

На правах рукописи

УДК 577.17

Агджоян Анастасия Торосовна

**ГЕНОФОНД КОРЕННЫХ НАРОДОВ КРЫМА
ПО МАРКЕРАМ Y-ХРОМОСОМЫ, МТДНК И
ПОЛНОГЕНОМНЫХ ПАНЕЛЕЙ АУТОСОМНЫХ SNP**

03.02.07 - генетика

ДИССЕРТАЦИЯ

**на соискание ученой степени
кандидата биологических наук**

**Научный руководитель:
доктор биологических наук,
профессор РАН
О.П. Балановский**

Москва – 2018

Оглавление

Введение	3
Глава 1. Обзор научной литературы	12
1.1. Краткий обзор истории формирования населения Крыма	13
1.2. Динамика численности изученных популяций в XIX-XXI вв.	15
1.3. Лингвистическое разнообразие популяций Крыма	19
1.4. Антропологический облик народов Крыма	20
1.5. Использование однородительских и полногеномных генетических маркеров в популяционной генетике человека	22
1.6. Изученность генофонда Крыма по однородительским и полногеномным генетическим маркерам	27
Глава 2. Материалы и методы	32
2.1. Источники и объем использованных материалов	32
2.2. Методы экспериментального анализа ДНК	37
2.3. Методы статистического анализа	39
2.4. Методы картографического анализа	39
2.5. Методы филогенетического анализа	39
2.6. Методы биоинформатического анализа	39
Глава 3. Структура генофонда коренного населения Крыма по данным трех генетических систем	40
3.1. Структура генофонда Крыма по маркерам Y-хромосомы	40
3.2. Разнообразие линий мтДНК в популяциях крымских татар и греков	52
3.3. Характеристика коренных народов Крыма по полногеномным данным	56
3.4. Сходные закономерности в результатах анализа по трем системам маркеров	63
Глава 4. Геногеография основных компонентов крымского генофонда	65
4.1. Вклад восточно-средиземноморских миграций	66
4.2. Вклад переднеазиатских миграций	68

4.3. Следы миграций населения из степной полосы Евразии	70
4.4. Возможный генетический вклад иных популяций	72
Глава 5. Характеристика предковых популяций коренного населения Крыма методом ADMIXTURE	75
5.1. Выявление оптимальных параметров анализа методом ADMIXTURE и особенности интерпретации	75
5.2. Структура генофонда изученных популяций при семи вероятных предковых группах	80
5.3. Степень согласованности результатов анализа ADMIXTURE с другими полученными данными	82
Глава 6. Формирование генофонда коренного населения Крыма по данным генетики и других наук	85
6.1. Крымские татары в контексте других популяций с этнонимом «татары» (волго-уральских и сибирских татар)	85
6.2. Модели формирования генофонда коренного населения Крыма	92
Выводы	102
Литература	103
Благодарности	128

ВВЕДЕНИЕ

Геногеография народонаселения - одно из активно востребованных направлений в генетике человека, позволяющее реконструировать генетическую историю популяций, фиксировать временной срез настоящего и моделировать динамику генофондов в будущем. Это особенно актуально для исследования истории популяций в регионах, насыщенных историческими событиями. При подробнейшей изученности генофонда Европы, «белым пятном» на нем оставалось автохтонное население Крымского полуострова, генетическая история которого крайне запутана. Если даже не рассматривать население эпох палеолита [Prat et al., 2011], мезолита, неолита и бронзы, только за последние три тысячелетия Крым неоднократно становился перекрестком разнонаправленных миграций. В античности фиксируется присутствие ираноязычных кочевников - скифов и сарматов, жителей горного побережья – тавров, прибывавших в VII-V вв. до н. э. из полисов Малой Азии греческих колонистов-земледельцев, германоязычных «варваров» готов (III в. н.э). В средние века появились волны тюркоязычных кочевников (гунны, хазары, половцы и печенеги), с XIII в - влияние Золотой Орды, которое дало начало Крымскому ханству в степной и предгорной зонах полуострова, с XIV в. - колонии генуэзцев на южном берегу Крыма. В Новое время - в XV в. завоевание Крыма Османской империей и миграция в Крым турок, а в XVIII веке – завоевание Российской империей и миграция русских и украинцев. Кроме этих основных вех, история населения Крыма насчитывает и множество миграций меньшего масштаба, например, с VIII века несколькими потоками в Крыму появляются армяне, но в XVIII в. почти все эмигрируют на Дон.

Богатая история Крыма отразилась в его хорошо изученном языковом и антропологическом разнообразии, однако генофонд оставался неизвестным. Хотя в современном населении Крыма 80% составляют русские и украинцы [Водарский и др., 2003], они являются потомками мигрантов последних 2-3

столетий, а к автохтонным народам Крыма относят крымских татар, караимов и крымских греков. Исследованию генофонда этих трех народов и посвящена данная работа.

Крымские греки являются потомками как античных древнегреческих колонистов Крыма, так и всех последующих греческих переселенцев. С византийского периода крымские греки называют себе «румеи» [Араджиони, 2004], а в период Крымского ханства часть перешла на язык крымских татар, сохранив при этом христианство и приняв этноним "урумы" [Баранова, 2010]. В XVIII веке крымские греки (румеи и урумы) были переселены в Северное Приазовье, где компактно проживают по настоящее время. В научной литературе данных о генофонде крымских (азовских) греков не представлено.

Крымские татары (современная численность около 500 тыс. чел., в т.ч. 230 тыс. чел. в Крыму) сформировались в результате взаимодействия кочевников из Евразийской степи, мигрировавших в Крым в средневековье, и более раннего населения Крыма [Тюркские народы Крыма, 2003]. Крымские татары были представлены тремя этногеографическими группами – степной, горной и южнобережной – которые различались особенностями языка и физического облика [Тюркские народы Крыма, 2003]. После Второй мировой войны крымские татары были депортированы в Среднюю Азию, но в конце XX века большинство из них вернулись в Крым. Сейчас они расселены независимо от мест рождения предков, но сохраняют память о своей принадлежности к одной из трех этногеографических групп.

Данные о генофонде крымских татар присутствуют только в двух публикациях, к настоящему времени устаревших и посвященных не специально Крыму, а народам Евразии в целом (по Y-хромосоме [Wells et al., 2001], по мтДНК [Comas et al., 2004]), и указывают на близость крымских татар к популяциям Центральной Азии. Однако в обеих публикациях проанализированы небольшие выборки (~20 образцов), собранные в Средней Азии. Неизвестна их

субэтническая принадлежность, генотипирование проведено по узким панелям маркеров, актуальным более 10 лет назад. Перечисленные причины не позволяют привлечь данные из этих двух статей в анализ генофондов крымских популяций.

Караимы являются наиболее загадочным народом Крыма: дискуссии об их «семитских» или «тюркских» предках длятся почти два столетия. Сходство караимской религии с иудаизмом дает основание предполагать семитское происхождение караимов, а тюркский язык – общность их предков с другими тюркоязычными народами [Тюркские народы Крыма, 2003].

Единственное генетическое исследование караимов [Brook, 2014] основано на данных о современных жителях США, Канады, Израиля и Крыма. На основании лишь анализа совпадений гаплотипов в этой работе отмечается генетическое сходство караимов с разными группами евреев (ашкенази, сефарды, иракские и грузинские евреи) и спектром популяций Закавказья, Малой Азии и Ближнего Востока, что объясняется участием в истории караимов представителей разных этнических групп, объединенных караимизмом (одной из авраамических религий, признающей в качестве священных книг только Ветхий Завет). Однако малый размер выборки (25 индивидов – 21 мужчины и 4 женщины, для которых изучены панели STR-маркеров Y-хромосомы, а также изменчивость ГВС1 и ГВС2 областей мтДНК) не позволяет проверить гипотезу ближневосточного происхождения генофонда караимов по этим данным.

Таким образом, крайняя скудность либо отсутствие генетических данных о популяциях крымских татар, греков и караимов в научной литературе создают необходимость активных исследований генофонда коренного населения Крыма.

Цель работы: изучить популяции крымских татар, крымских греков и караимов по трем генетическим системам (Y-хромосомы, мтДНК, полногеномных панелей аутомомных SNP) и оценить вклад основных источников миграций (восточнославянского, степного тюркоязычного, средиземноморского и

ближневосточного населения) в формирование генофондов автохтонных народов Крыма.

Задачи исследования:

1. Охарактеризовать генетическую структуру популяций крымских татар, крымских греков и караимов по полногеномной панели аутосомных SNP, Y-хромосомных и митохондриальных маркеров и определить степень согласованности результатов по этим трем генетическим системам.
2. Определить вклад различных потенциальных источников миграций (восточных славян, тюркоязычных групп Евразийской степи, населения Восточного Средиземноморья и Ближнего Востока) в формирование многокомпонентного генофонда коренных народов Крыма.
3. Определить степень значимости выявленных генетических компонентов в каждой изученной популяции Крыма.
4. Сравнить генофонд крымских татар с генофондами других народов с этнонимом «татары» (казанских татар, татар-мишарей, сибирских татар).

Научная новизна.

Впервые сформированы репрезентативные коллекции биологических материалов и генеалогической информации для популяций коренных народов Крыма: степных, горных и южнобережных крымских татар, греков урумов и румеев, караимов (N=476).

Впервые проведенный анализ генофонда Крыма параллельно по данным гаплоидных (гаплогрупп Y-хромосомы, мтДНК) и аутосомных полногеномных панелей маркеров выявил согласованность всех трех генетических систем в характеристике генофонда автохтонных народов Крыма: подразделенность генофонда крымских татар на «северный» (степные) и «южный» (горные и южнобережные) сегменты, а также генетическую близость «южного» сегмента к

генофонду крымских греков (урумов и румеев); доминирующую роль переднеазиатского влияния на генофонд караимов; отсутствие влияния генофондов соседних восточнославянских популяций.

Впервые рассмотрены генетические взаимоотношения популяций крымских, поволжских и сибирских татар, показана генетическая близость крымских татар только к одной из групп сибирских татар (ялutorовских).

Впервые по данным полного секвенирования Y-хромосом гаплогрупп G1, R1b и N3 в генофонде крымских татар обнаружены вероятные следы миграций носителей индо-иранских языков, носителей ямной археологической культуры бронзового века, носителей «восточно-европейского» (N3a3) и «центрально-азиатского» (N3a5) вариантов гаплогруппы N3.

Впервые предложена модель формирования генофонда автохтонного населения Крыма на основе трех миграционных потоков: населения Восточного Средиземноморья (античного и средневекового); тюркоязычных кочевников из степей Северного Причерноморья и Прикаспия; переднеазиатских популяций.

Практическая значимость.

Полученные массивы данных трех генетических систем (Y-хромосомы, мтДНК и полногеномных панелей SNP-маркеров) о популяциях автохтонного населения Крыма могут быть использованы: для медико-генетического изучения и мониторинга, включая прогнозирование изменений генофонда Крыма в результате массовых миграций и межэтнических браков; в качестве референсных баз данных для судебно-медицинской экспертизы и возможности установления вероятного региона происхождения личности по образцу ДНК (как отдельно по отцовской или по материнской линиям, так и по множеству маркеров полногеномных панелей); специалистами смежных отраслей – антропологами, археологами, лингвистами, историками, этнографами – для изучения этногенеза

народов Крыма, истории Северного Причерноморья и реконструкции формирования генофонда Северной Евразии.

Результаты исследования используются в работе российских и зарубежных организаций: ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», ФГБУН Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН, Следственный комитет РФ, ГБОУ ВПО «Кубанский государственный медицинский университет», Харьковский национальный университет имени В.Н. Каразина, ГАНУ «Институт стратегических исследований Республики Башкортостан», Кемеровский государственный университет, Эстонский биоцентр.

Положения, выносимые на защиту:

Анализ изменчивости гаплоидных и полногеномных аутосомных маркеров выявляет одинаковые закономерности в генетической структуре популяций автохтонного населения Крыма: степных, горных и южнобережных крымских татар, караимов, греков урумов и румеев.

Генофонд автохтонных народов Крыма включает три основных компонента: восточно-средиземноморский (преобладает у крымских греков, южнобережных и горных крымских татар), степной евразийский (преобладает у степных крымских татар) и переднеазиатский (преобладает у караимов).

Генофонд крымских татар по данным Y-хромосомы не обнаруживает сходства с генофондами татар Поволжья (казанских, мишарей, кряшен) и сибирских татар, за исключением лишь одной (ялutorовской) группы сибирских татар.

Выраженная генетическая удаленность автохтонного населения Крыма от украинцев и русских указывает на отсутствие значимого потока генов от окружающих восточнославянских популяций, численно преобладающих в населении Крыма последние двести лет.

Степень достоверности и апробация результатов.

Основные результаты исследования опубликованы в 19 научных работах, в том числе в 6 публикациях в ведущих рецензируемых научных журналах, рекомендованных ВАК РФ для защиты диссертаций.

Материалы данной работы были представлены: на международной конференции «Human Evolution: Fossils, Ancient and Modern Genomes» (Англия, Хинкстон, 20-22 ноября 2017 г.); на III молодежной антропологической конференции «Актуальные проблемы физической антропологии: преемственность и новые подходы» (Москва, 2017); на Всероссийской конференции с международным участием «50 лет ВОГиС: успехи и перспективы» (Москва, 2016); на антропологической секции XVII Западносибирской археолого-этнографической конференции «Восток и Запад: проблемы синхронизации этнокультурных взаимодействий», посвященной 110-летию Г.Ф. Дебеца (Москва, 2016); на Международной научной школе «Крым в системе политических и экономических связей с культурами Евразийской степи и цивилизациями Востока» (Санкт-Петербург, 2016); на международной конференции American Society of Human Genetics (Vancouver, 2016); на Всероссийской конференции с международным участием «Актуальные проблемы современной генетики», посвященной 40-летию кафедры генетики КФУ (Казань, 2016); на Международной научной конференции «Эволюционный континуум рода Homo», посвященной 125-летию со дня рождения В.В. Бунака (VIII Бунаковские чтения; Москва, 2016); на итоговой конференции Международной полевой школы в Болгаре (Болгар, 2015); на международной конференции European Society of Human Genetics (Glasgow, 2015); на VII Съезде Российского общества медицинских генетиков (Санкт-Петербург, 2015); на VI Съезде Вавиловского Общества Генетиков и Селекционеров (Ростов-на-Дону, 2014); на 19th Congress of the European Anthropological Association “Anthropology: Unity in Diversity” (Moscow, 2014); на конференции молодых ученых ФГБУ «МГНЦ» РАМН

(Москва, 2014); на Международной конференции «Проблемы генетики населения и этнической антропологии», посвященной памяти Ю.Г. Рычкова (Москва, 2013); на конференции программы РАН "Молекулярная и клеточная биология: прикладные аспекты" (Москва, 2012); на VIII Международной научной конференции «Факторы экспериментальной эволюции организмов» (Алушта, 2013); на VI Международной конференции молодых ученых «Биология: от молекулы до биосферы» (Харьков, 2011). Обсуждение диссертационной работы прошло 11 мая 2017 г. на межлабораторном семинаре ИОГен РАН и 28 июня 2017 г. на межлабораторном семинаре ФГБНУ «МГНЦ».

Личный вклад автора в исследование.

Автор лично проводил экспедиционное обследование популяций крымских татар (в 2013 г.) и координировал сбор образцов караимов (в сотрудничестве с Караимским обществом Москвы).

Автор лично проводил экспериментальный анализ: выделение ДНК; измерение концентрации; создание рабочих и архивных ДНК-коллекций; генотипирование SNP-маркеров Y-хромосомы; обработку первичных результатов анализа STR-маркеров Y-хромосомы; анализ первичных данных секвенирования (трейсов) для участков ГВС1 и ГВС2 мтДНК; пробоподготовку (отбор ДНК-коллекций, промер концентраций и приготовление аликвот) для генотипирования полногеномных панелей маркеров; ведение баз данных - анкетной информации, изученных образцов ДНК, результатов генотипирования отдельных маркеров, сводных баз данных генотипирования маркеров Y-хромосомы и фрагментов мтДНК; данных полногеномного анализа.

Автором проведен практически весь объем статистического анализа - от расчета частот аллелей и генетических расстояний до многомерного шкалирования и анализа главных компонент - по трем системам маркеров, картографирование распространения гаплогрупп Y-хромосомы и предковых

компонентов ADMIXTURE, построение карт генетических расстояний Нея от изученных популяций. В сотрудничестве с коллегами проведен филогенетический анализ полных митохондриальных геномов и Y-хромосом, биоинформационный анализ предковых компонент методом ADMIXTURE.

Автор лично оформлял результаты для представления в виде тезисов и докладов на научных конференциях, принимал активное участие в подготовке и написании статей по результатам работы.

ГЛАВА 1. ОБЗОР НАУЧНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

Формирование генофонда человека происходит под влиянием как географического фактора (особенности территории расселения), так и социальных процессов, отражающихся на брачной структуре популяции (например, этническая и конфессиональная идентификация, лингвистические различия и др.). В таком контексте население Крыма представляет собой любопытный объект исследования. Географическое положение Крымского полуострова располагает к миграциям населения: из материковой части Восточной Европы через Перекопский перешеек с севера, с Западного Кавказа через довольно узкий Керченский пролив с востока, а также разнообразными морскими маршрутами с запада и юга. Различие ландшафтов внутри Крыма (степная северная половина полуострова, гористое побережье с юга до востока, а также холмистая предгорная зона между ними) создает условные барьеры между группами, и, как следствие, возможности для дифференциации популяций по типам ведения хозяйства. А также возможности для миграции с просторов окружающих регионов на полуостров населения с разными хозяйственными типами.

Сложившееся к XX-XXI вв. этническое, лингвистическое и конфессиональное разнообразие населения Крыма отражает его насыщенную историю [Араджиони, Герцен, 2004]. Факторы, сформировавшие любой из аспектов (или весь комплекс) этого разнообразия, могли оказывать воздействие на структуру браков в группах, и, как следствие, генофонд. Краткий обзор ключевых событий истории населения Крыма и данные о динамике численности крымских татар, греков и караимов представлены в первых двух разделах, справка о лингвистических особенностях изученных популяций – в третьем.

Изменчивость признаков внешнего облика, как и генетических, отражает «биологическую» траекторию истории популяций, позволяет прояснять особенности и пути формирования их генофондов. Обзор данных физической

антропологии для изученных крымских популяций представлен в четвертом разделе данной главы.

Об основном инструментарии современных популяционно-генетических исследований - маркерах Y-хромосомы, мтДНК и полногеномных панелей – дается краткая справка в предпоследнем разделе. Завершает главу рассмотрение имеющихся в научной печати публикаций о генофондах крымских популяций.

1.1. Краткий обзор истории формирования населения Крыма

Крымский полуостров географически связан с Восточной Европой, граничит с Кавказом, близок к степной полосе Евразии и к Малой Азии. Такое положение способствовало контактам крымских популяций с населением этих регионов как минимум на протяжении письменной истории.

Доисторическая летопись анатомически современного человека в Крыму, как и во многих других областях Северного Причерноморья, началась с верхнего палеолита [Палеолит СССР, 1984; Prat et al., 2011; Черкасов А.В. 2014]. Преемственность населения, вероятнее всего, сохраняется и в эпохи мезолита [Мезолит СССР, 1989], неолита [Неолит Северной Евразии, 1996] и бронзы [Степи европейской части СССР в скифо-сарматское время, 1989]. Переход жителей Крыма к земледелию по данным анализа палеоботанических и палеозоологических материалов произошел около 5-6 тыс. лет назад [Motuzaite-Matuzeviciute et al., 2013; Salavert et al., 2015]. Однако более подробно известно о населении Крыма и причерноморских степей начиная с античности.

В первом тысячелетии до н.э. в Крыму фиксируется присутствие ираноязычных кочевников - скифов и сарматов; жителей горного побережья – тавров; прибывавших в VII-V вв. до н. э. из полисов Малой Азии греческих колонистов-земледельцев; германоязычных «варваров» готов (с III в.н.э., их потомки прослеживаются до XIV века). Предметом споров остается этническая принадлежность киммерийцев, описанных Геродотом [Артамонов, 1974].

Прибывшие с побережья Малой Азии греческие колонисты построили в Крыму в VII-V вв. до н. э. первые города: ионийцы построили на востоке полуострова Пантикапей и Феодосию, жители Гераклеи Понтийской - Керкинитида на западе Крыма (Рисунок 1). Греческие колонисты и их потомки не менее тысячи лет были хозяевами по крайней мере прибрежной части полуострова.



Рисунок 1. Основные потоки миграций в Крым с античности до XVIII в.

В греческих торговых городах селились и евреи — в раскопках видна их синагога. В центральной части полуострова образовалось скифское царство, распространявшее свою власть и на греческие города.

В средние века появились волны тюркоязычных кочевников (гунны, хазары, половцы и печенеги), с XIII в - влияние Золотой Орды, которое дало

начало Крымскому ханству в степной и предгорной зонах полуострова; с XIV в.- колонии генуэзцев на южном берегу Крыма.

В Новое время (XV в.) происходит завоевание Крыма Османской империей и миграции в Крым турок, а в XVIII веке – завоевание Российской империей и миграция русских и украинцев. В настоящее время славянское население составляет подавляющую часть (80%) общего населения Крыма [Итоги переписи..., 2015]. Кроме этих основных вех, история населения Крыма насчитывает и множество миграций меньшего масштаба, например, с VIII века несколькими потоками в Крыму появляются армяне, но в XVIII в. почти все эмигрируют на Дон.

Из событий последних двух столетий стоит отметить следующие два. Во-первых, в 1778 г. всех крымских греков – урумов и румеев (более 18 тыс. чел.) по указу Екатерины II переселяют в Азовскую губернию, где их потомки проживают до сих пор [Араджиони, Герцен, 2004]. Во-вторых, уже в 1944 г. из Крыма в республики Центральной Азии были тотально депортированы крымские татары, которые с конца 80х гг. XX в. массово возвращались в Крым [Крымские репатрианты..., 1998].

1.2. Динамика численности изученных популяций в XIX-XXI вв.

Известно, что структура генофонда зависит от ряда факторов - не только эффективности миграций, но и размера популяции (например, изолированные и малочисленные группы больше подвержены дрейфу генов). Так как в данной работе изучены генофонды очень различных по численности и особенностям расселения групп, здесь уместно привести данные как минимум о динамике размера этих популяций и, где это возможно, её причинах, на протяжении последних двух столетий.

Крымские татары Крыма являются самыми многочисленными среди современных коренных народов: по данным трех последних переписей населения

[Численность и состав населения Автономной Республики Крым..., 2001; Итоги переписи..., 2015], они занимают третье место по численности среди всего населения Крыма (Рисунок 2). Однако только за последние три столетия эта ситуация несколько раз менялась.

	Человек			2014 г. в процентах к 2001 г.	На 10000 указавших национальную принадлежность		
	1989 г.	2001 г. ¹	2014 г.		1989 г.	2001 г.	2014 г.
Все население	2430495	2401209	2284769	95,2			
Лица, указавшие национальную принадлежность ²	2430495	2390319	2197564	91,9	10000	10000	10000
Русские	1629542	1450394	1492078	102,9	6705	6068	6790
Украинцы	625919	576647	344515	59,7	2575	2412	1568
Крымские татары	38365	245291	232340	94,7	158	1026	1057
Татары	10762	13602	44996	в 3,3 р.	44	57	205
Белорусы	50054	35157	21694	61,7	206	147	99
Армяне	2794	10088	11030	109,3	12	42	50
Азербайджанцы	2415	4377	4432	101,3	10	18	20
Узбеки	876	3087	3466	112,3	4	13	16
Молдаване	6609	4562	3147	69,0	27	19	14
Евреи	17731	5531	3144	56,8	73	23	14
Корейцы	2423	3027	2983	98,5	10	13	14
Греки	2684	3036	2877	94,8	11	13	13
Поляки	6157	4459	2843	63,8	25	19	13
Цыгане	1698	1905	2388	125,4	7	8	11
Чуваши	4621	2679	1990	74,3	19	11	9
Болгары	2186	2282	1868	81,9	9	10	9
Немцы	2356	2790	1844	66,1	10	12	8
Мордва	4582	2574	1601	62,2	19	11	7
Грузины	1780	2137	1571	73,5	7	9	7
Таджики	353	808	874	108,2	1	3	4
Марийцы	1906	1192	801	67,2	8	5	4
Караимы	882	715	535	74,8	4	3	2
Крымчаки	604	280	228	81,4	2	1	1
Другие ответы о национальной принадлежности, не перечисленные выше	13196	13699	14319	104,5	54	57	65

¹ Методологические отличия учета населения по данному вопросу при переписи населения 2001 года приведены в «Методологических пояснениях» к настоящему изданию.

² Национальности перечислены в порядке убывания численности населения в 2014 году.

Рисунок 2. Национальный состав населения Крыма по данным переписи населения в 2014, 2001 и 1989 гг. (таблица приведена в оригинальном виде из [Итоги переписи..., 2015].

Довольно резкое колебание численности крымских татар в Крыму наблюдалось в XIX в. в связи с переселением в Турцию после Крымской войны (в 60-е годы XIX в. из 241,9 тыс. чел. на полуострове осталось около 100 тыс. чел. [Старченко Р.А. 2013]). При этом население эмигрировало неравномерно из разных зон полуострова: большинство переселенцев были из степной зоны Крыма [Тюркские народы Крыма, 2003; Старченко Р.А., 2013]. Спустя столетие численность крымских татар на полуострове выросла вдвое: в 1897 г. проживало уже 194,4 тыс. чел. [Старченко Р.А., 2013], спустя 40 лет (1939 г.) – несколько больше, 219 тыс. чел. [Итоги переписи населения СССР в 1939 г.]. И тем разительнее результаты следующей переписи населения, когда в 1959 г. из числа крымских татар в Крыму проживало только 193 человека... Столь резкое изменение отражает последствия депортации 1944 г., когда крымские татары тотально были переселены в республики Центральной Азии (две трети всех депортированных – в Узбекистан) [Крымские репатрианты..., 1998]. В депортации в силу неблагоприятных санитарных и бытовых условий, особенно в 1944-1945 гг., отмечалась повышенная смертность крымских татар (за 11 лет численность сократилась примерно на четверть: от 194 тыс. чел в 1944 г. до 145 тыс.чел. в 1955 г.) [Крымские репатрианты..., 1998].

О начале возвращения на родину свидетельствует рост численности крымских татар в Крыму: в 1989 г. (Рисунок 2) до 38 тыс. чел., а к 2001 г. – до 245 тыс. чел. (за 12 лет - более чем в 6 раз).

Самым малочисленным из изученных в данной работе народов являются караимы. В настоящее время в Крыму проживает около полутысячи караимов (535 чел., из них только 56 считают родным караимский язык), в конце XX в. насчитывалось около тысячи человек (882 чел., 1989 г.) рисунок [Итоги переписи..., 2015], в начале XX в. – более 6 тыс. человек, а столетием раньше - в начале XIX в. – более 2 тыс. человек [Прохоров Д.А. 2011]. Таким образом, караимская община как минимум на протяжении последних двухсот лет

оставалась малочисленной, а также достаточно замкнутой (практиковались запреты на браки с инородцами и отказ принять в свою среду прозелитов, при нарушении – исключение из состава общины) [Тюркские народы Крыма, 2003]. Стоит отметить, что статус караимов как тюркоязычного народа («не евреев», что нередко разъяснялось министерством внутренних дел Российской империи, последний раз - в 1910 г. в официальном письме с подписью Столыпина П.А.) [Тюркские народы Крыма, 2003] позволил им в дальнейшем избежать геноцида по время оккупации Крыма в 1942-1944 гг.

Крымские греки (последние два века – мариупольские, азовские греки) проживают на территории Донецкой области Украины. В 1778 г. из Крыма в Азовскую губернию переселились более 18 тыс. человек греков (урумы и румеи), основавших г. Мариуполь и ряд сел вокруг [Араджиони, Герцен 2004]. По данным переписи 2001 г. в Донецкой области проживало около 77 тыс. греков, что составляет 1,6% всего её населения [Численность и состав населения Донецкой области..., 2001, Рисунок 3]. Стоит отметить, что согласно Всеукраинской переписи 2001 г. только 5,4% греков Донецкой области считают родным язык своей национальности (94,5% - русский и украинский языки, [Численность и состав населения Донецкой области..., 2001]).

	Количество (тыс. человек)	Численность наличного населения, тыс. человек		2001 год в % к 1989
		2001 год	1989 год	
украинцы	2744,1	56,9	50,7	101,9
русские	1844,4	38,2	43,6	79,6
греки	77,5	1,61	1,58	92,6
белорусы	44,5	0,92	1,45	57,9
татары	19,2	0,40	0,48	75,2
армяне	15,7	0,33	0,19	155,1
евреи	8,8	0,18	0,53	31,4
азербайджанцы	8,1	0,17	0,08	в 1,9 р.б.
грузины	7,2	0,15	0,07	в 1,9 р.б.
молдаване	7,2	0,15	0,25	53,8
болгары	4,8	0,10	0,14	67,0

Рисунок 3. Фрагмент таблицы «Численность и состав населения Донецкой области по итогам Всеукраинской переписи населения 2001 года» (приведена по [Численность и состав населения Донецкой области..., 2001]) отражает численность крымских (приазовских, или мариупольских) греков на начало XXI века, а также их относительную долю среди наиболее многочисленных этнических групп области.

Малочисленность урумов и румеев (очевидно, что даже при равном соотношении этих групп численность каждой составила бы не более 30-35 тыс. чел.), постепенная утрата родного языка большинством представителей, а также близкое проживание с русскими и украинцами (от которых происходит заимствование языка, а также существует общность вероисповедания) создают условия для изменений в брачной структуре. В данном случае появляется возможность не только для браков между урумами и румеями (ранее существовавший барьер – различия языков – практически исчезает), но и с окружающим русским и украинским населением, что может приводить к генетической ассимиляции греческих популяций.

1.3. Лингвистическое разнообразие популяций Крыма

Большинство охваченных в данной работе популяций (три субэтнуса крымских татар, караимы и греки-урумы) – тюркоязычные, и только греки-румеи представляют греческую группу индоевропейских языков. Такое распределение лингвистических особенностей крымских популяций носит исторический характер и отражает связь населения Крыма с тюркоязычным миром Средневековья и Нового времени.

Румейский диалект греческого языка восходит к византийскому периоду, сохранился в Крыму после падения Византийской империи. Исследователи расходятся в точной классификации языка румеев: одни отмечают близость к

понтійському діалекту, інші – к северногреческому, треті виділяють в окрему діалектну групу [Баранова, 2010; Кисілієр, 2012].

Діалекти урумів, караїмів і трьох субетносів кримських татар відрізняються по вираженості кыпчакських і огузських елементів. Урумський мови поєднує в собі як огузські, так і кыпчакські діалектні риси [Баранова, 2010]. Караїмський мови належить до кыпчакської групи тюркських мов (западнокыпчакська гілка), в його лексиці відзначають пласт давньоєврейських запозичень (пов'язані з релігійним життям) [Тюркські народи Криму, 2003]. Діалекти кримскотатарської мови представляють градієнт переходів від кыпчакської групи (східний – степний – діалект) до огузської групи (діалект північнобережного субетносу) з проміжним діалектом середньої смуги [Тюркські народи Криму, 2003; Меметов 1993]. В початку 20 століття був сформований літературний кримскотатарський мови, за основу включивши середній діалект (як найбільш зрозумілий носіям двох інших діалектів).

Сучасна ситуація для мов кримських татар, греків і караїмів неоднорідна. Діалекти урумів і рум'єєв зберігаються, але під загрозою зникнення [Лінгвістична і етнокультурна ситуація в грецьких селах Приазов'я, 2009]. Подібна ситуація спостерігається і для караїмської мови: за даними перепису 2014 р. з 535 осіб, що відносять себе до караїмів, тільки 56 осіб володіють караїмською мовою [Ітоги перепису..., 2015]. Кримскотатарський мови в сучасному населенні представлений літературною формою, сформованою в початку 20 століття.

1.4. Антропологічний вигляд народів Криму

Вивчені популяції кримських татар, караїмів і греків в цілому належать до південноєвропейців, однак відрізняються як в межах даного антропологічного типу, так і за наявністю монголоїдного компонента.

Урумы и румеи наиболее близки между собой, чем с любой иной группой греков Кавказа и Греции: к такому выводу пришел А.Н. Пулянос по результатам анализа измерительных и описательных признаков для жителей с. Мангуш Донецкой обл. Ученый подчеркнул, что самым важным аспектом в изучении антропологии мариупольских греков является общее происхождение тюркоязычной и грекоязычной групп. А.Н. Пулянос относил мариупольских греков к эгейскому варианту восточносредиземноморского типа (является промежуточным между восточносредиземноморским и переднеазиатским вариантами) [Араджиони, Герцен, 2004].

Антропологические особенности субэтносов крымских татар зафиксированы в работах исследователей начала XX века. По данным о росте, длине конечностей, их пропорциональному соотношению, формы головы, особенностей черт и цвета лица показан географический тренд: при продвижении с севера на юг (от степной группы крымских татар к южнобережной) происходит уменьшение признаков альпийской и увеличение признаков динарской расы [Тюркские народы Крыма, 2003]. По данным анализа пальцевых и ладонных узоров во второй половине 20 века, крымских татар из Узбекистана характеризуют как популяцию метисного типа, сочетающую и монголоидные, и южноевропеоидные особенности. При подразделении этой выборки на три группы, выявляется преобладание южноевропеоидного компонента у прибрежных и горных крымских татар, а у степных – заметная доля монголоидной примеси [Тюркские народы Крыма, 2003].

