza S., Marcheco-Teruel B., Parra E. J. Meta-analysis of GWA studies provides new insights on the genetic architecture of skin pigmentation in recently admixed populations // BMC Genetics. 2019. V. 20. № 1. P. 59. DOI: 10.1186/s12863-019-0765-5
- Mathew 1985 — Mathew C. G. The isolation of high molecular weight eukaryotic DNA // Methods Mol. Biol. 1985. V. 2. Pp. 31–34.
- Meyer 2020 — Meyer O. S., Lunn M. M. B., Garcia S. L., Kjaerbye A. B., Morling N., Børsting C., Andersen J. D. Association between brown eye colour in rs12913832:GG individuals and SNPs in TYR, TYRP1, and SLC24A4 // PLoS One (Public Library of Science). 2020. V. 15. № 9. P. e0239131. DOI: 10.1371/journal.pone.0239131
- Michaud et al. 2022 — Michaud V., Lasseaux E., Green D. J., Gerrard D. T., Plaisant C., UK Biobank Eye and Vision Consortium, Fitzgerald T., Birney E., Arveiler B., Black G. C., Sergouniotis P. I. The contribution of common regulatory and protein-coding TYR variants to the genetic architecture of albinism // Nature Communications. 2022. V. 13. № 1. P. 3939. DOI: 10.1038/s41467-022-31392-3
- Salvo et al. 2023 — Salvo N. M., Andersen J. D., Janssens K., Meyer O. L., Berg T., Børsting C., Olsen G. H. Association between Variants in the OCA2-HERC2 Region and Blue Eye Colour in HERC2 rs12913832 AA and AG Individuals //

- Genes (Basel). 2023. V. 14. № 3. P. 698. DOI: 10.3390/genes14030698
- Sanchez-Tena et al. 2016 — Sanchez-Tena S., Cubillos-Rojas M., Schneider T., Rosa J. L. Functional and pathological relevance of HERC family proteins: a decade later // *Cellular and Molecular Life Sciences*. 2016. V. 73. № 10. Pp. 1955–1968. DOI: 10.1007/s00018-016-2139-8
- Sturm et al. 2008 — Sturm R. A., Duffy D. L., Zhao Z. Z., Leite F. P. N., Stark M. S., Hayward N. K., Martin N. G., Montgomery G. W. A single SNP in an evolutionary conserved region within intron 86 of the HERC2 gene determines human blue-brown eye color // *The American Journal of Human Genetics* (AJHG). 2008. V. 82. Pp. 424–431. DOI: 10.1016/j.ajhg.2007.11.005
- Sturm, Larsson 2009 — Sturm R. A., Larsson M. Genetics of human iris colour and patterns // *Pigment Cell & Melanoma Research*. 2009. V. 22. Pp. 544–562. DOI: 10.1111/j.1755-148X.2009.00606.x
- Simcoe et al. 2023 — Simcoe M., Valdes A., Liu F., Furlotte N. A., Evans D. M., Hemani G., Ring S. M., Smith G. D., Duffy D. L., Zhu G., Gordon S. D., Medland S. E., Vuckovic D., Girotto G., Sala C., Catamo E., Concas M. P., Brumat M., Gasparini P., Toniolo D., Cocca M., Robino A., Yazari S., Hewitt A., Wu W., Kraft P., Hammond C. J., Shi Y., Chen Y., Zeng C., Klaver C. C. W., Uitterlinden A. G., Ikram M. A., Hamer M. A., van Duijn C. M., Nijsten T., Han J., Mackey D. A., Martin N. G., Cheng C. Y., Hinds D. A., Spector T. D., Kayser M., Hysi P. G. Genome-wide association study in almost 195,000 individuals identifies 50 previously unidentified genetic loci for eye color // *Science Advances*. 2021. Vol. 7. No. 11. Article no. eabd1239. DOI: 10.1126/sciadv.abd1239
- The 1000 Genomes 2012 — The 1000 Genomes Project Consortium. An integrated map of genetic variation from 1,092 human genomes // *Nature*. 2012. V. 491. № 7422. Pp. 56–65. DOI: 10.1038/nature11632
- Visser et al. 2012 — Visser M., Kayser M., Palstra R. J. HERC2 rs12913832 modulates human pigmentation by attenuating chromatin-loop formation between a long-range enhancer and the OCA2 promoter // *Genome Research*. 2012. V. 22. № 3. Pp. 446–55. DOI: 10.1101/gr.128652.111
- Fitzpatrick classification: The skin color and ethnicity scale. *Dermatologic Surgery*. 2023. Vol. 49. No. 8. Pp. 725–731. (In Eng.) DOI: 10.1097/DSS.0000000000003860
- Donnelly M. P., Paschou P., Grigorenko E., Gurtwitz D., Barta C., Lu R. B., Zhukova O. V., Kim J. J., Siniscalco M., New M., Li H., Kajuna S. L., Manolopoulos V. G., Speed W. C., Pakstis A. J., Kidd J. R., Kidd K. K. A global view of the OCA2-HERC2 region and pigmentation. *Human Genetics*. 2012. Vol. 131. No. 5. Pp. 683–696. (In Eng.) DOI: 10.1007/s00439-011-1110-x
