На правах рукописи

СХАЛЯХО
Роза Арамбиевна

ГЕНОГЕОГРАФИЯ ТЮРКОЯЗЫЧНЫХ НАРОДОВ КАВКАЗА: АНАЛИЗ ИЗМЕНЧИВОСТИ Y-ХРОМОСОМЫ

03.02.07 – генетика
03.03.02 – антропология

АВТОРЕФЕРАТ
диссертации на соискание ученой степени
кандидата биологических наук

Москва – 2013

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

Научные руководители:

доктор биологических наук **Балановский Олег Павлович;**

доктор медицинских наук **Почешхова Эльвира Аслановна.**

Официальные оппоненты:

Спицын Виктор Алексеевич - доктор биологических наук, профессор Федеральное государственное бюджетное учреждение «Медико-генетический научный центр» Российской академии медицинских наук, заведующий лабораторией экологической генетики;

Перевозчиков Илья Васильевич - доктор биологических наук Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования «Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова», главный научный сотрудник НИИ и Музея антропологии им. Д.Н. Анучина.

Ведущая организация:

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

Защита состоится «17» октября 2013 г. в ___ часов на заседании Диссертационного ученого совета Д **002.214.01** при Федеральном государственном бюджетном учреждении науки «Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова» Российской академии наук, 119991, ГСП-1, Москва, ул. Губкина, д. 3, тел. (499) 135-62-13, факс (499) 132-89-62, www.vigg.ru , e-mail: aspirantura@vigg.ru

С диссертацией можно ознакомиться в библиотеке Федерального государственного бюджетного учреждения науки «Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова» Российской академии наук.

Автореферат разослан «_____»_____ 2013 г.

Учёный секретарь диссертационного совета Д 002.214.01
по защите докторских и кандидатских диссертаций,

кандидат биологических наук Синельщикова Татьяна Аркадьевна

ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОТЫ

Актуальность проблемы. Кавказ – один из наиболее сложных регионов мира по многообразию составляющих его народов – всегда являлся районом разносторонних контактов между северокавказскими, закавказскими, передне-азиатскими, центрально-азиатскими, восточно-европейскими популяциями. Множество миграционных потоков нашло отражение в лингвистическом разнообразии Кавказа, в том числе в появлении тюркоязычных народов. Однако тюркизация неоднозначно связана с динамикой генофонда: возможны разные сценарии взаимодействия автохтонного населения с тюркоязычными мигрантами: от смены языка при полном сохранении генофонда до смешения обоих компонентов или даже замены автохтонного генофонда на пришлый.

Генофонд тюркоязычного населения Кавказа требует отдельного от других народов Кавказа рассмотрения по следующим причинам. Во-первых, тюркские народы представляют собой довольно позднюю волну миграций на Кавказ. Во-вторых, антропологическое разнообразие тюрков Кавказа столь велико (от европеоидных балкарцев до монголоидных караногайцев), что представляет собой Евразию в миниатюре. В-третьих, особенности генофонда тюрков Кавказа можно понять только после детального обследования автохтонного населения Кавказа, которое и было проведено в недавних работах [Дибирова и др., 2010; Balanovsky et al., 2011; Теучеж и др., 2013] по той же широкой панели маркеров Y-хромосомы, что и наше исследование.

Анализ генофонда тюркоязычных народов Кавказа проводился разными авторами: по аутосомным ДНК и классическим маркерам [Булаева и др., 2003; Bulayeva et al., 2004, 2006, 2007; Юнусбаев и др., 2006; Почешхова, 2007, 2008; Боготова и др., 2009; Боготова, 2009; Caciagli et al., 2009; Литвинов и др., 2008; Litvinov et al., 2008; Yunusbayev et al., 2011; Хуснутдинова и др., 2012]; маркерам митоходриальной ДНК [Бермишева и др., 2003, 2004; Nasidze et al., 2003; Nasidze et al., 2004; Почешхова Э.А., 2008; Кутуев, 2009; Yunusbayev et al., 2011; Хуснутдинова и др., 2012]; Y-хромосомы [Nasidze et al., 2003; Nasidze et al., 2004; Bulayeva et al., 2006, 2007; Caciagli et al., 2009; Mirabal et al., 2009; Боготова, 2009; Кутуев и др., 2010; Andonian et al., 2011; Yunusbayev et al., 2011; Хуснутдинова и др., 2012]. В этих работах показана эффективность разных систем для выявления этногенетических связей тюркоязычных этносов.

Однако, несмотря на важность этих работ, генетический портрет тюркоязычных народов Кавказа остается незавершенным, требуя дальнейшего продолжения исследований. В особенности анализ Y-хромосомы проводился либо по узким панелям маркеров, либо по панелям, не учитывающим особенности спектра гаплогрупп на Кавказе, либо по небольшим выборкам. А один из крупнейших тюркоязычных этносов Кавказа - азербайджанцы - практически вообще не исследован. Кроме того, изучение тюркских народов в основном проводилось в контексте лишь генофонда Кавказа, в то время как для понимания их особенностей необходим анализ в рамках смежных регионов Евразии. Наконец, вопрос об информативности фамилий

тюркоязычных народов Кавказа для изучения структуры генофонда даже не поднимался, хотя является актуальным: показана связь Y-хромосомы с фамилиями английскими и ирландскими [Jobling, 2001], немецкими [Immel et al., 2006], русскими [Балановская и др., 2011], а также с прообразом фамилий - родовой структурой.

Поэтому для исследования сложной истории генофонда тюрков Кавказа необходимо провести детальное изучение разнообразия SNP и STR маркеров Y-хромосомы, которые в современных популяционно-генетических исследованиях являются одними из наиболее информативных, вследствие их максимальной межпопуляционной изменчивости и детальной изученности. Эти маркеры также позволяют изучить связь фамилий и генофонда, поскольку и фамилии, и Y-хромосома наследуются по отцовской линии.

Цель исследования: изучить структуру генофондов тюркоязычных народов Кавказа, их генетические связи с другими народами Кавказа и смежных регионов Евразии, оценить связь тюркских фамилий с гаплотипами Y-хромосомы.

Задачи исследования.

1. Изучить генофонд тюркоязычных народов Северного Кавказа и Закавказья с использованием единой обширной панели (58 SNP и 17 STR) маркеров Y-хромосомы по репрезентативной выборке (N=870) представителей всех шести тюркоязычных этносов Кавказа: азербайджанцев, балкарцев, караногайцев, карачаевцев, кумыков, ногайцев.
2. Провести сравнительный анализ генофондов тюркоязычных народов Кавказа с генофондами сопредельных территорий Кавказа, Европы и Центральной Азии на основе обширной базы данных о полиморфизме Y-хромосомы в Евразии.
3. Для исследования вопроса о роли европейского, переднеазиатского и центральноазиатского влияния на генофонд Кавказа осуществить глубокое субтипирование гаплогруппы **R1b-M343** и картографический анализ распространения 18 субветвей этой гаплогруппы.
4. Провести филогенетический анализ разнообразия Y-хромосомы у тюркоязычных популяций Кавказа, оценить степень их родства по данным о STR-гаплотипах, выявить кластеры гаплотипов и дать их генетические датировки на основе «эволюционной» и «генеалогической» скоростей мутаций, определить источники миграций.
5. Оценить эффективность тюркских фамилий для изучения генофонда, используя оценки сходства гаплотипов у носителей одинаковых фамилий.

Научная новизна.

Впервые дана характеристика генофонда всех шести тюркоязычных народов Северного Кавказа и Закавказья по единой обширной панели (58 SNP и 17 STR) маркеров Y-хромосомы и по обширной выборке (N=870).

Впервые в мире для тюркоязычных популяций Кавказа проведено глубокое субтипирование гаплогруппы **R1b-M343** (18 субветвей) и показано,

что накопление у караногайцев варианта **R1b1a1-M73** маркирует миграцию из степных районов Азии. Проведенное субтипирование характерной для Кавказа гаплогруппы **G2a-P15** выявило различное распределение ее четырех субветвей у карачаевцев и балкарцев, указывая на роль географической изоляции.

Впервые созданы филогенетические сети гаплогрупп, доминирующих у тюрков Кавказа; выявлены как генные потоки между этносами, так и процессы их самостоятельной микроэволюции; рассчитаны датировки кластеров.

Впервые проведено параллельное изучение Y-хромосомы и тюркских фамилий (120 фамилий, 560 однофамильцев), показавшее, что средний индекс монофилетичности тюркоязычных народов невысок (I=0.22), при повышенных показателях у карачаевцев и караногайцев (I=0.29) и почти нулевой связи фамилий и генофонда в остальных тюркоязычных этносах Кавказа.

Научно-практическая значимость.

Полученный в результате исследования обширный массив данных о разнообразии Y-хромосомы у тюркоязычных народов Кавказа может использоваться для медико-генетического изучения и мониторинга их генофондов, в антропологических и этнографических исследованиях, а также в качестве референсной базы данных для судебно-медицинской экспертизы и возможности установления вероятного региона происхождения по образцу ДНК. Результаты важны для понимания истории формирования генофондов и других регионов Евразии, в которых экспансия тюркоязычных народов наложилась на автохтонные генофонды. Индексы монофилетичности могут быть использованы при исследованиях тюркских народов по данным о фамилиях, в т.ч. при расчете случайного инбридинга методом изонимии.

Результаты работы используются в работе российских и зарубежных организаций: ФГБУ «Медико-генетический научный центр» РАМН, ФГБУН Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН, Следственный комитет РФ, ФГ БОУ ВПО «Адыгейский государственный университет», ГБОУ ВПО «Кубанский государственный медицинский университет», Харьковский национальный университет имени В.Н. Каразина, Национальное географическое общество США, Университет Помпеу Фабра (Испания), Институт молекулярной биологии Национальной академии наук Армении, ГБНУ «Институт гуманитарных исследований Республики Башкортостан», АНО «Научный институт тюркологии».