Антропологический облик караимов разные исследователи определяют как южноевропеоидный с небольшой монголоидной примесью. В.П. Алексеев объясняет специфическое сочетание черт внешнего облика караимов как следствие их происхождения, связанного с населением Хазарского каганата [Алексеев, 1989]. В результате сравнения палеоантропологического материала караимских кладбищ и города-крепости Саркел (скелетов хазар) В.П. Алексеев

выделяет элементы сходства между ними. Изучение краниологических материалов из позднекараимских кладбищ и их сравнение с сериями из некрополей пещерных городов Крыма (Херсонеса, Мангупа, Эски-Кермена), описанных Г.Ф. Дебецем приводит В.П. Алексеева к заключению о вкладе средневекового городского населения горного и южнобережного Крыма в формирование антропологических особенностей крымских караимов. На основе этого В.П. Алексеевым строится гипотеза о формировании крымских караимов в результате смешения мигрантов из Хазарского каганата (после разгрома последнего) и населения пещерных городов Крыма (в свою очередь, восходящих к таврам) [Алексеев, 1989].

Г.Л. Хить по данным дерматоглифики отмечает своеобразие караимов Литвы на фоне других популяций Восточной Европы, что объясняет происхождением караимов, связанным с южными европеоидами [Хить, 1983].

А. Н. Пулянос отмечает сходство караимов с представителями анатолийского варианта переднеазиатского типа [Тюркские народы Крыма, 2003].

1.5. Современные методы и подходы в геногеографии

Ввиду сложной истории населения Крыма для изучения его генофонда были привлечены три наиболее эффективные генетические системы: митохондриальная ДНК (мтДНК), Y-хромосома и аутомные маркеры полногеномных панелей. Попытка обобщить особенности этих систем маркеров представлена в Таблице 1.

Гаплоидные системы генетических маркеров – мтДНК и полиморфные маркеры нерекombинирующей части Y-хромосомы – удобны для популяционной генетики возможностью филогенетической классификации. Маркеры мтДНК и Y-хромосомы передаются в цепи поколений от предка потомкам единым (не рекомбинирующим) гаплотипом, при этом появляются новые мутации (потенциальные маркеры). Таким образом, все накопленное разнообразие человечества по мтДНК и Y-хромосоме можно расположить на филогенетических

схемах: от самых древних и повсеместных мутаций до очень локальных и возникших относительно недавно. Филогенетическая иерархия маркеров мтДНК и Y-хромосомы открывает возможности датирования возникновения мутаций [Balanovsky et al., 2015], а после изучения их географии – и времени распространения [Ilumäe et al., 2016].

В качестве маркеров мтДНК и Y-хромосомы используются однонуклеотидные сайты полиморфизма (точечные мутации), инсерции и делеции, тандемные повторы (например, STR - короткие тандемные повторы Y-хромосомы). При анализе мтДНК обычно секвенируют оба гипервариабельных участка (ГВС1 и ГВС2), в которых сосредоточена основная часть мутаций всей молекулы, но если предусматривают задачу глубокого филогенетического анализа – то и всю последовательность мтДНК для охвата всех мутаций.

Маркеры мтДНК используются для популяционной генетики с конца XX в., и поэтому накоплены большие массивы данных (и собраны базы, например, глобальная БД изменчивости мтДНК “MURKA” [Балановский, 2015] , использованная в данной работе). Молекулы мтДНК лучше сохраняются в древних образцах, что позволяет проводить анализ не только современных, но и древних генофондов [Naak et al., 2010]. Обратной стороной удобного для анализа малого размера молекулы мтДНК является меньшие возможности для изменчивости (по сравнению с Y-хромосомой, длина которой в несколько тысяч раз больше, чем у мтДНК), и соответственно, датировок появления мутаций.

Маркеры Y-хромосомы в силу патрилинейного типа передачи (от отца к сыну) и патрилокальности многих традиционных сообществ в прошлом (мужчины наследуют имущество семьи и остаются в местах проживания своих предков) обладают значительной возможностью дифференциации генофондов. Первые статьи, использующие маркеры Y-хромосомы, начали появляться около двадцати лет назад, за это время совершенствовались технологии, накапливались данные, расширялся спектр маркеров и возможности анализа. Анализ генофондов

даже по двум-трем десяткам гаплогрупп (их определяют SNP-маркеры) Y-хромосомы позволяет выявлять основные паттерны генофонда [Балановский, 2015]. Благодаря же возможностям NGS-анализа NRY нерекombирующей части Y-хромосомы становятся доступны массивы данных для глубокого филогенетического (выявление кластеров и их маркеров) и филогеографического (изучение географии выявленных кластеров) анализа [Plumae et al., 2016; Balanovsky et al., 2015; 2017]. Анализ Y-хромосомы древних индивидов методом NGS является не столь частым в публикациях, и, может, потому довольно ценным [Saag, et al., 2017]. Более развернуто о применении этой генетической системы в геногеографии описано в монографии [Балановский, 2015].

Термин «полногеномный» в последние годы чаще используется для данных ресеквенирования генома с помощью NGS (Next-Generation Sequencing, или секвенирования нового поколения). При этом нет сущностного противоречия и для его применения к результатам генотипирования полногеномных панелей (genome-wide arrays). Составляющие полногеномную панель SNP-маркеры покрывают практически весь геном (только с разной плотностью и равномерностью), таким образом представляя информацию о многих точках (генотип по определенному набору маркеров). По сути, после обработки данных NGS-секвенирования (сравнения изученных геномов с референсным) также выделяется генотип по выбранному набору полиморфизмов. Иными словами, на выходе, после обработки данных ресеквенирования генома также получается генотип по своеобразной панели (только выделенной исследователем для заданной цели).

В данном исследовании использовались результаты генотипирования полногеномных панелей платформ Illumina и Affimetrix (подробнее в разделе 2.6), в равной мере информативных для популяционно-генетических исследований. Об эффективности полногеномных панелей, причем обеих платформ, свидетельствуют публикации в рейтинговых международных изданиях

(например, [Novembre et al., 2008]), в последние годы все чаще включающие в результаты полногеномные генотипы древних индивидов (например, [Mathieson et al., 2017]).

Анализ генофондов с применением любой системы маркеров нуждается в данных сравнения и приводит к созданию баз данных. В данной работе использовались глобальные базы данных изменчивости мтДНК “MURKA” [Балановский, 2015] и Y-хромосомы “Y-base”, [Балановский, 2015] (подробнее – в разделе 2.1).

Таблица 1. Сравнение трех генетических систем маркеров

Особенности	мтДНК	Y-хромосома	Аутосомные полногеномные маркеры
Прослеживание траектории формирования популяции	связанная с женским населением	связанная только с мужским населением	вклад всех предковых линий
Минимальный размер репрезентативной выборки, число образцов	50-70 (для малочисленных групп допускается 30-40)	50-70 (для малочисленных групп допускается 30-40)	10 (для малочисленных групп - от 4-5)
Число маркеров, порядок	десятки	десятки	сотни тысяч
Отражение межпопуляционных различий	Достаточное (при очень подробном подразделении гаплогрупп стремится к максимальному)	Максимальное	Максимальное
Предосторожности	Более чувствительны к эффектам дрейфа генов; в интерпретации результатов – учет всего разнообразия, а не только мажорных вариантов.	Более чувствительны к эффектам дрейфа генов; в интерпретации результатов – учет всего разнообразия, а не только мажорных вариантов.	Более чувствительны к качеству выборки для анализа
Филогенетическая иерархия маркеров	Изучена	Изучена	Неизвестна в настоящее время
Возможность датировок популяционных событий	Существует (по данным полных сиквенсов мтДНК)	Существует (по STR-гаплотипам,, с большей точностью – по данным NGS-секвенирования)	Существует (по аутосомным гаплотипам, например, методом IBD)

1.6. Изученность генофонда Крыма по однородительским и полногеномным генетическим маркерам

В научной литературе данные о генофондах крымских татар и караимов представлены крайне скудно, о крымских греках – отсутствуют.

В двух публикациях, к настоящему времени устаревших и посвященных не специально Крыму, а народам Евразии в целом, представлены данные о генофонде крымских татар (по Y-хромосоме [Wells et al., 2001], по мтДНК [Comas et al., 2004]).

В статье [Wells et al., 2001] при анализе по частотам гаплогрупп Y-хромосомы изученная группа крымских татар (из Узбекистана) характеризуется повышенной частотой восточноевразийских вариантов - суммарно 19% генофонда приходится на долю гаплогрупп C-M130 и O-M175. Возможно, с этим связано выявленное генетическое сходство изученных здесь крымских татар с узбеками, каракалпаками и уйгурами, сформировавшими кластер VIII (Рисунок 4). Стоит заметить, что хотя популяции крымских и казанских татар различаются по спектру изученных в этой работе гаплогрупп Y-хромосомы (например, у казанских татар отсутствуют указанные восточноевразийские гаплогруппы C-M130 и O-M175), в подписи к рисунку и в тексте дается указание понимать под «Tatar» все приведенные в таблице популяций группы татар.

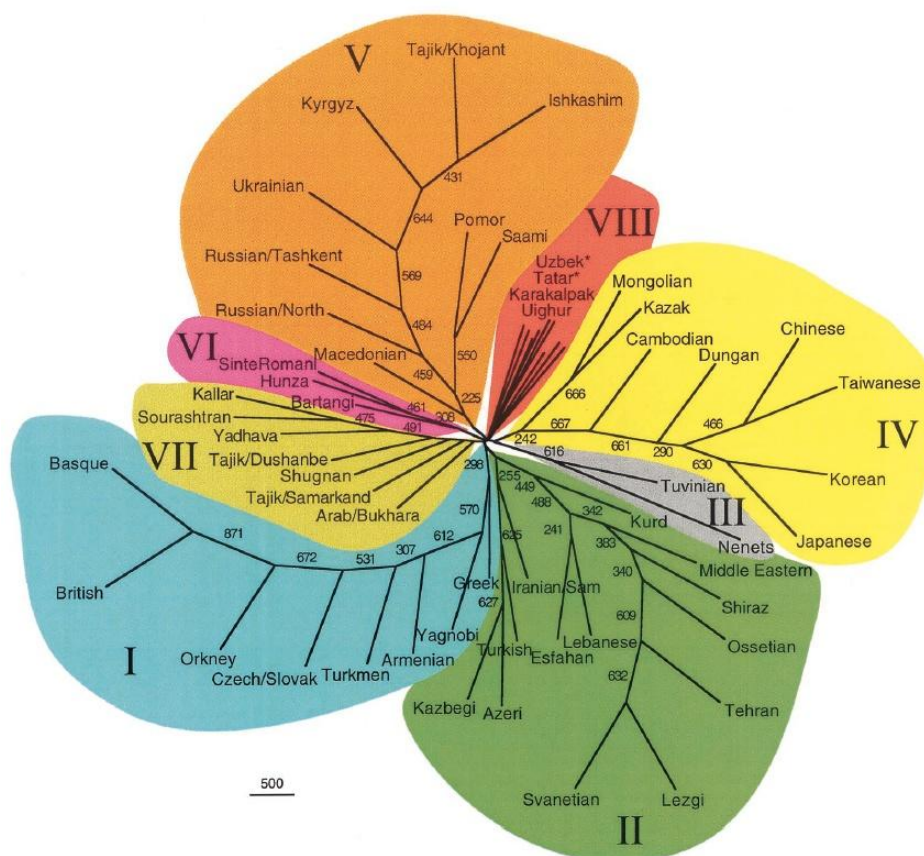


Рисунок 4. Филогенетическая сеть популяций Евразии из статьи [Wells et al., 2001], где популяция крымских татар располагается внутри кластера VIII (помечено как «Tatar»). Рисунок приведен в оригинальной редакции.

По спектру гаплогрупп мтДНК для крымских татар указывается «полностью западноевразийское происхождение» (Рисунок 5, [Comas et al., 2004]). Хотя такая формулировка оставляет желать большей точности, тем не менее результат значительно отличается от полученного в предыдущем исследовании [Wells et al., 2001].



Рисунок 5. Географическое положение и доли комплексов гаплогрупп мтДНК –восточноевразийского, западноевразийского и индийского для популяций из статьи [Comas et al., 2004]. Рисунок приведен в оригинальной редакции.

При обзоре этих научных статей [Wells et al., 2001], [Comas et al., 2004] стоит отметить несколько особенностей. Во-первых, в обеих публикациях использованы достаточно небольшие выборки (~20 образцов) крымских татар из республик Центральной Азии (Узбекистан, Кыргызстан). Вследствие малого размера выборок могло быть либо неполно отражено генетическое разнообразие изученной популяции, либо завышена доля отдельных гаплогрупп. Тем не менее, в начале 2000х годов подобные объемы выборок часто использовались для анализа полиморфизма Y-хромосомы и мтДНК в разных популяциях мира. Во-вторых, в обеих работах [Wells et al., 2001], [Comas et al., 2004] неизвестна субэтническая принадлежность участников, что было бы полезно при понимании полученных результатов. Например, если бы в описанных работах были изучены

разные субэтнические группы крымских татар, то при полученных результатах было бы очевидно различие популяций; если же несовпадение результатов по Y-хромосоме и мтДНК относилось бы к одному генофонду, то более вероятны были бы разные источники мужского и женского населения в формировании популяции.

Наконец, в-третьих, не только малый размер изученных выборок и отсутствие указаний на субэтническую принадлежность, но и генотипирование образцов по узким панелям маркеров, актуальным более 10 лет назад, не позволили привлечь данные из статей [Wells et al., 2001], [Comas et al., 2004] в проведенный в нашей работе анализ генофондов крымских популяций.

Кроме описанных выше, в научной литературе доступны ещё три публикации о генофонде популяции, исторически связанной с крымскими татарами – белорусских, или польско-литовских татар (липки). По историческим данным, основу популяции белорусских татар сформировали миграции тюркоязычного населения Золотой Орды, в частности, с территории Крыма и Приазовья в XIV в. За прошедшие века белорусские татары утратили свой язык, но сохранили вероисповедание ислама. По результатам анализа маркеров Y-хромосомы [Панкратов и др., 2014а], гаплогрупп мтДНК [Панкратов и др., 2014б] и данных об аутосомном генофонде [Pankratov et al., 2016] белорусские татары близки к башкирам, казанским татарам и группам ногайцев. Авторы отмечают эффект основателя [Панкратов и др., 2014а] (особенно для комплекса восточно-евразийских гаплогрупп мтДНК, [Панкратов и др., 2014б]) в изученной популяции, что, в принципе, могло бы повлиять на степень сходства современных белорусских татар с тюркоязычными группами Евразийской степи. Тем не менее, результаты этих работ [Панкратов и др., 2014а], [Панкратов и др., 2014б], [Pankratov et al., 2016] свидетельствуют о сохранении в генофонде белорусских татар следов «степной» миграции, в которую по историческим данным, включались и предки современных крымских татар.

Исследование генетического разнообразия караимов – до сих пор единственное в научной литературе [Brook, 2014] - основано на данных о полиморфизме Y-хромосомы и мтДНК у современных жителей США, Канады, Израиля и Крыма. В статье изучены панели STR-маркеров Y-хромосомы (для большинства – 37 STR-маркеров, для некоторых – 67), а также изменчивость ГВС1 и ГВС2 областей мтДНК) для небольшой выборки в 25 индивидов (21 мужчины и 4 женщины).

Основным методом анализа данных в исследовании [Brook, 2014] стал поиск совпадений гаплотипов караимов среди представителей разных популяций в базе данных компании Family Tree DNA (лидера в коммерческом тестировании генетических маркеров Y-хромосомы, мтДНК и аутосомного генома, <https://www.familytreedna.com/>). В статье подробно описаны выявленные совпадения для каждого изученного образца по каждой системе маркеров. На основании обобщения полученной таким образом информации в [Brook, 2014] отмечается генетическое сходство караимов с разными группами евреев (ашкенази, сефарды, иракские и грузинские евреи) и спектром популяций Закавказья, Малой Азии и Ближнего Востока. Такое заключение объясняется участием в истории караимов представителей разных этнических групп, объединенных караимизмом (одной из авраамических религий, признающей в качестве священных книг только Ветхий Завет).

К сожалению, малый размер выборки не позволяет проверить гипотезу ближневосточного происхождения изученной здесь группы караимов путем её сравнения с популяциями Западной Евразии методами многомерной статистики.

ГЛАВА 2. МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Генофонд популяции невозможно изучить без репрезентативной выборки. В понятие «репрезентативности» включаются не только количественные показатели (не менее 30 наблюдений при анализе диплоидных систем и в два раза больше – при анализе гаплоидных маркеров), но и качественные (например, максимальный охват разнообразия популяции, соразмерность выборки численности группы, и др.). В данной работе выборки были сформированы согласно отработанной годами и зарекомендовавшей себя стратегии (Балановская и др., 2016), однако и с учетом реальной – непростой - ситуации для каждой из обследованных популяций. В первом разделе данной главы описаны и правила, и исключения.

Адекватными научной задаче должны быть методы исследования. Ввиду сложной истории населения Крыма и практически нулевой изученности его генофонда были использованы три типа генетических систем маркеров – нерекомбинирующие системы мтДНК и Y-хромосомы наряду с сотнями тысяч SNP-маркеров аутосомного генома. Анализ данных генотипирования был проведен «классическими» методами многомерной статистики (которые важны не только для представления о взаимоотношениях популяций, но и для сопоставления полученных закономерностей с ранее показанными по другим маркерам и признакам), а также создающими наглядность и широту представления результатов картографическими, и, наконец, передовыми биоинформатическими. Об использованных в данной работе методах и подходах - остальные 5 разделов главы.

2.1. Источники и объем использованных материалов

Стратегия формирования выборок для популяционно-генетических исследований [Балановская и др., 2016] подразумевает выполнение нескольких правил, главным из которых является следование этическим нормам (только

добровольное и бесплатное участие, гарантия конфиденциальности переданных для исследования личных данных).

Репрезентативные выборки подразумевают:

- учет этнической (где возможно – субэтнической, родоплеменной) принадлежности предков участников на глубину не менее трех поколений;
- включение неродственных индивидов в обследование (что позволяет изучить максимальное разнообразие семейных линий в популяции);
- охват в исследовании максимального числа локальных групп (например, деревень внутри района), что позволяет лучше учесть разнообразие популяции.

Кроме того, для возможности дальнейшего анализа одной из трех наиболее эффективных генетических систем – Y-хромосомы – при сборе биологических образцов преимущество отдается мужчинам. Подобный подход позволяет впоследствии для одних и тех же индивидов из одной и той же популяции получить результаты анализа всех трех систем маркеров, что важно при сравнении выявленных по ним закономерностей.

Вышеописанный набор правил является базовым, однако при работе с крымскими популяциями формировались дополнения к нему.

Экспедиционное обследование генофонда крымских татар проводилось в 2010-2013 гг. при активной поддержке ГБУЗ РК «Консультативно-диагностический центр по обслуживанию депортированных народов» (г. Симферополь). Располагая сведениями о лингвистическом и антропологическом своеобразии трех этногеографических групп крымских татар до середины XX в., во время экспедиционной работы учитывалась не только этническая принадлежность предков участников, но и субэтническая (происхождение из степного, горного или южнобережного субэтнуса). Современные крымские татары уже не формируют эти, существовавшие до депортации, субэтнические группы и в основном проживают независимо от мест жительства своих предков до депортации. Тем не менее, память о местах рождения и проживания до

депортации предков нынешних крымских татар сохраняется, и эта бесценная информация обязательно учитывалась в обследовании. Именно на основе самоидентификации и мест рождения бабушек и дедушек участников были сформированы выборки для изучения генофондов трех субэтнотетов крымских татар (Таблица 2).

Такой подход позволил учесть внутреннюю структуру популяции крымских татар и реконструировать особенности генофонда, сложившиеся за многие столетия до 1944 г.

Обследование генофонда крымских (ныне - приазовских, мариупольских греков) не состоялось бы без инициативы и активного участия Ассоциации наследия азовских греков (проведено в 2009-2013 гг.). Последние два века урумы и румеи проживают в Приазовье, однако до этого в течение более тысячелетия формировались в Крыму, включая в себя как ранние группы местного населения, так и потоки миграций в средние века и новое время из Малой Азии и Балкан. При обследовании крымских греков также была учтена субэтническая структура, которая сформировалась ещё до переселения в Приазовье – подразделение по языку на урумов (тюркоязычных) и румеев (грекоязычных). Для данного исследования является важным охарактеризовать генофонды субэтнотетов: их сравнение друг с другом и окружающим популяциям представит информацию не только об источниках происхождения крымских греков в принципе, но и, косвенно, о влиянии смены языка группой на структуру браков внутри ней и, в конечном итоге, генофонд. В силу малочисленности урумов и румеев, сформированные выборки близки к максимально возможным размерам (Таблица 2).

Обследование генофонда караимов было проведено в сотрудничестве с Караимским обществом Москвы в 2014-2015 гг. Ввиду крайне малой численности народа, правило «трех поколений» строго соблюдалось всегда по мужской линии (дедушка по отцу – непременно караим), по линиям остальных трех предков – при

возможности. Тем не менее, была сформирована репрезентативная выборка для анализа разнообразия Y-хромосомы (N=61), для её части (индивидуумов, оба деда и обе бабушке которых – караимы) представилась возможность анализа и полногеномных маркеров (Таблица 1).

В итоге были сформированы выборки для изучения генофондов шести популяций коренных народов Крыма: крымских татар (степная, горная и южнобережная субэтнические группы), крымских (азовских) греков – урумов и румеев, и караимов (Таблица 2), суммарно охватывающие образцы 476 представителей.

Таблица 2. Описание изученных популяций

Популяция	Общая выборка	Изучено по маркерам:		
		Y- хромосомы	мтДНК	Полногеномным аутосомным панелям
Степные крымские татары	80	80	63	10
Горные крымские татары	141	141	53	10
Южнобережные крымские татары	97	90	51	10
Караимы	61	61	0	7
Крымские (азовские) греки урумы	59	59	24	4
Крымские (азовские) греки румеи	38	38	20	9
Всего:	476	476	211	50

Сравнительный анализ изученных групп с популяциями Северной Евразии проведен с использованием данных:

А) по маркерам Y-хромосомы – из БД «Y-base» (разработчики: О.П. Балановский, А.С. Пшеничнов, Р. С. Сычев, Е.В. Балановская) [Балановский, 2015].

Б) по мтДНК – из БД «MURKA» (разработчики: В.В. Запорожченко, О.П. Балановский, А.С. Пшеничнов, Е.В. Балановская) [Балановский, 2015].

В) по полногеномным панелям маркеров – из публикаций [Li et al. 2008; Behar et al. 2010; 2013; Yunusbayev et al., 2012, 2015; Kushniarevich et al., 2015].

2.2. Методы экспериментального анализа ДНК

Выделение ДНК проведено методом фенол-хлороформной экстракции с использованием протеиназы К. Концентрация ДНК определялась на спектрофотометре Nanodrop, на флуориметре Qubit 2.0, на приборе ABI 7900 (Applied Biosystems) методом ПЦР в реальном времени с использованием набора Quantifiler Human DNA Kit. Для каждого образца сформированы рабочая, нормализованная (2нг/мкл) и архивная аликвоты ДНК.

Определение гаплогрупп Y-хромосомы осуществлено на основе генотипирования 56 SNP маркеров на приборах ABI 7900HT и ABI Step One Plus (Applied Biosystems) методом ПЦР в реальном времени с использованием TaqMan зондов согласно следующей номенклатуре (по ISOGG на март 2018 г. [www.isogg.org], в скобках указан SNP маркер): C(M130), C2(M217), C2b1a2(M48), C2c1a1a1(M407), C2e(P53.1), C2f(P62), D(M174), E(M96), E1b1b1(M35.1), E1b1b1a1(M78), E1b1b1b2a1(M123), F(M89), G(M201), G1(M285), G2a(P15), G2a1(P16), G2a1a(P18), G2a3a(M406), G2a3b1(P303), H(M69), I(M170), I1(M253), I2a2a(M223), I2a1(P37.2), J(M304), J1(M267), J1a2a1a2(P58), J2(M172), J2a1a(M47), J2a1b(M67), J2a1b1(M92), J2b(M12), K(M9), L(M20), N1(LLY22), N1a2b(P43), N1a1a(M178), N1a1a1a2(B211), N1a1a1a1a4(M2118), N1a1a1a1a1(CTS10760), N1a1a1a1a2(Z1936), N1a1a1a1a3a(F4205), N1a1a1a1a3b(B202), N1a1a1a1a(L392), N1a1a1a(L708), O2(M122), Q(M242), Q1a1a(M120), R(M207), R1a1a(M198), R1a1a1b1a1(M458), R1b(M343), R1b1a1a(P297), R1b1a1a1(M73), R1b1a1a2(M269), R2a(M124), T1a(M70).

Определение гаплотипов Y-хромосомы по панели 17 STR-маркеров проведено методом фрагментного анализа на капиллярном секвенаторе ABI 3130xl с использованием набора Y-filer. На основе полученных STR гаплотипов осуществлялся прогноз гаплогрупп с помощью предиктора Whit Atney и

представленного на сайте коллектива [www.genofond.ru] предиктора YPredictor_v1.0.5. Прогноз гаплогруппы по STR сравнивался с результатом ее определения по SNP маркерам: такой двойной контроль обеспечивает надежность генотипирования.

Определение гаплогрупп мтДНК проведено в результате анализа мутаций в участках ГВС1 и ГВС2 мтДНК на основе данных секвенирования по Сэнгеру, при необходимости уточнения - с привлечением анализа SNP-маркеров мтДНК (замены в позициях: 4580; 6371; 7028; 8280; 9540; 10463; 11947; 12308; 12612; 12705; 14668; 14766; 14783). Определялась принадлежность к следующим гаплогруппам мтДНК: N1b, N1I, N2W, U1, U2e, U3, U4, U5a, U6, U7, K, X, H, V, HV0, HV, R0a, A, B4_16261, B4b1, B5b, B, J1b, J2a1a, J, M12G, M7c, C4a2, C5a, C5c1, C, Z, M9, D4b1, D, F1a1, F1b, T1, T2b, T2c, T2e, T2.

Генотипирование полногеномных маркеров проведено с использованием панелей Illumina 730k и Human1M-Duo BeadChip (для образцов степных, горных и южнобережных крымских татар, греков урумов и румеев) и Affymetrix Human Origins (для образцов караимов и трех субэтносов крымских татар).

2.3. Методы статистического анализа.

Генетические расстояния Нея [Nei, 1987] рассчитаны с использованием программы DJgenetic [Balanovsky et al., 2008] по частотам гаплогрупп Y-хромосомы. Визуализация генетических расстояний методом многомерного шкалирования и анализ главных компонент по частотам гаплогрупп мтДНК проводились с использованием программы Statistica 7.0 [StatSoft, <http://statsoft.ru/>]. Анализ главных компонент и расчет F_{ST} -дистанций по данным полногеномных панелей маркеров проводился с помощью пакета R после подготовки данных в пакете Plink [Purcell et al., 2007]. На предварительных этапах подготовки данных из группы сцепленных маркеров был оставлен только один; также были удалены

маркеры с низким уровнем генотипирования в образцах датасета и образцы с низким уровнем генотипирования панели.

2.4. Методы картографического анализа.

Карты распространения гаплогрупп Y-хромосомы (и на их основе - генетических расстояний Нея от шести изученных популяций) и предковых компонентов ADMIXTURE построены с помощью программного обеспечения «GeneGeo» [Balanovsky et al., 2011; Кошель, 2012] методом средневзвешенной интерполяции с радиусом влияния 1750 км и степенью весовой функции, равной 3.

2.5. Методы филогенетического анализа. Филогенетическая сеть построена методом reduced median и median joining [Bandelt et al., 1995] с использованием программ Network 4.1.1.2 и Network Publisher [Fluxus Engineering].

2.6. Методы биоинформатического анализа.

Доли предковых компонентов в популяциях Крыма в контексте Северной Евразии (с привлечением данных об африканских группах) рассчитаны с помощью пакета ADMIXTURE [Alexander et al., 2009; 2011] по массиву данных 171 тыс. аутосомных SNP у 725 образцов из 44 популяций. На предварительных этапах подготовки данных из группы сцепленных маркеров был оставлен только один; также были удалены маркеры с низким уровнем генотипирования в образцах датасета и образцы с низким уровнем генотипирования панели. Анализ проводился на уровнях k (число заданных предковых групп) от 2 до 18, выбор значений k для рассмотрения сделан по функции правдоподобия.

ГЛАВА 3. СТРУКТУРА ГЕНОФОНДА ПОПУЛЯЦИЙ КОРЕННОГО НАСЕЛЕНИЯ КРЫМА ПО ДАННЫМ ТРЕХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ СИСТЕМ

Данное исследование генофондов коренных народов Крыма является первым, реализованным на репрезентативных выборках и с охватом субэтнического разнообразия популяций (что особенно важно для крымских татар и греков). Кроме того, исследование является «полисистемным», поскольку проведено на трех генетических системах: гаплоидных (Y-хромосомы, мтДНК) и широкогеномных панелей аутосомных маркеров. Эти три системы отражают разные траектории истории крымского генофонда: связанные только с женской или только мужской частями популяции, или сразу со всеми предковыми линиями популяции. В первых трех разделах описаны результаты, полученные при изучении каждого типа генетических маркеров, а в завершение этой главы рассмотрен вопрос о согласованности выявленных закономерностей.

3.1. Структура генофонда Крыма по маркерам Y-хромосомы

Генетическое разнообразие изученных крымских популяций охватывает практически весь набор гаплогрупп Y-хромосомы (Рисунок 6), встреченных в Евразии (кроме «африканских» гаплогрупп А и В, распространённых с меньшей частотой в Передней Азии). Столь высокое генетическое разнообразие в населении небольшого полуострова уже указывает на пересечение здесь генетических потоков из разных регионов материка и вероятный вклад контрастных генофондов в формирование крымских популяций.

Для «генетических портретов» шести изученных популяций (Рисунок 6) характерно отсутствие «мажорной» гаплогруппы, охватывающей большую часть разнообразия (близка к исключению из этого только популяция румеев, где на долю гаплогруппы J2-M172 приходится несколько менее половины генофонда). Высокое разнообразие и отсутствие доминирующих генетических вариантов приводит к необходимости характеризовать популяции по спектру не отдельных

гаплогрупп, а их комплексов (обычно включающих гаплогруппы, скоррелированные друг с другом по географии).

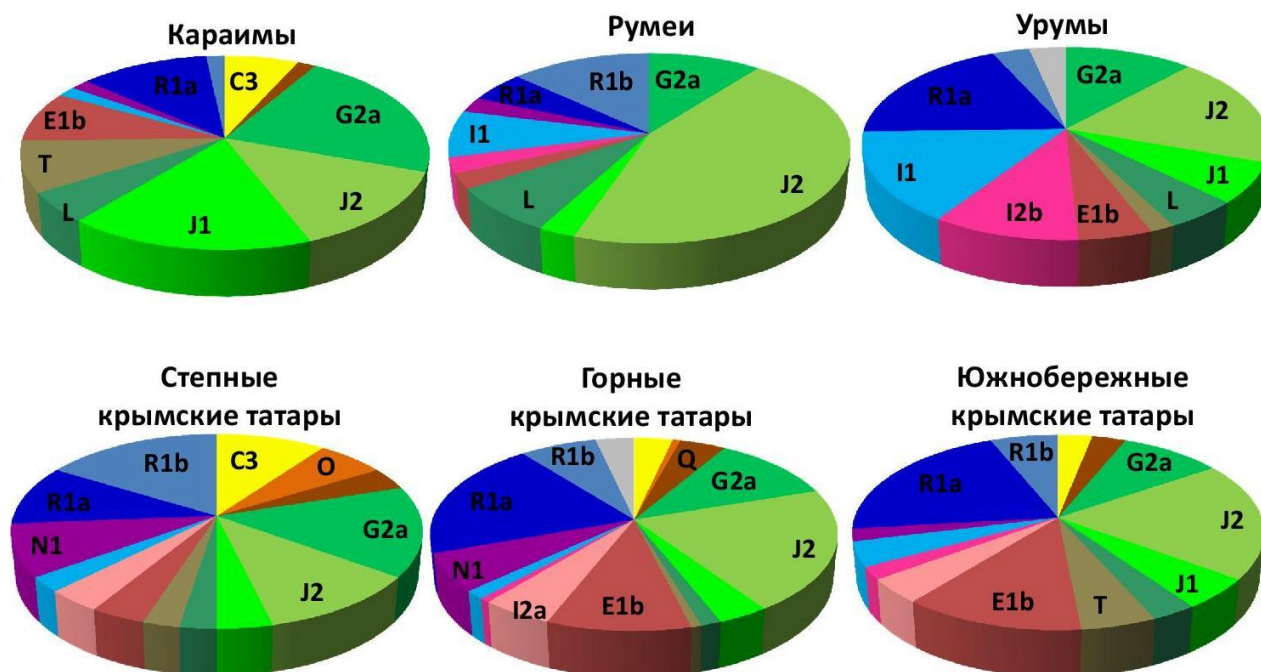


Рисунок 6. «Генетические портреты» караимов, крымских греков (румеев и урумов) и крымских татар по маркерам Y-хромосомы .

