

ТЕУЧЕЖ Ирина Эдуардовна

ГЕНОФОНД АБХАЗО-АДЫГСКИХ НАРОДОВ, ГРУЗИН И АРМЯН ПО ДАННЫМ О ПОЛИМОРФИЗМЕ Y-ХРОМОСОМЫ И ФАМИЛИЙ

03.02.07 — генетика 03.03.02 — антропология

АВТОРЕФЕРАТ диссертации на соискание ученой степени кандидата биологических наук

Работа лаборатории популяционной Федеральном выполнена генетики государственном бюджетном учреждении «Медико-генетический научный центр» Российской академии медицинских наук и в Федеральном государственном бюджетном образовательном учреждении высшего профессионального образования «Адыгейский государственный университет» Министерства образования и науки Российской Федерации.

Научные руководители: доктор медицинских наук,

ПОЧЕШХОВА Эльвира Аслановна

доктор биологических наук,

БАЛАНОВСКИЙ Олег Павлович

Официальные оппоненты:

кандидат биологических наук, доцент

КУРБАТОВА Ольга Леонидовна

Федеральное государственное бюджетное учреждение науки Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова Российской академии наук, ведущий

сотрудник лаборатории популяционной генетики

доктор биологических наук

МОВСЕСЯН Алла Арменовна

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова, ведущий научный сотрудник кафедры антропологии

Биологического факультета.

Ведущая организация:

Федеральное государственное бюджетное учреждение Научно-исследовательский институт медицинской генетики Сибирского отделения Российской академии медицинских наук.

Защита состоится «17» октября 2013 г. в ___ часов на заседании диссертационного совета Д 002.214.01 в Институте общей генетики им. Н.И.Вавилова РАН по адресу: 119991, ГСП-1, Москва, ул. Губкина, д. 3, тел. (499) 135-62-13, факс (499) 132-89-62, www.vigg.ru, e-mail: aspirantura@vigg.ru

С диссертацией и авторефератом можно ознакомиться в библиотеке и на сайте Института.

Автореферат разослан « » 2013 г.

Учёный секретарь диссертационного совета,

кандидат биологических наук

Синельщикова Татьяна Аркадьевна

ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОТЫ

Актуальность проблемы. По данным антропологии, население Кавказа восходит к палеолиту, причем предполагается, что в его формировании основную роль сыграли мигранты с Ближнего Востока. Однако уже с эпохи неолита основную роль стал играть процесс саморазвития популяционной системы народонаселения Кавказа [Бжания, 1996; Мунчаев, 2001]. Тем не менее, территория Кавказа оставалась ареной для миграций многих племен, как с севера, так и с юга. Следы этих исторических процессов саморазвития и миграций сохранились в удивительном этническом многообразии Кавказа (здесь живут 50 из около 160 народов России, это один из наиболее этнически гетерогенных регионов и в мировом масштабе). Поэтому кавказский регион является уникальным объектом для популяционной генетики.

Одним из нерешенных вопросов антропогенетики остается степень генетического родства народов, живущих по разные стороны Кавказского хребта. Результаты данной работы (по народам Северного Кавказа и Закавказья) могут позволить сделать еще один шаг к решению этой проблемы, поскольку они опираются на обширную панель SNP и STR маркеров Y-хромосомы, которые являются одними из наиболее информативных и широко изучаемых в мировой науке при реконструкции родства народов. Другая проблема, требующая новых исследований, это оценка роли влияний из разных регионов Евразии (Передней Азии, Балкан, Восточной Европы, евразийской степи) в формировании коренного населения Кавказа и Закавказья. Необходимо детальное изучение народов Кавказа и Закавказья в широком евразийском контексте для того, чтобы вычленить в современном генофонде пласты, связанные с различными миграционными потоками - от палеолита до современности.

Первые результаты по отдельным кавказским популяциям были опубликованы в статьях, посвященных изучению Ү-хромосомы в масштабе целых континентов [Semino et al., 2000; Wells et al., 2001; Cinnioglu et al., 2004; Di Giacomo et al., 2004; Cruciani et al., 2007; Battaglia et al., 2009]. К сожалению, большинство народов Северного Кавказа были изучены по небольшим выборкам (N=13 для карачаевцев, N=9 для лакцев [Nasidze et al., 2004]) или же публикации были посвящены отдельным народам – осетинам [Nasidze et al., 2004], народам Дагестана [Юнусбаев, 2006], кабардинцам, балкарцам [Боготова, 2009]. В других работах [Bulayeva et al., 2006; Tofanelli et al., 2009; Caciagli et al., 2009] дан многосторонний анализ генофонда народов Дагестана, но сами выборки невелики, что затрудняет их использование при сравнительном анализе. Детальное изучение У-хромосомного состава населения Кавказа [Кутуев и др., 2010] хотя и создало общее представление о генофонде населения Кавказа, но, к сожалению, было выполнено с филогенетическим разрешением не глубже уровня основных гаплогрупп G, J1, J2. В недавнем исследовании [Yunusbaev et al., 2011] представлена картина изменчивости Yхромосомы в популяциях Кавказа, основанная на совокупной выборке из 1952 образцов и охватывающая 24 популяции не только Северного Кавказа, но отчасти и Закавказья (грузины, исследованные в Абхазии, и армянские популяции Северного Кавказа). В этой работе удалось выделить лишь два генетически контрастных региона на Северном Кавказе в связи с тем, что использованная большая панель SNP маркеров (52 маркера) не была оптимизирована специально для кавказского генофонда и поэтому не включила, такие важные маркеры, как Р16 и Р18, дифференцирующие популяции Западного и Кавказа от Центрального Кавказа. В детальном исследовании полиморфизма Y-хромосомы в населении Северного Кавказа [Дибирова и др., 2010; Balanovsky et al., 2011] было показано деление генофонда Кавказа на четыре субгенофонда. Хотя в этом исследовании выборки были значительными, а панель используемых маркеров оптимизирована для кавказских популяций, однако детальная структура абхазо-адыгских популяций Западного и Центрального Кавказа и их взаимодействие с населением Закавказья не рассматривались.

У народов Закавказья изменчивость Y-хромосомы изучена слабо, и общий объем данных по этому региону многократно уступает информации, накопленной по смежным регионам (Северному Кавказу, Юго-Западной Азии, Турции). Данные по армянам и грузинам впервые появились в статьях [Rosser et al., 2000; Semino et al., 2000; Weale et al., 2001], а сведения по азербайджанцам - в работе [Wells et al., 2001]. Спустя несколько лет результаты обо всех трех народах были представлены в работах [Nasidze et al., 2003, 2004]. К сожалению, все перечисленные работы несопоставимы с массивом современных данных из-за узкой панели тестируемых маркеров. Популяции Закавказья также фигурировали в ряде статей, посвященных глобальному распределению отдельных гаплогрупп [Di Giacomo et al., 2004; Cruciani et al., 2007; Мугез et al., 2010; Underhill et al., 2010]. Поэтому на современном уровне изучения полиморфизма Y-хромосомы народы Закавказья представлены лишь по выборкам из 413 армян [Herrera et al., 2012], 66 грузин [Battaglia et al., 2008], а также 65 грузин и 57 армян из работы [Yunusbaev et al., 2011].

Вопросы о характере распространения гаплогруппы **R1b-M269**, достигающей высоких частот во многих популяциях мира, затрагивались в ряде работ, но ей специально были посвящены две крупные статьи. В первой из них [Balaresque et al., 2010] был проведен анализ STR гаплотипов и сделан вывод о неолитическом времени распространения этой гаплогруппы по Европе. Во втором исследовании [Myres et al., 2010] использовались SNP маркеры и установлены четкие географические градиенты в распространении многих субветвей этой гаплогруппы. В настоящее время многие лаборатории начали исследования субветвей этой гаплогруппы в разных регионах мира. В нашей работе такое исследование предпринято для населения Кавказа.

Для анализа тонкой структуры генофонда в популяционной генетике часто используются квазигенетические маркеры (фамилии, рода и т.д.). Этот подход оказался особенно эффективен для адыгейцев [Почешхова, 2008], у которых фамилии восходят к глубокой древности. Но в таких работах всегда остается открытым вопрос о степени связи фамилии и генов. В последние годы появляется все больше работ, напрямую оценивающих связь квазигенетических маркеров и конкретных вариантов Y-хромосомы у разных народов мира [Sykes et al, 2000; Moore et al, 2006; Балановская и др., 2011; Жабагин и др., 2012], поэтому актуально проведение такого исследования и для народов Западного Кавказа и Закавказья.

С учетом предшествовавших исследований популяций Кавказа, обрисовавших общие паттерны изменчивости Y-хромосомы, в данной работе мы сосредоточились на использовании этой высокоинформативной системы для детального и углубленного изучения общности адыго-абхазских народов Северного Кавказа в их взаимодействии с народами Закавказья. Дополнительными инструментами анализа были выбраны субтипирование гаплогруппы **R1b** и привлечение данных о фамилиях.

<u>Цель исследования</u>: Изучить генофонды всех абхазо-адыгских народов Кавказа (адыгейцев, кабардинцев, черкесов, абазин, абхазов) и народов Закавказья (армян, грузин) по SNP и STR маркерам Y-хромосомы, выявить их генетические связи с другими этносами Кавказа и соседними регионами Евразии, оценить связь абхазо-адыгских и армянских фамилий с гаплотипами Y-хромосомы.