- Fesenko D. O., Ivanovsky I. D., Ivanov P. L., Zemskova E. Yu., Agapitova A. S., Polyakov S. A., Fesenko O. E., Filippova M. A., Zasedatelev A. S. Biochip for genotyping polymorphisms associated with eye, hair, skin color, ABO blood group, sex, core Y-chromosome haplogroups, and its using for a study of the Slavic population. *Molecular Biology*. 2022. Vol. 56. No. 5. Pp. 860–880. (In Russ.) DOI: 10.31857/S0026898422050056
- Jablonski N. G., Chaplin G. The evolution of human skin coloration. *Journal of Human Evolution*. 2000. Vol. 39. No. 1. Pp. 57–106. (In Eng.) DOI: 10.1006/jhev.2000.0403
- Kayser M., Liu F., Janssens A. C., Rivadeneira F., Lao O., van Duijn K., Vermeulen M., Arp P., Jhamai M. M., van Ijcken W. F., den Dunnen J. T., Heath S., Zelenika D., Despriet D. D., Klaver C. C., Vingerling J. R., de Jong P. T., Hofman A., Aulchenko Y. S., Uitterlinden A. G., Oostra B. A., van Duijn C. M. Three
- References**
- Balanovska E. V., Gorin I. O., Koshel S. M., Balanovsky O. P. Gene Geographic Atlas of DNA markers controlling the color of human eyes and hair. *Russian Journal of Genetics*. 2021. Vol. 57. No. 12. Pp. 1356–1375. (In Russ.) DOI: 10.31857/S0016675821120031
- Balanovska E., Lukianova E., Kagazheva J., Maurer A., Leybova N., Agdzhoyan A., Gorin I., Petrushenko V., Zhabagin M., Pylev V., Kostryukova E., Balanovsky O. Optimizing the genetic prediction of the eye and hair color for North Eurasian populations. *BMC Genomics*. 2020. Vol. 21. Article no. 527. (In Eng.) DOI: 10.1186/s12864-020-06923-1
- Balanovsky O. P., Petrushenko V. S., Gorin I. O., Kagazheva Zh. A., Markina N. V., Kostryukova E. S., Leybova N. A., Maurer A. M., Balanovska E. V. The accuracy of predicting eye and hair pigmentation based on genetic markers in Russian populations. *Bulletin of Russian State Medical University*. 2019. No. 5. Pp. 25–41. (In Russ.) DOI: 10.24075/vrgmu.2019.069
- Branda R. F., Eaton J. W. Skin color and nutrient photolysis: An evolutionary hypothesis. *Science*. 1978. Vol. 201. No. 4356. Pp. 625–626. (In Eng.) DOI: 10.1126/science.675247
- Bunak V. V. Anthropometry. Moscow: Uchpedgiz, 1941. 368 p. (In Russ.)
- Bunak V. V. Genetic analysis of iris colors. *Uchenye zapiski MGU. Ser.: Antropologiya*. 1940. No. 34. Pp. 193–208. (In Russ.)
- Coleman W., Mariwalla K., Grimes P. Updating the

- genome-wide association studies and a linkage analysis identify HERC2 as a human iris color gene. *The American Journal of Human Genetics (AJHG)*. 2008. Vol. 82. No. 2. Pp. 411–423. (In Eng.) DOI: 10.1016/j.ajhg.2007.10.003
- Liu F., Wen B., Kayser M. Colorful DNA polymorphisms in humans. *Seminars in Cell & Developmental Biology*. 2013. Vol. 24. No. 6–7. Pp. 562–575. (In Eng.) DOI: 10.1016/j.semcdb.2013.03.013
- Liu J., Black G. C., Kimber S. J., Sergouniotis P. I. Generation of a human induced pluripotent stem cell line carrying the TYR c.575C>A (p.Ser192Tyr) and c.1205G>A (p.Arg402Gln) variants in homozygous state using CRISPR-Cas9 genome editing. *Stem Cell Research*. 2022. Vol. 64. Article no. 102880. Available at: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S187350612200229X?via%3Di-hub> (accessed: 20 June 2024). (In Eng.) DOI: 10.1016/j.scr.2022.102880
- Lona-Durazo F., Hernandez-Pacheco N., Fan S., Zhang T., Choi J., Kovacs M. A., Loftus S. K., Le P., Edwards M., Fortes-Lima C. A., Eng C., Huntsman S., Hu D., Gómez-Cabezas E. J., Marín-Padrón L. C., Grauholm J., Mors O., Burchard E. G., Norton H. L., Pavan W. J., Brown K. M., Tishkoff S., Pino-Yanes M., Beleza S., Marcheco-Teruel B., Parra E. J. Meta-analysis of GWA studies provides new insights on the genetic architecture of skin pigmentation in recently admixed populations. *BMC Genetics*. 2019. Vol. 20. Article no. 59. (In Eng.) DOI: 10.1186/s12863-019-0765-5
- Mark K. Yu. Towards Finno-Ugric ethnogenesis: Somatological data. In: *Finno-Ugric Ethnogenesis according to Anthropological Data*. Moscow: Nauka, 1974. Pp. 11–18. (In Russ.)
