

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
НАУКИ ИНСТИТУТ ОБЩЕЙ ГЕНЕТИКИ им. Н.И. ВАВИЛОВА  
РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК**

*На правах рукописи*

**Жабагин Максат Кизатович**

**АНАЛИЗ СВЯЗИ ПОЛИМОРФИЗМА Y-ХРОМОСОМЫ  
И РОДОПЛЕМЕННОЙ СТРУКТУРЫ  
В КАЗАХСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ**

**03.02.07 - генетика**

**ДИССЕРТАЦИЯ**

**на соискание ученой степени  
кандидата биологических наук**

**Научный руководитель**  
доктор биологических наук,  
профессор РАН Балановский Олег Павлович

**Москва – 2017**

## ОГЛАВЛЕНИЕ

<b>ВВЕДЕНИЕ</b> .....	3
<b>ГЛАВА 1. ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ</b> .....	8
<b>1.1. Y-хромосома в популяционной генетике человека</b> .....	8
<b>1.1.1. Эволюция и структура Y-хромосомы</b> .....	8
<b>1.1.2. Функция и особенности наследования Y-хромосомы</b> .....	13
<b>1.2. История исследования полиморфизма Y-хромосомы казахской популяции</b> .....	15
<b>1.3. Исследования Y-хромосомы в родоплеменных группах Центральной Азии</b> .....	27
<b>1.4. Родоплеменная структура казахов</b> .....	33
<b>ГЛАВА 2. МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ</b> .....	43
<b>2.1. Материалы исследования</b> .....	43
<b>2.2. Молекулярно-генетические методы анализа</b> .....	45
<b>2.3. Статистические, филогенетические и картографические методы анализа</b> .....	46
<b>ГЛАВА 3. РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ</b> .....	47
<b>3.1. Частоты гаплогрупп Y-хромосомы в популяции казахов</b> .....	47
<b>3.2. Связь генетической и родоплеменной структуры генофонда казахов</b> .....	56
<b>3.3. Популяция казахов в генетическом пространстве Евразии</b> .....	61
<b>3.3.1. Связь генетического, культурного и географического ландшафтов в ареале Трансоксианы</b> .....	63
<b>3.3.2. Положение родоплеменных групп в генетическом пространстве Азии</b> .....	78
<b>3.4. Филогенетика и филогеография полиморфизма Y-хромосомы родоплеменных групп казахов</b> .....	84
<b>3.4.1. Филогенетика STR гаплотипов</b> .....	84
<b>3.4.2. Филогеография гаплогруппы G1</b> .....	95
<b>3.5. Родоплеменная структура в решении фундаментальной задачи популяционной генетики – скорость мутации Y-хромосомы</b> .....	101
<b>3.6. Генетическая реконструкция происхождения родоплеменных групп</b> .....	103
<b>3.6.1. Генезис крупнейшей родоплеменной группы казахов – аргын</b> .....	103
<b>3.6.2. Генетическая генеалогия степной аристократии и духовенства</b> .....	111
<b>ЗАКЛЮЧЕНИЕ</b> .....	119
<b>ВЫВОДЫ</b> .....	123
<b>ЛИТЕРАТУРА</b> .....	124

## ВВЕДЕНИЕ

### Актуальность проблемы.

Анализ Y-хромосомы стал одним из магистральных направлений в популяционной генетике человека, в последние годы усиленным возможностью полного секвенирования этого крупнейшего нерекombинирующего блока в геноме человека. Межпопуляционное разнообразие Y-хромосомы много выше, чем других генетических систем. Этот феномен объясняется не столько «однородительским» наследованием (присущим также и митохондриальной ДНК, разнообразие которой, однако, не столь велико), сколько свойственной большинству популяций человека патрилокальностью. Поэтому многие тюркоязычные популяции Евразийской степи (включая казахов), подразделенные на патрилокальные группы и традиционно отслеживающие генеалогию на семь мужских поколений, являются прекрасным модельным объектом для изучения связи биологического явления – межпопуляционных различий по Y-хромосоме – с его вероятными демографическими, социальными и историческими причинами.

Казахи представляют собой одну из крупнейших родоплеменных систем евразийской степи, записанную в традиционной казахской генеалогии «шежире». Ее структура и расселение является ценным историческим источником (Левшин, 1832; Вельямин-Зернов, 1864; Аристов, 1894, 1896; Валиханов, 1904; Тынышпаев, 1925; Востров, Муканов 1968). Родоплеменная структура, будучи ключевым элементом в государственно-политическом устройстве степной цивилизации, включала в себя различные по генезису племена, подразделявшиеся на кланы, в свою очередь состоящие из родов. Общими для всех элементов родоплеменной структуры являются передаваемые из поколения в поколение системы генеалогических сведений, возводящих всех потомков к единому родоначальнику – реальному или мифическому. Поэтому «род» – понятие социальное, но генеалогическая цепочка рода может иметь (или не иметь) связь с генетикой. Важно, что традиция передачи «рода» наследуется как Y-хромосома – от отца к сыну. Краткие сведения о родоплеменной структуре казахов представлены в разделе 1.4 обзора литературы.

Данные о полиморфизме Y-хромосомы в казахской популяции в той или иной мере публиковались во многих работах: в исследованиях, проведенных в *общем мировом масштабе* (Underhill et al., 1997, 2000; Hammer et al., 2001; Wells et al., 2001); в *региональном масштабе* – Центральной Азии (Perez-Lezaun et al., 1999; Zerjal et al., 2002; Chaix et al., 2007; Segurel et al., 2008; Heyer et al., 2009; Biro et al., 2015), Сибири (Karafet et al., 2002; Харьков, 2005, 2012; Балаганская и др., 2011a,b; Балановская и др., 2014), Волго-Урала (Roewer et al., 2007), Кавказа (Karafet et al., 2015); в *масштабе локальных территорий* расселения казахов – Казахстана (Tarlykov et al., 2013; Балмуханов и др., 2013), Алтая (Dulik et al., 2011), Китая (Shou et al., 2010; Zhong et al., 2010, 2011; Shan et al., 2014; Mei et al., 2016; Nothnagel et al., 2017); в работах

посвященных *генетико-демографическим событиям* – экспансии «гена Чингисхана» (Zerjal et al., 2003, Деренко и др., 2007, Захаров-Гезехус, 2013), заселению Америки (Karafet et al., 1999; Seielstad et al., 2003; Dulik et al., 2012), сокращению численности населения в неолите (Karmin et al., 2015), экспансии кочевых скотоводов и земледельцев Азии (Balaresque et al., 2015); в *детальных исследованиях филогеографии* отдельных гаплогрупп Y-хромосомы – гаплогруппы **R1a** (Underhill et al., 2010; 2015), гаплогруппы **N** (Rootsi et al., 2007; Puumäe et al., 2016), гаплогруппы **C2** (Balaresque et al., 2009; Malyarchuk et al., 2010, 2012).

Но только в четырех работах (Chaix et al., 2004; Biro et al., 2009; Abilev et al., 2012; Аширбеков и др., 2014) изучалась *родоплеменная структура*, и показано, что «род» и «клан» могут быть информативными квазигенетическими маркерами. К такому же мнению приходят авторы работ по *генетической генеалогии* (Turuspekov et al., 2011; Сабитов, 2015). Однако этот феномен еще не подтвержден для большинства родоплеменных групп казахов.

Суммируя данные о генофонде казахов из всех вышеперечисленных работах, мы видим недостаточный географический охват обширной территории Казахстана, недостаточно сопоставимый набор маркеров и, как правило, небольшие выборки. В плане анализа родовой структуры подавляющее большинство казахских родов остаются не изученными, и роль родоплеменной структуры в структурировании генофонда остается не измеренной. Работы по полному секвенированию Y-хромосомы затронули лишь редкие для казахов линии **R1a** и **N**, а мажорные гаплогруппы **C2** и **G1** остаются слабо изученными. Наконец, отсутствует обобщающая характеристика генофонда казахов по данным изменчивости Y-хромосомы. Заполнению этих лакун и целостному изучению генофонда казахов по маркерам Y-хромосомы посвящена диссертационная работа.

**Цель исследования. Изучить изменчивость Y-хромосомы в популяциях казахов и связь структуры генофонда с родоплеменной структурой населения.**

**Задачи исследования.**

1. Создать «генетический портрет» популяций казахов на основе большого массива данных (~2000 образцов), единой обширной панели маркеров Y-хромосомы (44 SNP и 17 STR) и на трех уровнях иерархической популяционной системы: а) казахи в целом; б) социально-территориальная структура казахов (3 жуза); в) родоплеменная структура (14 родоплеменных групп).

2. Определить роль фактора родоплеменной структуры в дифференциации генофонда казахов как в абсолютном выражении, так и относительно фактора географической дифференциации.

3. Выявить положение генофонда казахов в генетическом контексте окружающих популяций Трансоксианы (исторический регион Центральной Азии), и определить закономерности структурирования генофонда населения этого региона.

4. Выявить пути вероятного происхождения генофондов ряда родоплеменных групп и сравнить эти генетические реконструкции с историческими гипотезами происхождения этих групп.

5. На основе секвенирования ~10 млн. п.н. Y-хромосомы провести детальный филогеографический и филогенетический анализ гаплогруппы G1, одной из наиболее частых у казахов, и применить эти данные для определения скорости мутирования Y-хромосомы.

#### **Научная новизна.**

Впервые Y-хромосомный генофонд казахов охарактеризован по большой выборке (~**2000 образцов**), по широкой палитре маркеров (44 SNP и 17 STR), и с охватом большинства родоплеменных групп (14 родов).

Впервые показано, что в формировании межпопуляционной генетической изменчивости у кочевых обществ роль родоплеменной структуры может превышать роль географических расстояний.

Впервые проведен детальный филогеографический анализ гаплогруппы G1-M285 на основе полногеномного анализа Y-хромосомы и обнаружена связь популяций Иранского нагорья и генофонда Центральной Азии, которая получила подтверждение в последующих публикациях по древней ДНК (Lazaridis et al., 2016).

Скорость мутирования SNP в Y-хромосоме до сих пор оценивалась четырьмя методами – прямым подсчетом в родословных (Xue et al., 2009; Mendez et al., 2013; Helgason et al., 2015), по сравнению с шимпанзе (Thomson et al., 2000; Kuroki et al., 2006), по археологическим датировкам (Francalacci et al., 2013, Poznik et al., 2013) и по древним образцам (Fu et al., 2014; Trombetta et al., 2015; Karmin et al., 2015; Адамов и др., 2015; Illumae et al., 2016). В данном исследовании разработан пятый метод – «клановый», основанный на использовании исторической даты жизни общего предка клана.

#### **Научно-практическая значимость.**

Полученные результаты значительно увеличивают объем данных о генофонде народонаселения Центральной Азии.

Для судебно-медицинской экспертизы обширный массив данных по изменчивости Y-хромосомы казахов обеспечивает создание надежной референсной базы как для ДНК-идентификации. Ее важная особенность – определение не только географической, но и вероятной *родоплеменной принадлежности* неизвестного лица по образцу его ДНК, что значительно расширяет возможности экспертизы.

Для медико-генетических исследований сформированные коллекции образцов послужат для формирования строгих контрольных выборок. Реализованы принципы и практика организации Биобанка народонаселения.

Полученные результаты имеют междисциплинарный характер и представляют интерес для специалистов смежных наук (антропологов, археологов, этнографов, лингвистов, демографов, историков).

Вывод о ключевой роли родовой структуры в формировании генофонда важен для исследователей не только Центральной Азии, но и других регионов (Урала, Сибири, Дальнего Востока), где также сохраняется родоплеменная структура.

Результаты работы находят широкое применение в учебно-педагогическом процессе при подготовке курсов лекций и семинаров для студентов биологических, медицинских, исторических специальностей, и в популяризации науки.

#### **Основные положения, выносимые на защиту.**

1. Родоплеменная структура является ключевым фактором в формировании структуры генофонда казахов. Впервые выявлено: различия между родовыми популяциями в 1.5 раза больше, чем между районными популяциями (AMOVA); наличие достоверной корреляции между генетическими и квазигенетическими (частота родов в популяциях) расстояниями и ее отсутствие между генетическими и географическими расстояниями.

2. Географический ландшафт Трансоксианы, несмотря на его контрастность (пустыни и плодородные бассейны рек, предгорья и низменности) не оказывает прямого влияния на генетический ландшафт (AMOVA:  $F_{ST}=0.01$  и  $F_{ST}=0.00$ ). Основную роль в структурировании генофонда казахских и соседних популяций бассейнов Амударьи и Сырдарьи играет хозяйственно-культурный тип: земледелие и кочевое скотоводство (AMOVA:  $F_{ST}=0.03$ ).

3. Верификация генеалогических легенд родоплеменных групп (на примере аргын, торе, кожа-сунак) с помощью полиморфизма Y-хромосомы демонстрирует широкие возможности использования генетических данных для других популяций, где сохраняется родоплеменная структура.

4. Полученное соответствие филогенетического дерева гаплогруппы G1 (на основе анализа протяженных участков MSY региона ~10 млн. п.н.) и традиционной генеалогии (на основе шежира аргын), восходящей к историческому лицу с известным временем жизни, дает независимую оценку скорости SNP мутаций Y-хромосомы:  $0.78 \cdot 10^{-9}$  на нуклеотид в год.

**Апробация работы.** Основные результаты исследования были представлены в форме *устных докладов* на Международной конференции «Проблемы генетики населения и этнической антропологии» памяти Ю.Г. Рычкова (Москва, 2013), на VI Съезде Вавиловского

общества генетиков и селекционеров и на ассоциированных генетических симпозиумах (Ростов-на-Дону, 2014), Республиканской научно-практической конференции «Модернизация отечественной исторической науки в контексте национальной идеи «Мәңгілік ел»» (Астана, 2014), Международной конференции UNESCO «Great Migrations in Asia Minor: Circulation, exchange and social transformation» (Paris, 2016) и в форме *постерных докладов* на X Конгрессе этнографов и антропологов России (Москва, 2013), American Society of Human Genetics 63rd Annual Meeting (Boston, 2013), 5-ой Международной конференции "Алексеевские чтения" памяти академиков Т.И. Алексеевой и В.П. Алексеева (Москва, 2013), Nazarbayev University Research Week (Astana, 2013), DNA in Forensics – 9th International Y-chromosome workshop & 6th International EMPOP meeting (Brussels, 2014), The 19th Congress of the European Anthropological Association “Anthropology: Unity in Diversity” (Moscow, 2014), Human Genome Meeting (Kuala Lumpur, 2015), VII Съезде Российского общества медицинских генетиков (Санкт-Петербург, 2015), Second International Scientific Conference Personalized medicine & Global health (Astana, 2015), The 13th International Congress of Human Genetics (Kyoto, 2016). Human Evolution: Fossils, Ancient and Modern Genomes (Wellcome Genome Campus, Hinxton, Cambridge, 2017).

**Личный вклад автора.** Автор принимал непосредственное участие во всех экспериментальных этапах исследования: экспедиционное обследование ряда популяций Казахстана; выделение ДНК, определение ее концентрации и формирование ДНК-коллекций; генотипирование SNP маркеров, пробоподготовка для фрагментного анализа STR маркеров. Автор самостоятельно провел анализ данных: формирование базы данных по родоплеменной структуре; статистический анализ (расчет генетического разнообразия, генетических расстояний, анализ главных компонент и многомерного шкалирования, AMOVA, корреляционный тест Мантеля); филогенетический анализ по STR-маркерам (построение филогенетических сетей, их датировка методами rho и ASD); обработка филогенетических деревьев, полученных по данным полного секвенирования Y-хромосомы, а также подготовка данных для картографического анализа.

**Публикации.** По теме диссертации опубликовано 12 публикаций, в том числе 6 статей в рецензируемых научных изданиях, рекомендованных ВАК при Минобрнауки России для защиты диссертаций, и 6 тезисов докладов, представленных на международных конференциях.

**Структура и объем работы.** Диссертационная работа изложена на 148 страницах и состоит из трех глав, включая введение, материалы и методы, результаты, заключение, выводы и список литературы. Данные проиллюстрированы в 26 таблицах и на 39 рисунках. Список литературы содержит 324 источника, из которых 215 зарубежные.

## ГЛАВА 1. ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ

### 1.1. Y-хромосома в популяционной генетике человека

#### 1.1.1. Эволюция и структура Y-хромосомы

Наследственная информация каждого вида заключена в его геноме. Геном человека в виде наследственного материала представлен 46 хромосомами в ядре (22 пары аутосом и пара половых хромосом X-Y) и кольцевой хромосомой в митохондрии. Информационное содержание генома зашифровано в последовательности ДНК длиной в ~3.1 млрд. пар оснований (Ensembl release 90) (Aken et al., 2017). Неотъемлемой и главной составляющей наследственной информации является ее изменчивость. В этом отношении половая Y-хромосома человека перетерпела самые кардинальные эволюционные изменения и до сих пор является рекордсменом в этом процессе, если не принимать во внимание скорость однонуклеотидных мутаций в мтДНК –  $2 \cdot 10^{-8}$  на нуклеотид в год (Kivisild, 2015). Средняя скорость однонуклеотидных мутаций в Y хромосоме попадает в диапазон  $0.75-0.89 \cdot 10^{-9}$  на нуклеотид в год (таблица 1.1) (Balanovsky, 2017). Это почти в два раза больше чем по геному в целом,  $0.5 \cdot 10^{-9}$  на нуклеотид в год (Scally, 2016).

Таблица 1.1. Скорость однонуклеотидных мутаций у *Homo sapiens* (на нуклеотид в год).

№	Исследование	Метод оценки	Y-хромосома $\cdot 10^{-9}$	Полная мтДНК $\cdot 10^{-8}$	Геном $\cdot 10^{-9}$
1	Thomson et al., 2000	Человек и шимпанзе	1.24		
2	Kuroki et al., 2006	Человек и шимпанзе	1.50		
3	Xue et al., 2009	Генеалогия	1,00		
4	Mendez et al., 2013	Генеалогия	0.62		
5	Francalacci et al., 2013	Археология	0.53		
6	Poznik et al., 2013	Археология	0.82	2.30	
7	Fu et al., 2014	Древняя ДНК	0.76	2.53	0.43
8	Helgason et al., 2015	Генеалогия	0.87		
9	Karmin et al., 2015	Древняя ДНК	0.74		
10	Trombetta et al., 2015	Древняя ДНК	0.72		
11	Адамов и др., 2015	Древняя ДНК	0.82		
12	Balanovsky et al., 2015	Клановая структура	0.78		
13	Ilumae et al., 2016	Древняя ДНК	0.76		

Несмотря на то, что Y хромосома сильно отличается по размерам от X хромосомы (соотношение почти 1 к 3), она происходит от одной предковой пары аутосом, существовавшей 200-300 миллионов лет назад (Ohno, 1967; Graves, Schmidt, 1992). Вероятно, в результате последовательных пяти перекрывающихся инверсий рекомбинация между предковыми X-Y хромосомами неоднократно была супрессирована (рисунок 1.1). Рекомбинация — это фундаментальный биологический процесс, в результате которого дуплексы ДНК путем разрыва и соединений обмениваются материалом. Гомологичная рекомбинация сопряжена с

кроссинговером во время конъюгации между участками гомологичных хромосом на этапе пахитены в профазе I мейоза. Первым толчком для дивергенции гомологичных предковых хромосом могла послужить дупликация гена фактора транскрипции SOX3 в одной из предковых аутосом с последующей мутацией в одном из генов, повлекшей дифференцировку пола, детерминантом которого выступил новообразованный ген SRY (Stevanović et al., 1993; Graves, 1998; Katoh, Miyata, 1999). Надежное закрепление дифференцировки пола было достигнуто путем сцепленного наследования детерминирующих генов одним блоком за счет механизма запирающего кроссинговер – инверсии, как результат эктопической гомологичной рекомбинации между повторяющимися участками ДНК, в том числе противоположно ориентированными мобильными элементами (Бородин, Торгашева, 2011). Такие следы инверсий в виде «эволюционных страт» отражены на X-хромосоме (рисунок 1.1) (Lahn, Page, 1999; Skaletsky et al. 2003; Ross et al., 2005; Lemaitre et al., 2009; Wilson, Makova, 2009; Hughes et al., 2012; Pandey et al., 2013).

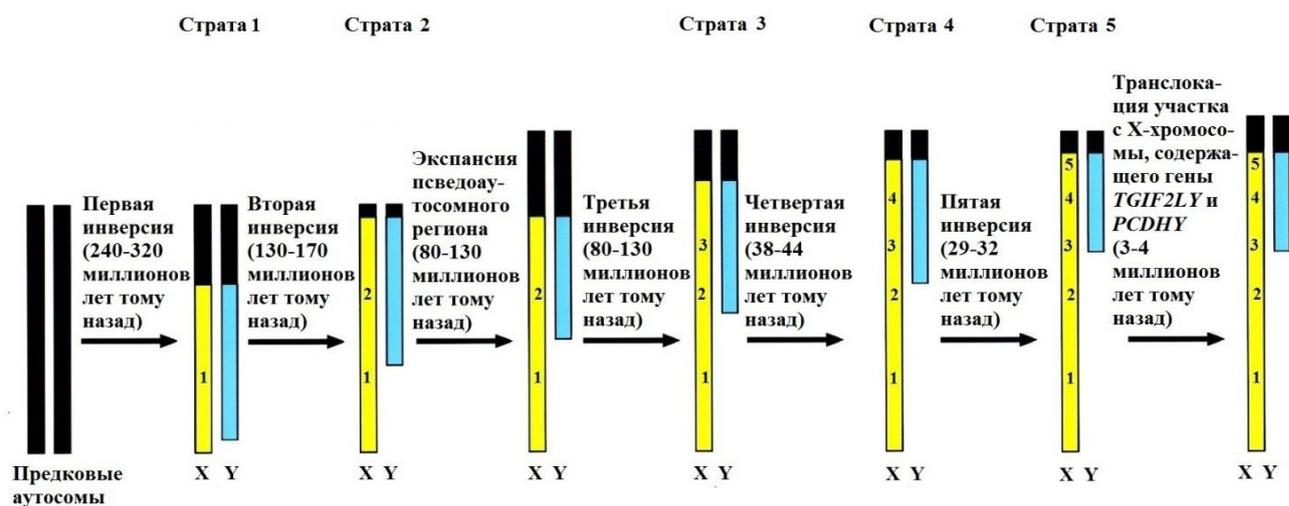


Рисунок 1.1. Реконструкция эволюции половых хромосом (по Lahn, Page 1999, с изменениями). Обозначения: черный цвет – псевдоаутосомный регион, желтый цвет - супрессия кроссинговера на X-хромосоме, синий цвет – супрессия на Y-хромосоме. Цифрами обозначены эволюционные страты.

Однако в отсутствии кроссинговера сцепленная система генов Y-хромосомы подвержена дегенерации – за 300 миллионов лет было утеряно 1398 из 1438 генов (Graves, 2002, 2006). В первую очередь дегенерация сопряжена с храповиком Меллера (Muller's ratchet). Его смысл заключается в том, что когда случайным образом в популяции исчезают наилучшие варианты Y-хромосомы, происходит необратимое накопление слабо вредных мутаций без возможности воссоздания утраченного варианта. Кроме храповика Меллера ключевыми механизмами

дегенерации Y-хромосомы являются – фоновый отбор, эффект Хилла-Робертсона и эффект попутного транспорта (Charlesworth, Charlesworth, 2000; Попадьин, Мамирова, 2004). Фоновый отбор подразумевает фиксацию нейтральной или слабо благоприятной новой мутации только в отсутствие вредных мутаций в Y-хромосоме, в противном случае новая мутация, какой бы она не была, обречена на элиминацию вместе с уже существующей вредной мутацией. Согласно эффекту Хилла-Робертсона, сцепленные сайты уменьшают приспособленность Y-хромосомы. При слабом отборе наблюдается замедление элиминации слабо вредных мутаций и фиксация слабо благоприятных мутаций, зависящих больше от генетического дрейфа и возвратных мутаций. Эффект попутного транспорта позволяет распространяться вредным и нейтральным мутациям за счет сцепления с благоприятными мутациями.

Вследствие дегенерации, к настоящему моменту, Y-хромосома человека сохранила только 3% генов от предковой хромосомы. Однако 25 миллионов лет назад этот процесс стабилизировался – был утерян только один ген. Тогда как за последние пять миллионов лет, с момента расхождения эволюционных линий человека и шимпанзе ни одного (Skaletsky et al., 2003; Bellott et al., 2010; Hughes et al., 2012). Фактором стабилизации Y-хромосомы выступает генная конверсия, основанная на исправлении мутаций через нерцепрокную гомологичную рекомбинацию относительно зеркального отражения, содержащего в палиндромных участках (Rozen et al., 2003).

Схематично эволюция Y-хромосомы представляется в виде следующих событий: пара предковых аутосом → дупликация гена SOX3 → мутация в одном из генов с образованием пол детерминирующего гена SRY → накопление мутаций и ретроэлементов → появление нерекombинирующего участка → расширение границ нерекombинирующего участка с последующей дегенерацией Y-хромосомы.

Эволюция Y-хромосомы в свете не классической концепции – асинхронной эволюции половых хромосом – рассматривается как экономичная форма информационного контакта со средой, где Y-хромосома является источником изменчивости в наследственную информацию (Геодакян, 1965).

Сейчас на долю Y-хромосомы приходится лишь 57 миллионов пар оснований (Mb). 95% процентов последовательности Y-хромосомы не принимает участия в формировании синаптанемного комплекса, обеспечивающего прохождение рекомбинации в мейозе, и до недавнего времени была известна, как нерекombинирующий регион Y-хромосомы (NRY), за исключением малых псевдоаутосомных регионов PAR1 и PAR2 (Skaletsky et al., 2003; Mangs, Moris, 2007). Однако открытия обильной генной конверсии и внутривхромосомных рекомбинаций в палиндром богатых регионах NRY, требовали переименования этой области в мужчино-специфический регион Y-хромосомы (MSY) (Rozen et al., 2003; Skaletsky et al., 2003).

MSY фланкирован псевдоаутосомными регионами (PAR1 и PAR2) и содержит два различных региона: гетерохроматин и эухроматин (рисунок 1.2).

PAR1 располагается на коротком плече Y-хромосомы (Yp) и охватывает около 2.6 Mb. PAR2 находится на длинном плече Y-хромосомы (Yq) и охватывает примерно 320 тысяч пар оснований (kb) (Ross et al., 2005; Mangs, Moris, 2007). Псевдоаутосомные регионы являются гомологичными к X хромосоме, поэтому обеспечивают рекомбинацию между X и Y хромосомами. Всего в псевдоаутосомной области Y-хромосомы картировано 29 генов, большинство из которых являются генами «домашнего хозяйства» (Rappold et al., 2007; Flaquer et al., 2008). В 2013 году было сообщено о третьем регионе PAR3 в X-транспонированном эухроматиновом регионе, длиной в 2.3 Mb. Частота PAR3 в популяции человека составляет 2% (Veerappa et al., 2013). Кроме псевдоаутосомных регионов, высокая X-Y гомология обнаружена для ряда областей, из которых наиболее крупные в локусах: Xp22.3/Yq11.2 и Xq21.3/Yp11.3 (Ross et al., 2005).

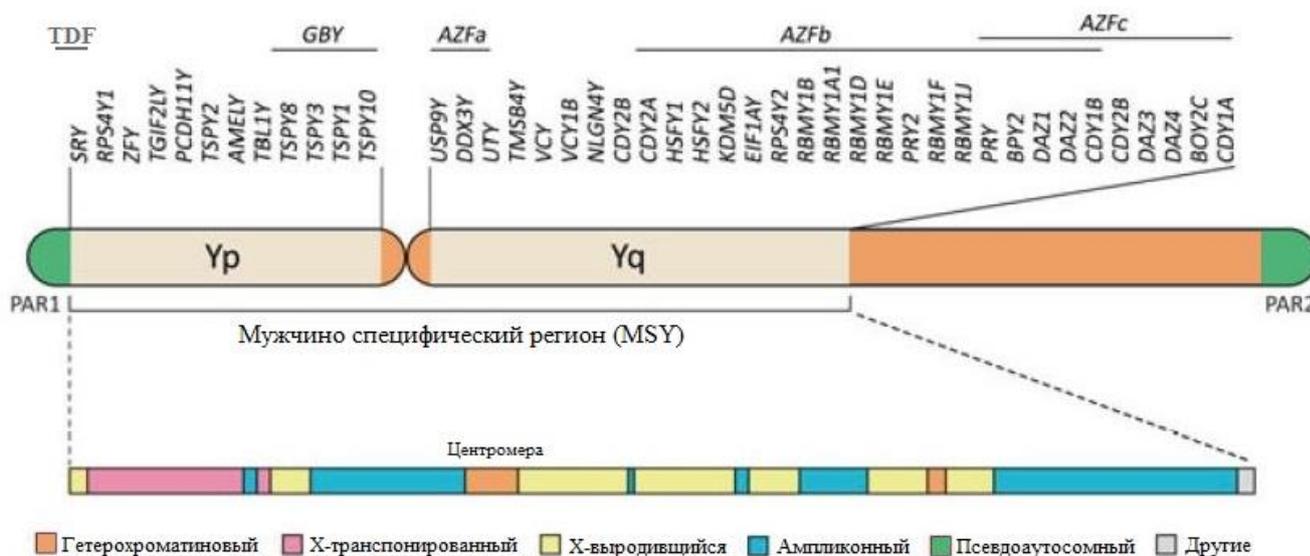


Рисунок 1.2. Структура Y-хромосомы (по Skaletsky et al., 2003, с изменениями).

Гетерохроматиновый регион состоит в основном из длинных повторяющихся последовательностей, охватывающий около 40 Mb на длинном плече Y-хромосомы. Выделяют три блока: центромерный, проксимальный (Yq11.22) и дистальный (Yq12). Проксимальный локус DYZ19 находится в виде остривка в эухроматиновом регионе длиной в 400 kb и содержит более 3000 повторов длиной 125 пар оснований (Skaletsky et al., 2003). В перичентромерной области гетерохроматина (Yq11) обнаружен эухроматиновый участок с генами семейства DUX. Кроме того, в регионе существуют два типа мультикопийных последовательностей с которых транскрибируется некодирующая РНК. Будучи тестис-специфически экспрессируемые, некодирующая РНК подвергается транс-сплайсингу с мРНК

аутосомного гена CDC2L2, и тем самым участвует в контроле клеточного деления и апоптоза (Jehan et al., 2007).

Эухроматиновый регион включает гены Y-хромосомы, которые ответственны за экспрессию 156 транскрипционно активных единиц, из которых 78 являются белок-кодирующими и производными от 27 функционально активных генов (таблица 1.2). Многие гены имеют гомологи на X-хромосоме. Большинство генов экспрессируются только в семенниках, являясь многокопийными и специфичными для Y-хромосомы. Однокопийные гены, наоборот, экспрессируются повсеместно в различных тканях. К специфичным относят два гена - AMELY (амелогенин Y) и PCDHY (протокадхерин Y), которые экспрессируются соответственно в тканях зубов и мозга. В целом регион охватывает 23 Mb Y-хромосомы и подразделяется на три класса – X-транспонированный, ампликонный и X-выродившийся регионы (Skaletsky et al., 2003).

Таблица 1.2. Гены в составе MSY регионов, их свойства и гомологи.

Регион MSY	Ген	Число копий	Экспрессия в тканях	Гомологи на X-хромосоме
X-транспонированный	TGIF2LY	1	семенники	TGIF2LX
	PCDH11Y	1	зародышевый мозг, мозг	PCDH11X
Всего		2		
X-вырожденный	SRY	1	семенники	SOX3
	RPS4Y1	1	повсеместно	RPS4X
	ZFY	1	повсеместно	ZFY
	AMELY	1	зубы	AMELX
	TBL1Y	1	зародышевый мозг, простата	TBL1X
	PRKY	1	повсеместно	PRKX
	USP9Y	1	повсеместно	USP9X
	DBY	1	повсеместно	DBX
	UTY	1	повсеместно	UTX
	TMSB4Y	1	повсеместно	TMSB4X
	NLGN4Y	1	мозг, простата, яичники	NLGN4X
	CYorf15A	1	повсеместно	CXorf15
	CYorf15B	1	повсеместно	CXorf15
	SMCY	1	повсеместно	SMCX
	EIF1AY	1	повсеместно	EIF1AX
RPS4Y2	1	повсеместно	RPS4X	
Всего		16		
Ампликонный	TSPY	~35	семенники	
	VCY	2	семенники	VCX
	XKRY	2	семенники	
	CDY	4	семенники	
	HSFY	2	семенники	
	RBMY	6	семенники	RBMX
	PRY	2	семенники	
	BPY2	3	семенники	
DAZ	4	семенники		
Всего		~60		
Общее количество		~78		

X-транспонированный регион на 99% идентичен с ДНК последовательностью сегмента длинного плеча X-хромосомы (Xq21), общей длиной в 3.4 Mb. Высокая гомологичность регионов объясняется результатом массивной транспозиции участков X-хромосомы на Y-хромосому около 3-4 миллионов лет назад, после расхождения эволюционных линий человека и шимпанзе. Всего в регионе идентифицировано два однокопийных гена: TGIF2LY и PCDH11Y. Оставшаяся часть последовательности состоит из повторных элементов, таких как Alu (короткие диспергированные повторы), LINE1 (длинные диспергированные повторы), и ретровирусные последовательности (retroviral) (Page et al., 1984; Skaletsky et al., 2003).

Ампликонный регион в основном состоит из длинных повторяющихся последовательностей общей длиной в 10.2 Mb. Это восемь массивных палиндромных структур (P1-P8) и пять инвертированных участков. Шесть палиндромов содержат 60 генов, производных от 9 различных многокопийных генов семейств, которые экспрессируются исключительно в семенниках (Rozen et al., 2003; Skaletsky et al., 2003; Hughes, Rozen, 2012).

X-вырожденный регион представлен реликтовой последовательностью древней предковой аутосомы, общей длиной в 8.6 Mb. В этой области расположены псевдогены гомологичные X сцепленным генам и 16 однокопийных генов не имеющих X-гомологов. Большинство этих генов широко экспрессируются в разных тканях организма. Единственный ген SRY, экспрессируется преимущественно в семенниках, продуцируя фактор транскрипции, который в свою очередь запускает каскад генов переключающих зародышевые структуры специализироваться в мужские органы.

Y-хромосома, будучи рекордсменом по изменчивости, несет в себе 370541 генетических вариантов (однонуклеотидные полиморфизмы (SNP), инсерции, делеции, инделы, замены (substitution), вариация числа копий (SNV), инверсии, транслокации) (Aken et al., 2017; Ensembl release 90). Ряд из них сегодня активно используется в реконструкции филогении и филогеографии: однонуклеотидные полиморфизмы (SNP) и микросателлиты (STR). Y-хромосома богата количеством низкокопийных повторов – сегментными дубликациями. Все пограничные регионы состоят из дублицированных последовательностей (Skaletsky et al., 2003).

### **1.1.2. Функция и особенности наследования Y-хромосомы**

Главная функция Y-хромосомы – обеспечение половой дифференцировки по типу мужской особи, когда из клеток бипотенциальной гонады формируются мужские: первичные зародышевые клетки в сперматогоний; поддерживающие клетки-предшественники в клетки Сертоли; стероидогенные поддерживающие клетки в клетки Лейдига. Последние два типа клеток секретируют Антимюллеров гормон и тестостерон соответственно. Первый вызывает регрессию Мюллеровых протоков, которые в случае дифференцировки по пути женской особи,

развиваются в матку, маточные трубы и влагалище. Второй гормон, и его производные (5 $\alpha$ -дегидротестостерон) необходимы для дифференцировки Вольфовых протоков в придаток яичка, семявыносящий проток, семенной пузырек, внутренние половые протоки и наружные половые органы (пенис и мошонка) (Аслянян, Солдатова, 2010).

Ключевым фактором детерминации пола выступает ген SRY, впервые идентифицированный в 1990 году (Gubbay et al., 1990; Koopman et al., 1990; Sinclair et al., 1990). Ген является однокопийным, находится вблизи с регионом PAR1 (рисунок 1.2) на коротком плече Y-хромосомы и не содержит интронов. В последовательности выделяется консервативный домен HMG-box. Мутации в этой области приводят к реверсии пола (Harley et al., 1992). Транскрипт гена SRY обладает двойной функцией – может связываться с ДНК и взаимодействовать с другими белками. Связывание белка с ДНК вызывает изменение конформации ДНК и ремоделирование хроматина. Взаимодействие с другими белками обеспечивает перемещение SRY транскрипта в клеточное ядро, в результате чего он распознает гены мишени и модулирует свою активность (Кожухарь, 2012).

В связывании ключевую роль играет консервативная часть транскрипта - HMG регион. Он специфически связывается с последовательностью (A/T)AACAА(T/A) в ДНК, что вызывает изгибание молекулы, а это в свою очередь позволяет взаимодействовать регуляторам транскрипции (Harley et al., 2003). Ремоделирование хроматина происходит за счет взаимодействия SRY с KRAP-KAP1-HP1 комплексом, которые рекрутирует гистон деацетилазу и метилтрансферазу (Oh et al., 2005; Peng et al., 2009). Хорошо изучено взаимодействие HMG региона с протеином WT1, содержащим цинковый палец. Этот комплекс активирует транскрипцию промотора, содержащего SRY-связывающие участки, тем самым способствуя дифференцировке яичка человека из бипотенциальной гонады (Matsuzawa-Watanabe et al., 2003). Транскрипт также образует важные комплексы с белком SP1, который модулирует взаимодействие SRY с другими транскрипционными факторами (Harley et al., 2003; Thevenet et al., 2004) и белком PARP1 (Li et al., 2006).

Таким образом, MSY не имеет гомолога для рекомбинации и является гаплоидным, а также играет важную роль в развитии мужских наследственных черт. Эта структурная особенность непосредственно отразилась на особенностях наследования Y-хромосомы.

Во-первых, наследование Y-хромосомы является достоянием и прерогативой отца к сыну, за исключением различных патологий, например, наследственной изолированной гонадальной дисгенезии (Swyer syndrome) (Swyer et al., 1955; Behzadian et al., 1990). Поэтому эффективный размер популяции ( $N_e$ ) Y-хромосомы в четыре раза меньше, чем для аутосом; либо в три раза меньше, чем для X-хромосомы, и сопоставим только с мтДНК. Низкая

эффективная численность пула Y-хромосомы, делает ее в большей степени подверженной к эффекту генетического дрейфа.

Во-вторых, Y-хромосома проявляет очень низкий уровень генетического разнообразия по сравнению с остальной частью ядерного генома, если те же самые эволюционные факторы, определяющие процесс накопления мутаций, как предполагается, действуют на все хромосомы одинаково (Thomson et al., 2000). Вследствие чего, Y-хромосома высоко восприимчива к генетическому дрейфу и эффекту основателя. Причем, дрейф ускоряет дифференциацию популяции и вызывает быстрое изменение частот гаплотипов во времени (Jobling, Tyler-Smith, 2003; Semino et al., 2000).

В-третьих, межпопуляционное разнообразие Y-хромосомы много выше, чем других генетических систем (Seielstad et al., 1998; Oota et al., 2001; DestroBisol et al., 2012). Этот феномен объясняется не столько «однородительским» наследованием (присущим также и митохондриальной ДНК, разнообразие которой, однако, не столь велико), сколько свойственной большинству популяций человека патрилокальностью. Патрилокальность – это социальное явление, при котором мужчины при заключении брака остаются на местах своего рождения, а женщины переходят в дом мужа, что определяет меньшую миграционную активность женихов и большую невест. Как результат – большая дифференциация по мужским линиям.

## **1.2. История исследования полиморфизма Y-хромосомы казахской популяции**

Популяционно-генетические исследования полиморфизма Y-хромосомы в казахской популяции насчитывают 20 лет истории и более 50 публикаций (таблица 1.3). Первое сообщение было сделано на заре изучения генетических маркеров Y-хромосомы - в 1997 году в работе (Underhill et al., 1997). В ней было представлено филогенетическое дерево Y-хромосомы по 22 SNP, идентифицированных с помощью метода денатурирующей высокоэффективной жидкостной хроматографии. Выборка казахов была представлена 9 образцами и рассматривалась в контексте Центрально-Азиатского региона (N=60). Авторы работы отметили тот факт, что все географические регионы характеризуются собственным наиболее частым набором полиморфизмов, которые успешно отображают демографическую историю населения (Underhill et al., 1997).

К работам, в которых были впервые представлены популяционные выборки казахов, относятся две крупные работы, опубликованные в 1999 году (Karafet et al., 1999; Perez-Lezaun et al., 1999).

Работа (Karafet et al., 1999) посвящена поиску прародины коренных американцев среди популяций Азии. Было изучено 2198 образцов из 60 популяций со всего мира по 12 SNP и 2

STR маркерам, включая выборку казахов (N=22). Два генетических варианта (1C и 1F) оказались мажорными гаплотип-основателями для коренных американцев. В современной классификации эти генетические варианты известны как гаплогруппы Q и C. Изучение общемирового распределения этих генетических вариантов показало, что коренные американцы унаследовали их от своих азиатских предков, большая часть современных потомков которых проживает в Байкальском регионе. Для казахов было выявлено, что более 1/3 разнообразия Y-хромосомы приходится на долю этих же гаплогрупп. В генетическом пространстве популяций казахи расположились в окружении популяций Алтая и монголов (Karafet et al., 1999).

В работе (Perez-Lezaun et al., 1999) в контексте исследования миграций в Центральной Азии по данным 8 STR маркерам Y-хромосомы были изучены четыре популяции – казахи (N=50), уйгуры (N=43), киргизы высокогорья (N=43), киргизы равнинные (N=44). Выборки казахов и уйгуров были собраны в Казахстане, село Актасты (Раймбекский район) и село Педжим (Панфиловский район), соответственно. Во всех изученных популяциях был обнаружен единственный общий гаплотип 16-14-10<sup>1</sup>-25-10-11-13 (DYS19-DYS388-DYS389I-DYS390-DYS391-DYS392-DYS393), который к тому же оказался мажорным для казахов. Позже в работе (Zerjal et al., 2003) определено, что этот гаплотип относится к «стар-кластеру» в составе гаплогруппы C3\*. Всего в выборке казахов было выявлено 18 уникальных гаплотипов (Perez-Lezaun et al., 1999).

В 2000 году научная группа под руководством Dr. Peter Underhill продолжая свои исследования по истории человеческой популяции, представляет научному обществу новое и подробное разветвленное филогенетическое дерево Y-хромосомы по 167 SNP, идентифицированных с помощью метода денатурирующей высокоэффективной жидкостной хроматографии. По ветвям дерева были распределены 1082 образца со всего мира, включая один образец казаха положительного на маркер M130 (Underhill et al., 2000). Сегодня этот маркер определяет гаплогруппу C.

В 2001 году в свет выходят две крупные работы (Hammer et al., 2001; Wells et al., 2001) по изучению изменчивости Y-хромосомы в общемировом масштабе, которые обозначали глобальные тренды.

В работе (Hammer et al., 2001) изучено 2858 образцов из 50 популяций со всего мира по 43 SNP маркерам, включая выборку казахов (N=30) из предыдущих работ (Underhill et al., 1997b; Karafet et al., 1999). Авторы отмечают, что в популяциях Центральной Азии наблюдается наиболее высокий уровень генетического разнообразия (Hammer et al., 2001).

Таблица 1.3. Публикации, в которых были изучены образцы казахов по маркерам Y-хромосомы.

№	Первый автор и год работы	Использование или обновление данных	Регион
1	Underhill et al., 1997		Казахстан
2	Perez-Lezaun et al., 1999		Казахстан
3	Karafet et al., 1999		Казахстан
4	Underhill et al., 2000		Казахстан
5	Hammer et al., 2001	Underhill et al., 1997; Karafet et al., 1999	Казахстан
6	Wells et al., 2001		Казахстан
7	Zerjal et al., 2002		Казахстан
8	Karafet et al., 2002	Hammer et al., 2001	Казахстан
9	Zerjal et al., 2003**	Zerjal et al., 2002	Казахстан
10	Seielstad et al., 2003	Wells et al., 2001	Казахстан
11	Chaix et al., 2004**		Узбекистан
12	Харьков 2005		Алтай
13	Chaix et al., 2007	Chaix et al., 2004	Узбекистан
14	Rootsi et al., 2007		Казахстан
15	Деренко и др., 2007**		Казахстан
16	Roewer et al., 2007	Rothämel 2008	Казахстан
17	Ségurel et al., 2008	Chaix et al., 2004	Узбекистан
18	Heyer et al., 2009	Chaix et al., 2004	Узбекистан
19	Biro et al., 2009**		Казахстан
20	Balaresque et al., 2009	Roewer et al., 2007	Казахстан
21	Shou et al., 2010		Китай
22	Underhill et al., 2010		Казахстан
23	Malyarchuk et al., 2010	Derenko et al., 2007	Алтай
24	Zhong et al., 2010		Китай
25	Zhong et al., 2011	Zhong et al., 2010	Китай
26	Turuspekov et al., 2011**	Kazakhstan DNA-project	Казахстан
27	Dulik et al., 2011		Алтай
28	Балаганская и др., 2011a,b		Казахстан
29	Dulik et al., 2012	Dulik et al., 2011	Алтай
30	Харьков 2012	Харьков 2005	Алтай
31	Abilev et al., 2012**		Казахстан
32	Malyarchuk et al., 2012	Malyarchuk et al., 2010	Алтай
33	Tarlykov et al., 2013**		Казахстан
34	Балмуханов и др., 2013**		Казахстан
35	Shan et al., 2014a,b		Китай
36	Аширбеков и др., 2014**	Балмуханов и др., 2013	Казахстан
37	Жабагин и др., 2014a,b*	Kazakhstan DNA-project	Казахстан
38	Балановская и др., 2014*	Балаганская и др., 2011	Казахстан
39	Biro et al., 2015	Biro et al., 2009	Казахстан
40	Balaresque et al. 2015**	Chaix et al., 2004	Узбекистан
41	Karafet et al., 2015		Казахстан
42	Сабитов 2015	Kazakhstan DNA-project	Казахстан
43	Underhill et al., 2015	Underhill et al., 2010	Казахстан
44	Karmin et al., 2015		Казахстан
45	Balanovsky et al., 2015*	Балаганская и др., 2011; Жабагин и др., 2014	Казахстан
46	Пумäe et al., 2016	Rootsi et al., 2007	Казахстан
47	Жабагин и др., 2016*	Balanovsky et al., 2015	Казахстан
48	Mei et al., 2016		Китай
49	Balanovsky et al., 2017*		Казахстан
50	Nothnagel et al., 2017	Shan et al., 2014	Китай
51	Zhabagin et al., 2017*	Balanovsky et al., 2015; Жабагин и др., 2014	Казахстан

Всего **4584** образца (литературные – 1996, из генеалогических проектов – 606, данной диссертации – 1982)

Примечание: \*Работы с участием автора диссертации обсуждаются в главе 3.

\*\*Работы, связанные с исследованием родоплеменных групп, обсуждаются в главе 1.3.