Задачи исследования:

- 1. Изучить генофонды Западного и Центрального Кавказа и Закавказья с использованием единой обширной панели (58 SNP и 17 STR) маркеров У-хромосомы по репрезентативной выборке, включающей представителей всех абхазо-адыгских народов Северного Кавказа (абхазы, абазины, адыгейцы, кабардинцы, черкесы), индоевропейских (армяне) и картвельских (грузины) народов Закавказья; выявить сходство и различия спектров гаплогрупп у популяций по обе стороны Кавказского хребта.
- 2. Выявить положение генофондов семи изученных народов (адыгейцев, кабардинцев, черкесов, абазин, абхазов, армян и грузин) среди генофондов Кавказа, Европы и Передней Азии по данным о полиморфизме Y-хромосомы.
- 3. Провести глубокое субтипирование (18 субветвей) гаплогруппы **R1b-M343** для решения вопроса о роли европейского и переднеазиатского влияния на генофонд Кавказа.
- 4. Провести филогенетический анализ гаплогрупп Y-хромосомы абхазо-адыгских народов Северного Кавказа и народов Закавказья, оценить степень родства изученных популяций по данным о STR гаплотипах Y-хромосомы, выявить основные кластеры STR гаплотипов, определить источники миграций, дать генетические датировки возникновения кластеров на основе «эволюционной» и «генеалогической» скоростей мутаций.
- 5. Оценить связь фамилий и Y-хромосомы у абхазо-адыгских народов и армян через степень сходства STR гаплотипов Y-хромосомы у однофамильцев.

<u>Научная новизна</u>. Впервые генофонды всех абхазо-адыгских народов Западного и Центрального Кавказа (абхазы абазины, адыгейцы, кабардинцы, черкесы) и народов Закавказья (армяне, грузины) исследованы по единой обширной панели маркеров Ухромосомы (58 SNP и 17 STR) и по обширным выборкам (1288 образцов ДНК).

Сравнительный анализ изученных популяций Кавказа и Закавказья друг с другом и с населением смежных регионов Евразии впервые осуществлен на основе углубленного субтипирования SNP маркеров Y-хромосомы.

Филогенетические сети STR гаплотипов для доминирующих на Кавказе гаплогрупп впервые созданы на использовании столь обширных (в среднем по 700 образцов) выборок; выявлены новые этноспецифические кластеры гаплотипов, получены их датировки на основе «генеалогической» и «эволюционной» скоростей мутирования.

Впервые в мире проведено глубокое субтипирование гаплогруппы **R1b-M343** у популяций Кавказа, что способствовало решению вопроса о роли европейского и переднеазиатского влияния на генофонд Кавказа. Полученные данные использованы для создания картографического атласа распространения 18 субветвей гаплогруппы **R1b-M343** на Кавказе и в Евразии в целом.

Впервые оценена степень генетического сходства однофамильцев для абхазоадыгских народов Западного и Центрального Кавказа и армян Закавказья; для каждого народа определен средний индекс монофилетичности фамилий; получены генетические датировки происхождения наиболее распространенных фамилий.

Научно-практическая значимость. Совокупность полученной информации о генофонде обеспечивает проведение последующего генетико-демографического и эколого-генетического мониторинга, включая прогнозирование изменений генофонда в результате продолжающихся массовых миграций и межэтнических браков. Данные по изменчивости 17 STR маркеров Y-хромосомы у 1288 образцов из 7 северокавказских народов востребованы в судебно-медицинской экспертизе в качестве референсной определении районов базы при идентификации личности И происхождения искомых гаплотипов У-хромосомы. Полученные результаты важны для понимания этногенеза народов Кавказа, в том числе специалистам смежных отраслей: антропологам, археологам, лингвистам, историкам, этнографам.

Результаты работы используются в научном и учебно-педагогическом процессе в российских и зарубежных организациях: ФГБУ «Медико-генетический научный центр» РАМН, ФГБУН Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН, Институт антропологии ГОУ ВПО МГУ им. М.В. Ломоносова, Адыгейский, Казанский, Харьковский государственные университеты, Кубанский государственный медицинский университет, Следственный комитет РФ, Национальное географическое общество США, Университет Помпея Фабра (Испания), Институт молекулярной биологии Национальной академии наук Армении.

Основные положения, выносимые на защиту:

- 1. Созданы генетические портреты народов Закавказья (армяне, грузины) и всех абхазо-адыгских народов Северного Кавказа по широкой панели SNP и STR маркеров Y-хромосомы. У всех абхазо-адыгских народов (абхазы, абазины, адыгейцы, кабардинцы, черкесы) доминируют гаплогруппы G2a3b-P303, R1a1-M198 и J2-M172, у армян гаплогруппы G1-M285 и J2a2-M67, у грузин L1b-M317, G2a3b-P303 и J2-M172. Гаплогруппы J2 и G2 указывают на общий переднеазиатский субстрат в генофонде и абхазо-адыгских народов, и народов Закавказья.
- 2. Результаты глубокого субтипирования гаплогруппы **R1b-M343** у абхазоадыгских народов указывают на поток генов из Передней Азии (преобладание субварианта **R1b1b2a-L23**) и незначительные влияния из Восточной Европы (субварианты **R1b1b2a1-U106** и **R1b1b2b4-P312**).
- 3. Все изученные народы (абазины, абхазы, адыгейцы, армяне, грузины, кабардинцы, черкесы) образуют единый кластер, обособленный от большинства генофондов Евразии, но приближенный к популяциям Передней Азии и к народам нахской лингвистической группы.
- 4. Филогенетический анализ позволил впервые создать обширные филогенетические сети гаплогрупп Ү-хромосомы Западного, народов ДЛЯ Центрального Кавказа и Закавказья. Для гаплогруппы G2a3b-P303 выявлен кластер STR гаплотипов, который встречается почти исключительно у адыгейцев Западного Кавказа, генетическая датировка кластера 2800 ± 900 лет. Сеть J2-M172 обособленных демонстрирует несколько четких, otдруга друг приуроченных к конкретным этносам: кластер α - к армянам (его возраст 4300±1300

лет), кластер β – к адыгейцам (5200 \pm 1500 лет); кластер γ – к кабардинцам и черкесам (5500 \pm 1600 лет).

5. Совместный анализ фамилий и вариантов Y-хромосомы в популяциях абхазоадыгских народов и армян выявил высокую степень связи фамилий и генофонда у абхазо-адыгских народов. У абхазских, кабардинских, черкесских однофамильцев показатель монофилетичности высок (около I=0.50), у абазин ниже (I=0.19), и наиболее высокая монофилетичность (в среднем I=0.70) характерна для фамилий адыгейцев: целый ряд однофамильцев происходит от единого основателя. При этом показано отсутствие подобной связи в изученных популяциях армян (индекс монофилетичности только I=0.02). Это позволяет прогнозировать высокую эффективность использования фамилий как квазигенетического маркера у абхазоадыгских народов, но низкую — у армян.

Апробация работы. Работа представлялась на VI Съезде Российского общества медицинских генетиков (Ростов-на-Дону, 2010); ІХ конгрессе этнографов антропологов России (Петрозаводск, 2011); IV Международной научно-практической конференции «Актуальные проблемы биологии, нанотехнологий и медицины» (Ростов-на-Дону, 2011г.); Международной конференции «Проблемы популяционной и общей генетики» памяти Ю.П. Алтухова (Москва, 2011); V Международной научной конференции «Факторы экспериментальной эволюции организмов», посвященной 110-летию со дня рождения Л.М.Делоне (Алушта, 2011); Конференции молодых ученых МГНЦ РАМН.(Москва, 2012); Семинаре «Кавказ и Средняя Азия: народы, культуры, история» (Москва, 2012); International conference on the autochthonous peoples of the Caucasian-Caspian region (Ереван, 2012); Международной научной конференции «Научное наследие Н.И. Вавилова и современность» (Москва, 2012); Международной конференции «Генетика и биотехнология XXI века: проблемы, достижения, перспективы» X Съезда белорусского общества селекционеров (Минск, 2012); Международной научной конференции молодых ученых, аспирантов и студентов «Перспектива-2013» (Нальчик, 2013).

<u>Личный вклад автора.</u> Автором выполнена основная часть экспериментальной работы, которая включила выделение ДНК, измерение концентрации, формирование рабочих, архивных и нормализованных ДНК-коллекций, генотипирование SNP маркеров, фрагментный анализ STR маркеров Y-хромосомы (кроме технической работы на капиллярном ДНК-секвенаторе); а также ведение баз данных: анкетной информации, коллекций ДНК, результатов генотипирования. Автор самостоятельно провел статистический анализ: расчет генетических расстояний, кластерный анализ, многомерное шкалирование, анализ квазигенетических маркеров у однофамильцев, построение филогенетических сетей, а также написание текста диссертации. Суммарно личный вклад автора составляет более 90%.

<u>Публикации.</u> Основные результаты исследования представлены в 23 научных публикациях, в том числе в 5 статьях в ведущих рецензируемых научных журналах, рекомендованных ВАК РФ для защиты диссертаций.

<u>Структура и объем работы</u>. Работа изложена на 160 страницах, состоит из введения и 5 глав, включающих обзор литературы, материалы и методы, результаты и их обсуждение. Список литературы содержит 250 источника, из которых 100 иностранные. Работа иллюстрирована 13 таблицами и 31 рисунками, включая карты.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ИСТОЧНИКИ И ОБЪЕМ ИСХОДНОЙ ИНФОРМАЦИИ

Материалы. Образцы венозной крови от представителей коренных народов Северного Кавказа и Закавказья собраны в ходе экспедиционных работ 1998-2012 гг., проведенных под руководством Е.В. Балановской и Э.А. Почешховой. У всех обследуемых получено письменное информированное согласие, текст информированного согласия и выполнение данной работы одобрены Этической комиссией ФГБУ «МГНЦ» РАМН. Изучены популяции семи народов из четырех регионов России (Адыгея, Карачаево-Черкесия, Кабардино-Балкария, Краснодарский край), а также из Абхазии, Турции и Грузии (табл. 1). В общей сложности собраны и проанализированы образцы 1288 неродственных между собой мужчин.