В генофонде Крыма наиболее ярко выделяется комплекс «южных» по своей географии гаплогрупп - G2a, J1, J2 (из ближайших к Крыму регионов преобладают в популяциях Кавказа, Восточного Средиземноморья и Малой Азии; Рисунки 7-8), а также E1b и I2a (с большей частотой встречены в населении южных регионов Европы), L и T (довольно редкие гаплогруппы, из географически ближайших регионов встречаются в населении Кавказа и Передней Азии). [Балановский, 2015].

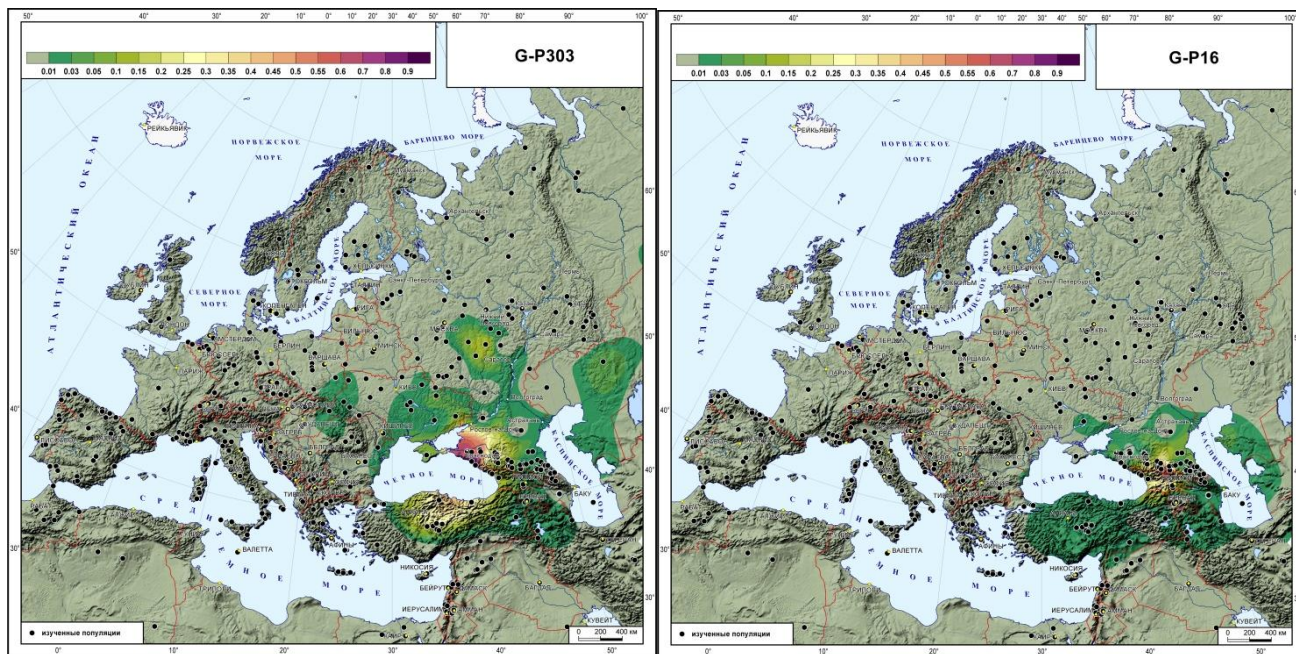


Рисунок 7. Карты распространения основных ветвей гаплогруппы G2a-P15 Y-хромосомы в населении Европы: слева – G2a-P303, справа - G2a-P16. Рисунки приводятся по [Балановский, 2015].

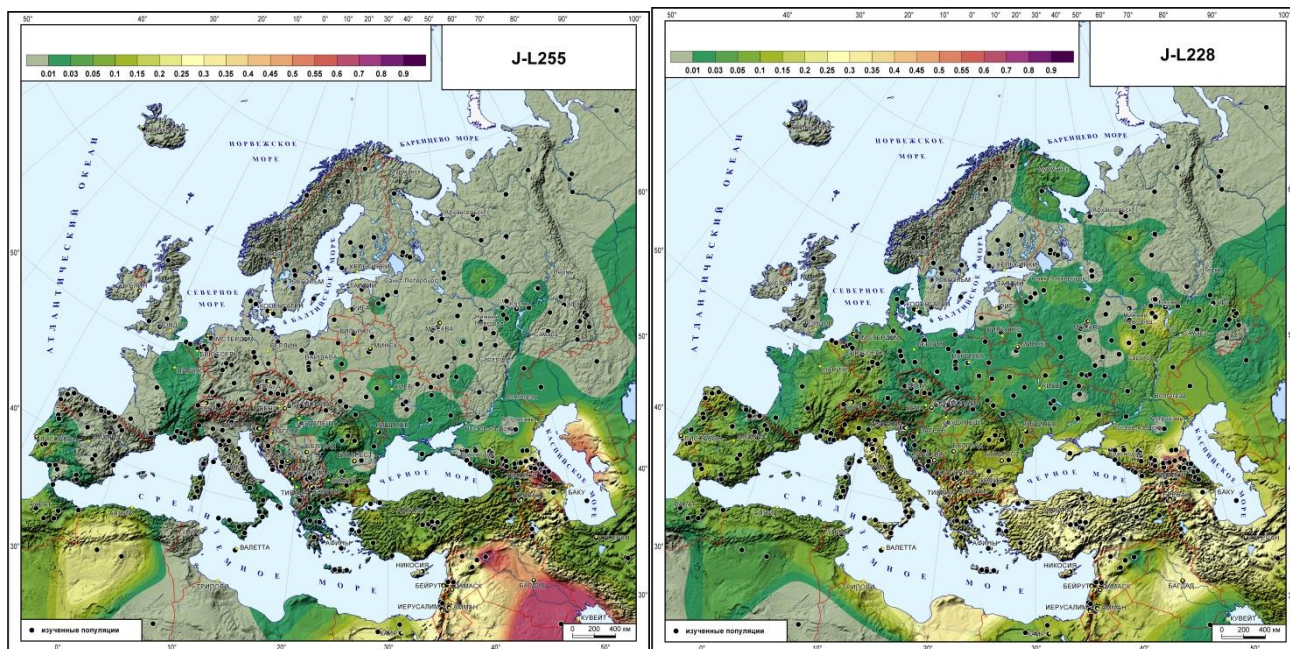


Рисунок 8. Карты распространения гаплогрупп Y-хромосомы J1-M267 (слева) и J2-M172 (справа) в населении Европы. Рисунки приводятся по [Балановский, 2015].

У караимов более половины генофонда составляют гаплогруппы G2a, J1, J2 (Рисунок 6). Генофонды двух групп крымских греков – урумов и румеев – близки по составу, но различаются по спектру – долям – гаплогрупп Y-хромосомы: у румеев преобладает J2, у урумов одной доминирующей гаплогруппы нет, наиболее частые – гаплогруппы G2a, J2, I1 (Рисунок 6). Горные и южнобережные крымские татары близки друг к другу по спектру гаплогрупп, в котором наиболее часто встречены гаплогруппы G2a, J2, E1b (Рисунок 6). У степных крымских татар также наиболее частыми остаются J2 и G2a, хотя по сравнению с другими группами суммарная доля этого комплекса в генофонде несколько меньше (Рисунок 6).

В генофонде всех изученных популяций (Рисунок 6) присутствуют также три «паневразийские» гаплогруппы: R1a-M198 и R1b-M343 (Рисунок 9), N1-M178 (Рисунок 10). Данные гаплогруппы хоть и распространены широко по большей части материка, но преобладают в населении отдельных регионов, например, R1a-M198 - в Восточной Европе, на Алтае и в Индии; R1b-M343 – в Западной Европе и на Урале, N1-M178 – в Северной Европе и в Сибири. По сути, каждая из этих трех гаплогрупп представляет собой сумму большого числа локальных ветвей, иногда мало пересекающихся ареалами (например, как показано на примере внутренней структуры гаплогруппы N1-M178 в статье [Illumae et al., 2016] с участием автора).

Суммарная доля R1a-M198, R1b-M343 и N1-M178 в генофонде изученных популяций довольно значительна: от 19% у румеев до 36% у степных крымских татар (Рисунок 6). В контексте анализа крымских популяций вклад этих трех гаплогрупп может отражать либо влияние восточно-европейских популяций, либо миграции из более восточных регионов Евразии, либо и то, и другое совместно.

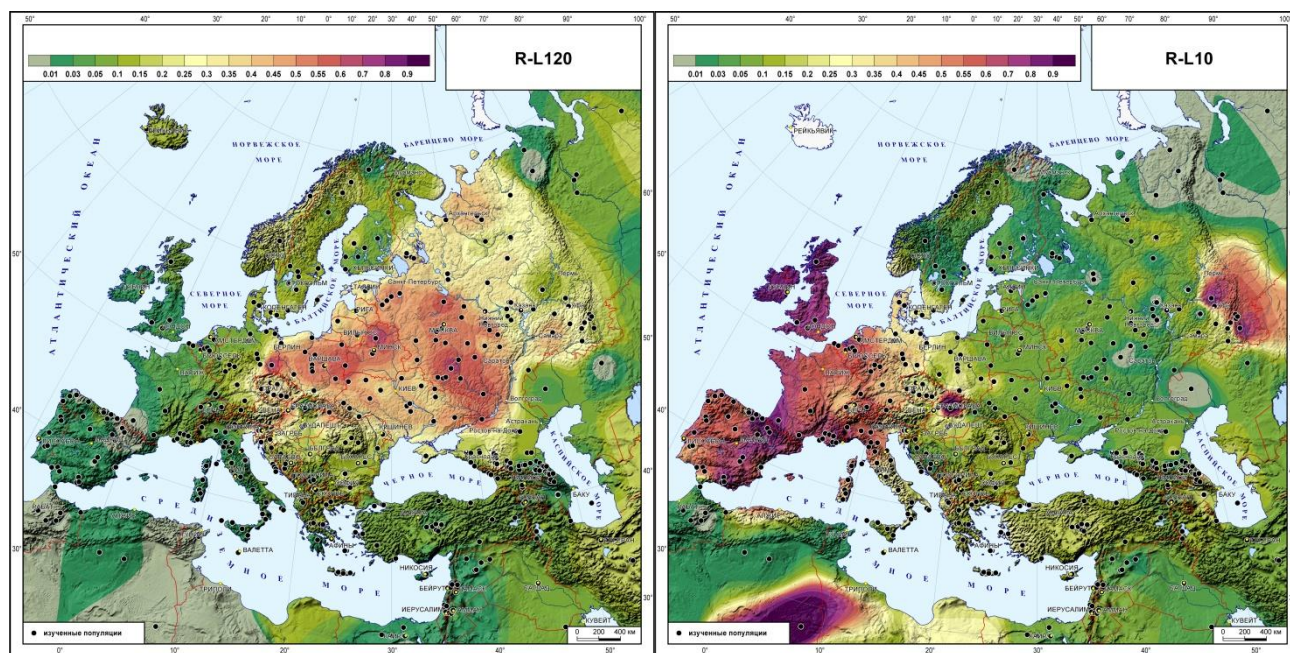


Рисунок 9. Карты распространения гаплогрупп Y-хромосомы R1a-M198 (слева) и R1b-M343 (справа) в населении Европы. Рисунки приводятся по [Балановский, 2015].

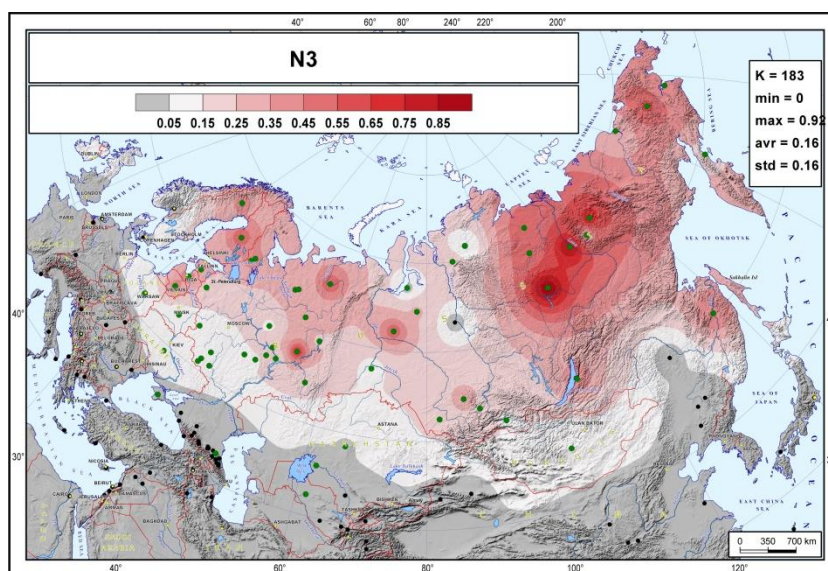


Рисунок 10. Карта распространения гаплогруппы N-M178 (по предложенной в статье новой классификации названа N3) [Illumae et al., 2016].

Комплекс с восточно-евразийским распространением (с большей частотой встречаются в Центральной Азии и Сибири) включает, в основном, гаплогруппы С3-М217, Q-М242, О3-М122. Этот комплекс и наиболее выражен у степных крымских татар, в меньшей степени – у караимов, горных и южнобережных крымских татар, отсутствует у крымских греков (Рисунок 6). География этого комплекса будет подробнее рассмотрена в разделе 4.3.

Рассмотрение отдельных генетических вариантов и их комплексов дает общее представление о разнообразии генофондов, позволяет сопоставить между собой небольшое число групп. Однако для межгруппового сравнения и поиска общих региональных компонентов применяется многомерный статистический анализ, одновременно учитывающий весь набор гаплогрупп для десятков популяций. Представленные далее результаты основаны на данных генотипирования только основной – стандартной панели – гаплогрупп Y-хромосомы (без подразделения гаплогрупп на глубокие линии – субтипы, или субгаплогруппы). Тем не менее, итоги анализа позволяют рассмотреть структуру генофонда Крыма в контексте его связей с окружающими регионами и потенциальными источниками миграций.

Распределение популяций на графике многомерного шкалирования (Рисунок 11) в целом следует географическому принципу. Выделяются четыре кластера: восточных славян (русские, украинцы), волго-уральских популяций (поволжские татары, башкиры), центральноазиатский (узбеки, киргизы, каракалпаки, казахи и монголы, а также занимающие пограничное положение караногайцы и степные крымские татары), кластер популяций Средиземноморья и Кавказа. На «южном» полюсе это кластера расположились греки Балкан, итальянцы, сицилийцы, болгары, греки Крита, турки, армяне; на «северном» полюсе кластера – популяции Западного Кавказа – балкарцы, черкесы, абазины; между этими полюсами распределились остальные четыре популяции – греки урумы и румеи, горные и южнобережные крымские татары (Рисунок 11).

Распределение генофондов крымских татар и греков на два блока – степных крымских татар, тяготеющих к степным тюркоязычным популяциям, и остальных четырех групп, в большей мере приближенных к средиземноморским группам, отражает вклад как минимум двух основных компонентов. Очевидно, что более распространенный в Крыму компонент объединяет генофонды крымских греков и двух «южных» групп крымских татар, он восходит преимущественно к популяциям Восточного Средиземноморья (возможно, также частично включает и генетические элементы западнокавказских популяций). Этот компонент – Восточносредиземноморский («морской») - в меньшей мере, но все-таки выражен и у степных крымских татар, определяя их пограничное (а не более глубокое, «восточное») положение внутри центральноазиатского кластера. Похоже, что вклад этого компонента определяет генетическую близость степных крымских татар с горными (генетические расстояния Нея $d=0,22$ и южнобережными крымскими татарами $d=0,25$, Таблица 3), а также с турками, балкарцами и черкесами (Таблица 3).

Второй генетический компонент – «степной» - наиболее выражен у степных крымских татар, определяет их тяготение к группе степных тюркоязычных популяций (особенно к караногайцам, генетическое расстояние Нея $d=0,23$; Таблица 3).

Следует отметить явную генетическую отдаленность генофондов крымских татар и греков от кластера восточнославянских популяций, отраженную как на графике (Рисунок 11), так и в значениях генетических расстояний, которые для румеев, горных и южнобережных крымских татар в 2-8 раз больше, чем до греков или турков (Таблица 3). Данный результат указывает на отсутствие значительного генетического влияния ближайших географических соседей – русских и украинцев – на формирование генофонда данных популяций Крыма.

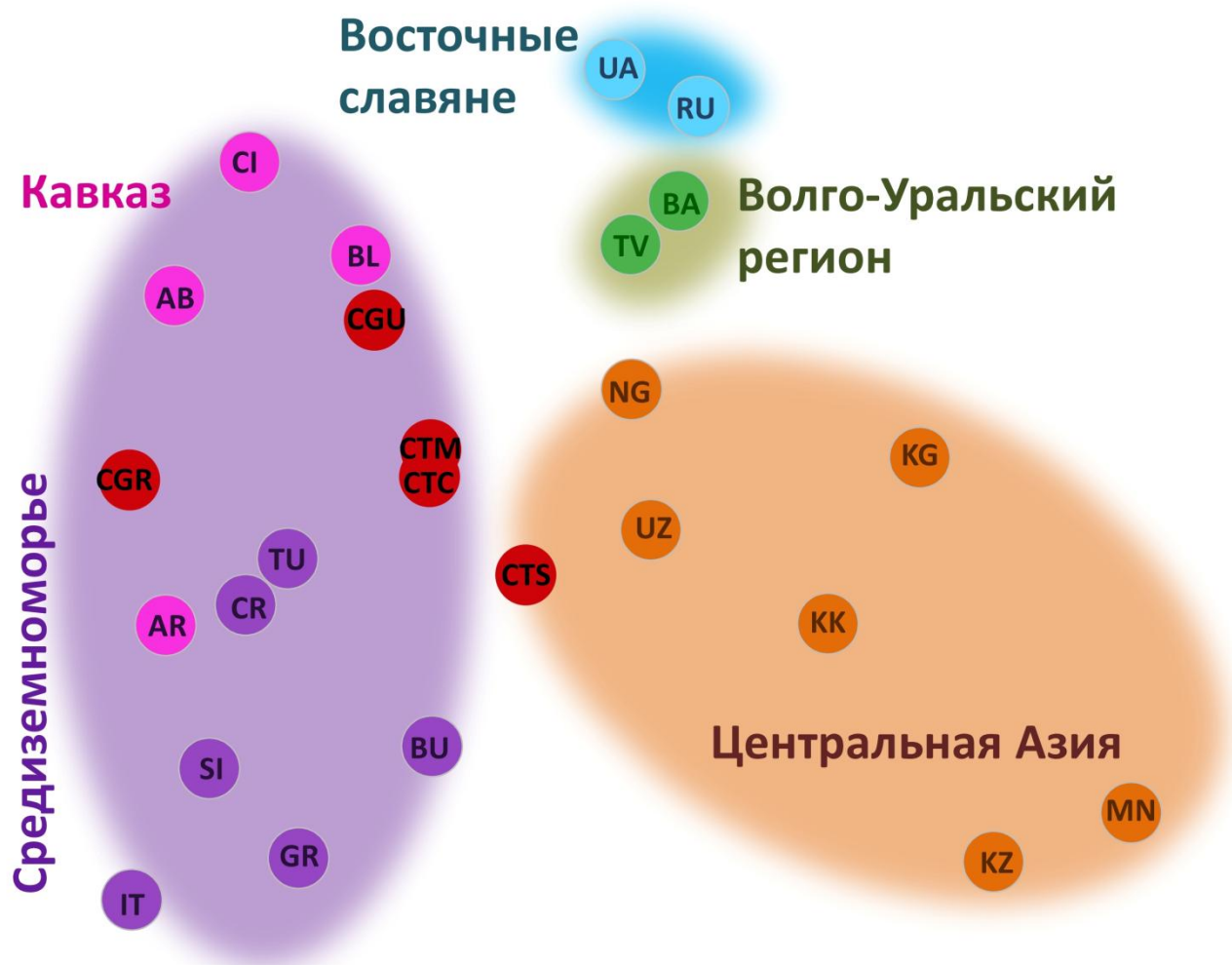


Рисунок 11. График многомерного шкалирования популяций Крыма и окружающих регионов по данным Y-хромосомы (гаплогруппы C-M130, E-M35, G-M285, G-P15, H-M69, I-M253, I-P37.2, I-M223, J-M267, J-M172, L-M11, N-M178, O-M122, Q-M242, R-M198, R-P297(xM269), R-M269, R-M124, T-M70). Показатели стресса $SO=0.15$, алиенации $=0.16$.

Расшифровка обозначений: CTC - крымские татары южнобережные, CTM - крымские татары горные, CTS – крымские татары степные, CGR - крымские греки румеи, CGU - крымские греки урумы, RU – русские, UA – украинцы, BA - башкиры, TV – поволжские татары, IT - итальянцы, SI - сицилийцы, GR-греки, BU - болгары, TU – турки, CR – греки Крита, AB – абхазы, AR- армяне, BL – балкарцы, CI – черкесы, NG – караногайцы, UZ - узбеки, KG – киргизы, KK – каракалпаки, KZ – казахи, MN - монголы.

Таблица 3. Генетические расстояния от крымских татар и крымских греков

Популяции	Крымские греки румей	Крымские греки урумы	Крымские татары южнобережные	Крымские татары горные	Крымские татары степные
Крымские греки румей	0	0,33	0,35	0,28	0,54
Крымские греки урумы	0,33	0	0,16	0,2	0,45
Крымские татары южнобережные	0,35	0,16	0	0,03	0,25
Крымские татары горные	0,28	0,2	0,03	0	0,22
Крымские татары степные	0,54	0,45	0,25	0,22	0
Абхазы	0,26	0,39	0,32	0,27	0,3
Армяне	0,18	0,48	0,31	0,28	0,51
Башкиры	1,23	0,52	0,38	0,36	0,5
Балкарцы	0,45	0,28	0,17	0,16	0,23
Болгары	0,79	0,5	0,19	0,25	0,6
Черкесы	0,5	0,42	0,34	0,31	0,24
Греки Крит	0,09	0,35	0,2	0,18	0,44
Греки	0,55	0,55	0,25	0,3	0,66
Итальянцы	0,59	0,87	0,6	0,64	0,66
Киргизы	2,47	0,96	0,64	0,68	0,61
Каракалпаки	1,44	0,9	0,58	0,54	0,34
Казахи	2,25	1,99	1,39	1,26	0,68
Монголы	3,47	2,82	1,76	1,65	0,84
Караногайцы	0,75	0,57	0,32	0,25	0,23
Русские	1,67	0,55	0,36	0,4	0,73
Сицилийцы	0,38	0,6	0,34	0,36	0,51
Турки	0,23	0,34	0,22	0,2	0,29
Татары поволжские	1,01	0,47	0,3	0,3	0,44
Украинцы	1,55	0,58	0,34	0,4	0,75
Узбеки	0,65	0,38	0,21	0,19	0,34

В случае анализа генофонда караимов необходимо было несколько изменить охват популяций, включая больше данных о переднеазиатских популяциях и группах евреев. В силу изученности этих групп по разным, в некоторых случаях узким, панелям маркеров, пришлось провести весь многомерный анализ только по частотам 9 гаплогрупп (Рисунок 12). На таком уровне подробности панели маркеров Y-хромосомы возможно выявить более общий паттерн, что оказалось достаточным для тестирования «тюркской» и «семитской» гипотез происхождения караимов.

Сравнительный анализ генофонда караимов в масштабе Северной Евразии позволил выделить круг генетически родственных популяций (Рисунок 12). Наименьшие генетические расстояния от караимов ($d \leq 0.21$, Таблица 4) обнаружены с популяциями Крыма (крымские татары и греки-ромей), Кавказа и Прикаспия (абхазо-адыги - абхазы, абазины, кабардинцы, черкесы; турки – балкарцы, кумыки, азербайджанцы, астраханские татары), Передней Азии и Ближнего Востока (турки, разные группы иранцев, иракцы, арабы и палестинцы, а также евреи-сефарды). Таким образом, за пределами Крыма наиболее генетически близки караимам только популяции с ярко выраженным вкладом переднеазиатского генетического компонента (комплекса гаплогрупп) - народы Передней Азии и Ближнего Востока, Кавказа.

Центральноазиатский генетический след у караимов невелик (менее 10%), и среди тюркоязычных народов Европы и Азии караимы близки только к крымским татарам, туркам, балкарцам, азербайджанцам, кумыкам и астраханским татарам, т.е. преимущественно к западным тюркам (Таблица 4).

Данные результаты отчасти сходны с выводами в работе [Brook, 2014], где большинство совпадений гаплотипов караимов по Y-хромосоме отмечалось с представителями в том числе народов Передней Азии, но отличаются отсутствием явной генетической близости караимов с группами евреев и наличием небольшой доли центральноазиатских генетических линий.

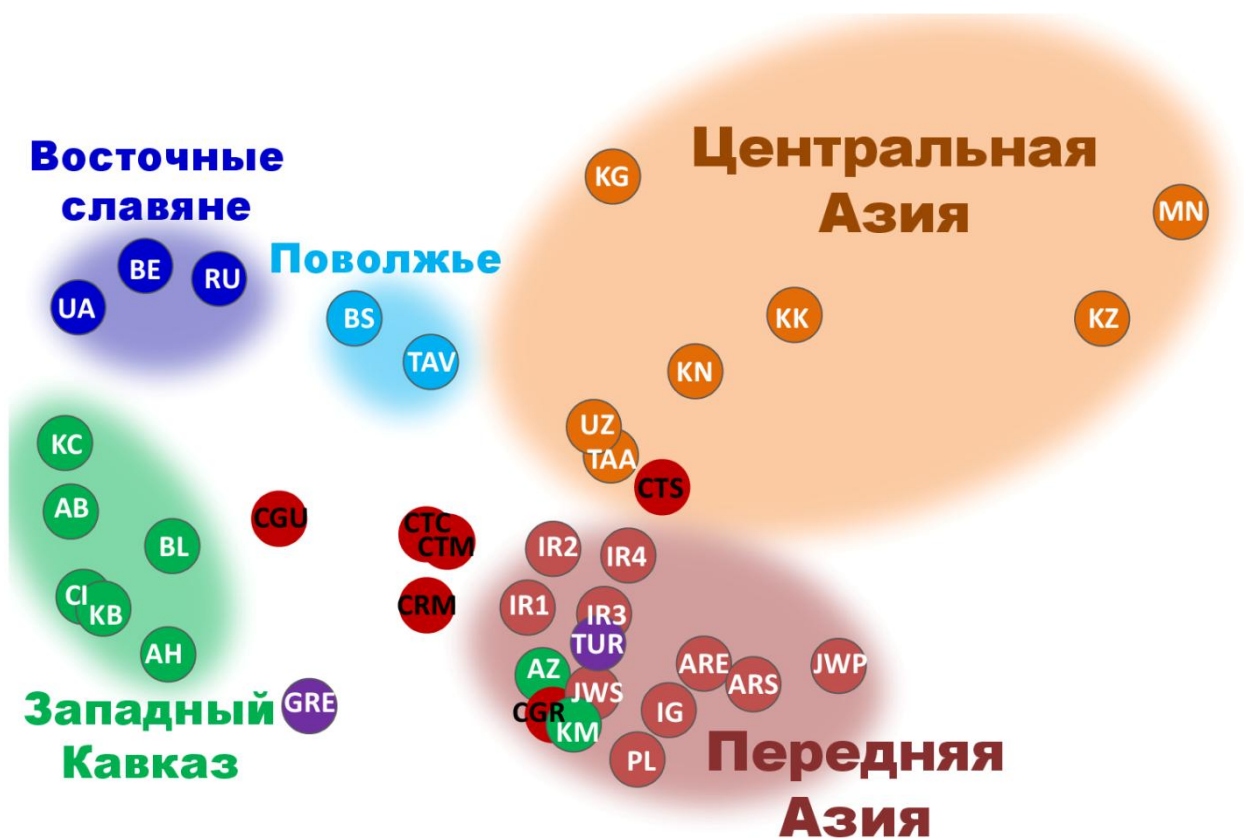


Рисунок 12. Популяции караимов, крымских татар и греков по данным Y-хромосомы (гаплогруппы C-M130, E-M96, I-M170, G-M201, L-M20, Q-M242, R-M198, R-M343). Показатели стресса $SO=0.14$, алиенации $=0.15$. **Расшифровка обозначений:** CRM – караимы, CTC - крымские татары южнобережные, CTM - крымские татары горные, CTS – крымские татары степные, RU – русские, UA – украинцы, BE – белорусы, BS-башкиры, TAV – поволжские татары, KN-ногайцы, TAA-астраханские татары, UZB-узбеки, KG-киргизы, KK – каракалпаки, KZ – казахи, MN – монголы, GRE-греки, TUR – турки, АН – абхазы, АВ – абазинцы, KB – кабардинцы, BL – балкарцы, CI – черкесы, KC – карачаевцы, AZ – азербайджанцы, KM – кумыки, IR1 – иранцы южные, IR2 – иранцы юго-восточные, IR3 – иранцы северо-западные, IR4 – иранцы сборная выборка, IG – иракцы, JWS – евреи-сефарды, JWP – евреи Португалии, PL-палестинцы, ARE – арабы восточные, ARS – арабы южные.

Таблица 4. Генетические расстояния Нея от караимов до окружающих популяций

Популяция	Код	Караимы	Популяция	Код	Караимы
Караимы	CRM	0	Крымские татары степные	CTS	0,21
Иранцы южные	IR1	0,06	Кумыки	KM	0,21
Крымские татары горные	CTM	0,09	Татары астраханские	TAA	0,21
Абхазы	AN	0,09	Азербайджанцы (Дагестан)	AZ	0,21
Турки	TUR	0,11	Крымские греки урумы	CGU	0,27
Балкарцы	BL	0,11	Узбеки	UZ	0,3
Евреи сефарды	JWS	0,11	Карачаевцы	KC	0,34
Кабардинцы	KB	0,12	Евреи португальские	JWP	0,36
Крымские татары южнобережные	CTC	0,12	Греки	GRE	0,41
Черкесы	CI	0,13	Караногайцы	KN	0,49
Иранцы северо-западные	IR3	0,14	Татары поволжские	TAV	0,5
Арабы (ОАЭ)	ARE	0,15	Каракалпаки	KK	0,6
Крымские греки румей	CGR	0,16	Казахи	KZ	0,63
Арабы (Саудовская Аравия)	ARS	0,19	Башкиры	BS	0,68
Иранцы юго-восточные	IR2	0,19	Русские	RU	0,94
Иранцы (разные регионы)	IR4	0,2	Украинцы	UA	1,01
Палестинцы	PL	0,2	Киргизы	KG	1,06
Абазины	AB	0,2	Белорусы	BE	1,08
Иракцы	IG	0,2	Монголы	MN	1,27

Генетические расстояния от караимов до восточнославянских соседей – русских и украинцев – настолько же велики, как и до народов Центральной Азии (монголов или киргизов, Таблица 4). Генетическая отдаленность караимов от

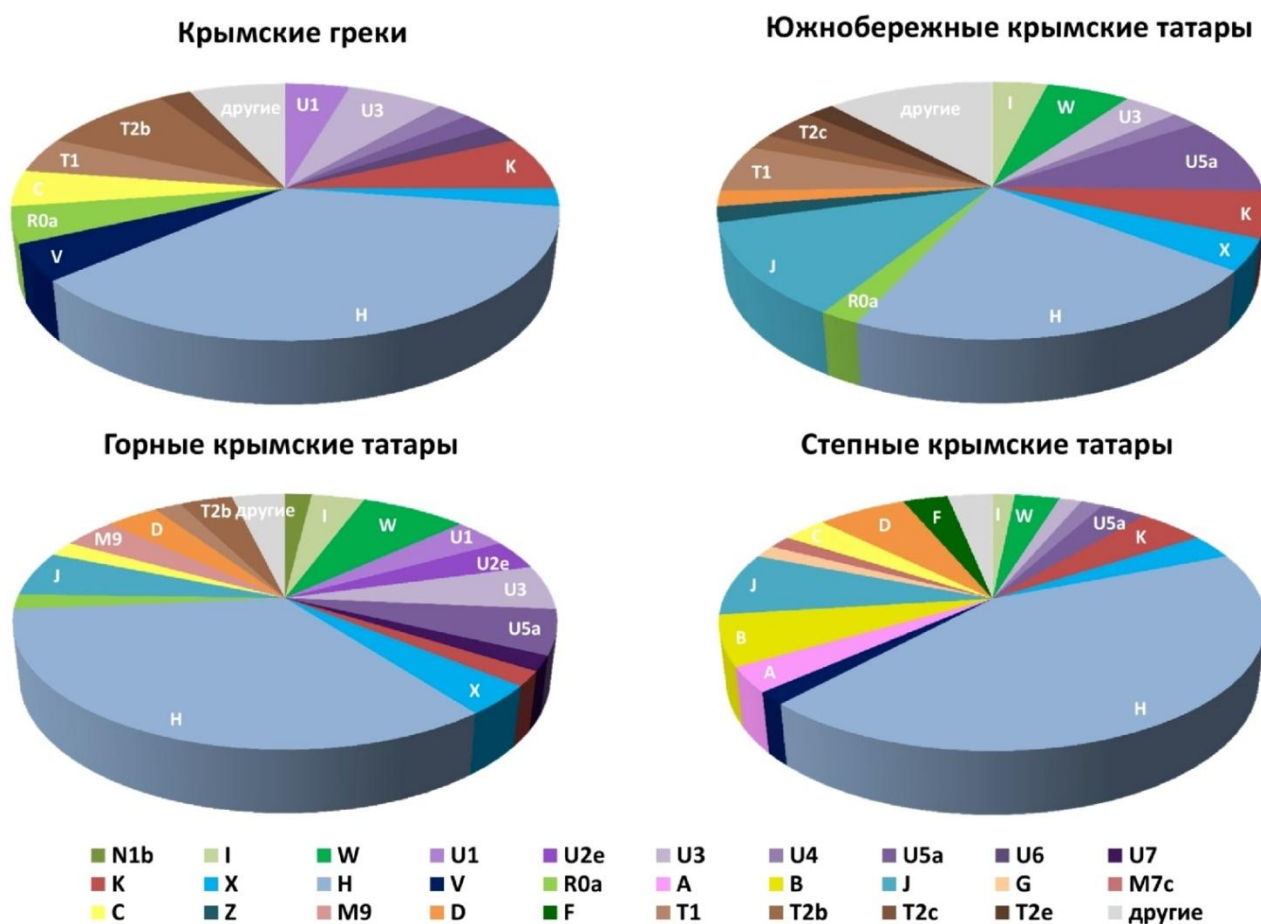
своих восточнославянских соседей не только отражает качество сформированной выборки (успешный отбор индивидов без метисации в последних трех поколениях), но и не дает оснований для гипотезы о генетической ассимиляции малочисленных караимов среди многочисленных русских и украинцев в Крыму за последние 200 лет.