В работе Wells et al., 2001 исследовано 1935 образцов из 49 популяций Евразии по 23 SNP маркерам с особым вниманием к Центрально-Азиатскому региону, включая выборку казахов (N=54). Было показано, что Центральная Азия является регионом с высоким генетическим разнообразием и источником, по крайней мере, трех основных волн миграций, ведущих в Европу, Америку и Индию. Две трети (66%) разнообразия Y-хромосомы изученной выборки казахов пришлось на гаплогруппу C-M130, а именно на субветвь определяемой маркером M48 – 57%, который в настоящее время рассматривается как маркер гаплогруппы C2b1a2. На филогенетическом дереве, построенном методом «ближайшего соседа», популяция казахов объединяется в первую очередь с монголами (Wells et al., 2001).

В 2002 году выходит следующая работа, посвященная разнообразию Y-хромосомы в Центральной Азии. В работе (Zerjal et al., 2002) исследовано 408 образцов из 15 популяций Центральной Азии по 16 SNP и 16 STR маркерам, включая выборку казахов (N=38). Выборка была собрана в населенных пунктах – Алматы, Катон-Карагай, Каратутук и Рахмановские ключи. На территории Казахстана (село Лавар) также была собрана выборка уйгуров (N=33). Мажорным вариантом в казахской выборке оказался маркер M48 (63%). Его возраст в составе казахов составляет около 630 лет (методом ρ ~ 480 лет; ASD ~ 685 лет; BATWING ~ 750 лет). Всего же в казахской популяции было выявлено 15 уникальных гаплотипов и 6 гаплогрупп. На графике, показывающем результаты многомерного шкалирования (MDS), визуализированного на основе генетических расстояний по данным SNP маркеров, казахи удалены от географически соседних популяций (киргизов, узбеков, уйгур), приближаясь к популяции монголов (Zerjal et al., 2002).

В этом же году популяция казахов, ранее исследованная в работе (Hammer et al., 2001), была включена в работу (Karafet et al., 2002) для дальнейшего анализа в контексте генофонда коренных народов Сибири. В работе впервые исследуются 902 образца из 18 популяций Сибири, и дополнительно обновляются данные о 530 образцах из различных регионов мира по 62 SNP маркерам, включая выборку казахов (N=30). Второй по частоте для популяций Сибири оказалась гаплогруппа C (22.5%). Ее ветвь, определяемая маркером M86, широко распространена по всей Сибири и Центральной Азии, в том числе у казахов. На графике MDS популяция казахов располагается в одном кластере вместе с популяциями монголов, якутов, бурятов, эвенков, долган и коряков (Karafet et al., 2002).

В 2003 году три образца казахов гаплогруппы Q из работы (Wells et al., 2001) были изучены по 15 STR маркерам вместе с 66 образцами из других популяций мира с целью определения времени заселения Американского континента человеком (Seielstad et al., 2003), поскольку именно гаплогруппа Q является свидетельством этой миграции (Karafet et al., 1999). Авторы определили время заселения Америки (15-18 тыс. лет назад) и отметили, что их

результат не противоречит данным, полученным в ходе изучения мтДНК (Torgoni et al., 1994) и классических аутосомных маркеров (Cavalli-Sforza et al., 1994).

В 2005 году в диссертационной работе Харькова В.Н., посвященной разнообразию Y-хромосомы в коренных популяциях Сибири, в том числе была изучена выборка казахов (N=55) из Кош-Агача (Республика Алтай). Всего в работе исследовано 1565 образцов из 40 популяций, принадлежащих к 22 этническим группам. по 34 SNP и 7 STR маркерам Y-хромосомы. В популяции казахов с высокой частотой обнаружены гаплогруппы C3\*-M217(xM77) (9.09%), C3c-M77 (23.64%), O3-M122 (32.73%) и отсутствует большинство гаплогрупп, встречаемых в европейских популяциях. Как показывает исследование, большинство монголоидных сибирских этносов демонстрируют общность генофонда, представленного в основном гаплогруппами C3\*, C3c и N3a-M178. Частота последней (N3a) у казахов незначительна – 5.45% (Харьков, 2005).

В 2007 году научный коллектив (Chaix et al., 2007) публикует продолжение результатов своих исследований (Chaix et al., 2004) (см также главу 1.3), посвященное Центральной Азии. На этот раз авторы провели сравнение популяций с учетом хозяйственно-культурного типа: деления на оседлых земледельцев и кочевников-скотоводов. В работе по 6 STR маркерам Y-хромосомы сравнивались 11 популяций кочевников и 7 популяций земледельцев Центральной Азии, ранее изученных в работах (Perez-Lezaun et al., 1999; Zerjal et al. 2002; Chaix et al., 2004). Популяция казахов была представлена тремя выборками: N=50, N=38, N=49, соответственно. В результате сравнения было показано, что в популяциях земледельцев значение разнообразия Y-хромосомных линий выше, чем у кочевников. Авторы полагают, что ключевую роль в этой ассиметрии играет родоплеменная структура (Chaix et al., 2007).

В тот же 2007 год в свет выходят результаты масштабного исследования (Rootsi et al., 2007), посвященного филогеографии гаплогруппы N. В работе впервые публикуются данные по 5389 образцам из 58 популяций Евразии, включая новую выборку казахов (N=185), исследованную по 6 SNP и 17 STR маркерам гаплогруппы N. Дополнительно обновляются данные по 2630 образцам из ранее опубликованных данных, включая выборку казахов из работ (Karafet et al., 2002, N=30) и (Харьков, 2005, N=55). Результаты исследований указывают, что повышенные частоты гаплогруппы N в Северной Европе является следствием ее миграции, начавшейся примерно 12-14 тысяч лет назад, по северному маршруту из южной Внутренней Азии/Сибири на запад. Отсутствие этой гаплогруппы в генофонде коренных американцев предполагает, что миграция гаплогруппы N в Америку произошла уже после ее первого заселения. Наиболее часто встречаемая ветвь N3 вероятно возникла на территории Китая, затем прошла ряд узких бутылочных горлышек в Сибири и вторично расширилась в Восточной Европе. Вторая ветвь (N2) представлена на медианных сетях двумя крупными кластерами –

азиатским (N2-A) и европейским (N2-B), причем европейский кластер состоит в основном из финно-угорских популяций. Ветвь N1 представлена низкими частотами в популяциях Центральной Азии, корейцев, северных китайцев и у эвенков Маньчжурии. Обследованные в работе выборки казахов различаются между собой. Если в выборках (Харьков, 2005) и (Karafet et al., 2002) обнаружена только одна ветвь N3-Тат (5.4% и 10% соответственно), то в новой выборке встречены все три субветви: N3-Тат (3.2%), N2-P43 (1.1%), N1-M128 (8.1%). Кроме того, в работе обнаружена дочерняя ветвь макрогаплогруппы NO – гаплогруппа O. Наибольшая ее частота среди казахов (32.7%) выявлена у казахов Алтая (Харьков, 2005), в выборке (Karafet et al., 2002) значительно меньше (10%) и еще меньше (4.9%) в выборке (Rootsi et al., 2007).

В работе (Roewer et al., 2007), посвященной характеристике STR полиморфизма Y-хромосомы в популяции калмыков, для сравнения была привлечена выборка казахов (N=181) из Тараза (Южный Казахстан), исследованная по 12 STR маркерам. Сообщается, что среди 175 гаплотипов казахов 6 имеют дубликацию в маркере DYS19, и три из них совпадают с калмыкским гаплотипом. Позже гаплотипы казахов были опубликованы в базе данных YHRD (YA003280/Rothämel 2008).

В 2008 году вышла работа (Ségurel et al., 2008), посвященная связи половой структуры и генетической структуры населения Центральной Азии. Было исследовано 780 образцов из 11 популяций кочевников и 11 популяций земледельцев, большая часть которых ранее были представлены в (Chaix et al., 2007), включая выборку казахов из Каракалпакстана (N=50), представленную в (Chaix et al., 2004). Новая выборка казахов (N=20) была собрана в Бухаре. Образцы были исследованы по 12 STR маркерам Y-хромосомы. Результаты сравнивались с данными по полиморфизму мтДНК, аутомсомных STR маркеров и X-хромосомы. Авторы работы приходят к выводу, что эффективное число женщин в популяции кочевников выше, чем в популяциях земледельцев, что определяется социальной структурой популяций (Ségurel et al., 2008).

В 2009 году вышла еще одна статья, посвященная Центральной Азии (Heyer et al., 2009). В работе были объединены все результаты, опубликованные ранее (Perez-Lezaun et al., 1999; Zerjal et al., 2002; Comas et al., 2004; Quintana-Murci et al., 2004; Chaix et al., 2007). Характеристика полиморфизма Y-хромосомы дана по 12 STR маркерам, но для сравнения опубликованы и использованы по 7 STR маркерам. Популяция казахов представлена тремя выборками: 38 образцов, собранных в Алмате и в трех населенных пунктах Восточного Казахстана – Катон-Карагай, Каратугук и Рахмановские ключи; 49 образцов из Южного Казахстана (село Актасты Раймбекского района), 50 образцов с Каракалпакстана (Узбекистан). В работе с помощью метода BATWING определены временные пороги начала формирования этнических популяций. Для казахов такая дата определена как – 2657 лет. Отмечается, что по

полиморфизму Y-хромосомы генетические различия между субпопуляциями одного этноса оказались выше, чем между разными этносами Центральной Азии (Heyer et al., 2009).

В работе (Balaesque et al., 2009) впервые сообщается о дубликации локуса DYS19 в 20 образцах казахов, относящихся к гаплогруппе C3c. Эта работа всецело посвящена локусу DYS19 и его генетическим вариантам – инверсия, делеция и дубликация. Авторы изучили 55 новых образцов, некоторые из которых были ранее представлены (Cann et al., 2002; Zerjal et al., 2003; Parkin et al., 2006, 2007; Roewer et al., 2007) по 26 STR и SNP маркерам. Авторы отмечают, что в случаях, когда копии аллеля локуса DYS19 несут одинаковые номера, отличить их друг от друга невозможно без количественного анализа. Кроме гаплогруппы C3c, дубликации локуса были отмечены в гаплогруппе G, возраст которых составляет  $1780 \pm 630$  и  $2330 \pm 840$  лет соответственно. Авторы полагают, что генная конверсия между элементами IR3 может провоцировать делецию и дубликацию локуса (Balaesque et al., 2009).

Характеристика полиморфизма Y-хромосомы казахов Синьцзян-Уйгурского автономного района Китая (N=41) впервые представлена в работе Shou et al., 2010, в которой изучено 503 образца из 14 этнических групп, проживающих в северо-восточном Китае по 29 SNP и 8 STR маркерам. Наиболее частой гаплогруппой у казахов оказалась C3-M130 (58%), с высокой частотой встречаемая у монголов (40%). На графике многомерного шкалирования казахи кластеризовались вместе с монголами, сибо, желтыми уйгурами и монголами, будучи генетически ближе к популяциям Восточной Азии, тогда как другие изученные популяции были ближе к популяциям Средней Азии (Shou et al., 2010).

В 2010 году вышла масштабная работа посвященная филогеографии гаплогруппы R1a (Underhill et al., 2010). В работе представлены частоты и гаплотипическое разнообразие более чем 2000 новых образцов гаплогруппы R1a из разных популяций Евразии, в том числе выборка казахов (N=133). Вместе с литературными данными исследуемая выборка по субветви R1a1a-M17 составила 8429 образцов из 118 популяций. Было изучено 17 SNP, относящихся к гаплогруппе R1a, из которых три новых (R1a1a6-M434 и R1a1a7-M458, дочерняя M334) и 14 SNP были описаны ранее, маркирующие гаплогруппы на уровне R1a1a, R1a1, R1a (Hinds et al., 2005; Repping et al., 2006). Кроме того, 135 образцов гаплогруппы R1a1a\* и 58 образцов гаплогруппы R1a1a7 были изучены по 35 STR маркерам Y-хромосомы. В выборке казахов с низкой частотой встречен только один вариант R1a1a\*-M17(xM458) – 1.5%, имеющий значительную частоту в Европе (Underhill et al., 2010).

В том же году под руководством член-корреспондента РАН И.А. Захарова-Гезехуса вышла работа, посвященная филогеографии гаплогруппы C в Северной Евразии (Malyarchuk et al., 2010). В ней представлены 1449 образцов из 18 популяций, в том числе выборка казахов (N=36) из Алтая (Деренко и др., 2007) была изучена по 10 SNP маркерам гаплогруппы C. В

работе 413 образцов, относящиеся к гаплогруппе С, были изучены по 12 STR маркерам. Более половины (58.3%) разнообразия Y-хромосомы в выборке казахов приходится на гаплогруппу С, а именно на линии С3\* - 16.7% и С3с – 41.7%. Отмечается также дупликация локуса DYS19 в 14 гаплотипах казахов из 15, относящихся к гаплогруппе С3с. Ранее об этом же сообщалось в (Balaesque et al., 2009).

Еще одна работа в 2010 году была посвящена филогеографии гаплогруппы С в общемировом контексте (Zhong et al., 2010). Было изучено 4284 образца из Южной и Восточной Азии по 15 SNP гаплогруппы С и 8 STR маркерам, в том числе выборка (N=40) популяции казахов Китая (Синьцзян-Уйгурский автономный район), в которой обнаружена наибольшая частота (75.47%) гаплогруппы С3\* – M217(xM93,xM39,xM48,xM407,xP53.1,xP62). Авторы отмечают, что наиболее высокое гаплотипическое разнообразие гаплогруппы С наблюдается в Юго-Восточной Азии. Карта частоты распространения поддерживает гипотезу прибрежной миграции *Homo sapiens* через Индийский субконтинент и раннее заселение Юго-Восточной Азии после выхода из Африки. Авторы полагают, что около 40 тысяч лет назад гаплогруппа С начинает распространяться на север вдоль побережья материковой части Китая и около 15 тысяч лет назад достигает территории Сибири (Zhong et al., 2010).

В 2011 году этот же научный коллектив публикует следующую работу (Zhong et al., 2011), посвященную вопросу заселения Восточной Азии через северный маршрут. Авторы проанализировали 6308 образцов со всего мира, в том числе впервые представили данные по 3826 образцам, генотипированным по 38 SNP и 8 STR маркерам. Обнаруженные генетические различия между Северо-Восточной и Южно-Восточной Азией поддерживают гипотезу существования миграции через северный маршрут, по оценкам авторов начавшейся 15 -18 тыс. лет назад. Однако, влияние этой миграции ограничилось в большей степени в генофонде популяций Северо-Восточной Азии. В популяции казахов Синьцзян-Уйгурского автономного района (N=53), кроме гаплогруппы С3\* (Zhong et al., 2010), были выявлены следующие гаплогруппы: D-M174 – 1.9%, H1a-M52 – 1.9%, O-M175 – 9.4%, R1a1-M17 – 9.4%, R1b-M73 – 1.9% (Zhong et al., 2011).

Три работы по казахам Алтая вышли в 2011 году (Dulik et al., 2011; Балаганская и др., 2011a, 2011b).

В работе Dulik et al., 2011 было изучено 119 образцов (30 с юго-запада и 89 с юго-востока Алтая) по 60 SNP и 17 STR маркерам. В результате было обнаружено, что 85% разнообразия Y-хромосомы приходится на три гаплогруппы С3\*, С3с и О3 (соответственно 20.2%, 39.5% и 26.1%). Авторы провели расчет возраста для выявленных кластеров в пределах наиболее частых гаплогрупп у казахов Алтая. По данным, полученным при генеалогической скорости мутаций, возраст С3\* и С3с в среднем составляет 800 лет, а возраст О3 – 400 лет.

Характеристика полиморфизма Y-хромосомы казахов Алтая дана в сравнении с генофондом казахов Казахстана, данные по которым были опубликованы ранее в (Perez-Lezaun et al., 1999; Wells et al., 2001; Zerjal et al., 2002; Chaix et al., 2007; Zhong et al., 2010; Malyarchuk et al., 2010) и другими популяциями Центральной Азии. В пространстве 1 и 2 главной компонент казахи Алтая расположились в окружении казахов, монголов, маньчжуров. Авторы отмечают, что результаты указывают на единую общность казахов Казахстана и Алтая, а также на влияние монгольской экспансии на генофонд мужчин-казахов (Dulik et al., 2011).

В других двух работах (Балаганская и др., 2011a, 2011b) исследовано 122 образца из Катон-Карагайского района (Восточный Казахстан). В одной публикации образцы изучались по 40 SNP маркерам, в другой - дополнительно по 17 STR маркерам. Работа целиком была посвящена исследованию тринадцати этнолингвистических групп коренных народов Алтая-Саян, Тянь-Шаня и Памира. Было изучено 1094 образца. Значимую часть генофонда казахов Алтая занимают гаплогруппы C\*-M130(xM48) (11%); C3c-M48 (22%); O-M175 (20%). Авторы отмечают, что влияние этих гаплогрупп ограничилось только южными регионами Алтая. Кроме того, в работе по данным филогенетического анализа STR гаплотипов для минорной гаплогруппы N1\*- LLY22g(xM178) в составе казахов на общей медианной сети гаплогруппы N1 был определен специфический  $\gamma$  – казахский кластер, возраст которого составляет  $1100 \pm 600$  лет.

В продолжение исследования Алта, в 2012 году выходит в свет работа (Dulik et al., 2012). В ней было изучено 189 образцов из популяции Алтая (120 южных и 69 северных) по 116 SNP и 17 STR маркерам. Ранее исследованная популяция алтайских казахов (Dulik et al., 2011), как и многие популяции Центральной Азии, были включены в сравнительный анализ и дотипированы на субтипы гаплогруппы Q. Относительно казахов можно отметить следующие интересные результаты авторов. В составе популяций Южного Алтая гаплогруппа Q1a3a1c\* - L330(xL333) была встречена довольно часто (16.7%), в том числе в одном образце казаха, но не обнаружена среди северных популяций Алтая. Возраст этой гаплогруппы в среднем составил 7 630 лет. Филогенетически наиболее близкой линией к ней оказалась гаплогруппа Q1a3a1a-M3, часто встречающаяся среди коренных популяций Америки, что позволило авторам работы предположить, что прародиной коренных американцев является Южный Алтай (Dulik et al., 2012).

В диссертационной работе (Харьков, 2012) Алтайский регион рассматривается в контексте всей Сибири. На этот раз выборка была увеличена до 2729 образцов из 24 этнических групп, однако популяция казахов Алтая осталась почти прежней (N=52). Панель маркеров тоже расширена до 60 SNP и 17 STR. Показано, что у казахов Алтая и бурят доля «европеоидных» гаплогрупп меньше, чем у остальных южно-сибирских этносов. В генетическом пространстве

алтайские казахи, так же как кеты и ханты, не объединяются в кластер с другими изученными популяциями Сибири из-за специфических особенностей генофонда (Харьков, 2012).

В том же году в продолжение изучения филогеографии гаплогруппы С3, вышла работа (Malyarchuk et al., 2012). Она посвящена гаплогруппе С3с-М48. Показано, что маркеры М77 и М86 являются аналогами и маркируют одну субветвь С3с1, а вариант Y-хромосомы С3с\*-М48(хМ77,хМ86) можно рассматривать как остатки неолитической популяции Сибири (4.5±2.4 тыс. лет). В работе исследовано 36 казахов, у которых не было встречено ни одного варианта С3с\*, но 40% были носителями маркера М86.

В 2014 году в свет вышли новые данные по полиморфизму Y-хромосомы казахов Синьцзян-Уйгурского автономного района (Китай) в работах (Shan et al., 2014a, 2014b). В первой работе изучено 76 образцов по 17-STR маркерам. Во второй работе выборка была увеличена до 121 образца. В итоге было обнаружено 72 гаплотипа, в том числе 59 уникальных. Гаплотипическое разнообразие составило  $HD=0.87$ , а разрешающая способность панели STR локусов  $DC=0.59$ . Авторы работы отмечают, что низкое гаплотипическое разнообразие было ранее выявлено у казахов Восточного Казахстана  $H=0.63$  (Tarlykov et al, 2013) и казахов Алтая  $HD=0.83$  (Dulik et al., 2011) и связывают это наблюдение с патрилинейностью и патрилокальностью. Кроме того, на графике многомерного шкалирования авторы обнаружили что разные популяции казахов (Синьцзян-Уйгурского автономного района (Shan et al., 2014), Восточного Казахстана (Tarlykov et al, 2013), Алтая (Dulik et al., 2011), Китая (Zhong et al., 2011); Южный Казахстан (YHDR: YA003729) и Тараз (YHDR: YA003280)) не объединяются в единый кластер. Казахи Синьцзян-Уйгурского автономного района генетически ближе оказались к казахам Алтая.

Тем временем, Andrash Biro продолжает свои поиски азиатские связи популяции венгров. В 2015 году он публикует работу, в которой изучил популяции бурят ( $N=88$ ), венгров ( $N=522$ ), казахов ( $N=8$ ), монголов ( $N=127$ ) и узбеков ( $N=115$ ) по 55 SNP и 12 STR маркерам. Среди казахов были обнаружены гаплогруппы С3, N1, O, R1a. Обнаружено, что большинство венгерских популяций генетически похоже на своих географических соседей, в том числе не обнаружено прямой генетической связи с узбекскими маджарами и мадярами Венгрии. Тем не менее, в изолированных популяциях (Секеи и Чангоши) было найдено больше схожих гаплотипов с популяциями Центральной и Внутренней Азии. Однако их происхождение, как отмечают авторы, может быть привнесено к обоим группам от третьей стороны – популяций Передней Азии, Кавказа, Восточной Европы (Biro et al., 2015).

В 2015 году выходит работа, посвященная коэволюции языков и генетических вариантов в горных популяциях Дагестана (Karafet et al., 2015). Кавказ является прекрасным модельным географическим регионом для таких исследований (Balanovsky et al., 2008). В работе

используются три генетические системы – аутосомы, мтДНК, Y-хромосома. Горные популяции Дагестана демонстрируют чрезвычайно высокий уровень межпопуляционного разнообразия по всем генетическим системам. Обнаружена корреляция между лингвистическим и генетическим разнообразием. Большинство популяций Дагестана происходят от общей предковой популяции (с датировкой 6000-6500 лет назад), распространявшейся по Восточному Кавказу путем демографической диффузии, дальнейшей фрагментацией, низким уровнем генетического дрейфа. В контексте исследования полиморфизма Y-хромосомы изучены 2461 образца по 140 SNP и 13 STR из 60 популяций Дагестана, а также для сравнения из популяций Кавказа, Ближнего Востока, Европы, Центральной и Восточной Азии. Среди казахской выборки (N=28) были обнаружены следующие маркеры семи гаплогрупп: C-M86 (N=9), C- P369 (N=4), G-M285 (N=2), G-P15 (N=1), J-M267 (N=1), J-L136 (N=1), J-L147 (N=1), N-L550 (N=3), O-M134 (N=3), O-P31(N=1), Q-L54 (N=1), R-M73 (N=1) (Karafet et al., 2015).

Научная группа под руководством Peter A Underhill в 2015 году публикуют результаты продолжения своего детального исследования филогеографии гаплогруппы R1a (Underhill et al., 2015). В этот раз было проанализировано 16 244 образца из 126 популяций Евразии. Определено, что 2923 образца относились к гаплогруппе R1a-M420. Они были изучены на 19 SNP маркерв, три из которых анализировались впервые. Для 1355 образцов были определены 10-19 STR маркеров. С целью уточнения филогенетической структуры и времени дивергенции ветвей R1a и R1b, проведен анализ 13 секвенированных Y-хромосом (9.9Mb), восемь из которых анализировались впервые. Дивергенция этих гаплогрупп произошла ~25000 лет назад, а время восхождения линий R1a-M420 к общему предку составляет ~5800 лет. Основываясь на картах распространения и разнообразия линий гаплогруппы R1a-M420, в особенности базальных линий, утверждается, что этапы ее дивергенции на линии происходили на Ближнем Востоке (Иран). Субтипирование двух образцов казахов, выявленных ранее в работе (Underhill et al., 2010), показало, что они относятся к азиатской ветви R1a-Z93, а именно к субтипу Z2125. Этот субтип наиболее часто встречается у афганских пуштунов (41.7%), киргизов (40.9%), балкарцев (20.6%), карачаевцев (18.8%) (Underhill et al., 2015).

В этом же году выходит в свет одна из крупных работ по Y-хромосоме последних лет. Исследование основано на анализе данных секвенирования полного генома. Изучено 456 образцов, из которых 299 впервые, из 110 популяций мира (Karmin et al., 2015). В анализ брали 8.8Mb Y-хромосомы. Кроме того, группа Тоомаса Кивисилда впервые секвенировала двух носителей гаплогруппы A00 из популяции Африки. Эта гаплогруппа является самой первой ответвившейся веткой на Y-хромосомном дереве человечества. По результатам построено беспрецедентно подробное дерево Y-хромосомы, определена скорость мутации –  $0.74 \times 10^{-9}$  на нуклеотид в год. Авторы определили, что 10-8 тыс. лет назад генетический эффективный

размер популяции мужчин был в 17 раз меньше, чем у женщин. Это указывает на «бутылочное горлышко», по-видимому, связанное с культурно-социальными изменениями в неолите. В работе было представлено три образца казахов: C3h-F914; N3a5-B222; R1a2b-B132. Первый образец располагается ближе всего к образцам двух коряков и алтай-кижи как носителей маркера L1373(xM48). Второй образец входит в один кластер вместе с бурятами с общим маркером B221. Третий образец объединяется в кластер с евреем из Ирака и западным бенгальцем с общим маркером B114 (Karmin et al., 2015).

В 2016 году выходит продолжение исследования гаплогруппы N (Pumaë et al., 2016). Авторы под руководством Siiri Rootsi изучили полные сиквенсы 94 Y-хромосом, из которых 43 представлены впервые. Авторы подсчитали скорость мутации –  $0.76 \cdot 10^{-9}$  на нуклеотид в год. Новые субветви гаплогруппы N были генотипированы у 6521 образца из 56 популяций Евразии. Филогеография субветвей указывает на то, что большинство из них имеют географическую, но не лингвистическую привязку. Популяция казахов представлена выборкой (N=185) из Rootsi et al., 2007. У казахов обнаружены следующие варианты: N2a1-B525 – два образца, N3a2-M2118 – один образец, N3a5-F4205 – четыре образца. Вариант B525 с частотой 1-5% встречается в Западной Сибири, Монголии и Трансбайкальском регионе. Вариант M2118 с частотой 1-5% встречается в Западной, Южной Сибири, Центральной Азии и на Кавказе. Частота более 40% наблюдается в Центральной Сибири (якуты и эвенки). Вариант F4205 с частотой 1-5% встречается Западной, Южной Сибири, Центральной Азии и на Кавказе. Частота более 20% наблюдается в Монголии и Трансбайкальском регионе (монголы и буряты) (Pumaë et al., 2016).

В этом же году выходят новые данные по казахам Китая. По 24 STR маркерам изучены 201 образец казахов из Или-Казахского автономного округа Синьцзян-Уйгурского автономного района, Китай (Mei et al., 2016). Обнаружено высокое гаплотипическое разнообразие (0.96) и генетическая близость ( $RST=0.045$ ) с популяцией казахов Синьцзян-Уйгурского автономного района из работы (Shan et al., 2014).

Одна из последних работ также посвящена Китаю и охватила 28 административных регионов и 19 народностей (Nothnagel et al., 2017). В ней представлено 38 000 образцов, изученных по 17-STR маркерам Y-хромосомы. Образцы казахов собраны в провинции Ганьсу (N=93) и Синьцзян-Уйгурском автономном районе (N=121) (Shan et al., 2014). Авторы отмечают в своей работе, что некоторые народности, в том числе казахи и тибетцы, демонстрируют значительные генетические отличия от популяции ханьцев и других групп. Отличия казахов объясняются другой предковой популяцией, частыми миграциями и постоянным смешиванием населения, проживавшего вдоль Шелкового пути (Mezzalivia et al., 2014).

Таким образом, за 20 лет в литературе было изучено около 2,5 тысяч образцов казахов. Однако, суммируя данные о генофонде казахов из всех вышеперечисленных работ, мы видим недостаточный географический охват обширной территории Казахстана, недостаточно сопоставимый набор маркеров и, как правило, небольшие выборки. В целом это приводит порой к противоположным выводам и не позволяет составить целостного представления о реальной структуре казахского генофонда. Отсутствует обобщающая характеристика генофонда казахов по данным изменчивости Y-хромосомы.

### **1.3. Исследования Y-хромосомы в родоплеменных группах Центральной Азии**

В 2003 году в свет вышла ключевая статья по исследованию демографической истории Азии на основе данных полиморфизма Y-хромосомы. Исследование посвящено генетическому наследию монголов (Zerjal et al., 2003). Эту работу можно заслуженно считать прологом ко всем последующим исследованиям родоплеменных групп Центральной Азии. В работе анализируются по 15 STR маркерам 2123 образцов, из которых 1126 образцов были генотипированы ранее в работах (Qamar et al., 2002; Zerjal et al., 2002), включая выборку казахов (N=38). В ходе анализа авторы обнаружили «стар-кластер» на филогенетической сети в составе гаплогруппы C3\* с гаплотипом-основателем 10-16-25-10-11-13-14-12-11-11-11-12-8-10-10 (DYS389I-DYS389b-DYS390-DYS391-DYS392-DYS393-DYS388-DYS425-DYS426-DYS434-DYS435-DYS436-DYS437-DYS438-DYS439), который с высокой частотой встречается в 16 популяциях по всей Азии от Тихого океана до Каспийского моря со средней частотой ~8%, что составляет ~0.5% от всего мужского населения мира. Возраст «стар-кластера» составил ~1000 лет ( $\rho$  ~ 590-1300 лет; BATWING ~ 700-1300 лет). В наибольшей степени в составе «стар-кластера» представлены образцы монголов. В выборке казахов (N=38) только 4 образца относились к гаплогруппе C3\* (Zerjal et al., 2002). Суммируя полученные результаты, авторы выдвинули гипотезу, что носителем гаплотипа-основателя «стар-кластера» мог быть Чингисхан и его родственники по мужской линии, которые распространили его по всей территории Евразии благодаря успешной экспансии Монгольской империи (Zerjal et al., 2003).

Впервые популяционно-генетическое исследование полиморфизма Y-хромосомы было проведено с учетом родоплеменной структуры популяций Центральной Азии в 2004 году (Chaix et al., 2004). Ключевой вопрос исследования – имеют ли родоплеменные группы общего генетического предка? Авторы проанализировали 247 образцов из четырех популяций Центральной Азии с помощью 12 STR маркеров, включая выборку казахов (N=50) из Каракалпакстана (Узбекистан). Был проведен расчет коэффициента родства на трех уровнях иерархии: генеалогических линий, кланов и племен. Для последней группы значения коэффициента родства оказались такими же, как суммарно для всех на уровне популяций, что

означало отсутствие ближайшего общего предка всех индивидов на уровне племени. Для линий и кланов генеалогическая цепочка оказалась справедливой – коэффициент родства указывал на их общее происхождение от ближайшего общего предка. Кроме того, авторами был проведен расчет времени жизни ближайших общих предков для каждого клана. Средний возраст клана из казахской популяции составил ~595 лет (Chaix et al., 2004).

К теме мужских линий «Чингизидов» (Zerjal et al., 2003) в 2007 году подключается российская научная группа под руководством член-корр. РАН И.А. Захарова-Гезехуса. В работе (Деренко и др., 2007) охват популяций расширяется за счет включения в анализ 18 этнических групп населения Северной Евразии. Выборка включала 1437 образцов, в том числе казахов Алтая (N=36). Все образцы были генотипированы на маркер M217 и 12 STR маркеров. Частота гаплогруппы C3 у казахов Алтая составила 50%, но на медианной сети к C3\* «стар-кластеру» присоединились только три гаплотипа казахов. Частота гаплогруппы C3 среди русских была минимальной – 0.7% и встречена в образцах Белгородской и Самарской областей, а гаплотипов, относящихся к C3\* «стар-кластеру» не было обнаружено вовсе (Деренко и соавт., 2007).

Следующая статья, посвященная родоплеменной структуре казахов, вышла в свет спустя пять лет (Biro et al., 2009). Она посвящена исследованию связи между родом маджар у казахов и мадьярами Венгрии. Было изучено 45 образцов из села Тургай (Джангельдинский район, Кустанайская область, Казахстан), относящихся к роду маджар (клан токал аргын) по 12 STR и 49 SNP маркерам. В результате определено 12 уникальных гаплотипов, 7 из которых относятся к гаплогруппе G1-P20, что составляет 86.7% от изученной выборки. Генетическое расстояние между мадьярами и мадьярами оказалось наименьшим (0.215) в отличие от расстояний между мадьярами и другими 38 популяциями Евразии, взятыми для сравнения из ранее опубликованных работ (Rosser et al., 2000; Zerjal et al., 2002; Xue et al., 2006), в том числе между мадьярами и казахами (0.680). Авторы постулируют родственную связь между мадьярами и мадьярами и предполагают, что их общей прародиной является Алтай-Балхаш-Алатауский регион, откуда они иммигрировали не позднее 1100 лет назад по следующему маршруту: Арал – восток Южного Урала – Северный Кавказ – степи между Доном и Днепром – Северо-восток Черного моря – Карпаты (Biro et al., 2009).

В 2011 году впервые публикуются данные Kazakhstan DNA project (N=100) (Turuspekov et al., 2011), собиравшиеся с 2007 года в базе данных FTDNA инициативной группой генетических генеалогов национального проекта «Шежире» ([www.elim.kz](http://www.elim.kz)). Образцы были изучены по 12, 37, 67 STR и 10 SNP маркерам. Наиболее часто встречались C3 – 46.1%, G – 15.7%, O3 – 9.8%, R1a – 8.8%, R1b – 7.8%. Особенностью выборок является то, что для всех образцов собиралась информация относительно их родоплеменной и социотерриториальной

(старший, средний, младший жуз) принадлежности, в большинстве случаев с длинной генеалогией. Выборка, характеризующая старший жуз, была представлена 12 образцами, треть которых относится к гаплогруппе С3. Наиболее часто эта гаплогруппа встречена среди клана дулат (4 из 5). Средний жуз был представлен 44 образцами, где наиболее изучены кланы аргын (N=20) и найман (N=12), в составе которых мажорными гаплогруппами оказались G1 – 65% и O3 – 58%, соответственно. Гаплогруппа R1b встречалась чаще в клане кыпшак (4 из 6). Младший жуз был представлен 18 образцами, из которых 88% принадлежали к гаплогруппе С3. Авторы отмечают, что их модалный гаплотип на 6 мутаций находится дальше от гаплотипа-основателя «стар-кластера», выявленного в гаплогруппе С3\* (Zerjal et al., 2003). Кроме того, были представлены образцы рода торе (N=16) – степная аристократия, и рода кожа (N=4) – степное духовенство, возводящих свои генеалогии к Чингисхану и арабским миссионерам, соответственно. В выборке рода торе 11 образцов относятся к гаплогруппе С3, но только один гаплотип совпадает с «стар-кластером» (Tuguspekov et al., 2011).

Еще одна работа (Ablev et al., 2012), которой руководил член-корр. РАН Захаров-Гезехус И.А., посвященная «стар-кластеру» в составе гаплогруппы С3\*, вышла в свет в 2012 году. В работе по 10 SNP и 17 STR была изучена выборка казахов (N=57), большая часть которой была представлена кланом керей (N=51). Была обнаружена максимальная частота «стар-кластера» (76.5%) и специфическое отличие родов абак и ашамайлы между собой по локусу DYS448 из 17 STR изученных маркеров, соответственно 23 и 22. Авторы обсуждают связь клана керей с Чингисханом, и выдвигают предположение о том, что сам Темучжин мог происходить из клана керей, что сопровождается историческими сведениями о том, что отец Чингисхана Есугей побратался с ханом керейтов Тугрул ханом.

Исследование (Tarlykov et al., 2013), было посвящено казахской популяции Восточного Казахстана, являющегося историческим ареалом распространения родоплеменной группы найман. Всего было изучено 67 мужчин по 17 STR маркерам Y-хромосомы. Результаты (низкий показатель гаплотипического разнообразия – 0.612) указывают на единого биологического предка в изученной популяции, подтверждая данные Шежире об их недавнем предке Токтаркоже, который по преданиям был родом из региона современного Узбекистана. Такая связь прослеживается по генетическим расстояниям между исследованными найманами и популяцией из Каракалпакстана (Узбекистан). Однако в историческом контексте полученные данные можно интерпретировать и с другой стороны, известно, что в начале XVI века 240-360 тысяч кочевников, включая найман, мигрировали с Тарбагатай в междуречье Амударьи и Сырдарьи. Наличие же всего одного гаплотипа С3\*-«star-cluster» указывает на то, что генетическая экспансия потомков Чингисхана в составе найман была незначительной (Tarlykov et al., 2013).

В 2013 и 2014 году вышли две работы под руководством профессора Айтхожиной Н.А. В первой работе проведено описание аллельного полиморфизма Y-хромосомы по 17 STR маркерам 100 образцов, из которых 52 представителя старшего жуза, 29 среднего и 19 младшего (Балмуханов и др., 2013). В изученной группе норма реакции аллелей оказалась небольшой, что указывает на генетическую гомогенность и близости происхождения ее представителей. Во второй работе акцент был сделан на гаплогруппу C-M216 с учетом родоплеменной принадлежности образцов (Аширбеков и др., 2014). Всего изучено 393 образцов по 10 SNP и 17 STR маркерам. Наиболее частой гаплогруппой оказалась C-M217 (54.2%). Для этих образцов была построена медианная сеть гаплотипов. Авторы обнаружили пять обособленных кластеров. Первый кластер состоит из образцов старшего жуза (дулат, албан, суан, сарыуйсун, шапырашты, шанышкылы, ошакты и жалайыр) и рода абак-керей среднего жуза. Второй кластер – племени конырат среднего жуза. Третий кластер – младшего жуза (алимулы и байулы). Четвертый и пятый кластер авторы соотносят с родами торе-теленгитов и торе-чингизидов, соответственно (Аширбеков и др., 2014).

В 2015 году в работе (Balaresque et al., 2015) были обнаружены 11 крупных «родословных кластеров» Y-хромосомы в Азии как следствие репродуктивного успеха отдельных мужчин. Их основателей можно считать отцами-основателями современной азиатской популяции, наряду с Чингисханом (Zerjal et al., 2003) и Гиочангом (Xue et al., 2005). В общей сложности по 8 STR и 31 SNP маркерам Y-хромосомы изучены 5321 мужчина из 127 популяций Азии, в том числе 461 образец представлен впервые. Обнаружено, что 37.5% обследованных мужчин являются потомками 11 отцов-основателей. Авторы отмечают, что шесть кластеров по возрасту относятся к периоду 2100-300 лет до н.э. и связаны непосредственно с развитием земледелия в бронзовом веке, а три кластера относятся к современному историческому периоду - 700-1300 лет н.э. На долю первого кластера пришлось 30% потомков всех 11 отцов-основателей, а прародиной предполагается Юго-Восточная Азия, включая Лаос, Тибет и Восточную Индию, а также земли Плодородного полумесяца на Ближнем Востоке и Среднюю Азию. Во второй кластер вошли 70% потомков всех 11 отцов-основателей, представленных населением, говорящим на алтайских языках и предположительно имеющим культурные корни кочевничества. Сигналы экспансии этих вариантов Y-хромосомы прослеживаются от востока (Монголии) до запада (Каспия). Эти два кластера авторы соотносят с Темучином и Гиочангом, соответственно. Возраст третьего кластера относится к периоду IX-X веков. Наиболее вероятной кандидатурой авторы называют киданя Абаоци, основателя династии Ляо. Еще один кластер представлен потомками одного мужчины, распространившимися на огромной территории — от Леванта до Южной Индии. Возможно, этот вариант Y-хромосомы связан с экспансией ислама из Ближнего Востока к

границам Китая и Индии. Молодые родословные кластеры в основном были найдены в кочевых популяциях Азии, где фактор социального статуса мужчины у власти, его мобильность и распространенная традиция многоженства сыграли ключевую роль в распространении отдельных вариантов Y-хромосомы (Balaresque et al., 2015).

В этом же году выходит работа (Сабитов, 2015), в которой приводятся обновленные данные по Kazakhstan DNA project. К тому моменту было собрано 606 образцов с родоплеменной принадлежностью, исследованных по 12, 37, 67 STR и 10 SNP маркерам Y-хромосомы. Работа обобщает итоги многих исследований по генетической генеалогии (Turuspekov et al., 2011; Сабитов, 2009a,b, 2011a,b, 2012a,b,c, 2015; Сабитов, Жабагин, 2015; Жабагин, 2014; Кушкумбаев, 2014; Адамов, Сабитов, 2015) и делается вывод, что устная генеалогия казахов (шежире) идентична достоверности письменной генеалогии, зафиксированной в источниках, а также во многих случаях подтверждается генетически (Сабитов, 2015).

Родоплеменная структура сохранилась не только у казахов, но и в разной степени у других народов Центральной Азии. В работе (Схаляхо и др., 2016) по 41 SNP и 17 STR Y-хромосомы изучены туркмены Каракалпакстана (N=83) (Узбекистан), из которых 88% респондентов отнесли себя к племени йомуд. В популяции туркмен обнаружена высокая частота гаплогруппы Q (73%). Ярко выражено генетическое сходство туркмен Афганистана, Ирана и Каракалпакстана (Схаляхо и соавт., 2016).

Последние годы родоплеменные группы активно исследуются и у народов Волго-Уральского региона (Malyarchuk et al., 2012; Юсупов и др., 2016, Балановская и др., 2017), Сибири и Алтая (Богунов и др., 2015; Харьков и др., 2016).

В работе (Malyarchuk et al., 2012) изучены три крупных племени калмыков – дербеты (N=165), торгуты (N=150), хошуты (N=82). Не исследованной группой осталось племя чорос и ряд других. Y-хромосома анализировалась по 44 SNP и 17 STR маркерам. Дербеты и торгуты проявили генетическую близость как между собой, так и с популяциями монголов и казахов Алтая. Тогда как хошуты генетически отдалены от дербетов и торгутов, сближаясь с популяциями маньчжуров, тибитцев и эвенков. У дербетов и торгутов мажорной гаплогруппой является C3c-M77, на чью долю приходится 1/3 разнообразия. У хошутов преобладают две гаплогруппы - C3c-M77 (37.8%) и N1c-TatC (36.6%). Возраст кластера гаплотипов N1 составляет 340 лет. Авторы считают, что этот вариант мог быть унаследован от восточно-европейского мужчины, после того, как калмыки мигрировали с территории Западной Монголии на Волгу. Но, как отмечают авторы, несмотря на проживание калмыков среди европейских популяций на протяжении 380 лет, поток европейских вариантов Y-хромосомы оказался незначительным. Один из важных результатов получен анализом AMOVA:

генетическое различие между племенами ( $F_{ST}=5.77$ ;  $R_{ST}=9.72$ ) больше, чем между близкими народами – калмыками, монголами, казахами Алтая ( $F_{ST}=5.77$ ;  $R_{ST}=3.92$ ). Результат подтверждает выводы работы (Chaix et al., 2004) отсутствие общего предка у племен и его наличие на уровне кланов и генеалогических линий.

Родоплеменная структура башкир и нанайцев наряду с казахами изучаются под руководством профессора РАН Балановского О.П. и профессора Балановской Е.В. В работе (Богунов и др., 2015) представлена характеристика полиморфизма Y-хромосомы в нанайском роде Самар. Авторы определили, что его основу составляет североевразийская гаплогруппа N1c1-M178 (83%), указывая на общего предка тунгусского происхождения. Генетические расстояния и график многомерного шкалирования демонстрируют близость рода Самар с якутами, хакасами и отдельными группами бурят и на значительную отдаленность от нанайцев Китая и Амура (Богунов и др., 2015).

Детально исследуется родоплеменная структура башкир (Юсупов и др., 2016; Балановская и др., 2017). Опубликованы результаты по пяти родовым объединениям северо-восточных башкир (табын, катый, кудей, кошсо, упей) и семи кланов северо-западных башкир (гирей, канглы, еней, елан, уран, балыксы, унлар). Всего 115 и 230 образцов соответственно, изученных по 49 SNP и 17 STR маркерам Y-хромосомы. Генофонд северо-восточных башкир сформировался преимущественно за счет роста и последующего дробления протоклана одного из башкирских родовых объединений, в котором преобладает гаплогруппа R1a-M198 (67%). Генетические данные согласуются с представлениями об общем предке Макйкы-бие в генеалогических преданиях северо-восточных башкир. Только для клана упей этнографические данные об их связи с угро-сомадийскими племенами не совпали данными генетики, обнаружившей преобладание гаплогруппы G2-P16 (79%). В клане кошсо выявлены значительные следы генетических вариантов, характерных для юго-восточных, пермских и северо-западных башкир – гаплогруппа R1b-M269 (Юсупов и др., 2016). В генофонде северо-западных башкир для каждого клана обнаружено преобладание одной гаплогруппы: гирей – I1-M253 (75%), канглы – G1-M285 (69%), еней – N3a2-M2118 (44%), елан и уран – N3a4-Z1936 (37% и 90%), балыксы и унлар – R1a-M198 (100% и 77%). Если данные по Y-хромосоме двух кланов (унлар и балыксы) хорошо согласуются с этнографическими гипотезами их происхождения, то генетические портреты других двух кланов (еней и канглы) не противоречат им, а для трех кланов (гирей, уран и елан) указывают на преобладание в генофонде автохтонного финно-угорского компонента (Балановская и др., 2017).

В одной из последних работ по исследованию родоплеменной структуры коренных этносов Южной Сибири (Харьков и др., 2016) путем анализа генетической структуры по 65 SNP и 36 STR маркерам Y-хромосомы было выяснено, что шорские сеоки (рода) (N=108) –

кровнородственные объединения, имеющие одного родоначальника по мужской линии. Преобладающими гаплогруппами оказались R1a1a1h-Z93, N1c1xL708, N1b-P63.

Родоплеменная структура давно уже является излюбленным объектом исследования популяций Индии (Ramana et al., 2001; Kivisild et al., 2003; Cordaux et al., 2004; Sahoo et al. 2006; Thanseem et al. 2006; Sengupta et al. 2006; Sharma et al., 2009; ArunKumar et al. 2012; Khurana et al., 2014; Chaubey et al., 2015; Mondal et al., 2017). Патрилинейная система, где фамилия выступила в качестве квазигенетического маркера, также успешно изучается для популяций Европы (Sykes, Irven 2000; Jobling 2001; Zei et al., 2003; King et al., 2006; McEvoy et al., 2006; Immel et al., 2006; Bowden et al., 2008; King, Jobling 2009a,b; Martinez-Gonzalez et al., 2012; Larmuseau et al., 2012a,b; Winney et al., 2012; Larmuseau et al., 2013a,b; Solé-Morata et al., 2015; Larmuseau et al., 2014a,b; Larmuseau et al., 2015; Martinez-Cadenas et al., 2016), европейской части России (Балановская и др., 2011) и на Кавказе (Схалыхо, 2013; Теучеж, 2013). Для популяций Китая в последние годы в свет тоже выходят работы изучению связи Y-хромосомы и генеалогии исторических династий (Cui Y et al., 2015; Yan et al., 2015; Wei et al., 2016, 2017).