Лингвистическое многообразие Кавказа в данной работе представлено четырьмя языковыми группами - абхазо-адыгской (адыгейцы, кабардинцы, черкесы, абхазы, абазины), грузинской (имеретинцы), занской (мегрелы, лазы) и армянской (армяне и армяне-амшены), относящихся к трем лингвистическим семьям — северокавказской, картвельской и индоевропейской. Для охвата разнообразия генофонда каждый этнос был обследован в целом ряде районов в пределах этнического ареала (табл. 1).

<u>Адыгейцы</u> (**N=262**). Образцы собраны в 5 районах Республики Адыгея и 2 районах Краснодарского края (табл. 1). Исследованием охвачены три субэтнические группы - причерноморские шапсуги, прикубанские шапсуги, темиргоевцы.

<u>Кабардинцы</u> (N=232). Образцы собраны в 11 районах Республики Кабардино-Балкария (районы перечислены в табл. 1).

<u>Черкесы</u> (N=214). Образцы собраны в 6 районах Республики Карачаево-Черкесия (перечислены в табл. 1).

Абхазы (N=177). Образцы собраны в 5 районах Абхазии (табл. 1).

<u>Абазины</u> (N=103). Образцы собраны в 6 районах Республики Карачаево-Черкесия (табл. 1).

<u>Армяне</u> (N=218). Обследованы две популяции армян, сформировавшиеся на Северном Кавказе в XVIII-XIX вв. В конце XX в. эти популяции включили незначительное число новых армянских переселенцев. Первая группа включает армян, образцы которых собраны в Адыгее и Краснодарском крае (N=165). Вторая группа представляет армян-амшенов (N=53), говорящих на особом диалекте, исконный ареал которых расположен на юго-восточном побережье Черного моря (на территории Турции), и часть которых переселилась на территорию России.

<u>Грузины</u> (N=82). В выборку включены: **мегрелы** (N=10) из 5 районов Абхазии; **имеретинцы** (N=35) из 9 районов Имеретии в западной части Грузии и **лазы** (N=37) из 4 районов Лазистана на северо-востоке Турции, а также их отдельные представители, проживающие в 4 районах Грузии.

Методы экспериментального ДНК анализа.

ДНК из образцов венозной крови выделена классическим методом, основанным на использовании протеиназы К с последующей фенол-хлороформной экстракцией. Предварительная оценка концентрации проводилась на спектрофотометре NanoDrop, а точное определение ДНК (для создания коллекций с нормализованной ДНК) проводилось в ходе ПЦР в реальном времени с использованием набора Human DNA Quantifiler kit (Applied Biosystems) на RealTime амплификаторе 7900HT.

Таблица 1. Характеристика изученных популяций

СУПЕРЭТНОС	ЭТНОС	СУБЭТНОС	N	РАЙОН	РЕСПУБЛИКА, ОБЛАСТЬ	СТРАНА	ЛИНГВИСТИЧЕСКАЯ ГРУППА	
АДЫГИ	АДЫГЕЙЦЫ	ТЕМИРГОЕВЦЫ	91	Кошехабльский Красногвардейский Шовгеновский		РОССИЯ	Северокавказская семья,	
		ШАПСУГИ ПРИКУБАНСКИЕ	71	Тахтамукайский Теучежский	АДЫГЕЯ КРАСНОДАРСКИЙ КРАЙ		абхазо-адыгская языковая ветвь,	
		ШАПСУГИ ПРИЧЕРНОМОРСКИ Е	100	Лазаревский Туапсинский			западно-черкесский язык	
	КАБАРДИНЦЫ		232	Зольский, Чегемский Черекский, Эльбрусский Баксанский, Терский Урванский, Майский Лескенский,	КАБАРДИНО- БАЛКАРИЯ	РОССИЯ	Северокавказская семья, абхазо-адыгская	
	ЧЕРКЕСЫ		214	Прохладненский Хабезский Карачаевский Адыге- Хабльский Зеленчукски Прикубанский Абазинский	КАРАЧАЕВО- ЧЕРКЕССИЯ	РОССИЯ	языковая ветвь, восточно-черкесский язык	
-	АБХАЗЫ	СУММАРНАЯ ПОПУЛЯЦИЯ	177	Очамчирский Сухумский Гудаутский Ткуарчальский Гагрский	АБХАЗИЯ	АБХАЗИЯ	Северокавказская семья,	
-	АБАЗИНЫ	СУММАРНАЯ ПОПУЛЯЦИЯ	103	Прикубанский Хабезский Адыге- Хабльский Карачаевский Абазинский Малокарачаевский	КАРАЧАЕВО- ЧЕРКЕСИЯ	РОССИЯ	абхазо-адыгская языковая ветвь, абазо-абхазский язык	
-	ГРУЗИНЫ	МЕГРЕЛЫ	10	Гальский Ткуарчальский Очамчирский		АБХАЗИЯ	Картвельская языковая семья	
		имеретинцы лазы	35 37			ГРУЗИЯ, ТУРЦИЯ		
-	АРМЯНЕ	АРМЯНЕ	165	Майкопский	АДЫГЕЯ, КРАСНОДАРСКИЙ КРАЙ	РОССИЯ	· Индоевропейская семья (армянская ветвь)	
		АМШЕНЫ	53		КРАСНОДАРСКИЙ КРАЙ	ТУРЦИЯ (переселенцы в Краснодарски й край)		
	7 ЭТНОСОВ	12 ПОПУЛЯЦИЙ	1288	31 РАЙОНОВ	4 АДМИНИСТРАТИВ. ЕДИНИЦЫ	4 СТРАНЫ	3 ЯЗЫКОВЫЕ СЕМЬИ	

Определение гаплогрупп Y-хромосомы проводилось на основе генотипирования 58 SNP маркеров методом ПЦР в реальном времени с использованием ТаqМап зондов на Real Time амплификаторе ABI 7900HT. Определялись следующие гаплогруппы (в скобках указан соответствующий SNP маркер): C(M130), C3(M217), C3c (M48), E(M96), E1b1b1(M35) E1b1b1a(M78), E1b1b1b2a(M123), F(M89), G(M201), G2a(P15), G2a1(P16), G2a1a(P18), G2a3a(M406), G2a3b1(P303), H(M69), I(M170), I1(M253), I1b (M227), I2a1(P37), J(M304), J1(M267), J1c3(P58), J2(M172), J2a1(M47), J2a3b(M67), J2a3b1(M92), J2b(M12), K(M9), L(M20), L2b(M317) N1(LLY22), N1b(P43), N1c1(M178), O3(M122), Q(M242), R(M207), R1a1a(M198), R1b(M343), R1b1a1(M73),

R1b1a2a(L23), **R1b1a2**(M269), **R1b1a2a1a1**(L11), **R1b1a2a1a1a**(U106), R1b1a2a1a1a5b1(U198), R1b1a2a1a1a5b2(L48), **R1b1a2a1a1b**(P312), R1b1a2a1a1b2a(M153), **R1b1a2a1a1b1**(M65), **R1b1a2a1a1b2b1**(M167), **R1b1a2a1a1b3**(U152), **R1b1a2a1a1b3a**(M126), **R1b1a2a1a1b3**b(M160), **R1b1a2a1a1b3**c(L2), R1b1a2a1a1b3c1a(L20), R1b1a2a1a1b4a(M37), **R1b1a2a1a1b4b**(M222), **R2a**(M124), **T**(M70).

Для всех образцов на секвенаторе Applied Biosystems 3130xl проанализированы также 17 STR локусов Y-хромосомы, входящие в набор Y-filer PCR Amplification Kit (Applied Biosystems). На основе STR гаплотипов определялась вероятная гаплогруппа Y-хромосомы с использованием двух различных компьютерных программ: предиктора гаплогрупп Whit Atney и предиктора лаборатории популяционной генетики ФГБУ «МГНЦ» PAMH (www.genofond.ru). Этот прогноз гаплогруппы по STR маркерам сопоставлялся с результатами анализа SNP маркеров, что обеспечивало взаимоконтроль для повышения надежности генотипирования.

Методы статистического и картографического анализа.

Генетические расстояния М. Нея [Nei, 1987] рассчитаны по частотам гаплогрупп с использованием программы DJgenetic (www.genofond.ru). На основе этих расстояний в программе Statistica 6.0 проведен кластерный анализ и многомерное шкалирование. Сравнение с окружающими генофондами Кавказа, славянскими народами Восточной Европы и Балкан, народами Турции, Ирана, Ближнего Востока и Западной Европы проведено с использованием базы данных Y-base, разработанной под руководством О.П. Балановского (www.genofond.ru). Карты распространения субветвей гаплогруппы R1b построены с использованием программы GeneGeo [Balanovsky et al., 2011].

Методы филогенетического анализа.

Филогенетические сети построены на основе данных об STR гаплотипах с помощью программы Network 4.1.1.2 на основе алгоритмов reduced median и median joining и визуализированы в Network Publisher (www.fluxus-engineering.com). Возраст кластеров гаплотипов определялся с помощью показателя ρ согласно [Forster et al., 1996; Saillard et el, 2000]. Использовались две скорости мутирования STR маркеров У-хромосомы: «эволюционная» скорость [Zhivotovsky et al., 2004], и «генеалогическая» скорость, полученная при прямых сравнениях пар отец-сын [Gusmao et al., 2005; Sánchez-Diz et al., 2008; Ge et al., 2009]. Длина поколения принималась 25 лет для эволюционной скорости и 30 лет (реальная длина поколений у адыгейцев по генетико-демографическим данным [Почешхова, 2008]) для генеалогической скорости. Для кавказских популяций ранее было показано соответствие генеалогической скорости с историческими и лингвистическими датировками [Ваlanovsky et al., 2011].