3.2. Разнообразие линий мтДНК в популяциях крымских татар и греков

Структура митохондриального генофонда четырех крымских популяций на уровне крупных гаплогрупп представлена на Рисунке 13. Группы крымских греков и южнобережных крымских татар по частотам гаплогрупп мтДНК сходны с популяциями восточного Средиземноморья и в целом демонстрируют европейские диапазоны значений. Примерно 35% линий приходится на гаплогруппу H, что ниже центральноевропейского среднего (40%, [Richards et al., 2000]), но типично для юго-востока континента. Гаплогруппы V, U5a, K и T2b характерны для большинства европейских популяций, причем первые две практически отсутствуют за пределами Европы [Richards et al., 2000]. Частоты гаплогруппы K у греков близки западноевропейскому среднему. Наличие линий R0a, T2c и U3, более характерных для популяций Ближнего Востока, также является отличительной особенностью восточносредиземноморского генофонда. С популяциями Балкан и Восточной Европы исследованные крымские группы связывает преобладание варианта J1c среди линий гаплогруппы J (для западного Средиземноморья характерны иные варианты). На уровне гаплотипов все перечисленные гаплогруппы также демонстрируют близость восточносредиземноморскому и балканскому регионам.

Генофонд горных крымских татар в целом разделяет описанные выше признаки, но одновременно демонстрирует небольшой сдвиг в сторону вариантов, распространенных у степных крымских татар — а именно, наличие умеренной доли восточноазиатских линий, прежде всего гаплогрупп M9 и D. У степной

популяции крымских татар доля восточноазиатских линий (А, В, С, D, F и др.) уже превышает четверть состава митохондриального генофонда, что сближает их с популяциями Средней Азии, а также ногайцами Северного Кавказа. Детальный анализ гаплотипов подтверждает связь с популяциями Средней и Центральной Азии, а также Южной Сибири, что соответствует историческим представлениям об источнике миграции предков крымских татар в средневековье. Среди особенностей митохондриального «профиля» степных крымских татар следует отметить повышенную долю линий гаплогруппы Н (43%), явление достаточно редкое для популяций с близким набором гаплогрупп мтДНК, что является уникальной чертой изученной группы.



Многомерный статистический анализ генофонда Крыма в сравнении с окружающими популяциями представлен на Рисунке 14. Этот анализ аналогичен описанному в разделе 3.1.1., только проведен не по Y-хромосоме, а по данным о митохондриальной ДНК и методом главных компонент. На результирующей графике (Рисунок 14) видно, что генофонды крымских греков, горных и южнобережных крымских татар включаются в Средиземноморский кластер вместе с популяциями греков, итальянцев, Сицилии и Сардинии, Кипра и Крита, турков, болгар, румын (также приближаются к кластеру популяции Кавказа - адыгейцы, абхазы и черкесы, армяне). Такое положение крымских греков и двух южных групп крымских татар обусловлено высокой долей «средиземноморского» генетического слоя, и подтверждается не только частотами больших гаплогрупп, но также анализом общих гаплотипов. Следует отметить значительную близость всех европейских групп друг другу по мтДНК, и «плавный» на графике балканских вариаций в восточносредиземноморские и ближневосточные. При этом положение крымских греков оказывается ближе к балканскому кластеру, в то время как горные крымские татары тяготеют к крайнему востоку Средиземноморья. Повторно отметим, что данное положение изученных популяций подтверждается также и анализом общих гаплотипов.

Степные крымские татары включаются в Центральноазиатский кластер (Рисунок 3), что связано с высокой долей восточноевразийского («степного») слоя в генофонде самой северной группы крымских татар. Внутри него они наиболее близки более западным группам - ногайцам, туркменам и узбекам, за счет наличия общего западноевразийского компонента, который в данном случае у крымских татар и групп Средней Азии гетерогенен и включает как «западные» гаплотипы, с большой вероятностью привнесенные из Азии (например, специфические среднеазиатские варианты гаплогруппы Н), так и линии, распространенные по всей Западной Евразии и могущие быть лишь отдаленно родственными среднеазиатским вариантам.

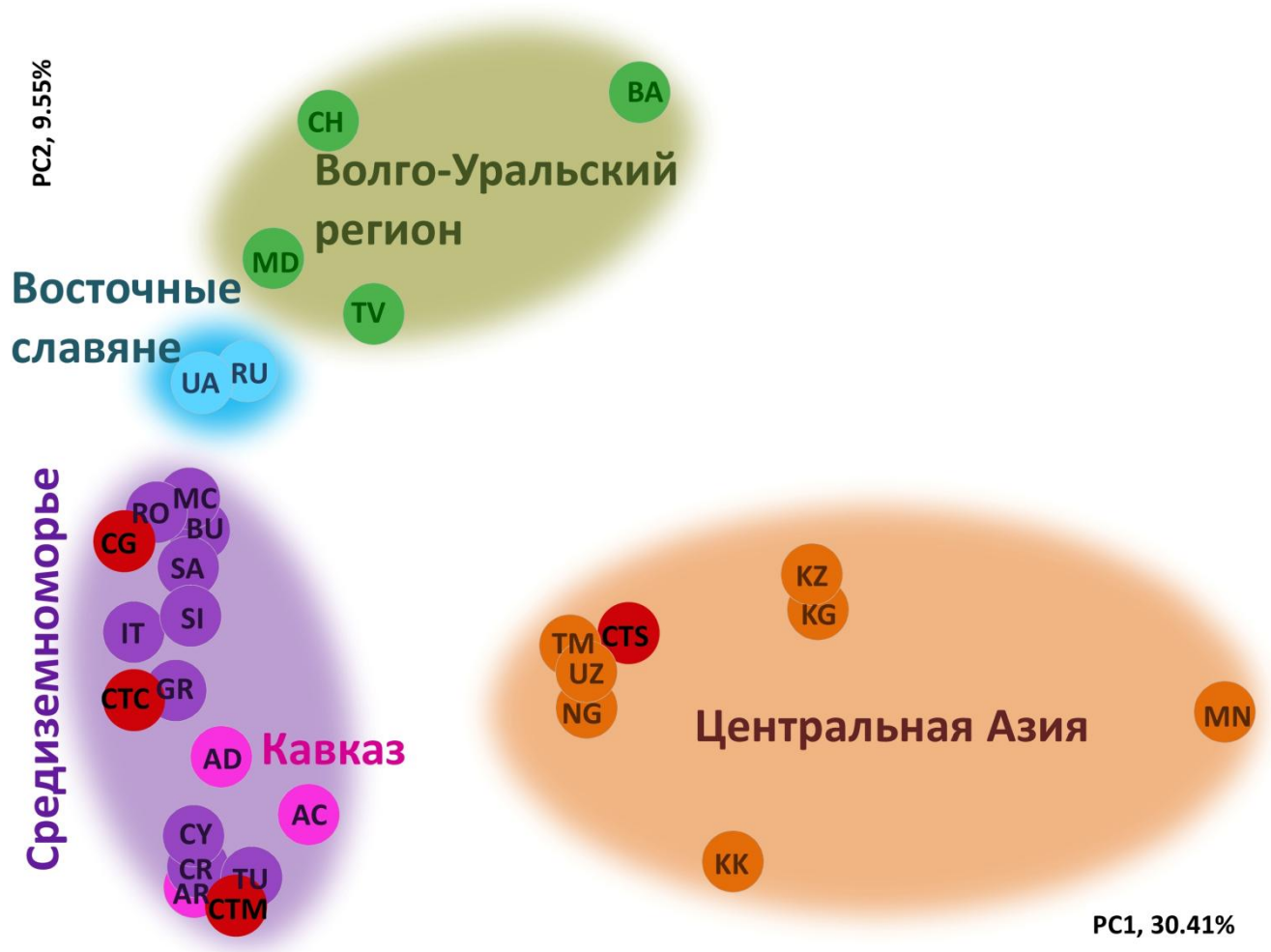


Рисунок 14. Популяции Крыма в контексте окружающих популяций Евразии по данным о митохондриальной ДНК (гаплогруппы N1b, N1I, W, U1, U2e, U3, U4, U5a, U6, U7, K, X, H, V, HV0xV, R0a, A, B4-16261, B4b1, B5b, J1b, J2a1a, G, M7c, C4a2, C5a, C5c1, Z, M9, D4b1, F1a1, F1b, T1, T2b, T2c, T2e).

Расшифровка обозначений: CTC - крымские татары южнобережные, CTM - крымские татары горные, CTS – крымские татары степные, CG – крымские греки, RU – русские, UA – украинцы, CH – чуваша, MD – мордва, BA - башкиры, TV – поволжские татары, RO – румыны, MC – македонцы, CY – греки Кипра, CR – греки Крита, IT - итальянцы, SI - сицилийцы, SA – сардинцы, GR-греки, BU - болгары, TU – турки, CR – критяне, AD – адыгейцы, AR - армяне, AC – абазин и черкесы, NG – ногайцы, TM – туркмены, UZ - узбеки, KG – киргизы, KK – каракалпаки, KZ – казахи, MN - монголы.

3.3. Характеристика коренных народов Крыма по полногеномным данным

Многомерный анализ данных полногеномных аутосомных маркеров был проведен с использованием панелей двух платформ – Illumina и Affimertix. Это позволило, во-первых, сопоставить результаты анализа двух разных полногеномных панелей; во-вторых, определить положение аутосомного генофонда крымских популяций в масштабе Северной Евразии; и в третьих, независимо проследить основные генетические влияния по всем предковым линиям и далее сравнить полученные здесь результаты с итогами анализа Y-хромосомы и мтДНК.

Генофонды степных, горных и южнобережных крымских татар, греков урумов и румеев были изучены по полногеномной панели Illumina. Поэтому в сравнительный анализ включены популяции Средиземноморья, Кавказа, Волго-Уральского региона, Центральной Азии и восточнославянских групп, изученные по той же панели. Проведен анализ главных компонент. Ввиду того, что начиная со второй главной компоненты, вклад последующих компонент очень близок (Рисунок 15), рассмотрена только проекция только первых двух (Рисунок 16).



Рисунок 15. График факторных нагрузок первых 10 главных компонент изменчивости при анализе аутосомных полногеномных маркеров у крымских татар и греков.

Степные крымские татары распределились в Центральноазиатский кластер, тогда как остальные четыре популяции вошли в состав Средиземноморского (Рисунок 16).

Средиземноморский кластер включил популяции греков (Балканы, острова Кос и Крит), популяцию Кипра, турок, популяцию Сицилии, северных итальянцев, болгар, а также тяготеющие популяции Кавказа – адыгейцев, балкарцев, армян и абхазов. Внутри этого географически разнородного спектра групп крымские греки, горные и южнобережные крымские татары наиболее близки к грекам островов и Балкан, туркам, итальянцам и болгарам (Таблица 5).

Генетическая изменчивость популяций Центральноазиатского кластера ещё шире: он включает в себя ногайцев, туркмен, узбеков, каракалпаков, киргизов, казахов и монголов. В этом обширном круге популяций степные крымские татары наиболее близки снова западным группам - ногайцам, туркменам и узбекам (Рисунок 16).

Таким образом, положение популяций крымских татар и греков в пространстве первой и второй главных компонент отражает вклад двух основных влияний на их генофонд - средиземноморских и западно-центральноазиатских.

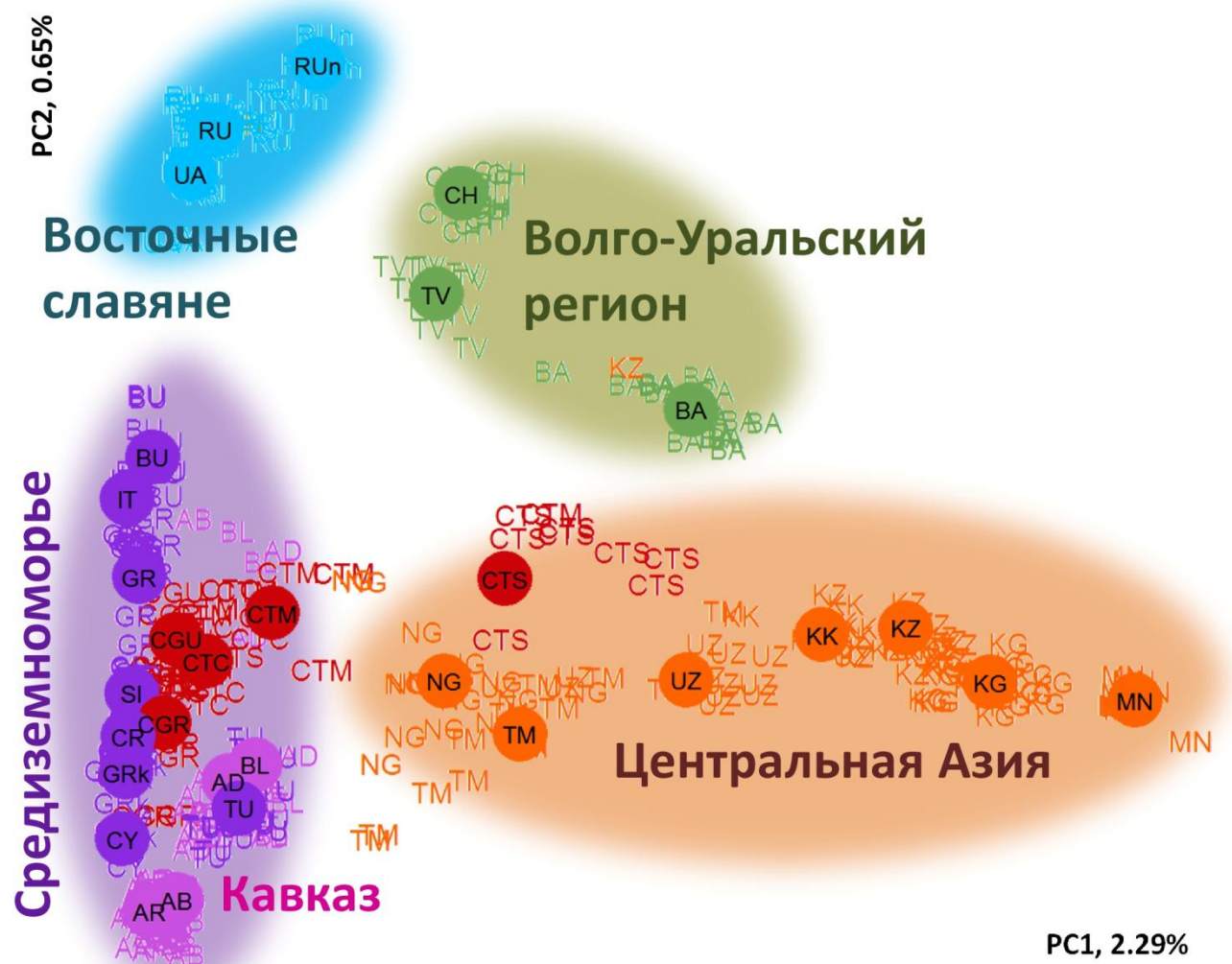


Рисунок 16. Генофонд крымских татар и греков в контексте окружающих популяций по данным об аутосомных полногеномных маркерах.

Расшифровка обозначений: CTC - крымские татары южнобережные, CTM - крымские татары горные, CTS – крымские татары степные, CGR - крымские греки румеи, CGU - крымские греки урумы, RU – русские, UA – украинцы, BA - башкиры, TV – поволжские татары, CHU-чувашаи, NG – ногайцы, TM – туркмены, UZ - узбеки, KK – каракалпаки, KZ – казахи, KG – киргизы, MN – монголы, BU - болгары, IT – итальянцы северные, GR-греки, SI - сицилийцы, CR – греки Крита, GRk – греки о.Кос, CY- греки Кипра, TU – турки, AB – абхазы, AR- армяне, AD – адыгейцы, BL – балкарцы.

Таблица 5. Матрица F_{ST} -расстояний от популяций крымских татар и греков по аутосомным полногеномным маркерам

Популяция	N	Румеи	Урумы	Южнобережные крымские татары	Горные крымские татары	Степные крымские татары
Румеи	9	0,000	0,006	0,004	0,005	0,013
Урумы	4	0,006	0,000	0,003	0,002	0,009
Южнобережные крымские татары	10	0,004	0,003	0,000	0,000	0,007
Горные крымские татары	10	0,005	0,002	0,000	0,000	0,003
Степные крымские татары	10	0,013	0,009	0,007	0,003	0,000
Украинцы	20	0,011	0,009	0,006	0,005	0,011
Русские (центр, юг)	37	0,012	0,010	0,007	0,006	0,010
Турки	19	0,005	0,003	0,001	0,001	0,006
Кипр	12	0,006	0,006	0,003	0,004	0,013
Греки (о. Кос)	9	0,008	0,006	0,005	0,006	0,014
Греки (о. Крит)	10	0,008	0,007	0,005	0,005	0,013
Греки	20	0,006	0,004	0,002	0,003	0,011
Сицилийцы	13	0,005	0,004	0,002	0,003	0,011
Итальянцы северные	12	0,008	0,006	0,004	0,004	0,013
Болгары	13	0,006	0,004	0,002	0,002	0,009
Армяне	16	0,006	0,005	0,003	0,004	0,012
Абхазы	20	0,008	0,007	0,004	0,005	0,012
Адыгейцы	17	0,008	0,007	0,004	0,004	0,009
Балкарцы	19	0,008	0,007	0,004	0,003	0,007
Чуваши	17	0,019	0,016	0,013	0,010	0,007
Татары	16	0,014	0,011	0,008	0,005	0,003
Башкиры	20	0,029	0,026	0,023	0,017	0,008
Кубанские ногайцы	16	0,011	0,008	0,005	0,003	0,001
Туркмены	14	0,014	0,011	0,009	0,006	0,002
Узбеки	15	0,024	0,021	0,017	0,013	0,003
Каракалпаки	10	0,034	0,032	0,027	0,021	0,007
Казахи	18	0,042	0,040	0,035	0,028	0,012
Киргизы	24	0,053	0,051	0,045	0,038	0,019
Монголы	9	0,070	0,070	0,061	0,053	0,030

Сравнительный анализ генофонда караимов был проведен по данным другой полногеномной панели – Human Origins (платформа Affimetrix) в расширенном масштабе: с добавлением популяций Передней Азии (Иранского нагорья, Ближнего Востока и Аравии) – для рассмотрения двух основных гипотез происхождения (о семитском и тюркском), и возможности выявления иных источников.

На графике главных компонент (Рисунок 17) генофонд караимов располагается преимущественно в окружении популяций Передней Азии и Кавказа, из которых наиболее генетически близкими выступают группы иранцев (юг, север и центр) и азербайджанцев. Из трех субэтносов крымских татар – степные, горные и южнобережные – к караимам близки две последние (Таблица 6).

Заметный генетический след тюркоязычных популяций северного Прикаспия (ногайцев, астраханских татар) и Урало-Поволжья (башкир и мишарей) в аутосомном генофонде караимов не выявлен: на это указывает значительная удаленность изученной крымской популяции от данных групп сравнения. Ещё более значительно караимы удалены от массива популяций Ближнего Востока и Аравии (палестинцев, иорданцев, сирийцев, ливанцев, друзов, арабов) и большинства популяций евреев (из Йемена, Ирана, Ирака, Грузии), и приближены только к евреям из Турции и евреям-ашкенази (происхождение – из Польши). Таким образом, и в аутосомном генофонде караимов преобладает переднеазиатский компонент.

Таблица 6. Матрица F_{ST} -расстояний от караимов по аутосомным полногеномным маркерам

Популяция сравнения	N	Караимы	Популяция сравнения	N	Караимы
Караимы	7	0,000	Евреиз-ашкенази	7	0,012
Турки	20	0,008	Ассирийцы	16	0,013
Ливанцы (мусульмане)	11	0,008	Евреи Ирака	6	0,013
Крым.татары южнобережные	6	0,009	Палестинцы	38	0,013
Иранцы (фарсиязычные)	17	0,009	Крым.татары степные	11	0,014
Армяне	13	0,009	Друзы	25	0,014
Ливанцы	8	0,009	Евреи Ирана	9	0,014
Кумыки	8	0,009	Хорваты	10	0,014
Иранцы	8	0,009	Евреи Грузии	7	0,014
Греки Кипра	8	0,010	Арабы Йемена	6	0,016
Иорданцы	9	0,010	Мишари Татарстана	10	0,017
Крым.татары горные	5	0,010	Ногайцы	14	0,017
Евреи из Турции	8	0,010	Арабы сауд.	8	0,018
Сирийцы	8	0,010	Русские	22	0,018
Греки	25	0,011	Итальянцы Сардинии	10	0,019
Сицилийцы	11	0,011	Узбеки	11	0,020
Ливанцы (христиане)	9	0,011	Евреи Йемена	8	0,020
Болгары	10	0,011	Итальянцы южные	5	0,023
Итальянцы северные	15	0,011	Чуваши	10	0,023
Абхазы	9	0,011	Бедуины	25	0,024
Балкарцы	10	0,011	Иранцы (зороастрийцы)	26	0,024
Грузины	12	0,012	Татары астраханские	5	0,025
Адыгейцы	16	0,012	Башкиры	5	0,033
Лезгины	9	0,012	Киргизы	9	0,052

3.4. Сходные закономерности в результатах анализа по трем системам маркеров

Подводя итоги рассмотрению генофонда Крыма по данным трех генетических систем (Y-хромосомы, мтДНК и аутосомных маркеров), нужно отметить значительное сходство – почти совпадение – закономерностей всех трех проекций генофонда. Согласованность результатов отражает устойчивость выявленных закономерностей и указывает на одинаковые источники формирования генофонда автохтонного населения Крыма по отцовской и материнской траекториям.

По маркерам Y-хромосомы, мтДНК и аутосомным полногеномным панелям четыре популяции - горные и южнобережные крымские татары, урумы и румеи – наиболее близки к народам Восточного Средиземноморья – грекам и туркам, что указывает на преобладание в этих популяциях общего генетического слоя («восточносредиземноморского», условно названного «морским»).

Степной субэтнос крымских татар по всем трем генетическим системам наиболее близок к тюркоязычным народам евразийской степи (входит в «Центральноазиатский» кластер). Это указывает на ещё один - «степной» - генетический поток к самой северной группе крымских татар.

Генофонд караимов по данным анализа и Y-хромосомы, и аутосомных полногеномных маркеров наиболее близок к популяциям Ирана, Малой Азии (турки) и Кавказа (азербайджанцы и кумыки), что связано с преобладанием в генофондах населения этих регионов «переднеазиатского» генетического слоя. По полногеномным аутосомным маркерам обнаружена генетическая близость караимов к евреям из Турции, и несколько меньше – евреям-ашкенази Польши (Таблица 6).

След «переднеазиатского» потока проявляется только у караимов, а два других генетических слоя присутствуют в Крыму повсеместно, но с разной

интенсивностью в разных зонах Крыма: вклад «морского» уменьшается в направлении юг-север, «степного» - следует обратному градиенту.

Все шесть изученных крымских популяций по данным анализа и гапloidных, и полногеномных аутоcомных маркеров генетически очень далеки от своих ближайших географических соседей – украинцев и русских: существенно дальше, чем от популяций Средиземноморья или Кавказа. Этот результат указывает на отсутствие значительного генетического вклада славянского населения в генофонд изученных крымских популяций.

Анализу распределения трех выявленных генетических слоев («морского», «степного», «переднеазиатского») за пределами Крыма и локализации источников основных миграций в Крым посвящена следующая глава.

ГЛАВА 4. ГЕНОГЕОГРАФИЯ ОСНОВНЫХ КОМПОНЕНТОВ КРЫМСКОГО ГЕНОФОНДА

Результаты статистического анализа генофонда Крыма по трем системам генетических маркеров, описанные в прошлой главе, выявили сходные закономерности. Следовательно, при дальнейшем изучении молекулярной стратиграфии крымского генофонда по любой из этих систем маркеров уже другими методами получаемые паттерны следует рассматривать как реальный результат, а не случайно выявленные особенности использованного типа генетических маркеров. Ввиду высокого межпопуляционного разнообразия Y-хромосомы и значительной изученности филогеографии её вариантов (гаплогрупп) в народонаселении Северной Евразии, картографический анализ генофонда Крыма был проведен по этой системе маркеров.

Для каждой из шести изученных популяций Крыма были построены карты генетических расстояний Нея (по такой же панели гаплогрупп Y-хромосомы, как и многомерный статистический анализ, см. раздел 3.1). Выявленные паттерны генетических расстояний характеризуют происхождение основы генофонда каждой популяции (описано далее в первых двух разделах).

Располагая результатами анализа, описанными в прошлой главе, было бы странно не проследить и географию четко выявленного по трем системам маркеров «степного» слоя генофонда Крыма. Поэтому независимо был проведен анализ распространения комплекса восточно-евразийских гаплогрупп Y-хромосомы в населении Крыма и окружающих регионов (раздел 4.3).

Наконец, следуя дедуктивному принципу (от общих закономерностей – к частным) и трендам современной науки, в последнем разделе главы приведены данные о наименее заметных генетических слоях (точнее, даже «нитях»), которые удастся проследить при геногеографическом анализе данных NGS-секвенирования Y-хромосомы. Последний раздел не столько иллюстрирует конкретные результаты для генофонда Крыма, сколько нынешние и будущие

возможности применения новейших маркеров Y-хромосомы для анализа генофондов. Например, анализа генетических расстояний не по десяткам, а уже по сотням локальных гаплогрупп Y-хромосомы.

4.1. Вклад восточно-средиземноморских миграций

Тем не менее, анализ генетических расстояний Нея даже по нескольким десяткам маркеров Y-хромосомы выявляет наглядные результаты, сопоставимые с полученными в прошлой главе.

Очертания регионов, где проживают наиболее близкие к генофондам крымских татар и греков популяции, достаточно сходны: население Малой Азии, Крита и Ирана (Рисунок 18). Наиболее ярко этот паттерн («морского» генетического слоя, Рисунок 18Е) выражен для греков-румеев, горных и южнобережных крымских татар: их генетические расстояния до популяций вышеупомянутых регионов составляют в среднем $\bar{d}=0.21$, в то время как генофонды урумов и степных крымских татар находятся в два раза дальше от источника «морских» миграций ($d=0.41$). Сходство генофонда Крыма с Ираном скорее косвенное, вызванное сходством Y-хромосомного генофонда Ирана с Анатолией [Balanovsky et al., 2017]. Сходство крымских популяций с греками Крита ожидаемо, учитывая греческую колонизацию, как и сходство с Анатолией, поскольку колонизация Крыма шла из малоазийских греческих полисов, а не из материковой Греции.

Таким образом, наиболее вероятным источником «морского» слоя крымского генофонда представляются миграции в Крым населения Малой Азии и островов Эгейского моря. В историческом контексте настолько существенный вклад в генофонд Крыма популяции этого региона могли внести в античности (древнегреческие колонисты из полисов Малой Азии) и в средние века (например, переселенцы из Византийской империи после её завоевания турками).

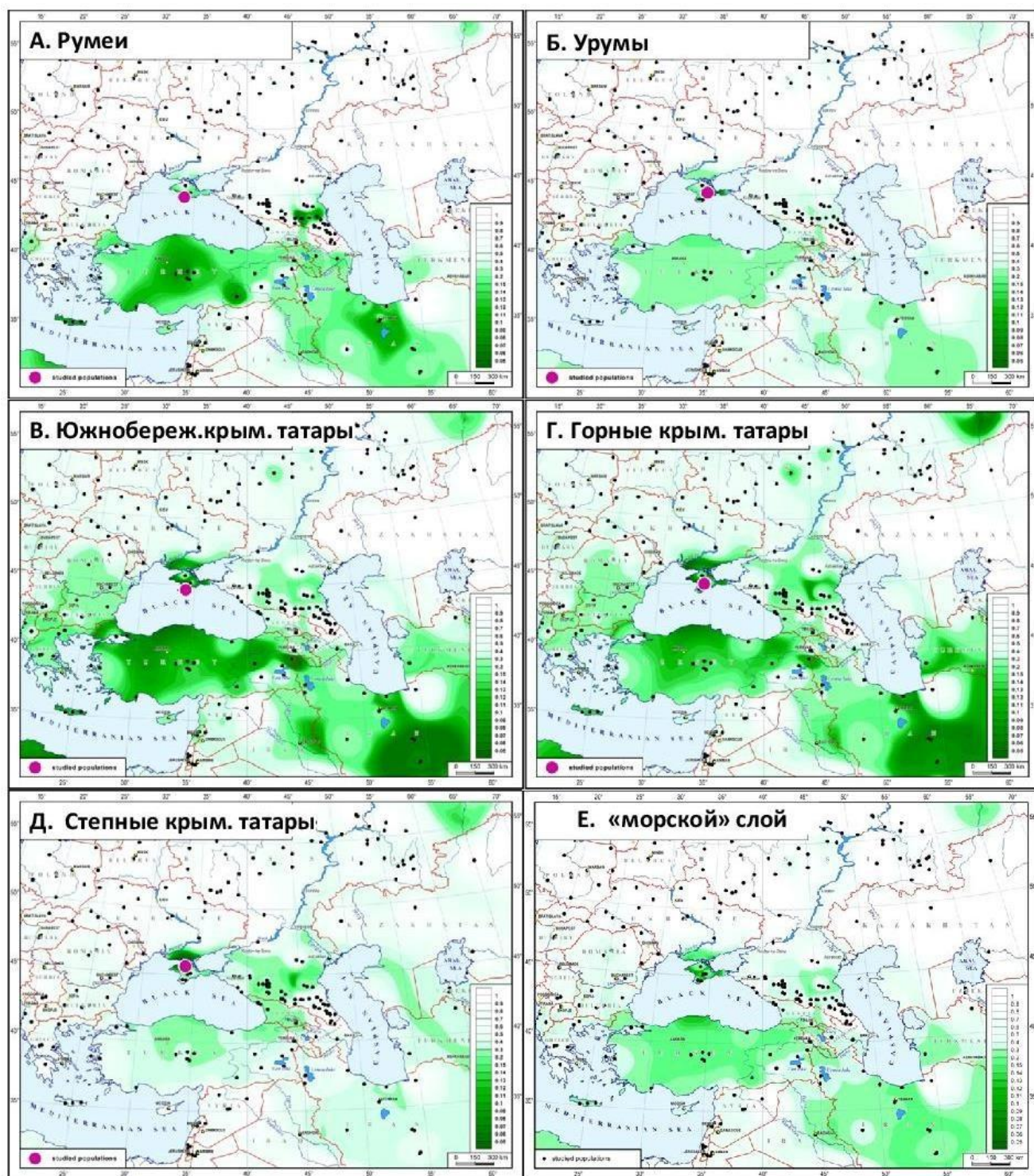


Рисунок 18. Картографический анализ распространения «морского» слоя в генофонде коренных народов Крыма (А-Д – карты генетических расстояний от каждого субэтнуса крымских татар и греков, Е - усредненная карта генетических расстояний от пяти популяций крымских татар и греков – паттерн «морского» слоя).

Некоторым исключением в данной серии карт (Рисунок 18) являются степные крымские татары, где зона генетического сходства частично находится в Анатолии (объясняется пусть меньшим, чем у других групп крымских татар, но значительным вкладом «морского» слоя генофонда), и при этом также смещена на восток, к тюркоязычным популяциям Северного Кавказа (Рисунок 18Д). Возможно, последнее связано с вкладом «степного» слоя в генофондах и степных крымских татар, и тюрков Северного Кавказа (что было отмечено для караногайцев и кубанских ногайцев в [Схалыхо и др., 2013]). Анализ географии «степного» генетического слоя, а также разработка этого предположения приведены в разделе 4.3. Далее же представлен анализ генетических расстояний от караимов, который выявляет иной паттерн.