Таким образом, учитывая сложность исследования этногенеза, актуально рассмотрение родоплеменной структуры. Такой подход позволяет выявлять генетические границы между генофондами весьма однородных популяций при анализе различных кланов, оценивать долю генофонда, унаследованную от предковых групп, дополнять сведения исторических архивных документов, археологических артефактов и прояснять многие генеалогические загадки. Изучение полиморфизма Y-хромосомы в тесной связи с родовой структурой выступает существенным вспомогательным инструментом, предоставляя возможность проследить связь между социальным и биологическим родством, определить роль социального отбора.

#### **1.4. Родоплеменная структура казахов**

Центральная Азия является одним из ключевых регионов в структуре генофонда Евразии благодаря своему расположению на важнейшем отрезке трансконтинентального пути (впоследствии получившего название «Шелковый путь»), где издавна пересекались потоки различных миграций, переплетались культурные и демографические экспансии, разворачивались сюжеты многих значимых исторических событий (Golden, 1992; 2011; Baumer, 2012; 2014; 2016).

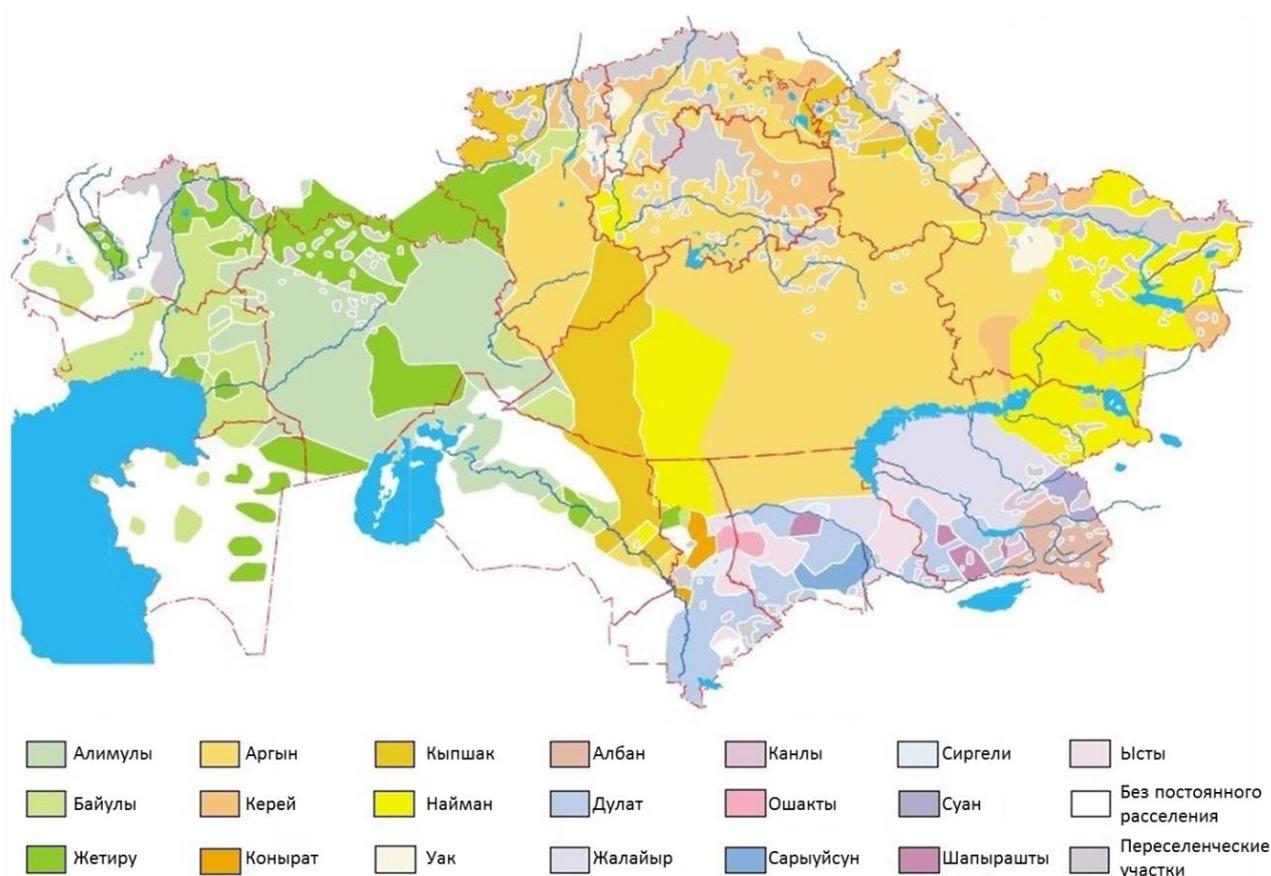
Казахи занимают самую обширную территорию в Центральноазиатском регионе – от южных границ Западно-Сибирской равнины на севере до Туранской низменности и Тянь-Шаньских гор на юге, от Алтая по хребтам Тарбагатай и Джунгарского Алатау на востоке до южных отрогов Уральских гор, Приволжских степей и прикаспийских степей на западе. Казахское население единообразно и по антропологическому составу – южносибирский

расовый тип (Ошанин, 1957; Исмагулов, 1970; Алексеев, 1974), и языковой принадлежности – кыпчакская группа тюркских языков (Баскаков, 1969; Ахатов, 1976; Тенишев, 1997; Johanson, 1998; Дыбо, 2007). Данные смежных наук (археология, антропология, история, этнология) отмечают, что генофонд казахов сформировался в результате комплексного и продолжительного этногенетического процесса, в котором участвовали насельники с территорий Передней Азии, Восточно-Европейской степи, Восточной Азии и Сибири. Согласно археологическим данным древность населения Казахстана уходит корнями в палеолит (Алпысбаев, 1979; Медоев, 1982; Таймагамбетов, 1993), однако только с эпохи бронзы прослеживаются устойчивые формы хозяйственно-культурной деятельности (Маргулан, 1966; Акишев, Кушаев 1963; Черников, 1970; Самашев, 2006; Зайберт, 2011). Палеоантропологические данные оценивают глубину непрерывной истории населения Казахстана в 4-5 тысячелетий, свидетельствуя, что антропологическая общность населения претерпела общий преемственный переход от европеоидного к смешанному монголоидно-европеоидному расовому типу (Исмагулов, 1970, 1977, 1982, 1989; Исмагулов и др., 2007, 2008; Исмагулов, Исмагулова 2014). Динамика исторического процесса региона характеризуется многокомпонентностью этногенеза казахов: контакты древних культур земледельцев и кочевых скотоводов, шелковый путь, влияние переднеазиатских империй, массовая инфильтрация тюрков, формирование кыпчакской этнокультурной общности, культурная экспансия ислама, господство монгольской империи и возникновение казахского ханства (Козыбаев, 1993; Масанов, 1995; Байпаков, 2007). Этнографические свидетельства, сохранившиеся в записях родоплеменной структуры казахов – «Шежире», демонстрируют разнообразие этнокультурного наследия (Валиханов, 1904; Тынышпаев, 1925; Востров, Муканов, 1968; Аргынбаев, 1973; Алпысбес, 2013).

Родоплеменная структура казахов состояла из множества иерархически организованных кланов, родов, генеалогических линий, которые в свою очередь объединялись в три социально-территориальных региона – три жуза: старший, средний, младший (рисунок 1.3).

В монографии профессора Масанова (Масанов, 1995) о жизнедеятельности общества кочевников «Кочевая цивилизация казахов» предельно четко описывается территория этих регионов. Старший жуз охватывает территорию Семиречья, предгорья Джунгарского и Зайлийского Алатау, Киргизского хребта и Каратау, междуречье Чу и Таласа, а также районы верхнего и среднего течения Сырдарьи. Средний жуз занимает с запада на восток территории от водораздела Ирғиз-Тургай-Тобол до Западного Алтая, а с юга на север – от среднего течения Сырдарьи, пустыни Бетпак-Дала и северной оконечности озера Балхаш до южных пределов Западно-Сибирской низменности, захватывая практически всю территорию Тургайского плато, Центрально-Казахстанского мелкосопочника, бассейны рек среднего течения Иртыша, низовья

и среднее течение Ишима, Тургай и Тобола и доходя до Кулундинской и Ишимской степи. Младший жуз представляет территорию всего Западного Казахстана от водораздела Ирғиз – Тобол – Тургай – Мугоджары до восточной оконечности Каспийского моря и низовьев Урала в широтном направлении и от нижнего и среднего течения Сырдарьи до Урала и Тобола – в меридиональном, захватывая огромную территорию, включающую полуостров Мангышлак, северную часть плато Устюрт, восточную часть Прикаспийской низменности и возвышенности Общий Сырт, Эмбенское и западную часть Тургайского плато, южную оконечность Уральских гор, Мугоджары, северную часть Туранской низменности и северное побережье Аральского моря (Масанов, 2011).



С изменениями в карту «Атлас Атамекен» © 1999 Copyright Agency BRIF. Автор А.И.Собакин

При изготовлении карты использованы работы М.С. Муканова и других авторов

Рисунок 1.3. Расселение казахских родоплеменных групп в составе трех жузов в конце XIX – начала XX веков в пределах территории современного Казахстана (с изменениями в карту «Атлас Атамекен» (Собакин, 1999; Восторов, Муканов 1968)). Обозначения: Цветовое обозначение в прямоугольниках отражает ареал расселения родоплеменных групп на карте. Общий цветовой патерн отражает социально-территориальные объединения: оттенки фиолетового – старший жуз; оттенки желтого – средний жуз; оттенки зеленого – младший жуз. Красными линиями выделены административные границы областей современного Казахстана.

Старший жуз в нашем исследовании представляют родоплеменные группы уйсун, жалайыр, канлы; средний жуз – аргын, керей, конырат, кыпшак, найман, уак; младший жуз – алимулы, байулы, жетиру; степное духовенство – кожа и сунак; степную аристократию – торе.

Рассмотрим краткую этнографическую информацию и шежиры об основных родоплеменных группах (Бейсенбайулы, 1994; Габжалилов, 2005), изученных в диссертационной работе.

Уйсун. Ареал расселения уйсун занимает территории Алматинской, Жамбыльской и Южно-Казахстанской областей. Согласно расчетам Масанова, во второй половине XIX в. численность уйсун составляла 515-545 тысяч человек (16.9% от всех казахов) (Масанов, 2011). По данным Тынышпаева в начале XX в. их численность достигала 850 тысяч человек (Тынышпаев, 2009). По данным Темиргалиева в 1911-1913 годах их численность составляла 699 850 человек (15.5% от всех казахов) (Темиргалиев, 2012). По оценке Ракишева, современная численность уйсун – 2 753 700 человек (Ракишев, 2015). Согласно шежиры предком уйсун является Майкы-бий из монгольского племени ушин (хушин). По сведениям Рашид ад-Дина Майкы-бий был соратником Чингисхана, поэтому приставлен к сыну Джучи как один из карачи-беков с целью помогать управлять улусом (территорией и людьми) (Рашид ад-Дин, 1952). Казахские уйсун состоят из следующих кланов: дулат, албан, суан, шапрашты, ошакты, ысты, сары-уйсун, шакшам, сиргелы. Есть две основные версии их происхождения. Первую версию в XIX в. выдвинул русский историк-востоковед Григорьев В.В., в которой отождествил уйсун с народом Усунь, пришедших на территорию современного Казахстана из степей Восточной Азии во 2 в. до н.э. Вторую версию выдвинул выдающийся казахский ученый XIX в. Чокан Валиханов. Он связывал приход уйсун на территорию Казахстана с монгольской экспансией XIII в., а происхождение - с монгольским племенем ушин (хушин) (Валиханов, 1984). Этноним уйсун присутствует у ногайцев, узбеков и монголов.

Жалайыры. Проживают в Алматинской и Жамбыльской областях. Согласно расчетам Масанова, во второй половине XIX в. численность жалайыров составляла 100 тысяч человек (3.2% от всех казахов) (Масанов, 2011). Данные Тынышпаева указывают, что в начале XX в. их численность составляла 130 тысяч человек (Тынышпаев, 2009). Согласно Темиргалиеву в 1911-1913 годах численность составляла 107 500 человек (2.2% от всех казахов) (Темиргалиев, 2012). По оценке Ракишева современная численность жалайыров составляет 485 тысяч человек (Ракишев, 2015). Согласно шежиры жалайыры не восходят к одному общему предку, а рассматриваются как союз трех кланов: сырманак, шуманак, бирманак. Сырманаками являются жалайыры, расселившиеся по реке Сырдарья, а шуманаками - по реке Шу. По предположению Сабитова сырманаки являются потомками каракалпакских жалайыров, присоединившихся к казахским жалайырам в 1740-ые годы. Кроме сырманаков, в то же время в состав жалайыров

вошли еще два каракапакских рода – мангыт и кенегес, образовавшие клан бирманак (Сабитов, 2015). Появление жалайыров на территории современного Казахстана безусловно связывают с монгольской экспансией XIII в. Уже в XIV в. жалайыры правили территорией современного Ирана и Азербайджана (Рыжков, 2004). Однако этноним жалайыр существовал в эпоху домонгольской империи, и связывают его с уйгурским племенем яглакар, правящей элитой Уйгурского каганата (745-840) (Зуев, 2002). Этноним Жалайыры присутствует у узбеков и монголов. Есть исторические гипотезы, что часть сибирских татар (чатские татары) происходят от жалайыров - они основываются на том, что одно из подразделений жалайыров называлось Джат (Чат) (Рашид ад-Дин, 1952).

Канлы. Ареал расселения канлы охватывает Алматинскую, Жамбылскую, Южно-Казахстанскую области. Отдельные малочисленные рода проживают в Северном Казахстане. Согласно расчетам Масанова во второй половине XIX в. численность канлы составляла 50 тысяч человек (Масанов, 2011). Данные Тынышпаева свидетельствуют, что в начале XX в. их численность достигала 160 тысяч человек (Тынышпаев, 2009). Согласно Темиргалиеву в 1911-1913 годах численность составляла 67 100 человек (Темиргалиев, 2012). По оценке Ракишева, современная численность канлы составляет 380 тысяч человек (Ракишев, 2015). Согласно шежире их родоначальником является Кельдибек. У него было два сына Ербота и Сарбота. Ербота стал родоначальником клана сарыканлы, а Сарбота клана караканлы. Все версии происхождения канлы сходятся во мнении об их домонгольском автохтонном происхождении. Различия гипотез заключаются в том, что часть исследователей связывает их происхождение с государством Кангюй (2 в. до н.э.- 5 в. н.э.) (Аристов, 1894), а другие эту связь отрицают (Жданко, 1950). Этноним канлы присутствует у каракалпаков, башкир и киргизов.

Аргын. Проживают в Карагандинской, Акмолинской, Северо-Казахстанской, Костанайской, Павлодарской и отчасти в Восточно-Казахстанской областях. Согласно расчетам Масанова во второй половине XIX в. численность аргынов составляла 450-500 тысяч человек (14.7% от всех казахов) (Масанов, 2011). Данные Тынышпаева указывают, что в начале XX в. их численность составляла 890 тысяч человек (Тынышпаев, 2009). Согласно Темиргалиеву в 1911-1913 годах численность аргынов составляла 753 220 человек (16.7% от всех казахов) (Темиргалиев, 2012). По оценке Ракишева современная численность аргынов составляет 2 090 тысяч человек (Ракишев, 2015). Согласно шежире их родоначальником является человек по имени Аргын. Его внук Акжол (он же Даирходжа) был современником золотоордынского Урус-хана (1359-1377 гг.). У Акжола было два сына Кара-ходжа и Сомдык. Кара-ходжа был современником золотоордынского хана Тохтамыш (1379-1406 гг.) и его послом ко двору Тамерлана в 1405 году (Сабитов, 2017). Этноним аргын присутствует у крымских татар и

узбеков. Имеются исторические сведения, что в 16 веке часть аргынов иммигрировала в Индию (Сабитов, 2011).

*Керей.* Ареал расселения охватывает Северный и Восточном Казахстан, а также Западную Монголию. Отдельные кланы проживают в Центральном Казахстане. Согласно расчетам Масанова, во второй половине XIX в. численность кереев составляла 150 тысяч человек (5% от численности всех казахов) (Масанов, 2011). По данным Тынышпаева в начале XIX в. их численность составляла 160 тысяч человек (Тынышпаев, 2009). По Темиргалиеву, в 1911-1913 годах численность кереев составляла 221 100 человек (4.9% от численности всех казахов) (Темиргалиев, 2012). По оценке Ракишева современная численность кереев составляет 341 тысяча человек (Ракишев, 2015). Согласно шежире керей состоят из двух кланов: абак и ашамайлы. Существуют две версии шежире. Первая версия представляет кланы абак и ашамайлы потомками одного общего предка (Бейсенбайулы, 1994). Согласно второй версии, родоначальник ашамайлы – Карабий, а родоначальником рода абак был его зять Абак из рода уйсун (Масанов, 2011). Большая часть исследователей связывает происхождение кереев с средневековым племенем керейт (Муканов, Востров, 1968), в то время как Масанов считает, что между ними связи нет (Масанов, 2011). Керей присутствуют среди узбеков. Созвучное племя гирей у башкир, казанских и крымских татар.

*Конырат* проживают Южно-Казахстанской области. Согласно расчетам Масанова во второй половине XIX в. численность коныратов составляла 150 тысяч человек (5% от численности всех казахов) (Масанов, 2011). Данные Тынышпаева свидетельствуют, что в начале XX в. их численность достигала 210 тысяч человек (Тынышпаев, 2009). По Темиргалиеву в 1911-1913 годах численность коныратов составляла 146700 человек (3.2% от численности всех казахов) (Темиргалиев, 2012). По оценке Ракишева современная численность коныратов составляет 690 тысяч человек (Ракишев, 2015). Согласно шежире родоначальником казахских коныратов является Наганай. Основная версия происхождения казахских коныратов связывает их с монгольским племенем кунгиратов, иммигрировавших на территорию современного Казахстана в 13 веке. Поэтому большинство исследователей отождествляет Наганая с золотоордынским темником Нангудаем из монгольского племени кунгират, который жил во времена правления золотоордынских ханов Узбека (1313-1341 гг.), Джанибека (1342-1357 гг.) и Бердибека (1357-1359 гг.). Согласно источнику Фирдаус Ал-Икбал предком Нангудая был брат Бортэ, жены Чингисхана (Bergel, 1999). Этноним конгират (кунграт, конурат) присутствует среди ногайцев, каракалпаков, узбеков, кыргызов.

*Кыпшақ.* расселены в Костанайской, Павлодарской, Акмолинской и Кызылординской областях. Согласно расчетам Масанова, во второй половине XIX в. численность кыпшаков составляла 160-170 тысяч человек (5.3% от всех казахов) (Масанов, 2011). Данные Тынышпаева

указывают, что в начале XX в. их численность составляла 160 тысяч человек (Тынышпаев 2009). Согласно Темиргалиеву в 1911-1913 годах численность кыпшаков составляла 192 100 человек (4.2% от всех казахов) (Темиргалиев, 2012). По оценке Ракишева современная численность кыпшаков составляет 640 тысяч человек (Ракишев, 2015). Согласно шежире казахские кыпшаки состоят из двух кланов: кулан-кыпшаки и кара-кыпшаки. По численности кара-кыпшаки превосходят кулан-кыпшаков на порядок и имеют пять крупных генеалогических линий: карабалык, узун, торы, колденен, бултын. Их одноименные родоначальники были братьями и родственниками эпическому казахскому герою Кобланды. Доминирующая в науке версия связывает казахских кыпшаков с домонгольским племенем кипчаков, населявших евразийские степи от Алтая до Дуная в 11-13 веках. Этноним кипчаки присутствует среди кыргызов, алтайцев (субэтнос кумандинцы), башкир, крымских татар, ногайцев, каракалпаков и узбеков.

Найманы проживают в Восточно-Казахстанской, в Юго-Западной части Карагандинской и Северо-Восточной части Алматинской областей. Согласно расчетам Масанова во второй половине XIX в. численность найманов составляла 400 тысяч человек (13% от всех казахов) (Масанов 2011). Согласно Тынышпаеву в начале XX в. их численность достигала 530 тысяч человек (Тынышпаев, 2009). Согласно Темиргалиеву в 1911-1913 годах численность найманов составляла 557 050 человек (12.4% от всех казахов) (Темиргалиев, 2012). По оценке Ракишева современная численность найманов составляет 940 тысяч человек (Ракишев, 2015). Согласно шежире у найман нет единого первопредка, и состоят они из трех групп. Первая группа найманов (толегетай) происходят от Окреша. Сюда относятся 4 клана: матай, садыр, каракерей, тортуыл. Вторая группа (ергенекты) состоит из 4 кланов: кокжарлы, бура, сарыжмарт и баганлы. Третья группа состоит из двух кланов: терстанбалы и балталы (Бейсенбайулы, 1994). Существуют различные версии происхождения казахских найманов. Основная связывает современных найман с домонгольским племенем найман, которое проживало в восточной части современного Восточного Казахстана, северной части Синцзян Уйгурского автономного округа и Западной Монголии. По другой версии найманы – это часть отколовшихся каракитаев - монгольского племени, которое переселилось в Казахстан в 1125 году (Гумилев, 1970). Согласно третьей версии найманы – это потомки тюркского племени сегиз-огуз (Масанов, 2011). Этноним найман встречается среди монголов, кыргызов, каракалпаков, ногайцев, узбеков и крымских татар.

Уак занимают ареал Северо-Казахстанской и Восточно-Казахстанской области. Согласно расчетам Масанова во второй половине XIX в. численность уаков составляла 60-70 тысяч человек (2% от всех казахов) (Масанов, 2011). Согласно Темиргалиеву в 1911-1913 годах численность уаков составляла 74 600 человек (1.6% от всех казахов) (Темиргалиев, 2012).

Данные Тынышпаева указывают, что в начале XX в. их численность достигала 90 тысяч человек. По оценке Ракишева современная численность уаков составляет 160 тысяч человек (Ракишев, 2015). Согласно Шежире, уаки происходят от человека по имени Уак. Его потомками были известные Камбар-батыр, Ер-Кокше и Ер-Косай. Последние двое были современниками кыпшака Кобланды и эпического кыргызского героя Манаса. Согласно версии Масанова уаки связаны своим происхождением с Абак-кереями (Масанов, 2011). Тынышпаев же считал, что слово «уак» стоит понимать, как перевод с казахского слова «мелочь», «смесь», так как уаки самые малочисленные в среднем жузе и включают в себя разные рода - кыргызский род багыс, уйсунский род сиргелы, а также найманский род ергенекты (Тынышпаев, 2009). Родоплеменная группа с таким названием как «уак» присутствует только у казахов.

Алимулы проживают в Актюбинской области и в Западной части Кызылординской области. Согласно расчетам Масанова во второй половине XIX в. численность алимулы составляла 250-300 тысяч человек (8.2% от всех казахов) (Масанов, 2011). Данные Тынышпаева свидетельствуют, что в начале XX в. их численность составляла 530 тысяч человек (Тынышпаев, 2009). Согласно Темиргалиеву в 1911-1913 годах численность алимулы составляла 404 020 человек (8.9% от всех казахов) (Темиргалиев, 2012). По оценкам Ракишева современная численность алимулы составляет 811,9 тысяч человек (Ракишев, 2015). Согласно шежире алимулы генеалогически восходят к внуку золотоордынского эмира Алау – Каирбаю. Алау является современником золотоордынского хана Джанибека (правил в 1342-1357 гг.). У Кайырбая согласно шежире было три сына - Байсары, Алим и Шумен (Бейсенбайулы, 1994). Племя алимулы получило свое название в честь второго сына – Алима. По одной из исторических версий до того, как окончательно обосноваться на территории Казахстана, алимулы после падения Ногайской орды (вторая половина 16 века) откочевали в Среднюю Азию, где проживали вплоть до 1670-1680 годов, пока не бежали в Казахское ханство от репрессий узбекских ханов (Сабитов, 2012). Алимулы состоит из 6 кланов: шекты, шомекей, кете, карасакал, каракесек, торткара. Одноименные кланы присутствуют у ногайцев и туркмен.

Байулы расселены в Западно-Казахстанской, Атырауской, Мангыстауской областях. Согласно расчетам Масанова во второй половине XIX в. численность байулы составляла 500-600 тысяч человек (16,4% от всех казахов) (Масанов, 2011). Согласно данным Тынышпаева в начале XX в. их численность достигала 880 тысяч человек (Тынышпаев, 2009). Согласно Темиргалиеву в 1911-1913 годах численность байулы составляла 679 520 человек (15% от всех казахов) (Темиргалиев, 2012). По оценке Ракишева современная численность байулы составляет 1 120 тысяч человек (Ракишев, 2015). Согласно шежире байулы являются потомками Кыдырбая – брата Кайырбая, предка потомков алимулы. Таким образом, байулы – это подразделение большого племени алшин. После падения Ногайской орды в 16 веке, часть ногайских алшинов

откочевала к казахам. Согласно Тынышпаеву это случилось около 1600 года (Тынышпаев, 2009). Байулы состоит из 12 кланов, однако в разных списках в общем фигурируют 13 разных названий: адай, алтын, бериш, байбакты, таз, жаппас, ысык, есентемир, маскар, алаша, тана, шеркеш, кызылкурт. Обычно двенадцатый клан именуют либо алтын, либо кызылкурт. Существуют две версии происхождения байулы. Согласно первой версии алшин – это алчи-татары, племя противников Чингисхана, покоренное монголами. Поэтому в 13 веке они были вынуждены иммигрировать на территорию Казахстана (Тынышпаев, 2009). Вторая версия основана на шежире, согласно которой общий предок жетиру – Алшин – антропоним, предок всех казахских алшинов. Кроме казахских алшин, встречаются узбекские алшины.

Жетиру проживают главным образом в Актюбинской и Кызылординской областях. Отдельные кланы жетиру проживают и в других регионах Казахстана. Согласно расчетам Масанова, во второй половине XIX в. численность жетиру составляла 250-280 тысяч человек (8.2% от всех казахов) (Масанов, 2011). Данные Тынышпаева указывают, что в начале XX в. их численность достигала 380 тысяч человек (Тынышпаев, 2009). Согласно Темиргалиеву в 1911-1913 годах численность составляла 392 970 человек (9.7% от всех казахов) (Темиргалиев, 2012). По оценкам Ракишева современная численность жетиру составляет 580 тысяч человек (Ракишев 2015). Жетиру состоит из семи кланов: табын, тама, керейт, рамадан, кердери, телеу, жагалбайлы. В Золотоордынских источниках (14-15 век) шеть из семи кланов известны как самостоятельные родоплеменные группы (Султанов, 1982). Существуют две версии происхождения жетиру. Согласно первой версии в шежире 19 века было записана информация, согласно которой жетиру происходят от Алшина (родоначальника алимулы и байулы), являясь их третьей генеалогической линией. Вторая версия, основанная на исторических источниках 1748 года, представляет жетиру в качестве союза семи кланов разного происхождения, которые были объединены при Тауке-хане для того, чтобы при необходимости противопоставлять могущественным алшинам (Масанов, 2011). Одноименные племена существуют у башкир (йети ыруы – семь родов) и ногайцев (едисан – семь санов, где «сан» – это десятитысячный отряд).

Кожа и сунак расселены преимущественно в Южно-Казахстанской и Кызылординской областях. Отдельные генеалогические линии проживают и в других регионах Казахстана. По расчетам Темиргалиева в 1911-1913 годах численность кожа и сунак составляла 30 600 человек (Темиргалиев, 2012). Согласно казахскому шежире члены рода кожа и сунак генеалогически восходят к трем праведным халифам (Алииды, Бакриды, Умариды), имеющим родство по мужской линии с пророком Мухаммадом (Муминов, 2011). Другие генеалогические линии халифов, известные как сеиды, имеются у мусульманских ираноязычных и тюркоязычных народов.

Торе. В настоящее время род дисперсно расселен по всей территории Казахстана. В свое время он сыграл значимую роль в консолидации казахских родоплеменных групп и в образовании Казахского ханства. Впоследствии все ханы выбирались только из этого рода, так как его члены восходили по генеалогии к Чингисхану. Большая часть казахских чингизидов согласно шежире являются потомками Тука-Тимура, тринадцатого сына Джучи (старший сын Чингисхана). Еще одна часть казахских торе являются потомками Шибана, пятого сына Джучи. Кроме казахских чингизидов существуют и другие генеалогические линии: узбекские чингизиды (шейбаниды), татарские чингизиды, ногайские чингизиды, потомки Крымских ханов (гирей) и монгольские чингизиды (потомки Толюя, четвертого сына Чингисхана) (Сабитов, 2008).

Таким образом, родоплеменная структура казахов является одной из крупнейших родоплеменных систем евразийской степи, записанная в традиционной казахской генеалогии «шежире». Ее структура и расселение является ценным историческим источником (Левшин, 1832; Вельямин-Зернов, 1864; Аристов, 1894, 1896; Валиханов, 1904; Тынышпаев, 1925; Востров, Муканов, 1968), а в свете новых данных популяционной генетики, в частности полиморфизма Y-хромосомы, представляет особый интерес и дополнительные возможности для междисциплинарного исследования этногенеза казахов.

## ГЛАВА 2. МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

### 2.1. Материалы исследования

Материалами диссертационного исследования послужили образцы от представителей 19 географических популяций казахов (N=1982), трех географических популяций узбеков (N=217), по одной популяции каракалпаков (N=100), туркмен рода йомуд (N=83), дунган (N=31) и монгольского рода борджигин (N=88). Суммарная выборка составила N=2501.

Образцы венозной крови мужчин были собраны в ходе следующих экспедиций:

- 1) 2009-2012 гг. под руководством д.б.н., профессора Е.В. Балановской в рамках международного проекта «Genographic»;
- 2) 2011-2012 году под руководством к.б.н. Е.В. Жолдыбаевой в рамках финансирования Министерства Образования и Науки Республики Казахстан №1.04.01;
- 3) 2014-2016 под руководством автора диссертации в рамках финансирования Министерства Образования и Науки Республики Казахстан №114РК01931;

Участие добровольцев в исследовании проводилось согласно стандартным операционным процедурам (информированное согласие, анкета участника, забор венозной крови), одобренных Этической комиссией Медико-генетического научного центра (Москва, Россия), Национального Центра Биотехнологии (Астана, Казахстан) и Center for Life Sciences, National Laboratory Astana, Nazarbayev University (Астана, Казахстан).

В обследование включались лишь те пробанды, чьи родители, дедушки и бабушки принадлежали к одной исследуемой популяции – одна этническая группа, рассматриваемая в границах изучаемого района. Для каждого пробанда записывалась информация о его родоплеменной принадлежности и генеалогии («Шежире»). Близкие родственники пробанда (менее третьей степени родства) исключались из дальнейшего исследования.

Всего было обследовано 19 географических популяций коренных казахов – 18 районов в составе 12 областей Республики Казахстан и Русско-Полянский район Омской области Российской Федерации (рисунок 2.2).

Согласно цели исследования, для всех участников исследования выяснялась их родоплеменная принадлежность. В итоге нам удалось охватить три социально-территориальных объединения («жузы»), в составе которых изучены 14 родоплеменных групп: *уйсун, жалайыр, канлы* – старший жуз; *аргын, керей, конырат, кыпшак, найман, уак* – средний жуз; *алимулы, байулы, жетиру* – младший жуз; и не входящие в жузы: степное духовенство – *кожа-сунак* и степная аристократия – *торе*. В составе родоплеменных групп изучено 49 кланов (таблица 2.1).

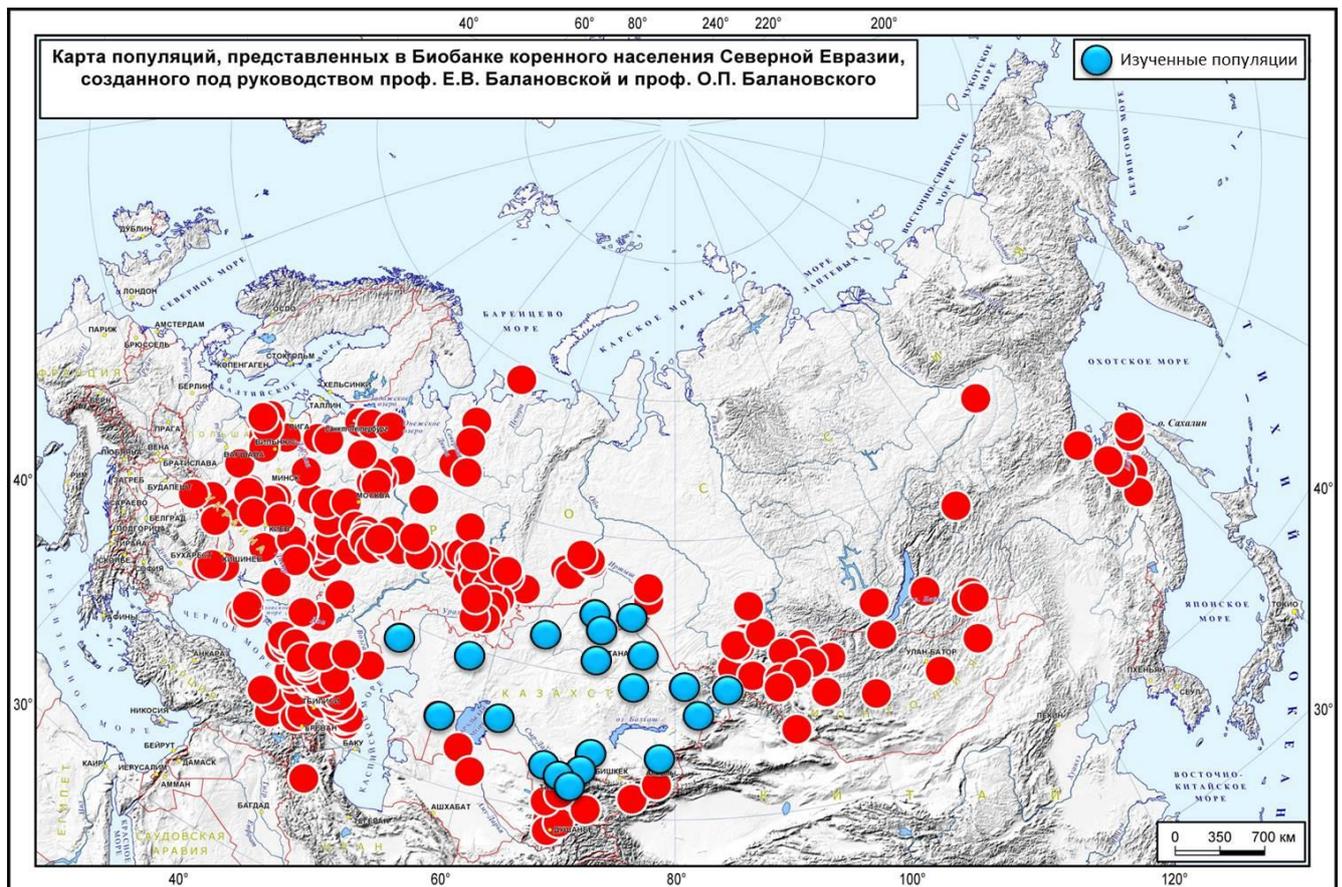


Рисунок 2.1. Географическое расположение изученных популяций (по Балановская и др., 2016, с изменениями). Обозначения: голубыми точками отмечены изученные популяции казахов; красными – остальные популяции Биобанка Северной Евразии, использованные для сравнительного анализа.

*Материал о разнообразии Y-хромосомы в других популяциях (для сравнительного анализа) был взят из Базы данных Y-base, содержащей данные по изменчивости SNP и STR-маркеров Y-хромосомы у народов мира (2474 популяций). Y-base создана под руководством д.б.н., профессора РАН О.П. Балановского на основе опубликованных литературных источников (238 популяций из большинства стран мира) и неопубликованных данных центра «Северная Евразия» («Genographic») по 275 популяциям 17 стран – России, Абхазии, Армении, Азербайджана, Афганистана, Белоруссии, Грузии, Литвы, Казахстана, Киргизии, Молдовы, Монголии, Таджикистана, Турции, Узбекистана, Украины, Шри-Ланки (Балановский, 2015).*

*Частично в исследование привлечены данные генеалогического проекта Kazakhstan DNA-project (<https://www.familytreedna.com/public/alash/default.aspx>), одним из со-администраторов которого является автор диссертации. Проект содержит информацию о STR гаплотипах и SNP генотипах Y-хромосомы казахов, сопряженных с родоплеменной принадлежностью. Данные были собраны в период 2007-2016 гг. за счет добровольного тестирования участников в лаборатории Family Tree DNA (Turuspekov et al., 2011; Жабагин и др., 2014; Сабитов, 2015).*

Таблица 2.1. Исследуемая родоплеменная структура казахов.

Социально-территориальное объединение	Родо-племенная группа	Соответствующие кланы в составе родоплеменной группы*	Объем выборки
Старший жуз	Жалайыр	каракалпак, шуманак, сырманак	103
	Канлы	караканлы, кызылканлы	27
	Уйсун	албан, дулат, ошақты, шапырашты, сиргели, суан, ысты	248
Средний жуз	Аргын	бес мейрам, жети момын, токал аргын, таракты,	384
	Керей	абак, ашамайлы	102
	Конырат	коктунулы, котенши	90
	Кыпшак	бултынкыпшак, каракыпшак, куланкыпшак	133
	Найман	сарыжомарт, толегетай	336
	Уак	шога	45
Младший жуз	Алимулы	каракесек, карсакал, кете, торткара, шекти, шомекей	145
	Байулы	адай, алаша, байбакты, бериш, кызылкурт, тана, ыссык	130
	Жетиру	жагабайлы, табын, тама, телеу	55
Кожа-сунак		кожа, сунак	107
Торе		Торе	28
другие группы		кыргыз, кулеген, толенгиты	32
нет информации			17
Всего изучено казахов			1982

Примечание: \*указаны названия кланов, объемы выборок из которых составляют не менее 5 образцов

## 2.2. Молекулярно-генетические методы анализа

Выделение ДНК проведено методом экстракции с помощью органических растворителей (фенол-хлороформ). Концентрация ДНК определена методами спектрофотометрии (NanoDrop 2000), флуориметрии (Qubit 2.0) и ПЦР в реальном времени (Quantifiler Human DNA Kit на ABI 7900HT) согласно стандартному протоколу производителя.

Характеристика полиморфизма Y-хромосомы проведена тремя методами: генотипирование однонуклеотидных полиморфизмов (SNP), фрагментный анализ высоковариабельных микросателлитов (STR) и секвенирование Y-хромосомы (MSY регион, охватывающий филогенетический «золотой стандарт» Y Chromosome Consortium (YCC) (Karafet et al., 2008; Xue et al., 2009)).

Генотипирование Y-хромосомы проведено методом ПЦР в реальном времени с использованием TaqMan зондов согласно стандартному протоколу производителя. TaqMan зонды соответствовали 44 SNP, определяющие гаплогруппы Y-хромосомы (ISOGG 2017 версия 12.261): M174, P37, M35, M78, M123, M217, M48, M407, M285, P15, P303, M377, M69, M170, M253, M267, P58, M172, M47, M67, M92, M12, M231, M178, M128, P43, M119, M122, P201, M134, M242, M120, M143, M378, M198, M458, M343, P297, M269, M124, M27, M357, M317, M70.

*Анализ 17 STR-маркеров Y-хромосомы (DYS389I; DYS389II; DYS390; DYS456; DYS19; DYS385a; DYS385b; DYS458; DYS437; DYS438; DYS448; GATA\_H4; DYS391; DYS392; DYS393; DYS439; DYS635) проведен методом фрагментного анализа на капиллярном секвенаторе ABI 3130xl с использованием набора Y-filer PCR Amplification Kit.*

*Секвенирование Y-хромосомы* проведено с использованием коммерческого продукта «**BigY**», предлагаемого компанией Gene By Gene, Ltd. по селективному обогащению целевых участков Y-хромосомы, так называемого Extended Gold Standard региона (общая длина около 11 Mb, среднее покрытие не менее ~ x50) на платформе Illumina HiSeq2000/2500.

### **2.3. Статистические, филогенетические и картографические методы анализа**

*Методы статистического анализа.* С помощью программы Arlequin 3.5.1.3 (Excoffier, Lischer 2010) проведен анализ молекулярной изменчивости, AMOVA, тест Мантеля. Географические и генетические расстояния Нея (d) (Nei, 1975, 1987) рассчитаны в программах DistGeo и DJgenetic (Balanovsky et al., 2008, 2011, 2015); они визуализированы на графике многомерного шкалирования в программе Statistica 6.0 (StatSoft Russia).

*Методы филогенетического и картографического анализа.* Филогенетический анализ. Поиск родственных гаплотипов Y-хромосомы проводили в программе Haplomatch (Чухряева и др, 2016). Медианные сети гаплотипов строили по методу Бандельта, используя алгоритмы reduced-median (Bandelt et al., 1995) и median-joining (Bandelt et al., 1999) в программе Network 4.1.1.2 (Forster et al., 2001; Polzin, Daneschmand 2003). Полученные графики редактировались в Network Publisher (Fluxus Engineering, Clare, U.K.). Возраст медианных кластеров определялся методом ASD (Goldstein et al., 1995a; Goldstein et al., 1995b) в программе Y TMRCA Calculator, производной от Ytime (Behar et al., 2003), а также показателем rho (Forster et al., 1996; Saillard et al., 2000) с использованием «генеалогической» скорости мутирования  $2,1 \times 10^{-3}$  (Ge et al., 2009), принимая длину мужского поколения равной 30 годам (Fenner, 2005). Картографический анализ проведен с помощью программы GeneGeo (Balanovsky et al., 2011; Koshel, 2012; Балановский, 2015) методом средневзвешенной интерполяции.

*Методы полногеномного анализа деревьев Y-хромосомы.* Компиляция данных проводилась с помощью программного обеспечения NGSCnv, разрабатываемого В.В. Запорожченко под руководством О.П. Балановского. Филогенетические деревья по извлеченным генотипам строились в программе Phylomurka, разработанной В.В. Запорожченко, и в программном пакете BEAST (Drummond et al., 2012; Bouckaert et al., 2014).

## ГЛАВА 3. РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

### 3.1. Частоты гаплогрупп Y-хромосомы в популяциях казахов

Впервые в мире на основе большого массива данных (~ 2000 образцов изучено по 44 SNP и 17 STR маркерам Y-хромосомы) описан «генетический портрет» изменчивости Y-хромосомы казахов на трех уровнях популяционной системы (рисунок 3.1): 1) тотальная популяция; 2) социально-территориальная структура (жузы); 3) 14 родоплеменных групп.

Для каждого уровня определены спектр и частоты гаплогрупп Y-хромосомы и рассчитаны показатели гаплотипического разнообразия по 17 STR маркерам.

#### 1. Популяция    2. Социально-территориальные группы    3. Родоплеменные группы

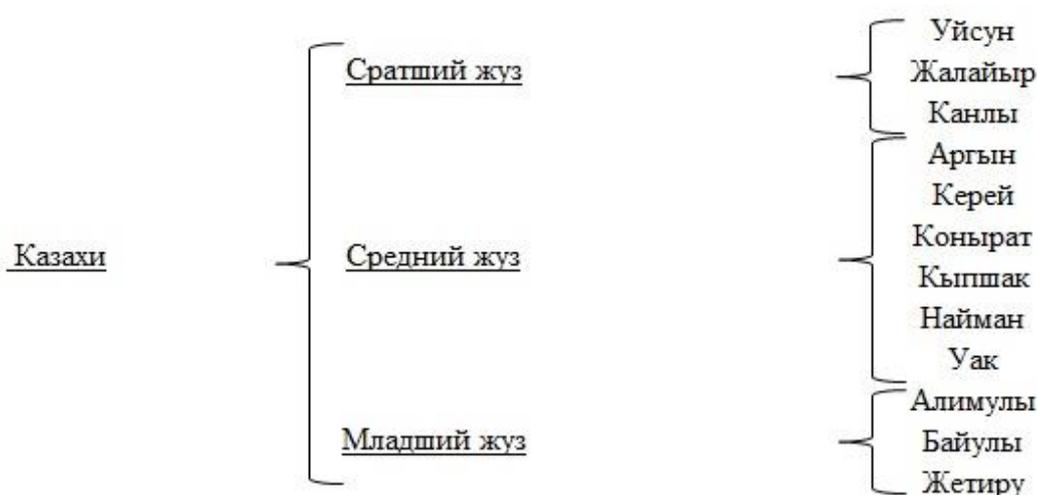


Рисунок 3.1. Схема иерархической организации популяционной системы казахов.

*Портрет на уровне «тотальной популяции»* (таблица 3.1) был описан по результатам генотипирования 1982 образцов. Всего в популяции выявлено 19 гаплогрупп с частотой встречаемостью каждой не менее 1% («мягкий» критерий полиморфизма). Высокое разнообразие по частотам гаплогрупп ( $GD=0.89$ ) и гаплотипов ( $HD=0.99$ ) свидетельствует о многокомпонентности генофонда казахов, отображая вклад различных по происхождению предковых отцовских линий. Большая часть (87%) изменчивости Y-хромосомы распределена между 7 гаплогруппами с частотой встречаемостью каждой не менее 5%: C2-M217 – 41%; G1-M285 – 15%; O2a2b1-M134 – 8%; R1a1a-M198 – 7%; R1b1a1a-MP297 – 6%; J2-M172 – 5%; N1a1a-M178 – 5%.

*Портрет на уровне «социально-территориальной структуры»* представлен на рисунке 3.2. Социально-территориальная структура казахов состоит из трех «жузов» (исторически сложившееся географические объединения родоплеменных групп): старший (Южный

Казахстан), средний (Центральный, Северный и Восточный Казахстан) и младший (Западный Казахстан). Из общей изученной выборки 90.7% респондентов отнесли себя к одному из трех жузов (старший N=378; средний N=1090; младший N=330) и 8.4% к вне-жузовым кланам (N=167). По оценочным данным академика Ракишева Б.Р. современная численность населения жузов в популяции казахов составляет: старший – 3618,7 тыс. человек; средний – 4861 тыс. человек; младший – 2521,9 тыс. человек (Ракишев, 2015).