Методы анализа однофамильцев.

Критерий «минимального» родства принимался равным трем мутационным шагам: при 14 и более совпадениях из 17 STR маркеров однофамильцы считались принадлежащими к одной линии родства (филе). Это соответствует расхождению в пределах 1000 лет, т.е. далее вглубь времен гаплотипы считались неродственными.

Для всех групп (блоков) однофамильцев рассчитан индекс монофилетичности **I**, который показывает степень «генетического родства» однофамильцев:

$I = (N-F) \setminus (N-1),$

где N — число носителей фамилии, F - число «фил» - генетических линий происхождения для данной фамилии (основателей). При полной полифилетичности

I=0, а в случае полной монофилетичности (когда все однофамильцы принадлежат к одной филе, т.е. происходят от одного основателя) I=1.

Анализ был проведен двумя способами: по «мягкому» критерию (в анализ включались все блоки однофамильцев, начиная с двух носителей одинаковой фамилии) и по «жесткому» критерию (в анализ включались только блоки, содержащие не менее 5 однофамильцев). Мерой генетических расстояний между однофамильцами послужило количество пошаговых мутаций между гаплотипами (Stepwise Model); на основе таких расстояний построены графики многомерного шкалирования.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПОРТРЕТЫ АБХАЗО-АДЫГСКИХ НАРОДОВ И НАРОДОВ ЗАКАВКАЗЬЯ

В результате анализа изменчивости Y-хромосомы в изученных популяциях выявлено 35 гаплогрупп. Рис. 1 демонстрирует основной спектр выявленных гаплогрупп - «генетические портреты» изученных народов.

генофонда Значительная часть абхазо-адыгских представлена народов переднеазиатской гаплогруппой G2a3b-P303, что согласуется с результатами предыдущих исследований. Максимальные частоты этой гаплогруппы (от 53% до 86%) обнаружены во всех трех субэтнических группах адыгейцев. В популяциях кабардинцев, черкесов, абазин и абхазов частота G2a3b-P303 ниже - от 18% до 30%. У других народов Кавказа (кроме соседствующих с кабардинцами балкарцев) эта гаплогруппа редка. В Закавказье частота гаплогруппы **G2a3b-P303** у грузин (13%) лишь немногим ниже, чем у абхазов (18%), но у армян она практически отсутствует. Зато в изученных выборках армян широко распространена иная ветвь гаплогруппы ${f G}$ (G1-M285). Третья ветвь гаплогруппы G - G2a1a-P18 обнаружена с частотой около 10% у кабардинцев и грузин, тогда как в остальных изученных популяциях она составляет в среднем лишь 2%. Поскольку G2a1a-P18 доминирует на Центральном Кавказе у осетин [Дибирова и др., 2010, Кутуев и др., 2010, Balanovsky et al., 2011; Yunusbaev et al., 2011], можно предположить, что повышение частоты этой гаплогруппы у народов, географически близких к Центральному Кавказу, могло быть опосредовано автохтонным населением Центрального Кавказа, вошедшим в состав и осетин, и кабардинцев, и грузин. Но возможна и другая гипотеза - повышение частоты G2a1a-P18 у кабардинцев и грузин за счет потока генов от осетин.

Другая переднеазиатская гаплогруппа - **J2-M172** - у абхазо-адыгских народов встречается со средней частотой 15%. У абхазов она достигает высокой частоты (27%), что сближает их с грузинами и армянами, у которых данный вариант также составляет около трети генофонда. По литературным данным, максимальных значений данная гаплогруппа достигает у народов Восточного Кавказа. Особенностью абхазов является повышение частоты субгаплогруппы **J2a2-M67*** (12%), составляющей 20% у армян, в то время как у грузин она превалирует другой вариант - **J2a2a-M92** (13%).

Переднеазиатская гаплогруппа **J1-M267**, мажорная в популяциях Дагестана [Balanovsky et. al., 2011; Yunusbaev et al., 2011]), крайне редка как у абхазо-адыгских (0-5%), так и у закавказских народов (5-6%).

Определенный вклад в генофонд абхазо-адыгских народов вносит западноевразийская гаплогруппа **R1a1-M198**, составляющая в среднем 15% генофонда.

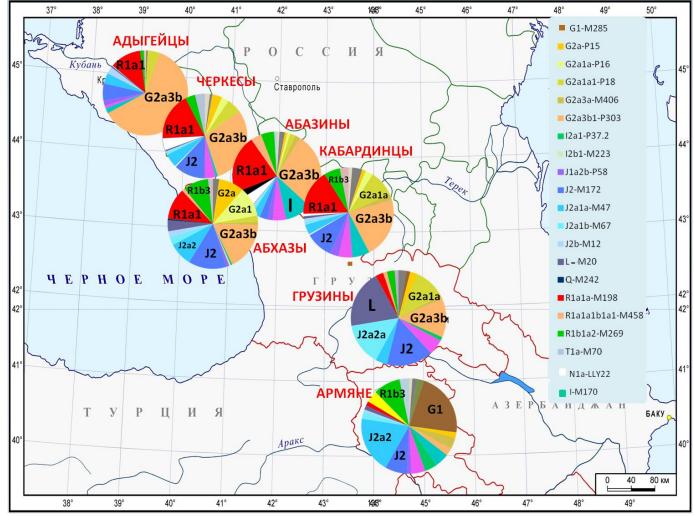


Рис. 1. Спектр основных гаплогрупп Y-хромосомы в изученных популяциях Северного Кавказа и Закавказья

Она достигает максимума у абазин (25%). Присутствие данной гаплогруппы, по мнению ряда авторов, может отражать влияние ираноязычного населения евразийских степей, предшествовавшее экспансии тюркских и монгольских народов [Багашев, 1998; Харьков и др., 2007]. Скромный вклад этой гаплогруппы в генофонд народов Закавказья (2-4%) может указывать на справедливость этой гипотезы. Субгаплогруппа **R1a1a-M198** в Европе [Underhill et al., 2009], в изученных нами популяциях редка, варьируя в пределах 2%-5%, а у армян и вовсе отсутствует. Это не позволяет трактовать распространенность **R1a1-M198** на Кавказе как результат потока генов от славян, также подтверждая гипотезу ее распространения через ираноязычные степные популяции.

Другие западноевразийские гаплогруппы — как **R1b3-M269**, так и суммарно все варианты макрогаплогруппы **I** (в том числе **I1, I2a, I2b**) - встречаются в изученных популяциях с невысокими частотами от 0% до 9% (в среднем 5%).

Восточно-евразийское и северо-евразийское влияния на изученные популяции крайне малы. Восточно-евразийские гаплогруппы **C3-M217 и C3c-M48** составляют в среднем лишь 0.5% в изученных популяциях. Средняя частота северо-евразийских гаплогрупп **Q-M242 и N1c1-M178** также не превышает 1%.

При общем сходстве характера распределения гаплогрупп можно отметить и ряд различий между изученными популяциями. В популяциях абхазо-адыгской группы наибольшее разнообразие характерно для кабардинцев и черкесов (обнаружено 28

гаплогрупп Y-хромосомы). При этом в популяциях кабардинцев с небольшой частотой регистрируются «пришлые» гаплогруппы **O3**, **G1a и F.** В генофонде трех субэтносов адыгейцев обнаружено лишь 17 гаплогрупп. Спектр гаплогрупп у абхазов и абазин (лингвистически очень близких, но проживающих по разные стороны Кавказского хребта) примерно одинаков: по 21 гаплогруппе в каждой популяции.

СУБТИПИРОВАНИЕ ГАПЛОГРУППЫ R1b

Для анализа этногенеза с помощью Y-хромосомы наиболее эффективным является изучение не крупных гаплогрупп, а их максимально дробных субветвей. Гаплогруппа **R1b-M343**, мажорная в Европе, но распространенная и в других регионах мира, служит хорошим примером. В одном из исследований генофонда Кавказа [Кутуев, 2010] рассматривается возможность экспансии гаплогруппы **R1b** на Кавказ из Передней Азии, а не из Европы. Эта гипотеза согласуется и с исследованием [Balaresque et al., 2010], в котором сделан вывод о появлении этой гаплогруппы в Европе в ходе неолитической экспансии из Передней Азии. Для исследования этого вопроса нами впервые изучены народы Западного Кавказа и Закавказья Евразии по 18 субветвям гаплогруппы **R1b-M343**. Результаты представлены на рис. 2.

Обнаружено, что субгаплогруппа **R1b1a2a-L23** составляет 90% от всей гаплогруппы **R1b-M343** в генофонде как абхазо-адыгских народов, так и народов Закавказья. Так как данный вариант встречается с высокой частотой у переднеазиатских народов, то это подтверждает ее проникновение на Кавказ из этого региона. К тому же эта субгаплогруппа с большей частотой встречается у народов, ареал которых близок к Передней Азии – армян и грузин, у которых весь пул гаплогруппы **R1b-M343** приходится именно на эту субветвь.

В популяциях абхазо-адыгских народов обнаружена также субгаплогруппа **R1b1a2a1a1b-P312*** (синий сектор на рис. 2). Эта субветвь, характерная для северных регионов Западной Европы, встречается в популяциях Украины и Литвы, но не характерна для русских популяций. Далее на восток эта субветвь не встречается.