- Mathew C. G. The isolation of high molecular weight eukaryotic DNA. *Methods in Molecular Biology*. 1985. Vol. 2. Pp. 31–34. (In Eng.)
- Meyer O. S., Lunn M. M. B., Garcia S. L., Kjærbye A. B., Morling N., Børsting C., Andersen J. D. Association between brown eye colour in rs12913832:GG individuals and SNPs in TYR, TYRP1, and SLC24A4. *PLoS One (Public Library of Science)*. 2020. Vol. 15. No. 9. Article no. e0239131. (In Eng.) DOI: 10.1371/journal.pone.0239131
- Michaud V., Lasseaux E., Green D. J., Gerrard D. T., Plaisant C., UK Biobank Eye and Vision Consortium, Fitzgerald T., Birney E., Arveiler B., Black G. C., Sergouniotis P. I. The contribution of common regulatory and protein-coding TYR variants to the genetic architecture of albinism. *Nature Communications*. 2022. Vol. 13. Article no. 3939. DOI: 10.1038/s41467-022-31392-3
- Mokshin N. F. et al. (eds.) *Peoples of the Volga and the Urals: Komis (Permyaks, Zyrians), Maris, Mordvins, Udmurts*. Moscow: Nauka, 2000. 579 p. (In Russ.)
- Salvo N. M., Andersen J. D., Janssen K., Meyer O. L., Berg T., Børsting C., Olsen G. H. Association between variants in the OCA2-HERC2 region and blue eye colour in HERC2 rs12913832 AA and AG individuals. *Genes (Basel)*. 2023. Vol. 14. No. 3. Article no. 698. DOI: 10.3390/genes14030698
- Sanchez-Tena S., Cubillos-Rojas M., Schneider T., Rosa J. L. Functional and pathological relevance of HERC family proteins: A decade later. *Cellular and Molecular Life Sciences*. 2016. Vol. 73. No. 10. Pp. 1955–1968. (In Eng.) DOI: 10.1007/s00018-016-2139-8
- Simcoe M., Valdes A., Liu F., Furlotte N. A., Evans D. M., Hemani G., Ring S. M., Smith G. D., Duffy D. L., Zhu G., Gordon S. D., Medland S. E., Vuckovic D., Girotto G., Sala C., Catamo E., Concas M. P., Brumat M., Gasparini P., Toniolo D., Cocca M., Robino A., Yazar S., Hewitt A., Wu W., Kraft P., Hammond C. J., Shi Y., Chen Y., Zeng C., Klaver C. C. W., Uitterlinden A. G., Ikram M. A., Hamer M. A., van Duijn C. M., Nijsten T., Han J., Mackey D. A., Martin N. G., Cheng C. Y., Hinds D. A., Spector T. D., Kayser M., Hysi P. G. Genome-wide association study in almost 195,000 individuals identifies 50 previously unidentified genetic loci for eye color. *Science Advances*. 2021. Vol. 7. No. 11. Article no. eabd1239. (In Eng.) DOI: 10.1126/sciadv.abd1239
- Sturm R. A., Duffy D. L., Zhao Z. Z., Leite F. P. N., Stark M. S., Hayward N. K., Martin N. G., Montgomery G. W. A single SNP in an evolutionary conserved region within intron 86 of the HERC2 gene determines human blue-brown eye color. *The American Journal of Human Genetics (AJHG)*. 2008. Vol. 82. No. 2. Pp. 424–431. (In Eng.) DOI: 10.1016/j.ajhg.2007.11.005
- Sturm R. A., Larsson M. Genetics of human iris colour and patterns. *Pigment Cell & Melanoma Research*. 2009. Vol. 22. No. 5. Pp. 544–562. (In Eng.) DOI: 10.1111/j.1755-148X.2009.00606.x
- The 1000 Genomes Project Consortium. An integrated map of genetic variation from 1,092 human genomes. *Nature*. 2012. Vol. 491. No. 7422. Pp. 56–65. (In Eng.) DOI: 10.1038/nature11632
- Visser M., Kayser M., Palstra R. J. HERC2 rs12913832 modulates human pigmentation by attenuating chromatin-loop formation between a long-range enhancer and the OCA2 promoter. *Genome Research*. 2012. Vol. 22. No. 3. Pp. 446–55. (In Eng.) DOI: 10.1101/gr.128652.111
- Yurchenkov A. V. (ed.) *Finno-Ugric Peoples of Russia: Genesis and Development*. Saransk: Mordovia Humanities Research Institute, 2012. 220 p. (In Russ.)