Основные положения, выносимые на защиту:

1. Анализ генофондов всех тюркоязычных народов Кавказа по широкой панели SNP и STR маркеров Y-хромосомы позволил создать как общий генетический портрет тюркоязычного мира Кавказа, так и выявить генетические особенности каждого из тюркоязычных народов. Для тюрков Восточного Кавказа - азербайджанцев и кумыков - мажорными являются гаплогруппы **J1-M267** и **J2a-M172**, характерные для автохтонных народов Восточного Кавказа. Для географически близких тюрков высокогорий Западного Кавказа (карачаевцев и балкарцев) мажорными оказались гаплогруппы **R1a1a-M198** и **G2a-P15**. Популяции ногайцев и караногайцев,

несмотря на географическую отдаленность, генетически близки: в обеих группах выявлены восточно-евразийские гаплогруппы **N1-LLY22** и **C-M130**.

2. Глубокое субтипирование гаплогрупп Y-хромосомы значительно увеличивает их информативность для реконструкции происхождения генофондов изученных народов. Анализ различных субветвей **R1b-M343** выявляет переднеазиатские влияния на генофонд азербайджанцев и кумыков и влияния из евразийской степи на генофонд караногайцев. Анализ субветвей гаплогруппы **R1a-M198** позволяет дифференцировать исторически недавние влияния со стороны славянских популяций от более древних миграций.

3. Филогенетический анализ характерных для тюрков Кавказа гаплогрупп выявил значительную гетерогенность изученных тюркоязычных популяций и их этногенетические связи с иноязычными народами. Так, филогенетическая сеть гаплогруппы **G2a1a-P18** ярко демонстрирует автохтонный кавказский субстрат в генофонде карачаевцев и балкарцев и подтверждает их генетическую близость к осетинам.

4. Анализ STR гаплотипов Y-хромосомы у блоков однофамильцев с тюркскими фамилиями выявил невысокую (средний индекс монофилетичности I=0.22) связь тюркских фамилий с вариантами Y-хромосомы. Наибольшую эффективность использования фамилий для анализа структуры генофонда можно прогнозировать для карачаевцев и караногайцев.

Апробация работы.

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

Личный вклад автора. Автор лично проводил все этапы экспериментального анализа: выделение ДНК, измерение концентрации, создание рабочих и архивных ДНК-коллекций, генотипирование SNP маркеров и обработку первичных результатов анализа STR маркеров, ведение ряда баз данных: анкетной информации, образцов ДНК, результатов генотипирования отдельных маркеров, сводной базы данных результатов генотипирования.

Автором проведен практически весь объем статистического анализа – от расчета частот аллелей и генетических расстояний до кластерного анализа,

многомерного шкалирования, корреляционного анализа, анализа квазигенетических маркеров у однофамильцев, а также создания филогенетических сетей и базы данных о полиморфизме Y-хромосомы у тюркоязычных народов Кавказа. В сотрудничестве с коллегами проведен картографический анализ и интерпретация результатов. Суммарно личный вклад составляет около 90%.

Публикации. Основные результаты исследования опубликованы в 21 научной работе, в том числе в 3 статьях в ведущих рецензируемых научных журналах, рекомендованных ВАК РФ для защиты диссертаций (в т.ч. в 2013 г.).

Структура и объем работы. Работа изложена на 140 страницах и состоит из введения, обзора литературы, описания материалов и методов исследования, результатов исследования, выводов, списка литературы, содержащего 260 источников, из которых 96 - иностранные. Работа иллюстрирована 9 таблицами и 33 рисунками (включая карты).

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

ИСТОЧНИКИ И ОБЪЕМ ИСХОДНОЙ ИНФОРМАЦИИ

Материалы. Изучены все шесть тюркоязычных этносов, проживающих на Кавказе: азербайджанцы, балкарцы, караногайцы, карачаевцы, кубанские ногайцы, кумыки. Суммарная выборка составила 870 человек. Подробная характеристика изученных выборок представлена в табл. 1.

Сбор материала осуществлен в ходе экспедиционных работ 2005-2011 гг., проведенных под руководством Е.В. Балановской и Э.А. Почешховой. Для каждого обследованного составлена родословная на три поколения. В выборку включены только мужчины, все предки которых до третьего поколения относились к данному этносу. Тщательно исключалось наличие в выборке родственников как минимум до третьей степени родства. В каждой из выборок представлено население не одного, а целого ряда районов в пределах этнического ареала. Сбор образцов осуществлялся под контролем Этической комиссии ФГБУ «МГНЦ» РАМН на основе письменного информированного согласия обследуемого.

Методы экспериментального ДНК анализа. Выделение ДНК проведено методом фенол-хлороформной экстракции. Концентрация ДНК определена на спектрофотометре Nanodrop и затем на 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 58 SNP маркеров, проведенного на RealTime ПЦР амплификаторе ABI 7900 методом ПЦР в реальном времени с использованием TaqMan зондов. Определялись следующие гаплогруппы (номенклатура согласно ISOGG [www.isogg.org], в скобках указан SNP маркер): **C**(M130), **C3**(M217), **C3**(M47), **D**(M174), **E**(M96), **E1b1b1**(M35), **E1b1b1a1**(M78), **E1b1b1b2a**(M123), **F**(M89), **G**(M201), **G2a**(P15), **G2a1**(P16), **G2a1a**(P18),

G2a3a(M406), **G2a3b1**(P303), **H**(M69), **I**(M170), **I1**(M253), **I1b** (M227), **I2a1**(P37), **J**(M304), **J1**(M267), **J1c3**(P58), **J2**(M172), **J2a1**(M47), **J2a3b**(M67), **J2a3b1**(M92), **J2b**(M12), **K**(M9), **L**(M20), **N1**(LLY22), **N1b**(P43), **N1c1**(M178), **O3**(M122), **Q**(M242), **R**(M207), **R1a1a**(M198), **R1b**(M343), **R1b1a1**(M73), **R1b1a2**(M269), **R1b1a2a**(L23), **R1b1a2a1a1**(L11), **R1b1a2a1a1a**(U106), **R1b1a2a1a1a5b1**(U198), **R1b1a2a1a1a5b2**(L48), **R1b1a2a1a1b**(P312), **R1b1a2a1a1b1**(M65), **R1b1a2a1a1b2a**(M153), **R1b1a2a1a1b2b1**(M167), **R1b1a2a1a1b3**(U152), **R1b1a2a1a1b3a**(M126), **R1b1a2a1a1b3**b(M160), **R1b1a2a1a1b3**c(L2), **R1b1a2a1a1b3c1a**(L20), **R1b1a2a1a1b4a**(M37), **R1b1a2a1a1b4b**(M222), **R2a**(M124), **T**(M70).

Таблица 1.

Описание изученных популяций.

Географическая группа этносов	Этнос	N	Республика	Район	Язык	Антропологический тип
Западные тюрки	**Карачаевцы**	269	Карачаево-Черкесия	Зеленчукский, Карачаевский, Малокарачаевский, Урупский, Усть-Джегутинский, Прикубанский	Карачаево-балкарский язык, северо-западная (кыпчакская) группа	Кавкасионский подтип европеоидной расы
	Балкарцы	193	Кабардино-Балкария	Черекский, Эльбрусский, Баксанский, Зольский, Терский, Урванский,Чегемский		
Восточные тюрки	**Азербайджанцы**	125	Дагестан, Азербайджан	Дербентский (респ. Дагестан) и различные районы Азербайджана	Азербайджанский язык, восточно-сельджукская (среднеогузская) группа	Каспийский подтип европеоидной расы
	Кумыки	70	Дагестан	Каякентский и Буйнакский	Кумыкский язык, северо-западная (кыпчакская) группа	
Степные тюрки	**Кубанские ногайцы**	60	Карачаево-Черкесия	Ногайский, Абазинский, Малокарачевски, Адыге-Хабльский, Карачевский, Прикубанский	Ногайский язык, северо-западная (кыпчакская) группа	Южносибирская малая раса (переходная между большими монголоидной и европеоидной расами)
	Караногайцы	153	Дагестан	Ногайский и Кировский		
Всего	**6**	**870**	**5**	**26**	**4**	**3**

Генотипирование 17 STR-маркеров проведено 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 нашего 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 результатов генотипирования.

Методы статистического и картографического анализа. На основе генетических расстояний Нея [Nei, 1975], рассчитанных с использованием программы DJgenetic [www.genofond.ru], в программе Statistica 6.0 проведен кластерный анализ и многомерное шкалирование. Сравнительные данные по другим народами и крупным регионам были взяты из подробной базы данных Y-base, разработанной под руководством О.П. Балановского. Карты распространения субветвей гаплогруппы **R1b-M343** построены с помощью программного обеспечения GeneGeo [Balanovsky et al., 2011] методом средневзвешенной интерполяции со степенью весовой функции, равной 3.

Методы филогенетического анализа. Филогенетические сети построены методами reduced median и median joining [Bandelt et al., 1995] с использованием программ Network 4.1.1.2 и Network Publisher [Fluxus Engineering]. При датировке кластеров время, прошедшее от последнего общего предка (TMRCA) оценивалось с помощью ρ-статистики в соответствии с [Saillard et al., 2000]. Использовалась как «эволюционная» скорость мутирования (6.9 x 10^{-4} на локус за поколение) [Zhivotovsky et al, 2004], так и «генеалогическая» скорость (2.1 x 10^{-3}) [Gusmao et al, 2005; Sanchez-Diz et al, 2008; Ge et al, 2009]. Длина поколения принималась 25 лет при «эволюционной» скорости и 30 лет [Почешхова, 2008] при «генеалогической».