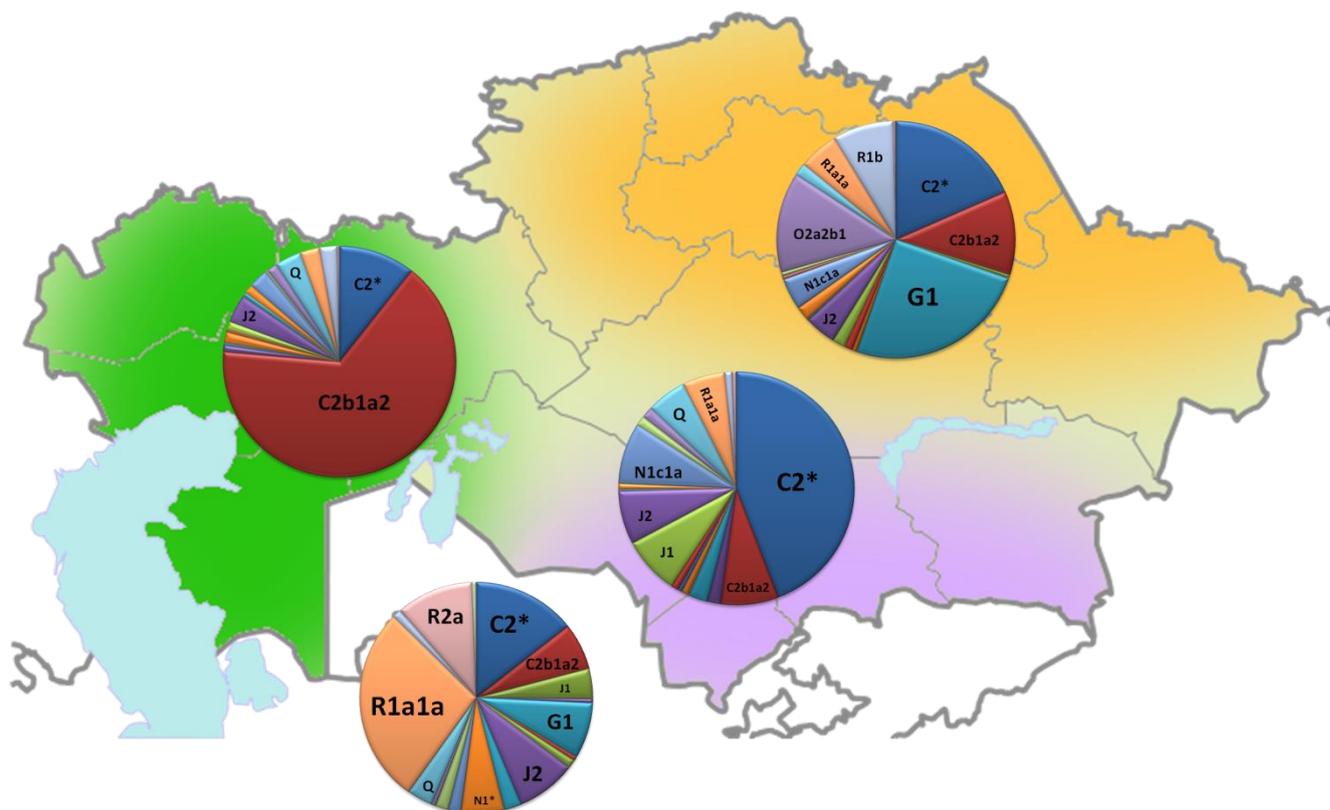


Рисунок 3.2. Генетические портреты «жузов». Обозначения: Общий цветовой патерн отражает ареалы жузов: фиолетовый – старший жуз; желтый – средний жуз; зеленый – младший жуз. Портрет вне-жузовых кланов представлен в виде диаграммы за пределами территории Казахстана. На диаграммах указаны гаплогруппы с частотой встречаемости каждой не менее 4% в жузе. Маркеры, определяющие гаплогруппы, представлены в таблице 3.1.

*В составе старшего жуза обнаружено 6 гаплогрупп с частотой встречаемости каждой не менее 5% («строгий» критерий полиморфизма): C2-M217 – 52%; J1-M267 – 8%; N1a1a-M178 – 8%; J2-M172 – 7%; R1a1a-M198 – 6%; Q-242 – 5%. В среднем жузе обнаружено 5 гаплогрупп с частотой встречаемости каждой не менее 5%: C2-M217 – 30%; G1-M285 – 25%; O2a2b1-*

M134 – 14%; R1b1a1a-P297 – 8%; R1a1a-M198 – 5%. В младшем жузе преобладает одна гаплогруппа C2-M217 – 76%.

Для вне-жузовой группы характерно накопление 6 гаплогрупп с частотой встречаемостью каждой не менее 5%: R1a1a-M198 – 28%; C2-M217 – 22%; R2a-M124 – 11%; J2-M172 – 9%; G1-M285 – 8%; N1\*-M231(xM178,xM128,xP43) – 8%.

Генетический портрет жузов характеризуется средним уровнем разнообразия по частотам гаплогрупп (средняя  $GD=0.74$ ), а межгрупповое разнообразие составляет  $F_{ST}=0.16$ . Изменчивость Y-хромосомы в пределах жузов свидетельствует о наличии региональных различий, которые больше заметны на геногеографических картах распределения гаплогрупп (рисунок 3.3): Центральный Казахстан – G1-M201; Восточный Казахстан – O2a2b1-M134; Северо-Западный и Центральный Казахстан – R1b1a1a-M297; Северо-Восточный и Южный Казахстан – N1a1a-M178. Выявлен градиент гаплогруппы C2-M217 в направлении с востока на запад по южным регионам Казахстана. Характерно доминирование различных субвариантов гаплогруппы C2-M217 в разных регионах (Западный Казахстан - C2b1a2-M48; Южный Казахстана - C2c1a1a1-M407, C2\*-M217(xM48,xM407) - Южный и Юго-Восточный Казахстан). Наблюдаемые результаты косвенно указывают на процесс демической экспансии отцовских линий в пределах обозначенных ареалов.

*Портрет на уровне родоплеменной структуры.* Социальный институт родоплеменного объединения являлся ключевым элементом в государственно-политическом устройстве степной цивилизации, которое включало в себя крупные племена, подразделявшиеся на кланы, в свою очередь состоявшие из родов. Общим для всех элементов родоплеменной структуры являются передаваемые из поколения в поколение системы генеалогических сведений, возводящих всех потомков к единому родоначальнику.

В старшем жузе обследованы – уйсун, жалайыр, канлы; в среднем жузе – аргын, керей, коньрат, кыпшак, найман, уак; в младшем жузе – алимулы, байулы, жетиру; а также степное духовенство – кожа и сунак, и степная аристократия – торе. Рассмотрим детально изменчивость Y-хромосомы родоплеменных групп в системе трехуровневой матрешки: Племя > Клан > Род. Всего исследовано 14 родоплеменных групп и 49 кланов (выборка каждого клана более 5 образцов). Частоты гаплогрупп по 44 SNP для каждой родоплеменной группы представлены в таблице 3.1. Показатели гаплотипического разнообразия по 17 STR приведены в таблице 3.2.

*Уйсуны (N=248).* Обнаружено 7 гаплогрупп с частотой встречаемостью каждой не менее 3% («средний» критерий полиморфизма). Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет  $GD=0.72$ . Гаплотипическое разнообразие составляет  $HD=0.96$ . Больше половины (62%) разнообразия приходится на гаплогруппу C2-M217, причем для кланов суан, албан, сарыуйсун, шапырашты характерно накопление только варианта C2\*-M217(xM48,xM407). Тогда как для

кланов ошақты, сиргели, ысты встречен и маркер C2b1a2-M48. Стоит отметить, что для клана дулат такая дифференциальная картина накопления конкретных вариантов гаплогруппы C2-M217 зависит уже от рода. У родов ботпай и шымыр маркер C2b1a2-M48 совсем не встречен, тогда как в составе родов сикым и жаныс, наоборот, наблюдается. Кроме C2-M217, в составе уйсунув обнаружена (12%) гаплогруппа J1\*-M267(xP58), накопление которой больше характерно для клана ысты (справедливо для обоих его родов – ойык и тилик). Выявлено также накопление (8%) гаплогруппы J2\*-M172(xM47,xM67,xM12), которое больше характерно для рода шымыр в составе клана дулат. Среди прочих обнаружена (4%) и гаплогруппа N1a1a-M178, которая часто встречается в клане сыргели.

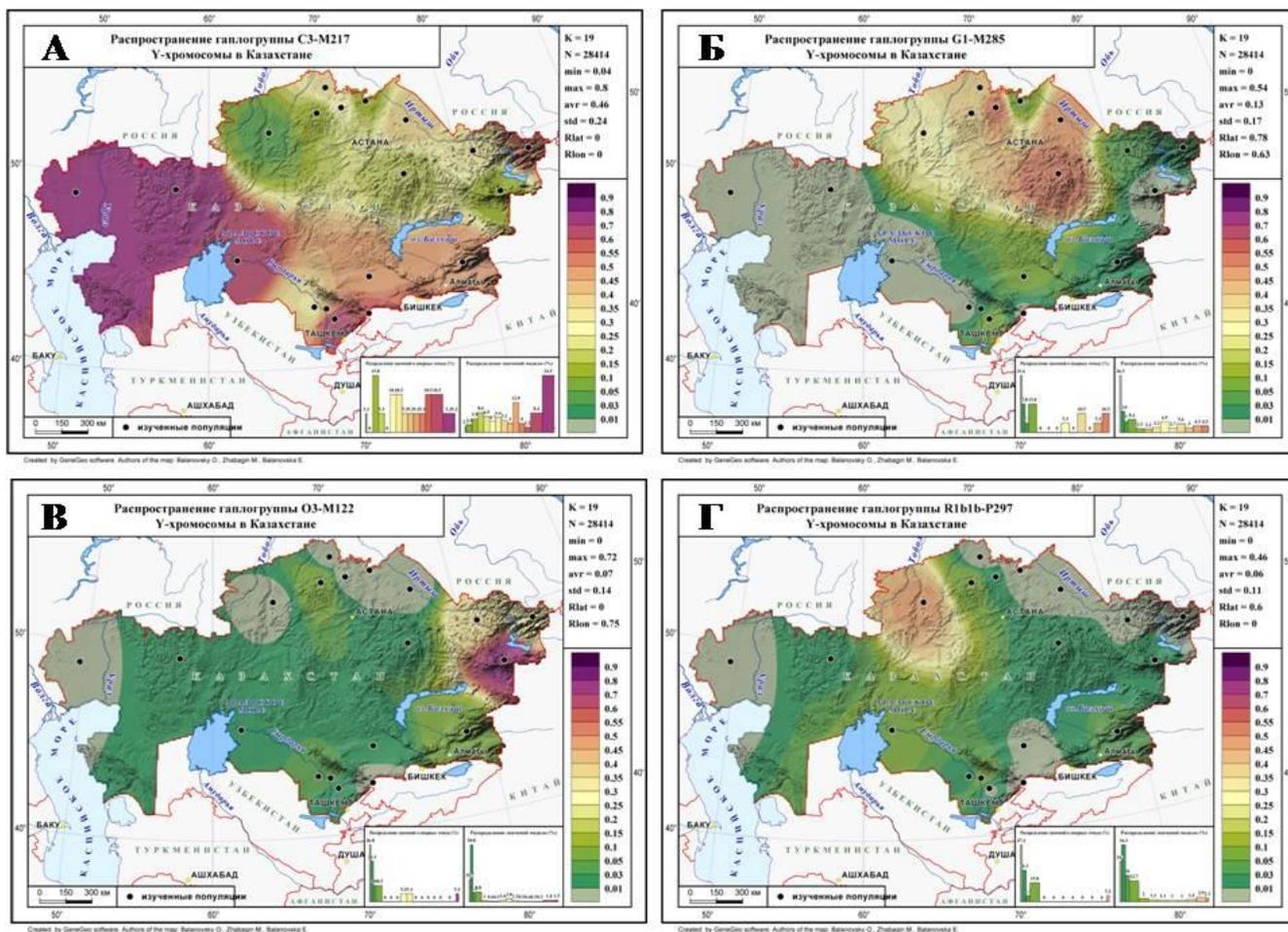


Рисунок 3.3. Распространение гаплогрупп Y-хромосомы в пределах территории Казахстана: А) C2-M217; Б) G1-M285; В) O3-M122; Г) R1b1a1a-P297. Обозначения: На карте цветом выделена территория Казахстана. Точками обозначены изученные популяции казахов (рисунок 2.2). Цветовая шкала представляет значения частоты распределения признака (от темно фиолетового – 100% до бледно зеленого – 1% и серого – 0%). В других окнах легенды представлены статистические параметры картографирования.

Таблица 3.1. Частоты гаплогрупп Y-хромосомы в родоплеменных группах казахов.

Гаплогруппа/ Маркер		Казахи N=1982	Старший жуз				Средний жуз					Малдший жуз			Торе N=28	Кожа- Сунак N=107	
			Уйсун N=248	Жалайыр N=103	Канлы N=27	Аргын N=384	Керей N=102	Конырат N=90	Кыпшак N=133	Найман N=336	Уак N=45	Алимулы N=145	Байулы N=130	Жетиру N=55			
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12			13
D*	M174	0.01	0	0	0	0	0	0	0	0.01	0	0	0	0	0	0	0.07
D1b	P37.1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
E1b1b1*	M35	0	0	0.04	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.02	0	0.01	
E1b1b1a1	M78	0	0.01	0.01	0	0	0.01	0	0	0	0	0	0.02	0	0	0	
E1b1b1b2a1	M123	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
C2*	M217	0.17	0.50	0.38	0.07	0.03	0.66	0.02	0.02	0.10	0.02	0.02	0.13	0.25	0.36	0.07	
C2b1a2	M48	0.19	0.11	0.02	0	0.05	0.09	0.01	0.02	0.27	0.07	0.77	0.69	0.27	0.04	0.03	
C2c1a1a1	M407	0.04	0.01	0.01	0	0.01	0	0.86	0	0.01	0.04	0	0	0.02	0	0	
G1	M285	0.15	0.03	0	0.07	0.67	0.04	0	0.05	0.01	0.04	0	0	0.02	0.04	0.07	
G2a*	P15	0	0	0.04	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
G2a2b2a	P303	0.01	0	0	0	0.01	0	0	0.01	0	0.04	0.02	0	0.02	0	0	
G2b1	M377	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.01	0	0	0	0	
H1	M69	0	0	0.01	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
I*	M170	0	0	0	0	0	0	0	0	0.01	0	0	0	0	0	0.01	
I1	M253	0.01	0.01	0.01	0	0	0	0	0.01	0.02	0.02	0	0	0	0	0	
I2a1	P37.2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.01	0	0	0	
J1*	M267	0.03	0.12	0	0.04	0.02	0.04	0.01	0	0	0.04	0.01	0.02	0	0.07	0	
J1a2a1a2	P58	0	0	0	0	0.01	0.01	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
J2*	M172	0.05	0.08	0.03	0.07	0.03	0.02	0	0.22	0.01	0	0.01	0.02	0.13	0	0.10	
J2a1a	M47	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.01	
J2a1b*	M67	0	0	0.01	0	0	0	0	0	0	0	0	0.02	0	0	0	
J2a1b1	M92	0	0	0	0.07	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
J2b	M12	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.01	
N*	M231	0.01	0	0	0	0.01	0.01	0	0	0.03	0	0	0	0.02	0	0.01	
N1a1a	M178	0.05	0.04	0.22	0	0.02	0	0.03	0.01	0.02	0.64	0.01	0.03	0.07	0	0.01	
N1a2a	M128	0	0.01	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.01	0	0	0.02	
N1a2b	P43	0.01	0	0.01	0	0	0	0	0	0.02	0	0.01	0	0.02	0	0.02	
O1b	P31	0	0	0	0	0.01	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
O2*	M122	0	0.01	0.01	0	0	0	0	0	0	0	0.01	0	0	0	0.03	
O2a2*	P201	0	0	0.01	0	0	0	0	0	0.02	0	0	0	0	0	0	
O2a2b1	M134	0.08	0	0.05	0	0.01	0	0	0.01	0.42	0.02	0.01	0.01	0.05	0.04	0	
Q*	M242	0.02	0	0.06	0.48	0.02	0.03	0	0.01	0	0	0.06	0.02	0.02	0.04	0	

Продолжение Таблицы 3.1. Частоты гаплогрупп Y-хромосомы в родоплеменных группах казахов.

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
Q1a1a	M120	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Q1a2	M143	0	0	0	0	0	0	0	0.05	0	0	0	0	0	0	0.01
Q2a1	M378	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.02
R1a1a*	M198	0.06	0.04	0.08	0.04	0.06	0.07	0.04	0.08	0.02	0.02	0.03	0.03	0.02	0.18	0.32
R1a1a1b1a1	M458	0.01	0.01	0	0	0.01	0	0	0	0	0.02	0	0	0	0	0.03
R1b*	M343	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
R1b1a1a*	P297	0.04	0	0	0.04	0.01	0	0.01	0.47	0.01	0	0.01	0	0.04	0	0
R1b1a1a2	M269	0.02	0	0	0.07	0.01	0.02	0.01	0.05	0.02	0	0.01	0	0.04	0	0.02
R2a	M124	0.01	0	0.01	0	0.01	0.01	0	0	0	0	0.01	0	0	0.25	0.10
L1a1	M27	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.01	0	0	0	0
L1a2	M357	0	0	0	0	0	0	0	0.01	0	0	0	0	0	0	0.04
L1b	M317	0	0	0	0.04	0	0	0	0	0	0	0.01	0	0	0	0
T1a	M70	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.01
Разнообразие (GD)		0.89	0.72	0.80	0.76	0.54	0.56	0.27	0.72	0.74	0.58	0.40	0.50	0.85	0.80	0.87

Таблица 3.2. Показатели гаплотипического разнообразия по данным 17 STR маркеров.

Родоплеменная группа	Объем выборки	Число гаплотипов	HD	PD	EH
Уйсун	248	136	0.96 ±0.01	8.73 ± 4.04	0.51± 0.26
Жалайыр	103	65	0.96 ±0.01	9.85 ± 4.54	0.58 ±0.30
Канлы	27	19	0.97 ±0.02	10.22± 4.81	0.60± 0.31
Аргын	384	171	0.91 ±0.01	7.75 ± 3.61	0.46± 0.23
Керей	102	57	0.93 ±0.02	6.89 ± 3.26	0.40± 0.21
Коньрат	90	47	0.97 ±0.01	4.90 ± 2.41	0.29± 0.15
Кыпшак	133	74	0.96 ±0.01	9.79 ± 4.51	0.57± 0.29
Найман	335	146	0.92 ±0.01	9.71 ± 4.46	0.57± 0.29
Уак	45	22	0.80 ±0.06	7.38 ± 3.52	0.43± 0.22
Алимулы	145	50	0.86 ±0.02	5.38± 2.61	0.31± 0.17
Байулы	130	76	0.97 ±0.01	6.79 ± 3.22	0.39± 0.20
Жетиру	55	43	0.98 ±0.01	10.37 ±4.80	0.61± 0.31
Кожа-Сунак	107	71	0.98 ±0.01	11.43 ±5.22	0.67± 0.34
Торе	28	20	0.96 ±0.02	10.04 ±4.73	0.59± 0.31

Примечания: HD (Haplotype Diversity) – Гаплотипическое разнообразие; PD (Mean number of Pairwise Differences) – Среднее число парных различий между гаплотипами; EH (Average Haplotype diversity over loci (Mean of Exp. Het)) – Среднее полокусное разнообразие (Средняя ожидаемая гетерозиготность)

Жалайыры (N=103). С частотой встречаемостью не менее 3% обнаружено 8 гаплогрупп. Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет  $GD=0.80$ . Гаплотипическое разнообразие составляет  $HD=0.96$ . Гаплогруппа C2-M217 составляет почти половину разнообразия (41%) генофонда отцовских линий. Частота второй наиболее часто встреченной гаплогруппы N1a1a-M178 составляет 22%. В разрезе кланов обнаружено, что обе гаплогруппы встречаются в двух кланах, только гаплогруппа C2-M217 чаще встречается среди клана шуманак (61%), а гаплогруппа N1a1a-M178 чаще встречается (46%) среди клана сырманак. В третьем клане – каракалпак – гаплогруппа N1a1a-M178 не обнаружена, но выявлено специфическое накопление других гаплогрупп (O2\*-M122(xP201) и G2a\*-P15(xP303)), не встреченных у других двух кланов. Стоит отметить, что в составе клана сырманак для рода кайшылы кроме мажорной гаплогруппы N1a1a-M178 обнаружено также накопление гаплогруппы E1b1b1\*-M35(xM78,xM123), которая не встречается больше ни у одного из родов жалайыр.

Канлы (N=27). Наиболее часто встреченной (48%) гаплогруппой является Q\*-M242(xM120,xM143,xM378). Кроме того, выявлены гаплогруппы: C2\*-M217(xM48,xM407), G1-M285, J1\*-M267(xP58), J2-M172, R1a1a\*-M198(xM458), R1b1a1a-P297, L1b-M317, частота встречаемости которых составляет не менее 3% для каждой. Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет  $GD=0.76$ . Гаплотипическое разнообразие составляет  $HD=0.97$ .

Аргыны (N=384). Обнаружено 5 гаплогрупп с частотой встречаемостью каждой не менее 3%. Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет  $GD=0.54$ . Гаплотипическое разнообразие составляет  $HD=0.91$ . Больше половины (67%) разнообразия Y-хромосомы приходится на гаплогруппу G1-M285, выявленную во всех кланах (бес мейрам, жети момын, токал аргын). На уровне родов, гаплогруппа G1-M285 не является самой частой только для двух – таракты и тобыкты. Для рода таракты характерно большее накопление C2-M217, J1\*-M267(xP58), R1a1a1b1a1-M458, а для рода тобыкты C2-M217 и Q\*-M242(xM120,xM143,xM378). Для генеалогической сублинии Бабасан (род атыгай из клана жети момын) специфична линия - R1a1a1b2a1a-L657.

Керей (N=102). Шесть гаплогрупп обнаружено с частотой более 3%. Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет  $GD=0.56$ . Гаплотипическое разнообразие составляет  $HD=0.93$ . Две трети разнообразия (75%) генофонда приходится на гаплогруппу C2-M217 и встречается в обоих кланах (абак и ашамайлы). В составе C2-M217 наиболее часто встречается вариант C2\*-M217(xM48,xM407), нежели C2b1a2-M48. Кроме C2-M217, в обоих кланах встречены гаплогруппы R1a1a\*-M198(xM458) и Q\*-M242(xM120,xM143,xM378). В отличие клана абак для клана ашамайлы также характерно специфическое накопление гаплогрупп G1-M285 и J1\*-M267(xP58).

Коныраты (N=90). Характерно тотальное накопление (86%) гаплогруппы C2c1a1a1-M407 (справедливо для обоих его родов – коктунулы, котенши). Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет GD=0.27. Гаплотипическое разнообразие составляет HD=0.97. С частотой не менее 3% встречены еще две гаплогруппы: N1a1a-M178 и R1a1a\*-M198(xM458).

Кытшаки (N=133). Обнаружено 6 гаплогрупп с частотой не менее 3%. Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет GD=0.72. Гаплотипическое разнообразие составляет HD=0.96. Половина разнообразия (52%) приходится на гаплогруппу R1b-M343, причем во всех кланах вариант R1b1a1a\*-P297(xM269) встречается намного чаще, чем вариант R1b1a1a2-M269. Почти четверть генофонда (22%) занимает гаплогруппа J2\*-M172(xM47,xM67,xM12), которая на уровне кланов является характерной для бултын кыпшаков (88%). Специфическое накопление гаплогрупп характерно и для клана кулан – почти у половины (46%) обнаруживается гаплогруппа Q1a2-M143.

Найманы (N=336). Четыре гаплогруппы обнаружены с частотой не менее 3%. Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет GD=0.74. Гаплотипическое разнообразие составляет HD=0.92. Наиболее часто встречаются две гаплогруппы: O2a2b1-M134 (42%) и C2-M217 (37%). На уровне кланов гаплогруппа O2a2b1-M134 больше характерна для клана толегетай (70%), тогда как гаплогруппа C2b1a2-M48 чаще встречается у клана сарыжомарт (61%). Также обнаружено, что гаплогруппа R1b1a1a\*-P297(xM269) встречается в кланах торткара и баганалы.

Уаки (N=45). Выявлено пять гаплогрупп с частотой не менее 3%: C2-M217, G1-M285, G2a2b2a-P303, J1\*-M267(xP58), N1a1a-M178. Мажорной гаплогруппой является N1a1a-M178 (64%). Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет GD=0.58. Гаплотипическое разнообразие составляет HD=0.80.

Алимуды (N=145). Обнаружены две гаплогруппы с частотой не менее 3%: C2b1a2-M48 и Q-M242. Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет GD=0.40. Гаплотипическое разнообразие составляет HD=0.86. Значительное накопление (77%) приходится на гаплогруппу C2b1a2-M48, которая встречается как наиболее частая во всех шести кланах. Только для клана торткара обнаружено параллельное накопление (36%) гаплогруппы Q-M242.

Байулы (N=130). Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет GD=0.50. Гаплотипическое разнообразие составляет HD=0.97. Две трети (69%) разнообразия генофонда отцовских линий приходится на гаплогруппу C2b1a2-M48 во всех кланах, кроме клана ысык. Помимо C2b1a2-M48, с частотой не менее 3% встречено еще три гаплогруппы: J2-M172, N1c1a-M178, R1a1a\*-M198(xM458).

Жетиру (N=55). Семь гаплогрупп обнаружены с частотой не менее 3%. Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет GD=0.85. Гаплотипическое разнообразие составляет HD=0.98.

Большее половины (54%) разнообразия Y-хромосомы приходится на гаплогруппу C2-M217 и встречается во всех кланах, кроме клана телеу. Для клана телеу обнаружено накопление гаплогруппы J2\*-M172(xM47,xM67,xM12).

Кожа-Сунак (N=107). Десять гаплогрупп выявлены с частотой не менее 3%. Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет GD=0.87. Гаплотипическое разнообразие составляет HD=0.98. Наиболее часто встречаются гаплогруппы: R1a1a\*-M198(xM458) (32%), C2-M217 (10%), J2\*-M172(xM47,xM67,xM12) (10%), R2a-M124 (10%).

Торе (N=28). Наиболее частой (36%) гаплогруппой является C2\*-M217(xM48,xM407). Также обнаружено накопление гаплогрупп R2a-M124 (25%); и R1a1a\*-M198(xM458) (18%). Разнообразие по частотам гаплогрупп составляет GD=0.80. Гаплотипическое разнообразие составляет HD=0.96

Можно видеть, что генетический портрет изменчивости Y-хромосомы родоплеменных групп свидетельствует о наличии эффекта основателя в каждой родоплеменной группе. Самые частые гаплогруппы в казахской популяции в целом (C2-M217 – 41%; G1-M285 – 15%; O2a2b1-M134 – 8%; R1a1a-M198 – 7%; R1b1a1a-MP297 – 6%; J2-M172 – 5%; N1c1a-M178 – 5%) в составе отдельных родоплеменных групп имеют еще большие накопления: гаплогруппа C2\*-M217(xM48,xM407) - у керей (66%), уйсун (50%), жалайыр (39%), торе (36%), жетиру (27%); C2b1a2-M48 – у алимулы (77%), байулы (69%), жетиру (27%), найман (27%); C2c1a1a1-M407 – у конырат (86%); G1-M285 – у аргын (67%); O2a2b1-M134 – у найман (42%); R1a1a\*-M198(xM458) – кожа и сунак (32%); R1b1a1a\*-P297(xM269) – у кыпшак (47%) (а также J2\*-M172(xM47,xM67,xM12) - 22%); N1a1a – у групп уак (64%) и жалайыр (22%); Q\*-M242(xM120,xM143,xM378) – у канлы (48%).

Генетический портрет родоплеменных групп (по 40 гаплогруппам) характеризуется высоким уровнем межгруппового разнообразия ( $F_{ST}=0.30$ ) и генетических расстояний между группами (средняя  $d=1.44$ ), низким уровнем разнообразия Y-хромосомных линий (средняя GD=0.62). Причем, это значение  $F_{ST}$  является одной из самых высоких величин различия между популяциями внутри одного народа, а среднее генетическое расстояние Нея ( $d$ ) между группами казахов максимально среди всех изученных по этому признаку народов Центральной Азии и Сибири (Балаганская и др., 2011; Агджоян и др., 2016), а также и для всей Евразии (Балановский, 2015). Значения  $F_{ST}$  и генетические расстояния рассчитаны для всех сравниваемых популяций в соответствии с субэтнической группировкой (таблица 3.3) по 40 гаплогруппам Y-хромосомы: C\*-M130(xM217), C2\*-M217(xM48), C2b1a2-M48, D\*-M174(xP37.1), D1b-P37.1, E1b1b1\*-M35(xM78,xM123), E1b1b1a1-M78, E1b1b1b2a1-M123, G-M201, G1-M285, G2a\*-P15(xP16,xP303,xM406) G2a1a-P16, G2a2b2a-P303, G2a2b1-M406, G2c-

M377, H1-M69, I\*-M170(xM253,xP37.2), I1-M253, I2a-P37.2, J1\*-M267(xP58), J1a2a1a2-P58, J2\*-M172(xM47,xM67,xM12), J2a1a-M47 J2a1b\*-M67(xM92), J2a1b1-M92, J2b-M12, L-M20, N1\*-M231(xM178,xM128), N1a1a-M178, N1a2a-M128, O1a-M119, O1b-P31, O2\*-M122(xM134), O2a2b1-M134, Q-M242, R1a1a-M198, R1b\*-M343(xM269), R1b1a1a2-M269, R2a-M124, T1a-M70.

Таблица 3.3. Генетическая гетерогенность народов Центральной Азии и Сибири.

Популяции	Субэтнические группы	$\bar{d}$	$F_{ST}$
Казахи	14 родоплеменных групп	1.44	0.30
Киргизы	киргизы Тянь-Шаня и Памира	0.09	0.04
Монголы	баяты, узумчины, захчины, халхи, уулды	0.28	0.09
Северные алтайцы	кумандинцы, челканцы, тубалары	0.82	0.21
Сибирские татары	искеро-тобольские, ялуторовские, бухарские, иштыякско-токузские, заболотные	1.15	0.20
Узбеки	ферганские, ташкентские, хорезмские	0.21	0.01
Хакасы	качинцы, сагайцы, кобайлы	1.02	0.33
Шорцы	горные, абаканские	0.11	0.06
Южные алтайцы	алтай-кижи, теленгиты	0.09	0.03

Примечание:  $F_{ST}$  - межгрупповое разнообразие.  $d$  - средние генетические расстояния Нейя между популяциями. Родоплеменные группы казахов представлены в таблице 2.1. Для всех  $P$ -значения  $< 0.001$ .

### 3.2. Связь генетической и родоплеменной структуры генофонда казахов

Генетический портрет родоплеменных групп указывает на то, что родоплеменная структура формирует пространственную архитектуру генофонда казахов. Однако необходимо подтверждение этого предположения количественными методами. С этой целью мы изучили генетические различия между различными группами методом AMOVA (таблица 3.4), где одни и те же образцы были сгруппированы двумя способами: родоплеменные группы (14 кланов) и географические популяции (19 районов/12 областей), в том числе три социально-территориальные группы (три региона): старший жуз (Южный Казахстан), средний жуз (Центральный, Северный и Восточный Казахстан) и младший жуз (Западный Казахстан)

Таблица 3.4. Анализ эффективности родоплеменной и географической классификаций методом AMOVA:

Классификация	Группы	Изменчивость в %	
		Внутри группы	Между группами
Родоплеменная структура	14 кланов	68.8	31.2
Социально-территориальная	3 жуза (региона)	84.2	15.8
География	19 районов	78.6	21.4
География	12 областей	81.3	18.7

Примечание: Для всех  $P$ -значения  $< 0.001$

В результате впервые в мире доказана ключевая роль родоплеменной структуры в формировании генофонда казахской популяции. Генетическая дифференциация между родоплеменными группами (31.2%) в среднем в 1,5 раза больше, чем между географическими популяциями (21.4% и 18.3%) и в 2 раза больше, чем между социально-территориальными группами.

Кроме того, AMOVA анализ был проведен и с учетом социальной иерархической системы популяции казахов – между родоплеменными группами внутри жузов (первый уровень) и между жузами с учетом родоплеменной структуры (второй уровень) (таблица 3.5). Старший жуз представлен 3 кланами, средний – 6 кланами, младший – 3 кланами. Дифференциация между жузами составила  $F_{ST}=0.06$ , тогда как между родоплеменными группами внутри жузов  $F_{ST}=0.28$ . Наблюдаемая изменчивость  $F_{ST}=0.15$  между жузами в качестве трех географических регионов (таблица 3.4) на самом деле формируется исключительно за счет генетической дифференциации второго уровня иерархии – между родоплеменными группами. Об этом же свидетельствует результат AMOVA анализа с учетом географической подразделенности популяции казахов – между 19 районными популяциями внутри трех регионов Казахстана (первая группа – Южный Казахстан; вторая группа – Центральный, Северный и Восточный Казахстан; третья группа – Западный Казахстан), соответствующих территории жузами (первый уровень) и между этими же регионами (второй уровень). Дифференциация между тремя регионами  $F_{ST}=0.08$  оказалась незначительно выше, чем между жузами  $F_{ST}=0.06$ . Поэтому подразделение на жузы является условным социальным иерархическим уровнем, жузы прямо соответствуют географической подразделенности, а структурирование архитектуры генофонда происходит на уровне родоплеменных групп.

Таблица 3.5. Анализ изменчивости на разных иерархических уровнях популяционной системы методом AMOVA: социальная и географическая иерархия. Для всех P-значение < 0.001

Классификация		Изменчивость в %
Социальная иерархия	Между тремя жузами	5.7
	Между родоплеменными группами внутри жузов	28.5
	Внутри родоплеменных групп	65.8
Географическая иерархия	Между тремя регионами, соответствуют территориям жузов	7.89
	Между районными популяциями внутри трех регионов	15.8
	Внутри районных популяций	76.3

Сравнение средних генетических расстояний Нея между родоплеменными группами (в среднем  $d=1.83$ ) (таблица 3.6) и географическими популяциями (в среднем  $d=1.33$ ) (таблица 3.7)

также указывает на то, что генетическая структура в большей степени определяется родоплеменной структурой нежели географическими расстояниями.

Таблица 3.6. Матрица генетических расстояний  $F_{ST}$  (ниже по диагонали) и Нея (выше по диагонали) между родоплеменными группами казахов.

ID	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
1	0	0.05	0.22	0.34	0.02	0.45	0.25	0.21	0.30	0.36	0.27	0.06	0.06	0.16
2	0.18	0	0.17	0.34	0.09	0.44	0.22	0.18	0.17	0.40	0.30	0.06	0.06	0.11
3	1.64	1.35	0	0.34	0.31	0.56	0.22	0.24	0.33	0.46	0.39	0.16	0.17	0.15
4	1.93	2.49	1.64	0	0.42	0.54	0.35	0.34	0.41	0.49	0.45	0.31	0.33	0.27
5	0.03	0.17	1.56	2.04	0	0.57	0.34	0.27	0.42	0.48	0.38	0.14	0.10	0.23
6	2.97	2.65	4.49	4.10	3.40	0	0.48	0.43	0.58	0.65	0.60	0.46	0.54	0.41
7	1.99	2.30	1.71	1.99	2.48	3.77	0	0.25	0.33	0.42	0.37	0.17	0.23	0.16
8	1.20	1.23	3.07	2.45	1.35	3.59	2.62	0	0.29	0.25	0.21	0.10	0.19	0.18
9	1.94	0.65	3.82	2.17	2.85	2.20	3.42	2.07	0	0.50	0.42	0.22	0.31	0.24
10	1.41	2.45	2.52	2.55	1.80	4.11	2.58	0.62	2.17	0	0.02	0.23	0.44	0.36
11	0.92	1.47	2.72	2.46	1.14	3.82	2.71	0.58	1.88	0.02	0	0.14	0.33	0.29
12	0.24	0.39	1.59	1.89	0.33	2.52	1.25	0.52	1.28	0.36	0.24	0	0.08	0.10
13	0.25	0.35	1.50	1.83	0.23	3.19	2.29	1.36	2.77	2.13	1.45	0.61	0	0.06
14	1.13	1.05	1.83	1.28	1.16	2.97	1.28	2.01	2.51	2.13	1.87	1.16	0.48	0

Примечание: ID – номер родоплеменной группы: 1-уйсун, 2-жалайыр, 3-канлы, 4-аргын, 5-керей, 6-канырат, 7-кытшак, 8- найман, 9-уак, 10-алимулы, 11-байулы, 12-жеттиру, 13-торе, 14-кожа-сунак

Родоплеменную принадлежность формально можно рассматривать в качестве аналога аллеля нейтрального мультиаллельного локуса – в качестве квазигенетического маркера. По частотам этих квазигенетических маркеров (по частотам встречаемости разных родов в каждой географической популяции) рассчитано  $F_{ST}=0.52$  между 19 популяциями казахов. Таким образом, квазигенетическое значение индекса фиксации оказалось в ~2,5 раза больше чем генетического значения  $F_{ST}=0.21$ . Генетические варианты в географическом пространстве не так специфичны как расселение родоплеменных групп.

Еще более ярко ключевая роль родоплеменной структуры выявляется независимым методом – корреляционным тестом Мантеля (таблица 3.8). Частная корреляция между матрицами генетических  $F_{ST}$  и квазигенетических расстояний (таблица 3.9) (отражающих сходство районных популяций по родовому составу) велика и достоверна ( $r=0.56$ ,  $p$ -значения $<0.001$ ), в то время как частная корреляция между матрицами генетических и географических расстояний нулевая ( $r=-0.07$ ,  $p=0.69$ ). Таким образом, различными количественными методами впервые доказана значительная связь между генетической и родоплеменной структурой генофонда казахов.

Таблица 3.7. Матрица генетических расстояний Нея (ниже по диагонали) и географических расстояний (выше по диагонали, в километрах) между популяциями казахов.

Популяции	N	Ш.	Д.	ID	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
Акжарский	92	53.9	71.6	1	0	609	1312	576	1026	1173	1160	173	111	979	1075	385	137	1311	1263	1049	1192	1633	840
Амангельдинский	151	50.1	65.1	2	0.66	0	909	738	1383	574	1146	444	605	776	522	831	688	939	963	1304	743	1137	1157
Арысский	119	42.3	68.5	3	1.70	2.20	0	938	1442	660	768	1215	1372	441	1109	1259	1300	73	227	1243	182	1630	1249
Каркаралинский	195	49.2	75.3	4	0.05	0.59	1.70	0	655	1109	586	607	682	512	1251	339	485	909	809	568	888	1872	426
Катон-Карагайский	130	49.1	84.3	5	1.63	2.48	1.97	1.45	0	1752	749	1141	1134	1009	1902	642	890	1391	1248	229	1452	2520	229
Казалинский	82	45.5	61.6	6	1.98	2.18	1.90	1.59	0.23	0	1267	1015	1178	841	480	1320	1232	724	838	1609	490	973	1525
Кербулакский	179	44.2	77.6	7	1.03	2.24	2.11	1.59	0.80	1.51	0	1168	1263	427	1582	890	1070	703	547	523	840	2190	620
Кокшетау	55	53.2	69.2	8	0.09	0.58	1.72	0.06	1.21	1.98	1.09	0	167	926	902	507	287	1222	1192	1133	1080	1465	938
Магжан Жумабаева	90	54.5	70.3	9	0.18	0.92	1.43	0.27	1.28	1.70	0.69	0.28	0	1061	1034	493	244	1376	1337	1160	1242	1570	951
Мойынкумский	113	45.1	72.3	10	0.71	1.49	1.50	0.89	0.51	0.58	0.25	0.81	0.29	0	1168	847	935	402	298	823	447	1768	809
Мугалжарский	106	49.1	58.0	11	2.01	2.63	2.04	1.62	0.19	0.02	1.57	1.99	1.66	0.58	0	1347	1178	1166	1253	1810	929	623	1674
Павлодар	31	52.2	76.6	12	0.05	0.82	1.88	0.16	1.45	2.18	0.55	0.15	0.18	0.50	2.09	0	250	1237	1146	675	1187	1944	461
Русско-Полянский	30	53.5	73.5	13	1.72	1.84	2.90	1.80	2.18	1.65	1.69	1.82	2.16	1.29	1.98	2.05	0	1292	1227	920	1196	1752	709
Шымкент	57	42.2	69.4	14	1.13	1.67	0.47	1.63	1.12	1.58	0.33	1.18	0.48	0.27	1.66	0.80	2.07	0	158	1187	238	1696	1202
Тараз	112	42.5	71.2	15	0.98	2.53	2.21	1.85	1.14	1.64	0.13	1.37	0.78	0.28	1.65	0.57	1.19	0.39	0	1040	352	1808	1068
Тарбагатайский	83	47.5	82.5	16	3.05	3.41	3.13	2.54	0.50	2.89	1.10	1.31	2.39	1.96	2.51	2.51	4.22	1.73	2.11	0	1270	2433	220
Жанакорганский	128	43.6	67.1	17	1.78	2.58	1.93	1.55	0.18	0.02	1.19	1.85	1.35	0.43	0.01	1.71	1.96	1.27	1.24	2.51	0	1462	1243
Жангалинский	94	48.6	49.6	18	1.94	1.68	1.47	1.36	0.69	0.61	0.94	1.17	1.74	0.60	0.61	1.62	1.35	1.04	1.17	2.42	0.55	0	2293
Жарминский	106	49.2	81.2	19	1.43	2.07	2.04	1.39	0.13	0.79	0.65	0.91	1.04	0.64	0.75	1.25	2.36	0.90	1.04	0.14	0.70	1.13	0

Примечание: N – объем выборки, Ш – широта, Д – долгота, ID – номер популяции

Таблица 3.8. Корреляции между матрицами генетических расстояний, географических расстояний и расстояний по частотам квазигенетических маркеров между популяциями казахов.

Матрицы расстояний	Коэффициент корреляции	P-значение
Генетика и география*	0.14	0.13
Генетика и квазигенетика*	0.56	0.00
Генетика и география (без влияния квазигенетики)**	-0.07	0.69
Генетика и квазигенетика (без влияния географии)**	0.55	0.00

Примечание: \*коэффициент парной корреляции; \*\*частной корреляции.

Таблица 3.9. Матрица генетических расстояний  $F_{ST}$  (ниже по диагонали), квазигенетических расстояний (выше по диагонали) между популяциями казахов и географические координаты популяций.

Популяции	N	Ш.	Д.	ID	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
Акжарский	92	53.9	71.6	1	0	0.30	0.45	0.04	0.68	0.55	0.28	0.04	0.16	0.42	0.52	0.05	0.48	0.38	0.71	0.67	0.70	0.50	0.38
Амангельдинский	151	50.1	65.1	2	0.16	0	0.47	0.38	0.67	0.55	0.33	0.25	0.33	0.45	0.53	0.36	0.08	0.39	0.69	0.67	0.68	0.52	0.46
Арысский	119	42.3	68.5	3	0.29	0.26	0	0.54	0.67	0.51	0.30	0.40	0.36	0.42	0.49	0.46	0.51	0.22	0.67	0.66	0.66	0.43	0.46
Каркаралинский	195	49.2	75.3	4	0.02	0.14	0.28	0	0.72	0.62	0.38	0.08	0.28	0.50	0.60	0.18	0.59	0.49	0.74	0.72	0.74	0.58	0.48
Катон-Карагайский	130	49.1	84.3	5	0.26	0.23	0.27	0.24	0	0.77	0.44	0.63	0.61	0.67	0.73	0.77	0.81	0.66	0.90	0.00	0.88	0.63	0.14
Казалинский	82	45.5	61.6	6	0.33	0.28	0.32	0.29	0.09	0	0.38	0.50	0.46	0.53	0.03	0.58	0.63	0.47	0.80	0.77	0.78	0.56	0.55
Кербулакский	179	44.2	77.6	7	0.20	0.21	0.25	0.23	0.15	0.25	0	0.23	0.21	0.12	0.36	0.27	0.36	0.17	0.42	0.43	0.51	0.33	0.26
Кокшетау	55	53.2	69.2	8	0.03	0.10	0.22	0.02	0.16	0.25	0.14	0	0.16	0.37	0.48	0.11	0.41	0.31	0.71	0.62	0.69	0.44	0.29
Магжан Жумабаева	90	54.5	70.3	9	0.06	0.15	0.23	0.08	0.19	0.27	0.13	0.05	0	0.35	0.44	0.11	0.41	0.29	0.64	0.60	0.62	0.42	0.32
Мойынкумский	113	45.1	72.3	10	0.14	0.16	0.20	0.16	0.10	0.15	0.05	0.09	0.05	0	0.50	0.43	0.50	0.13	0.28	0.65	0.67	0.49	0.45
Мугалжарский	106	49.1	58.0	11	0.40	0.35	0.39	0.35	0.12	0.01	0.31	0.33	0.34	0.21	0	0.54	0.59	0.45	0.75	0.73	0.72	0.56	0.52
Павлодар	31	52.2	76.6	12	0.01	0.18	0.30	0.05	0.24	0.34	0.13	0.04	0.05	0.11	0.42	0	0.54	0.38	0.81	0.78	0.79	0.53	0.41
Русско-Полянский	30	53.5	73.5	13	0.37	0.31	0.40	0.35	0.34	0.39	0.30	0.29	0.33	0.25	0.49	0.41	0	0.42	0.86	0.84	0.83	0.57	0.53
Шымкент	57	42.2	69.4	14	0.17	0.15	0.11	0.19	0.14	0.22	0.06	0.09	0.07	0.02	0.30	0.14	0.28	0	0.37	0.65	0.68	0.36	0.39
Тараз	112	42.5	71.2	15	0.23	0.26	0.30	0.28	0.22	0.30	0.04	0.20	0.17	0.08	0.37	0.17	0.32	0.10	0	0.93	0.91	0.75	0.71
Тарбагатайский	83	47.5	82.5	16	0.37	0.32	0.37	0.35	0.17	0.39	0.24	0.25	0.31	0.26	0.46	0.38	0.47	0.25	0.34	0	0.90	0.63	0.15
Жанакорганский	128	43.6	67.1	17	0.35	0.32	0.35	0.32	0.09	0.01	0.26	0.29	0.28	0.15	0.00	0.36	0.44	0.24	0.31	0.42	0	0.74	0.70
Жангалинский	94	48.6	49.6	18	0.21	0.16	0.20	0.18	0.11	0.15	0.12	0.10	0.15	0.06	0.21	0.19	0.25	0.08	0.17	0.26	0.17	0	0.40
Жарминский	106	49.2	81.2	19	0.21	0.19	0.23	0.20	0.03	0.18	0.11	0.10	0.14	0.08	0.24	0.19	0.30	0.09	0.18	0.07	0.20	0.11	0

Примечание: N – объем выборки, Ш – широта, Д – долгота, ID – номер популяции

### 3.3. Популяции казахов в генетическом пространстве Евразии

#### 3.3.1. Генетическое положение казахской популяции среди регионов Евразии.

Высокое разнообразие по частотам гаплогрупп ( $GD=0.89$ ) и наличие эффекта основателя разных линий Y-хромосомы для большинства родоплеменных групп указывают на многокомпонентность генофонда казахов и на наличие генетических связей с популяциями из различных регионов Евразии. Уточнению места казахской популяции в генетическом пространстве Евразии посвящен данный раздел диссертационной работы.

С помощью многомерных методов анализа вначале рассмотрено, какое положение занимает популяция казахов среди основных регионов Евразии по 11 гаплогруппам, являющихся основными ветвями древа Y-хромосомы: С-М130, Е-М35, G-М201, I-М170, J-М304, L-М11, N-М231, Q-М242, R-М198, R-М343, Т-М70, прочие (редкие) гаплогруппы суммарно (рисунок 3.4).