С еще меньшими частотами на Кавказе встречена субгаплогруппа **R1b1a2a1a1a-U106*** (желтый сектор на рис. 2): она обнаружена в популяциях абазин и кабардинцев (по 1%). Ареал распространения этой субветви захватывает северные регионы Западной Европы, популяции Литвы, Украины, и далее тянется рукав невысоких частот до казанских татар (рис. 2). У шапсугов ряд образцов гаплогруппы **R1b-M343** не относится ни к одной из 18 проанализированных субгаплогрупп.

Таким образом, результаты глубокого субтипирования гаплогруппы **R1b-M343** у абхазо-адыгских народов и народов Закавказья указывают на поток генов из Передней Азии (преобладание субварианта **R1b1b2a-L23**) и незначительные влияния из Восточной Европы (субварианты **R1b1b2a1-U106** и **R1b1b2b4-P312**) (рис. 2).

ПОЛОЖЕНИЕ ИЗУЧЕННЫХ НАРОДОВ В ГЕНЕТИЧЕСКОМ ПРОСТРАНСТВЕ ЗАПАДНОГО КАВКАЗА И ЗАКАВКАЗЬЯ

Ареал рассматриваемых популяций включает обширную территорию от побережья Черного моря до Центрального Кавказа и Закавказья, что позволяет охватить генетическое разнообразие значительной части Кавказа. График многомерного шкалирования (рис. 3) наглядно демонстрирует характер взаимосвязей между изученными этническими группами.

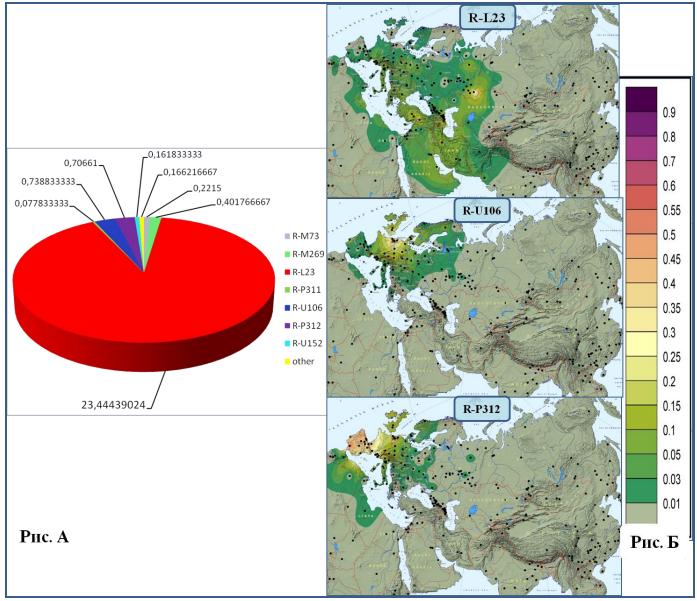


Рис. 2. Распространение субветвей гаплогруппы R1b-M343.

- А) Спектр субветвей R1b-M343 в популяциях абхазо-адыгской языковой группы, армян и грузин. Каждый сегмент круговой диаграммы показывает долю субветви из общей частоты гаплогруппы R1b3-M269.
- **Б) Карты распространения субветвей, наиболее частых в изученных популяциях.** Черными точками показаны изученные популяции. Нулевые частоты на карах показаны серым цветом, минимальные частоты зеленоватыми, средние желтоватыми, максимальные красноватыми тонами.

Этот анализ проведен по единой палитре 35 выявленных гаплогрупп, по которой исследованы также и другие популяции Северного Кавказа.

Показательно, что в один кластер (рис. 3) объединились все народы, относящиеся к абхазо-адыгской группе северокавказской языковой семьи: абазины, все три субэтнические группы адыгейцев, кабардинцы, черкесы (популяции Западного и Центрального Кавказа), а также абхазы Закавказья. При этом генофонды двух крупных народов Закавказья — грузин и армян - занимают самостоятельное место в генетическом пространстве. Популяции тюркоязычных «горских» народов Западного Кавказа оказались в собственном кластере, заметно отделившегося от адыгов, но несколько приближающегося к кластеру казаков.

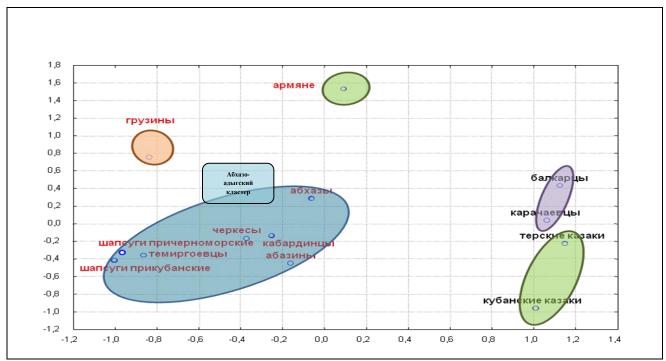


Рис. 3. Сравнение изученных популяций между собой и с другими популяциями Северного Кавказа и Закавказья по панели 35 гаплогрупп Y-хромосомы

(метод многомерного шкалирования; алиенация = 0.12; стресс = 0.08)

ОБОЗНАЧЕНИЯ: Цвет овалов на графике многомерного шкалирования обозначает принадлежность народов к одной языковой семье; красным цветом выделены изученные нами народы, а черным цветом - изученные другими авторами.

В пределах абхазо-адыгского кластера кабардинцы оказались генетически ближе к черкесам (d=0.06, табл. 2), что соответствует их этногенезу. Считается, что предки кабардинцев и черкесов были единым народом, сформировавшимся в XIV веке на территории Кабардино-Балкарии, но в XVIII–XIX вв. часть их переселилась в Карачаево-Черкессию и сформировалась в самостоятельную народность – черкесов.

Ранее [Почешхова, 2008] по аутосомным ДНК маркерам было показано, что причерноморские и прикубанские шапсуги максимально близки друг к другу, несмотря на их географическую и генетическую изолированность. По маркерам Ухромосомы максимально близки (d=0.01, табл. 2) оказались географические соседи прикубанские шапсуги и темиргоевцы, а уже затем ним К причерноморские шапсуги (d=0.03). Своеобразие последних состоит в исключительно частоте (86%) гаплогруппы **G2a3b-P303** и отсутствии Полученные результаты вновь указывают на мощные эффекты дрейфа генов в изолированных популяциях причерноморских шапсугов [Дибирова и др., 2010], которые ярче проявляются по маркерам Y-хромосомы, чем по аутосомным маркерам.

Генетическая близость абазин и абхазов к адыгским народам (d=0.21) подтверждает исторические и лингвистические данные об их родстве. Имеется несколько точек зрения на происхождение абазинского народа. Из них наиболее подкреплена фактами версия, что абазины — часть абхазов, но их обособление произошло еще на прежней родине — в Причерноморье. Оттуда абазины переселялись на Северный Кавказ в течение многих десятилетий. Однако наши результаты указывают на то, что абазины более близки к черкесам (d=0.09), чем к абхазам (d=0.31), что может объясняться тем, что абазины и черкесы в течение многих поколений живут в непосредственной близости и обмениваются генами.

СРАВНЕНИЕ ИЗУЧЕННЫХ НАРОДОВ С ГЕНОФОНДАМИ ПЕРЕДНЕЙ АЗИИ, БАЛКАН И КАВКАЗА

Положение изученных популяций в генетическом пространстве обширного круга популяций, включающего, кроме всех регионов Кавказа, также народы Передней Азии, Балкан и Европы, представлено на рис. 4. Поскольку большинство популяций изучены другими авторскими коллективами по меньшему числу маркеров У-хромосомы, в данной работе вместо 35 выявленных гаплогрупп использованы лишь 14 обобщенных гаплогрупп. Из-за более низкой дифференцирующей способности этого набора гаплогрупп на рис. 4 абхазо-адыгские народы объединились как с народами Западного Закавказья (армянами, грузинами), так и с тюрками Западного Кавказа (балкарцами и карачаевцами), образовав условно названный «основной кавказский кластер». Близкие выводы сделаны в антропологическом исследовании [Кашибадзе, 2006], где выявлено сходство фенофонда абхазо-адыгских народов и народов Закавказья, обусловленное единым одонтологическим субстратом.

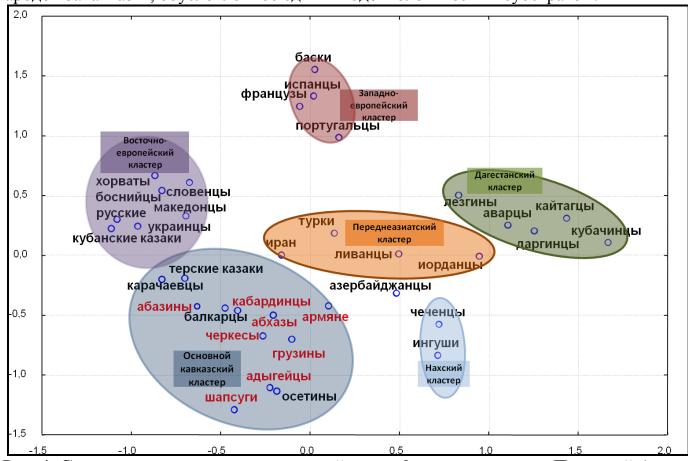


Рис. 4. Сравнение изученных популяций с генофондами народов Передней Азии, Европы и Кавказа по набору 14 гаплогрупп Ү-хромосомы

(метод многомерного шкалирования: алиенация = 0.19: стресс = 0.17). ОБОЗНАЧЕНИЯ: Красным цветом выделены изученные нами народы, а черным – народы, изученные другими авторами.