Методы анализа однофамильцев. В анализ включены фамилии, встреченные в изученных выборках тюркоязычных народов Кавказа. Анализ проведен на двух массивах данных: в первый массив включались фамилии, встреченные хотя бы у двух человек («мягкий» критерий), во второй – встреченные у пяти и более человек («жесткий» критерий). В блоки однофамильцев (группы носителей одной фамилии) включались носители как идентичных фамилий, так и с различными вариантами написания (Атаев-Аттаев-Атоев).

Проведено три варианта анализа однофамильцев:

1. Анализ однофамильцев среди тюркоязычных этносов Кавказа. Изучено 120 блоков (120 фамилий), включающих суммарно N=473 однофамильцев.

2. Анализ всех носителей фамилий, встреченных у тюркоязычных народов Кавказа, включая тех носителей этих фамилий, которые были обнаружены и среди нетюркоязычных популяций, изученных в лаборатории популяционной генетики человека ФГБУ «МГНЦ» РАМН. В результате такого расширения анализа те же 120 блоков включили N=560 однофамильцев.

3. Анализ отдельно для каждого тюркского этноса. Для карачаевцев выявлено 35 блоков, включающих N=169 однофамильцев; для балкарцев 22 блока (N=63); для караногайцев 9 блоков (N=25); для ногайцев 3 блока (N=6); для кумыков 7 блоков (N=14), для азербайджанцев 11 блоков (N=32).

Для каждого блока были определены генетические расстояния между однофамильцами: количество пошаговых мутаций между гаплотипами (Stepwise Model). Эта величина показывает, на сколько мутационных событий

два носителя одной и той же фамилии отличаются друг от друга. Матрица таких расстояний использована для графиков многомерного шкалирования.

Для каждого блока однофамильцев подсчитан индекс монофилетичности:

I=(N-F)/(N-1), где **N** - число носителей фамилии, **F** - число линий происхождения фамилии (фил). При полной полифилетичности I=0, а в случае полной монофилетичности I=1. Однофамильцы считались принадлежащими к одной линии родства (филе) при 14 и более совпадениях из 17 STR маркеров. Такой критерий «минимального» родства (три мутационным шага) соответствует времени расхождения гаплотипов порядка 1000 лет назад.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

СПЕКТР ГАПЛОГРУПП Y-ХРОМОСОМЫ У ТЮРКОЯЗЫЧНЫХ НАРОДОВ КАВКАЗА

При изучении всех шести тюркских народов Кавказа выявлено 39 гаплогрупп Y-хромосомы, причем почти половина гаплогрупп (18) встречаются с частотой более 5% хотя бы в одной тюркоязычной популяции. Эти 18 гаплогрупп формируют каркас Y-хромосомного генофонда тюркских этносов Кавказа: **C**, **E1b1b1a1**, **G2a1***, **G2a1a**, **G2a3a**, **G2a3b1**, **I2a1**, **J1***, **J2a***, **J2a3b**, **N1**, **N1c1**, **Q, R1a1a***, **R1a1a1g**, **R1b1a1**, **R1b1a2***, **R1b1a2a***. Четыре из них охватывают две трети генофонда: гаплогруппа **R1a1a-M198** в среднем встречается с частотой 24%, **G2a-P15** - 16%, **R1b-M343** - 14%, **J2a-M172** - 13%. Таким образом, в генофондах тюркских народов Кавказа нельзя выделить одной преобладающей гаплогруппы, что отличает их от других лингвистических групп Кавказа [Дибирова и др., 2010; Balanovsky et al., 2011], у которых четко выделяются такие преобладающие гаплогруппы.

Кроме четырех частых гаплогрупп, оставшиеся 33% Y-хромосомного генофонда тюрков Кавказа представлены 35 редкими гаплогруппами. Спектр основных гаплогрупп для каждого тюркоязычного этноса представлен на круговых диаграммах (рис. 1). Генетические расстояния между этносами, рассчитанные по всей палитре гаплогрупп, приведены в таблице 2.

ДОМИНИРУЮЩИЕ ГАПЛОГРУППЫ У ВОСТОЧНЫХ ТЮРКОВ (АЗЕРБАЙДЖАНЦЕВ И КУМЫКОВ)

По преобладающим гаплогруппам Y-хромосомы обнаруживается сходство тюркских народов Восточного Кавказа (рис. 1). Для обоих народов частой гаплогруппой является **J1*-M267:** у кумыков она составляет 35% (треть генофонда), у азербайджанцев - 14%. У не-тюркоязычных народов Восточного Кавказа эта гаплогруппа встречается еще чаще: в среднем 72% [Balanovsky et al., 2011]. Распространение **J1-M267** связано с Передней Азией [Cruciani et al., 2002; Semino et al., 2003; Tofanelli et al., 2009], причем для арабов характерен особый вариант этой гаплогруппы (**J1e-P58)**. В других тюркоязычных популяциях Кавказа гаплогруппа **J1-M267** редка (в среднем

2%). В совокупности эти данные позволяют предполагать маркируемый этой гаплогруппой автохтонный кавказский субстрат у тюрков Восточного Кавказа.

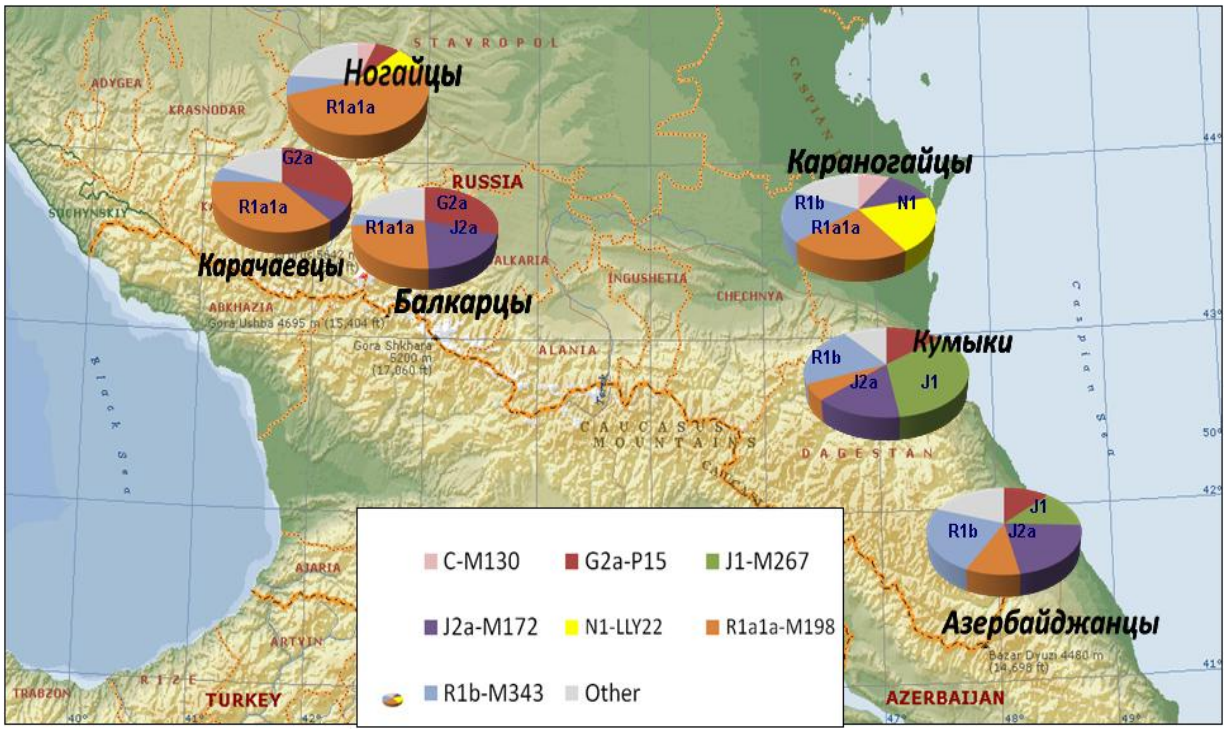

Рис.1. Генетические портреты тюрков Кавказа (основные гаплогруппы)

Второй по частоте гаплогруппой среди тюрков Восточного Кавказа является **J2a-M172**. В генофонде западных тюрков эта гаплогруппа обнаружена с невысокими частотами, причем у балкарцев встречена в два раза чаще (14%, за счет накопления субветви **J2a3b-M67(xM92)**), чем у карачаевцев (7%). Что касается степных тюрков Кавказа, то на востоке у караногайцев частота достигает 12%, а на западе у кубанских ногайцев практически отсутствует (2%). Центром происхождения **J2a-M172** также считают Переднюю Азию [Di Giacomo et al., 2004; Semino et al., 2004; Cinnioglu et al., 2004]. Предполагается, что ее распространение в Европе связано с экспансией неолитического населения. Мирового максимума **J2a-M172** достигает на Северном Кавказе у народов нахской группы: 79% у ингушей и 55% у чеченцев [Balanovsky et al., 2011; Yunusbaev et al., 2011], т.е. и эта гаплогруппа указывает на кавказский субстрат у восточных тюрков Кавказа.

ДОМИНИРУЮЩИЕ ГАПЛОГРУППЫ У ЗАПАДНЫХ ТЮРКОВ (БАЛКАРЦЕВ И КАРАЧАЕВЦЕВ)

Тюрки горных районов Западного и Центрального Кавказа (балкарцы и карачаевцы) сходны друг с другом по основному спектру гаплогрупп (рис. 1): две гаплогруппы (**R1a1a-M198** и **G2a-P15)** составляют 65% их генофонда.