4.2. Вклад переднеазиатских миграций

Паттерн минимальных генетических расстояний от караимов отражает географию «переднеазиатского» слоя их генофонда, охватывая популяции Кавказа и Передней Азии (Рисунок 19). При этом зона генетической близости к караимам (Рисунок 19) на Кавказе значительно шире, чем наблюдалось для степных крымских татар (Рисунок 18Д): она охватывает не только тюркоязычные, но и соседние абхазо-адыгские и грузинские популяции. Следовательно, этот паттерн связан с компонентом, определяющим основу генофондов большинства популяций Северного Кавказа. Показано, что генофонды многих популяций Кавказа сформировались с включением компонентов древнего переднеазиатского генофонда [Yunusbaev et al., 2012; Balanovsky et al., 2011, 2017; Схалыхо и др., 2013; Теучеж и др., 2013], поэтому их близость к караимам может являться конвергентной, основанной на включении близких по происхождению переднеазиатских генетических компонентов.

О караимах на Ближнем Востоке известно с конца первого тысячелетия нашей эры (VIII-IX вв.), а об их появлении в Крыму – с XIII в.. Считается, что к

этому времени сформировалась не только структура генофонда Кавказа, но и различия в языках его народов [Balanovsky et al., 2011]. Поэтому более вероятным представляется не столько прямое включение в генофонд караимов компонентов из разных популяций Кавказа, сколько наследование элементов переднеазиатского генофонда. В пользу этого предположения свидетельствует традиция браков только внутри караимской общины (высокая степень эндогамии), которая соблюдалась на протяжении многих поколений: даже в начале XX в. нарушители этого правила изгонялись из общины [Тюркские народы Крыма, 2003]. Возможно, именно вследствие жесткой брачной изоляции (за 1 тысячу лет - около 40 поколений) и относительной малочисленности популяции, генофонд караимов подвергался дрейфу генов и приобрел особенности, сходные с выявленными на Кавказе и сложившимся вследствие географической и лингвистической подразделенности. Верификация этих предположений требует значительного расширения и методов анализа, и объема данных, что выходит за рамки задач данного диссертационного исследования, но планируется реализовать в дальнейшем.



Рисунок 19. Карта распространения «переднеазиатского» слоя (генетические расстояния от караимов по Y-хромосоме).

4.3. Следы миграций населения из степной полосы Евразии

География суммарной доли восточноевразийских гаплогрупп Y-хромосомы (Рисунок 20) иллюстрирует «степной» генетический поток: он распространен сплошной полосой от Центральной Азии на запад до Волги, но еще западнее, в Европе, встречается лишь отдельными анклавами, в том числе наиболее западный анклав обнаружен у степных крымских татар (с довольно высокой частотой 19%). В Европе (к западу от Волги), «степной» генетический слой столь же выражен только в популяциях ногайцев (астраханских, ставропольских и караногайцев). Данный результат указывает на генетический поток от тюркоязычных популяций Северного Прикаспия (ногайцев или близких им по генофонду групп) в степную зону Крыма.

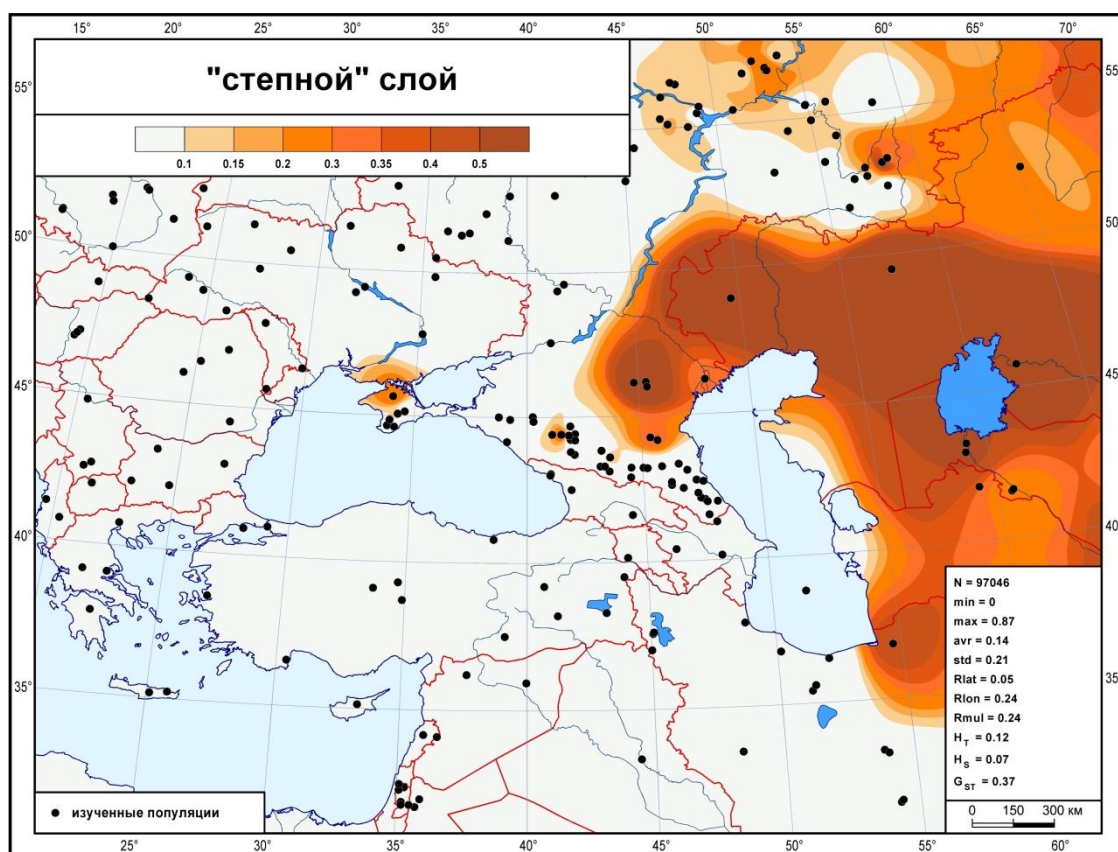


Рисунок 20. Карта суммарной частоты восточноевразийских гаплогрупп Y-хромосомы (C-M217, N-P43, N-M2118, N-F4205, N-B202, N-B479, O-M122, Q-M242, R-M478).

Центральноазиатский след в генофонде караимов (около 10%) представлен преимущественно одной редкой линией Y-хромосомы - гаплогруппой С-Р53.1 (у крымских татар не обнаружена). Филогенетический анализ гаплогруппы С-Р53.1 (Рисунок 21) указывает на близость изученных образцов караимов к монголам и узбекам, но не к двум кавказским народам (армянам и адыгейцам), и не к сибирским монголоязычным популяциям (бурятам и хамнеганам). Исходя из этих данных можно предположить происхождение по мужской линии части предков караимов с редкой гаплогруппой С-Р53.1 из западных областей Центральной Азии.

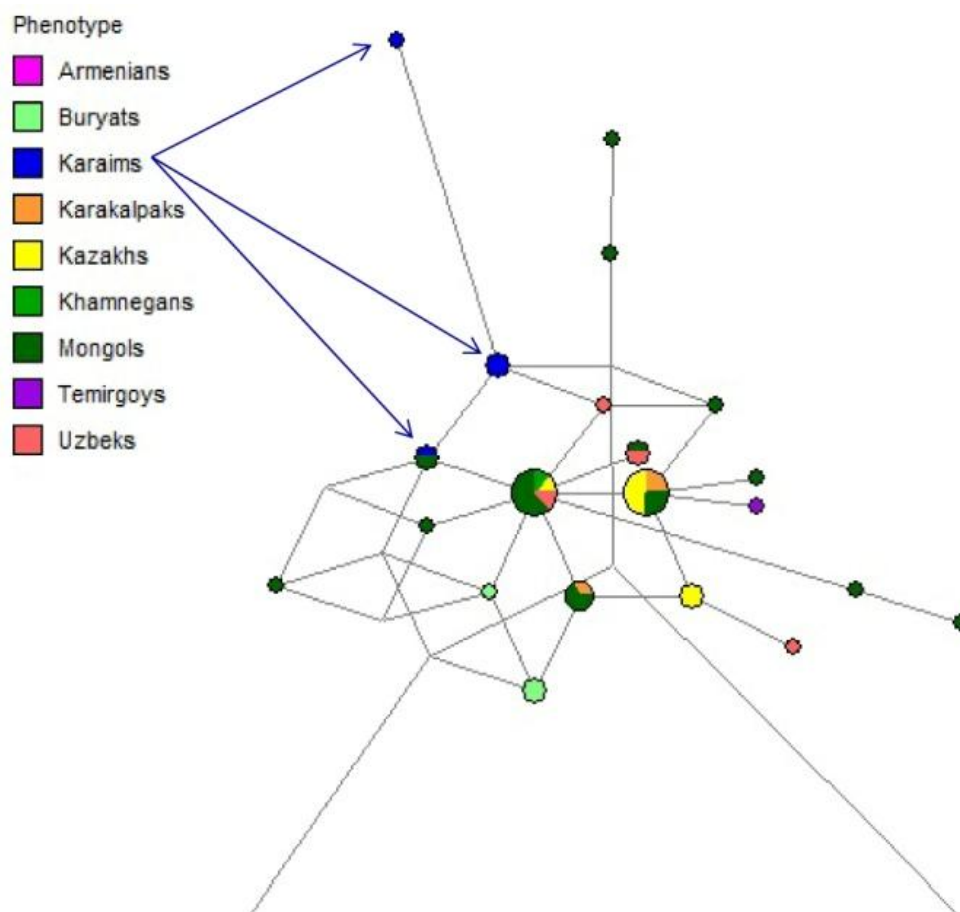


Рисунок 21. Филогенетическая сеть гаплогруппы С-Р53.1.

Примечание. На рисунке синим цветом обозначены гаплотипы караимов (на них указывают стрелки), цветовые обозначения гаплотипов из других популяций приведены в легенде.

4.4. Возможный генетический вклад иных популяций

Три генетических слоя – «морской», «переднеазиатский» и «степной» - отражают основные источники формирования популяций Крыма за последние три тысячелетия, но вряд ли исчерпывают все. Пилотный этап анализа полных Y-хромосом в рамках только трех гаплогрупп - G1, N3 и R1b – обнаружил дополнительные (хотя и «тонкие», небольшие по частоте) слои генофонда Крыма.

Филогенетический анализ полных последовательностей Y-хромосомы для образцов с гаплогруппой R1b-M269, представляющих популяции Западной и Восточной Европы, Закавказья и Крыма (Рисунок 22), выявляет: А) разделение на две ветви – «западную» и «восточную»; положение геномов украинцев, мокши и двух крымских татар в «восточной» ветви. Дальнейшее совмещение полных Y-хромосомных данных представителей ямной археологической культуры (опубликованы в [Naak et al., 2015]) с полученным филогенетическим деревом обнаруживают наиболее вероятное положение этих древних образцов в «восточной» ветви R1b-M269 [Balanovsky et al., 2017]. Кроме того, выявляется наибольшая генетическая близость двух древних геномов (образцы из стоянок Екатериновка и Лопатино I) по Y-хромосоме к образцу южнобережного крымского татарина (Рисунок 22). Полученные результаты могут указывать на генетическую связь более раннего населения Крыма со степными кочевниками бронзового века.

Анализ глубокой филогенетической структуры и географии субветвей (Рисунок 23) внутри другой гаплогруппы Y-хромосомы – N3 (N-M178) – обращает внимание сразу на два географических направления: Восточную Европу и Монголию. Результаты субтипирования всех образцов крымских татар с гаплогруппой N3 (N=12) отражают присутствие только двух из девяти открытых субветвей [Plumäe et al., 2016], причем из них доминирует не «монгольская» ветвь N3a5, а «балто-славянская» ветвь N3a3. В наибольшей степени вклад субветви N3a3 представлен у степных крымских татар (Таблица 7). При том, что возраст

обеих субветвей составляет около 5 тыс. лет, проникновение их носителей в Крым могло происходить не ранее неолита – бронзового века.

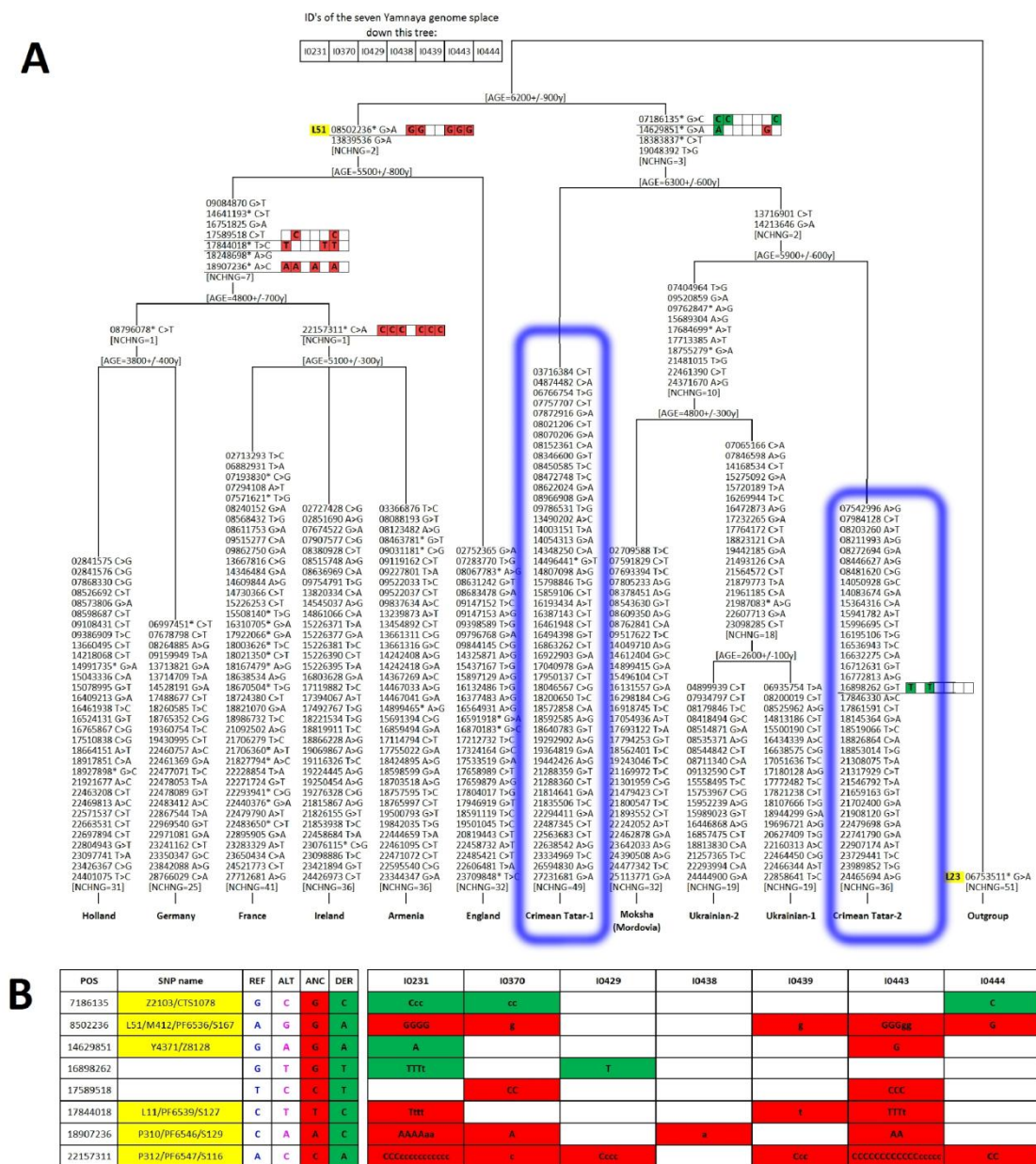


Рисунок 22. Дополнительные слои генофонда Крыма, выявляемые при углубленном анализе гаплогруппы R1b Y-хромосомы. А. Филогенетическое дерево гаплогруппы R1b-M269 (синим выделено положение образцов крымских татар). Б. Таблица мутаций внутри гаплогруппы R1b-M269, встреченных в образцах ямной археологической культуры.

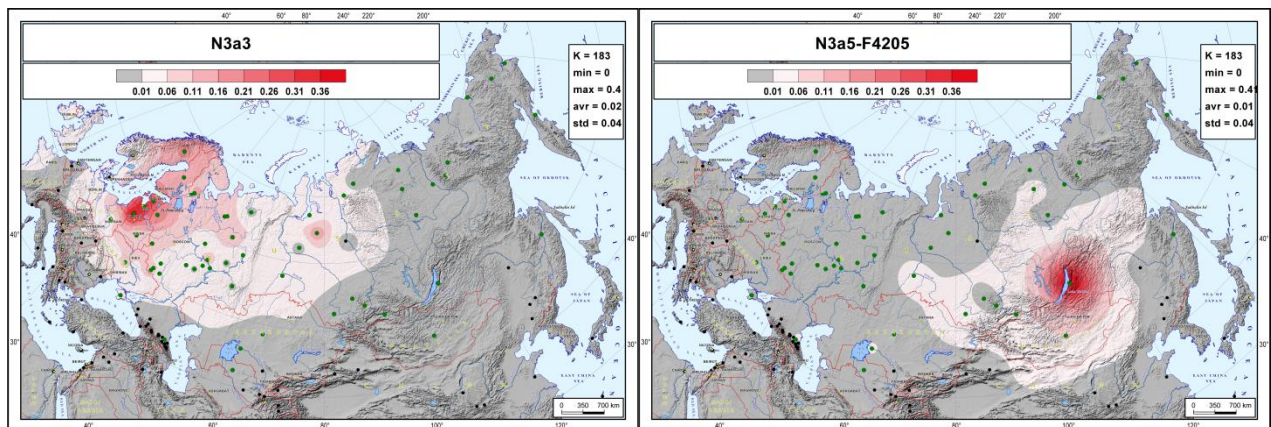


Рисунок 23. Карты распространения субветвей гаплогруппы N3 Y-хромосомы: N3a3 (справа) и N3a5 (слева) [Ilumäe et al., 2016].

Таким образом, начальный этап изучения полных Y-хромосом обнаруживает вероятную связь населения Крыма с геномами индивидов из степей Евразии бронзового века (ямной археологической культуры [Balanovsky et al., 2017]) и источниками «европейских» (N3a3) и «азиатских» (N3a5) неолитических вариантов гаплогруппы N3 в Северной Евразии [Ilumäe et al., 2016]. Такие (пока разрозненные) данные могут отражать как следы скифов и сарматов (ираноязычных сообществ бронзового века, пришедших с востока в европейские степи, в том числе и в Крым), так и более древние связи населения материковой Восточной Европы и Крымского полуострова.

Таблица 7. Частоты субветвей гаплогруппы N3 (N-M178) Y-хромосомы у крымских татар (число образцов)

	N3a3-VL29	N3a5-F4205	N3a*
Крымские татары	8	3	1
Южнобережные	1	1	0
Горные	2	1	1
Степные	5	1	0

ГЛАВА 5. ХАРАКТЕРИСТИКА ПРЕДКОВЫХ ПОПУЛЯЦИЙ КОРЕННОГО НАСЕЛЕНИЯ КРЫМА МЕТОДОМ ADMIXTURE

Одним из преимуществ полногеномных панелей генетических маркеров является возможность моделирования структуры индивидуальных геномов (соответственно, и популяций) по вкладу компонентов разного генетического происхождения. Одним из ярких примеров успешного использования такого анализа является работа [Li et al., 2008], опубликованная в Science десять лет назад. В [Li et al., 2008] с помощью пакета STRUCTURE [Pritchard et. al. in 2000] была показана структура генофонда мира по вкладу основных предковых компонентов. Аналогичным по идее, но иным по программной реализации является пакет ADMIXTURE [Alexander et al., 2009; 2011]. Моделирование с помощью ADMIXTURE, наряду с анализом главных компонент, стало неотъемлемой частью многих международных исследований, позволяя рассмотреть одни и те же данные как при разном масштабе (от индивидуального генома до мирового генофонда), так и при различных гипотезах (разном числе предполагаемых предковых популяций).

С помощью метода ADMIXTURE был проведен и анализ структуры генофонда Крыма. Прежде обсуждения полученных результатов моделирования (раздел 5.2.) и их сопоставления с итогами из двух предшествующих глав (раздел 5.3.), в разделе 5.1. кратко описаны выбор оптимальных параметров анализа и особенности интерпретации результатов.

5.1. Выявление оптимальных параметров анализа методом ADMIXTURE и особенности интерпретации

Основная суть анализа с помощью метода ADMIXTURE – проверка серии гипотез (о разном числе предполагаемых предковых популяций) на одном и том же массиве данных. Алгоритм ADMIXTURE принимает на входе только

генотипы (в данном случае - по панели 105 тыс. несцепленных SNP аутосомного генома, о подготовке данных – см. в разделе 2.6), для каждого из которых указано только имя образца (группировка образцов по популяциям проводится пользователем уже при визуализации результата расчетов). Для проверки каждой гипотезы происходит расчет вклада каждого из предполагаемых компонентов для каждого индивидуального генома: доля каждого компонента может составить от 0% до 100% (сумма долей всех компонентов в итоге составит 100%). Более того, такой расчет для каждой гипотезы проводится во многих повторностях (в данном анализе - 100). Иными словами, в результате анализа ADMIXTURE бинарная таблица генотипов «конвертируется» в более удобную исследователю таблицу с долями предковых компонентов для каждого образца.

Простейшая гипотеза, или минимальное число предковых компонентов, составляет 2 (обозначается $k=2$). При таком условии алгоритм исходит из предположения, что для всех индивидов в анализе существовало только две значительно различающиеся между собой предковые популяции, и рассчитывает вклад каждой из них в генотип каждого образца. Проверка следующей гипотезы – о трех предковых популяциях ($k=3$) для того же набора генотипов – происходит независимо, и аналогично с последующими гипотезами. Максимально возможное число предковых компонентов определяется числом образцов в анализе: теоретически можно довести расчет до выделения в качестве отдельных предковых компонентов каждый генотип... Однако в научных исследованиях верхняя граница числа предковых компонентов определяется задачами, и обычно составляет около 20-30 (т.е. расчет происходит для всех гипотез в диапазоне от 2 до 20 или до 30).

В данной работе моделирование структуры генофонда Крыма с помощью ADMIXTURE было проведено для 725 индивидуальных геномов из 44 популяций (преимущественно евразийских, пять из них – крымские татары и греки) при k от 2 до 18. Предварительный анализ сопоставимости расчетов для каждой гипотезы

(уровня k) был проведен с помощью функции правдоподобия (Рисунок 24). Наиболее достоверные результаты были получены при значениях k 2-7, 11 и использованы для визуализации выявленных паттернов (Рисунок 25).

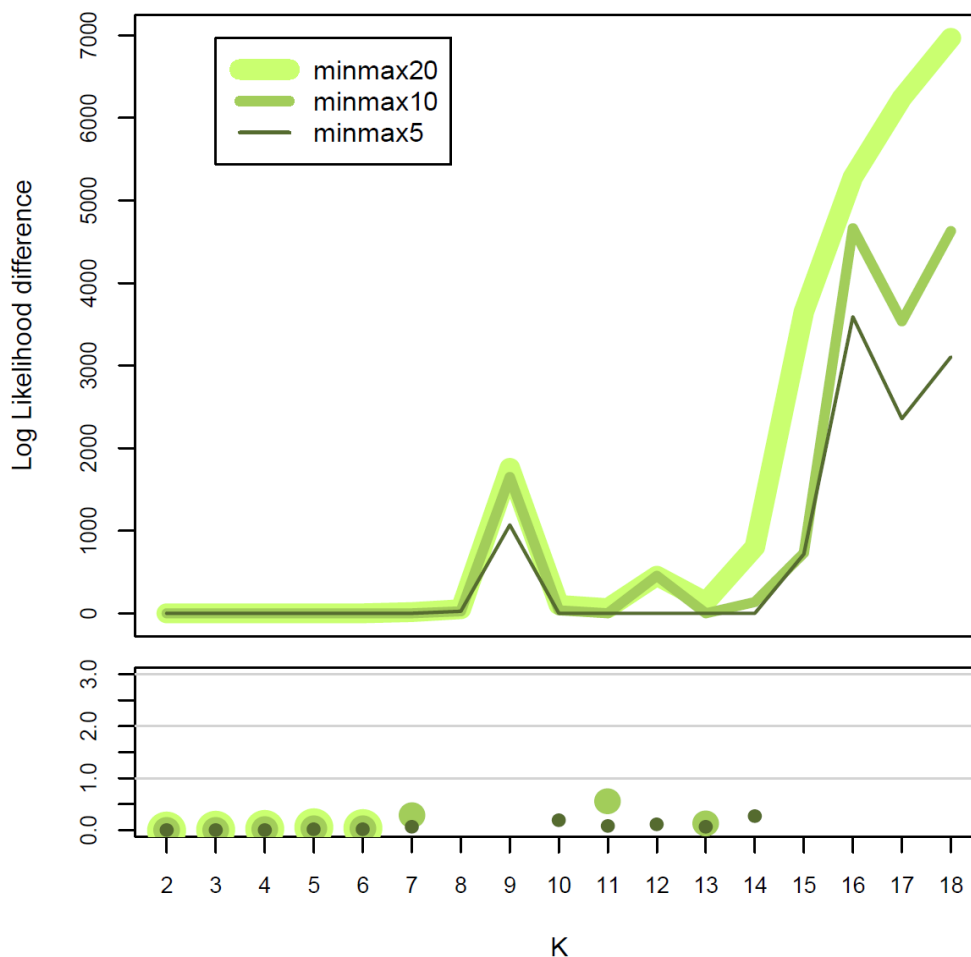


Рисунок 24. Выбор с помощью функции правдоподобия оптимального числа k в анализе ADMIXTURE.

Нужно отметить, что на уровне двух предковых компонентов для использованного набора данных выделяется вклад «африканского» и «общеевразийского» компонентов. «Африканский» компонент в данном анализе выявлен только в популяциях Африки южнее Сахары (более половины генофонда) и на Ближнем Востоке (около десятой доли генофонда), в других

евразийских популяциях отсутствует, и эта закономерность воспроизводится на всех дальнейших уровнях числа предковых компонентов (Рисунок 25). Вклад «общеевразийского» компонента при $k=2$ охватывает все представленные здесь популяции Евразии, что неинформативно для рассмотрения. Поэтому для дальнейшего обсуждения были выбраны последующие уровни числа предковых компонентов.

В случае трех предполагаемых предковых популяций ($k=3$) в генофондах евразийских популяций выделяется вклад условно «общеевропейского» (фиолетовым) и «общезападного» (оранжевым) компонентов (Рисунок 25, нижняя полоса рисунка). При этом вклад «общеевропейского» компонента почти полностью охватывает генофонд Крыма, за исключением степных крымских татар, где на долю «общезападного» компонента приходится около трети генофонда.

Моделирование при $k=4$ на том же массиве данных представляет подразделение вклада «общеевропейской» прапопуляции на «европейский» (голубым) и «ближневосточный» (фиолетовым) компоненты, при этом соотношения «африканского» и «общезападного» компонентов воспроизводятся из предыдущего расчета (Рисунок 25, вторая снизу полоса). В популяциях Крыма при $k=4$ на долю «европейского» компонента приходится 40-50%, и, соответственно, на долю «ближневосточного» компонента около 20% у степных крымских татар и 35-60% у остальных четырех популяций (Рисунок 25, вторая снизу строка).

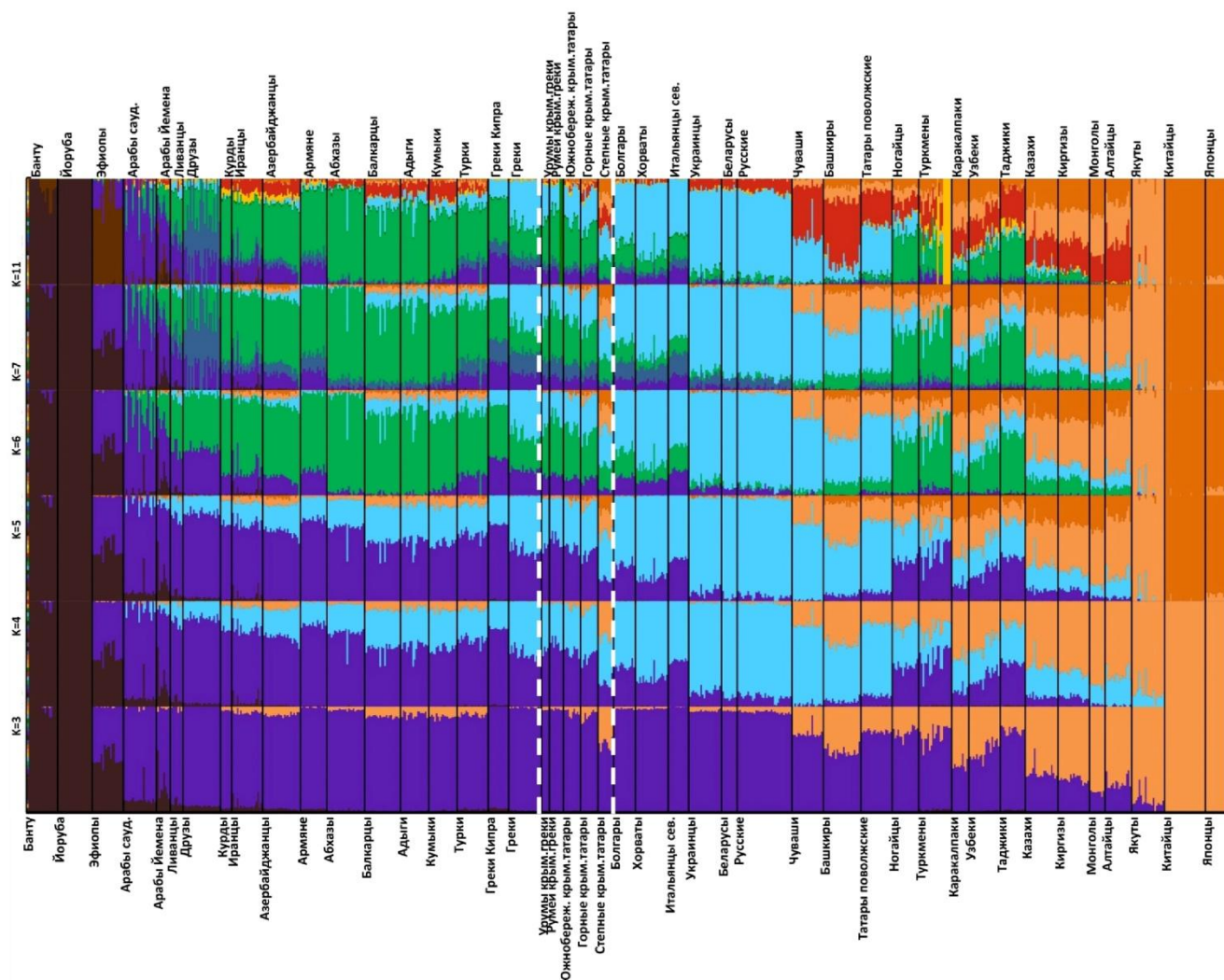


Рисунок 25. Вклад предковых компонентов в генофонд Крыма и популяций Евразии (моделирование методом ADMIXTURE).

Тестирование гипотезы о пяти предковых популяциях ($k=5$) приводит к подразделению «общеазиатского» компонента на «восточноазиатский» (темно-оранжевый), доминирующий в популяциях китайцев и японцев, и «сибирский» (оранжевый), наиболее выраженный у якутов (рисунок 25, третья снизу линия). В генофонде Крыма при $k=5$ вклад «сибирского» и «восточноазиатского» компонентов наиболее представлен у степных крымских татар (суммарно около трети генофонда) и распределяется в соотношении 2:1 (Рисунок 25, третья снизу линия).

На уровне шести гипотетических предковых популяций ($k=6$) выделяется «переднеазиатский» компонент (показан зеленым), который вместе с «ближневосточным» и «европейским» охватывает большую часть разнообразия Западной Евразии (Рисунок 25, третья сверху полоса). В структуре генофонда Крыма на долю этого компонента приходится около 20% у степных крымских татар и 35-55% у остальных четырех популяций.

Анализ паттернов предковых популяций для Крыма на уровне $k=7$ (Рисунок 25, вторая сверху полоса) подробно рассмотрен в следующем разделе в контексте окружающих генофондов.

Последнем из достоверных уровней предковых популяций является $k=11$ (Рисунок 25, верхняя полоса). В генофонде Крыма у степных крымских татар на этом уровне анализа добавляется вклад «приуральского» (показан красным) компонента, преобладающего в генофонде башкир и чувашей, но заметного также в популяциях Центральной Азии и Сибири.

5.2. Структура генофонда изученных популяций при семи вероятных предковых группах

Оптимальным для подробного рассмотрения структуры генофонда крымских татар и греков был выбран уровень семи гипотетических предковых популяций (Рисунок 26), который отличается от предыдущего расчета (при $k=6$) подразделением «ближневосточного» компонента на два, сходных по географии (условно назовем их 2К и 3К).

По спектру четырех предковых компонентов (2К, 3К, «переднеазиатского» 4К и «европейского» 5К) горные и южнобережные крымские татары, урумы и румеи очень похожи между собой. Среди восточно-средиземноморских народов эти крымские популяции ближе скорее к современным грекам, чем к туркам, что может указывать на происхождение генофонда горного и южнобережного Крыма от населения, близкого современным популяциям Балкан и, в немного меньшей

мере, Малой Азии. Иными словами, этот результат также указывает на преобладающий вклад «морской» – восточно-средиземноморской – миграции в генофонд Крыма.