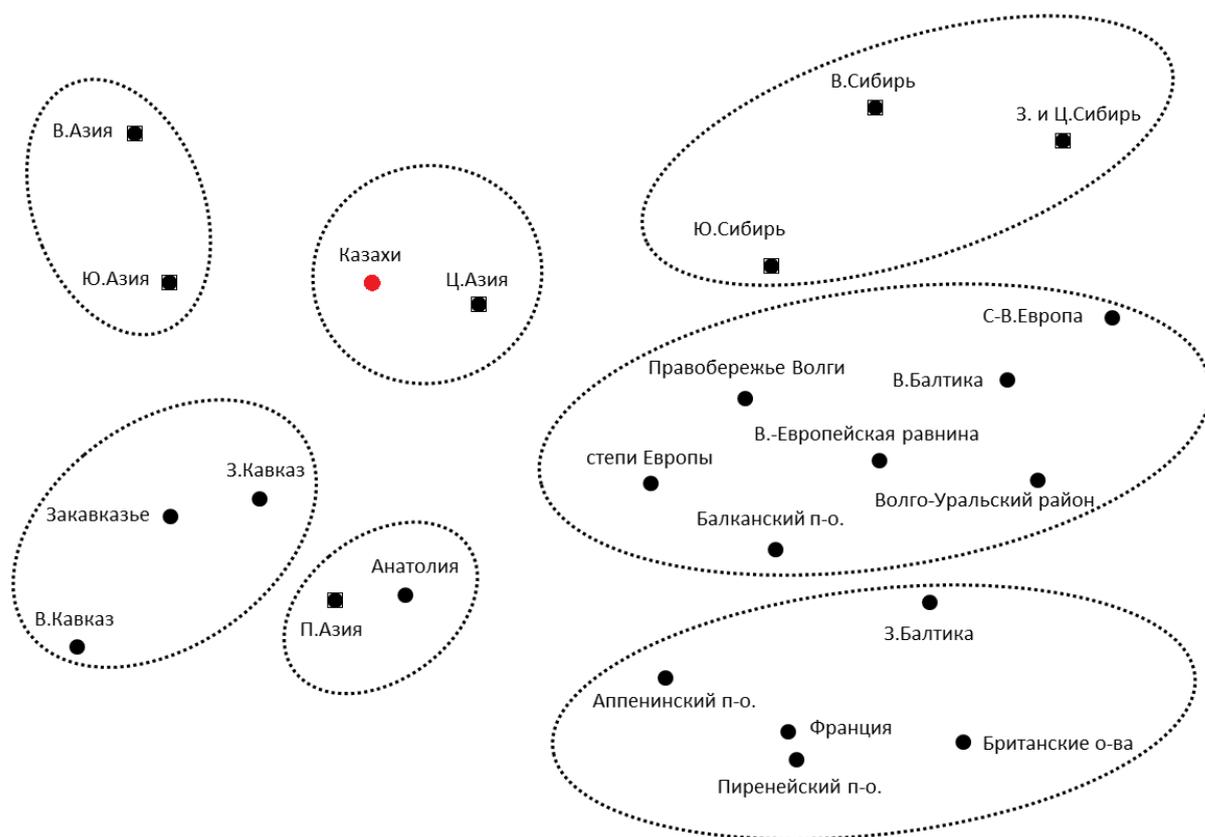


Рисунок 3.4. Положение казахов в генетическом пространстве Евразии (график многомерного шкалирования; величина стресса=0.142, алиенации=0.158). Обозначения: Черными точками представлен массив данных «регионального уровня» генофонда Европы и сопредельных территорий (Балановский, 2015). Квадраты – «региональный уровень» Сибири и Азии (Балаганская, 2012). Частоты гаплогрупп рассчитаны на основе информации БД Y-base ([www.genofond.ru](http://www.genofond.ru)). Красная точка – собственный массив данных. Пунктирные линии – условные границы кластеров.

На графике многомерного шкалирования выделяются региональные кластеры Евразии (рисунок 3.4; таблица 3.10). Казахи располагаются в Центральноазиатском кластере (генетическое расстояние до усредненного генофонда Центральной Азии составляет  $d=0.16$ ). Генетически близкими регионами оказываются Восточная Сибирь ( $d=0.29$ ), степи Европы ( $d=0.77$ ), Южная Сибирь ( $d=0.82$ ). Наиболее генетически отдаленная группа популяций располагается на Британских островах ( $d=2.00$ ).

Среди всех прочих регионов, особый интерес представляет ключевой регион Центральной Азии – Трансоксиана - исторический ареал тесного контакта казахов с популяциями Средней Азии, которому посвящен следующий раздел диссертационной работы, опубликованный в (Zhabagin et al., 2017).

Таблица 3.10. Матрица генетических расстояний Нея от казахов до основных регионов Евразии

№	Регионы	Казахи суммарно
1	Центральная Азия	0.16
2	Восточная Сибирь	0.29
3	степи Европы	0.77
4	Южная Сибирь	0.82
5	Закавказье	0.84
6	Западный Кавказ	0.84
7	Южная Азия	0.98
8	Восточная Азия	0.98
9	Анатолия	1.03
10	Правобережье Волги	1.19
11	Передняя Азия	1.24
12	Волго-Уральский регион	1.33
13	Аппенинский п-в	1.34
14	Восточно-Европейская равнина	1.43
15	Западная и Центральная Сибирь	1.47
16	Восточный Кавказ	1.55
17	Балканский п-в	1.58
18	Восточная Балтика	1.58
19	Северо-Восточная Европа	1.61
20	Франция	1.62
21	Западная Балтика	1.68
22	Пиренейский п-в	1.82
23	Британские о-ва	2.00

Географические корреляции между распространением гаплогрупп в пространстве Евразии можно определить по графику двух главных компонент (рисунок 3.5), объясняющих около 45% варибельности частот гаплогрупп. В пространстве первой и второй компоненты выделяются четыре кластера, отражающие значимость географического фактора. Соотношение четырех кластеров (переднеазиатские – G, L, J; североевразийские – N, Q; восточноевразийские

– С, О, «другие»; западноевразийские – I, R, E гаплогруппы) в генофонде казахов, определяет их генетические взаимоотношения с различными регионами Евразии.

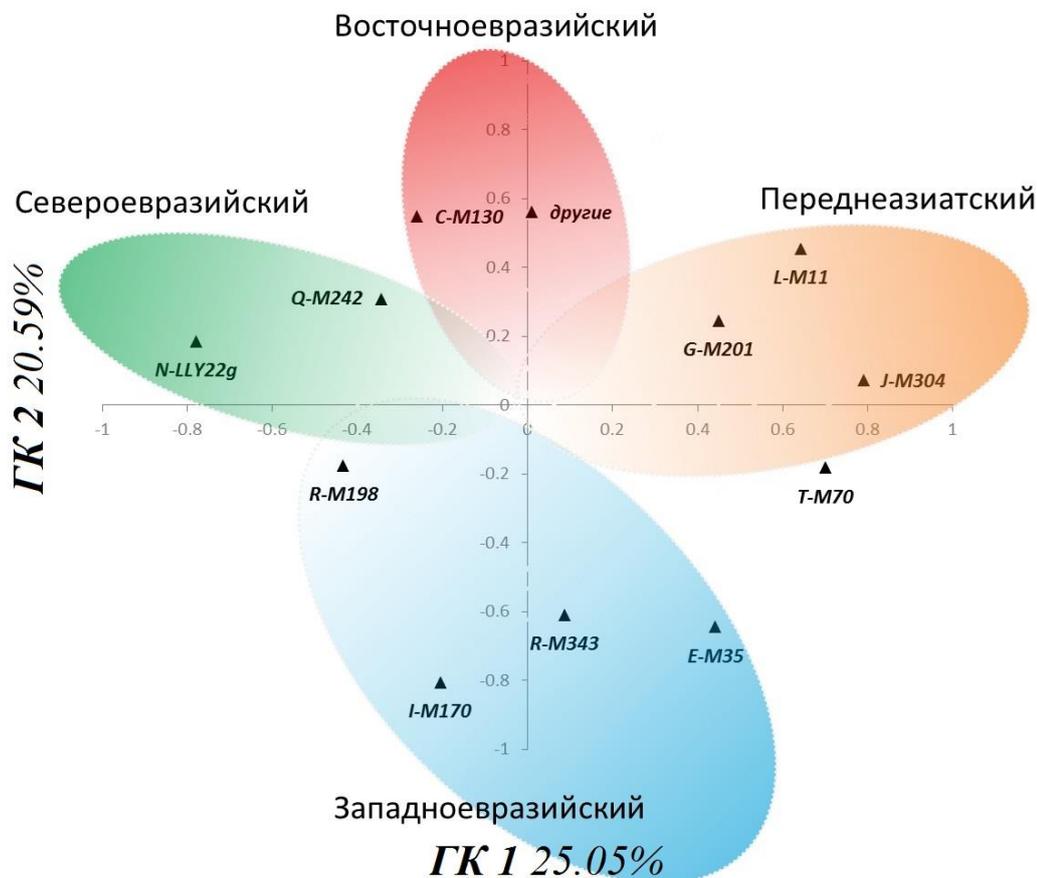


Рисунок 3.5. Пространство I и II главной компоненты изменчивости гаплогрупп Y-хромосомы. Обозначения: Треугольниками представлены гаплогруппы Y-хромосомы. Цветовыми облаками выделены и подписаны кластеры.

### 3.3.2. Связь генетического, культурного и географического ландшафтов в ареале Трансоксианы.

Трансоксиана – исторический регион Центральной Азии. Он охватывает территории пяти современных государств: Узбекистана, Западного Таджикистана, западной Киргизии, Северо-Восточного Туркменистана, Южного Казахстана (рисунок 3.6). Своеобразие географического ландшафта Трансоксианы и резкая смена культурных ландшафтов в ходе истории региона, позволяют использовать этот регион как модельный для выявления связи генетического, культурного и географического ландшафтов.

*Географический ландшафт Трансоксианы* представлен бассейнами рек Амударьи и Сырдарьи, разделенными пустыней. Вдоль рек плотно расселены казахи, узбеки, каракалпаки, киргизы и туркмены. На юго-востоке Трансоксианы находятся горы Тянь-Шаня, а на северо-западе – пустынные равнины, ограниченные с запада Аральским морем. Поскольку

географические ландшафты и барьеры обычно оказывают влияние на формирование генофонда (Rosser et al., 2000; Haber et al., 2011; Balanovsky et al., 2017), важно оценить их роль в географически гетерогенной Трансоксиане.

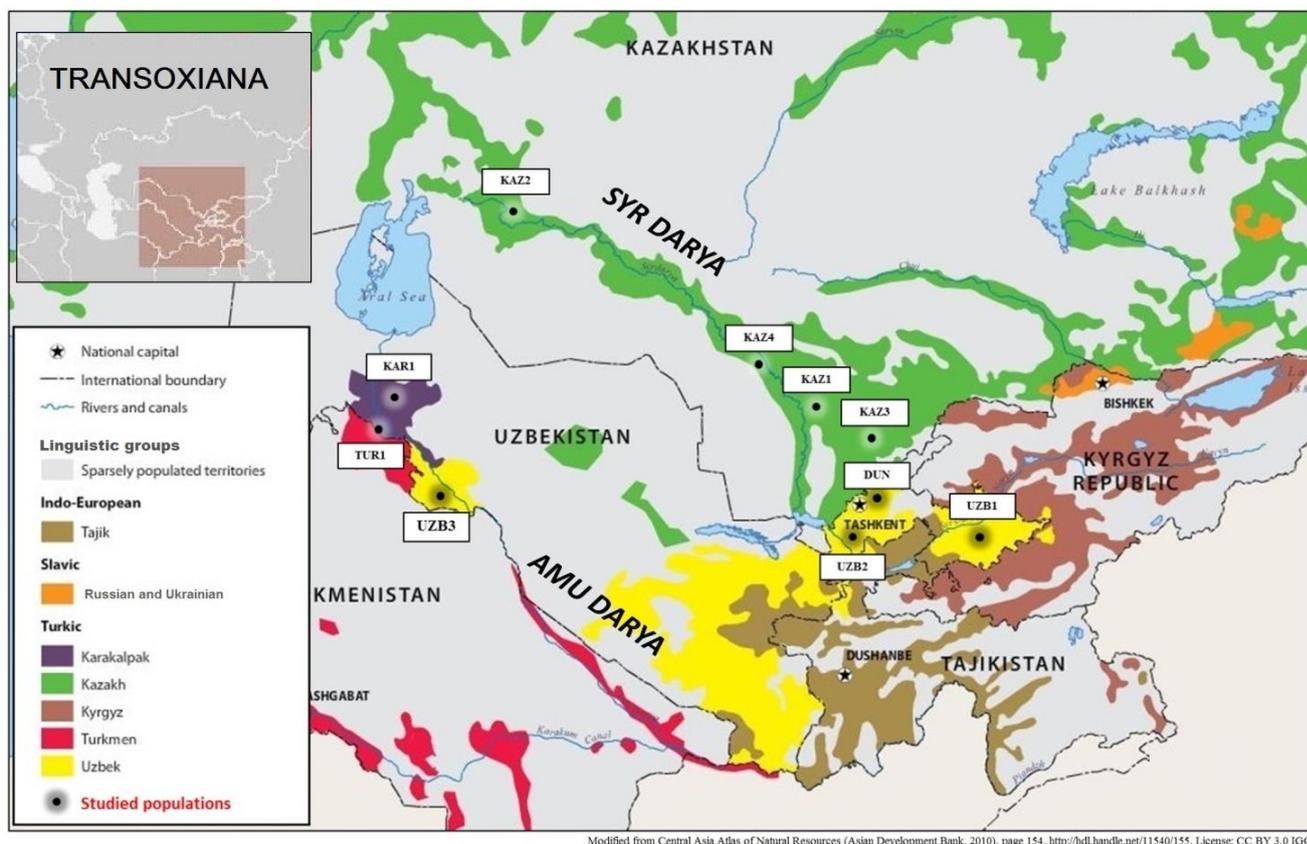


Рисунок 3.6. Карта Трансоксианы и исследованные популяции (карта издания Азиатского банка развития «Central Asia atlas of natural resources», с изменениями на условиях лицензии CC BY 3.0 IGO). Обозначения: Transoxiana – Трансоксиана; National capital – столица; International boundary – международная граница; Rivers and canals – реки и каналы; Linguistic groups – лингвистические группы; Sparsely populated territories – малонаселенные территории; Indo-European – индоевропейский; Tajik – таджикский; Slavic – славянский; Russian and Ukrainian – русский и украинский; Turkic – тюркский; Karakalpak – каракалпакский; Kazakh – казахский; Kyrgyz – киргизский; Turkmen – туркменский; Uzbek – узбекский; Studied populations – исследованные популяции; Kazakhstan – Казахстан; Kyrgyz Republic – Кыргызская Республика; Tajikistan – Таджикистан; Turkmenistan – Туркменистан; Uzbekistan – Узбекистан; Ashgabat – Ашхабад; Astana – Астана; Bishkek – Бишкек; Dushanbe – Душанбе; Tashkent – Ташкент; Amu Darya – Амударья; Syr Darya – Сырдарья; Aral sea – Аральское море; Balkhash lake – озеро Балхаш. Расшифровка кодов популяций представлена в таблице 3.11.

*Культурный ландшафт Трансоксианы.* В регионе на протяжении тысячелетий практиковались два типа хозяйства – земледелия и кочевого скотоводства, резко различающихся по традиционной культуре. Трансоксиана располагалась на Шелковом пути, поэтому ее история отличалась влияниями и с запада, и с востока. Первоначально миграции шли из Передней Азии: в период государства Ахеменидов (VI век до н.э.) в регионе был центр Согдийской культуры; позднее Александр Македонский (IV век до н.э.) превратил ее в периферию эллинистической культуры, дав имя Трансоксианы («район за рекой Окс», «Ох» - древнее название Амударьи); регион входил и в государство Селевкидов (IV век до н.э.); в Греко-Бактрийское государство (250 год до н.э. – 125 год н.э.); в Кушанское ханство (I век до н.э. – V век н.э.); в государство Эфталитов (V век); в государство Сасанидов (VI век). С VI века вектор миграций меняется на центральноазиатский: началась инфильтрация тюркских племен, регион входил в Западно-Тюркский каганат (VII век) и далее в производные от него тюркские государства. В VIII веке вектор опять стал переднеазиатским: в связи с экспансией ислама регион перешел в сферу влияния арабской культуры, получив название Мавераннахр. Наконец, в XIV веке большая часть региона переходит в сферу политического влияния монголов, став Чагатайским улусом империи Чингисхана (Rtveladze, 2008; Baumer, 2012, 2014, 2016). Кроме перечисленных основных миграций, существуют сведения о минорных миграциях, таких как упоминание паломником Сюань-Цзянь (630 год н.э.) о небольшом городе, заселенном китайцами (Rtveladze, 2008).

Итак, основные вехи истории региона следующие: развитие древних культур земледельцев и кочевых скотоводов, влияние Ближневосточных империй, появление тюрков, затем влияние арабского мира и позднее монголов. Из них важнейшее влияние на культурный ландшафт оказало распространение ислама арабами, а также сохранение с древних времен обоих типов хозяйства – земледелия и кочевого скотоводства. Конечно, чисто культурная экспансия предполагает лишь динамику культурных субстанций: языка, вероисповедания, технологий. Однако зачастую она сопряжена с демической экспансией, то есть с миграцией населения, что прямо влияет на генофонд автохтонного населения. Например, показано влияние на динамику генофонда событий конфессионального характера в Ливане (Zalloua et al., 2008) и Северной Индии (Agrawal et al., 2005), или же лингвистических взаимодействий (Beleza et al., 2005; Filippo et al., 2012, Балановский, 2015).

*Генетический ландшафт Трансоксианы.* Предыдущие исследования ДНК маркеров – аутосомных (Martinez-Cruz et al., 2011; Yunusbayev et al., 2015), мтДНК (Comas et al. 2004; Quintana-Murci et al., 2004; Gokcumen et al. 2008; Irwin et al., 2010) и Y-хромосомы (Perez-Lezaun et al., 1999; Hammer et al., 2001; Wells et al., 2001; Zerjal et al., 2002, 2003; Chaix et al., 2004, 2007; Heyer et al., 2009) – выявили значительную гетерогенность генетического ландшафта

Центральной Азии. Однако существующие обобщения данных по Y-хромосоме Центральной Азии (Perez-Lezaun et al., 1999; Zerjal et al., 2002; Chaix et al., 2007; Heyer et al., 2009) уже устарели из-за стремительного расширения панели анализируемых маркеров. А относительно недавние исследования освещают лишь отдельные аспекты и регионы генофонда Центральной Азии (Dulik et al., 2011; Abilev et al., 2012; Haber et al., 2012; Di Cristofaro et al., 2013; Balaesque et al., 2015; Biro et al., 2009, 2015; Balanovsky et al., 2015).

Данное исследование также сосредоточено только на одном из регионов Центральной Азии – Трансоксиане, так как до сих пор он оставался изученным недостаточно. Прежде были изучены 133 образца из популяций казахов и киргизов по 8-STR (Perez-Lezaun et al., 1999), 150 образцов из популяций казахов, киргизов, узбеков, туркмен, таджиков по 16 STR и 16 SNP (Zerjal et al., 2002). Последующие исследования (Chaix et al., 2003, 2007; Heyer et al., 2009) были обновлены в недавней работе (Balaesque et al., 2015), которая представляет результаты по 461 образцам генотипированных по 8 STR и 31 SNP. Результаты этих работ обсуждаются в разделах 1.2 и 1.3 литературного обзора. В собственном исследовании мы удваиваем выборку путем генотипирования 780 образцов по 17 STR и 35 SNP, охватывая 4 популяции казахов вдоль реки Сырдарья, 3 популяции узбеков, а также популяции каракалпаков, туркмен и дунган.

Еще одна особенность населения Трансоксианы, влияющая и на генетический, и на культурный ландшафт – это наличие родоплеменной структуры у кочевых народов. Многие современные казахи и туркмены до сих пор идентифицируют себя не только на этническом, но на клановом уровне. Эта структура прошла через все культурные экспансии и включила их в структуру кланов. В изученных районах Трансоксианы преимущественно проживают родоплеменные группы казахов: племя коньрат, клан алимулы, кланы кожа и сунак, а также туркменское племя йомуд.

Таким образом, цель детального рассмотрения Трансоксианы - изучить генетический ландшафт и его связь с географическим и культурным ландшафтами. Для этого мы подробно изучили разнообразие Y-хромосомы у казахов, узбеков, каракалпаков, туркмен и дунган, рассмотрели эти данные в контексте генетического, культурного и географического ландшафтов и предприняли попытку определить масштабы влияния двух последних крупных экспансий (арабов и монголов) на генофонд населения Центральной Азии.

#### *Генетические портреты народов и родоплеменных групп Трансоксианы.*

Мы изучили изменчивость 35 бинарных и 17 STR маркеров Y-хромосомы у 780 образцов из 10 популяций (таблица 3.11): казахов (4 региональные популяции: Жанакорганский и Казалинские районы, сельская окрестность городов Арыс и Шымкент), и узбеков (3

региональных популяций), каракалпаков, туркмен, дунган. Для сравнения привлечены 5218 образцов из 69 популяций, представляющих 16 азиатских стран от Турции до Китая.

Более половины генофонда Трансоксианы (58%) приходится на три гаплогруппы Y-хромосомы (таблица 3.11): C2-M217 (31%), R1a1a-M198 (16%), Q-M242 (13%). В разных популяциях Трансоксианы эти гаплогруппы распространены неравномерно. Гаплогруппа C2-M217 составляет почти две трети генофонда у южных казахов (61% C2-M217(xM48) у KAZ1, 62% C2b1a2-M48 у KAZ2). Гаплогруппа R1a1a-M198 часто встречается у узбеков (UZB1, UZB2, UZB3, 21-29%), в одной из популяций казахов (KAZ4, 28%) и у дунган (DUN, 19%). Гаплогруппа Q-M242 составляет более двух третей генофонда туркмен (TUR1, 73%).

Для родоплеменных групп накопление отдельных гаплогрупп выражено еще сильнее, чем для географических популяций: 88% C2-M217(xM48) в племени конырат, 75% C2b1a2-M48 у казахского клана алимулы, 73% Q-M242 в туркменском племени йомуд. По частотам гаплогрупп племя конырат наиболее гомогенно ( $HD=0.23$ ), а группа кожа-сунак наиболее гетерогенна ( $HD=0.94$ ). Именно особенности генофонда родоплеменных групп являются причиной особенностей географических популяций, потому что в популяции KAZ2 преобладает клан алимулы (79% образцов относятся к этому роду), в KAZ1 преобладает племя конырат (62%), а в TUR1 доминирует племя йомуд (100%).

*Генофонд Трансоксианы в азиатском контексте.* 10 изученных нами популяций Трансоксианы были сопоставлены с 69 другими популяциями Азии, изученными по одной и той же панели 30 SNP маркеров Y-хромосомы (M91, M60, M216, M174, M96, M35, M78, M123, M89, M201, M69, M170, M304, M172, M47, M67, M92, M12, M20, M214, LLY22g, M175, M74, M242, M207, M198, M343, M269, M124, M70, прочие гаплогруппы). На графике многомерного шкалирования (рисунок 3.7) выделены кластеры, соответствующие географическим регионам Азии. Так, кластер Западной Азии представлен арабскими популяциями, популяциями Турции и Ирана. В кластер Южной Азии вошли популяции Индии, Пакистана и Афганистана. Восточная Азия представлена китайцами. Все популяции Трансоксианы вошли в кластер Центральной Азии. Кроме того, на рисунке 3.7 популяции, проживающие вдоль двух крупнейших рек (Амударьи и Сырдарьи), соединены двумя голубыми линиями, условно обозначающими реки. Однако положение «рек» в генетическом пространстве лишь в слабой мере воспроизводит их географическое положение.

Таблица 3.11. Частоты гаплогрупп Y-хромосомы в популяциях Трансоксианы.

Гаплогруппа/ Маркер		Трансоксиана	DUN	KAR1	KAZ1	KAZ2	KAZ3	KAZ4	TUR1	UZB1	UZB2	UZB3
			Ташкентская область	Нукусский район	Арысь	Казалинский район	Шымкент	Жанакорганский район	Ходжейлийский район	Ферганская область	Ташкент	Хорезмская область
			N=780	N=31	N=100	N=119	N=81	N=55	N=94	N=83	N=67	N=52
D	M174	0.01	0.00	0.00	0.01	0.00	0.00	0.06	0.00	0.00	0.00	0.02
E1b1b1*	M35.1*	0.01	0.03	0.00	0.00	0.00	0.00	0.01	0.00	0.01	0.00	0.01
E1b1b1a1	M78	0.01	0.00	0.02	0.00	0.00	0.04	0.00	0.00	0.03	0.00	0.00
E1b1b1b2a1	M123	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
C2*	M217*	0.18	0.03	0.19	0.61	0.06	0.40	0.10	0.01	0.18	0.04	0.01
C2b1a2	M48	0.13	0.03	0.09	0.07	0.62	0.04	0.18	0.00	0.00	0.04	0.09
G1	M285	0.01	0.00	0.00	0.07	0.00	0.02	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
G2a*	P15*	0.01	0.00	0.01	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.03	0.04	0.00
G2a2b1	M406	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.01
G2a2b2a	P303	0.01	0.00	0.02	0.00	0.00	0.00	0.00	0.04	0.00	0.00	0.02
H1	M69	0.01	0.00	0.00	0.00	0.00	0.02	0.00	0.07	0.00	0.04	0.00
I	M170	0.02	0.00	0.05	0.00	0.00	0.00	0.06	0.00	0.00	0.00	0.05
J1*	M267*	0.02	0.00	0.02	0.01	0.01	0.04	0.00	0.00	0.03	0.04	0.02
J1a2a1a2	P58	0.01	0.00	0.01	0.00	0.00	0.00	0.00	0.01	0.04	0.00	0.03
J2*	M172*	0.05	0.06	0.03	0.02	0.06	0.02	0.06	0.01	0.10	0.13	0.08
J2a1a	M47	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.01	0.00	0.00	0.02	0.01
J2a1b*	M67*	0.01	0.00	0.02	0.00	0.00	0.00	0.01	0.00	0.01	0.00	0.02
J2a1b1	M92	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.01
J2b	M12	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.02	0.01
N1*	M231	0.02	0.00	0.02	0.05	0.01	0.04	0.00	0.01	0.03	0.02	0.01
N1a1a	M178	0.03	0.00	0.04	0.05	0.00	0.16	0.00	0.01	0.01	0.00	0.01
N1a2b	M128	0.01	0.03	0.01	0.00	0.02	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
O1a	M119	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.02	0.01
O1b	P31	0.00	0.06	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.01	0.00	0.00
O2*	M122*	0.02	0.13	0.01	0.01	0.01	0.02	0.02	0.00	0.00	0.04	0.03
O2a2*	P201*	0.02	0.19	0.01	0.00	0.00	0.00	0.01	0.00	0.07	0.02	0.02
O2a2b1	M134	0.02	0.00	0.07	0.01	0.00	0.02	0.00	0.00	0.04	0.00	0.00
Q	M242	0.13	0.10	0.06	0.00	0.10	0.04	0.00	0.73	0.04	0.17	0.11
R1a1a*	M198*	0.14	0.19	0.10	0.10	0.02	0.05	0.27	0.02	0.21	0.27	0.23
R1a1a1b1a1	M458	0.02	0.00	0.08	0.00	0.01	0.02	0.01	0.01	0.00	0.02	0.01
R1b*	M343*	0.02	0.00	0.05	0.01	0.02	0.04	0.01	0.01	0.00	0.00	0.01
R1b1a1a2	M269	0.03	0.06	0.03	0.00	0.04	0.04	0.01	0.05	0.04	0.02	0.05
R2a	M124	0.03	0.00	0.05	0.00	0.00	0.02	0.12	0.00	0.01	0.02	0.05
L	M20	0.02	0.03	0.01	0.00	0.00	0.00	0.04	0.00	0.06	0.04	0.05
T1a	M70	0.00	0.03	0.00	0.00	0.00	0.00	0.01	0.00	0.00	0.00	0.00
Разнообразие (GD)		0.90	0.91	0.94	0.61	0.61	0.81	0.87	0.46	0.91	0.88	0.91

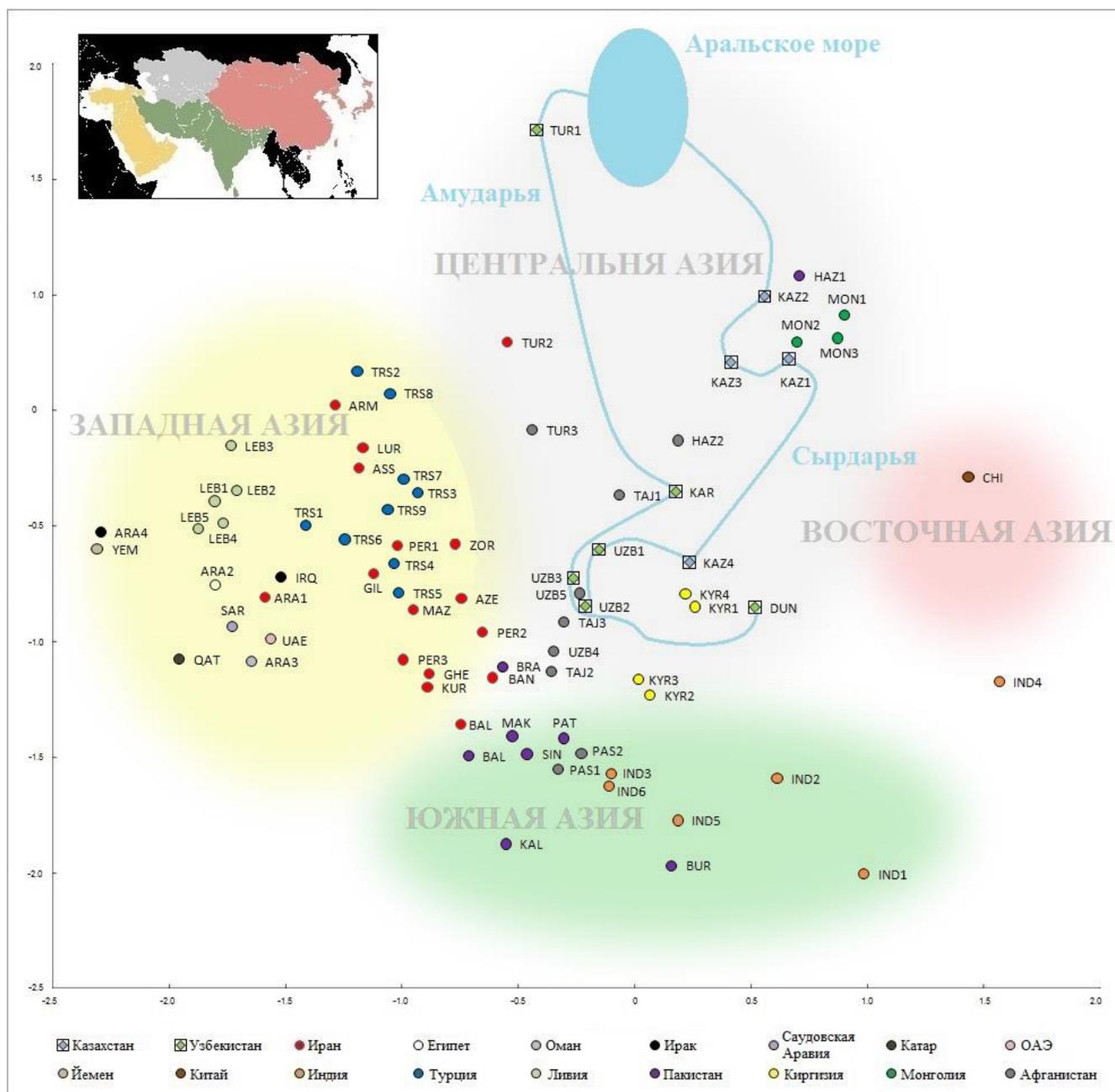


Рисунок 3.7. Положение изученных популяций в многомерном шкалировании (величина стресса = 0.167, алиенации = 0.175). Обозначения: популяции, данные по которым взяты из литературы, на графике представлены кружками, собственные данные выделены ромбиками в квадратах. Цвета кружков определяют принадлежность популяций к одной из 18 стран. Цветовыми облаками выделены географические кластеры. Врезка: выделение регионов Азии по классификации ООН (в той же цветовой шкале). Расшифровка кода популяций дана в таблице 3.14.

Анализ в более ограниченном географическом масштабе – только Трансоксиана и самые ближайшие регионы – представлен на рисунке 3.8. Этот график главных компонент основан на меньшем числе гаплогрупп (20 SNP: M216, M174, M35, M89, M201, M69, M170, M304, M172,

M20, M231, M175, M242 M207, M198, M343, M269, M124, M70 и остальные), но для большего числа центральноазиатских популяций.

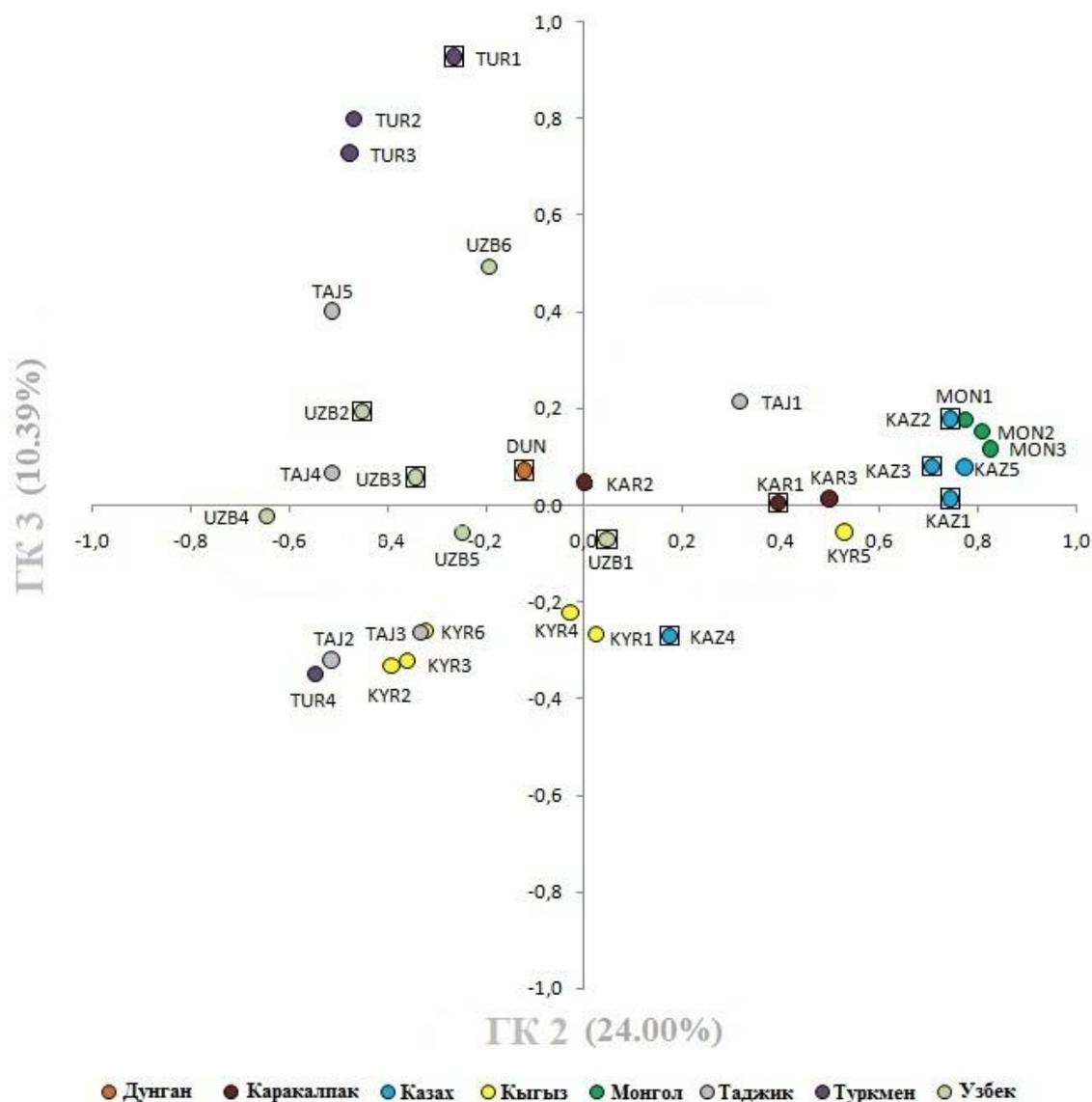


Рисунок 3.8. Положение популяций Центральной Азии в пространстве 2 и 3 главных компонент. Обозначения: Популяции на графике представлены кружками, собственные выделены кружками в квадратах. Цвета кружков определяют принадлежность к одному из 8 народов. Расшифровка кодов популяций дана в таблице 3.14.

Как MDS график по 30 гаплогруппам, так и PC график по 20 гаплогруппам, одинаково выявляют следующие закономерности:

Во-первых, земледельческие популяции узбеков и таджиков, а также киргизы, генетически отдалены от большинства кочевых популяций (монголы, казахи, хазарейцы).

Во-вторых, популяции туркмен, хотя и происходят из трех разных стран (Узбекистана, Ирана и Афганистана), но формируют свой собственный, четко обособленный кластер. Причиной является высокая частота гаплогруппы Q-M242. Однако в четвертой популяции туркмен (TUR4) (Balaresque et al., 2015) эта гаплогруппа не встречена, хотя эта выборка происходит из того же региона Узбекистана (TUR1).

В-третьих, дунгане Узбекистана (DUN) генетически ближе к популяциям Китая (генетическое расстояние  $d=0.178$ ) и северо-восточной Индии ( $d=0.152$ ), а не к соседним популяциям узбеков ( $d=0.228$ ;  $d=0.410$ ;  $d=0.425$ ). Это соотносится с их исторически недавней миграцией из Китая и сохранением языка сино-тибетской семьи, распространенной в Китае и северо-восточной Индии.

В-четвертых, большинство изученных популяций казахов кластеризуются вместе с монголами, а также хазарейцами Пакистана (HAZ1) и Афганистана, за счет высокой частоты гаплогруппы C2-M217, что согласуется с монгольским происхождением хазарейцев.

*География или культура?* Для выяснения основных факторов, сформировавших выявленную структуру генофонда Трансоксианы, мы изучили генетические различия между популяциями методом AMOVA. Одни и те же популяции Трансоксианы были сгруппированы тремя способами: а) «бассейны рек» - географическое деление на бассейны рек Амударьи и Сырдарьи, разделенных пустыней; б) «предгорья и равнины» - географическое деление на предгорья (выше 400 метров над уровнем моря) и равнины (ниже 400 метров); в) «хозяйственно-культурный тип» – земледелие или же кочевое скотоводство.

Оба варианта географической группировки (варианты а и б) оказывают малое или нулевое влияние на структуру генофонда (таблица 3.13). Отсутствие влияния географии подтверждено и тестом Мантеля ( $Yr=-0.006$ ,  $p=0.44$ ), показавшим, что генетические расстояния между популяциями Трансоксианы, в отличие от большинства других регионов мира, не скоррелированы с географическими расстояниями между ними. Но роль хозяйственно-культурного типа оказалась большой, и 1/6 генетических различий между популяциями приходится на различия между земледельцами и скотоводами (таблица 3.12).

Тип хозяйственной деятельности – земледелие или номадизм – был главным культурным фактором Центральной Азии (Dani, Masson 1992). Это позволяет сделать вывод, что роль природных факторов в формировании генофонда популяций Трансоксианы опосредована фактором хозяйственно-культурной деятельности и менее значима по сравнению с его ролью, и можно предположить, что такое соотношение факторов географического и культурного было характерно для Трансоксианы на протяжении тысячелетий. Полученные результаты поддерживают вывод (Palstra et al., 2015) о важности оценки влияния технологических инноваций и культуры на генетический ландшафт.

*Миграции культур или населения?* Чтобы выявить следы демических экспансий, мы идентифицировали четыре модальных STR-гаплотипа Трансоксианы (таблица 3.13). Для каждого модального гаплотипа были найдены родственные гаплотипы. Критерием родственности было отличие от модального гаплотипа не более, чем на 5 мутационных шагов и принадлежность к той же гаплогруппе, что и модальный гаплотип. Пять мутаций – с учетом 17 STR и частоты мутаций 0,0021 на локус в расчете на поколение – могут появиться в течение примерно двух тысяч лет, которые охватывают временной интервал, важный для нашего анализа. Поиск проводился по базе данных, включающей 4495 гаплотипов из стран Азии (Y-base) с помощью программы Haplomatch (Чухряева и др., 2016). Для каждого кластера – модальный и родственные гаплотипы – были построены филогенетические сети по 15 STR маркерам. Локусы DYS385a/b были исключены из анализа в связи с тем, что являются дублированным, и так как поэтому она локуса типизируются на одной паре праймеров, невозможно установить какой аллель относится к какому из двух локусов, что затрудняет их использование для построения филогенетических сетей.

*Модальный гаплотип-1* и 257 родственных ему гаплотипов гаплогруппы C2b1a2-M48 представлены на филогенетической сети (рисунок 3.9). Четко выделяются два кластера:  $\alpha$  (включающий модальный гаплотип) и  $\beta$ . Кластер  $\alpha$  имеет возраст  $600 \pm 200$  лет и чаще всего встречается у казахского клана алимулы (39%). Кластер  $\beta$  преимущественно встречен у монголов и монголоязычных калмыков. Большой возраст кластера  $\beta$  ( $800 \pm 200$  лет с использованием оценки  $t_{ho}$  и 660 лет с использованием ASD (таблица 3.14)) позволяет предполагать поток генов с территории Монголии в Трансоксиану, а не наоборот. Совпадение возраста кластера со временем формирования Монгольской империи (13 век н.э.) делает это предположение правдоподобным.

Таблица 3.12. Анализ общего генетического разнообразия генофонда Трансоксианы (AMOVA): роль географии и культуры

Классификация	Группы	Изменчивость (%)		
		Внутри популяции	Внутри группы	Между группами
Бассейны рек	Амударья Сырдарья	84.18*	16.04*	-0.22 (p-value=0.39)
Рельеф	Предгорье Равнины	82.43*	16.52*	1.05 (p-value=0.27)
Тип хозяйства	Земледелие Кочевое скотоводство	82.82*	14.33*	2.85 (p-value=0.096)

Примечание: \*P-значения < 0.001

Таблица 3.13. Модальные гаплотипы в популяции Трансоксианы

Модальный гаплотип	N*	N**	Кластер	N***	SNP маркер	DYS389I	DYS389b	DYS390	DYS456	DYS19	DYS19-2****	DYS385a	DYS385b	DYS458	DYS437	DYS438	DYS448	GATA_H4	DYS391	DYS392	DYS393	DYS439	DYS635	Возраст (TMRCA) кластеров	
						Rho	ASD																		
Модальный гаплотип-1	26	257	α	67	M48	14	17	25	15	16	-	12	12	17	14	10	20	10	10	11	13	11	23	600±200	580
			β	188	M48	14	17	24	15	16	17	12	12	18	14	10	20	10	9	11	13	11	23	800±200	659
Модальный гаплотип-2	15	138	σ	76	M407	14	15	23	15	15	-	11	20	18	14	10	21	11	10	11	14	12	21	1100±400	1161
			γ	53	M407	13	15	23	15	15	-	11	18	18	14	10	21	11	10	11	14	11	22	600±200	704
Модальный гаплотип-3	12	189	μ	185	M217*	13	16	25	15	16	-	12	13	18	14	10	22	11	10	11	13	10	21	1100±300	1298
			λ	19	M217*	13	16	25	15	16	-	12	13	17	14	10	22	12	10	11	13	10	21	400±100	407
Модальный гаплотип-4	11	98	δ	97	M242	13	15	23	17	13	-	13	16	19	14	11	22	11	10	16	13	13	23	1400±500	1360

Примечания: \* Количество образцов, несущих модальный гаплотип; \*\* число образцов, несущих родственные гаплотипы (менее 5 мутационных шагов от модального гаплотипа); \*\*\* количество выборок в данном кластере; \*\*\*\* Дублирование локуса *DYS19* наблюдалось только в некоторых гаплотипах M48. Каждая оценка ASD попадает в доверительный интервал соответствующей оценки  $\rho$ , поэтому далее в тексте диссертации мы упоминаем в основном оценки  $\rho$ .

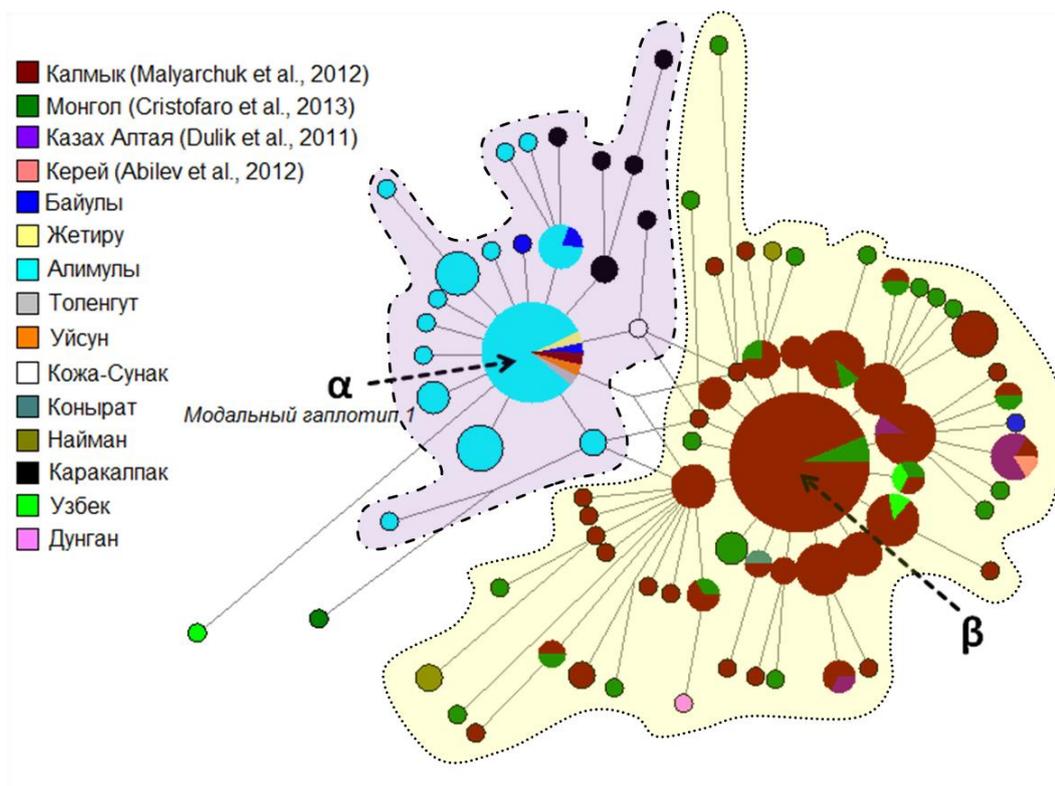


Рисунок 3.9. Филогенетическая сеть модального гаплотипа-1, гаплогруппа C2b1a2-M48. Обозначения: Цвет кружка указывает на клановую принадлежность. Размер круга пропорционален количеству встреченных гаплотипов. Длина линии между гаплотипами демонстрирует, на сколько мутаций различаются гаплотипы. Цветные контуры обозначают границы выбранных кластеров, названных греческими буквами. Стрелками отмечены гаплотипы-основатели кластеров.