Гаплогруппа **R1a1a-M198** встречается с частотой 36% у карачаевцев и 24% у балкарцев. Эта гаплогруппа характеризуется аномально широким географическим распространением: с низкими частотами встречается почти по

всей Евразии, часта в горных районах Южной Сибири, Центральной Азии и в Северной Индии, а наибольшей частоты гаплогруппа **R1a1a-M198** достигает у народов Восточной Европы (до 50-60%). Среди автохтонных народов Кавказа ее частота в среднем составляет только 6%, а наибольший уровень отмечен у черкесов (20%) [Balanovsky et al., 2011] и абазин (24%) [Yunusbayev et al., 2012]. Среди тюркоязычных этносов Кавказа (рис. 1) гаплогруппа **R1a1a-M198** с наиболее низкими частотами встречена у восточных тюрков (кумыков и азербайджанцев), с наиболее высокими – у кубанских ногайцев.

Выяснить источники происхождения гаплогруппы **R1a1a-M198** среди тюрков Кавказа позволяет ее «европейская» субветвь **R1a1a1g-M458**, широко распространенная у западных и восточных славян [Underhill et al., 2009]. Средняя частота этой субветви у автохтонных народов Кавказа всего 5% [Balanovsky et al., 2011], и в изученных нами популяциях тюрков Кавказа эта характерная для славян субветвь **R1a1a1g-M458** также редка (в среднем 2%, за исключением кубанских ногайцев). Поэтому можно полагать, что наличие гаплогруппы **R1a** среди тюрков Кавказа является результатом древних миграций из степей центральной Евразии, а не результатом исторически недавнего потока генов от славянских и других популяций Восточной Европы.

Вторая мажорная гаплогруппа у западных тюрков Кавказа – **G2a-P15** - встречается с частотами 31% у карачаевцев и 33% у балкарцев. Эта гаплогруппа, характерная и для других народов Западного Кавказа, у карачаевцев представлена двумя субветвями: **G2a1*-P16(xP18)** (8%) и **G2a1a-P18** (20%). Однако у балкарцев субветвь **G2a1*-P16(xP18)** отсутствует, субветвь **G2a1a-P18** встречается с частотой 11%, зато доминирует третья субветвь - **G2a3b1-P303** (17%), почти отсутствующая у карачаевцев. Среди других народов Кавказа наибольшая частота **G2a1a-P18** (66%) отмечена у осетин [Balanovsky et al., 2011]. Поскольку скифо-сармато-аланский компонент доминирует в этногенезе осетин, и он же предположительно играл важную роль в этногенезе и формировании фамилий карачаевцев и балкарцев [Абаев, 1933; Калоев, 1972; Лавров, 1952; Волкова, 1989], можно считать, что высокие частоты **G2a1a-P18** указывают именно на общий этногенетический пласт.

ДОМИНИРУЮЩИЕ ГАПЛОГРУППЫ У СТЕПНЫХ ТЮРКОВ (НОГАЙЦЕВ И КАРАНОГАЙЦЕВ)

Этногенез кубанских ногайцев Западного Кавказа и караногайцев Восточного Кавказа имеет много общего. Рис. 1 обнаруживает их сходство и на генетическом уровне. Она ярко проявляется в наличии восточно-евразийских гаплогрупп **N1-LLY22** (9% у ногайцев и 21% у караногайцев) и **C-M130** (5% у ногайцев и 8% у караногайцев). Эти гаплогруппы отличают их от других тюркоязычных этносов Кавказа и сближают с народами евразийской степи.

Выше уже упоминалась высокая частота гаплогруппы **R1a** у кубанских ногайцев (50%, из которых почти половина приходится на субветвь **R1a1a1g-**

M458), тогда как у караногайцев частота **R1a** значительно ниже – 22%. При этом и у кубанских ногайцев по данным коллег из Уфиского научного центра РАН [Yunusbayev et al., 2011] гаплогруппа **R1a1a-M198** встречается с частотой только 13%. Чтобы выявить причину столь больших различий, мы проделали большую работу по сопоставлению фамилий и гаплотипов, а также подробный анализ родословных. Результаты подтвердили, что все кубанские ногайцы в нашей выборке, обладающие гаплогруппой **R1a1a-M198,** не являются родственниками и происходят из разных популяций. То же самое показал и филогенетический анализ: созданная сеть выявляет высокую гетерогенность гаплотипов и отсутствие сигналов дрейфа генов у кубанских ногайцев. Возможность ошибки генотипирования нами или коллегами исключается, так как для других популяций резкие отличия не обнаруживаются. Видимо, полученные данные указывают на возможность исторически недавнего потока генов из славянских или других восточноевропейских популяций с высокой частотой **R1a** только к части популяций кубанских ногайцев. Вопрос о причинах такой гетерогенности популяций кубанских ногайцев по частотам гаплогруппы **R1a-M198** пока остается открытым, а для его решения в будущем нами начато обследование других групп ногайцев (кубанских, ставропольских, астраханских), чтобы составить более полную картину ногайского генофонда.

СУБТИПИРОВАНИЕ И КАРТОГРАФИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ГАПЛОГРУППЫ R1b

Субтипирование гаплогруппы **R1b-M343,** впервые проведенное для тюркоязычных популяций Кавказа, обнаружило ряд субветвей разного уровня.

Субгаплогруппа **R1b1a2-M269** с высокой частотой (22%) выявлена у восточных тюрков (кумыков и азербайджанцев), в то время как у других тюрков Кавказа она редка (от 3% до 7%). Основная территория ее распространения – Западная Европа (до 80%). Среди других народов Кавказа она выявлена с высокими частотами только у лезгин (30%) и осетин (16%).

В генофонде азербайджанцев 22% образцов, обладающих гаплогруппой **R1b1a2-M269**, принадлежат субветви **R1b1a2a-L23***, тогда как из 22% этого же варианта у кумыков, половина (11%) приходится на ту же субветвь, а другая половина не подразделяется на более мелкие варианты **(R1b1a2-M269*)**. Эта субветвь **L23** в генофонде и азербайджанцев, и кумыков на более мелкие варианты не дифференцируется. У других тюркоязычных народов Кавказа частоты этой субветви невелики: к ней принадлежат 3% карачаевцев и балкарцев, а также 7% кубанских ногайцев, но у них эта субветвь дифференцируется поровну на 2 субварианта **(R1b1a2a1a1*-P311 и R1b1a2a1a1b-P312*)**, не встречающихся в популяциях других тюрков Кавказа. Карта распространения **R1b1a2a-L23*** демонстрирует накопление этого варианта возле Каспийского моря (рис. 2). Появление его среди тюрков, ареал которых близок к Каспию, может указывать на проникновение этого варианта из Передней Азии «прикаспийским» путем. Что касается второй субветви, встреченной у восточных тюрков (**R1b1a2-M269*)** то она также

носит переднеазиатский характер. Эти данные указывают на переднеазиатский источник гаплогруппы **R1b** у восточных тюрков Кавказа.

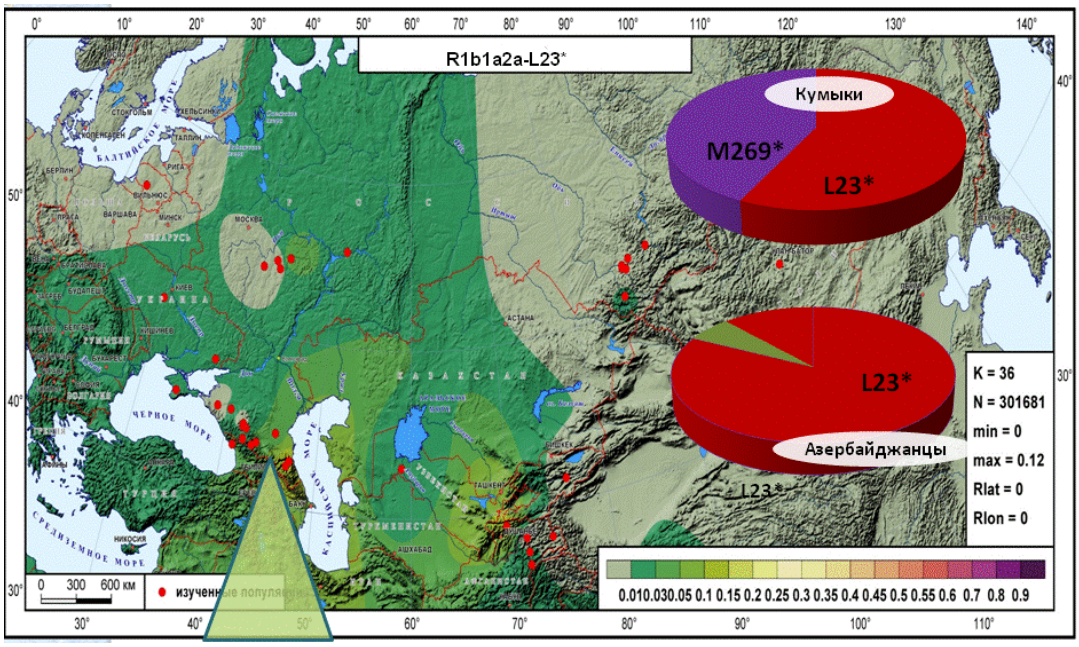

Рис.2. Карта распространения гаплогруппы R1b1a2a-L23* в Евразии

ОБОЗНАЧЕНИЯ: Красными точками отмечены изученные популяции. Частота гаплогруппы на разных территориях показана цветом (серый цвет – нулевые, зеленый – низкие, желтый – средние частоты), согласно приведенной шкале. Круговые диаграммы показывают доли субветвей гаплогруппы **R1b-M343** от всех образцов с этой гаплогруппой. Треугольник схематически показывает предполагаемое направление миграций носителей данной гаплогруппы на Кавказ.

Совсем другая ситуация наблюдается у степных тюрков Кавказа, в особенности у караногайцев, у которых с относительно высокой частотой (14%) обнаружена субветвь **R1b1a1-M73**. У других народов Кавказа данный вариант практически отсутствует. Зато она отмечена с высокими частотами у тюрков Волго-Уральского региона [Лобов, 2009] и у тюрков Алтая [Балаганская и др., 2011]).