Кубанские казаки входят в «восточно-европейский кластер», а терские - в «основной кавказский кластер». Такие различия могут быть связаны с тем, что на Северном Кавказе популяции терских казаков формировались, начиная с XVI века, а кубанских - лишь в середине XIX века. Поэтому терские казаки включили в себя существенный автохтонный компонент [Балановский и др., 2011]. Отметим также, что географически отдаленные украинцы находятся на таком же генетическом расстоянии от абхазо-адыгских народов Кавказа (d = 0.35), как и терские казаки, проживающие с ними на одной территории. Это может отражать сохранение среди населения Украины следов понтийского антропологического типа, характерного для адыгов.

«Основной кавказский» кластер оказался наиболее генетически близким к «нахскому» (d=0.44) и «переднеазиатскому» (d=0.58) кластерам (табл. 2) за счет преобладания переднеазиатского субстрата, представленного гаплогруппами **G23b-P303** и **J2-M172**. Генетические расстояния от «основного кавказского» до «восточноевропейского» кластера больше (d=0.70). Еще дальше от «основного кавказского» кластера находится «западноевропейский» (d=0.86), что является ожидаемым. Однако максимальное генетическое расстояние от «основного кавказского» кластера (d=0.94, табл. 2) выявлено для географически близкого «дагестанского» кластера.

Таблица 2. Средние генетические расстояния между «основным кавказским» кластером и другими кластерами народов Западной Евразии

(по частотам 14 гаплогрупп Ү-хромосомы)

(no lactoram i i ransforpyllii i Apomocombi)						
КЛАСТЕРЫ НАРОДОВ ЗАПАДНОЙ ЕВРАЗИИ	ГЕНЕТИЧЕСКИЕ РАССТОЯНИЯ ОТ «ОСНОВНОГО КАВКАЗСКОГО КЛАСТЕРА»					
НАХСКИЙ	0.44					
ПЕРЕДНЕАЗИАТСКИЙ	0.58					
СЛАВЯНСКИЙ	0.70					
ЗАПАДНО-ЕВРОПЕЙСКИЙ	0.86					
ДАГЕСТАНСКИЙ	0.94					

АНАЛИЗ STR-ГАПЛОТИПОВ

Результаты исследования, описанные в предыдущих разделах, основывались на анализе SNP маркеров. Генотипирование всех 1288 образцов также и по панели 17 STR маркеров позволило впервые определить спектры гаплотипов, характерные для изученных популяций. На основании этих данных для всех частых гаплогрупп (J2-M172, J2a2a-M67, G2a3b-P303, G2a1-P18, R1a1-M198 и R1b-L23) построены филогенетические сети, определены специфичные кластеры и оценен их возраст. На рис. 4 и 5 приведены сети для гаплогрупп J2-M172 и G2a3b-P303, наиболее характерных для изученных популяций.

На филогенетической сети гаплогруппы **G2a3b-P303** можно видеть, что она встречена в самых разных популяциях Кавказа (рис. 4). Но преобладают кружки красного цвета, указывающие, что большинство носителей этой гаплогруппы встречены в популяциях адыгейцев. На сети нами выделен кластер α, имеющий звездчатую структуру с центральным гаплотипом-основателем и несколькими субоснователями второго и третьего порядка (рис. 5). Этноспецифичность кластера максимальна: из 70 человек кластера 94% - адыгейцы. Среднее число мутаций, разделяющих каждый гаплотип от гаплотипа-основателя, составляет 3,53 мутации. При «генеалогической» скорости мутаций возраст кластера α составил 2800±900 лет.

В филогенетическую сеть гаплогруппы **J2-M172** (рис. 6) мы включили STR-гаплотипы всех народов Кавказа за исключением ингушей и чеченцев, у которых частоты этой гаплогруппы столь велики, что сеть оказывается перегруженной.

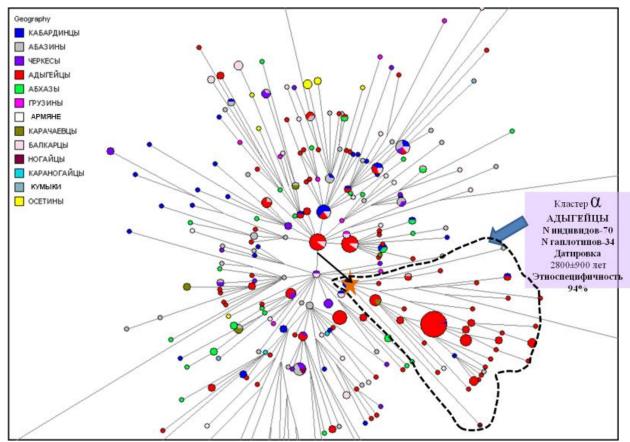


Рис. 5. Филогенетическая сеть гаплогруппы G2a3b-P303 в популяциях Кавказа ОБОЗНАЧЕНИЯ. Цвет кружка указывает на этническую принадлежность. Размер круга пропорционален количеству встреченных гаплотипов. Линия показывает, как гаплотипы мутировали друг от друга - чем длиннее линия, тем больше мутационных шагов их разделяет. Звездочкой показан гаплотип-основатель.

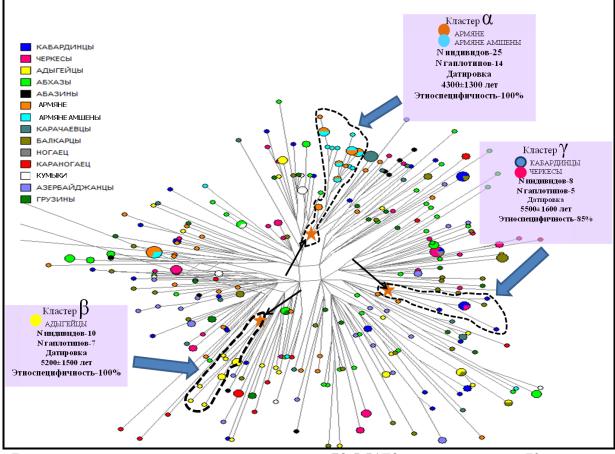


Рис. 6. Филогенетическая сеть гаплогруппы J2-M172 в популяциях Кавказа

Сеть Ј2-М172 демонстрирует несколько четких кластеров, приуроченных к конкретным этносам. Это явление этнической специфичности кластеров распространено среди автохтонных народов Кавказа. Кластер а включил только армян, кластер в - адыгейцев Западного Кавказа, кластер у - в основном черкесов и кабардинцев Центрального Кавказа. Среднее число мутационных шагов для последних двух кластеров близко (6.6 - В и 6.8 - у). Это указывает, что оба кластера появились в одно время и, возможно, в результате общего события. Датировки кластеров β и γ составляют 5.200 ± 1.500 и 5.500 ± 1.600 , соответственно. Кластер α оказался «моложе»: 4.300±1.300 лет. В целом датировки всех трех кластеров совпадают с распространением широко известной майкопской археологической культуры, расцвет которой приходится на период 5200-4300 лет назад.

АНАЛИЗ СВЯЗИ ФАМИЛИЙ И Ү-ХРОМОСОМЫ

Анализ связи фамилий и Y-хромосомы важен для популяционно-генетических исследований как сам по себе, так и потому, что позволяет определить «поправочный коэффициент» к показателю изонимии, широко используемого для оценки случайного инбридинга: чем выше доля действительных родственников среди однофамильцев, тем ближе величина, рассчитанная по ожидаемым частотам изонимных браков, к реальному уровню инбридинга. Определение связи фамилий и Y-хромосомы проводится путем проверки наличия генетического родства между однофамильцами. Подобные крупные исследования уже проведены для ряда народов, включая англичан, ирландцев и русских [Sykes et al, 2000; Moore et al, 2006; Балановская и др., 2011].

Нами изучено разнообразие Y-хромосомы у 491 человек - носителей 186 абхазоадыгских и армянских фамилий (эти 186 блоков отобраны по «мягкому» критерию, по «жесткому» же критерию из них остаются 24 блока и 107 однофамильцев). Для всех блоков был рассчитан индекс монофилетичности I (табл. 3, рис. 7)

Таблица 3. Оценка индекса монофилетичности в изученных группах однофамильцев

	- 1	<u> </u>			
ОДНОФАМИЛЬЦЫ	N фамилий (блоков однофамильцев)	N фам. однофамильцев	Индекс моно- филетичности I	Nпоп. популяционная выборка	Nфам. / Nпоп.
Абхазо-адыгские и армянские	186(24)	491(107)	0.43(0.57)	•	-
Абхазо-адыгские	160(23)	421(37)	0.49(0.60)		
Адыгейские	36	122	0.70	262	0,47
Кабардинские	27	27	0.47	232	0,35
Абазинские	22	58	0.19	103	0,61
Абхазские	30	79	0.52	177	0,45
Черкесские	45	137	0.50	214	0,71
Армянские	26	70	0.02	165	0,42

ПРИМЕЧАНИЕ. В скобках указан индекс монофилетичности при «жестком» критерии отбора однофамильцев.

Средний индекс монофилетичности 186 изученных фамилий (показывающий степень «генетического родства» однофамильцев) составил I=0.43. При «жестком» критерии (в анализ берутся только блоки из пяти и более однофамильцев), индекс возрос до I=0.57, а при исключении армянских фамилий, еще возрос до 0.60 (табл. 3).

Среди всех изученных народов наибольшая монофилетичность (I=0.70) обнаружена у фамилий адыгейцев. Из 36 охваченных фамилий 20 оказались с полной монофилетичностью (I=1). Доля генетических родственников среди адыгейских однофамильцев оказалась даже выше, чем у ирландцев.