*Модальный гаплотип-2* и 138 родственных гаплотипов гаплогруппы C2c1a1a1-M407 представлены на филогенетической сети (рисунок 3.10). Здесь также выделяются два основных кластера:  $\gamma$  и  $\sigma$ . Возраст кластера  $\sigma$  ( $1100 \pm 400$  лет) предполагает довольно раннюю миграцию из Монголии и последующую экспансию, следом которой является высокая частота этого кластера у казахского племени конырат (17%). Кластер  $\gamma$  преобладает у монголызычных калмыков и также встречен в Монголии. Возраст  $\gamma$  кластера (600 - 200 лет) перекрывается со временем миграции предков калмыков (ойратов) из Монголии и последующей обратной миграцией некоторых калмыцких групп.

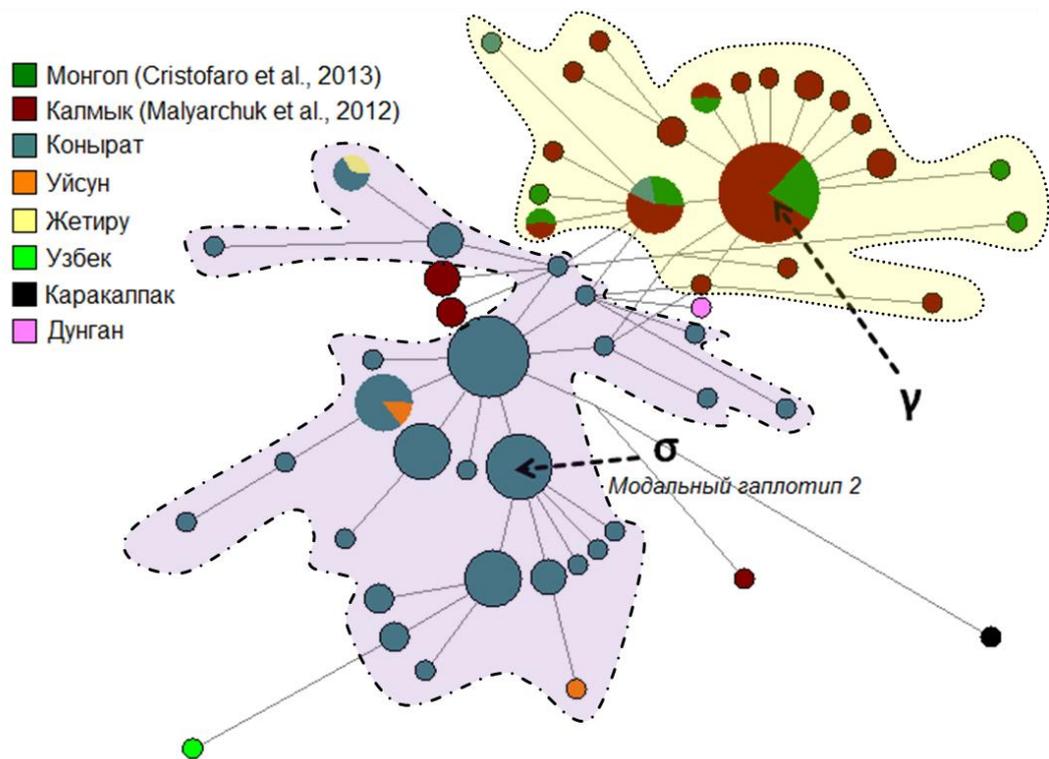


Рисунок 3.10 Филогенетическая сеть модального гаплотипа-2, гаплогруппа C2c1a1a1-M407. Обозначения: Цвет круга указывает на клановую принадлежность. Размер круга пропорционален количеству встреченных гаплотипов. Длина линии между гаплотипами демонстрирует, на сколько мутаций различаются гаплотипы. Цветные контуры обозначают границы выбранных кластеров, названных греческими буквами. Стрелками отмечены гаплотипы-основатели кластеров.

*Модальный гаплотип-3* и 189 родственных гаплотипов гаплогруппы C2\*-M217(xM48) представлены на филогенетической сети (рисунок 3.11). Этот модальный гаплотип полностью совпадает с ранее известным, предположительно относимым к родственникам Чингисхана, в совокупности формирующим C3\* star-cluster ( $\mu$ ) (Zerjal et al., 2003). В пределах Трансоксианы он чаще всего встречается у казахского племени уйсун (6%) и у каракалпаков (5%). В работе (Abilev et al., 2012) показано, что 77% казахского племени керей относятся к star-cluster, в том числе 16% приходится на третий модальный гаплотип. Рассчитанный нами возраст кластера  $\mu$  составляет  $1100 \pm 300$  лет, что совпадает с предыдущими оценками  $\sim 1000$  лет (Zerjal et al., 2003; Balaesque et al., 2015). Можно предположить, что модальный гаплотип-3 был «протомонгольским гаплотипом», унаследованным, среди прочих, и Чингисханом, а также его потомками и родственниками по отцовской линии. Важно отметить, что Тэмуджин (Чингисхан) принадлежал к клану кият, который, в свою очередь, является ветвью племени борджигинов,

частью монголов нирунов. Внутри кластера обособляется подкластер  $\lambda$  ( $400 \pm 100$  лет), специфичный для хазарейцев из разных стран.

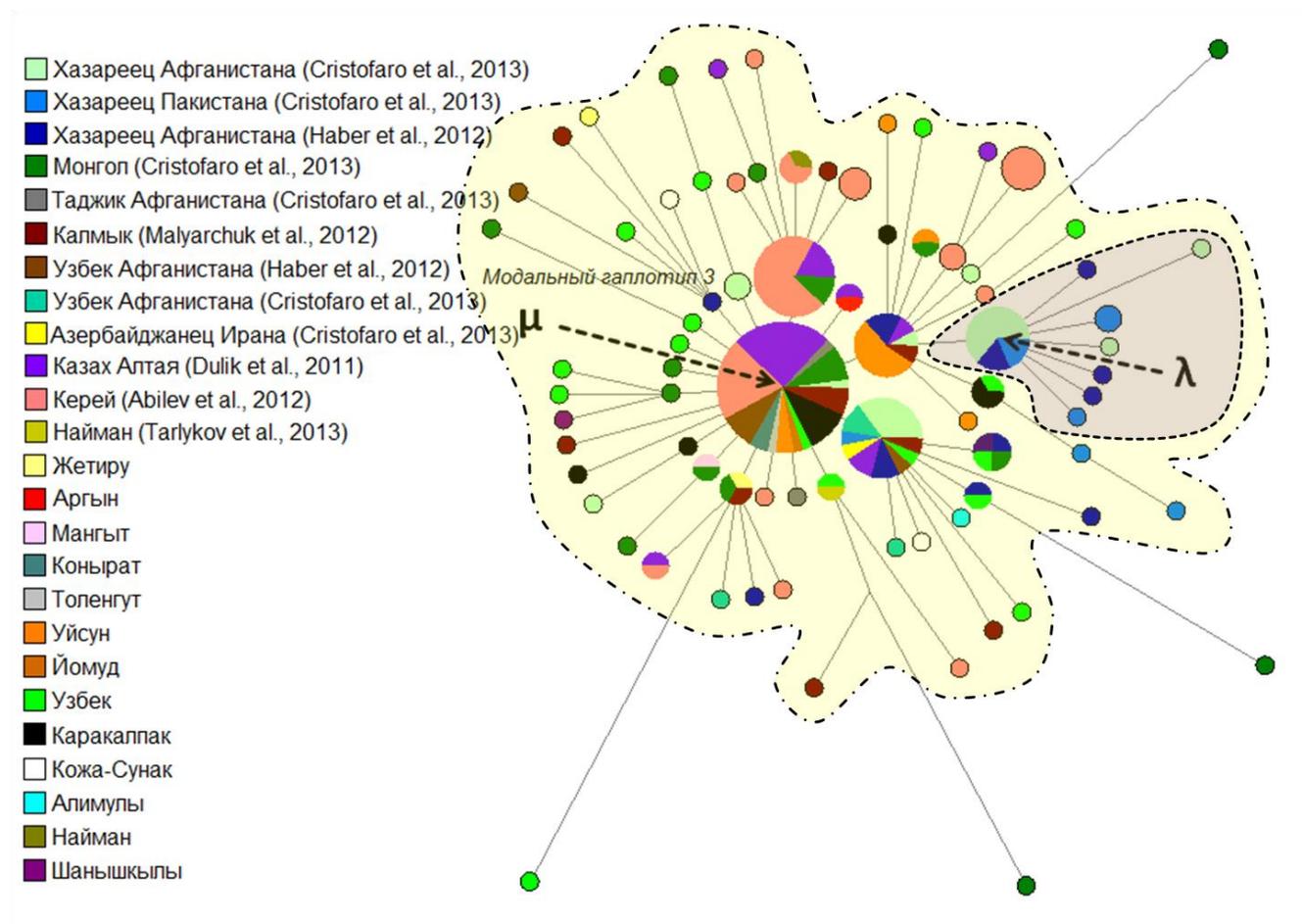


Рисунок 3.11. Филогенетическая сеть модального гаплотипа-3, гаплогруппа C2\*-M217(хМ48,хМ407). Обозначения: Цвет круга указывает на клановую принадлежность. Размер круга пропорционален количеству встреченных гаплотипов. Длина линии между гаплотипами демонстрирует, на сколько мутаций различаются гаплотипы. Цветные контуры обозначают границы выбранных кластеров, названных греческими буквами. Стрелками отмечены гаплотипы-основатели кластеров.

*Модальный гаплотип-4* и 97 схожих с ним гаплотипов гаплогруппы Q-M242 представлены на филогенетической сети (рисунок 3.12). Подавляющее большинство этих гаплотипов происходит из популяций туркмен разных стран. Возраст кластера составляет  $1400 \pm 500$  лет, поэтому он старше времени экспансии монголов. Хотя небольшой частью доверительного интервала он перекрывается со временем арабской экспансии, но так как гаплогруппа Q-M242 составляет лишь около 1.5% в населении Аравийского полуострова, накопление этого кластера у туркмен связано скорее с локальным эффектом основателя.

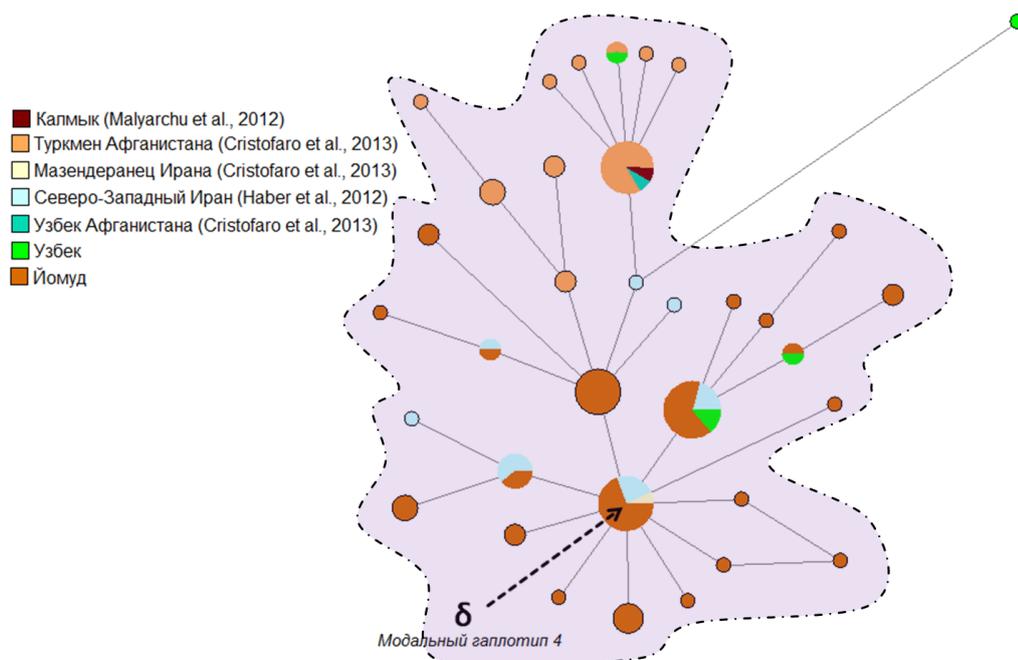


Рисунок 3.12. Филогенетическая сеть модального гаплотипа-3, гаплогруппа. Обозначения: Цвет кружка указывает на клановую принадлежность. Размер круга пропорционален количеству встреченных гаплотипов. Длина линии между гаплотипами демонстрирует, на сколько мутаций различаются гаплотипы. Цветные контуры обозначают границы выбранных кластеров, названных греческими буквами. Стрелками отмечены гаплотипы-основатели кластеров.

Таким образом, три из четырех сигналов экспансии в Трансоксиане связаны с популяциями монголов и, вероятно, отражают миграцию в Трансоксиану из Монголии и соседних регионов, за которой последовал быстрый рост численности потомков мигрантов. Отметим, что столь успешная демическая экспансия не сопровождалась культурной (сменой языка), поскольку большинство популяций Трансоксианы говорит на тюркских, а не монгольских языках. Но что объединяет даже не большинство, а все нынешние народы Трансоксианы – так это ислам; несмотря на это, в нашем анализе не выявлено сигналов значительной демической экспансии арабов. Попытке выявить хотя бы частичные следы этой экспансии посвящен детальный анализ генофонда степного мусульманского духовенства – кожа-сунак – в разделе 3.6.2.

Междисциплинарный подход, сочетавший анализ патрилинейных генетических вариантов, патрилинейных генеалогий и исторических сведений, позволил выявить генетический ландшафт Трансоксианы и проследить его связь с географическим и культурным ландшафтами. Географический ландшафт Трансоксианы, несмотря на его контрастность (пустыни и плодородные бассейны рек, предгорья и низменности) не оказывает прямого

влияния на генетический ландшафт. Основную роль в структурировании генофонда играет хозяйственно-культурный тип: деление на земледельцев и кочевников.

### 3.3.3. Положение казахских родоплеменных групп в генетическом пространстве Азии

Учитывая, что родоплеменная организация общества может консервировать генетические варианты в родоплеменных группах, появляется возможность проследить их прямую генетическую связь с другими популяциями, имевших общий генезис по отцовской линии на определенном историческом отрезке. Этой задаче посвящен данный раздел диссертационной работы: если в разделе 3.3.1 рассмотрено положение казахов в целом (их усредненного генофонда) среди крупных регионов Евразии, то в данном разделе рассмотрено положение отдельных родоплеменных групп казахов среди отдельных же популяций Центральной Азии и смежных регионов.

Для уточнения положения родоплеменных групп казахов (KZH1 – уйсун; KZH2 – жалайыр; KZH3 – канлы; KZH4 – аргын; KZH5 – керей; KZH6 – конырат; KZH7 – кыпшак; KZH8 – найман; KZH9 – уак; KZH10 – алимулы; KZH11 – байулы; KZH12 – жетиру; KZH13 – кожа-сунак; KZH14 – торе) в генетическом пространстве Азии, между 136 популяциями были рассчитаны генетические расстояния Нея по колоссальному массиву данных – около 10 тыс. образцов, изученных по единой панели 30 маркеров Y-хромосомы (xBT, B-M60, C-M216, D-M174, E-M96, E-M35, E-M78, E-M123, F-M89, G-M201, H-M69, I-M170, J-M304, J2-M172, J2-M47, J2-M67, J2-M92, J2-M12, L-M20, NO-M214, N-LLY22g, O-M175, P-M74, Q-M242, R-M207, R1a-M198, R1b-M343, R1b-M269, R2-M124, T-M70, другие).

Из 122 популяций определены наиболее близкие для всех родоплеменных групп: уйсун – баяты (монголы) ( $d=0.03$ ); жалайыр – хамнигане ( $d=0.03$ ); канлы – туркмены ( $d=0.07$ ); аргын – канглы (башкиры) ( $d=0.03$ ); керей – баяты (монголы) ( $d=0.01$ ); конырат – баяты (монголы) ( $d=0.01$ ); кыпшак – кумандинцы ( $d=0.25$ ); найман – узумчины (монголы) ( $d=0.03$ ); уак – буряты (Дульдургинский район) ( $d=0.02$ ); алимулы – баяты (монголы) ( $d=0.01$ ); байулы – баяты (монголы) ( $d=0.01$ ); жетиру – монголы (северо-западные) ( $d=0.03$ ), торе – каракалпак ( $d=0.15$ ); кожа-сунак – таджики (Афганистан) ( $d=0.06$ ).

С целью эффективной визуализации генетических отношений между популяциями в многомерном шаклировании (рисунок 3.13), для каждой родоплеменной группы были отобраны пять максимально близких и пять максимально удаленных популяций из таблицы 3.14. В многомерном пространстве родоплеменные группы казахов группируются в пять кластеров, а также контрольный кластер – арабов, максимально удаленно расположившиеся от всех родоплеменных групп.

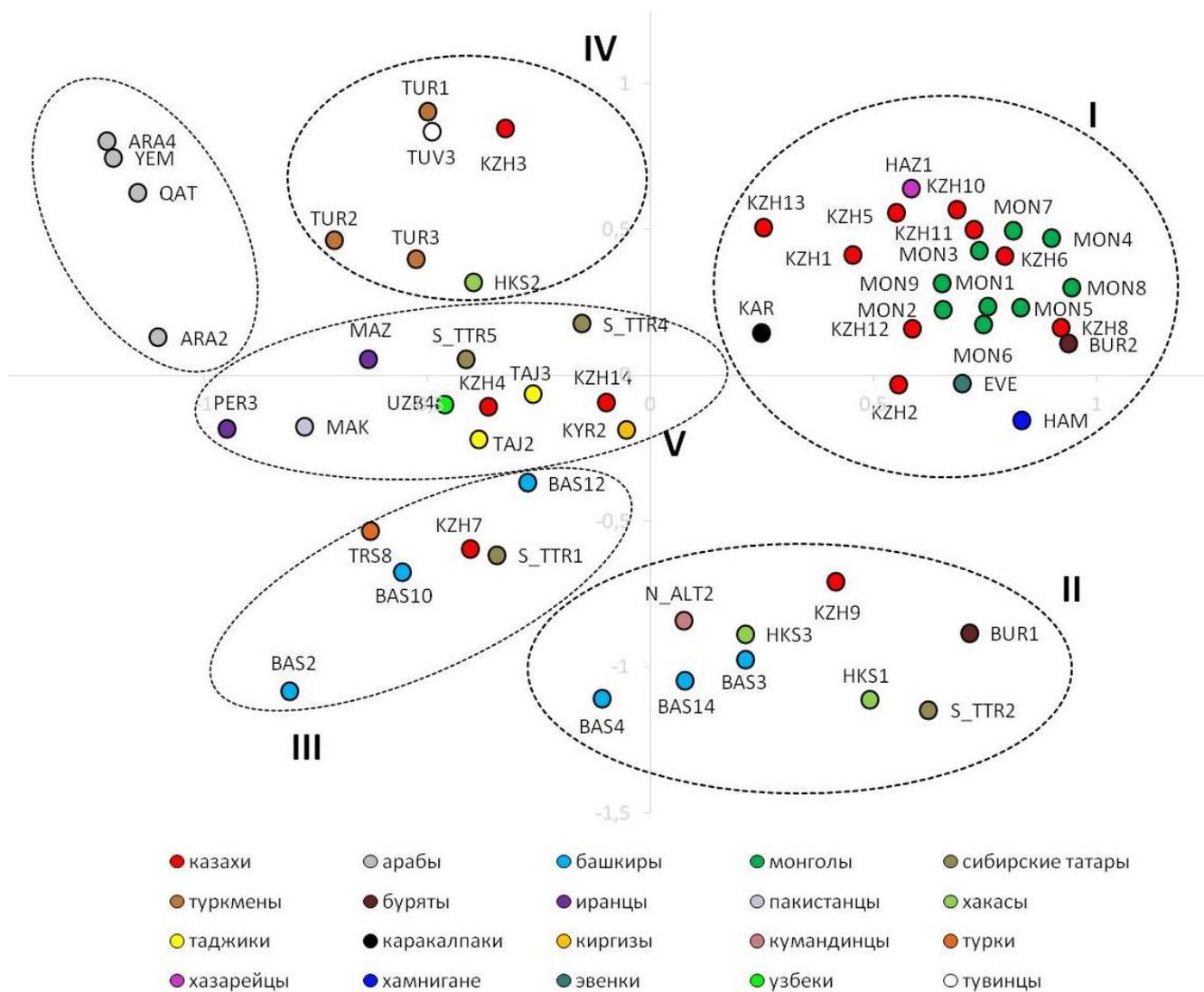


Рисунок 3.13. Родоплеменные группы казахов в многомерном шкалировании (величина стресса = 0.21, алиенации = 0.22). Цветом отмечена принадлежность к одному из 20 народов. Расшифровка кодов популяций дана в таблице 3.14.

*Первый кластер (I)* включает такие родоплеменные группы как уйсун, жалайыр, керей, конырат, найман, алимулы, байулы, жетиру и торе, которые находят близость с популяциями бурятов Эхирит-Булагатского района, различных групп монголов, каракалпаков, хамниган, хазарейцев и эвенков.

*Второй кластер (II)* отмечает отдаленность родоплеменной группы уак от всех остальных, и объединяет их с популяциями башкир (рода еней, герей, усерган), бурят, кумандинцев, хакасов (качинцы и сагайцы) и ясколбинских сибирских татар.

Таблица 3.14. Генетические расстояния от родоплеменных групп казахов (расшифровка KZH см. в тексте) до различных популяций Азии.

№	Популяции	Код	N	KZH1	KZH2	KZH3	KZH4	KZH5	KZH6	KZH7	KZH8	KZH9	KZH10	KZH11	KZH12	KZH13	KZH14	Источник
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
1	Арабы	ARA1	57	1.528	2.584	1.445	0.637	2.344	4.202	1.513	3.804	2.122	3.334	3.452	2.123	1.569	1.316	Grugni et al., 2012
2	Арабы	ARA2	147	1.775	2.463	1.932	1.209	2.583	4.392	1.953	4.103	2.510	3.802	3.328	2.465	1.949	1.661	Luis et al., 2004
3	Арабы	ARA3	121	1.316	2.221	2.130	2.209	1.848	2.327	2.391	2.797	2.381	2.362	2.195	2.233	1.353	1.433	Luis et al., 2004
4	Армяне	ARM	34	2.464	2.499	1.318	0.525	2.709	4.331	1.437	3.052	2.388	3.184	4.052	2.019	2.527	1.285	Grugni et al., 2012
5	Ассирийцы	ASS	48	1.649	2.038	1.058	1.261	1.955	2.545	1.284	2.554	2.542	2.326	2.487	1.645	1.646	1.027	Grugni et al., 2012
6	Азербайджанцы	AZE	63	1.965	1.854	1.000	1.090	2.263	3.274	0.863	2.941	2.507	2.846	3.215	1.840	1.367	0.379	Grugni et al., 2012
7	Белуджи	BAL2	25	2.136	2.054	1.876	2.399	2.418	3.273	1.569	3.327	2.867	3.134	3.293	2.594	0.915	0.297	Cristofaro et al., 2013
8	Белуджи	BAL	24	1.830	1.900	1.144	1.615	2.378	3.398	1.096	3.314	2.679	2.996	3.186	1.946	1.342	0.335	Grugni et al., 2012
9	Бандари и афро-иранцы	BAN	143	1.705	1.557	1.276	1.077	1.792	2.251	1.358	2.416	2.314	2.123	2.275	1.800	0.857	0.251	Grugni et al., 2012
10	Башкиры-балыксы	BAS1	27	2.009	1.351	2.540	2.184	1.991	2.310	1.835	2.476	1.585	2.509	2.431	2.312	0.961	0.141	Balanovsky et al.,
11	Башкиры-бурзян	BAS2	50	4.422	2.876	1.883	2.964	3.484	4.054	1.865	2.263	2.449	3.765	5.161	2.397	4.078	2.381	Balanovsky et al.,
12	Башкиры-еней	BAS3	35	2.374	0.684	2.623	2.170	3.195	3.018	2.675	2.058	0.059	3.488	2.872	1.640	2.333	1.009	Balanovsky et al.,
13	Башкиры-гирей	BAS4	44	3.494	2.553	5.608	4.281	5.094	5.033	3.743	2.821	1.985	5.621	4.131	3.845	3.996	2.509	Balanovsky et al.,
14	Башкиры-катай	BAS5	34	2.450	1.670	2.659	2.257	2.387	2.954	1.856	3.041	2.067	3.334	3.216	3.142	1.047	0.158	Balanovsky et al.,
15	Башкиры-кошсы	BAS6	19	2.521	1.416	1.988	2.318	2.425	2.900	1.708	2.551	1.216	3.191	3.211	2.212	1.315	0.345	Balanovsky et al.,
16	Башкиры-кудей	BAS7	31	2.484	1.835	2.519	2.266	2.383	2.975	1.486	3.115	2.696	3.312	3.266	3.256	1.050	0.168	Balanovsky et al.,
17	Башкиры-кыпсак	BAS8	67	1.989	1.272	2.360	1.995	2.002	2.326	1.485	2.418	1.374	2.520	2.448	2.153	0.975	0.134	Balanovsky et al.,
18	Башкиры-мин	BAS9	80	0.864	0.364	1.720	1.498	0.962	1.015	1.501	1.183	0.270	1.062	1.005	0.756	0.750	0.277	Balanovsky et al.,
19	Башкиры-канглы	BAS10	26	2.539	1.555	1.509	0.032	2.664	4.043	2.036	2.882	1.028	3.128	4.057	2.193	2.066	1.106	Balanovsky et al.,
20	Башкиры-табын	BAS11	25	2.166	1.258	2.337	1.756	2.335	2.869	1.568	2.633	1.188	3.183	3.003	2.231	1.075	0.120	Balanovsky et al.,
21	Башкиры-тамьян	BAS12	49	2.141	1.605	2.263	2.231	2.169	2.472	0.572	2.363	2.034	2.624	2.673	2.268	1.085	0.278	Balanovsky et al.,
22	Башкиры-тангаур	BAS13	29	1.107	0.418	2.044	2.230	1.195	1.186	2.115	1.277	0.139	1.254	1.187	0.842	1.175	0.767	Balanovsky et al.,
23	Башкиры-усерган	BAS14	55	2.051	0.807	2.479	2.709	3.470	3.339	1.441	2.228	0.190	3.628	2.968	1.276	3.912	1.208	Balanovsky et al.,
24	Башкиры-юрматы	BAS15	64	1.386	0.772	2.056	1.806	1.631	1.825	1.328	1.787	0.552	1.950	1.821	1.376	0.961	0.206	Balanovsky et al.,
25	Брагуи	BRA	25	1.299	1.328	1.352	0.624	1.512	1.933	1.398	1.660	1.911	1.829	1.921	1.569	0.585	0.209	Cristofaro et al., 2013
26	Буриши	BUR	20	1.828	1.649	2.306	1.725	1.813	1.954	2.642	1.644	2.742	1.869	1.970	1.895	0.917	0.876	Cristofaro et al., 2013
27	Буряты-дульдургинские	BUR1	105	1.580	0.517	3.422	2.727	1.880	1.731	3.227	1.443	0.016	1.847	1.682	1.124	2.159	1.680	Balanovsky et al.,
28	Буряты-эхирит-булагатские	BUR2	47	0.053	0.063	1.599	2.009	0.046	0.032	2.451	0.384	0.780	0.039	0.030	0.037	0.292	1.262	Balanovsky et al.,
29	Ханьцы	CHI	128	1.198	0.796	2.622	2.549	1.309	1.281	1.776	0.102	1.276	1.236	1.250	0.929	1.297	1.734	Sengupta et al., 2006
30	Дунгане	DUN	31	1.533	0.989	1.224	2.248	1.645	1.804	1.699	0.274	1.890	1.662	1.747	1.252	1.111	0.649	Zhabagin et al., 2017
31	Эвенке	EVE	57	0.099	0.060	1.624	1.979	0.102	0.089	2.321	0.471	0.607	0.100	0.085	0.083	0.321	1.034	Balanovsky et al.,
32	Кешимцы	GHE	49	1.711	1.867	1.305	0.980	2.342	3.549	0.972	3.247	2.428	3.018	3.160	1.737	1.430	0.390	Grugni et al., 2012
33	Гилянцы	GIL	64	1.752	2.123	1.090	0.648	2.280	3.664	0.977	3.036	2.256	2.939	3.381	1.733	1.478	0.720	Grugni et al., 2012
34	Хамниганы	HAM	47	0.185	0.033	1.718	2.004	0.214	0.193	2.230	0.344	0.346	0.203	0.184	0.107	0.453	1.155	Balanovsky et al.,
35	Хазарейцы	HAZ1	24	0.330	0.430	1.038	2.155	0.324	0.319	0.393	0.525	1.885	0.295	0.320	0.276	0.479	1.404	Cristofaro et al., 2013
36	Хазарейцы	HAZ2	77	0.130	0.248	1.084	1.237	0.139	0.165	1.351	0.551	1.588	0.151	0.160	0.123	0.302	0.677	Cristofaro et al., 2013
37	Народы Индии	IND1	71	3.665	2.282	3.478	3.620	4.672	5.378	3.720	0.983	3.802	4.267	4.753	3.005	2.683	2.141	Sengupta et al., 2006

Примечание: Цветовой спектр от темно зеленого до красного отображает шкалу от наиболее близких до самых дальних генетически расстояний.

Продолжение 1 Таблицы 3.14. Генетические расстояния от родоплеменных групп казахов до различных популяций Азии

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
38	Народы Индии	IND2	128	2.463	1.676	3.180	2.765	2.669	2.986	2.516	0.666	3.015	2.814	2.952	2.190	1.073	0.869	Sengupta et al., 2006
39	Народы Индии	IND3	80	1.939	1.597	2.144	2.292	1.993	2.380	1.666	2.431	2.695	2.425	2.455	2.245	0.692	0.176	Sengupta et al., 2006
40	Народы Индии	IND4	87	3.147	1.834	5.032	3.183	3.970	4.141	3.751	0.263	3.236	3.415	3.709	2.223	2.027	2.014	Sengupta et al., 2006
41	Народы Индии	IND5	303	2.196	1.787	2.307	2.072	2.389	2.688	2.071	1.329	2.966	2.522	2.673	2.129	1.287	0.819	Sengupta et al., 2006
42	Народы Индии	IND6	59	1.798	1.590	2.150	2.059	1.904	2.209	1.559	2.525	2.745	2.196	2.247	1.917	0.767	0.291	Sengupta et al., 2006
43	Иракцы	IRQ	154	1.550	2.648	1.517	2.080	2.348	3.708	1.590	3.632	2.584	3.488	3.113	2.303	1.622	1.208	Al-Zahery et al., 2003
44	Калашы	KAL	20	2.547	2.077	1.686	0.684	2.677	3.777	1.760	3.510	2.390	3.131	3.951	2.679	1.641	0.605	Cristofaro et al., 2013
45	Каракалпаки	KAR	100	0.199	0.148	0.929	1.367	0.209	0.245	1.111	0.337	0.938	0.233	0.238	0.195	0.149	0.320	Zhabagin et al., 2017
46	Хакасы-качинцы	KHS1	82	2.584	0.712	3.144	2.928	3.872	3.197	3.200	2.159	0.034	3.786	2.993	1.647	3.616	1.622	Balanovsky et al.,
47	Хакасы-койбалы	KHS2	24	2.809	1.331	0.184	2.569	2.566	3.542	1.845	3.035	1.556	2.535	3.002	2.563	1.531	0.781	Balanovsky et al.,
48	Хакасы-сагайцы	KHS3	72	2.315	0.698	3.396	2.450	2.961	2.883	2.166	2.127	0.110	3.461	2.844	1.683	1.867	0.703	Balanovsky et al.,
49	Курды	KUR	59	1.868	1.842	1.601	0.846	2.327	3.437	1.036	3.145	2.330	3.119	3.181	1.952	1.193	0.344	Grugni et al., 2012
50	Киргизы	KYR1	40	0.551	0.457	1.484	1.812	0.538	0.594	1.405	0.675	1.379	0.607	0.607	0.584	0.355	0.131	Cristofaro et al., 2013
51	Киргизы	KYR2	35	1.210	0.969	1.996	1.544	1.193	1.342	1.633	1.688	1.615	1.394	1.381	1.349	0.675	0.097	Cristofaro et al., 2013
52	Киргизы	KYR3	37	1.312	1.071	2.045	2.024	1.313	1.484	1.634	1.350	1.904	1.539	1.531	1.460	0.711	0.109	Cristofaro et al., 2013
53	Киргизы	KYR4	20	0.481	0.438	1.691	1.810	0.479	0.530	1.367	0.782	1.351	0.554	0.546	0.557	0.320	0.165	Cristofaro et al., 2013
54	Киргизы Памира	KGZ5	125	0.808	0.458	1.852	1.794	0.829	0.884	1.485	1.051	0.662	0.930	0.901	0.795	0.549	0.141	Balanovsky et al.,
55	Ливанцы	LEB1	88	1.865	2.713	1.501	0.782	2.496	4.306	2.565	3.712	2.216	3.505	3.431	3.163	1.898	1.883	Zalloua et al., 2008
56	Ливанцы	LEB2	92	1.706	2.515	1.310	1.437	2.209	3.054	2.623	3.241	2.474	2.761	2.705	2.725	1.688	1.880	Zalloua et al., 2008
57	Ливанцы	LEB3	219	2.230	2.997	1.640	1.889	2.814	4.300	2.360	3.572	2.852	3.681	3.471	3.271	2.299	2.028	Zalloua et al., 2008
58	Ливанцы	LEB4	319	2.026	2.987	1.809	1.681	2.717	4.193	2.666	3.703	2.638	3.705	3.352	3.555	2.031	1.817	Zalloua et al., 2008
59	Ливанцы	LEB5	192	1.852	2.978	1.762	1.242	2.597	4.220	2.255	3.985	2.411	3.710	3.417	3.471	1.861	1.979	Zalloua et al., 2008
60	Лурь	LUR	50	2.256	2.220	0.877	0.686	2.442	3.944	1.370	3.121	2.474	2.913	3.580	2.010	1.681	1.001	Grugni et al., 2012
61	Макрани-белуджи	MAK	21	2.076	1.872	1.317	2.330	2.478	3.381	1.040	3.229	3.133	2.976	3.281	1.890	1.063	0.224	Cristofaro et al., 2013
62	Марш-арабы	ARA4	143	1.663	4.549	2.151	2.786	2.666	4.354	3.640	6.027	2.680	4.325	3.514	4.227	1.882	3.764	Al-Zahery et al., 2011
63	Мазендеранцы	MAZ	72	1.217	1.444	1.233	0.374	1.523	1.948	1.054	2.166	1.931	1.774	1.881	1.238	1.075	0.587	Grugni et al., 2012
64	Монголы	MON1	38	0.117	0.092	1.253	1.971	0.123	0.115	1.720	0.158	0.850	0.108	0.107	0.082	0.327	1.172	Cristofaro et al., 2013
65	Монголы	MON2	97	0.058	0.053	1.091	1.920	0.060	0.057	1.778	0.249	0.849	0.049	0.048	0.028	0.271	1.056	Cristofaro et al., 2013
66	Монголы	MON3	25	0.086	0.144	1.233	1.588	0.070	0.069	1.782	0.193	1.294	0.058	0.066	0.067	0.241	1.125	Cristofaro et al., 2013
67	Монголы-баяты	MON4	80	0.029	0.143	1.547	2.021	0.008	0.002	2.379	0.384	1.407	0.005	0.003	0.045	0.235	1.215	Balanovsky et al.,
68	Монголы-халха	MON5	98	0.060	0.085	1.505	1.871	0.053	0.045	2.346	0.204	0.996	0.044	0.041	0.045	0.266	1.151	Balanovsky et al.,
69	Монголы-халха	MON6	110	0.082	0.086	1.497	1.897	0.079	0.074	1.764	0.162	0.986	0.075	0.072	0.062	0.246	0.908	Balanovsky et al.,
70	Монголы-ууды	MON7	41	0.041	0.139	1.362	1.788	0.022	0.019	2.317	0.278	1.419	0.016	0.017	0.049	0.239	1.203	Balanovsky et al.,
71	Монголы-уземчины	MON8	73	0.221	0.223	1.760	2.051	0.223	0.216	2.462	0.032	1.315	0.209	0.209	0.185	0.390	1.230	Balanovsky et al.,
72	Монголы-захчины	MON9	68	0.069	0.104	1.343	1.857	0.054	0.057	1.774	0.226	1.189	0.057	0.057	0.070	0.176	0.724	Balanovsky et al.,
73	С.Алтай-челканцы	N_ALT1	66	2.806	1.075	0.201	2.697	2.783	3.578	1.882	2.704	0.876	2.568	2.928	2.163	1.915	1.128	Balanovsky et al.,
74	С.Алтай-кумандинцы	N_ALT2	56	2.708	1.315	2.479	2.605	3.213	3.092	0.247	2.618	0.805	3.358	3.368	1.925	2.016	0.966	Balanovsky et al.,
75	С.Алтай-тубалары	N_ALT3	81	2.320	1.157	0.860	2.003	2.304	2.913	1.433	2.417	1.163	2.751	2.876	2.344	1.080	0.206	Balanovsky et al.,

Примечание: Цветовой спектр от темно зеленого до красного отображает шкалу от наиболее близких до самых дальних генетически расстояний

Продолжение 2 Таблицы 3.14. Генетические расстояния от родоплеменных групп казахов до различных популяций Азии

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
76	Пуштуны	PAS1	34	2.204	1.672	1.657	0.970	2.248	3.063	1.441	3.065	2.305	3.023	3.249	2.531	1.043	0.127	Cristofaro et al., 2013
77	Пуштуны	PAS2	53	1.992	1.559	1.784	1.199	1.999	2.519	1.594	2.407	2.310	2.526	2.639	2.388	0.879	0.108	Cristofaro et al., 2013
78	Пуштуны	PAT	20	2.449	1.686	1.049	1.166	2.257	3.079	1.596	3.021	2.446	2.812	3.260	2.789	1.091	0.205	Cristofaro et al., 2013
79	Персы	PER1	55	1.385	1.516	0.802	0.910	1.823	2.434	1.002	2.440	1.836	2.116	2.228	1.365	1.344	0.676	Grugni et al., 2012
80	Персы	PER2	59	1.769	1.583	0.836	0.633	2.132	3.275	0.844	2.031	2.129	2.668	3.115	1.820	1.006	0.239	Grugni et al., 2012
81	Персы	PER3	46	1.734	1.968	1.408	0.680	2.407	3.793	0.706	3.300	2.351	3.060	3.375	1.620	1.388	0.495	Grugni et al., 2012
82	Катар-арабы	QAT	72	1.623	3.589	2.310	2.296	2.532	4.005	3.109	4.930	2.542	4.119	3.378	4.004	1.648	2.040	Cadenas et al., 2008
83	Ю.Алтай-алтай-кижи	S_ALT1	77	1.516	1.027	1.518	2.050	1.492	1.694	1.716	1.427	1.510	1.726	1.729	1.627	0.781	0.111	Balanovsky et al.,
84	Ю.Алтай -теленгиты	S_ALT2	131	0.954	0.649	1.891	1.965	0.955	1.032	1.789	1.136	1.022	1.076	1.052	0.995	0.607	0.109	Balanovsky et al.,
85	Саудовская Аравия-арабы	SAR	157	1.424	2.581	1.675	2.006	2.197	3.095	1.968	3.207	2.480	2.961	2.743	2.336	1.612	1.653	Abu-Amero et al., 2009
86	Шорцы-абаканские	SHR1	33	2.228	0.834	2.888	2.232	2.564	2.770	1.804	2.250	0.374	3.266	2.835	1.889	1.334	0.321	Balanovsky et al.,
87	Шорцы-горные	SHR2	109	2.279	1.129	2.581	2.175	2.425	2.789	1.233	2.398	0.874	3.191	2.963	2.207	1.131	0.191	Balanovsky et al.,
88	Синдхи	SIN	19	2.011	1.735	1.619	2.175	2.285	3.066	1.245	3.140	2.713	3.079	3.104	2.258	0.968	0.111	Cristofaro et al., 2013
89	Таджики	TAJ1	37	0.371	0.367	0.649	0.755	0.433	0.508	0.919	0.513	1.299	0.448	0.484	0.319	0.426	0.506	Cristofaro et al., 2013
90	Таджики	TAJ2	70	1.418	1.158	1.525	1.627	1.579	1.883	1.167	1.881	1.635	1.873	1.883	1.446	0.754	0.065	Cristofaro et al., 2013
91	Таджики	TAJ3	35	0.997	0.872	1.170	0.981	1.049	1.237	1.001	1.527	1.523	1.206	1.251	1.012	0.438	0.101	Cristofaro et al., 2013
92	Таджики-ваханцы	TAJ4	84	0.436	0.382	0.991	1.366	0.512	0.599	1.196	0.405	1.192	0.574	0.581	0.435	0.358	0.211	Balanovsky et al.,
93	Татары-казанские	TTR1	134	1.876	0.750	2.084	1.885	2.235	2.407	1.789	1.833	0.299	2.613	2.362	1.564	1.431	0.464	Balanovsky et al.,
94	Татары-мишари	TTR2	73	1.547	0.831	1.870	1.499	1.630	1.813	1.086	1.841	0.716	1.903	1.858	1.405	0.996	0.223	Balanovsky et al.,
95	Сибирские татары	S_TTR5	86	1.312	1.260	1.677	2.007	1.447	1.727	1.299	1.753	2.261	1.762	1.748	1.567	0.698	0.095	Balanovsky et al.,
96	Сибирские татары	S_TTR4	69	0.818	0.687	0.633	1.404	0.879	1.045	1.090	0.923	1.587	0.975	1.018	0.849	0.444	0.102	Balanovsky et al.,
97	Сибирские татары	S_TTR1	79	2.054	1.161	1.488	0.116	2.227	2.893	1.652	2.184	0.744	2.586	2.830	1.748	1.686	0.772	Balanovsky et al.,
98	Сибирские татары	S_TTR3	68	0.867	0.714	0.516	1.406	0.934	1.111	1.083	0.970	1.723	1.019	1.075	0.864	0.566	0.147	Balanovsky et al.,
99	Сибирские татары	S_TTR2	86	2.636	0.727	5.616	3.023	4.255	3.258	2.980	1.947	0.035	3.959	3.050	1.634	4.920	1.889	Balanovsky et al.,
100	Турки	TRS1	52	1.718	2.527	1.509	1.731	2.587	4.091	1.088	3.128	2.718	3.514	3.187	1.881	1.941	1.225	Cinnioglu et al., 2004
101	Турки	TRS2	29	1.575	2.010	1.328	1.227	1.979	2.395	0.839	2.326	2.706	2.171	2.285	1.280	1.957	1.288	Cinnioglu et al., 2004
102	Турки	TRS3	83	1.589	1.371	1.103	0.536	2.064	2.704	0.957	2.092	1.063	2.350	2.523	1.445	1.744	0.876	Cinnioglu et al., 2004
103	Турки	TRS4	82	1.634	1.728	0.831	1.023	2.222	3.484	0.913	2.959	1.826	2.834	3.014	1.626	1.553	0.622	Cinnioglu et al., 2004
104	Турки	TRS5	43	1.755	1.817	1.317	0.730	2.343	3.604	0.944	2.832	1.826	3.040	3.336	1.559	1.408	0.544	Cinnioglu et al., 2004
105	Турки	TRS6	33	1.705	2.006	1.377	1.128	2.367	3.570	1.108	2.898	1.824	3.188	3.266	1.677	1.803	0.860	Cinnioglu et al., 2004
106	Турки	TRS7	90	1.644	1.472	0.915	0.787	2.133	2.832	0.968	2.408	1.360	2.436	2.628	1.332	1.795	0.797	Cinnioglu et al., 2004
107	Турки	TRS8	30	2.078	1.397	0.968	0.421	2.545	3.671	1.019	2.484	0.923	2.889	3.403	1.566	2.297	1.049	Cinnioglu et al., 2004
108	Турки	TRS9	81	1.172	1.206	1.327	1.015	1.320	1.543	1.314	1.695	1.539	1.495	1.496	1.223	1.157	0.734	Cinnioglu et al., 2004
109	Туркмены	TUR1	83	3.155	1.824	0.069	2.464	2.728	3.861	1.969	3.526	3.093	2.403	3.038	2.720	2.254	2.021	Zhabagin et al., 2017
110	Туркмены	TUR2	68	2.436	1.564	0.077	1.641	2.451	3.882	1.544	3.311	2.246	2.452	3.062	2.383	1.537	0.887	Grugni et al., 2012
111	Туркмены	TUR3	74	1.839	1.197	0.142	1.644	2.031	2.765	1.338	2.112	1.494	2.119	2.404	1.859	1.199	0.660	Cristofaro et al., 2013
112	Тувинцы-чаа-хольские	TUV1	80	1.951	0.966	0.195	1.432	1.968	2.378	1.514	1.820	0.987	1.933	2.147	1.745	1.398	0.808	Balanovsky et al.,
113	Тувинцы-тере-хольские	TUV2	92	1.098	0.787	1.215	1.427	1.454	1.665	0.722	1.736	0.726	1.626	1.589	0.893	1.138	0.372	Balanovsky et al.,

Примечание: Цветовой спектр от темно зеленого до красного отображает шкалу от наиболее близких до самых дальних генетически расстояний

Продолжение 3 Таблицы 3.14. Генетические расстояния от родоплеменных групп казахов до различных популяций Азии

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19
114	Тувинцы-тоджинцы	TUV3	90	3.063	1.790	0.070	2.572	2.677	3.704	1.935	3.433	2.985	2.372	2.971	2.652	2.212	1.964	Balanovsky et al.,
115	ОАЭ-арабы	UAE	163	1.436	2.397	1.646	1.723	2.096	2.933	2.039	2.811	2.364	2.833	2.636	2.459	1.471	1.417	Cadenas et al., 2008
116	Узбеки	UZB1	67	0.435	0.381	0.990	1.365	0.511	0.598	1.195	0.404	1.191	0.573	0.580	0.434	0.357	0.211	Zhabagin et al., 2017
117	Узбеки	UZB2	52	1.095	0.870	0.526	1.433	1.189	1.434	1.084	1.122	1.813	1.305	1.383	1.084	0.683	0.152	Zhabagin et al., 2017
118	Узбеки	UZB3	98	0.818	0.687	0.633	1.404	0.879	1.045	1.090	0.923	1.587	0.975	1.018	0.849	0.444	0.102	Zhabagin et al., 2017
119	Узбеки	UZB4	93	1.825	1.264	0.764	1.542	1.968	2.505	0.704	2.043	1.618	2.276	2.489	1.754	0.890	0.156	Cristofaro et al., 2013
120	Узбеки	UZB5	33	0.831	0.761	0.953	1.244	0.936	1.071	0.959	1.196	1.605	1.010	1.049	0.760	0.724	0.186	Cristofaro et al., 2013
121	Йемен-арабы	YEM	62	1.660	4.561	2.488	2.725	2.701	4.398	3.535	6.325	2.680	4.563	3.506	4.060	1.964	3.860	Cadenas et al., 2008
122	Зороастрийцы	ZOR	47	1.233	1.438	1.073	1.529	1.579	1.949	0.896	1.851	2.512	1.804	1.819	1.163	1.302	0.564	Grugni et al., 2012

Примечание: Цветовой спектр от темно зеленого до красного выражает шаглу от наиболее близких до самых дальних генетически расстояний.