Построенная нами карта распространения этой гаплогруппы в Евразии (рис. 3) демонстрирует эту общность генофонда караногайцев Кавказа с тюркоязычными популяциями Урала и Алтая. В связи с этим отметим, что в XVI веке предки и башкир, и караногайцев были в составе Большой Ногайской Орды [Трепавлов, 2002]. Однако вряд ли столь большой процент данной гаплогруппы можно объяснить одним лишь башкиро-ногайским взаимодействием. Вероятнее, на территории от Урало-Поволжья до Алтая существовало единая историко-культурная зона кочевых племен [Юсупов, 2009], и данный вариант отражает этот древний (прототюркский) пласт. В любом случае, обнаруженная у караногайцев субветвь **R1b1a1-M73** четко демонстрирует миграцию предков караногайцев на Кавказ (рис. 3). Таким образом, данная субветвь **R1b1a1-M73,** в отличие от гаплогрупп **R1b1a2a-**

L23* и **R1b1a2-M269*** была принесена на Кавказ миграциями не с юга (из Передней Азии), а с севера (из евразийской степи).

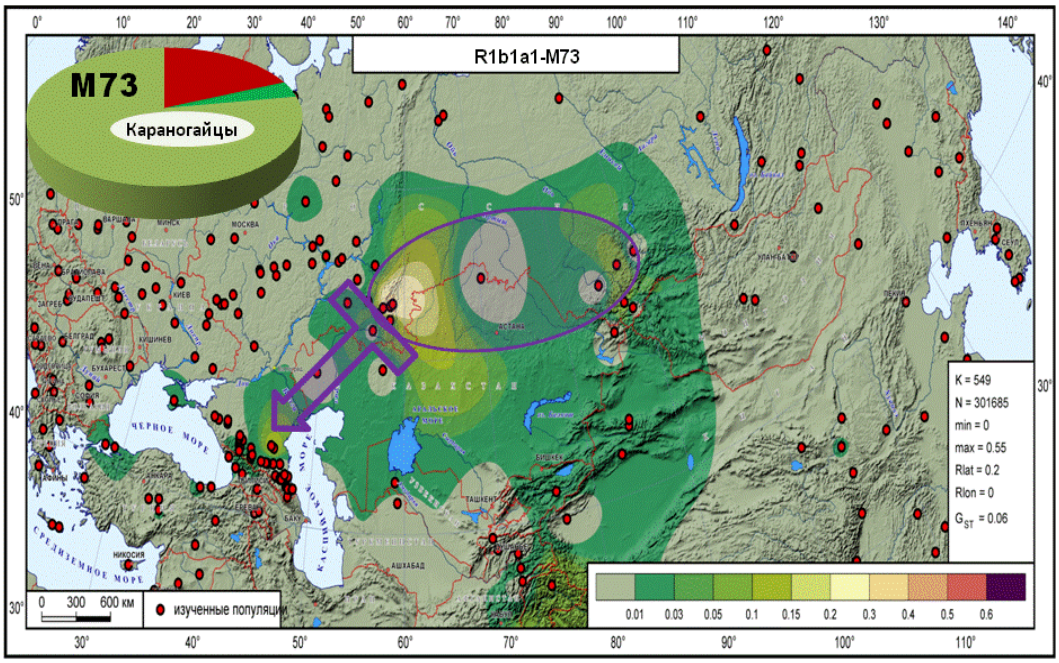

Рис.3. Карта распространения гаплогруппы R1b1a1-M73 в Евразии.

ОБОЗНАЧЕНИЯ: как на рис. 2. Стрелка показывает предполагаемое направление миграции.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ВЗАИМООТНОШЕНИЯ ИЗУЧЕННЫХ ПОПУЛЯЦИЙ

Сравнение генофондов шести изученных народов методом многомерного шкалирования (по совокупности всех 39 гаплогрупп) приведено на рис. 4, а матрица генетических расстояний в табл. 2. Выделились два кластера: в «западно-кавказский» кластер вошли карачаевцы, балкарцы, ногайцы и примкнувшие к ним караногайцы, а в «восточно-кавказский» кластер – кумыки и азербайджанцы (рис. 4). Близость кубанских ногайцев к карачаевцам (d=0.27) обусловлена лишь высокой частотой **R1a1a-M198** в обоих генофондах.

Таблица 2.

Генетические расстояния между тюркоязычными народами Кавказа по частотам гаплогрупп Y-хромосомы

	карачаевцы	балкарцы	ногайцы	караногайцы	кумыки	азербайджанцы
карачаевцы	**0**	**0.26**	**0.27**	**0.54**	**1.24**	**0.79**
балкарцы	**0.26**	**0**	**0.35**	**0.62**	**1.15**	**0.83**
ногайцы	**0.27**	**0.35**	**0**	**0.38**	**1.39**	**0.95**
караногайцы	**0.54**	**0.62**	**0.38**	**0**	**1.24**	**0.71**
кумыки	**1.24**	**1.15**	**1.39**	**1.24**	**0**	**0.37**
азербайджанцы	**0.79**	**0.83**	**0.95**	**0.71**	**0.37**	**0**

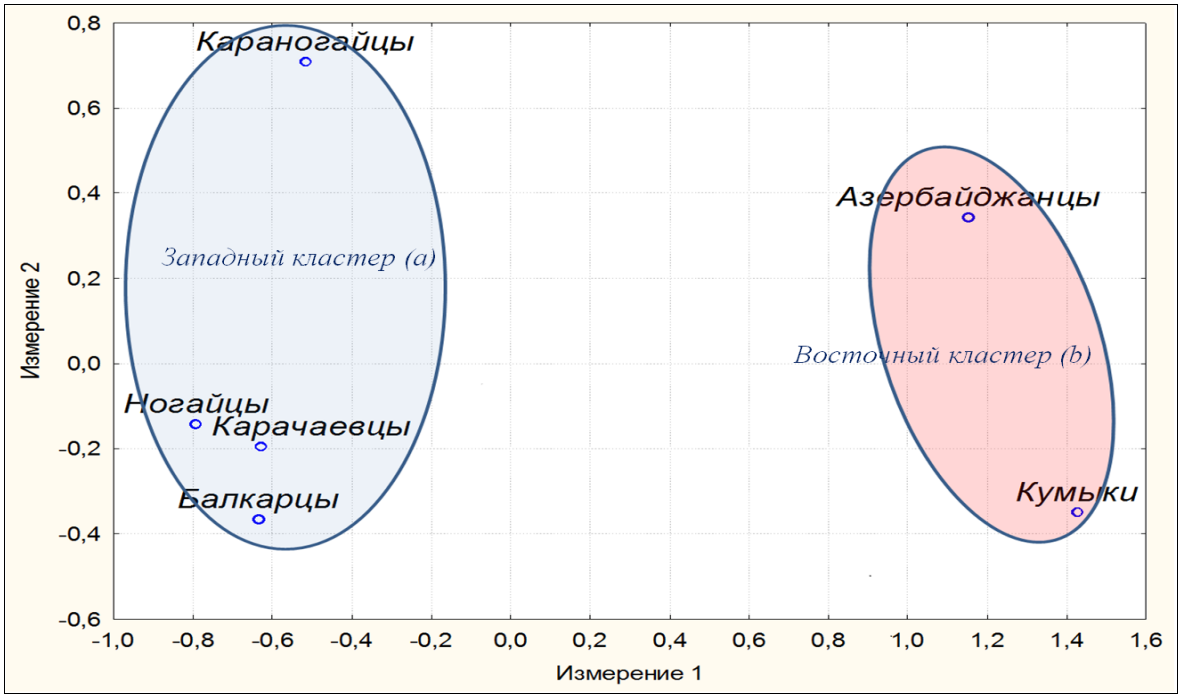

Рис. 4. Генетические взаимоотношения тюркоязычных популяций Кавказа.

Анализ проведен по совокупности всех 39 выявленных гаплогрупп.
Величина стресса S_O = 0.015, алиенации = 0.0154

Выявленное на графике генетическое сходство балкарцев с карачаевцами, а кумыков с азербайджанцами согласуется с географической близостью этих пар популяций. Однако караногайцы и ногайцы обнаруживают сходство вопреки географической отдаленности, при этом караногайцы генетически далеки от своих географических соседей – кумыков. Таким образом, генетическое сходство согласуется с географическим соседством для тех тюркоязычных популяций, у которых преобладает автохтонный кавказский субстрат, а для ногайцев и караногайцев, генофонд которых отражает их степное происхождение, географическое соседство играет меньшую роль.

При сравнении тюрков Кавказа с широким кругом популяций Евразийской степи и смежных регионов выявлены четыре кластера (рис 5.). Поскольку большинство взятых для сравнения популяций изучено по узким панелям маркеров, то это сравнение проведено только по 24 гаплогруппам. В «восточный» кластер вошли кумыки и азербайджанцы вместе с другими этносами Восточного Кавказа и Малой Азии. В «западный» кластер вошли балкарцы и карачаевцы, что тоже согласуется с их географией и с данными антропологии. Ногайцы вошли в «степной» кластер. Караногайцы расположились между кластерами Кавказа и «степным» кластером Евразии (близость ногайцев и караногайцев к монголоидным популяциям степей Евразии хорошо известна и по антропологическим данным).

ПОЛИМОРФИЗМ STR МАРКЕРОВ Y-ХРОМОСОМЫ В ПОПУЛЯЦИЯХ ТЮРКОЯЗЫЧНЫХ НАРОДОВ КАВКАЗА

Генотипирование всех 870 образцов по панели 17 STR маркеров позволило провести подробный филогенетический анализ Y-хромосомы у тюрков Кавказа. Для всех частых гаплогрупп были построены филогенетические сети. Выяснилось, что, в отличие от автохтонных этносов Кавказа, говорящих на северокавказских языках, STR гаплотипы тюркоязычных популяций Кавказа почти не образуют этноспецифичных кластеров. Это указывает на резкое преобладание миграционных процессов над эффектами дрейфа генов и изолированного развития популяций.