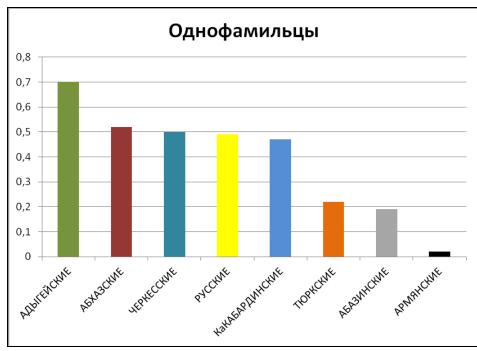


Рис. 7. Распределение индекса монофилетичности среди абхазо-адыгских, армянских, русских и тюркских однофамильцев

У абхазских (I=0.52), кабардинских (I=0.47) и черкесских (I=0.50) однофамильцев (табл.3) показатель монофилетичности ниже, чем у адыгейцев, но соответствует уровню, характерному для русских (I=0.49) [Балановская и др., 2011]. Монофилетичность абазин (I=0.19) близка к показателям тюркских однофамильцев Кавказа (0.22) [Схаляхо и др., 2013]. Практически полифилетичными оказались армянские однофамильцы (I=0.02) (рис.7, табл. 4).

В качестве примера на рис. 8 приведен анализ блока однофамильцев **Шебзуховых**. Все 11 носителей этой фамилии являются черкесами. Выявлены два кластера: с гаплогруппами **R1a-M198** и **G2a3b-P303**. Таким образом, среди современных носителей этой фамилии (не подозревающих о своем родстве) выявлены два основателя и соответственно два «генетических клана» Шебзуховых. Индекс монофилетичности данной фамилии высок (I=0.80).

Филогенетическая сеть (рис. 9) включает носителей десяти распространенных фамилий. Для семи фамилий выделились четкие кластеры.

<u>Кластер Ачмиз-Ачмизовых.</u> Это одна из самых распространенных фамилий адыгейцев. Она относится к числу русифицированных кавказских фамилии, образованных от родовых наименований. Вариант Ачмизов встречается только у причерноморских шапсугов, а вариант Ачмиз — только у прикубанских шапсугов. В состав кластера <u>« α »</u> входят 13 человек и все являются носителями гаплогруппы **G2a3b-P303**. Гаплотип-основатель представлен 10 индивидами, а индекс монофилетичности приближается к максимальной величине (I = 0.92).

<u>Кластер Шхалаховых</u>. Это вторая по распространенности фамилия у адыгейцев. Существует два варианта данной фамилии — Шхалахов и Схаляхо. Из десяти носителей фамилии семь оказались (Шхалаховы) причерноморскими шапсугами, а три - прикубанскими шапсугами (Схаляхо). В кластер «β» вошли 7 носителей гаплогруппы **G2a3b-P303.** Один человек с гаплогруппой **R1a1-M198** и один с гаплогруппой **J2-M172** не являются родственниками остальным.

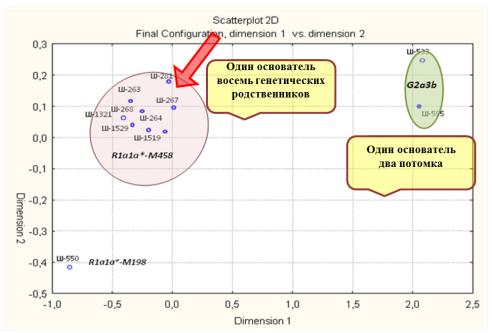


Рис. 8. **Генетические взаимоотношения однофамильцев Шебзуховых.** График многомерного шкалирования, сопоставляются гаплотипы носителей фамилии.

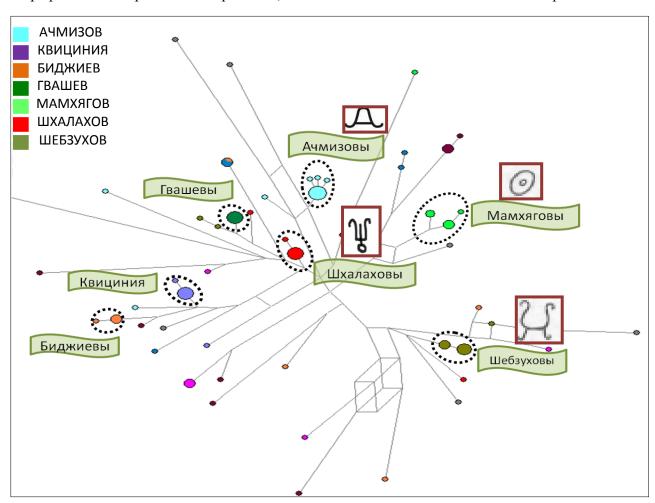


Рис. 9. **Филогенетическая сеть** для наиболее частых фамилий (датировки отмеченных кластеров 1000±400 лет)

Обозначения: Цвет кружка указывает на принадлежность к конкретной фамилии. Размер круга пропорционален количеству встреченных гаплотипов. Для ряда фамилий показана ее тамга (родовой знак).

<u>Кластер Мамхяговых.</u> Это распространенная черкесская фамилия. В данном блоке из 8 носителей данной фамилии шесть человек являются черкесами, один абазин и один кабардинец. На сети выделился кластер, объединивший 6 черкесов, представляющие собой единую линию (филу) родственников. Кабардинец и абазин расположились на сети далеко от них, так как они являются носителями других гаплогрупп.

Таким образом, по генетическим данным выявлены группы однофамильцев дальнего биологического родства. Эти группы восходят к роду, который фиксировался в тамге - родовом знаке. Генетические датировки (на основе «генеалогической» скорости мутаций) для всех трех кластеров - Ачмизовых, Мамхяговых и Шхалаховых составили 1000±400 лет. Несмотря на большую величину этих оценок, они в целом согласуются с историческими данными, поскольку появление фамилий у адыгов относится к периоду средневековья.

выводы:

- 1. В генофондах абхазо-адыгских народов, армян и грузин выявлено 35 гаплогрупп Y-хромосомы, определенных по единой обширной панели (58 SNP и 17 STR) маркеров и по репрезентативной выборке (1288 человек). При этом доминирующие гаплогруппы различны у разных народов. Субварианты гаплогруппы J2-M172 маркируют связь генофонда абхазов с народами Закавказья.
- 2. Результаты глубокого субтипирования гаплогруппы R1b-M343 у абхазоадыгских народов указывают на преобладание потока генов из Передней Азии (повышенная частота субварианта R1b1b2a-L23) над влияниями из Восточной Европы (субварианты R1b1b2a1-U106 и R1b1b2b4-P312).
- 3. Семь изученных народов (абазины, абхазы, адыгейцы, армяне, грузины, кабардинцы, черкесы) образуют единый кластер, обособленный от большинства генофондов Евразии, но приближенный к популяциям Передней Азии и к народам нахской группы.
- 4. У абхазо-адыгских народов, армян и грузин обнаружены филогенетические кластеры STR-гаплотипов с высокой этноспецифичностью, что свидетельствует о длительной истории самостоятельного развития этих народов. Генетическая датировка кластера в пределах гаплогруппы G2a3b-P303, который встречается почти исключительно у адыгейцев (этноспецифичность кластера 94%), составляет 2800±900 лет. Кластеры гаплогруппы J2-M172 также приурочены к конкретным этносам: кластер α к армянам (4300±1300 лет); кластер β к адыгейцам (5200±1500 лет); кластер γ к кабардинцам, черкесам и балкарцам (5500±1600 лет).
- 5. Совместный анализ фамилий и Y-хромосомы выявил высокую степень связи между ними: у абхазо-адыгских народов целый ряд однофамильцев происходит от единого основателя. У абхазских, кабардинских, черкесских фамилий показатель монофилетичности высок (около I=0.50), у абазин ниже (I=0.19). Наиболее высокая монофилетичность (в среднем I=0.70) характерна для фамилий адыгейцев, а почти нулевая (I=0.02) для армян. Это позволяет прогнозировать высокую эффективность использования фамилий как квазигенетического маркера при анализе структуры генофонда большинства (всех, кроме армян) изученных народов.