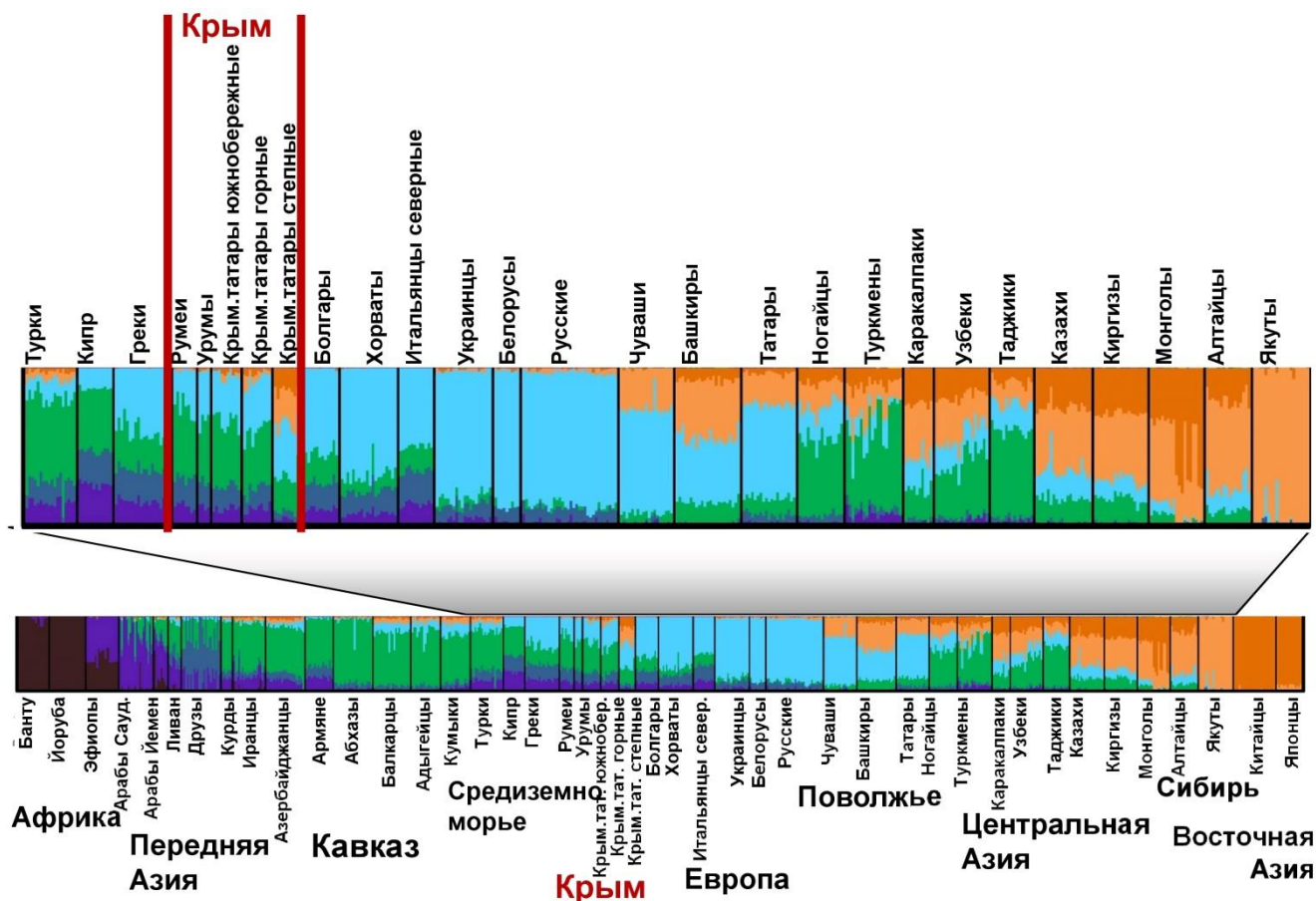


Рисунок 26. Результаты анализа методом ADMIXTURE при k=7.

В нижней части рисунка представлен весь масштаб анализа, в верхней – приближены популяции Крыма и наиболее информативные популяции сравнения.

Степные крымские татары отличаются от остальных крымских популяций (южнобережные и горные крымские татар, греки урумы и румеи) высоким суммарным вкладом (треть генофонда) двух восточных предковых компонентов - "сибирского" (6K) и "восточноазиатского" (7K). По соотношению этих двух компонентов в генофонде, степные крымские татары в масштабе Северной

Евразии наиболее сходны с популяциями западных регионов Центральной Азии и ногайцами предкавказской степи. Иными словами, на диаграммах ADMIXTURE вклад 6К и 7К предковых компонентов отражает структуру «степного» слоя генофонда Крыма.

5.3. Степень согласованности результатов анализа ADMIXTURE с другими полученными данными

Паттерны структуры генофонда Крыма по вкладу предковых популяций достаточно близки показанным в предыдущих двух главах с применением статистического и картографического подходов.

Воспроизводится различие генофондов степных крымских татар и четырех других популяций (крымских греков, горных и южнобережных крымских татар). И это различие по-прежнему определяется значительным вкладом «степного» генетического компонента (максимально выражен у степных крымских татар, в разы ниже или отсутствует – у остальных групп). Более того, воспроизводится и геногеография «степного» слоя по данным ADMIXTURE: картографирование суммарной доли 6К и 7К предковых компонентов (Рисунок 27Б) прослеживает такой же паттерн, как и по данным Y-хромосомы (Рисунок 20).

Генетическая близость крымских греков, горных и южнобережных крымских татар к популяциям Восточного Средиземноморья отражается и на диаграммах ADMIXTURE, однако в этом случае четко прослеживается, что по вкладу четырех предковых компонентов популяции «нестепного» Крыма являются промежуточными между греками и турками (Рисунок 26).

Как было показано в предыдущих главах, популяции крымских татар и греков достаточно отличаются от русских и украинцев, это отражается и в результатах анализа ADMIXTURE. При анализе предковых компонентов (Рисунок 26) наглядно отражена структура этих различий: генофонды восточно-славянских популяций практически полностью (около 90%) состоят из

«европейского» предкового компонента, который у крымских популяций выражен в несколько раз меньше и сочетается с ещё пятью компонентами, мало или вообще не представленными у русских и украинцев. К вопросу о проникновении «европейского» предкового компонента в Крым от русских и украинцев следует отметить значительную долю этого же компонента у греков, болгар, хорватов, северных итальянцев и других европейских популяций.

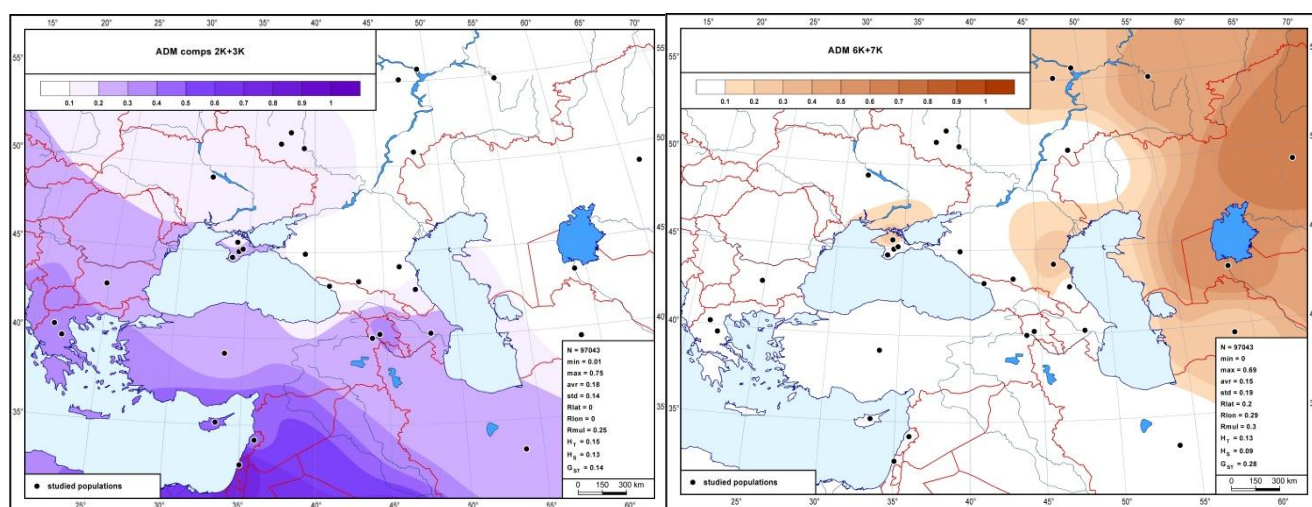


Рисунок 27. Карты суммарной доли компонентов 2К и 3К (А) и компонентов 6К и 7К (Б) в популяциях Крыма и окружающих регионов

Итоги моделирования структуры генофонда Крыма с помощью ADMIXTURE воспроизводят показанные ранее закономерности, приносят некоторые детали (структура «степного» генетического слоя, промежуточное положение генофонда «нестепного» Крыма между генофондами греков и турок), но также приводят к новым вопросам. Например, о структуре и происхождении в Крыму «европейского» предкового компонента: какая его часть связана со Средиземноморьем, а какая, возможно, с материковой Восточной Европой? С каким населением и в какие исторические эпохи его источник появился в Крыму?

Связан ли он с миграциями, в результате которых в популяциях крымских татар появилась гаплогруппа Y-хромосомы N3a3?

Список подобных вопросов и поиск ответов на них способен привести к накоплению неструктурированных массивов данных, но не всегда - к большему пониманию генетической истории Крыма. Поэтому уже на нынешнем этапе работы уместно обобщить полученные результаты и предложить модели генетического происхождения крымских популяций; и этой задаче посвящен заключительный раздел диссертационного исследования.

ГЛАВА 6. ФОРМИРОВАНИЕ ГЕНОФОНДА КОРЕННОГО НАСЕЛЕНИЯ КРЫМА ПО ДАННЫМ ГЕНЕТИКИ И ДРУГИХ НАУК

В ходе данного диссертационного исследования довольно часто ставились вопросы о генетическом сходстве с греками как самих крымских греков, так и крымских татар, о возможной генетической близости караимов к разным группам евреев и популяций Ближнего Востока. Представляется последовательным в этой цепочке рассуждений вопрос о возможной генетической близости крымских и других известных групп татар.

Поэтому, хотя основным содержанием этой главы является рассмотрение гипотез формирования генофонда Крыма (раздел 6.2), перед этим стоит добавить ещё один раздел, посвященный проблеме возможных общих компонентов генофонда у разных популяций с этнонимом «татары».

6.1. Крымские татары в контексте других популяций с этнонимом «татары» (волго-уральских и сибирских татар)

Рассматривая положение генофонда крымских татар среди других популяций Евразии, нельзя обойти вопрос о положении крымских татар в генетическом пространстве «татарского мира» - татар Поволжья (казанских, мишарей, кряшен) и сибирских татар. Предпосылки для постановки такой задачи возникают из данных смежных наук. Согласно одной из популярных гипотез, все современные этнические и этнотерриториальные группы с этнонимом «татары» являются осколками некогда единой средневековой популяции, связанной с Золотой Ордой [Хакимов, 1999]. Согласно другой версии - болгаро-татарской - формирование разных групп татар Евразии происходило на основе местного населения с заимствованием тюркского языка и культурных особенностей [Татары, 2001]. Существует и версия происхождения всех групп татар от восточномонгольского племени "татар" [Татары, 2001; Судьин, 2015].

При многомерном статистическом анализе генофондов групп татар по маркерам Y-хромосомы в контексте Северной Евразии (Рисунок 28) выявляется пять кластеров, следующих географическим закономерностям: «Восточно-Средиземноморский», «Западнокавказский», «Уральский», «Южносибирский» и «Центральноазиатский». Две группы сибирских татар – заболотные и иштякско-токузские, а также хакасы-качинцы и алтайцы-челканцы не вошли ни в один из этих кластеров. И почти в каждом кластере есть любопытные исключения, резко нарушающие связь с географией.

«Восточно-Средиземноморский» кластер объединил греков и турок, а также азербайджанцев Восточного Кавказа, которые из всех популяций, приведенных на графике, оказались наиболее генетически близки к туркам ($d=0.10$, Таблица 8).

«Западнокавказский» кластер включил все рассмотренные популяции Западного Кавказа - абхазов, абазин, балкарцев, кабардинцев, карачаевцев, черкесов, но также и географически столь далеких сибирских татар-бухарцев Западной Сибири. Он нечетко, но подразделяется на два субкластера в соответствии с лингвистикой, а не географией: субкластер абхазо-адыгских народов и субкластер тюрков Кавказа и Сибири (в который вошли и абазины).

В «Уральский» кластер вошли башкиры, караногайцы, мишари Татарстана и казанские татары, а также кубанские ногайцы Западного Кавказа.

«Центральноазиатский» кластер объединил генофонды казахов, каракалпаков, киргизов и монголов.

«Южносибирский» кластер включил хакасов-сагайцев, группы северных и южных алтайцев, шорцев, а также киргизов Памира. Генофонды шорцев при этом тяготеют к «Уральскому» кластеру, а группы южных алтайцев – к «Уральскому» и «Центральноазиатскому» кластерам.

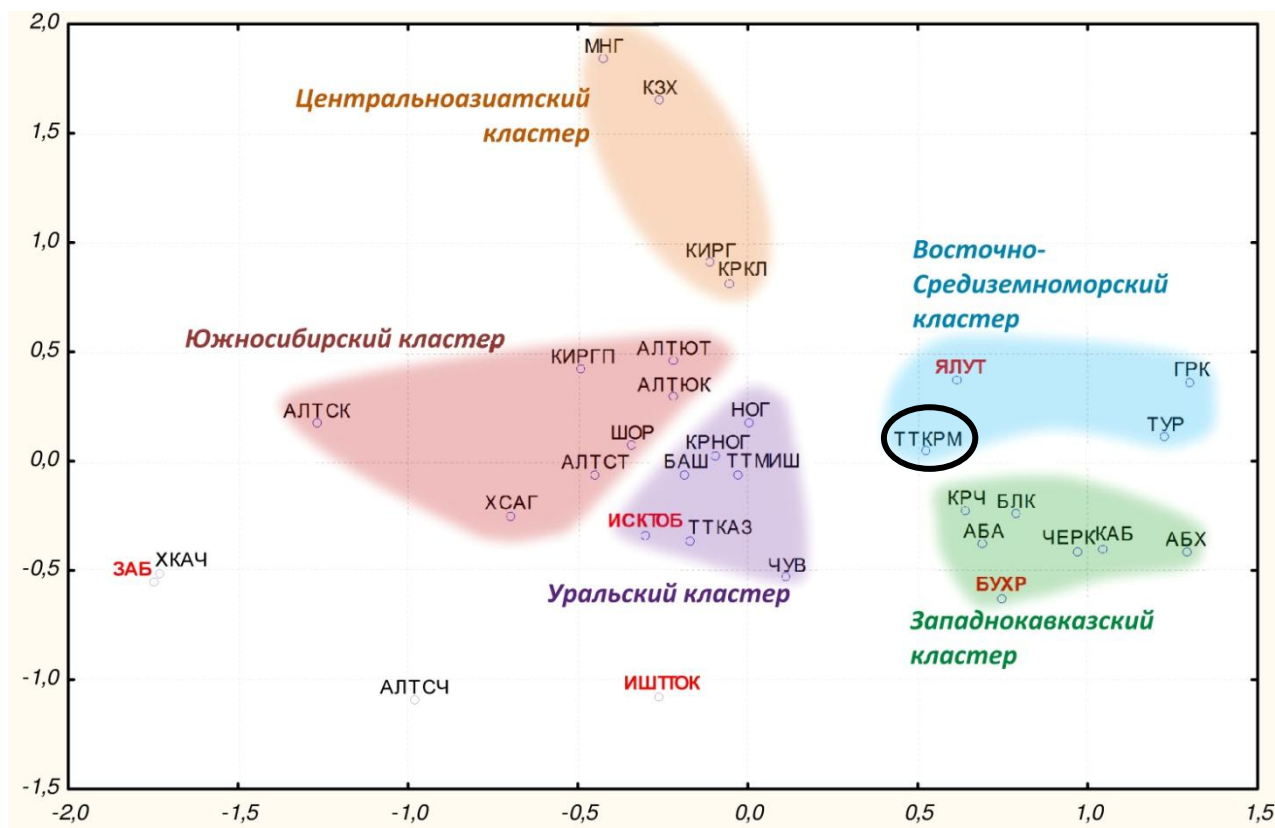


Рисунок 28. Положение генофонда различных популяций татар относительно других популяций Северной Евразии

График многомерного шкалирования построен по частотам 20 гаплогрупп (С-M130, D-M174, E-M35, G-M285, G-P15, I-M253, I-P37.2, I-M223, J-M267, J-M172, L-M11, N-TAT, O-M122, Q-M242, R-M198, R-P297(xM269), R-M269, R-M124, T-M70) в 33 популяциях [Агджоян и др., 2016]. Величина стресса – 0.167, алиенации – 0.182. **Обозначения популяций.** ТТКРМ – крымские татары (обозначены овалом). *Группы татар Евразии:* ТТМИШ – мишари Татарстана; ТТКАЗ – казанские татары; БУХР – сибирские татары-бухарцы; ЗАБ – сибирские татары заболотные; ИСКТОБ – сибирские татары искеро-тобольские; ИШТТОК – сибирские татары иштякско-токузские; ЯЛУТ – сибирские татары ялуторовские. *Южно-сибирский кластер:* АЛТСК – алтайцы северные кумандинцы; АЛТСТ – алтайцы северные тубалары; АЛТСЧ – алтайцы северные челканцы; АЛТЮТ – алтайцы южные теленгиты; АЛТЮК – алтайцы южные алтайкижи; КИРГП – киргизы Памира; ШОР – шорцы горные; ХСАГ – хакасы сагайцы; ХКАЧ – хакасы качинцы. *Центрально-азиатский кластер:* МНГ – монголы; КЗХ – казахи; КИРГ – киргизы Киргизии; КРКЛ – каракалпаки. *Уральский кластер:* НОГ – ногайцы кубанские; КРНОГ – караногайцы; БАШ – башкиры; ЧУВ – чуваша Татарстана. *Восточно-средиземноморский кластер:* ГРК – греки; ТУР – турки. *Западно-кавказский кластер:* АБА –

абзины; АБХ – абхазы; БЛК – балкарцы; КАБ – кабардинцы; КРЧ - карачаевцы; ЧЕРК – черкесы.

График демонстрирует, что исключениями из географического принципа кластеризации (Рисунок 28) являются субэтноты сибирских татар: они не образовали своего «Западносибирского» кластера, а рассеяны в разных областях графика: ялutorовские сибирские татары вошли «Восточно-Средиземноморский» кластер, сибирские татары-бухарцы – в «Западнокавказский», искеро-тобольские татары - в «Уральский», а две оставшиеся группы сибирских татар (заболотные и иштыяско-токузские) оказались вообще за пределами всех кластеров.

Близкая ситуация и с крымскими татарами, которые расположились сразу между тремя кластерами - «Восточно-Средиземноморским», «Западнокавказским» и «Уральским». Это связано с контрастными компонентами в их генофонде: "морским" (средиземноморские и переднеазиатские по происхождению гаплогруппы, часть из которых достигает мирового максимума на Кавказе) и "степным" (вклад гаплогрупп, характерных для народов степной полосы Евразии).

Таблица 8. Матрица генетических расстояний Нея от крымских татар до других популяций татар

Популяции сравнения	Крымские татары
Крымские татары	0,00
Казанские татары	0,43
Мишари Татарстана	0,26
Искеро-тобольские сибирские татары	0,48
Иштыяско-токузские сибирские татары	0,81
Ялutorовские сибирские татары	0,17
Заболотные (ясколбинские) сибирские татары	1,98
Сибирские татары-бухарцы	0,32

Примечание. Значения генетических расстояний Нея рассчитаны по данным о частотах гаплогрупп Y-хромосомы: C-M130, D-M174, E-M35, G-M285, G-P15, I-M253, I-P37.2, I-M223, J-M267, J-M172, L-M11, N-TAT, O-M122, Q-M242, R-M198, R-P297(xM269), R-M269, R-M124, T-M70.

Генофонды трех изученных региональных групп татар настолько различаются, что даже не вошли в единый кластер в масштабе генетических различий Северной Евразии (Рисунок 28). Такой результат свидетельствует об отсутствии предкового компонента, общего для татар Крыма, Поволжья и Западной Сибири и представленного в их генофонде в заметной частотой, и, как следствие, об отсутствии общности их происхождения от некогда единого «общетатарского» генофонда. Более того, все три изученные группы (и даже наиболее восточные сибирские татары) генетически очень далеки как от центральноазиатского кластера (средние расстояния от этого кластера до крымских татар $\bar{d}=0.86$, до поволжских татар $\bar{d}=1.02$, до сибирских татар $\bar{d}=1.18$), так и от популяции монголов в частности (генетические расстояния еще больше: от монголов до крымских татар $d=1.31$, до поволжских татар $d=1.67$, до сибирских татар $d=1.72$). Такой результат не дает оснований для гипотез о происхождении генофонда всех татар ни от монголов, ни от центральноазиатских популяций в целом. Например, как можно видеть, генофонд поволжских татар в 55 раз ближе к генофонду башкир, чем монголов.

Высокое генетическое разнообразие каждой из трех групп татар отражается и в их пестрых «генетических портретах» [Балановская и др., 2016], и в их положении на графике многомерного шкалирования популяций Северной Евразии (Рисунок 28). Это в свою очередь указывает на наличие в генофонде каждой группы татар нескольких генетических пластов, то есть на формирование каждого генофонда из нескольких источников.

Генофонд крымских татар выделяется вкладом двух контрастных генетических компонентов: «южного», принесенного в Крым из Восточного Средиземноморья предположительно в античные и средние века, и «восточного», появившегося на полуострове с кочевниками из степной полосы Евразии.

Татары Поволжья – единственная из трех изученных групп татар, генофонд которой попадает в географически соответствующий им «Уральский» кластер в многомерном генетическом пространстве. Их генофонд отличается наибольшим вкладом гаплогрупп Y-хромосомы, характерных для Восточной Европы и Приуралья (предположительно, наследие финно-волжского и финно-пермского населения Волго-Уральского региона), меньшей долей «южного» компонента (возможно, результат миграционных связей с Кавказом) и малым вкладом центральноазиатского генетического компонента. Разные этносы татар Поволжья – казанских татар, мишарей и кряшен - объединяет высокая (более 60%) доля наиболее частых гаплогрупп Y-хромосомы - I1-M253, N1c-LLY22g, R1a-M198, сочетание которых характерно как для населения Урало-Поволжья, так и для популяций севера Восточной Европы [Балановский, 2015]. Преобладание этого компонента может указывать на сохранение в генофонде татар Поволжья в основном наследия дотюркского автохтонного (или, во всяком случае, до золотоордынского) населения региона. Доля принесенного миграциями «южного» генетического компонента (суммарный вклад гаплогрупп E1b1b1-M35; G2a-P15; I2a-P37.2; J1-M267; J2-M172) у казанских татар составляет 15%, у мишарей 23%, у кряшен 29%. При этом в «южном» компоненте казанских татар преобладает гаплогруппа I2a-P37.2 (распространенная в Восточной Европе и в Средиземноморье), у кряшен – гаплогруппы G2a-P15 и J2-M172 (переднеазиатские по происхождению, но первая доминирует в популяциях Западного, а вторая – Восточного Кавказа); у мишарей – гаплогруппы E1b1b1-M35 (Средиземноморье, Южная Европа и

Малая Азия) и «кавказско-переднеазиатская» J2-M172. Вклад третьего, наиболее слабо выраженного у татар, «центральноазиатского» генетического компонента составляет всего лишь 1% у казанских татар, 3% у мишарей и 6% у кряшен (суммарная доля гаплогрупп C3-M217, O2-P31, O3-M122) [Агджоян и др., 2015b].

Сибирские татары характеризуются высоким генетическим разнообразием и очень значительной даже по «сибирским меркам» подразделенностью их генофонда. Вклад разных гаплогрупп Y хромосомы столь различно распределен между пятью изученными субэтнотносами сибирских татар, что можно говорить о разных путях формирования генофондов каждой из этих групп, о различных путях этногенеза. Так, генофонд искеро-тобольских татар сложился на основе местного сибирского субстрата, а также более позднего мощного потока генов из Северо-Восточной Европы. Генофонд ялutorовских татар определяется переднеазиатским компонентом. Татары-бухарцы чрезвычайно близки к генофонду народонаселения Западного Кавказа (и далеки от генофонда Узбекистана). Иштыякско-токузские татары сохранили палеосибирское генетическое наследие, связывающее их с популяциями Южной, Западной и Восточной Сибири. Генофонд наиболее изолированных заболотных татар близок к генофондам угров Западной Сибири и самодийцев Северного Урала. Данные полного секвенирования Y-хромосомы выявили след очень слабых (2% генофонда) миграций из Центральной Азии, датируемых периодом около 900 лет назад [Агджоян и др., 2016].

Сравнительный анализ генофондов разных групп татар (крымских, поволжских, сибирских) по широкой панели маркеров Y-хромосомы выявляет их существенные отличия друг от друга (Рисунок 28, Таблица 8), которые отражают сложный процесс формирования их генофондов из разных источников [Агджоян и др., 2016]. Не обнаружено генетических свидетельств существования какой-либо одной предковой группы населения, которая могла бы определить общность

генетического происхождения крымских, поволжских и сибирских татар в средневековье. Версия их происхождения от средневекового восточномонгольского племени "татар" также не находит генетических подтверждений: генофонды всех изученных популяций очень далеки и от монголов, и от других популяций Центральной Азии [Балановская и др., 2016]. Для крымских татар обнаружено генетическое сходство только с ялutorовской группой сибирских татар, связанное с высокой долей у обеих популяций гаплогруппы Y-хромосомы J2-M172.

6.2. Модели формирования генофонда коренного населения Крыма

Прежде построения гипотез о формировании генофонда Крыма, уместно провести аналогии между результатами проведенного генетического исследования и данными других наук - физической антропологии и лингвистики.

В антропологическом типе крымских татар выраженность «монголоидных» признаков снижается с севера на юг, а «южноевропеоидных» возрастает [Тюркские народы Крыма, 2003]. Это полностью соответствует показанным географическим паттернам вклада «степных» и «морских» влияний на генофонд крымских татар. Крымских греков относят к балкано-кавказской группе южноевропеоидного антропологического типа, что согласуется с близостью их генофонда к средиземноморским популяциям как в целом, так и по структуре предковых компонентов. Караимов относят к южноевропеоидному антропологическому типу с небольшой монголоидной примесью [Тюркские народы Крыма, 2003], что как минимум не противоречит полученным генетическим данным: «переднеазиатской» основе генофонда и небольшой доле восточного – «степного» - генетического компонента.

Особенности трех диалектов крымскотатарского языка сохранялись до депортации, причем различия между северным и двумя более южными диалектами были столь велики, что их носители часто не понимали друг друга

[Тюркские народы Крыма, 2003; Меметов 1993]. Подобный тренд выявлен и по генетике: северный генофонд степных крымских татар существенно отличается от сходных между собой генофондов двух более южных субэтносов – горного и южнобережного. Генофонды греков урумов и румеев близки между собой за счет преобладающей доли «морского» генетического слоя, однако вклад последнего более ярко выражен лишь у румеев. Для урумов наиболее родственные генофонды прослеживаются преимущественно в Крыму – это горные и южнобережные крымские татары, от которых урумы и заимствовали язык.

Караимский язык относится к кыпчакской группе тюркских языков (западнокыпчакская ветвь), что дает основания теориям происхождения караимов от тюркоязычных групп (например, хазар). В генофонде караимов по Y-хромосоме обнаружен небольшой слой центральноазиатских линий, причем довольно редких и не встреченных у крымских татар. Возможно, этот след в биологической истории популяции связан с историей заимствования караимами тюркского языка.

Предлагаемые для рассмотрения гипотезы формирования генофонда Крыма можно привести к трем группам, в зависимости от числа слоев генофонда и их происхождения, от простых – к более сложным.

Модель «гомогенных» трех слоев. Генофонд Крыма составляют только три слоя – «морской», «степной» и «переднеазиатский», причем каждый из них был привнесен из одного источника.

Источники «морского» слоя.

Первое предположение источником «морского» слоя рассматривает только древнегреческих колонистов из полисов Малой Азии. Данных о древней ДНК античного населения Ионии (область на восточном побережье Малой Азии, откуда прибыли основатели трех из первых колоний в Крыму – Пантикапея, Феодосии, Керкинитида, Рисунок 1, раздел 1.1) или Гераклеи Понтийской

(родина основателей Херсонеса Таврического, Рисунок 1, раздел 1.1), или любых иных ближайших по географии и исторической эпохе популяций до сих пор не опубликовано. Однако можно предположить, что генофонд античного населения полисов Малой Азии сохранял в себе как компоненты основателей-переселенцев с Балкан и островов Эгейского моря (близких современным грекам), так и впитал субстрат местного малоазиатского населения (близкого современным туркам). В таком случае, при миграции такой античной популяции – генетически промежуточной между современными греками и турками - в Крым и сохранении такого генофонда без значительных воздействий (сокращения численности населения уже в Крыму или дополнительных массовых миграций из Средиземноморья) в течение более двух тысяч лет, можно было бы ожидать паттерн, выявленный в генофонде крымских татар (горных и южнобережных) и крымских греков.

Кроме допущения о структуре генофонда античных популяций, а также достаточно большого временного периода от античности до современности, отсутствия изоляции Крыма от различных миграций, у вышеописанной гипотезы есть и другой недостаток – документированные миграции из Малой Азии в XV в. (христианского населения после завоевания Византии).

Второе предположение: происхождение «морского» слоя генофонда Крыма было связано исключительно с миграциями из Византии в средние века и после ее падения (при условии, что генофонд античных колонистов по каким-то причинам в Крыму не сохранился). Для формирования такой структуры генофонда Крыма, как наблюдаем по полученным данным, миграция-источник должна была бы охватить все зоны Крыма (и даже степную, но в меньшей степени). И это при условии, что местное население проживало только в степной части Крыма, было генетически отличным от пришлого, и довольно малочисленным (чтобы вклад местных степняков сохранился только в виде трети генофонда). Однако, согласно историческим данным, ко второму тысячелетию

Крымский полуостров был одним из наиболее населенных регионов того времени: в горно-южнобережной зоне существовали города, вдоль побережья – порты с развитой торговлей и т.д. Таким образом, средневековые и более поздние миграции из Малой Азии могли привнести свой вклад, но вряд ли заложить повсеместную основу генофонда.

Таким образом, предположение о единственном источнике «морского» слоя генофонда Крыма не имеет достаточных оснований.

Источники «степного» слоя.

Первое предположение: античные популяции из степной полосы Евразии – ираноязычные скифы и сарматы. Однако в одной из недавних публикаций [Unterländer 2017] по данным древней ДНК было показано разное генетическое происхождение западных и восточных скифов. Западные скифы наиболее родственны современным популяциям южных регионов Восточной Европы, Кавказа, а также ираноязычным и индо-европейским популяциям Западной Центральной Азии. Таким образом, в качестве источника «степного» генетического слоя в Крыму причерноморские скифы маловероятны.

Второе предположение: источник «степного» слоя в Крыму – исключительно миграции тюркоязычных популяций в раннее средневековье – болгар, печенегов. Однако и это предположение маловероятно вследствие такого исторического факта. В XV веке, когда татарское население полуострова было малочисленным, крымский хан Менгли-Гирей в 1475 г. переселил несколько тысяч семей ногайцев в степную часть Крыма, и далее эту демографическую политику продолжали его преемники [Тюркские народы Крыма, 2003 сс. 154-156]. Отсюда можно вывести третье предположение - о переселенных из Причерноморья ногайских группах как единственном источнике «степного» компонента в Крыму. Однако данное предположение не учитывает иное происхождение «степного» компонента караимов (как минимум, не обнаружено его связи с ногайскими линиями).

В данном блоке гипотез можно рассмотреть и четвертое предположение об источнике степного слоя как минимум у крымских татар. Теоретически можно было бы допустить, что «степной» компонент проник в генофонд крымских татар в период их депортации из Крыма (50е – 90е гг. XX в.) посредством браков с коренным населением Узбекистана, Казахстана и Таджикистана, но такое предположение противоречит полученным результатам. Во-первых, поток генов от местного центральноазиатского населения к депортированному крымскому практически в равной степени отразился бы на генофондах всех субэтносов крымских татар (а не только степного). Во-вторых, недавние (1-2 поколения назад) браки крымских татар с представителями разных центральноазиатских популяций привели бы к мозаике непохожих друг на друга индивидуальных спектров на диаграммах ADMIXTURE (1,65% каждого генома равно 1/64, т.е. вклад одного из предков индивида даже в 7 поколении был бы различим на графике), тогда как в действительности ADMIXTURE выявил близкие доли каждого компонента у разных индивидов (Рисунок 26), указывая на более древний источник «степного» слоя генофонда крымских татар.

Источники «переднеазиатского» слоя.

Предположение о единственном источнике основного слоя генофонда караимов находит противоречие в полученных результатах: круг генетически близких караимам популяций слишком широкий и разнородный (популяции Ирана, Восточного и Западного Кавказа, Закавказья и Малой Азии, таблица 6), чтобы указывать только на один источник происхождения, более вероятны несколько.