Таблица 3.15. Показатели гаплотипического разнообразия в гаплогруппах Y-хромосомы у казахов по данным о 17 STR маркерах.

Гаплогруппа	Объем выборки	Число гаплотипов	HD	PD	EH
C2*	424	191	0.97 ± 0.01	5.71 ± 2.74	0.33 ± 0.17
C2b1a2	379	133	0.95 ± 0.01	4.34 ± 2.15	0.25 ± 0.14
G1	293	76	0.79 ± 0.02	1.75 ± 1.02	0.10 ± 0.06
O2a2b1	161	40	0.64 ± 0.04	1.90 ± 1.09	0.11 ± 0.07
R1a1a	132	94	0.99 ± 0.01	6.93 ± 3.28	0.40 ± 0.21
R1b1a1a	105	66	0.96 ± 0.01	6.57 ± 3.13	0.38 ± 0.20
J2	102	53	0.94 ± 0.02	7.28 ± 3.43	0.42 ± 0.22
N1c1a	90	45	0.90 ± 0.02	3.91 ± 1.98	0.23 ± 0.12
J1	55	40	0.98 ± 0.01	6.13 ± 2.96	0.36 ± 0.19
Q	57	31	0.95 ± 0.02	6.76 ± 3.23	0.39 ± 0.21

Примечания: HD (Haplotype Diversity) – Гаплотипическое разнообразие; PD (Mean number of Pairwise Differences) – Среднее попарное различие между гаплотипами; EH (Average Haplotype diversity over loci (Mean of Exp. Het)) – Среднее полокусное разнообразие.

*Третий кластер (III)* охватывает родоплеменную группу кыпшак и популяции башкир (бурзян, канглы, тамьян), турков (юго-западная группа) и тюменских сибирских татар.

*Четвертый кластер (IV)* выделяет отдельно родоплеменную группу канлы, кластеризуя их с популяциями туркмен, хакасов (кайбалы), тувинцев Тойджинского района.

*Пятый кластер (V)* включает такие родоплеменные группы аргын и кожа-сунак, связывая их с популяциями иранцев, киргизов, пакистанцев, сибирскими татарами (искер-тобольские и иштяк-тогузские), таджиков и узбеков.

Популяционное окружение родоплеменных групп указывает на их генетическое родство и историческую общность, которая отчасти отражается в историко-этнографических сведениях. Например, в исторических источниках этнонимы родоплеменных групп уйсун, жалайыр, керей, коньрат, найман встречаются среди монгольских племен (Тынышпаев, 1925). Полученные генетические данные представляют большой интерес для специалистов из смежных наук (антропологов, археологов, этнографов, лингвистов, демографов, историков).

### **3.4. Филогенетика и филогеография разнообразия Y-хромосомы у родоплеменных групп казахов**

С целью детального выяснения генетической связи родоплеменных групп между собой и с близкими популяциями проведено детальное исследование филогенетики и филогеографии гаплотипов Y-хромосомы с помощью STR маркеров и с помощью данных секвенирования протяженного участка MSY региона.

#### **3.4.1. Филогенетические сети STR гаплотипов**

Изучено разнообразие и филогения микросателлитных гаплотипов в популяции казахов. Показатели генетического разнообразия мажорных у казахов гаплогрупп Y-хромосомы представлены в таблице 3.15. В каждой гаплогруппе определены модальные гаплотипы (встречающиеся более 5 раз) (таблица 3.16). В базе Ybase для каждого модального гаплотипа проведен поиск схожих гаплотипов из соседних и исторически близких популяций в пределах 3 мутационных шагов (таблица 3.17) с помощью программного обеспечения Haplomatch (Чухряева и др., 2016). Результаты филогенетических отношений между родоплеменными группами и близкими гаплотипами из других популяций в пределах всех мажорных гаплогрупп визуализированы на медианных сетях (рисунки 3.14 – 3.24). Возраста выявленных кластеров представлены в таблице 3.18.

*Гаплогруппа C2b1a2-M48.* В составе гаплогруппы выделяется модальный гаплотип 1, являющийся основателем  $\alpha$ -кластера (рисунок 3.14). Возраст  $\alpha$ -кластера составляет  $1000 \pm 300$  лет. В составе  $\alpha$ -кластера наиболее часто встречены представители родоплеменных групп

алимулы, байулы и жетиру – представители младшего жуза. В том числе заметен дочерний кластер, объединяющий аргынов, керей и кыпшак. Из наиболее близких соседних популяций в кластер попадают гаплотипы каракалпаков, калмыков и бурят.

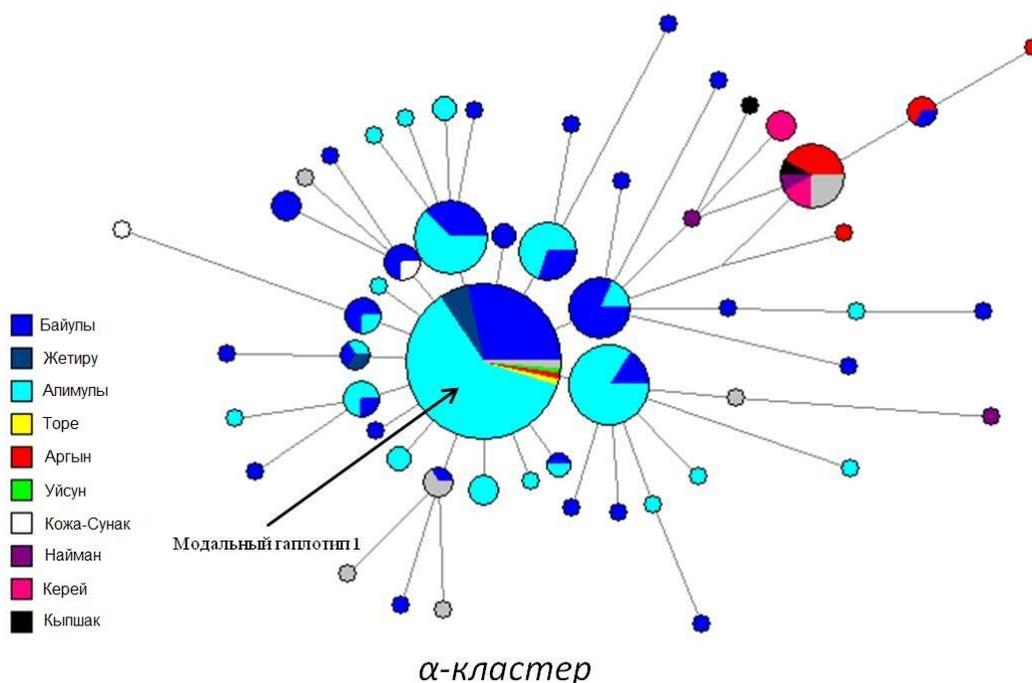


Рисунок 3.14. Филогенетическая сеть гаплогруппы C2b1a2-M48. Обозначения: Цвет кружка указывает на родоплеменную принадлежность казахских образцов. Серым цветом обозначены образцы других этнических популяций (таблица 3.18). Размер круга пропорционален количеству встреченных гаплотипов. Длина линии между гаплотипами демонстрирует, на сколько мутаций они различаются. Греческими буквами подписаны кластеры родственных гаплотипов. Стрелками отмечены гаплотипы-основатели этих кластеров.

*Гаплогруппа C2\*-M217(xM48,xM407)*. В составе гаплогруппы выделяется модальный гаплотип 2, являющийся основателем  $\beta$ -кластера (рисунок 3.15), он же известен как «стар-кластер». В составе  $\beta$ -кластера встречены представители почти всех родоплеменных групп. Особняком выделяются родоплеменные группы – жалайыр, керей, уйсун. Причем, ранее в исследованиях упоминалось о том, что рода керей – абак (DYS448=23) и ашамайлы (DYS448=22) практически отличаются в один мутационный шаг в одном локусе (Abilev et al., 2012). В нашей выборке мы наблюдаем, что у ашамайлы действительно преобладает один вариант (преобладает 22), но у рода абак оба (22 и 23 равноценно). Также стоит отметить, что вариант 22 в роде абак характерен для генеалогической линии каракас. Возраст  $\beta$ -кластера составляет  $1000 \pm 300$  лет. В этот же кластер, как было описано еще в классической работе (Zerjal et al., 2003), попадают представители большинства популяций Центральной Азии.

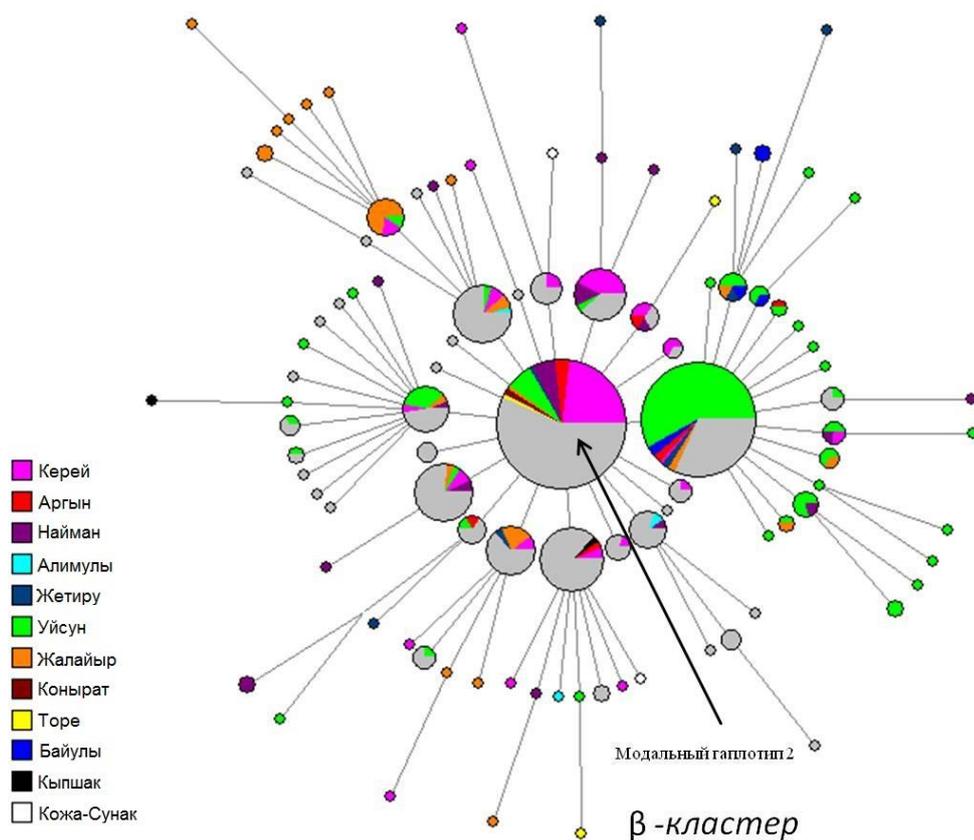


Рисунок 3.15. Филогенетическая сеть гаплогруппы C2\*-M217(xM48,xM407).  
Обозначения описаны в рисунке 3.14

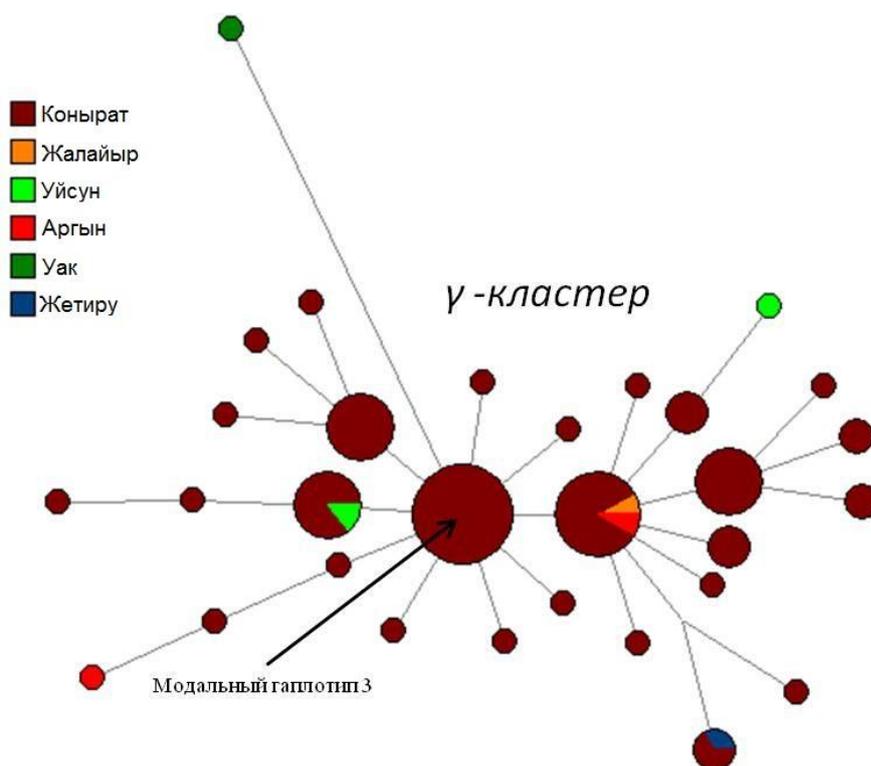


Рисунок 3.16. Филогенетическая сеть гаплогруппы C2c1a1a1-M407. Обозначения описаны в рисунке 3.14

*Гаплогруппа - C2c1a1a1 M407.* В составе гаплогруппы выделяется модальный гаплотип 3, являющийся основателем  $\gamma$ -кластера (рисунок 3.16), который является специфичным – только казахи, в основном род конырат. Возраст  $\gamma$ -кластера составляет  $1300\pm 500$  лет. Схожие гаплотипы встречены у популяций бурятов, калмыков, монголов и тувинцев.

*Гаплогруппа G1-M285* В составе гаплогруппы выделяется модальный гаплотип 4, являющийся основателем  $\sigma$ -кластера (рисунок 3.17). Является характерным для аргынов. Возраст  $\sigma$ -кластера  $700\pm 200$  лет. Наиболее близкий гаплотип встречен у башкирских бурзян. Проведено детальное исследование филогеографии гаплогруппы G1 (Balanovsky et al., 2015) (Подробно обсуждается в разделе 3.4.2).

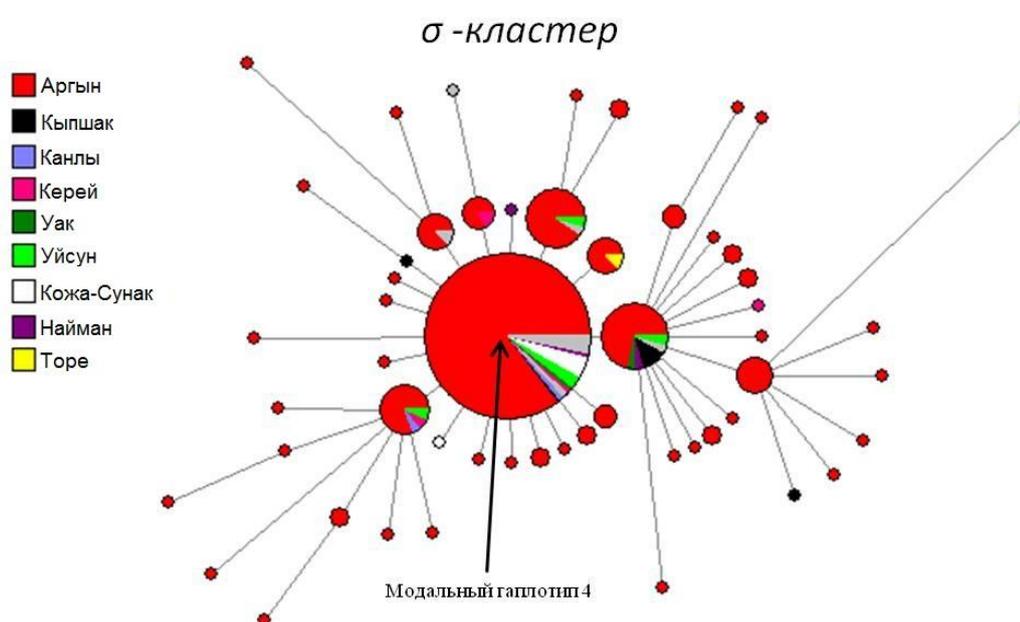


Рисунок 3.17. Филогенетическая сеть гаплогруппы G1-M285. Обозначения описаны в рисунке 3.14.

*Гаплогруппа J1\*-M267(xP58).* В составе гаплогруппы выделяется модальный гаплотип 5, являющийся основателем  $\rho$ -кластера (рисунок 3.18). Выделяется  $\rho$ -кластер в родоплеменной группе уйсун, наиболее часто у клана ысты. Возраст  $\rho$ -кластера  $1200\pm 500$  лет. Наиболее близкий гаплотип встречен среди популяции кайтагцев.

*Гаплогруппа J2\*-M172(xM47,xM12,xM67).* В составе гаплогруппы выделяется модальный гаплотип-6, являющийся основателем  $\mu$ -кластера (рисунок 3.19). В кластере преобладает клан бултын кыпшак. Возраст  $\mu$ -кластера  $500\pm 200$  лет. Наиболее близкие гаплотипы встречены в популяциях абхазов, иранцев и лезгин.

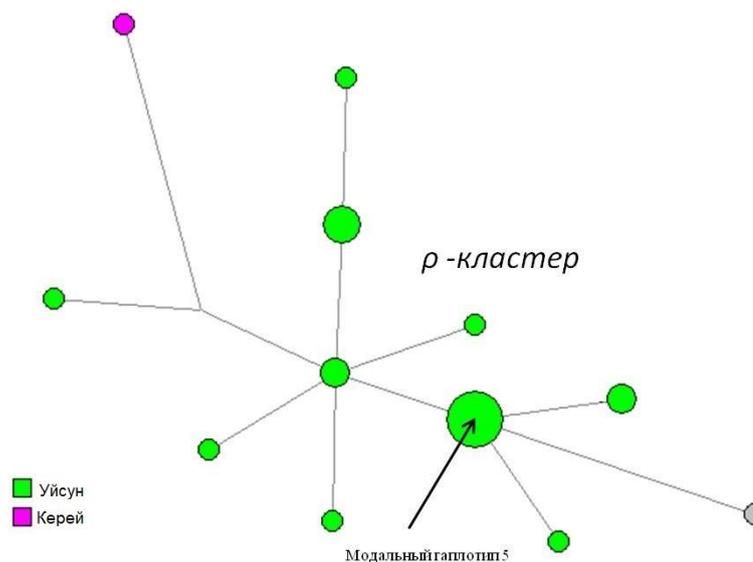


Рисунок 3.18. Филогенетическая сеть гаплогруппы J1\*-M267(xP58). Обозначения описаны в рисунке 3.14.

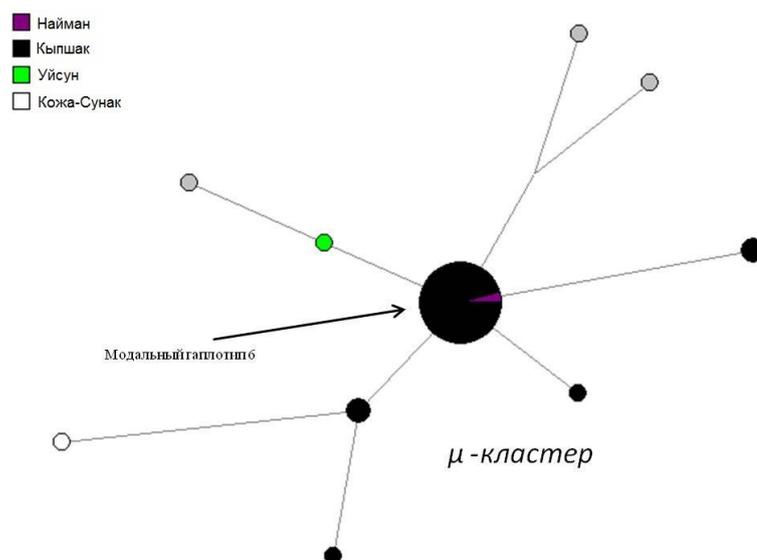


Рисунок 3.19. Филогенетическая сеть гаплогруппы J2\*-M172(xM47,xM12,xM67). Обозначения описаны в рисунке 3.14.

*Гаплогруппа N1a1a-M178.* В составе гаплогруппы выделяется модальный гаплотип 7, являющийся основателем  $\lambda$ -кластера (рисунок 3.20). В кластере выделяются две родоплеменные группы – уак и жалайыр, отличающиеся по двум конкретным локусам: 1) вариант DYS389b=16 характерен для клана шога уак, DYS389b=17 для клана шуманак жалайыр; 2) вариант DYS385b=12 для шога уак, DYS389b=13 для шуманак жалайыр. Возраст  $\lambda$ -кластера  $1000 \pm 500$  лет. Близкие гаплотипы встречены среди бурят, калмыков, монголов, тувинцев, хамниган.

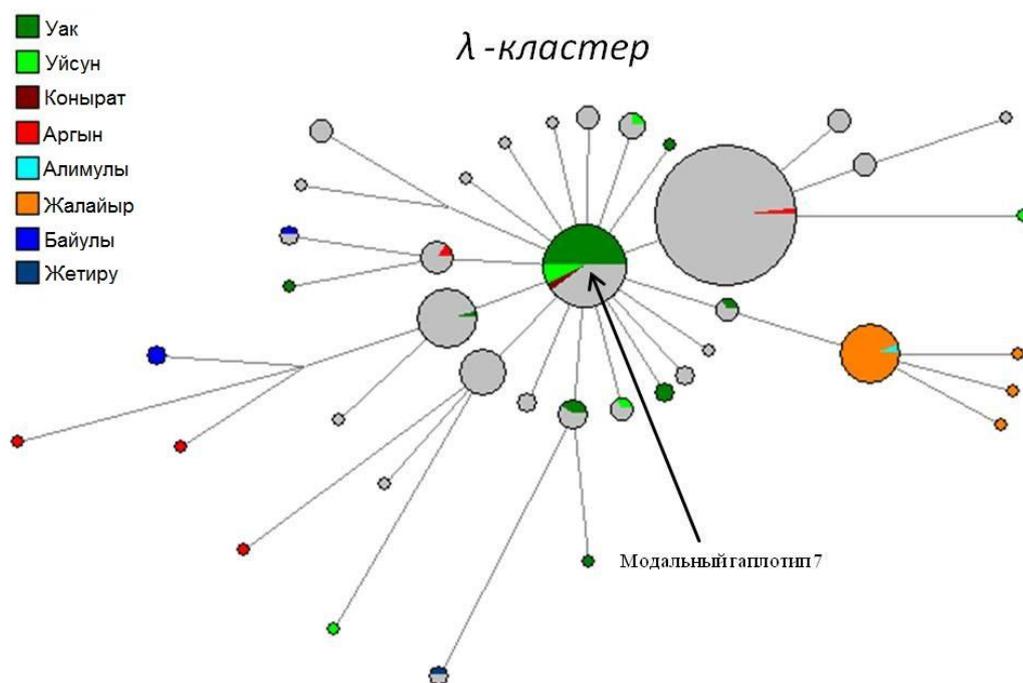


Рисунок 3.20. Филогенетическая сеть гаплогруппы N1a1a-M178. Обозначения описаны в рисунке 3.14.

*Гаплогруппа O2a2b1-M134.* В составе гаплогруппы выделяется модальный гаплотип 8, являющийся основателем  $\delta$ -кластера (рисунок 3.26). Кластер-образующим кланом выступает толегетай найман. Возраст  $\delta$ -кластера  $400 \pm 100$  лет. Близкие гаплотипы встречены среди казахов Алтая и популяции хань Китая.

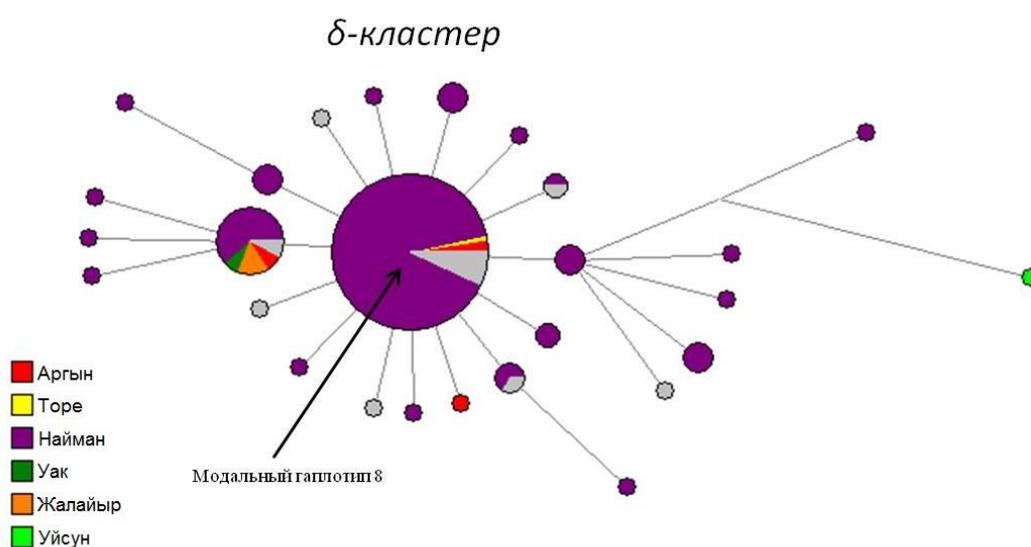


Рисунок 3.21. Филогенетическая сеть гаплогруппы O2a2b1-M134. Обозначения описаны в рисунке 3.14.

Гаплогруппа  $Q^*-M242(xM120,xM143,xM378)$ . В составе гаплогруппы выделяется модальный гаплотип-9, являющийся основателем  $\epsilon$ -кластера (рисунок 3.22). В составе кластера чаще всего обнаружены кланы торткара алимулы и родоплеменная группа канлы. Возраст  $\epsilon$ -кластера  $1200\pm 500$  лет. Схожие гаплотипы встречены у тувинцев и сибирских татар.

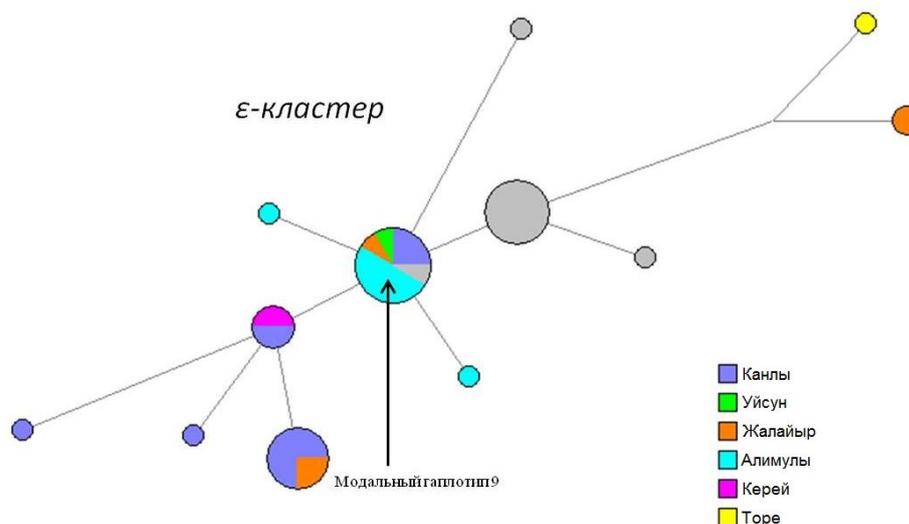


Рисунок 3.22. Филогенетическая сеть гаплогруппы  $Q^*-M242(xM120,xM143,xM378)$ . Обозначения описаны в рисунке 3.14.

Гаплогруппа  $R1a1a^*-M198(xM458)$ . В составе гаплогруппы выделяется модальный гаплотип 10, являющийся основателем  $\theta$ -кластера (рисунок 3.23). Кластер-образующий клан – кожа-сунак. Близкий гаплотип найден в популяции сибирских татар. Возраст  $\theta$ -кластера  $800\pm 300$  лет

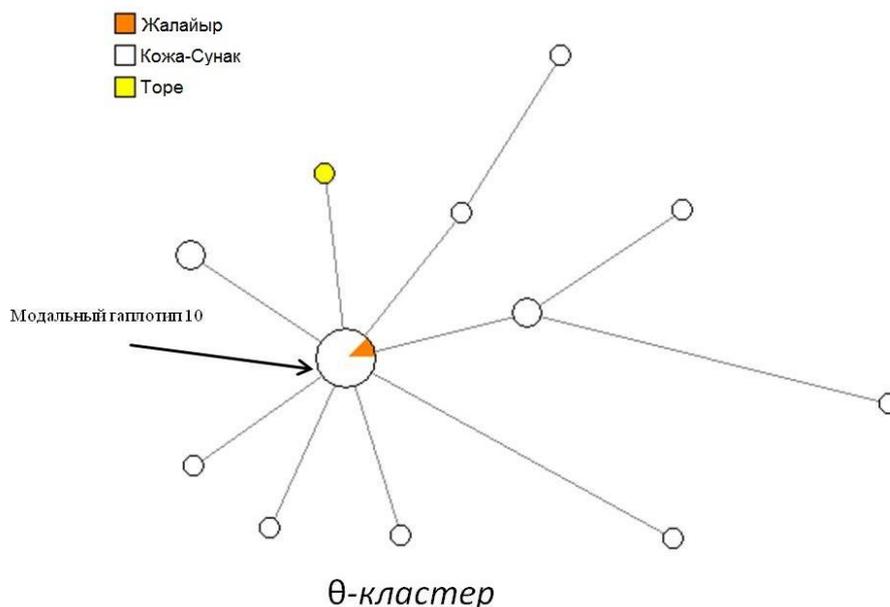


Рисунок 3.23. Филогенетическая сеть гаплогруппы  $R1a1a^*-M198(xM458)$ . Обозначения описаны в рисунке 3.14.

*Гаплогруппа R1b1a1a\*-P297(xM269)*. В составе гаплогруппы выделяется модальный гаплотип 11, являющийся основателем η-кластера (рисунок 3.24). Характерным является для кыпшаков (кланы каракыпшак и куланкыпшак). Также встречен в составе токал аргынов. Близкие гаплотипы встречены у казанских татар, калмыков и каракалпаков. Возраст η-кластера 1200±400 лет.

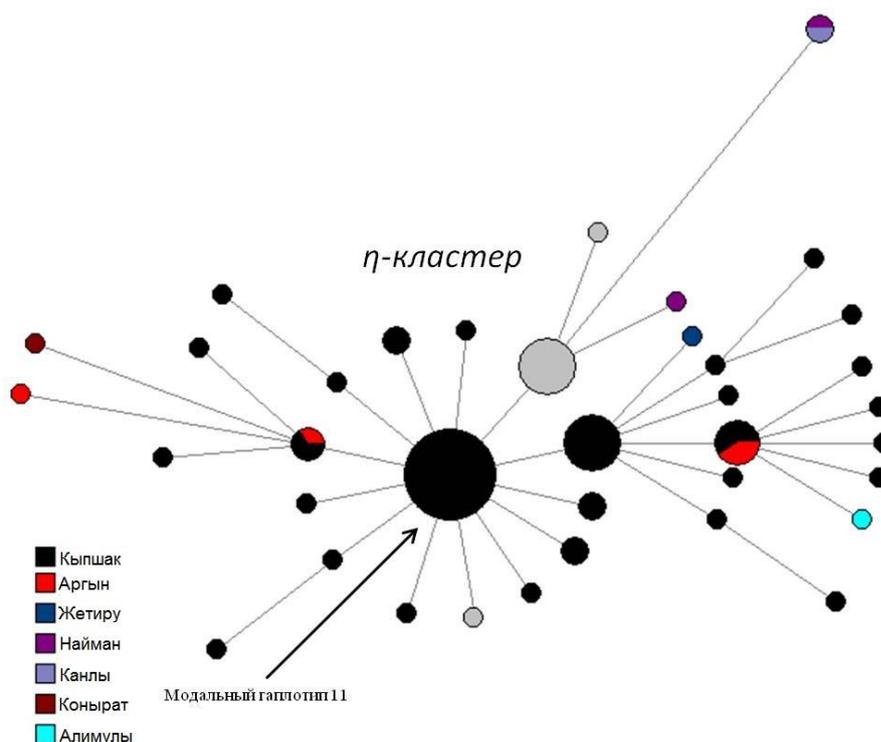


Рисунок 3.24. Филогенетическая сеть гаплогруппы R1b1a1a\*-P297(xM269). Обозначения описаны в рисунке 3.14.

Модальный гаплотип 12 встречен в составе гаплогруппы R2a, почти исключительно у рода торе. Самые близкие гаплотипы (на пять мутационных шага дальше) встречены в популяциях Ирана, Каракалпакстана и Таджикистана. Возраст ε-кластера 600±200 лет.

Таким образом, филогения микросателлитных гаплотипов указывает на достаточно крупные кластеры в составе казахской популяции, которые сопряжены с родоплеменными группами. Для большинства модальных гаплотипов найдены близкие гаплотипы у соседних народов. Средний возраст всех кластеров составляет 900±340 лет, что указывает на присутствие этих Y-хромосомных вариантов в генофонде местной популяции, по меньшей мере, до образования Казахского ханства (1465 г.).

Таблица 3.16. Модальные гаплотипы двенадцати гаплогрупп Y-хромосомы в казахской популяции.

Модальный гаплотип	N	Гаплогруппа - SNP маркер	DYS389I	DYS389II	DYS390	DYS456	DYS19	DYS385a	DYS385b	DYS458	DYS437	DYS438	DYS448	GATA_H4	DYS391	DYS392	DYS393	DYS439	DYS635
№1	77	C2b1a2-M48	14	31	25	15	16	12	12	17	14	10	20	10	10	11	13	11	23
№2	49	C2*-M217(xM48,xM407)	13	29	25	15	16	12	13	18	14	10	22	11	10	11	13	10	21
№3	8	C2c1a1a1-M407	14	29	23	15	15	11	20	18	14	10	21	11	10	11	14	12	21
№4	133	G1-M285	14	29	23	16	13	13	17	15	16	10	22	11	10	12	13	13	20
№5	5	J1*-M267(xP58)	13	28	23	15	14	12	18	17	14	10	21	11	10	12	12	11	20
№6	21	J2*-M172(xM47,xM12,xM67)	13	29	23	15	15	13	19	15	15	9	21	11	10	11	12	11	22
№7	21	N1a1a-M178	14	30	23	14	14	11	12	17	14	10	19	12	10	14	14	10	22
№8	96	O2a2b1-M134	12	29	23	15	15	13	18	17	15	10	19	12	10	13	12	12	19
№9	11	Q*-M242(xM120,xM143,xM378)	13	31	23	15	13	15	16	17	13	11	19	11	10	15	13	13	22
№10	8	R1a1a*-M198(xM458)	14	32	25	18	16	11	14	16	14	11	20	14	10	12	13	10	23
№11	21	R1b1a1a*-P297(xM269)	14	30	19	15	14	13	13	17	14	10	19	11	11	13	13	14	24
№12	7	R2a-M124	14	30	23	15	15	13	14	17	14	11	18	11	10	10	14	11	26

Таблица 3.18. Возраста кластеров Y-хромосомы в составе популяции казахов

Кластер	Модальный гаплотип	Образцов в кластере	rho	sigma	Возраст (лет)
<i>α</i> -кластер	№1	225	1.04	0.28	1000±300
<i>β</i> -кластер	№2	526	1.07	0.32	1000±300
<i>γ</i> -кластер	№3	82	1.39	0.53	1300±500
<i>σ</i> -кластер	№4	297	0.73	0.23	700±200
<i>ρ</i> -кластер	№5	22	1.31	0.57	1200±500
<i>μ</i> -кластер	№6	33	0.58	0.19	500±200
<i>λ</i> -кластер	№7	269	1.09	0.48	1000±500
<i>δ</i> -кластер	№8	164	0.40	0.13	400±100
<i>ε</i> -кластер	№9	42	1.24	0.51	1200±500
<i>θ</i> -кластер	№10	21	0.86	0.28	800±300
<i>η</i> -кластер	№11	81	1.26	0.40	1200±400
<i>π</i> -кластер	№12	10	0.60	0.28	600±300





### 3.4.2. Филогеография гаплогруппы G1

Несмотря на многочисленные исследования филогеографии отдельных гаплогрупп Y-хромосомы, линия G1-M285 до сих пор была недостаточно исследована. Отчасти это объясняется ее относительно низкой частотой в Юго-Западной Азии (Di Cristofaro et al., 2013; Regueiro et al., 2006), а отчасти – неравномерным географическим распределением с максимальной частотой среди рода мажар (казахи) в Казахстане (Biro et al., 2009). По этой причине изучение филогеографии гаплогруппы G (Rootsi et al., 2012) касалось главным образом ветви G2, и единственным утверждением о G1 в этой статье является оценка ее возраста по маркерам Y-STR ( $19000 \pm 6000$  лет). Однако новые накопленные данные (представляемые в диссертационной работе) свидетельствуют о том, что G1 присутствует на более широкой территории Евразии, а также достигает очень высоких частот в географически отдаленных друг от друга районах – Армянского нагорья и казахских степей. Таким образом, гаплогруппа G1 могла бы обозначить древнюю генетическую связь между ираноязычным населением Юго-Западной Азии и популяциями центральноазиатских степей, в которых во II-I тыс. до н.э. (рисунок 3.25А) преобладала иранская речь. Однако место происхождения этой гаплогруппы остается неясным, и неизвестно, имеют ли популяции Юго-Западной Азии и маджары одинаковые или разные субветви гаплогруппы G1, каков их возраст и какие древние миграции способствовали современному распространению этой гаплогруппы.

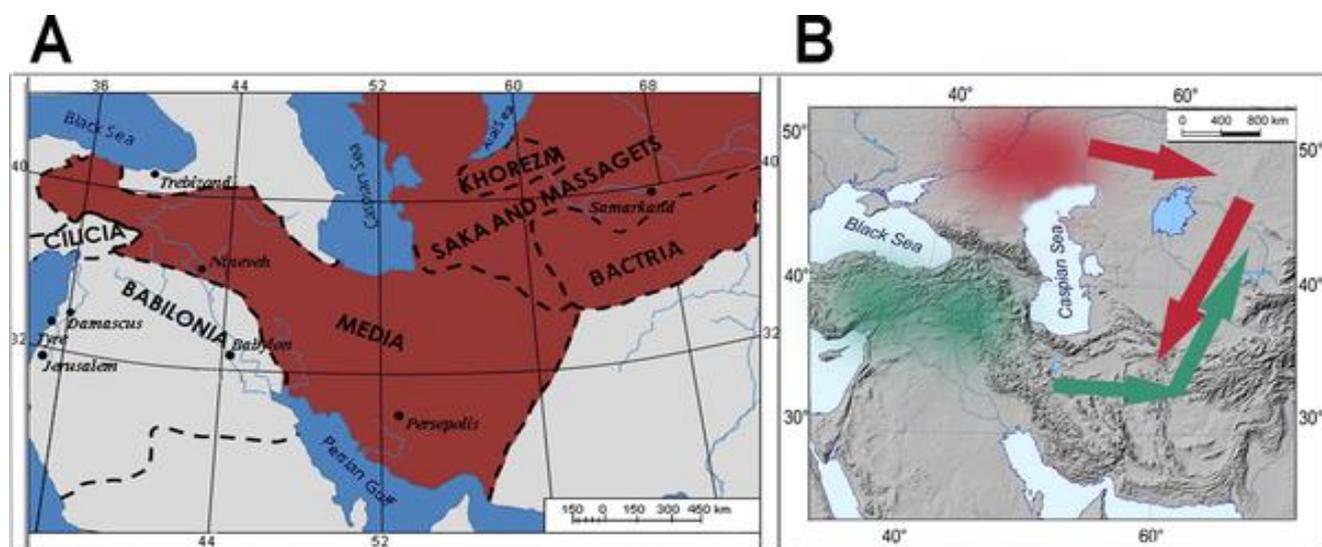


Рисунок 3.25. Древние миграции ираноязычных народов. Обозначения: А) Территория, населенная ираноязычными популяциями в середине первого тысячелетия до нашей эры. Государства, языки которых принадлежали к иранской и армянской лингвистическим группам, показаны красным цветом (по (Оранский, 1960), с изменениями). В) Прародина и миграции носителей иранских языков в соответствии с основными конкурирующими теориями: красный – согласно Гимбутас, зеленый – согласно Ренфрю, Гамкрелидзе и Иванову (по (Mallory 1989), с изменениями).

Миграция ираноязычного населения между Центральной и Юго-Западной Азией была важным событием в истории народонаселения и непосредственно связана с часто дискутируемой и до сих пор не решенной проблемой о прародине индоевропейцев. Существует огромное многообразие выдвинутых гипотез, однако можно в какой-то мере свести их к двум – существованию или степной или малоазийской прародин индоиранцев. Сторонники курганной теории предполагают, что носители ираноязычных языков расселялись из юга Европейской части современной России в направлении на юг до современного Ирана (рисунок 3.25В). Противоположная теория, помещает индоевропейскую прародину в Западную Анатолию, и предполагает, что иранская ветвь индоевропейской языковой семьи мигрировала с Иранского плато на север в степи (рисунок 3.25В). Обе теории схожи во мнении, что изначально степи были заселены древним ираноязычным населением, и только затем язык региона был смещен тюркским. Расходятся теории в том, что предлагают противоположные направления миграции населения между степями и нагорьем (Mallogy, 1989).

В нашем исследовании представлен глубокий филогеографический анализ гаплогруппы G1 путем комбинирования традиционных подходов с новыми – полное секвенирование MSY региона Y-хромосомы. Мы стремились найти, какое направление древней миграции ираноязычного населения лучше соответствует филогенетическому паттерну гаплогруппы G1.

Карта распространения частот гаплогруппы G1-M285 (рисунок 3.26А) была создана на основе данных генотипирования маркера M285 в 5346 образцах из 27 популяций, представленные впервые в этом исследовании, о частотах гаплогруппы G1 в 33 популяциях из литературных данных и по данным о 266 евразийских популяций, где частота G1 является нулевой. Среди генотипированных образцов 367 были положительными на маркер M285, из которых 252 образца были казахами.

Распространение гаплогруппы G1 охватывает широкий географический ареал от Италии до Западной Монголии. Однако повышенные частоты приходятся на степи Центральной Азии и на Ирано-Армянское нагорье. На карте выделяются два пика - в Северном Казахстане (80%) и в Армении (42%). Причем, в Казахстане она оказалась типичной гаплогруппой для аргын, так как из 288 казахских образцов положительных на маркер M285 к родоплеменной группе относились 259 образца (90%). В Армении гаплогруппа G1-M285 часто встречалась у амшенов (42%). Обе группы являются многочисленными, поэтому накопление определенной гаплогруппы в их составе не должно быть результатом недавнего действия дрейфа генов.

Примечательно, что область распространения гаплогруппы G1 хорошо соответствует той области, которая была заселена ираноязычными группами во II-I тыс. до н.э. (рисунок 3.25А). При разделении современных популяций на две группы, таких как проживающие в пределах территории ареала древнего ираноязычного населения и не проживающих на этой территории,

статистическими методами анализа молекулярной дисперсии (AMOVA) было выявлено достоверное генетическое различие между двумя группами и наибольший вклад гаплогруппы G1 (9,9%) в разнице между сравниваемыми группами (таблица 3.19).

С целью определить направление миграции, было рассчитано гаплотипическое разнообразие внутри популяции (таблица 3.20). Как правило, максимальные значения гаплотипического разнообразия наблюдаются в предковой популяции, так как мигрировавшие дочерние популяции захватывают лишь часть предкового разнообразия.

Гаплотипическое разнообразие G1 варьирует от максимума в популяциях Ирана (92%) до минимума в Монголии (0%). Карта гаплотипического разнообразия демонстрирует показательное снижение биологического разнообразия от Западного Ирана до восточной части Юго-Западной Азии и далее на север к Евразийским степям (рисунок 3.26Б). Высокое разнообразие гаплотипов в западной части Ирана делает ее наиболее вероятным кандидатом на роль прародины гаплогруппы G1. Этот вывод соответствует Анатолийской гипотезе о формировании протоиндоевропейцев (Renfrew, 1987), и хорошо согласуется с палеоантропологическими данными об их миграции из Ирана в Центральную Азию (Ginzburg, 1956; Казарницкий, 2011; Dubova, 2014; Дубова, Куфтерин, 2015). Полученные результаты указывают на древнее участие протоиндоевропейского компонента в формировании казахской популяции. Не исключено, что могла и быть миграция из степей, уже согласно «курганной теории», группы племен могли двигаться на юг вдоль Амударьи (Иванов, 2004).

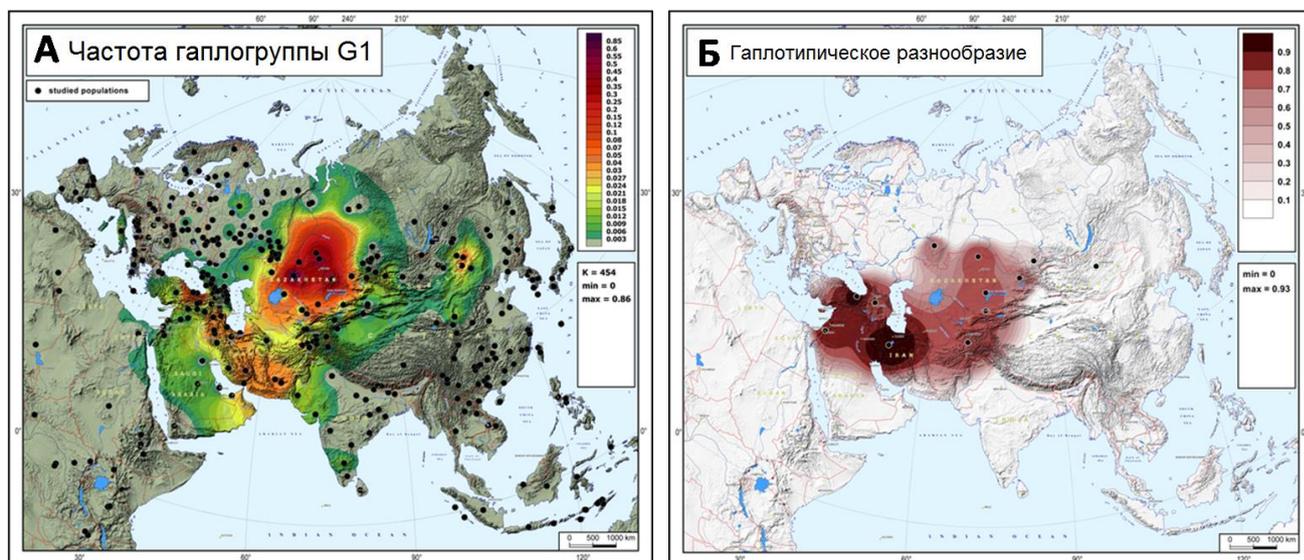


Рисунок 3.26. Частота (А) и гаплотипическое разнообразие (Б) гаплогруппы G1-M285. Обозначения: Точками обозначены исследуемые популяции. Цветовая шкала представляет значения частоты распределения признака (от темно фиолетового – 100% до бледно зеленого – 0%) и гаплотипического разнообразия (от темно коричневого – 100% до белого – 0%). В дополнительных рамках представлены статистические параметры картографирования

Таблица 3.19 Результаты AMOVA: в поисках гаплогрупп, дифференцирующих современные популяции древнего района ираноязычного населения от других популяций Евразии.