СПИСОК ОПУБЛИКОВАННЫХ РАБОТ ПО ТЕМЕ ДИССЕРТАЦИИ

- 1. * <u>Теучеж И.Э.</u>, Почешхова Э.А., Схаляхо Р.А., Дибирова Х.Д., Агджоян А.Т., Утевская О.М., Кузнецова М.А., Богунов Ю.В., Шанько А.В., Коньков А.С., Чиковани Н.Н., Андриадзе Г., Епископосян Л.М., Балановская Е.В., Балановский О.П. Сравнительный анализ генофондов абхазоадыгских народов и Закавказья в евразийском контексте // Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология. 2013- апрель, №2. С. 49-62.
- 2. * Дибирова Х.Д., Балановская Е.В., Кузнецова М.А., Фролова С.А., Васинская О.А., Почешхова Э.А., Запорожченко В.В., Дружинина Е.Г., Пшеничнов А.С., Раджабов М.О., <u>Теучеж И.Э.</u>, Схаляхо Р.А., Захарова Т.А., Евсеева И.В., Дубинецкая Е., Балановский О.П. Генетический рельеф Кавказа: четыре лингвистико-географических региона по данным о полиморфизме У-хромосомы // Медицинская генетика. 2010. Т. 9, №10. С 9-18.
- 3. * Балановский О.П., Кошель С.М., Запорожченко В.В., Пшеничнов А.С., Фролова С.А., Кузнецова М.А., Баранова Е.Е., <u>Теучеж И.Э.</u>, Кузнецова А.А., Ромашкина М.В., Утевская О.М., Чурносов М.И., Виллемс Р., Балановская Е.В. Эколого-генетический мониторинг в популяциях человека: гетерозиготность, гаплотипическое разнообразие мтДНК и генетический груз // Генетика. 2011. Т. 47, № 11. С. 1523–1535.
- 4. * Балаганская О.А., Лавряшина М.Б., Кузнецова М.А., Романов А.Г., Дибирова Х.Д. Фролова, С.А., Кузнецова А.А., Захарова Т.А., Баранова Е.Е., Теучеж И.Э., Ромашкина М.В., Сабитов Ж., Тажигулова И., Нимадава П., Балановская Е.В., Балановский О.П. Генетическая структура по маркерам У-хромосомы народов Алтая (России, Казахстана, Монголии) // Вестник Московского университета. Серия XXIII "Антропология". − 2011, №2. С. 25-39.
- 5. * Схаляхо Р.А., Почешхова Э.А., <u>Теучеж И.Э.</u>, Дибирова Х.Д., Агджоян А.Т., Утевская О.М., Юсупов Ю.М., Дамба Л.Д., Исакова Ж.Т., Кузнецова М.А., Фролова С.А., Тагирли Ш.Г.,Коньков А.С., Балановская Е.В., Балановский О.П. Тюрки Кавказа: сравнительный анализ генофондов по данным о Y-хромосоме // Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология. − 2013 апрель, №2. . − С. 34-48.
- 6. **Теучеж И.Э.**, Схаляхо Р.А., Почешхова Э.А., Дибирова Х.Д., Кузнецова М.А., Балановская Е.В. Дифференциация генофонда абхазо-адыгских народов Северного Кавказа (по аутосомным ДНК маркерам) // Медицинская генетика: Материалы VI Съезда Российского общества медицинских генетиков. Ростов-на-Дону, 2010. С 177-178.
- 7. <u>Теучеж И.Э.</u>, Почешхова Э.А., Балановский О.П. Положение генофондов народов Западного Кавказа и Закавказья в генетическом пространстве Евразии // Конференция молодых ученых ФГБУ «МГНЦ» РАМН, 2012. С. 13.
- 8. **Теучеж И.Э.**, Почешхова Э.А., Дибирова Х.Д., Романов А.Г., Агджоян А.Т. Андриадзе Г., Епископосян Л.М., Балановский О.П. Генофонд народов Закавказья и абхазо-адыгских народов: анализ полиморфизма Y-хромосомы и его связи с фамилиями // Международная научная конференция молодых ученых, аспирантов и студентов «Перспектива-2013». Нальчик, 2013. С. 87-91.
- 9. <u>Теучеж И.Э.,</u> Почешхова Э.А., Романов А.Г. Народы Западного Кавказа и Закавказья: Филогенетический анализ линий Y-хромосомы и оценка их связи с фамилиями // X конгресс этнографов и антропологов России: Тезисы докладов. Москва, 2-5 июля 2013. С. 241.
- 10. Пшеничнов А.С., Балановский О.П., Утевская О.М., Атраментова Л.А., Кузнецова М.А., Фролова С.А., Дибирова Х.Д., Васинская О.А., Дружинина Е.Г., Захарова Т.А., Баранова Е.Г., Почешхова Э.А., Теучеж И.Э., Схаляхо Р.А., Чурносов М.И., Виллемс Р., Балановская Е.В.. Насколько велико влияние степных и северокавказских народов на украинский генофонд? // Медицинская генетика: Материалы VI Съезда Российского общества медицинских генетиков. Ростов-на-Дону, 2010. С. 150.
- 11. Схаляхо Р.А., <u>Теучеж И.Э.</u>, Почешхова Э.А., Дибирова Х.Д., Кузнецова М.А., Балановская Е.В. Полиморфизм генофонда тюркоязычных народов Северного Кавказа (по аутосомным ДНК маркерам) // Медицинская генетика: Материалы VI Съезда Российского общества медицинских генетиков. Ростов-на-Дону, 2010. С 173-174.
- 12. Почешхова Э.А., Схаляхо Р.А., <u>Теучеж И.Э.</u>, Дибирова Х.Д., Дружинина Е.Г., Балановская Е.В. Генофонд народов Кавказа и прогноз груза наследственной патологии (по квазигенетическим

- маркерам) // Медицинская генетика: Материалы VI Съезда Российского общества медицинских генетиков. Ростов-на-Дону, 2010. С 147.
- 13. Дибирова Х.Д., Балановский О.П., Haber М., Кузнецова М.А., Фролова С.А., Почешхова Э.А., Васинская О.А., Дружинина Е.Г., .Схаляхо Р.А., Теучеж И.Э., Раджабов М.А., Захарова Т.А., Zalloua РА, Балановская Е.В. Генетическая связь генофондов Кавказа, Передней Азии и Европы по данным об Y-хромосоме // Медицинская генетика: Материалы VI Съезда Российского общества медицинских генетиков. Ростов-на-Дону, 2010. С 55.
- 14. Дибирова Х.Д., Балановская Е.В., Кузнецова М.А., Фролова С.А., <u>Теучеж И.Э.</u>, Схаляхо Р.А., Балановский О.П. Параллелизм в лингвистической и генетической микроэволюции на Кавказе // Конференция молодых ученых МГНЦ РАМН Москва, декабрь 2011. С. 7-9.
- 15. Пшеничнов А.С., Утевская О.М., Запорожченко В.В., Метспалу Э., Атраментова Л.А., Агджоян А.Т., Шанько А.В., <u>Теучеж И.Э.</u>, Чухряева М.И., Балановский О.П. Положение украинского генофонда в популяционной системе западной Евразии: геногеографический анализ разнообразия митохондриальной ДНК // Конференция молодых ученых МГНЦ РАМН Москва, декабрь 2011. С. 17-18.
- 16. Агджоян А.Т., Дибирова Х.Д., <u>Теучеж И.Э.</u>, Схаляхо Р.А., Чухряева М.И., Баранова Е.Е., Балаганская О.А., Романов А.Г., Ромашкина М.В., Кузнецова А.А., Богунов Ю.В., Балановский О.П. Особенности генофонда крымских татар по данным о полиморфизме Y-хромосомы // VI Международная конференция молодых ученых «Биология: от молекулы до биосферы» Харьков. С. 229-230.
- 17. Чухряева М.И., Утевская О.М., <u>Теучеж И.Э.</u>, Схаляхо Р. А., Дибирова Х.Д., Тыжненко Т.В. Кашибадзе В.Ф., Балановский О.П. Генетический портрет донских казаков в контексте окружающих популяций (по данным о полиморфизме Y-хромосомы) // Материалы IV Международной научнопрактической конференции "Актуальные проблемы биологии, нанотехнологий и медицины" Ростов-на-Дону, 22-25 сентября 2011 С. 63-64.
- 18. Балановская Е.В., Запорожченко В.В., Пшеничнов А.С., Кошель С.М., Романов А.Г., Кузнецова А.А., Почешхова Э.А., Шанько А.В., <u>Теучеж И.Э.</u>, Схаляхо Р.А., Агджоян А.П., Утевская О.М., Чухряева М.И., Баранова Е.Е. Балановский О.П. Структура генофонда Евразии через призму геногеографии митохондриальной ДНК // Международная конференция «Проблемы популяционной и общей генетики», памяти Ю.П. Алтухова. Москва, 14–17 ноября 2011. С. 129-130.
- 19. Дибирова Х.Д., Почешхова Э.А., Кузнецова М.А., Шанько А.В., **Теучеж И.Э.**, Схаляхо Р.А., Агджоян А.Т., Утевская О.М., Чухряева М.И., Епископосян Л.М., Баранова Е.Е., Балановский О.П. Факторы формирования генофонда народов Кавказа: географическое соседство или лингвистическое родство?// Международная конференция «Проблемы популяционной и общей генетики», памяти Ю.П. Алтухова. Москва, 14–17 ноября 2011. С. 136-137.
- 20. Утевская О.М., Пшеничнов А.С., Балановский О.П., Фролова С.А., Кузнецова М.А., Романов А.Г., Шанько А.В., Чухряева М.И., Баранова Е.Е., Теучеж И.Э., Схаляхо Р.А., Тыжненко Т.В., Почешхова Э.А., Виллемс Р., Балановская Е.В., Атраментова Л.А. Географические и исторические закономерности в изменчивости генофонда населения Украины и юга России (анализ ДНК-маркёров) // VII Международная научная конференция «Факторы экспериментальной эволюции организмов». Алушта, Украина, 26-30 сентября 2011. Т.11. С. 541-545.
- 21. Почешхова Э.А., Схаляхо Р.А., <u>Теучеж И.Э.</u>, Дибирова Х.Д., Балановская Е.В. «Фамильный портрет» народов Карачаево-Черкесии // IX конгресс этнографов и антропологов России Петрозаводск, 4-8 июля 2011 С. 549.
- 22. Дибирова Х.Д., Балановский О.П., Почешхова Э.А., <u>Теучеж И.Э.</u>, Схаляхо Р.А., Кузнецова М.А., Фролова С.А., Балаганская О.А., Утевская О.М., Захарова Т.А., Шанько А.В., Епископосян Л.М., Балановская Е.В. Генетический профиль армян по полиморфизму Y-хромосомы // IX конгресс этнографов и антропологов России Петрозаводск, 4-8 июля 2011. С. 545.
- 23. Агджоян А.Т., Схаляхо Р.А., **Теучеж И.Э.** Тюркоязычные народы Кавказа: взгляд со стороны генетики (анализ Y-хромосомы) // Материалы международной конференции "Коренные народы Кавказско-Каспийского региона" Ереван, 5-7 октября 2012. С. 16-17.