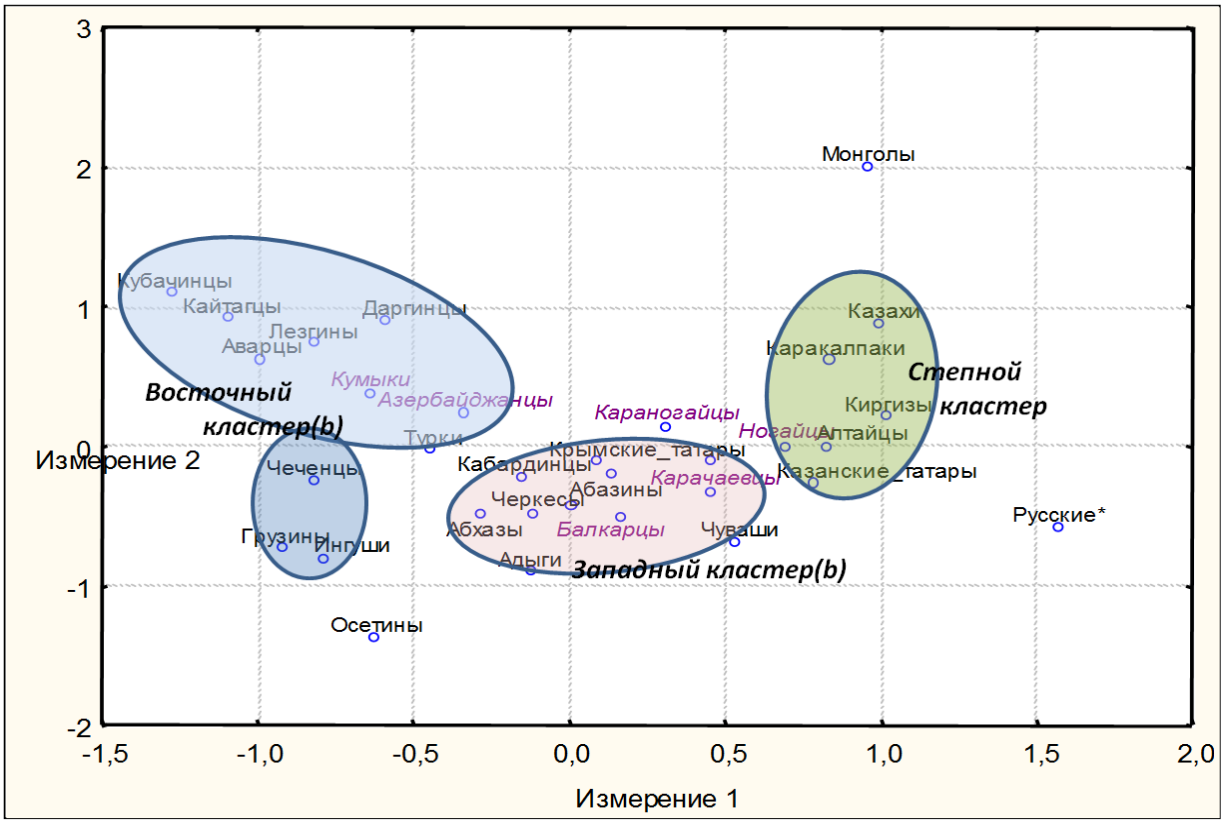

Рис. 5. Положение тюркоязычных популяций Кавказа в системе генофондов Передней Азии, Восточной Европы и евразийской степи.
Изученные нами популяции выделены цветным курсивом. Анализ проведен по частотам 24 гаплогрупп Y-хромосомы. Величина стресса $S_O = 0.147$, алиенации = 0. 175.

Тюрки Кавказа имеют поздний этногенез в сравнении с большинством других народов Кавказа, у которых длительная географическая изоляция дала возможность образования этноспецифичных кластеров [Balanovsky et al., 2011; Дибирова, 2011]. Но все же и для тюркоязычных популяций выявлен ряд характерных, хотя и не полностью специфичных кластеров.

Из филогенетических сетей гаплогрупп **G2a1a-P18**, **N1-LLY22**, **J2a-M172**, **R1a1-M198**, **R1b1a2-M269** и ряда других, в качестве примера (рис. 6) приведем сеть гаплогруппы **G2a1a-P18**, которая встречается почти исключительно на Кавказе и доминирует у осетин (60-70%). У народов, говорящих на северо-кавказских языках, эта гаплогруппа встречается

значительно реже: не превышает 12%, составляя в среднем лишь 3%. Однако у балкарцев и карачаевцев частота **G2a1a-P18** достигает 15%, подтверждая гипотезу наличия общего этногенетического пласта у тюрков высокогорий Кавказа и осетин.

Филогенетическая сеть гаплогруппы **G2a1a-P18** делится на два сегмента (рис. 6). В нижний сегмент входит большой кластер **δ**, в основном состоящий из осетин-иронцев и демонстрирующий звездчатую структуру с центральным гаплотипом основателя и несколькими основателями второго порядка. Датировка этого кластера (согласно «генеалогической» скорости мутирования) составила 1400±500 лет. К верхнему сегменту относятся остальные кластеры – **α, β, γ** и **ε.**

Кластер **γ** включает преимущественно осетин-дигорцев. От этого дигорского кластера **γ** отделяется кластер **ε,** состоящий в основном из карачаевцев, с датировкой 700±400 лет. Видимо, эта группа карачаевцев происходит от осетин-дигорцев. Гипотезу об историко-этнографической общности осетин, балкарцев и карачаевцев освещали исследователи разных областей [Абаев, 1933; Калоев, 1972; Лавров, 1972; Волкова, 1978; Батчаев, 1986], а теперь она подтверждается и генетически.

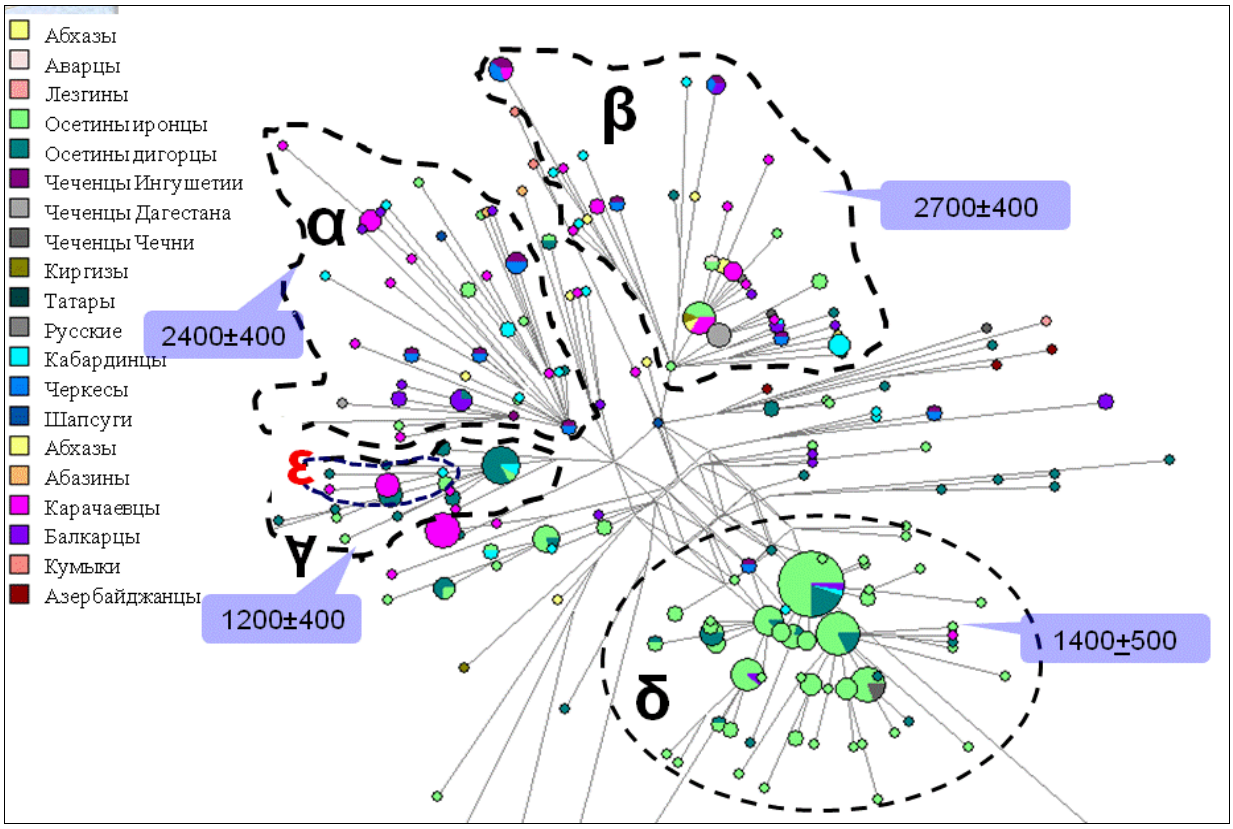

Рис.6. Филогенетическая сеть гаплогруппы G2a1a-P18 на Кавказе

На филогенетической сети выделяются еще два гетерогенных и более древних кластера. Кластер α состоит в основном из карачаевцев и балкарцев, однако в него вошли и другие этносы Кавказа. Кластер β в основном состоит из карачаевцев, но включает значительное число иронцев. Датировки обоих

кластеров (для α 2400±400 лет, для β 2700±400 лет) согласуются с историческими датировками расселения ираноязычных скифов и сарматов на Кавказе (VII в. до н.э.- IV в. до н.э.) [Нахушев, 1998]. Гетерогенность этих кластеров, т.е. наличие в них, кроме тюрков, представителей и других этносов Кавказа, позволяет говорить о кавказском субстрате в генофонде тюркоязычных популяций региона.

