

ОТЗЫВ

на автореферат кандидатской диссертации Жабагина Максата Кизатовича «Анализ связи полиморфизма Y-хромосомы и родоплеменной структуры в казахской популяции», представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07 – генетика

Большие возможности Y-хромосомы, как инструмента для эволюционно-популяционных исследований человека, в полной мере проявились за последние десятилетия. Это связано не только с гаплоидностью Y-хромосомы, с ее малой вовлеченностью в рекомбинационные процессы и передачей строго по отцовской линии, сколько с особенностями ее подверженности мутационным изменениям. В нерекombинирующем участке Y-хромосомы выявлено множество вариабельных маркеров, отличающихся по скорости мутаций. Медленно эволюционирующий полиморфизм (однонуклеотидный и инсерционно-делеционный) позволяет оценить, как соотносятся Y-хромосомные гаплогруппы с их отдаленными предковыми формами. Более высокая скорость мутирования микросателлитных локусов позволяет оценить различия между близкородственными популяциями и внутригрупповые различия. Считается, что 59% генетического разнообразия Y-хромосомы приходится на межиндивидуальные различия, 25% - на межпопуляционные и 16% - на разнообразие между географическими регионами. Тот факт, что большинство популяций на территории Евразии ведут свою генеалогию по отцовским линиям, наличие хорошо охарактеризованных маркеров Y-хромосомы, возможность полного секвенирования Y-хромосомы и доступных баз данных по современным и древним популяциям способствуют дальнейшему повышению информативности Y-хромосомного анализа.

В силу этнических, религиозных и социальных особенностей для населения Казахстана весьма доступна информация об отцовском типе наследования. Как правило, у казахов фамилия наследуется по отцу, шежире (родословные) составляются с учетом наследования по мужской линии, принадлежность к жузам и родам также учитывается по отцу, а не по матери.

Диссертационная работа Жабагина М.К. посвящена анализу связи Y-хромосомного полиморфизма с родо-племенной структурой современных казахов. В этой связи стоит отметить, что такое исследование весьма актуально и востребовано как мировой научной общественностью, так и внутри Казахстана. До сих пор популяционно-генетические исследования населения Казахстана носили бессистемный характер, изучалось ограниченное количество маркеров, исследовались малочисленные выборки, характеризующиеся той или иной географической локализацией или отдельной родовой/клановой принадлежностью. Большая численность популяции (около 2000 образцов), структурирование по родо-племенной принадлежности, сосредоточение автора на Y-хромосоме и использование различных методов анализа (включая панели STR- и SNP-маркеров, полное секвенирование ее нерекombинирующего участка) относятся к несомненным достоинствам диссертационной работы Жабагина М.К.

Тем не менее, несмотря на несомненные достоинства работы, формулировка некоторых поставленных Жабагиным М.К. задач имеет оттенок всеохватности и амбициозности. В частности, это относится к первой и третьей задаче. Считаю, что даже 2000 образцов не могут претендовать на «генофонд казахов» и «генетический портрет» генеральной совокупности казахов с учетом трех уровней иерархии: «а) казахи в целом, б) социально-территориальная структура казахов (3 жуза), родоплеменная структура (14 родоплеменных групп)».

В этой связи хочется отметить, что этническая история казахского народа корнями уходит в древнейший период заселения территории Казахстана. Богатство миграционной истории казахских родов обусловлено как географическим положением Казахстана в центре Евразии, так и номадской культурой. Большое разнообразие арийских, индоиранских,

монгольских и тюркских племен, начиная от саков, сарматов, массагетов до гуннов, тюрков, карлуков, огузов, кимаков, кыпчаков и других этнических групп оставили свой след в этногенезе казахов. По своей сути жузы представляют собой исторически сложившиеся в XIV-XV веках (возможно ранее) объединения казахских родов и племен, имевших как родственную, так и неродственную природу. В основу таких объединений легли хозяйственно-экономические, территориальные и военно-политические причины. Однако, степень близкородственных браков среди казахов крайне мала. Согласно казахским традициям каждый должен знать историю семи поколений предков (жеті ата), что позволяет избежать кровосмешения. С учетом этих предпосылок, естественной эволюции предковых Y-хромосом казахов и современных миграционных процессов мы вправе ожидать высокую степень генетического разнообразия. Что и подтверждается показанным Жабагиным М.К. высоким разнообразием гаплогрупп ($GD=0.89$) в генеральной совокупности казахов и высоким межродовым разнообразием ($F_{st}=0.31$), оказавшимся значительно выше географического разнообразия. Примененный автором ряд взаимодополняющих методов статистического и биоинформационного анализа убедительно доказывает существенную роль родоплеменной структуры в этногенезе казахов.