Таким образом, предположения о том или ином, но единственном, источнике происхождения каждого из трех слоев генофонда Крыма не находят достаточных оснований.

Модель «гетерогенных» трех слоев. Генофонд Крыма составляют только три слоя – «морской», «степной» и «переднеазиатский», однако каждый из них сформирован в результате нескольких потоков (т.е. разных источников).

Вышеописанная модель вытекает из предыдущего блока рассуждений, но требует уточнения.

Источниками "морского" слоя генофонда Крыма предполагаются миграции из Восточного Средиземноморья как в античности (древнегреческие колонисты VII-V вв. до н.э. из полисов на побережье Малой Азии), так и в позднее средневековье (переселение христианского населения в Крым в XV в. после завоевания Византийской империи турками-османами). Однако если античные миграции впервые принесли в Крым средиземноморский генофонд и сохраняли обособленность от местных племен как минимум 5 веков, то средневековый поток переселенцев из Византии растворялся в населении полуострова. Таким образом, средневековые миграции из Малой Азии могли усилить "морской" слой генофонда Крыма, но его основным источником все же были античные популяции из городов-полисов Восточного Средиземноморья. Косвенное подтверждение этой гипотезе можно найти при анализе генофонда крымских татар по данным полногеномной панели Human Origins (Рисунок 17, раздел 3.3) и проецирования положения генофонда горных и южнобережных крымских татар на график главных компонент по тому же массиву данных, опубликованный в работе [Mathieson et al., 2017] с привлечением данных по древней ДНК Балкан и Малой Азии от неолита до бронзового века [Рисунок 29].

Источниками "степного" генетического слоя представляются, во-первых, группы ногайцев (или генетически близких им популяций) Причерноморья и Прикаспия, которых с XV века направленно переселяли в степной Крым в рамках демографической политики Крымского ханства [Тюркские народы Крыма, 2003]. Во-вторых, это популяции Центральной Азии (вероятно, западных регионов), с которыми могли взаимодействовать предки караимов до переселения в Крым.

Согласно той же логике, источниками «переднеазиатского» слоя генофонда караимов могли быть, во-первых, популяции Ближнего Востока и Передней Азии – региона, в котором отмечают появление караимов в конце первого тысячелетия н.э.. Причем эти предковые популяции должны были быть генетически настолько разнообразные, что генофонд караимов находит сходство с широким кругом современных популяций не только Передней Азии, но и Кавказа. Во-вторых, одним из источников происхождения караимов могли действительно быть популяции Кавказа, с которыми могли взаимодействовать предки караимом до переселения в Крым. Противоречит последнему традиция закрытых браков внутри караимской общины. Тем не менее, «переднеазиатский» слой генофонда Крыма представляется скорее комплексом слоев, чем единым компонентом, для прояснения источников его происхождения необходима дальнейшая работа.

Таким образом, модель комплексного происхождения каждого из трех слоев крымского генофонда достаточно реалистично объясняет основные выявленные генетические закономерности. Противоречия этой модели связано с дополнительными результатами – менее заметными слоями генофонда Крыма (раздел 4.4). Поэтому еще более вероятной представляется третья модель.

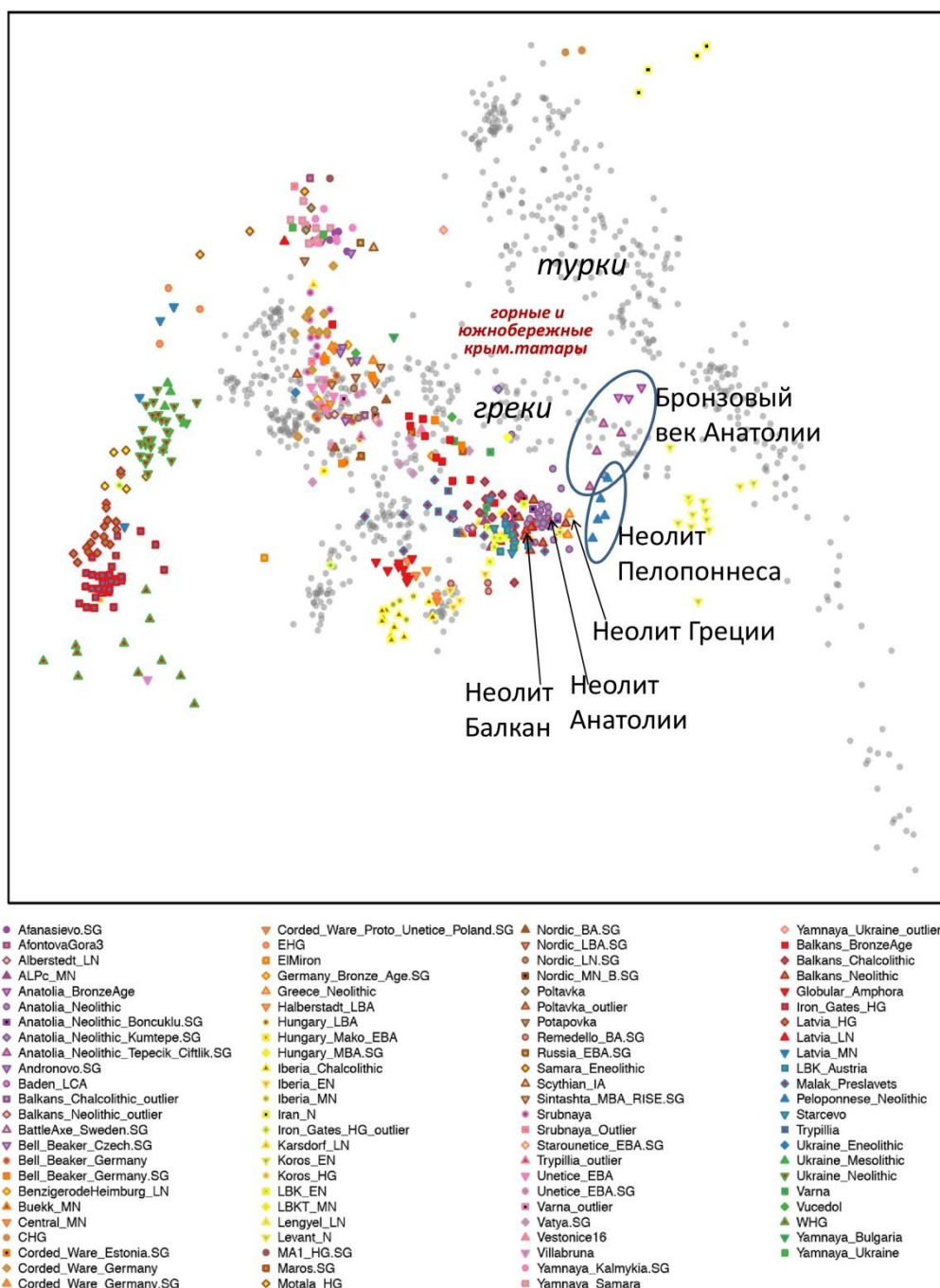


Рисунок 29. Проекция древних геномов на график главных компонент, построенный на основе взаимоотношений современных популяций. Приводится из публикации [Mathieson et al., 2017, «Extended Data Figure 1»] с добавлением русскоязычных подписей для современных греков и турок, а также древних популяций Балкан и Малой Азии согласно легенде. Положение горных и южнобережных крымских татар (красный цвет текста) на рисунке показано гипотетически, исходя из их взаимоотношений с теми же популяциями турок и греков на Рисунке 17 (раздел 3.3).

Модель трех основных слоев и ряда менее заметных. В генофонде Крыма три основных слоя – «морской», «степной» и «переднеазиатский», сложные по происхождению, но кроме них сохранились и менее заметные слои.

Три генетических слоя генофонда отражают основные источники формирования популяций Крыма за последние три тысячелетия: «морской» - вклад античных и средневековых миграций из Малой Азии, «переднеазиатский» - миграцию предков караимов в Крым в средние века из Передней Азии и Ближнего Востока с возможным включением компонентов генофонда Кавказа, «степной» - миграции как ногайцев из причерноморских степей в новое время, так и, возможно, ранних тюрков в Крым. Однако даже столь сложная картина не исчерпывает все компоненты крымского генофонда.

Пилотный этап анализа полных Y-хромосом в рамках только трех гаплогрупп - G1, N3 и R1b - обнаружил связи с предполагаемыми носителями индо-иранских языков [Balanovsky et al., 2015], геномами индивидов из степей Евразии бронзового века (ямной археологической культуры [Balanovsky et al., 2017]) и источниками «европейских» (N3a3) и «азиатских» (N3a5) неолитических вариантов гаплогруппы N3 в Северной Евразии [Ilumäe et al., 2016]. Такие (пока разрозненные) данные могут отражать как следы скифов и сарматов (ираноязычных сообществ бронзового века, пришедших с востока в европейские степи, в том числе и в Крым), так и более древние связи населения материковой Восточной Европы и Крымского полуострова.

Результаты данной работы далеки от полного разрешения научной проблемы формирования генофонда Крыма, однако вполне достаточны для её разработки. Основные источники формирования генофонда Крыма связаны с Восточным Средиземноморьем и западными границами Центральной Азии, в меньшей мере отмечаются связи с Передней Азией и Кавказом в довольно широком контексте, а также проявляются и менее заметные компоненты. Больше

ответов может быть получено в дальнейшем с привлечением данных древней ДНК для населения как Северного Причерноморья, так и сопредельных регионов.

Выявленная в данной работе генетическая отдаленность популяций крымских татар, греков и караимов от соседних русских и украинцев свидетельствует об отсутствии значимого генетического потока от славян в генофонд автохтонных народов Крыма, несмотря на совместное проживание на полуострове в течение двух столетий. Этот результат отражает реальность два поколения назад, ведь рассмотренный здесь генофонд Крыма является реконструкцией: крымские татары после возвращения из депортации расселены на полуострове независимо от мест проживания их предков (три субэтнические группы более не связаны с их историческими ареалами), крымские греки проживают за пределами полуострова (в Северном Приазовье), караимы крайне малочисленны (в мире не более 2 тыс. чел.) и проживают как внутри, так и вне Крыма. Однако только в результате подобной реконструкции по генетическим данным и возможно проследить вехи популяционной истории Крыма как минимум в течение трех последних тысячелетий.

ВЫВОДЫ

1. Показан параллелизм результатов анализа трех генетических систем - Y-хромосомы, мтДНК и полногеномных панелей аутосомных маркеров – для впервые изученного генофонда автохтонного населения Крыма (N=476): караимов, степных, горных и южнобережных крымских татар, греков-урумов и греков-румеев.

2. В генофондах крымских греков, горных и южнобережных крымских татар выявлен общий базовый генетический компонент (восточно-средиземноморский), который наиболее выражен у современных популяций Восточного Средиземноморья и предположительно сформировался в ходе античной греческой колонизации Крыма.

3. В генофонде караимов преобладающий вклад переднеазиатского населения и следы влияния центральноазиатских популяций указывает на более сложное происхождение караимов, чем предполагается "семитской" и "тюркской" гипотезами их этногенеза.

4. У степных крымских татар выявлен заметный "степной" генетический компонент, который в сходной степени прослеживается у ногайцев и сформировался в ходе средневековых миграций в Крым тюркоязычных кочевников из причерноморских и прикаспийских степей.

5. Генофонд крымских татар по маркерам Y-хромосомы значительно отличается от генофондов других популяций Евразии с этнонимом "татары" (татар Поволжья и Западной Сибири) и отчасти сходен только с ялutorовскими сибирскими татарами.

6. Генофонды коренных народов Крыма значительно отдалены от популяций русских и украинцев, что отражает отсутствие значимого генетического потока от восточных славян к изученным популяциям крымских народов.

ЛИТЕРАТУРА

1. Агджоян А.Т., Балановская Е.В., Падюкова А.Д., Долинина Д.О., Кузнецова М.А., Запорожченко В.В., Схляхо Р.А., Кошель С.М., Жабегин М.К., Юсупов Ю.М., Мустафин Х.Х., Ульянова М.В., Тычинских З.А., Лавряшина М.Б., Балановский О.П. Генофонд сибирских татар: пять субэтносов - пять путей этногенеза // Молекулярная биология, 2016.Т. 50. № 6.С. 1-14.
2. Агджоян А.Т., Дибирова Х.Д., Теучеж И.Э., Схляхо 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 // Материалы VI Международной конференции молодых ученых "Биология: от молекулы до биосферы". Ноябрь 2011. Харьков. С. 229-230
3. Агджоян А.Т., Качанов Н.В., Юсупов Ю.М., Макмак Н.И., Мустафаева Л.А., Атраментова Л.А., Балановская Е.В. Генетическая летопись Крымского полуострова по данным о генофондах караимов, крымских татар и греков // Вестник Антропологии. – 2017 - №3 (39). – с. 91-97.
4. Агджоян А.Т., Кузнецова М.А., Качанов Н.В., Лукьянова Е.Н., Схляхо Р.А., Балаганская О.А., Атраментова Л.А., Виллемс Р., Балановская Е.В., Балановский О.П. Тюркоязычные народы Крыма в генетическом пространстве Северной Евразии (анализ генофондов крымских татар и караимов по маркерам Y-хромосомы) // Сборник тезисов Всероссийской конференции с международным участием "50 лет ВОГиС: успехи и перспективы", Москва 8-10 ноября 2016 г., с. 64.
5. Агджоян А.Т., Кузнецова М.А., Чухряева М.И., Беликова А.В., Запорожченко В.В., Атраментова Л.А., Виллемс Р., Балановская Е.В. Биобанк коренных народов Крыма как основа реконструкции этногенеза, по данным анализа трех генетических систем маркеров // Материалы VII

- Съезда Российского общества медицинских генетиков. 9-23 мая 2015. Санкт-Петербург. Медицинская генетика. 2015. Т. 14. № 2(152). С. 5.
6. Агджоян А.Т., Лукьянова Е.Н., Жабагин М.К., Юсупов Ю.М., Схалыхо Р.А., Кузнецова М.А, Булыгина Е.А., Григорьева Т.В., Чернов В.М., Лавряшина М.Б., Атраментова Л.А., Балановский О.П., Балановская Е.В. Генофонды татар Евразии: осколки единой мозаики или галерея разных генетических портретов? // Всероссийская конференция с международным участием "Актуальные проблемы современной генетики", посвященная 40-летию кафедры генетики КФУ (20-22 октября 2016 г.), Казань. С. 39 - 40.
7. Агджоян А.Т., Схалыхо Р.А, Утевская О.М., Жабагин М.К., Тагирли Ш.Г., Дамба Л.Д., Балановский О.П. Генофонд крымских татар в сравнении с тюркоязычными народами Евразии // Конференция программы РАН "Молекулярная и клеточная биология: прикладные аспекты". 13 апреля 2012. Москва. С. 20.
8. Агджоян А.Т., Схалыхо Р.А., Падюкова А.Д., Юсупов Ю.М., Балановский О.П., Балановская Е.В. От Сибири до Крыма: особенности генофонда татар Евразии (крымских, сибирских, казанских, кряшен, мишарей) // Международная полевая школа в Болгаре. Сборник материалов итоговой конференции. 2015. Казань. С. 33-39.
9. Агджоян А.Т., Утевская О.М., Схалыхо Р.А., Дибирова Х.Д., Почешхова Э.А., Юсупов Ю.М., Мансуров Р.И., Наумова Е.А., Атраментова Л.А., Балановская Е.В., Балановский О.П. Следы древних миграций в генофонде крымских и казанских татар: анализ полиморфизма Y-хромосомы // Факторы экспериментальной эволюции организмов: сб. науч. трудов. Киев: Логос. 2013. С. 276-280.
10. Агджоян А.Т., Утевская О.М., Схалыхо Р.А., Кушнеревич Е.И., Юсупов Ю.М., Атраментова Л.А., Балановская Е.В., Виллемс Р., Балановский О.П. Общее и особенное в генофондах трех субэтносов крымских татар: анализ

- Y-хромосомы и полногеномных панелей маркёров // Конференция "Проблемы генетики населения и этнической антропологии", памяти Ю.Г. Рычкова. 19-21 ноября 2013. Москва. С. 20.
11. Агджоян А.Т., Чухряева М.И., Дибирова Х.Д., Утевская О.М., Кушнеревич Е.И., Атраментова Л.А., Виллемс Р., Балановская Е.В., Балановский О.П. Генофонд народов Крыма по данным анализа Y-хромосомы, мтДНК и полногеномных панелей маркеров // VI Съезд Вавиловского Общества Генетиков и Селекционеров. Ростов-на-Дону. 15-20 июня 2014. С. 86
12. Алексеев В. П. Историческая антропология и этногенез. — М.: Наука, 1989. ISBN-5-02-009932—5
13. Араджиони М.А. Греки Крыма и Приазовья: История изучения и историография этнической истории и культуры (80-е гг. XVIII в. – 90-е гг. XX в.) Симферополь: Издательский дом «Амена», 1999. 132 с. ISBN 966-95519-2-7
14. Араджиони М.А., Герцен А.Г. Хрестоматия по этнической истории и традиционной культуре старожильского населения Крыма. Симферополь: Таврия-Плюс - 2004 - 768 с.
15. Артамонов М. И. Киммерийцы и скифы : (От появления на исторической арене до IV в. до н. э.). Л. : Изд-во Ленингр. ун-та, 1974. 156 с.
16. Балаганская О.А., Балановская Е.В., Лавряшина М.Б., Исакова Ж.Т., Сабитов Ж.М., Фролова С.А., Романов А.Г., Дибирова Х.Д., Кузнецова М.А., Захарова Т.А., Солопекин Н.В., Урасин В.М., Балаганский А.Г., Питчаппан Р., Баранова Е.Г., Балановский О.П. 2011. Полиморфизм Y хромосомы у тюркоязычного населения Алтае-Саян, Тянь-Шаня и Памира в контексте взаимодействия генофондов Западной и Восточной Евразии. Медицинская генетика. 10, 12–22.
17. 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 Y хромосомы народов Алтая (России, Казахстана, Монголии) // Вестник Московского университета. Серия XXIII "Антропология". 2011. N2. С. 25-39.
- 18.Балановская Е. В., Жабагин М. К., Агджоян А. Т., Чухряева М. И., Маркина Н. В., Балаганская О. А., Схаляхо Р. А., Юсупов Ю. М., Утевская О. М., Богунов Ю. В., Асылгужин Р. Р. Долинина, Д. О., Кагазежева Ж. А., Дамба Л. Д., Запорожченко В.В., Романов А.Г., Дибирова Х. Д., Кузнецова М. А., Лавряшина М. Б., Почешхова Э. А., Балановский О. П. Популяционные биобанки: принципы организации и перспективы применения в геногеографии и персонализированной медицине // Генетика, 2016. № 12.
- 19.Балановская Е.В., Балаганская О.А., Дамба Л.Д., Дибирова Х.Д., Агджоян А.Т., Богунов Ю. В., Жабагин М.К., Исакова Ж.Т., Лавряшина М.Б., Балановский О.П. 2014. Влияние природной среды на формирование генофонда тюркоязычного населения гор и степных предгорий Алтае-Саян, Тянь-Шаня и Памира. Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология.2, 46–55.
- 20.Балановская Е.В., Агджоян А.Т., Жабагин М.К., Юсупов Ю.М., Схаляхо Р.А., Долинина Д.О., Падюкова А.Д., Кузнецова М.А., Маркина Н.В., Атраментова Л.А., Лавряшина М.Б., Балановский О.П. Татары Евразии: своеобразие генофондов крымских, поволжских и сибирских татар // Вестник Московского университета. Серия XXIII. "Антропология". 2016. №3.С. 72-82.
- 21.Балановская Е.В., Балановский О.П. Русский генофонд на Русской равнине. М. "Луч". 2007. 416 с.
- 22.Балановский О.П. Генофонд Европы. М.: Товарищество научных изданий КМК, 2015. 338 С.

- 23.Балановский О.П., Запорожченко В.В. Хромосома-летописец: датировки генетики, события истории, соблазн ДНК-генеалогии // Генетика, 2016, Т. 52, № 7, С. 810 - 830.
- 24.Баранова В. В. Язык и этническая идентичность. Урумы и румеи Приазовья. М.: ГУ-ВШЭ, 2010. — 287, [1] с. — 1000 экз. — ISBN 978-5-7598-0709-4.
- 25.Всесоюзная перепись населения 1959 года. Национальный состав населения по республикам СССР: Украинская ССР. Режим доступа: http://www.demoscope.ru/weekly/ssp/sng_nac_59.php?reg=2
- 26.Габриелян О.А., С.А. Ефимов, В.Г. Зарубин, А.Е. Кислый, А.В. Мальгин, А.Р. Никифоров, В.М. Павлов, В.П. Петров. «Крымские репатрианты: депортация, возвращение и обустройство» Симферополь: Амена, 1998. — 340 с.
- 27.Итоги переписи населения СССР в 1939 г. Институт демографии Национального исследовательского университета "Высшая школа экономики" Источник: http://www.demoscope.ru/weekly/ssp/rus_nac_39.php?reg=68
- 28.Институт демографии Национального исследовательского университета "Высшая школа экономики" Источник: http://www.demoscope.ru/weekly/ssp/sng_nac_59.php?reg=2
- 29.Инфосистема «Разнообразие Y хромосомы народов мира» (составители Балановский О.П., Пшеничных А.С., Сычев Р.С., Евсеева И.В., Балановская Е.В.). 2011 год. URL: <http://www.genofond.ru> (дата обращения 19.05.2016) и компьютерная сеть лаборатории популяционной генетики человека ФГБНУ «МГНЦ».
- 30.История татар. Том IV. Татарские государства XV–XVIII вв. Казань: Институт истории АН РТ, 2014. – 1080 с.

- 31.Итоги переписи населения в Крымском федеральном округе /Федеральная служба государственной статистики. – М.: ИИЦ «Статистика России», 2015. – 279 с. "
- 32.Кисилиер, М.Л. Румейский язык и новогреческие диалекты / Кисилиер М.Л. // Индоевропейское языкознание и классическая филология-XVI (чтения памяти И. М. Тронского): материалы Международной конференции, 18–20 июня 2012 г. / Отв. редактор Н. Н. Казанский. СПб.: Наука, 2012. – с. 355-368
- 33.Кошель С.М. 2012. Геоинформационные технологии в геногеографии. В кн.: Современная географическая картография. Под ред. Лурье И.К., Кравцова В.И. М: Дата+, 158–166. (Для англ. версии - Koshel S.M. 2012. Geoinformational technologies in genegeography. In: Modern Geographic cartography. Eds Lurye I.K., Kravtsova V.I. M: Data +, 158—166. In Russian.)
- 34.Лингвистическая и этнокультурная ситуация в греческих сёлах Приазовья. Ответственный редактор - М.Л. Кисилиер. СПб.: Алтея, 2009. 443 с.
- 35.Мезолит СССР. / Серия: Археология СССР. М.: Наука, 1989. 352 с.
- 36.Меметов А. Крымские татары (Историко-лингвистический очерк). Симферополь, "Анаюрт", 1993. 54 с.
- 37.Население Крыма в конце XVIII-конце XX веков : (Численность, размещение, этн. состав) / Я. Е. Водарский, О. И. Елисеева, В. М. Кабузан ; Рос. акад. наук, Ин-т рос. истории. - Москва : [б. и.], 2003. - 159 с.
- 38.Неолит Северной Евразии. / Серия: Археология СССР. М.: Наука, 1996. 380 с.
- 39.Палеолит СССР. / Серия: Археология СССР. М.: Наука, 1984. 384 с.
- 40.Панкратов В.С., Кушнеревич Е.И., Давыденко О.Г. Полиморфизм маркеров Y-хромосомы в популяции белорусских татар // Доклады Национальной Академии Наук Беларуси – "Издательский дом "Белорусская наука", Минск, 2014 – Т. 58. № 1. С.94 – 100.

- 41.Панкратов В.С., Кушнеревич Е.И., Чеботарев Л.Ю., Мещалу Э., Давыденко О.Г. Формирование пула митохондриальной ДНК белорусских татар: дальние миграции и смешение генофондов // Доклады Национальной Академии Наук Беларуси – "Издательский дом "Белорусская наука", Минск, 2014 – Т. 58. № 3. С.82-87.
- 42.Прохоров Д. А. Караимское население Таврической губернии в конце XVIII – начале XX в. // Таврические студии, No 1. 2011.
- 43.Старченко Р.А. Динамика численности и расселения русских Крыма в XVIII–XIX веках // Вестник КГУ им. Н.А. Некрасова. 2013. №6. с. 38-41
- 44.Степи европейской части СССР в скифо-сарматское время. / Серия: Археология СССР. М.: Наука, 1989. 464 с.
- 45.Судьин А.В. Республика Татарстан: этапы становления. М.: Центр стратегической конъюнктуры, 2015. 160 с.
- 46.Схаляхо Р.А., Почешхова Э.А., Теучеж И.Э., Дибирова Х.Д., Агджоян А.Т., Утевская О.М., Юсупов Ю.М., Дамба Л.Д., Исакова Ж.О., Кузнецова М.А., Фролова С.А., 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. №2. С. 34-49.
- 47.Татары. Серия «Народы и культуры». Отв. ред.: Р.К.Уразманова, С.В.Чешко. М.: Наука, 2001. 583 с.
- 48.Теучеж И.Э., 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., Епископосян Л.М., Балановская Е.В., Балановский О.П. 2013. Генофонды абхазо-адыгских народов, грузин и армян в евразийском контексте. Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология. 2, 49–62. (Для англ. версии - Teuchezh I.E., Pocheshkova E.A. Skhalyakho R.A., Dibirova K.D., Agdzhoyan A.T. Utevskaia O.M., Kuznetsova M.A.,

- Bogunov Y.V., Shanko A.V., Konkov A.S., Chikkovani N.N., Yepiskoposyan L.M., Balanovskaya E.V., Balanovsky O.P. 2013. Gene pools of Abkhaz-Adyghe, Georgian and Armenian populations in their Eurasian context. Bull. Moscow University. Issue XXIII. Anropologiya. 2, 49–62. In Russian.)
- 49.Тюркские народы Крыма: Караимы. Крымские татары. Крымчаки / Отв. ред. С.Я. Козлов, Л.В. Чиждова. — М.: Наука, 2003. — 459 с.
- 50.Хаким Р. История татар и Татарстана: методологические и теоретические проблемы. "ПАНОРАМА-ФОРУМ", 1999. N19 - спец. выпуск.
- 51.Хить Г.Л. Дерматоглифика народов СССР. М. «Наука» 1983. 280с
- 52.Черкасов А. В. Антропологические останки палеолита в Крыму: к истории и историографии изучения // Вестник Томского государственного университета 2014. №384 С.136-142.
- 53.Численность и состав населения Автономной Республики Крым по итогам Всеукраинской переписи населения 2001 года. Режим доступа: <http://2001.ukrcensus.gov.ua/rus/results/general/nationality/crimea/>
- 54."Численность и состав населения Донецкой области по итогам Всеукраинской переписи населения 2001 года. Режим доступа: <http://2001.ukrcensus.gov.ua/rus/results/general/nationality/donetsk/>"
- 55.Яйленко В. П. Греческая колонизация VII-III вв. до н.э. (по данным эпиграфических источников). — М.: Наука, 1982. 310 с.
- 56.Achilli A, Olivieri A, Pala M, Metspalu E, Fornarino S, Battaglia V, Accetturo M, Kutuev I, Khusnutdinova E, Pennarun E, Cerutti N, Di Gaetano C, Crobu F, Palli D, Matullo G, Santachiara-Benerecetti AS, Cavalli-Sforza LL, Semino O, Villems R, Bandelt HJ, Mitochondrial DNA variation of modern Tuscans supports the near eastern origin of Etruscans.Am J Hum Genet. 80(4):759-768. 2007.
- 57.Achilli A, Rengo C, Battaglia V, Pala M, Olivieri A, Fornarino S, Magri C, Scozzari R, Babudri N, Santachiara-Benerecetti AS, Bandelt HJ, Semino O,

- Torrioni A. Saami and Berbers - an unexpected mitochondrial DNA link. *Am J Hum Genet.* 76(5):883-886. 2005.
58. Achilli, A., Olivieri, A., Pala, M., Hooshiar Kashani, B., Carossa, V., Perego, U. A., Gandini, F., Santoro, A., Battaglia, V., Grugni, V., Lancioni, H., Sirolla, C., Bonfigli, A. R., Cormio, A., Boemi, M., Testa, I., Semino, O., Ceriello, A., Spazzafumo, L., Gadaleta, M. N., Mitochondrial DNA backgrounds might modulate diabetes complications rather than T2DM as a whole. *PLoS One.* 6(6):e21029. 2011.
59. Agdzhoyan A., Chukhryaeva M., Kuznetsova M., Skhalyakho R., Dibirova Kh., Yusupov Yu., Mustafaeva L., Atramentova L., VILLEMS R., Balanovska E., Balanovsky O. The gene pool of indigenous Crimean populations: Mediterranean meets Eurasian Steppe. *Материалы конференции The 19th Congress of the European Anthropological Association "Anthropology: Unity in Diversity". August 2014. Moscow. // Вестник Московского университета. Серия XXIII "Антропология". 2014. №3. С. 112*
60. Agdzhoyan A., Lukianova E., Atramentova L., Balanovska E., VILLEMS R., Balanovsky O. Between seas and steppes: the genetic legacy of ancient Greeks and medieval Mongols in population of Crimea peninsula // *Abstracts of Papers European Human Genetics Conference (Glasgow, Scotland, United Kingdom, 2015, June 6 - 9). - Glasgow, 2015. - Vol. 23(Suppl. 1). - P. 471.*
61. Alessandra Falchi, Laurianne Giovannoni, Carla Maria Calo, Ignazio Stefano Piras, Pedro Moral, Giorgio Paoli, Giuseppe Vona, Laurent Varesi Genetic history of some western Mediterranean human isolates through mtDNA HVR1 polymorphisms. *J Hum Genet.* 51:9-14. 2006.
62. Alexander D. H., Lange K. Enhancements to the ADMIXTURE algorithm for individual ancestry estimation // *BMC Bioinformatics.* – 2011. – T. 12, № 1. – С. 246.

63. Alexander D., Novembre J., Lange K. Fast model-based estimation of ancestry in unrelated individuals. *Genome Res.* 2009 Sep; 19(9): 1655–1664. doi: 10.1101/gr.094052.109
64. B. A. Malyarchuk, M. V. Derenko, T. Grzybowski, J. Czarny, D. Miscicka-Slivka, G. A. Denisova, and E. A. Kostyunina Mitochondrial DNA Variation in Russian Populations of Stavropol Krai, Orel and Saratov Oblasts. *Genetika.* 38(11):1298-1303. 2002.
65. Babalini C, Martinez-Labarga C, Tolk HV, Kivisild T, Giampaolo R, Tarsi T, Contini I, Barac L, Janicijevic B, Martinovic Klaric I, Pericic M, Sujoldzic A, Villems R, Biondi G, Rudan P, Rickards O. The population history of the Croatian linguistic minority of Molise (southern Italy): a maternal view. *Eur J Hum Genet.* 13(8):902-12. 2005.
66. Balanovsky O, Zaporozhchenko V, Agdzhoyan A, Alborova I, Kuznetsova M, Urasin V, Zhabagin M, Chukhryaeva M, Mustafin Kh, Tyler-Smith C, Balanovska E. Y-chromosomal sequencing and screening reveal both stability and migrations in North Eurasian populations // The materials of American Society of Human Genetics 66th Annual Meeting, October 18-22, 2016, Vancouver, Canada. P. 440.
67. Balanovsky O., Chukhryaeva M., Zaporozhchenko V., Urasin V., Zhabagin M., Hovhannisyan A., Agdzhoyan A., Dibirova Kh., Kuznetsova M., Koshel S., Pocheshkhova E., Alborova I., Shalyakho R., Utevska O., The Genographic Consortium, Mustafin Kh., Yepiskoposyan L., Tyler-Smith C., Balanovska E. Genetic differentiation between upland and lowland populations shapes the Y-chromosomal landscape of West Asia // *Hum Genet.* 2017 Apr;136(4):437-450. doi: 10.1007/s00439-017-1770-2. Epub 2017 Mar 9.
68. Balanovsky O., Dibirova K., Dybo A., Mudrak O., Frolova S., Posheshnikova E., Haber M., Platt D., Schurr T., Haak W., Kuznetsova M., Radzhabov M., Balanovskaya O., Romanov A., Sakharova T., Soria Hermans D.F., Zalloua P.,

- Koshel S., Ruhlen M., Renfrew C., Wells R.S., Tyler-Smith C., Balanovska E. The Geographic Consortium. 2011. Parallel evolution of genes and languages in the Caucasus Region. *Mol. Biol. Evol.* 28, 2905–2920.
69. 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., 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 Apr 7;10(4):e0122968. doi: 10.1371/journal.pone.0122968. eCollection 2015.
70. Balanovsky O., Rootsi S., Pshenichnov A., Kivisild T., Churnosov M., Evseeva I., Pocheshkhova E., Boldyreva M., Yankovsky N., Balanovska E., Villems R. 2008. Two sources of the Russian patrilineal heritage in their Eurasian context. *Am. J. Hum. Genet.* 82, 236–250.
71. Bandelt H. J., Forster P., Sykes B. C., Richards M. B. Mitochondrial Portraits of Human Populations Using Median Networks. *Genetics*. 1995 Oct; 141(2): 743–753.
72. Belyaeva O., Bermisheva M., Khrunin A., Slominsky P., Bebyakova N., Khusnutdinova E., Mikulich A., Limborska S. Mitochondrial DNA Variations in Russian and Belorussian Populations. *Hum Biol.* 75(5):647-660. 2003.
73. Bermisheva MA, Kutuev IA, Korshunova TIu, Dubova NA, Villems R, Khusnutdinova EK. Phylogeographic analysis of mitochondrial DNA Nogays: the high level of mixture of maternal lineages from Eastern and Western Eurasia. *Mol Biol (Mosk)*. 38(4):617-24. 2004.
74. Bogacsi-Szabo E, Kalmar T, Csanyi B, Tomory G, Czibula A, Priskin K, Horvath F, Downes CS, Rasko I. Mitochondrial DNA of Ancient Cumanians: Culturally

- Asian Steppe Nomadic Immigrants with Substantially More Western Eurasian Mitochondrial DNA Lineages. *Hum Biol.* 77(5):639-662. 2006.
75. Borinskaya S., Kal'ina N., Marusin A., Faskhutdinova G., Morozova I., Kutuev I., Koshechkin V., Khusnutdinova E., Stepanov V., Puzyrev V., Yankovsky N., Rogaev E. Distribution of alcohol dehydrogenase ADH1B*47His allele in Eurasia. *Am. J. Hum. Genet.* 2009. 84, 89-92.
76. Bosch E, Calafell F, Gonzalez-Neira A, Flaiz C, Mateu E, Scheil H-G, Huckenbeck W, Efremovska L, Mikerezi I, Xirotiris N, Grasa C, Schmidt H, Comas D. Paternal and maternal lineages in the Balkans show a homogeneous landscape over linguistic barriers, except for the isolated Aromuns. *Ann Hum Genet.* 70(4):459-87. 2006.
77. Brandstätter A1, Zimmermann B, Wagner J, Göbel T, Röck AW, Salas A, Carracedo A, Parson W. Timing and deciphering mitochondrial DNA macro-haplogroup R0 variability in Central Europe and Middle East. *BMC Evol Biol.* 2008 Jul 4;8:191. doi: 10.1186/1471-2148-8-191.
78. Brisighelli F, Capelli C, Alvarez-Iglesias V, Onofri V, Paoli G, Tofanelli S, Carracedo A, Pascali VL, Salas A. The Etruscan timeline: a recent Anatolian connection. *Eur J Hum Genet.* 17(5):693-6. 2009.
79. Brook, K.A. The genetics of Crimean Karaites. *Journal of the Black Sea studies.* 2014. №42. P. 69-84 (original: Karadeniz Araştırmaları, Yaz 2014, Sayı 42, s. 69-84)
80. Calafell F, Underhill P, Tolun A, Angelicheva D, Kalaydjeva L. From Asia to Europe: mitochondrial DNA sequence variability in Bulgarians and Turks. *Ann Hum Genet.* 60:35-49. 1996.
81. Cinnioglu C., King R., Kivisild T., Kalfoğlu E., Atasoy S., Cavalleri G.L., Lillie A.S., Roseman C.C., Lin A.A., Prince K., Oefner P.J., Shen P., Semino O., Cavalli-Sforza L.L., Underhill P.A.. 2003. Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia. *Ann. Hum. Genet.* 114, 127–148.