АНАЛИЗ СВЯЗИ ФАМИЛИЙ И Y-ХРОМОСОМЫ

Для оценки возможности применения тюркских фамилий в качестве квазигенетического маркера был проведен анализ разнообразия Y-хромосомы у однофамильцев с тюркскими фамилиями. По степени сходства STR гаплотипов Y-хромосомы охарактеризовано 120 тюркских фамилий Кавказа (120 блоков однофамильцев). Всего изучено 560 человек.

Для всех 120 блоков однофамильцев был рассчитан индекс монофилетичности (I). Ввиду сложности этногенеза этих народов и разных форм присвоения фамилий, для тюрков Кавказа можно было ожидать полную полифилетичность (I=0), т.е. отсутствие генетического родства между однофамильцами. Однако средний индекс монофилетичности оказался I=0.16 (табл. 3). Хотя эта величина значительно ниже, чем для русских фамилий, у которых средний индекс монофилетичности составляет I=0.49 [Балановская, 2010], но все же ненулевые значения индекса указывают на существование исторической связи между хотя бы некоторыми фамилиями тюркоязычных народов Кавказа и гаплогруппами Y-хромосомы.

Действительно, хотя из 120 блоков тюркских фамилий большинство (82 блока) оказались с полной полифилетичностью, для остальных фамилий (32%) обнаружен эффект основателя (та или иная степень монофилетичности). Из них для восьми фамилий обнаружена полная монофилетичность. Впрочем, эти оценки следует рассматривать как предварительные, поскольку эти 8 блоков включают только по 2-3 однофамильца (отобраны при «мягком» критерии).

Таблица 3.

Результаты анализа связи тюркоязычных фамилий и STR гаплотипов Y-хромосомы (по данным о блоках однофамильцев).

Блоки однофамильцев	Число анализируемых блоков однофамильцев	Число однофамильцев **(N fam)**	**Индекс монофилетичности I**	Размер популяционной выборки **(N pop)**	Доля однофамильцев в популяционной выборке **(N fam/Npop)**
Носители тюркских фамилий среди всех народов Кавказа	**120 (39*)**	**560 (367)**	**0.16 (0.22)**	-	-
Носители тюркских фамилий среди тюркоязычных народов Кавказа	**120 (31)**	**473 (213)**	**0.15 (0.15)**	-	-
Карачаевцы	**35**	**169**	**0.29**	269	0.63
Балкарцы	**22**	**63**	**0.06**	193	0.33
Кумыки	**7**	**14**	**0.13**	70	0.20
Ногайцы	**3**	**6**	**0**	60	0.10
Караногайцы	**9**	**25**	**0.29**	153	0.16
Азербайджанцы	**11**	**32**	**0.10**	125	0.26

** В скобках указаны результаты при «жестком» критерии отбора фамилий.*

Поэтому при втором варианте анализа («жесткий» критерий включения фамилии в анализ) были исключены блоки, состоявшие из менее, чем пяти однофамильцев (табл. 3). Хотя при этом осталась лишь треть блоков (39 из 120), однако они включили в себя две трети объема выборки однофамильцев (367 из 560). При этом, вопреки ожиданиям, средний индекс полифилетичности стал несколько выше (I=0.22), а доля полифилетичных фамилий уменьшилась в два раза. Из 39 изученных фамилий только 12 оказались с полной полифилетичностью, а 6 фамилий, напротив, демонстрируют выраженную общность происхождения их носителей (Каракотовы, Капушевы, Токовы, Узденовы, Хапаевы, Чотчаевы).

Анализ однофамильцев отдельно для каждого тюркоязычного этноса (табл. 3) выявил относительно высокие показатели индекса монофилетичности лишь для карачаевцев I=0.29 и караногайцев I=0.29. Этот показатель оказался не связан с основными паттернами этногенеза тюркских народов Кавказа. Так, и для балкарцев (этногенетически близких к карачаевцам), и для кубанских ногайцев (этногенетически близких к караногайцам), индекс монофилетичности близок к нулю. Фамилии кумыков (I=0.13) и азербайджанцев (I=0.10) также носят полифилетичный характер.

В качестве примера, демонстрирующего связь между общностью по фамилии и биологическим родством, рассмотрим блок **Узденовых**. Это одна из самых распространенных карачаевских фамилий, восходящая, по народным преданиям, к родоначальнику-алану. В блоке Узденовых выявлено восемь гаплогрупп (рис. 7.). Из них половина представлены одиночными случаями, но к кластеру гаплогруппы **G2a1a** относятся сразу 9 однофамильцев (единая фила биологических родственников, что отразилось в повышенном индексе монофилетичности для этой фамилии, I=0.49). Датировка этого кластера (на основе «генеалогической» скорости мутирования) составляет 800±500 лет, указывая на время жизни предполагаемого основателя фамилии.

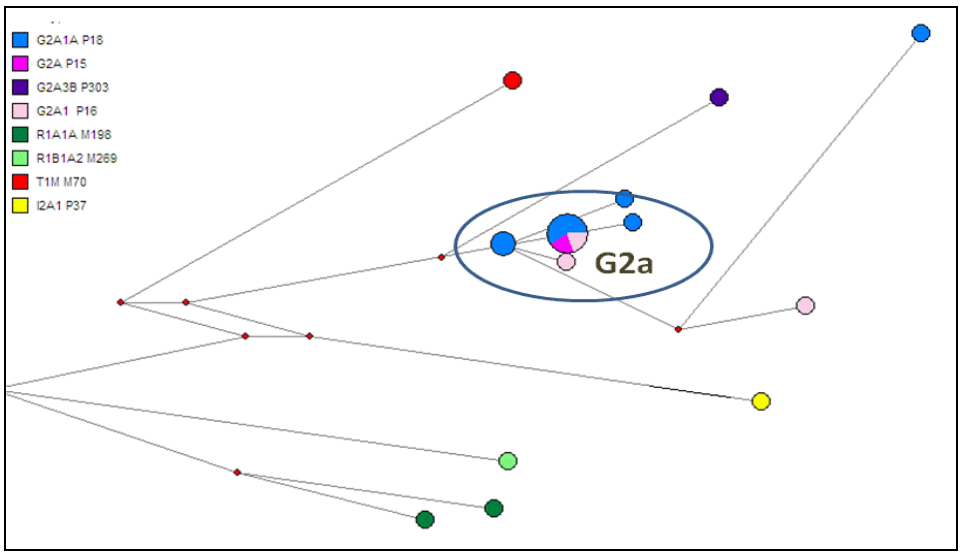

Рис. 7. Филогенетическая сеть STR гаплотипов для блока однофамильцев Узденовых.

ОБОЗНАЧЕНИЯ: Цвет кружка обозначает гаплогруппу (согласно легенде).

Овалом показан кластер гаплотипов, преобладающий среди носителей данной фамилии.

В целом полученные результаты анализа однофамильцев являются важным дополнением изучения генофонда тюркоязычного мира Кавказа. Полифилетичность большинства блоков однофамильцев подтверждает гетерогенную структуру генофондов данных этносов. Полученные индексы монофилетичности можно в дальнейшем использовать для корректной оценки индекса изонимии в данных популяциях.

ВЫВОДЫ:

1. В генетическом портрете тюрков Кавказа, в отличие от других лингвистических групп Кавказа, нет преобладающей гаплогруппы: четыре гаплогруппы (R1a1a-M198, G2a-P15, R1b-M343, J2a-M172) встречены с примерно равной частотой. Кроме четырех доминирующих гаплогрупп, изучение всех шести тюркоязычных народов Кавказа, проведенное на основе обширной панели (58 SNP маркеров Y-хромосомы) и репрезентативной выборки (N=870) выявило 35 более редких гаплогрупп Y-хромосомы, что также указывает на большое генетическое разнообразие изученных популяций.

2. Связь генетической и географической близости для тюрков Кавказа неоднозначна. Генетическое сходство балкарцев с карачаевцами, а кумыков с азербайджанцами согласуется с их географической близостью. Генофонды караногайцев и ногайцев обнаруживают сходство вопреки географической отдаленности. Наиболее географически близкие этносы – кумыки и караногайцы – максимально далеки генетически.

3. Почти половина генофонда карачаевцев, балкарцев, кумыков и азербайджанцев представлена условно «кавказскими» гаплогруппами (G2a-P15, J2a-M172, J1-M267), что подтверждает гипотезу о значительной роли кавказского субстрата в этногенезе этих народов. Наличие у караногайцев и ногайцев восточно-евразийских гаплогрупп N1-LLY22 и C-M130 указывает на влияние популяций евразийской степи. В генетическом пространстве кумыки и азербайджанцы близки к народам Восточного Кавказа и Передней Азии, карачаевцы и балкарцы – к автохтонным народам Западного Кавказа, ногайцы и караногайцы - к народам Центральной Азии.

4. Результаты глубокого субтипирования гаплогруппы R1b-M343 указывают на поток генов из Передней Азии в популяции азербайджанцев и кумыков и на поток генов из евразийской степи в популяцию караногайцев. Субтипирование гаплогруппы R1a-M198 указывает на миграции из степей Евразии, а не на славянские влияния, поскольку субветвь R1a1a1g-M458, характерная для славян, редка у большинства тюркоязычных популяций Кавказа.

5. Филогенетический анализ тюркоязычных народов Кавказа свидетельствует об их значительной гетерогенности: гаплогруппа J2-M172 указывает на автохтонный кавказский субстрат, гаплогруппа G2a-P18 маркирует связь с ираноязычными осетинами.