В отношении «положения казахов в генетическом пространстве Центральной Азии» хотелось бы уточнить у автора, какие именно «4 популяции» казахов, включенных в исследование, имелись в виду: 3 жуза и популяция внежuzовых родов? К сожалению, текст автореферата не представляет такой информации. По данным многомерного шкалирования очевидно, что одна из изученных автором казахских популяций (kaz 4) довольно обособлена от остальных 3-х казахских популяций. Но в автореферате обсуждение этого раздела работы сильно обобщено и акцентируется только на сравнении генетических характеристик популяций Трансоксианы с географическими расстояниями.

Поскольку в нашем Институте общей генетики и цитологии (г. Алматы, Казахстан) также проводятся исследования популяционно-генетической структуры современных казахов с учетом родо-племенной структуры, не могу согласиться с высокой частотой встречаемости (67%) гаплогруппы G1-M285 у представителей рода аргын. Из общей базы образцов (1589 казахов различной родовой принадлежности и географической локализации) на данный момент мы прогенотипировали по 17 STR-локусам Y-хромосомы 121 представителя рода аргын с учетом разнообразия семейных кланов. Всего в нашей когорте представлено 14 гаплотипов Y-хромосомы, отражающих богатую этническую историю этого рода, с доминированием гаплотипа E1b1b (30.6%). G1-M285 позитивных образцов в общей когорте оказалось всего 2.5%. Поскольку формат автореферата не представляет возможности для детального представления материалов диссертации, для обсуждения этих результатов я буду ссылаться на опубликованную по материалам диссертации статью - Balanovsky O., Zhabagin M., Agdzhoyan A., Chukhryaeva M., Zaporozhchenko V., Utevska O., Highnam G., Sabitov Z., Greenspan E., Dibirova K., Skhalyakho R., Kuznetsova M., Koshel S., Yusupov Y., Nymadawa P., Zhumadilov Z., Pocheshkhova E., Haber M., A Zalloua P., Yepiskoposyan L., Dybo A., Tyler-Smith C., Balanovska E. Deep phylogenetic analysis of haplogroup G1 provides estimates of SNP and STR mutation rates on the human Y-chromosome and reveals migrations of Iranic speakers // PLoS One. 2015. 10(4). doi: 10.1371/journal.pone.0122968. В данной статье приведен глубокий филогенетический анализ встречаемости G1 гаплогруппы Y-хромосомы в популяциях Евразии (27 этнически различных популяций, 5346 образца). Для этого образцы, ранее определенные как G1 гаплотип, были проанализированы по SNP - M285, по данным сегодняшнего дня являющемуся точным маркером G1 гаплотипа. Частота M285-позитивных образцов была разной и колебалась от 0,003 (Chechens) до 0,442 (Armenians Hamshenis) (таблица 1 указанной статьи). Частота M285-позитивных образцов среди исследованных когорт казахов была следующей: Kazakhs (Kerbulak, Almaty) - 0.015 (2 из 134 обследованных); Kazakhs (Katonkaragay, East Kazakhstan) - 0.015 (2 из 130); Kazakhs (Zharma, East Kazakhstan) - 0.030 (3 из 101); Kazakhs (Moiynkum, Jambyl) - 0.056 (6 из 108); Kazakhs (Karkaralinsk, Karagandy) - 0.528 (94 из 178); Kazakhs (Amangeldi, Kostanay) - 0.255 (36 из 141); Kazakhs (Magzhan Zhumabaev, North Kazakhstan) - 0.345 (30 из 87); Kazakhs (Arysky, South Kazakhstan) - 0.068 (8 из 118); Kazakhs (Madjar, Taush, Torgay area, East Kazakhstan) -