- 82.Comas D, Calafell F, Mateu E, Pérez-Lezaun A, Bertranpetit J. Geographic variation in human mitochondrial DNA control region sequence: the population history of Turkey and its relationship to the European populations.Mol Biol Evol. 13(8):1067-1077. 1996.
- 83.Comas D, Plaza S, Wells RS, Yuldaseva N, Lao O, Calafell F, Bertranpetit J. Admixture, migrations, and dispersals in Central Asia: evidence from maternal DNA lineages. Eur J Hum Genet. 2004 Jun;12(6):495-504.
- 84.Connie J. Kolman, Nyamkhishig Smbuughin, Eldredge BerminghamMitochondrial DNA Analysis of Mongolian Populations and Implications for the Origin of New World Founders.Genetics.142:1321-1334. 1996.
- 85.Cristiano Vernesi, Giulietta Di Benedetto, David Caramelli, Erica Secchieri, Lucia Simoni, Emile Katti, Patrizia Malaspina, Andrea Novelletto, Vito Terribile Wiel Marin, Guido BarbujaniGenetic characterization of the body attributed to the evangelist Luke.Proc Natl Acad Sci USA. 98(23):13460-3. 2001.
- 86.Cristofaro J.D., Pennarun E., Mazières S., Myres N.M., Lin A.A., Temori S.A., Metspalu M., Metspalu E., Witzel M., King R.J., Underhill P.A., Villems R., Chiaroni J. 2013. Afghan Hindu Kush: where Eurasian sub-continent gene flows converge. PLoS One. 8, e76748.
- 87.Derenko M, Malyarchuk B, Grzybowski T, Denisova G, Dambueva I, Perkova M, Dorzhu C, Luzina F, Lee HK, Vanecek T, Villems R, Zakharov I.Phylogeographic analysis of mitochondrial DNA in northern Asian populations.Am J Hum Genet. 81(5):1025-1041. 2007.
- 88.Derenko M. 2007. Y-chromosome haplogroup N dispersals from south Siberia to Europe. Ann. Hum. Genetics. 52, 763–770.
- 89.Di Benedetto G, Erguven A, Stenico M, Castri L, Bertorelle G, Togan I, Barbujani G.DNA Diversity and Population Admixture in Anatolia.Am J Phys Anthropol. 115(2):144-156. 2001.

90. Di Rienzo A, Wilson AC. Branching pattern in the evolutionary tree for human mitochondrial DNA. *Proc Natl Acad Sci USA*. 88(5):1597-601. 1991.
91. Excoffier L., Lischer H.E. L. 2010. Arlequin suite ver 3.5: A new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows. *Mol. Ecol. Res.* 10, 564–567.
92. F. Cali, M. G. Le Roux, R. D'Anna, A. Flugy, G. De Leo, V. Chiavetta, G. F. Ayala, V. Romano. MtDNA control region and RFLP data for Sicily and France. *Int J Legal Med.* 114:229-231. 2001.
93. Family Tree DNA, Источник: <https://www.familytreedna.com/>
94. Fraumene C, Belle EM, Castri L, Sanna S, Mancosu G, Cosso M, Marras F, Barbuiani G, Pirastu M, Angius A. High resolution analysis and phylogenetic network construction using complete mtDNA sequences in sardinian genetic isolates. *Mol Biol Evol.* 23(11):2101-2111. 2006.
95. Grzybowski T, Malyarchuk BA, Derenko MV, Perkova MA, Bednarek J, Wozniak M. Complex interactions of the Eastern and Western Slavic populations with other European groups as revealed by mitochondrial DNA analysis. *Forensic Sci Int: Genetics.* 1(2):141-147. 2007.
96. Haak W, Balanovsky O, Sanchez JJ, et al. Ancient DNA from European Early Neolithic Farmers Reveals Their Near Eastern Affinities. Penny D, ed. *PLoS Biology*. 2010;8(11):e1000536. doi:10.1371/journal.pbio.1000536.
97. Haak W, Lazaridis I, Patterson N, Rohland N, Mallick S, Llamas B, Brandt G, Nordenfelt S, Harney E, Stewardson K, Fu Q, Mittnik A, Bánffy E, Economou C, Francken M, Friederich S, Pena RG, Hallgren F, Khartanovich V, Khokhlov A, Kunst M, Kuznetsov P, Meller H, Mochalov O, Moiseyev V, Nicklisch N, Pichler SL, Risch R, Rojo Guerra MA, Roth C, Szécsényi-Nagy A, Wahl J, Meyer M, Krause J, Brown D, Anthony D, Cooper A, Alt KW, Reich D. Massive migration from the steppe was a source for Indo-European languages in Europe. *Nature*. 2015 Jun 11;522(7555):207-11. doi: 10.1038/nature14317. Epub 2015 Mar 2.

98. http://isogg.org/tree/ISOGG_YDNA_Tree_Trunk.html
99. <http://phylomurka.sourceforge.net>
100. <http://statsoft.ru/>
101. <http://www.fluxus-engineering.com>
102. Ilumae AM, Reidla M, Chukhryaeva M, Järve M, Post H, Karmin M, Saag L, Agdzhoyan A, Kushniarevich A, Litvinov S, Ekomasova N, Tambets K, Metspalu E, Khusainova R, Yunusbayev B, Khusnutdinova EK, Osipova LP, Fedorova S, Utevska O, Koshel S, Balanovska E, Behar DM, Balanovsky O, Kivisild T, Underhill PA, Villems R, Rootsi S. Human Y Chromosome Haplogroup N: A Non-trivial Time-Resolved Phylogeography that Cuts across Language Families // *Am J Hum Genet.* 2016 Jul 7;99(1):163-73. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.05.025.
103. Irwin,J., Egyed,B., Saunier,J., Szamosi,G., O'callaghan,J., Padar,Z. and Parsons,T.J. Hungarian mtDNA population databases from Budapest and the Baranya county Roma.*Int J Legal Med.* 121(5):377-83. 2007.
104. Irwin,J., Saunier,J., Strouss,K., Painter,C., Diegoli,T., Sturk,K., Kovatsi,L., Brandstatter,A., Cariolou,M., Parson,W. and Parsons,T.Mitochondrial control region sequences from northern Greece and Greek Cypriots.*Int J Legal Med.* 122(1):87-9. 2008.
105. Karafet T., Zegura S.L., Vuturo-Brady J., Posukh O., Osipova L., Wiebe V., Romero F., Long J.C., Harihara S., Jin F., Dashnyam B., Gerelsaikhan T., Omoto K., Hammer M.F. 1997. Y chromosome markers and Trans-Bering Strait dispersals. *Am. J. Phys. Anthropol.* 102, 301–314.
106. King R.J., Di Cristofaro J., Kouvatsi A., Triantaphyllidis C., Scheidel W., Myres N.M., Lin A.A., Eissautier A., Mitchell M., Binder D., Semino O., Novelletto A., Underhill P.A., Chiaroni J. 2011. The coming of the Greeks to Provence and Corsica: Y-chromosome models of archaic Greek colonization of the western Mediterranean. *BMC Evol. Biol.* 11, 69.

107. King R.J., Ozcan S.S., Carter T., Kalfoğlu E., Atasoy S., Triantaphyllidis C., Kouvatsi A., Lin A.A., Chow C.E., Zhivotovsky L.A., Michalodimitrakis M., Underhill P.A. 2008. Differential Y-chromosome Anatolian influences on the Greek and Cretan Neolithic. *Ann. Hum. Genet.* 72, 205–214.
108. Kornienko IV, Vodolazhskii DI, Afanas'eva GV, Ivanov PL Polymorphism of the central region of D-loop of mitochondrial DNA and personality identification by forensic medicine methods. *Sud Med Ekspert.* 47(6):27-32. 2004.
109. Kouvatsi A, Karaïskou N, Apostolidis A, Kirmizidis G. Mitochondrial DNA Sequence Variation in Greeks. *Hum Biol.* 73(6):855-869. 2001.
110. Kovacevic L., Tambets K., Ilumäe A., Kushniarevich A., Yunusbayev B., Solnik A., Bego T., Primorac D., Skaro V., Leskovac A., Jakovski Z., Drobnic K., Tolk H., Kovacevic S., Rudan P., Metspalu E., Marjanovic D. 2014. Standing at the Gateway to Europe – the genetic structure of Western Balkan populations based on autosomal and haploid markers. *PLoS One.* 9, e105090.
111. Kushniarevich A., Utevska O., Chuhryaeva M., Agdzhoyan A., Dibirova K., Uktveryte I, Möls M., Mulahasanovic L., Pshenichnov A., Frolova S., Shanko A., Metspalu E., Reidla M., Tambets K., Tamm E., Koshel S., Zaporozhchenko V., Atramentova L., Kučinskas V., Davydenko O., Tegako L., Evseeva I., Churnosov M., Pocheshchova E., Yunusbaev B., Khusnutdinova E., Marjanović D., Rudan P., Rootsi S., Yankovsky N., Endicott Ph., Kassian A., Dybo A., The Genographic Consortium, Tyler-Smith C., Balanovska E., Metspalu M., Kivisild T., Villems R., Balanovsky O. 2015. Genetic heritage of the Balto-Slavic speaking populations: a synthesis of autosomal, mitochondrial and Y-chromosomal data. *PLoS One.* 10, e0135820.
112. Lahermo P, Laitinen V, Sistonen P, Beres J, Karcagi V, Savontaus ML. MtDNA polymorphism in the Hungarians: comparison to three other Finno-Ugric-speaking populations. *Hereditas.* 132:35-42. 2000.

113. Li JZ, Absher DM, Tang H, Southwick AM, Casto AM, Ramachandran S, Cann HM, Barsh GS, Feldman M, Cavalli-Sforza LL, Myers RM. Worldwide human relationships inferred from genome-wide patterns of variation. *Science*. 2008 Feb 22;319(5866):1100-4. doi: 10.1126/science.1153717.
114. M. A. Bermisheva, K. Tambets, R. Villems, and E. K. Khusnutdinova Diversity of Mitochondrial DNA Haplogroups in Ethnic Populations of the Volga-Ural Region. *Mol Biol (Mosk)*. 36(6):990-1001. 2002.
115. Malyarchuk B, Derenko M, Denisova G, Kravtsova O. Mitogenomic diversity in Tatars from the Volga-Ural region of Russia. *Mol Biol Evol*. 27(10):2220-6. 2010.
116. Malyarchuk B, Derenko M, Grzybowski T, Lunkina A, Czarny J, Rychkov S, Morozova I, Denisova G, Miścicka-Sliwka D. Differentiation of Mitochondrial DNA and Y Chromosomes in Russian Populations. *Hum Biol*. 76(6):877-900. 2004.
117. Malyarchuk B., Derenko M., Denisova G., Kravtsova O. Mitogenomic diversity in Tatars from the Volga-Ural region of Russia // *Molecular Biology and Evolution*. 2010. V. 27. P. 2220-2226.
118. Malyarchuk B.A., Derenko M.V. Mitochondrial DNA variability in Russians and Ukrainians: Implication to the origin of the Eastern Slavs. *Ann Hum Genet*. 65:63-78. 1999.
119. Martinez L, Mirabal S, Luis JR, Herrera RJ. Middle Eastern and European mtDNA lineages characterize populations from eastern Crete. *Am J Phys Anthropol*. 137(2):213-23. 2008.
120. Mathieson I., Alpaslan-Roodenberg S., Posth C., Szécsényi-Nagy A., Rohland N., Mallick S., Olalde I., Broomandkhoshbacht N., Candilio F., Cheronet O., Fernandes D., Ferry M., Gamarra B., Fortes G. G., Haak W., Harney E., Jones E., Keating D., Krause-Kyora B., Kucukkalipci I., Michel M., Mitnik A., Nägele K., Novak M., Oppenheimer J., Patterson N., Pfrengle S.,

Sirak K., Stewardson K., Vai S., Alexandrov S., Alt K. W., Andreescu R., Antonović D., Ash A., Atanassova N., Bacvarov K., Gusztáv M. B., Bocherens H., Bolus M., Boroneanț A., Boyadzhiev Y., Budnik A., Burmaz J., Chohadzhiev S., Conard N. J., Cottiaux R., Čuka M., Cupillard C., Drucker D. G., Elenski N., Francken M., Galabova B., Ganetsovski G., Gély B., Hajdu T., Handzhyiska V., Harvati K., Higham T., Iliev S., Janković I., Karavanić I., Kennett D. J., Komšo D., Kozak A., Labuda D., Lari M., Lazar C., Leppek M., Leshtakov K., Vetro D. L., Los D., Lozanov I., Malina M., Martini F., McSweeney K., Meller H., Mendušić M., Mirea P., Moiseyev V., Petrova V., Price T. D., Simalcsik A., Sineo L., Šlaus M., Slavchev V., Stanev P., Starović A., Szeniczey T., Talamo S., Teschler-Nicola M., Thevenet C., Valchev I., Valentin F., Vasilyev S., Veljanovska F., Venelinova S., Veselovskaya E., Viola B., Virag C., Zaninović J., Zäuner S., Stockhammer P. W., Catalano G., Krauß R., Caramelli D., Zariņa G., Gaydarska B., Lillie M., Nikitin A. G., Potekhina I., Papathanasiou A., Borić D., Bonsall C., Krause J., Pinhasi R., Reich D. The genomic history of southeastern Europe // *Nature*. – 2018. – T. 555. – C. 197.

121. Michael D. Brown, Seyed H. Hosseini, Antonio Torroni, Hans-Jürgen Bandelt, Jon C. Allen, Theodore G. Schurr, Rosaria Scozzari, Fulvio Cruciani, and Douglas C. Wallace DNA Haplogroup X: An Ancient Link between Europe/Western Asia and North America? *Am J Hum Genet.* 63:1852-1861. 1998.
122. Michele Stenico, Loredana Nigro, Giorgio Bertorelle, Francesc Calafell, Mariantonia Capitanio, Cleto Corrain, Guido Barbujani High Mitochondrial Sequence Diversity in Linguistic Isolates of the Alps. *Am J Hum Genet.* 59:1363-1375. 1996.
123. Mielnik-Sikorska M, Daca P, Malyarchuk B, Derenko M, Skonieczna K, Perkova M, Dobosz T, Grzybowski T. The history of slavs inferred from complete mitochondrial genome sequences. *PLoS One.* 8(1):e54360. 2013.

124. Mirabal S., Regueiro M., Cadenas A.M., Cavalli-Sforza L.L., Underhill P.A., Verbenko D.A., Limborska S.A., Herrera R.J. 2009. Y-chromosome distribution within the geo-linguistic landscape of northwestern Russia. *Eur. J. Hum. Genet.* 17, 1260–1273.
125. Mogentale-Profizi, N., Chollet, L., Stevanovitch, A., Dubut, V., Poggi, C., Pradie, M.P., Spadoni, J.L., Gilles, A. and Beraud-Colomb, E. Mitochondrial DNA sequence diversity in two groups of Italian Veneto speakers from Veneto. *Ann Hum Genet.* 65:153-166. 2001.
126. Motuzaite-Matuzeviciute G., Telizhenko S., Jones M. The earliest evidence of domesticated wheat in the Crimea at Chalcolithic Ardych-Burun. // *Journal of Field Archaeology.* - 2013. - V. 38, N. 2. - P. 120-128. <http://dx.doi.org/10.1179/0093469013Z.000000000042>
127. Myres N.M., Rootsi S., Lin A.A., Jaärve M., King R.J., Kutuev I., Cabrera V.M., Khusnutdinova E.K., Pshenichnov A., Yunusbayev B., Balanovsky O., Balanovska E., Rudan P., Baldovic M., Herrera R.J., Chiaroni J., Cristofaro J.D., Villems R., Kivisild T. and Underhill P.A. A major Y-chromosome haplogroup R1b Holocene era founder effect in Central and Western Europe // *European Journal of Human Genetics*, 2011. Jan. 19(1). P. 95-101.
128. Nasidze I, Quinque D, Udina I, Kunizheva S, Stoneking M. The Gagauz, a linguistic enclave, are not a genetic isolate. *Ann Hum Genet.* 71(Pt 3):379-89. 2007.
129. Naumova OIu, Rychkov SIu, Zhukova OV. Mitochondrial DNA variability in populations and ethnic groups of Tatars of the Tobol-Irtysh basin. *Genetika.* 45(9):1260-9. 2009.
130. Nei M. *Molecular evolutionary genetics.* New York: Columbia University Press. 1987. 512 p/
131. Novembre J, Johnson T, Bryc K, et al. Genes mirror geography within Europe. *Nature.* 2008;456(7218):98–101.

132. "Pankratov V., Litvinov S., Kassian A., Shulhin D., Tchebotarev L., Yunusbayev B., Mols M., Sahakyan H., Yepiskoposyan L., Rootsi S., Metspalu E., Golubenko M., Ekomasova N., Akhatova F., Khusnutdinova E., Heyer E., Endicott P., Derenko M., Malyarchuk B., Metspalu M., Davydenko O., Vilems R., Kushniarevich A. East Eurasian ancestry in the middle of Europe: genetic footprints of Steppe nomads in the genomes of Belarusian Lipka Tatars // *Sci Rep.* – 2016. – T. 6. – C. 30197.
133. Paolo Francalacci, Jaume Bertranpetit, Francesc Calafell, Peter A. Underhill Sequence Diversity of the Control Region of Mitochondrial DNA in Tuscany and Its Implications for the Peopling of Europe. *Am J Phys Anthropol.* 100:443-460. 1996.
134. Pimenoff V.N., Comas D., Palo J.U., Vershubsky G., Kozlov A., Sajantila A. 2008. Northwest Siberian Khanty and Mansi in the junction of West and East Eurasian gene pools as revealed by uniparental markers. *Eur. J. Hum. Genet.* 16, 1254–1264.
135. Prat S, Péan SC, Crépin L, Drucker DG, Puaud SJ, Valladas H, Lázničková-Galetová M, van der Plicht J, Yanevich A. The oldest anatomically modern humans from far southeast Europe: direct dating, culture and behavior. *PLoS One.* 2011;6(6):e20834. doi: 10.1371/journal.pone.0020834. Epub 2011 Jun 17.
136. Pshenichnov A, Balanovsky O, Utevska O, Metspalu E, Zaporozhchenko V, Agdzhoyan A, Churnosov M, Atramentova L, Balanovska E. Genetic affinities of Ukrainians from the maternal perspective. *Am J Phys Anthropol.* 2013 Dec;152(4):543-50. doi: 10.1002/ajpa.22371. Epub 2013 Sep 30.
137. Purcell S, Neale B, Todd-Brown K, Thomas L, Ferreira MA, Bender D, Maller J, Sklar P, de Bakker PI, Daly MJ, Sham PC. PLINK: a tool set for whole-genome association and population-based linkage analyses. *Am J Hum Genet.* 2007 Sep;81(3):559-75. Epub 2007 Jul 25.

138. Qing-Peng Kong, Yong-Gang Yao, Mu Liu, Shu-Ping Shen, Cai Chen, Chun-Ling Zhu, Malliya Gounder Palanichamy, Ya-Ping Zhang Mitochondrial DNA sequence polymorphisms of five ethnic populations from northern China. *Hum Genet.* 113:391-405. 2003.
139. Quintana-Murci L, Chaix R, Wells RS, Behar DM, Sayar H, Scozzari R, Rengo C, Al-Zahery N, Semino O, Santachiara-Benerecetti AS, Coppa A, Ayub Q, Mohyuddin A, Tyler-Smith C, Qasim Mehdi S, Torroni A, McElreavey K. Where West Meets East: The Complex mtDNA Landscape of the Southwest and Central Asian Corridor. *Am J Hum Genet.* 74(5):827-45. 2004.
140. Raitio M., Lindroos K., Laukkanen M., Pastinen T., Sistonen P., Sajantila A., Syvänen A.C. 2001. Y-chromosomal SNPs in Finno-Ugric-speaking populations analyzed by minisequencing on microarrays. *Genome Res.* 11, 471–482.
141. Richards M, Macaulay V, Hickey E, Vega E, Sykes B, Guida V, Rengo C, Sellitto D, Cruciani F, Kivisild T, Villems R, Thomas M, Rychkov S, Rychkov O, Rychkov Y, Golge M, Dimitrov D, Hill E, Bradley D, Romano V, Cali F, Vona G, Demaine A, Papiha S, Triantaph Tracing European founder lineages in the Near Eastern mtDNA pool. *Am J Hum Genet.* 67(5):1251-1276. 2000.
142. Rohina Rubicz, Phillip E. Melton, Victor Spitsyn, Guangyun Sun, Ranjan Deka, Michael H. Crawford Genetic structure of native circumpolar populations based on autosomal, mitochondrial, and Y chromosome DNA markers. *Am J Phys Anthropol.* 143(1):62-74. 2010.
143. Rubinstein S, Dulik MC, Gokcumen O, Zhadanov S, Osipova L, Cocca M, Mehta N, Gubina M, Posukh O, Schurr TG. Russian Old Believers: genetic consequences of their persecution and exile, as shown by mitochondrial DNA evidence. *Hum Biol.* 80(6):675-700. 2008.
144. Saag, Lehti & Varul, Liivi & Scheib, Christiana & Stenderup, Jesper & E. Allentoft, Morten & Saag, Lauri & Pagani, Luca & Reidla, Maere & Tambets,

- Kristiina & Metspalu, Ene & Kriiska, Aivar & Willerslev, Eske & Kivisild, Toomas & Metspalu, Mait. (2017). Extensive Farming in Estonia Started through a Sex-Biased Migration from the Steppe. *Current Biology*. 27. 10.1016/j.cub.2017.06.022.
145. Salavert A., Messenger E., Motuzaite-Matuzeviciute G., Lebreton V., Bayle G., Crépin L., Puaud S., Péan S., Yamada M., Yanevich A. First results of archaeobotanical analysis from Neolithic layers of Buran Kaya IV (Crimea, Ukraine) // *Environmental Archaeology*. - 2015. - V. 20, N. 3. - P. 274-282. <https://doi.org/10.1179/1749631413Y.0000000016>
 146. Sukernik,R., Volodko,N., Mazunin,I. and Starikovskaya,E.Genetic history of Russian old settlers of Northeastern Siberia revealed by mitochondrial DNA analysis.*Genetika*. 46(11):1386-1394. 2012.
 147. Tagliabracci A, Chiara Turchi, Loredana Buscemi, Corrado SassaroliPolymorphism of the mitochondrial DNA control region in Italians.*Int J Legal Med*. 114:224-228. 2001.
 148. Tambets K., Rootsi S., Kivisild T., Help H., Serk P., Loogväli E.L., Tolk H.V., Reidla M., Metspalu E., Pliss L., Balanovsky O., Pshenichnov A., Balanovska E., Gubina M.,Zhadanov S., Osipova L., Damba L., Voevoda M., Kutuev I., Bermisheva M., Khusnutdinova E., Gusar V., Grechanina E., Parik J., Pennarun E., Richard C., Chaventre A., Moisan J.P., Barác L., Pericić M., Rudan P., Terzić R., Mikerezi I., Krumina A., Baumanis V., Koziel S., Rickards O., De Stefano G.F., Anagnou N., Pappa K.I., Michalodimitrakis E., Ferák V., Füredi S., Komel R., Beckman L., Villems R. 2004. The western and eastern roots of the Saami – the story of genetic "outliers" told by mitochondrial DNA and Y chromosomes. *Am. J. Hum. Genet*. 74, 661–682.
 149. Tamm E, Kivisild T, Reidla M, Metspalu M, Smith DG, Mulligan CJ, Bravi CM, Rickards O, Martinez-Labarga C, Khusnutdinova EK, Fedorova SA, Golubenko MV, Stepanov VA, Gubina MA, Zhadanov SI, Ossipova LP, Damba

- L, Voevoda MI, Dipierri JE, Villems R, Malhi RS Beringian standstill and spread of Native American founders. *PLoS One*. 2(9):e829. 2007.
150. The R Project for Statistical Computing. <https://www.r-project.org/>
 151. Tolk HV, Barac L, Pericic M, Klaric IM, Janicijevic B, Campbell H, Rudan I, Kivisild T, Villems R, Rudan P. The evidence of mtDNA haplogroup F in European population and its ethnohistoric implications. *Eur J Hum Genet*. 9:717-723. 2001.
 152. Tonks, S., Winney, B.J. and Evseeva, I. Comparison of sex-linked and autosomal markers in Orkney and other North European populations. *NCBI*.
 153. Turchi C, Buscemi L, Previdere C, Grignani P, Brandstatter A, Achilli A, Parson W, Tagliabracci A; Ge.F.I. Group. Italian mitochondrial DNA database: results of a collaborative exercise and proficiency testing. *Int J Legal Med*. 122(3):199-204. 2008.
 154. Underhill P., Myres N., Rootsi S., Metspalu M., Zhivotovsky L., King R., Lin A., Chow C., Semino O., Battaglia V., Kutuev I., Jarve M., Chaubey G., Ayub Q., Mohyuddin A., Mehdi Q., Sengupta S., Rogaev E., Khusnutdinova E., Pshenichnov A., Balanovsky O., Balanovska E., Jeran N., Augustin D., Baldovic M., Herrera R., Thangaraj K., Singh V., Singh L., Majumder P., Rudan P., Primorac D., Villems R., Kivisild T. Separating the post-Glacial coancestry of European and Asian Y chromosomes within haplogroup R1a // *European Journal of Human Genetics*, Apr 2010. 18(4). P. 479-84
 155. Unterlander M., Palstra F., Lazaridis I., Pilipenko A., Hofmanova Z., Gross M., Sell C., Blocher J., Kirsanow K., Rohland N., Rieger B., Kaiser E., Schier W., Pozdniakov D., Khokhlov A., Georges M., Wilde S., Powell A., Heyer E., Currat M., Reich D., Samashev Z., Parzinger H., Molodin V. I., Burger J. Ancestry and demography and descendants of Iron Age nomads of the Eurasian Steppe // *Nat Commun*. – 2017. – T. 8. – C. 14615.

156. Vincent Macaulay, Martin Richards, Eileen Hickey, Emilce Vega, Fulvio Cruciani, Valentina Guida, Rosaria Scozzari, Batsheva Bonne-Tamir, Bryan Sykes and Antonio Torroni The Emerging Tree of West Eurasian mtDNAs: A Synthesis of Control-Region Sequences and RFLPs. *Am J Hum Genet.* 64(1):232-249. 1999.
157. Vladimir Orechov, Andrey Poltoraus, Lev A. Zhivotnovsky, Viktor Spitsyn, Pavel Ivanov, Nikolay Yankovsky Mitochondrial DNA sequence diversity in Russians. *FEBS Letters.* 445:197-201. 1999.
158. Wells R.S., Yuldasheva N., Ruzibakiev R., Underhill P.A., Evseeva I., Blue-Smith J., Jin L., Su B., Pitchappan R., Shanmugalakshmi S., Balakrishnan K., Read M., Pearson N.M., Zerjal T., Webster M.T., Zholoshvili I., Jamarjashvili E., Gambarov S., Nikbin B., Dostiev A., Aknazarov O., Zalloua P., Tsoy I., Kitaev M., Mirrakhimov M., Chariev A., Bodmer W.F. The Eurasian heartland: a continental perspective on Y-chromosome diversity // *Proc Natl Acad Sci USA.*, 2001. 28;98(18). P. 10244-10249.
159. Yao YG, Kong QP, Wang CY, Zhu CL, Zhang YP. Different matrilineal contributions to genetic structure of ethnic groups in the silk road region in china. *Mol Biol Evol.* 21(12):2265-2280. 2004.
160. Yao YG, Lu XM, Luo HR, Li WH, Zhang YP. Gene admixture in the Silk Road region of China - evidence from mtDNA and melanocortin 1 receptor polymorphism. *Genes Genet Syst.* 75(4):173-8. 2000.
161. Yong-Gang Yao, Long Nie, Henry Harpending, Yun-Xin Fu, Zhi-Gang Yuan, and Ya-Ping Zhang Genetic Relationship of Chinese Ethnic Populations Revealed by mtDNA Sequence Diversity. *Am J Phys Anthropol.* 118:63-76. 2002.
162. Yunusbayev B., Metspalu M., Järve M., Kutuev I., Rootsi S., Metspalu E., Behar D.M., Varendi K., Sahakyan H., Khusainova R., Yepiskoposyan L., Khusnutdinova E.K., Underhill P.A., Kivisild T., Villems R. 2012. The Caucasus

as an asymmetric semipermeable barrier to ancient human migrations. *Mol. Biol. Evol.* 9, 359–365.

Благодарности

Автор выражает глубокую благодарность за наставничество и руководство при подготовке диссертации заведующему лабораторией геномной географии ИОГен РАН профессору РАН Олегу Павловичу Балановскому, научному руководителю Эстонского Биоцентра академику Рихарду Виллемсу, заведующей лабораторией популяционной генетики человека ФГБНУ «МГНЦ» профессору Елене Владимировне Балановской.

Искреннюю благодарность автор выражает коллективу лабораторий геномной географии ИОГен РАН и популяционной генетики ФГБНУ «МГНЦ» - за помощь и поддержку на всех этапах проведения исследования, а особенно научным сотрудникам Е.Н. Лукьяновой и В.В. Запорожченко за помощь в освоении и применении биоинформатических методов анализа данных, и, что не менее ценно, интерпретации результатов.

Автор выражает глубокую признательность и.о. заведующей кафедрой генетики и цитологии Харьковского национального университета им. В.Н. Каразина профессору Любовь Алексеевне Атраментовой за направление на путь геногеографии и организацию экспедиционного обследования генофонда крымских татар, за помощь и конструктивные рекомендации как при работе с биологическими образцами, так и с массивами данных - доценту кафедры генетики и цитологии профессору Ольге Михайловне Утевской.

Автор выражает глубокую благодарность всем участникам исследования, организаторам и активным помощникам, в том числе Региональной общественной организации «Национально-культурная автономия караимов города Москвы» и особенно заместителю председателя правления Николаю Валентиновичу Качанову; ГБУЗ РК «Консультативно-диагностический центр по обслуживанию депортированных народов» (г. Симферополь) и особенно главному врачу Лилии Амзаевне Мустафаевой; Ассоциации наследия азовских греков (<http://www.azovgreeks.com>) и особенно Игорю Николаевичу Тасицу, Николаю Ивановичу Макмаку, А.А. Малтабару, Марии Д. Пирго.