6. Выявлен невысокий (в среднем I=0.22) уровень связи полиморфизма Y-хромосомы и 120 изученных тюркских фамилий. Уровень монофилетичности фамилий карачаевцев и караногайцев составляет I=0.29, а в остальных тюркоязычных этносах Кавказа связь фамилий и Y-хромосомы близка к нулевой.

СПИСОК ОПУБЛИКОВАННЫХ РАБОТ ПО ТЕМЕ ДИССЕРТАЦИИ

1. ***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.Т., Кузнецова М.А., Фролова С.А., Тагирли Ш.Г., Коньков А.С., Балановская Е.В., Балановский О.П. Тюрки Кавказа: сравнительный анализ генофондов по данным о Y-хромосоме // Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология. 2013 № 2. С. 34-48.
2. *Дибирова Х.Д., Балановская Е.В., Кузнецова М.А., Фролова С.А., Васинская О.А., Почешхова Э.А., Запорожченко В.В., Дружинина Е.Г., Пшеничнов А.С., Раджабов М.О., Теучеж И.Э., **Схаляхо Р.А**., Захарова Т.А., Евсеева И.В., Дубинецкая Е., Балановский О.П. Генетический рельеф Кавказа: четыре лингвистико-географических региона по данным о полиморфизме Y хромосомы // Медицинская генетика. 2010. Т.9. №10. С 9-18.
3. *Теучеж И.Э., Почешхова Э.А., **Схаляхо Р.А.**, Дибирова Х.Д., Агджоян А.Т., Утевская О.М., Кузнецова М.А., Шанько А.В., Коньков А.С., Чиковани Н.Н., Андриадзе Г., Богунов Ю.В., Епископосян Л.М., Балановская Е.В., Балановский О.П. Генофонды народов Западного Кавказа и Закавказья в евразийском контексте (по данным о полиморфизме Y-хромосомы) // Вестник Московского Университета. Серия XXIII "Антропология". 2013. № 2. С. 49-62.
4. **Схаляхо Р.А.**, Теучеж И.Э., Почешхова Э.А., Дибирова Х.Д., Кузнецова М.А., Балановская Е.В. Полиморфизм генофонда тюркоязычных народов Северного Кавказа (по аутосомным ДНК маркерам) // Материалы VI Съезда Российского общества медицинских генетиков. Ростов-на-Дону. 14-18 мая 2010 г. Медицинская генетика. 2010. С 173-174.
5. **Схаляхо Р.А.**, Почешхова Э.А., Балановский О.П. Генетические портреты всех тюркоязычных народов Кавказа по данным о генетических и квазигенетических маркерах // Сборник тезисов Конференции молодых ученых МГНЦ РАМН. Декабрь 2012. Москва. С. 12.
6. **Схаляхо Р.А.**, Почешхова Э.А., Романов А.Г. Тюркоязычные народы Кавказа: Филогенетический анализ STR-маркеров Y-хромосомы и оценка их связи с фамилиями // X Конгресс этнографов и антропологов России, 2 - 6 июля 2013 г. Москва С. 240-241.

7. Агджоян А.Т, **Схаляхо 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". 2012. Москва. С. 20.
8. Агджоян А.Т., Дибирова Х.Д., Теучеж И.Э., **Схаляхо Р.А**., Чухряева М.И., Баранова Е.Е., Балаганская О.А., Романов А.Г., Ромашкина М.В., Кузнецова А.А., Богунов Ю.В., Балановский О.П. Особенности генофонда крымских татар по данным о полиморфизме Y хромосомы // VI Международная конференция молодых ученых «Биология: от молекулы до биосферы». Харьков С. 229-230.
9. Агджоян А.Т., **Схаляхо Р.А**., Теучеж И.Э. Тюркоязычные народы Кавказа: взгляд со стороны генетики (анализ Y-хромосомы) // Материалы международной конференции "Коренные народы Кавказско-Каспийского региона". 5-7 октября 2012. Ереван. С. 16-17.
10. Балановская Е.В., Запорожченко В.В., Пшеничнов А.С., Кошель С.М., Романов А.Г. , Кузнецова А.А., Почешхова Э.А., Шанько А.В., Теучеж И.Э., **Схаляхо Р.А**., Агджоян А.П., Утевская О.М., Чухряева М.И., Баранова Е.Е. Балановский О.П. Структура генофонда Евразии через призму геногеографии митохондриальной ДНК // Международная конференция «Проблемы популяционной и общей генетики», памяти Ю.П. Алтухова. 14–17 ноября 2011. Москва. С. 129-130.
11. Балановский О.П., Пшеничнов А.С., Запорожченко В.В., Теучеж И.Э., **Схаляхо Р.А**. , Виллемс Р.,Янковский Н.К. Генофонд народонаселения пространственно-временные координаты // Материалы международной конференции "Генетика и биотехнология XXI века: проблемы, достижения, перспективы" X Съезд белорусского общества генетиков и селекционеров. 2012. Минск. С. 182.
12. Дибирова Х.Д., Балановская Е.В., Кузнецова М.А., Фролова С.А., Теучеж И.Э., **Схаляхо Р.А.,** Балановский О.П. Параллелизм в лингвистической и генетической микроэволюции на Кавказе // Сборник тезисов Конференции молодых ученых МГНЦ РАМН. Декабрь 2011. Москва. С. 7-9.
13. Дибирова Х.Д., Балановский О.П., Почешхова Э.А., Теучеж И.Э., **Схаляхо Р.А**., Кузнецова М.А., Фролова С.А., Балаганская О.А., Утевская О.М., Захарова Т.А., Шанько А.В., Епископосян Л.М., Балановская Е.В. Генетический профиль армян по полиморфизму Y-хромосомы // IX конгресс этнографов и антропологов России Петрозаводск. 4-8 июля 2011 г. С. 545
14. Дибирова Х.Д., Балановский О.П., Haber M., Кузнецова М.А., Фролова С.А., Почешхова Э.А.., Васинская О.А., Дружинина Е..Г., .**Схаляхо Р.А**., Теучеж И. Э., Раджабов М.А., Захарова Т.А., Zalloua PA, Балановская Е.В. Генетическая связь генофондов Кавказа, Передней Азии и Европы по данным об Y хромосоме // Материалы VI Съезда Российского общества медицинских генетиков. Ростов-на-Дону. 14-18 мая 2010 г. Медицинская генетика. 2010. С 55.

15. Дибирова Х.Д., Почешхова Э.А., Кузнецова М.А., Шанько А.В., Теучеж И.Э., **Схаляхо Р.А**., Агджоян А.Т., Утевская О.М., Чухряева М.И., Епископосян Л.М., Баранова Е.Е., Балановский О.П. Факторы формирования генофонда народов Кавказа: географическое соседство или лингвистическое родство?// Международная конференция «Проблемы популяционной и общей генетики», памяти Ю.П. Алтухова. 14–17 ноября 2011. Москва. С. 136-137.
16. Почешхова Э.А., **Схаляхо Р.А**., Теучеж И. Э., Дибирова Х.Д., Дружинина Е.Г., Балановская Е.В. Генофонд народов Кавказа и прогноз груза наследственной патологии (по квазигенетическим маркерам) // Материалы VI Съезда Российского общества медицинских генетиков. Ростов-на-Дону. 14-18 мая 2010 г. Медицинская генетика. 2010. С. 147.
17. Почешхова Э.А., **Схаляхо Р.А**., Теучеж И.А., Дибирова Х.Д., Балановская Е.В. «Фамильный портрет» народов Карачаево-Черкесии // IX конгресс этнографов и антропологов России. Петрозаводск. 4-8 июля 2011 г. С
18. Пшеничнов А.С., Балановский О.П., Утевская О.М., Атраментова Л.А., Кузнецова М.А., Фролова С.А., Дибирова Х.Д., Васинская О.А., Дружинина Е.Г., Захарова Т.А., Баранова Е.Г., Почешхова Э.А., Теучеж И.Э., **Схаляхо Р.А**., Чурносов М.И., Виллемс Р., Балановская Е.В.. Насколько велико влияние степных и северокавказских народов на украинский генофонд? // Материалы VI Съезда Российского общества медицинских генетиков. Ростов-на-Дону. 14-18 мая 2010 г. Медицинская генетика. 2010. С. 150.
19. Теучеж И.Э., **Схаляхо Р.А**., Почешхова Э.А., Дибирова Х.Д., Кузнецова М.А., Балановская Е.В. Дифференциация генофонда абхазо-адыгских народов Северного Кавказа (по аутосомным ДНК маркерам) // Материалы VI Съезда Российского общества медицинских генетиков. Ростов-на-Дону. 14-18 мая 2010 г. Медицинская генетика. 2010. С. 177-178.
20. Утевская О.М., Пшеничнов А.С., Балановский О.П., Фролова С.А., Кузнецова М.А., Романов А.Г., Шанько А.В., Чухряева М.И., Баранова Е.Е., Теучеж И.Э., **Схаляхо Р.А., Тыжненко** Т.В., Почешхова Э.А., Виллемс Р., Балановская Е.В., Атраментова Л.А. Географические и исторические закономерности в изменчивости генофонда населения Украины и юга России (анализ ДНК-маркёров) // VII Международная научная конференция «Факторы экспериментальной эволюции организмов». 26-30 сентября 2011. Алушта. Украина. Т.11. С. 541-545.
21. Чухряева М.И., Утевская О.М., Теучеж И. Э., **Схаляхо Р. А.**, Дибирова Х.Д., Тыжненко Т.В. Кашибадзе В.Ф., Балановский О.П. Генетический портрет донских казаков в контексте окружающих популяций (по данным о полиморфизме Y хромосомы) // Материалы IV Международной научно-практической конференции "Актуальные проблемы биологии, нанотехнологий и медицины". Ростов-на-Дону. 22-25 сентября 2011г. С.63-64.

***Отмечены публикации, рекомендованные ВАК РФ для защиты диссертаций.**