Гаплогруппа	Изменчивость в %	
	Внутри групп	Между группами
C2-M38	41.52	0
C3-M217	44.11	<b>9.79</b>
D-M174	29.73	0
E-L117	14.93	0
G1-M285	27.31	<b>9.9</b>
G2a- P15	35.99	1.78
H-M370	21.13	0.56
I1-L118	8.92	0
I2a-P37.2	14.13	<b>5.52</b>
J1-L255	43.62	0.6
J2-L228	22.6	1.3
L-M11	8.36	0
N1b-P43	41.6	0
N1c-M46	35.05	0
O1-MSY2.2	39.13	0
O2-P31	44.31	<b>4.42</b>
O3-M122	32.77	1.79
Q-M242	9.98	1.74
R1a1-L120	20.75	<b>7.1</b>
R1b-L10	31.98	0.29
R2a-L266	12.41	0
T-L206	1.47	0
<i>Средняя между всеми гаплогруппами</i>	<i>26.45</i>	<i>2.04</i>

Примечание: Гаплогруппы со значительными различиями между группами ( $p$ -значение  $< 0,05$ ) выделены жирным шрифтом. В анализе использовано 148 популяций Евразии (группа 1 – современные популяции проживающие на территории древних ираноязычных групп; группа 2 – все остальные евразийские популяции).

Таблица 3.20. Гаплотипическое разнообразие гаплогруппы G1-M285

Популяция	N	N <sub>HT</sub>	F <sub>MAX</sub>	HD
Иранцы и Азербайджанцы (Иран)	16	15	0.125	0.9297
Армяне (Турция)	60	31	0.250	0.9056
Ливанцы и иорданцы	8	7	0.250	0.8438
Казахи (Северный Казахстан)	116	35	0.448	0.7794
Таджики (Афганистан, Таджикистан)	6	5	0.333	0.7778
Армяне (Армения)	7	5	0.286	0.7755
Казахи (Центральный Казахстан)	100	26	0.490	0.7394
Казахи (Северный Казахстан)	14	8	0.500	0.7143
Башкиры (Российская Федерация)	15	6	0.467	0.6933
Казахи (Восточный Казахстан)	9	4	0.444	0.6667
Казахи (Алтай)	6	2	0.833	0.2778
Монголы (Монголия)	7	1	1.000	0.0000

Примечание: N – объем выборки, изученной по 17 Y STRs; N<sub>HT</sub> – количество гаплотипов; F<sub>MAX</sub> – частота самого часто встреченного гаплотипа; HD – гаплотипическое разнообразие

Для уточнения филогенетических взаимоотношений, вначале была построена STR филогенетическая сеть, на которой выявляется несколько специфических кластеров: один казахский (аргыны), два армянских (ашмены и другие), башкирский (род канглы) и монголов (рисунок 3.27). Далее из каждого кластера были отобраны образцы для полногеномного анализа MSY региона. Всего было секвенировано 20 образцов, в том числе 9 образцов казахов – аргыны (BigY ~ 10Mb со средним покрытием 66x, начиная от 48x до 88x). В результате обнаружено 636 филогенетических SNP маркера, использованных для реконструкции дерева (рисунок 3.28). Новые SNP маркеры, впервые открытые в данном исследовании, были обозначены авторским коллективом от GG001 до GG380, где GG является обозначением Gene Geography.

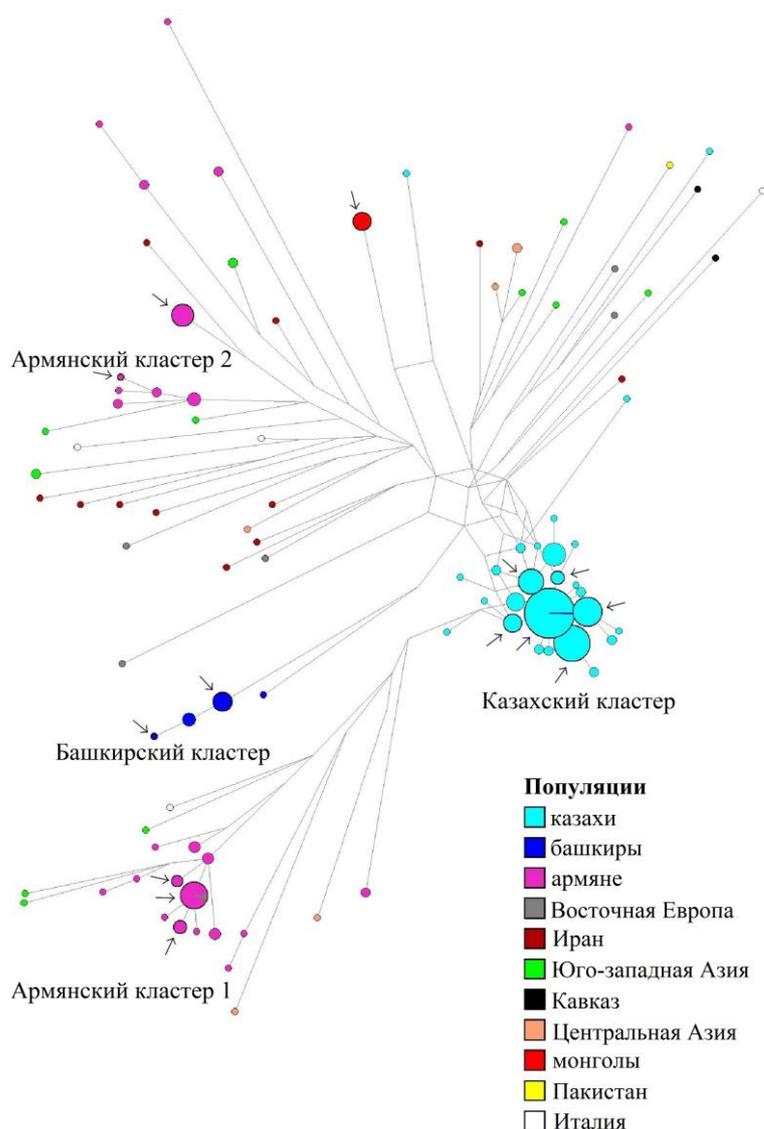


Рисунок 3.27. Филогенетическая сеть Y-STR гаплотипов в пределах гаплогруппы G1. Размер круга пропорционален количеству встреченных гаплотипов. Длина линии между гаплотипами демонстрирует насколько отличаются гаплотипы по мутациям. Стрелками отмечены гаплотипы взятые на секвенирование ~ 10 млн. п.н. Y-хромосомы.

Филогенетические деревья построенные методом maximum parsimony (максимальной экономии) и Байесовским моделированием определили схожую топологию филогенетических отношений между исследуемыми образцами, выявив три основных кластера (казахский, армянский, башкирский) со 100% специфичностью участников кластера к своей этно-популяционной принадлежности (рисунок 3.28). Армянский и башкирский кластеры восходят к общему предку на дереве, тогда как казахский и индийский кластеры образуют самостоятельные ветви. Монгольский образец образует свою ветвь, которая объединяется с казахским кластером, что соответствует географическим и историческим связям между двумя популяциями.

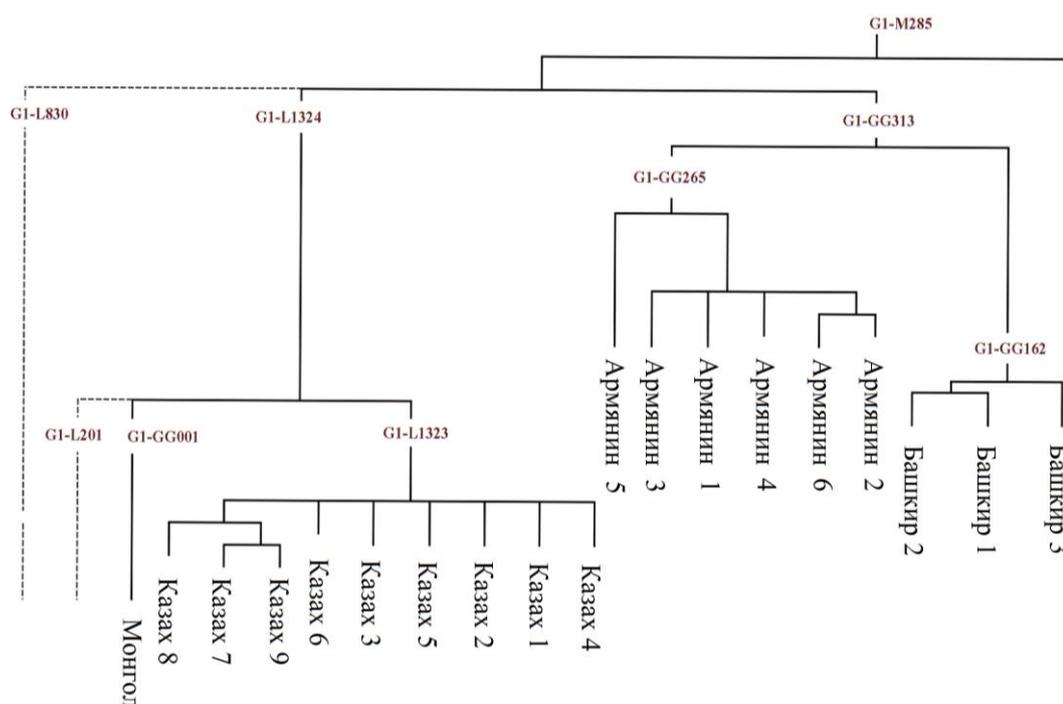


Рисунок 3.28. Филогения гаплогруппы G1-M285 на основе секвенирования протяженных участков Y-хромосомы (~ 10 млн.п.н.).

Отметим, несмотря на географическую близость между казахской и башкирской популяцией, родоначальник кластера G1 башкир не имеет недавнего родства с родоначальником казахского кластера. Последнее расхождение башкир и армян друг от друга генетически датируется 8000 лет назад, в то время, когда экспансия индоевропейцев начинается гораздо позже. Стоит отметить, что датировка совпадает с неолитическим переселением народов. Расхождение же казахского кластера и монгольского генетически датируется 3700 лет назад, тогда как в целом возраст общей эволюционной ветви для казахов, башкир, монголов и армян генетически датируется 11000 лет. Поэтому предки современных степных ветвей G1 (казахская, башкирская, монгольская) вероятно существовали на территории Евразийской степи

уже с раннего железного века (скифская эпоха), мигрировавших с прародины индоевропейцев (речь идет о индоиранцах).

### 3.5. Применение данных о родоплеменной структуре для оценки скорости мутирования

Скорость мутирования Y-хромосомы до сих пор оценивалась четырьмя методами – прямым подсчетом в родословных (Xue et al., 2009; Helgason et al., 2015), по сравнению с шимпанзе (Thomson et al., 2000; Kuroki et al., 2006), по археологическим датировкам: заселение Сардинии (Francalacci et al., 2013) Америки (Poznik et al., 2013) и по ДНК древних образцов (Fu et al., 2014; Trombetta et al., 2015; Karmin et al., 2015; Адамов и др., 2015; Ilumae et al., 2016). Решению этой фундаментальной проблеме посвящена разработка собственного метода, названного нами «клановым» и основанного на использовании исторической даты жизни общего предка клана.

Согласно Шежире, члены родоплеменной группы аргын восходят к одному общему предку Аргын, образуя три крупных объединения кланов жети момын, бес мейрам, токал аргын. Всего в объединение входит 13 родов. Если информация об Аргыне известна только по мифологическим преданиям, то информация о его правнуке Караходже известна по историческим документальным источникам. Упомянут он в качестве посла правителя Золотой орды Тохтамыша к Тамерлану в 1405 году. От Караходжи происходят потомки Жети Момын и Бес Мейрам, а от его брата Сомдыка происходят Токал аргыны. Генетическое дерево, построенное на основе секвенирования полных геномов нерекombинирующих регионов Y-хромосомы, полностью соответствует генеалогическому дереву аргынов, образуя единый молодой кластер, а образцы равноудалены от ближайшего общего предка (рисунок 3.29).

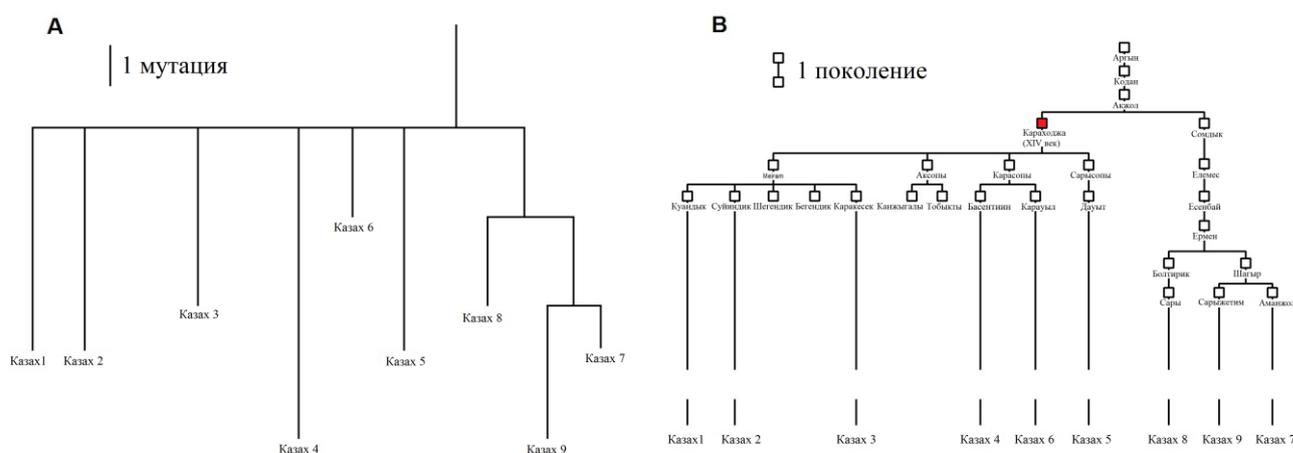


Рисунок 3.29. Генетическая и генеалогическая реконструкции изученных представителей казахского рода аргын: А) Филогенетическое дерево на основе данных полного секвенирования MSY; Б) Генеалогическое дерево аргын.

На основе построенного филогенетического дерева и сетей, приняв родоплеменную структуру аргынов в качестве модели дивергенции потомков от общего предка, нами были рассчитаны скорости мутации Y-хромосомы для двух маркерных систем - SNP и STR.

Учитывая промежуток времени между Караходжой (условный средний возраст, когда он был уже отцом своих сыновей приходится на 1385 год) и исследованными образцами казахов в 627 лет (средний год рождения обследованных приходится на 1982 год), а также общую для всех образцов длину секвенированного сегмента в 9 972 660 пар нуклеотид, мы получили скорость мутации одиночных нуклеотидных замен для Y-хромосомы -  $0.78 \times 10^{-9}$  на нуклеотид на год.

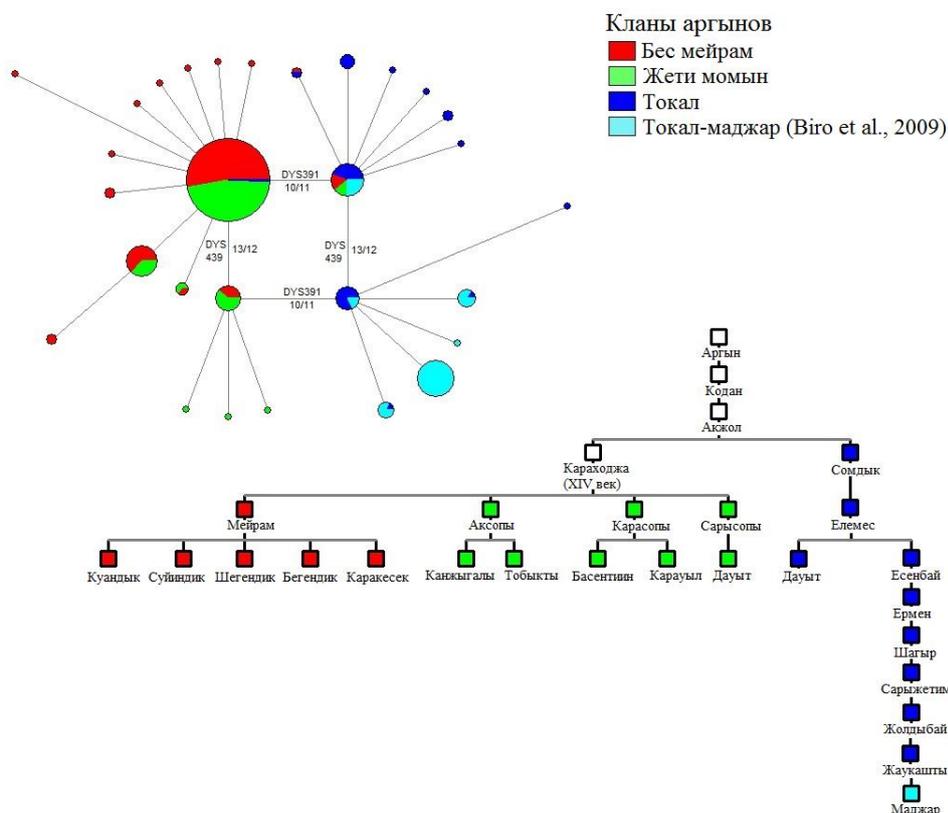


Рисунок 3.30. Филогенетическая сеть Y-STR-гаплотипов и генеалогия родоплеменной группы аргын.

Для расчета скорости мутации по STR был применен тот же метод. Для образцов аргынов по STR гаплотипам была построена филогенетическая сеть (рисунок 3.30). В соответствии со временем генерации нового поколения в 30 лет, между изученными образцами и общим предком Караходжи и Сомдыка насчитывается 21 поколение. Среднее число мутации от гаплотипа основателя составило 0.68. Тогда скорость мутаций для Y-STR составляет 0.0022 на локус на поколение – это полученное нами значение очень близко к известной «генеалогической» скорости мутаций.

### **3.6. Генетическая реконструкция происхождения родоплеменных групп**

Историческая наука строит свои выводы на сведениях из источников. Однако зачастую она испытывает недостаток информации, поэтому прибегает к вспомогательным дисциплинам. Генетическая генеалогия в эпоху геномной эры является современной вспомогательной исторической дисциплиной, успешно сочетающая в себе традиционную генеалогию, как источник истории семьи, и новейшие методы генетики (Burnes et al., 2014). Если традиционная генеалогия изучает родственные связи между людьми, то новейшие методы генетики в лице популяционной генетики человека, к настоящему моменту обладая в своем арсенале широким спектром подходов и систем, позволяет предельно точно исследовать демографическую историю человечества.

Y-хромосома стала самой популярной генетической системой и в генетической генеалогии (Calafell, Larmuseau, 2016): уже в 2013 году количество протестировавшихся в крупных коммерческих генетических компаниях мира преодолело отметку в 3 млн. человек (Kennett, 2015). Такие исследования не только дополняют и корректируют сведения архивных документов, но являются единственным методом, способным прояснить многие генеалогические загадки.

Одной из таких генеалогических загадок – генезису родоплеменной группы аргын – посвящено детальное исследование диссертационной работы (Жабагин и др., 2016).

#### **3.6.1. Генезис крупнейшей родоплеменной группы казахов – аргын**

Родоплеменная структура — главный социальный и политический институт обществ с кочевым типом хозяйствования. Это обязательный элемент кочевой цивилизации, первичное звено для построения более крупных политических систем. Весьма гибкая родовая структура позволяла складываться в государственные образования большому числу родоплеменных сообществ и вновь, при необходимости, распадаться, сохраняя при этом родоплеменную идентичность. Устойчивость этого института повсеместно отражается в демографической истории региона и архитектонике генофонда. Родоплеменная структура представляет собой иерархию кланов, в основе которой лежал род. Функционирование этой структуры обуславливало представление об общности происхождения членов одного рода. Однако «род» – социальное понятие, где генеалогическая цепочка рода может равновероятно иметь и не иметь отражение в генетическом портрете рода (по отцовской линии) (Chaix et al., 2004). Традиция передачи в цепи поколений названия «рода» имеет тот же характер наследования, что и передача наследственной информации Y-хромосомы: от отца к сыну, что делает комплексное исследование родовой и генетической структуры популяций наиболее эффективным инструментом исследований структуры генофонда и миграций (Abilev et al., 2012; Жабагин и

др., 2014; Богунов и др., 2015; Схаляхо и др., 2016; Харьков и др., 2016). В работе проведено междисциплинарное (с участием генетиков и этнографов) исследование одной из проблем формирования казахского этноса – генезиса крупнейшего родоплеменного объединения казахов аргын.

Ареал аргынов охватывает обширное пространство от Тургайского плато до Восточного Казахстана. Численность аргынов в конце XIX века достигала 450-500 тыс. чел., составляя 15% от общей численности казахов (3055-3340 тыс. чел.) (Масанов, 2011). В переписи населения современного Казахстана родоплеменная группа не учитывается, поэтому точных данных нет, но оценочная численность составляет 19% от общего числа казахов (общее число ~11 млн) (Ракишев, 2015). Хотя аргыны являются одним из этнообразующих компонентов казахов, однако этноним «аргын» не упоминается ни в одном из древних исторических источников (Исаева, 2013).

При поиске истоков их этнонима среди древних и средневековых этнообозначений выдвинуты различные версии происхождения прото-аргынов (таблица 3.21), которые можно свести к двум противоположным точкам зрения – тюркоязычного и монголоязычного генезиса. Столь же противоречат друг другу версия традиционной генеалогии казахов (шежире), возводящая всех потомков к общему предку, и версия аргынов как «союза племен» различного происхождения (Джанузаков, 1982).

В научной литературе представлены два исследования генофонда аргынов: в первом изучен один род аргынов - маджар - в связи с проблемой его генетической близости к венграм (мадьярам) (Vigo et al., 2009); во втором рассмотрен «мажорный» компонент генофонда аргынов – гаплогруппа G1-M285 (Balanovsky et al., 2015). Однако целостный генетический портрет аргынов до сих пор не представлен, а вопрос об их генезисе не раскрыт.

*Генетические портреты родов аргынов.* Высокая частота гаплогруппы G1 практически во всех генеалогических линиях аргынов (рисунок 3.31, красный тон) указывает на реальность существования их единого биологического предка. Возраст общего кластера G1 казахов и монголов составил 3000 лет (Balanovsky et al., 2015). Это указывает, что гаплогруппа G1 существовала в Евразийской степи с раннего железного века. Начало ее экспансии в генофонде казахской популяции датируется интервалом 470-750 лет (по данным полного секвенирования Y-хромосомы) и совпадает со временем жизни генеалогического предка аргынов, указанного в исторических источниках – золотоордынского эмира Караходжа (XIV век) (Balanovsky et al., 2015).

Таблица 3.21. Основные историко-этнографические версии происхождения родоплеменного объединения аргын.

№	Предполагаемый предок	Предполагаемая прародина	Предполагаемые родственные популяции	Источник
1	Тюркское племя байырку	Северная Монголия	хакасы, тувинцы, буряты, баргуты	(Тынышпаев, 2009)
2	Тюркское племя басмыл	Алтай, Джунгария	алтайцы	(Аристов, 1896; Грумм-Гржимайло, 1926; Гумилев, 1970)
3	Тюркское племя карлук	Алтай, Джунгария	уйгуры, узбеки	(Тынышпаев, 2009; Ашимбаев, Хлюпин, 2008; Востров, Муқанов, 1968)
4	Население, живущее на реке Аргун (Кавказ)	Чечня	чеченцы, кавказские популяции	(Тынышпаев, 2009)
5	Население, живущее на реке Аргунь (Дальний Восток)	Дальний Восток	тунгусо-манчжурские и монгольские народы	(Тынышпаев, 2009)
6	Население, живущее на реке Аргун	Алтай	алтайцы	(Тынышпаев, 2009)
7	Аргун-ага из монгольского племени ойрат	Монголия	калмыки, торгоуты, хошоуты, элюты, дербеты и другие западномонгольские народности	(Кудайбердыулы, 1990)
8	Могольское племя аркинут (аркенуд)	Семиречье, Восточный Казахстан	киргизы, уйгуры	(Аристов, 1896; Пищулина, 1977)
9	Кыпчаки	Территория степей Казахстана, России, Украины	кыпчаки, проживающее среди казахов, башкир, киргизов, каракалпаков	(Масанов, 2011)
10	Енисейские киргизы	Хакасия	хакасы, киргизы	(Мусаев, 1999)
11	Племя аргу (тюрки, либо тюркизированные согдийцы)	Южный Казахстан	узбеки, таджики	(Махпиров, 1977; Бартольд, 1968)

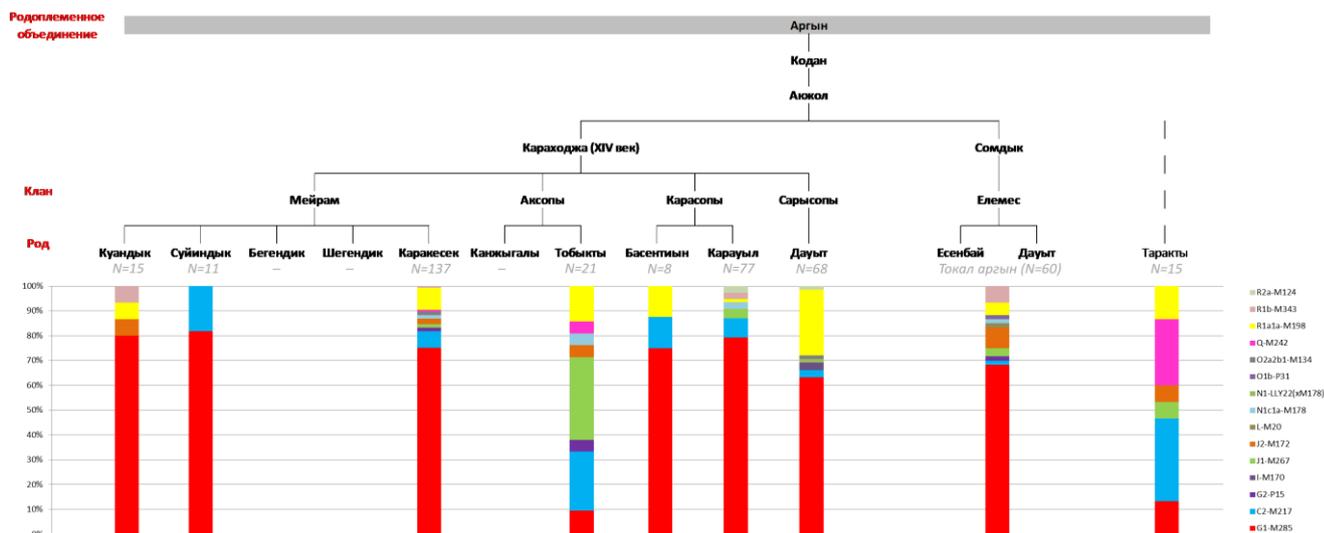


Рисунок 3.31. Спектр линий Y-хромосомы для разных генеалогических линий аргынов

В этот же кластер G1 входит генеалогическая сублиния маджар (группа токал аргын). В работе (Biro et al., 2009) высказано мнение о генетическом родстве маджар с мадьярами (венграми), однако линия G1-M285 отсутствует в популяции мадьяр (Volgyi et al., 2008). Ошибочная видимость сходства генофондов мадьяр и маджар в работе (Biro et al., 2009) возникла из-за объединения при расчетах данных о гаплогруппе G1 и ее родственной гаплогруппы G2. Но расхождение этих линий произошло около 20 тыс. лет назад ( $19000 \pm 6000$  лет) (Rootsi et al., 2009), т.е. на много тысячелетий раньше, чем возможное время возникновения родства венгров-мадьяр и казахов-аргын.

В спектре предковых линий (рисунок 3.31) особняком стоят два рода – тобыкты и таракты. Согласно генеалогическим преданиям, основатель рода таракты был не родным, а «названным сыном Аргына»: его потомки связаны с аргынами только по материнской линии (История родоплеменных объединений казахов, 2007). Генетические данные подтверждают правомерность этой версии.

Еще меньшая частота гаплогруппы G1 (рисунок 3.31, красный тон) обнаружена у другого рода – тобыкты. У них преобладает субгаплогруппа J1\*-M267(xP58) (рисунок 3.31, зеленый тон), крайне редкая у представителей других родов аргынов. Субгаплогруппа J1\*-M267(xP58) характерна для народов Восточного Кавказа (пик у кубачинцев Дагестана 99%) (Balanovsky et al., 2011), а также для ассирийцев Ирака (18%), Турции (16%), Ирана (10%), (Chiaroni et al., 2010), что указывает на переднеазиатские корни генофонда и этого рода (по отцовской линии).

*Генофонд аргынов в евразийском контексте.* Филогенетическая сеть гаплогруппы G1a-CTS11562 (рисунок 3.32) выявляет характерную для казахов субветвь (рисунок 3.32B), определяемую маркером L1323 (валидирован на четырех образцах казахов,

проанализированных компанией FTDNA). Ближайшие субветви встречены у монголов (маркер GG1, рисунок 3.32А, 3.32В), евреев ашкенази (маркер L201, рисунок 3.32Б, 3.32В), населения Кувейта и Сирии (маркер Y14914, рисунок 3.32Б, 3.32В) (ISOGG). Филогенетическая сеть на рисунке 3.32 представлена в двух вариантах. Рисунок 3.32А отражает данные научных популяционных исследований и представляет собой обновление филогенетической сети из работы (Balanovsky et al., 2015), где были выявлены четыре кластера с ярко выраженной этногеографической специфичностью – казахов, монголов, башкир и армян. Все новые образцы G1 аргынов, полученные в данной работе, вошли в «казахский» кластер. Рисунок 3.32Б, отражающий данные коммерческого анализа (генеалогических проектов FTDNA) выявляет еще не менее трех новых кластеров: европейский (евреи ашкенази, L201), арабов Кувейта (Y14914) и арабов Саудовской Аравии (CTS11562, далее не дифференцировано). В один кластер вошли выборка FTDNA из Турции и популяционная выборка армян, представленная амшенами (хемшинами), ныне проживающими в России, но исторически происходящими из Трапезунда (территория современной Турции). Все образцы аргынов из выборки FTDNA вошли в состав казахского кластера, выявленного по популяционным данным. Эти результаты, во-первых, свидетельствуют что осторожное включение в анализ данных коммерческих и генеалогических проектов - при контроле их данными научных популяционных проектов – расширяют возможности геногеографического анализа, и во-вторых, указывают на необходимость дальнейшего исследования данного кластера G1 (рисунок 3.32В), важного для реконструкции миграций из Передней Азии в Евразийские степи.

Если самый высокий пик частоты G1 обнаружен в степной зоне Центральной Азии (преимущественно у аргынов), то второй пик располагается у популяций Ирано-Армянского нагорья (Balanovsky et al., 2015). Связь между двумя пиками прослеживается на глубине 8000 лет и сопровождается снижением гаплотипического разнообразия от Западного Ирана к восточной части Юго-Западной Азии и далее на север к Евразийским степям, что делает западную часть Ирано-Армянского нагорья наиболее вероятным кандидатом на роль прародины гаплогруппы G1 (Balanovsky et al., 2015). Новые данные палеогенетики подтверждают эту гипотезу, ранее выдвинутую нашим коллективом: в западном Иране (Seh Gabi) обнаружен самый древний из известных на сегодня носитель гаплогруппы G1a (образец I1674), относящийся к эпохе энеолита (4500-3500 до н.э.) (Lazaridis et al., 2016).

Две другие гаплогруппы, наиболее частые в генофонде аргынов - C2 (9%) и R1a1a (7%) - отличаются на порядок меньшей частотой, чем G1 (67%). Если появление C2 связывается с экспансией монголов (Zerjal et al., 2003), то появление R1a1a возможно, по крайней мере, из двух источников, описанных ранее в (Underhill et al., 2015; Karmin et al., 2015). Первый (маркируемый Z2125), обнаружен у киргизов и пуштунов Афганистана (>40%), ряда популяций

Ирана и Кавказа (>10%), у казахов (1.5%) (Underhill et al., 2015). Второй (маркируемый M780) обнаружен в Южной (Индия, Пакистан, Афганистан, Гималаи) и Западной (Иран) Азии, и у казахского клана сарысопы (генеалогическая сублиния Бабасан) (Сабитов, 2012, Karmin et al., 2015).

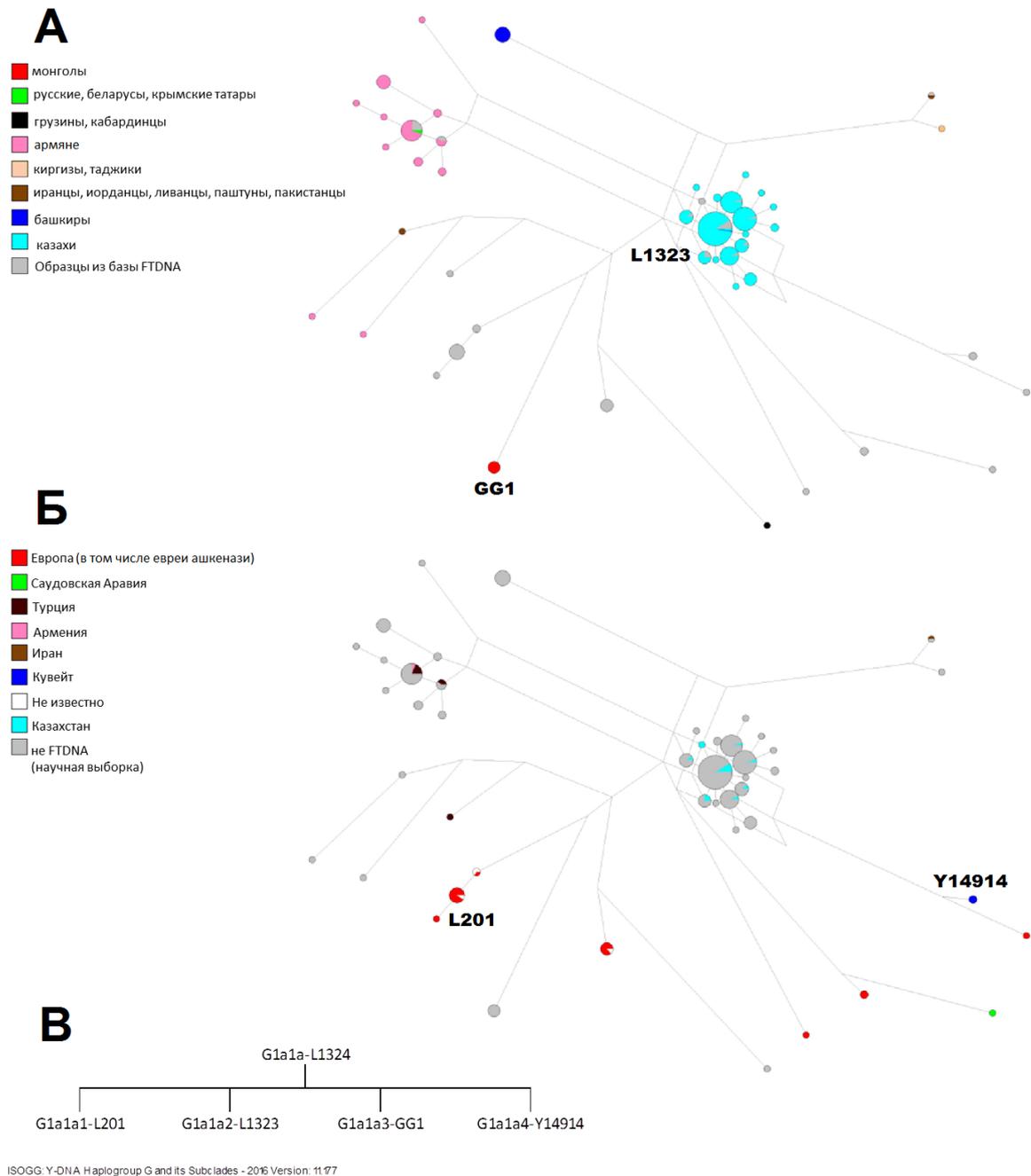


Рисунок 3.32. Филогенетическая сеть субгаплогруппы G1a-CTS11562 (построена по 14 STR маркерам Y-хромосомы): А) Филогенетическая сеть популяционных (научных) выборок. Б) Филогенетическая сеть генеалогических проектов (данные FTDNA-G1 (FTDNA)). В) Условное древо субгаплогруппы G1a1a-L1324. Обозначения: Цвет круга отражает региональную принадлежность, размер – пропорционален числу встреченных гаплотипов (одиночные гаплотипы не представлены)

Генетическая верификация версий происхождения аргынов. У каждой линии Y-хромосомы есть своя история происхождения и распространения. Однако на основе «летописи» любой линии Y-хромосомы нельзя реконструировать всю историю ни родоплеменного объединения, ни всей популяции. Обычно разные линии Y-хромосомы мигрируют единым ансамблем из одного регионального очага, привнося свою информацию уже в существующий котел «генетических элементов» местной популяции. Поэтому важно проследить генофонд отцовских (Y-хромосомных) линий в целом, и уже по совокупности данных истории, этнографии, археологии, антропологии и генетики реконструировать происхождение популяции. С этой целью мы рассчитали и визуализировали генетические расстояния (рисунок 3.33) от аргынов именно до тех популяций, родство с которыми постулируется разными историко-этнографическими версиями генезиса аргынов (таблица 3.21).

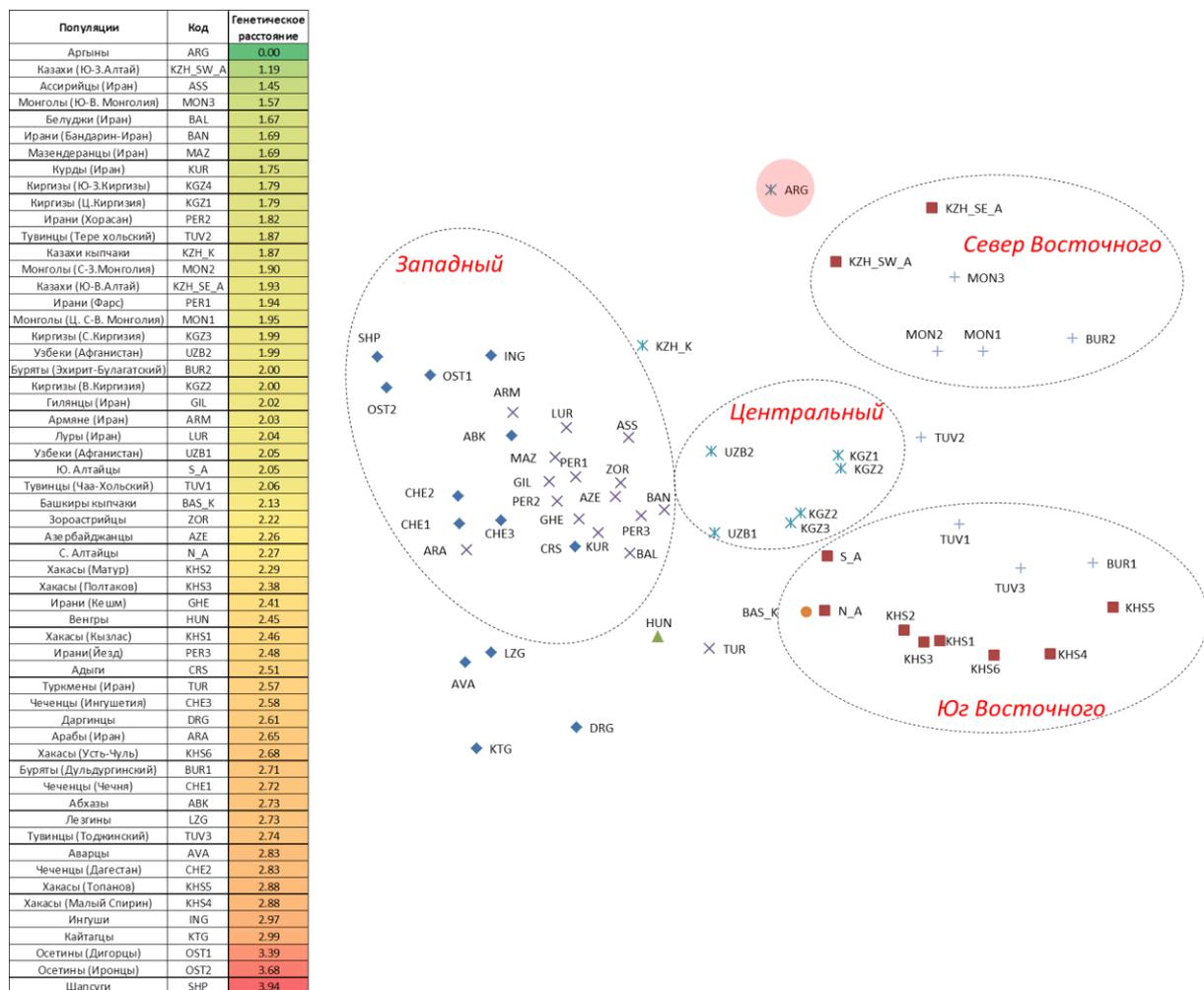


Рисунок 3.33. Аргыны в генетическом пространстве предполагаемых родственных популяций согласно различным историко-этнографическим версиям (таблица 3.21). Матрица генетических расстояний от аргынов (слева) и график многомерного шкалирования (справа): стресс 0.18, алиенация 0.17

На графике многомерного шкалирования выявляются четыре кластера, положение которых согласуется с географией: «Западный» кластер включает народы Кавказа и Ирана; «Центральный» – народы Центральной Азии; «Юг Восточного» – народы Алтая и Сибири; «Север Восточного» - народы Алтая и Монголии. Аргыны оказались в окружении соседних популяций казахов (наиболее близки к ним казахи Алтая  $d=1.19$ ), что подчеркивает единый исторический путь формирования казахского генофонда. Наиболее генетически близки к аргынам популяции Ирана – ассирийцы ( $d=1.45$ ), белуджи ( $d=1.67$ ), ирани (Бандарин) ( $d=1.69$ ), мазендаранцы ( $d=1.69$ ), курды ( $d=1.75$ ). Также генетически близки к аргынам и монголы ( $d=1.57$ ), отражая генетическое влияние их экспансии в XIII-XV вв. Такая картина не может служить подтверждением ни одной из этнографических версий происхождения аргынов. Генетическая близость изученной группы казахов к народам Иранского нагорья указывает на значительный общий компонент ("субстрат"), который мог быть привнесен в генофонд прото-аргынов миграцией с юго-запада от ираноязычных народов или их потомков. Сходство генофондов аргынов с казахами Алтая и монголами говорит о более позднем генетическом компоненте ("суперстрате"), привнесенным в генофонд аргынов миграциями тюркоязычных и монголоязычных народов. В то время, когда общность потомков прото-аргынов приняла социокультурный характер родоплеменной общности и стала отождествлять себя с потомками единого предка Аргына, они уже были тюркоязычной группой, так же как и сам Караходжа: об этом свидетельствуют исторические источники эпохи Золотой Орды (Султанов, 1982). Таким образом, генофонд аргынов по отцовской линии несет основное наследие от народов индоиранской языковой семьи или их потомков, и только на поздних этапах включил ряд иных элементов от генофондов других тюркоязычных и монголоязычных народов.

В рамках междисциплинарного подхода обобщены историко-этнографические сведения об аргынах, результаты изучения их генофонда и впервые составлен генетический портрет родов аргынов. Совокупность этих результатов позволяет приблизиться к решению генеалогической загадки арынов:

Ни одна из этнографических версий происхождения аргынов (от монголоязычных, или от тюркоязычных сообществ) не находит полного генетического подтверждения. Наибольшая генетическая близость аргынов по отцовской линии к народам Иранского нагорья определяется мажорным компонентом их генофонда (гаплогруппой G1), унаследованной от народов индоиранской языковой семьи (вероятнее их потомков, перешедших на тюркский язык). Близость генофондов аргынов к казахам Алтая и монголам указывает на более позднее генетическое наследие тюркоязычных и монголоязычных народов.

Генетическая общность родов аргынов находит полное отражение в резком преобладании гаплогруппы G1-M285 в генофондах большинства родов. Комплексное изучение

генеалогии и генофонда аргынов позволяет предполагать, что их основным родоначальником является золотоордынский эмир Караходжа с гаплогруппой G1 (XIV век) или его ближайшие предки. Тем самым тезис о том, что аргыны – это союз племен, различных по происхождению, не находит генетических подтверждений.

### **3.6.2. Генетическая генеалогия степной аристократии и духовенства**

Среди генеалогических преданий казахов особняком стоят два: таковое степной аристократии, рода торе и степного духовенства, рода кожа-сунак. Верификации их легенд посвящено детальное исследование диссертационной работы (Сабитов и др., 2012; Жабагин 2012; Жабагин и др., 2014; Zhabagin et al., 2017).

*В поисках арабских предков.* Распространение ислама арабами является одной из самых мощных культурных экспансий в Западной, Южной и Центральной Азии. Существуют этнографические и генеалогические сведения о демическом следе арабов в Трансоксиане. В том числе считается, что родоплеменные группы кожа и сунак происходят от близких родственников пророка Мухаммеда по мужской линии (рисунок 3.34Б). Эта группа занимала привилегированное положение в кочевых обществах Трансоксианы и рассматривалась как степное духовенство, подобно тому как многочисленные потомки Чингисхана рассматривались как степная аристократия. Генетический портрет рода составляют основные четыре гаплогруппы R1a1a\*-M198 (32%), C2-M217 (10%), J2\*-M172 (10%), R2a-M124 (10%) (таблица 3.1).

Y-хромосомные гаплотипы племени кожа-сунак представлены на рисунке 3.34А. Можно видеть большое число не родственных друг другу одиночных гаплотипов, иногда формирующих мини-кластеры. Таким образом, в отличие от большинства кланов Трансоксианы, кланы кожа и сунак не восходят к одному основателю. Это подтверждается и высоким разнообразием кожа-сунак по частотам гаплогрупп ( $HD=0.86$ ), тогда как у остальных изученных родов Трансоксианы этот показатель в 2-4 раза меньше (таблица 3.22). Поскольку разные подрода могут иметь разное происхождение, мы подразделили кожа-сунак на 4 группы согласно традиционной генеалогии и провели аналогичное подразделение для других родов Трансоксианы. При этом анализе (таблица 3.22) мы обнаружили ту же закономерность: подрода кожа-сунак гетерогенны по среднему числу парных различий между гаплотипами (PD варьирует от 8 до 9), а подрода других родов Трансоксианы сравнительно гомогенны (PD варьирует от 1 до 7). Выявленное отсутствие одного главного корня в генофонде племени кожа-сунак свидетельствует против традиционного возведения его к одному арабскому предку. Более того, гаплогруппа J1-M267, считающаяся маркером арабской экспансии (Tofanelli et al., 2009), вообще не выявлена у кожа-сунак.

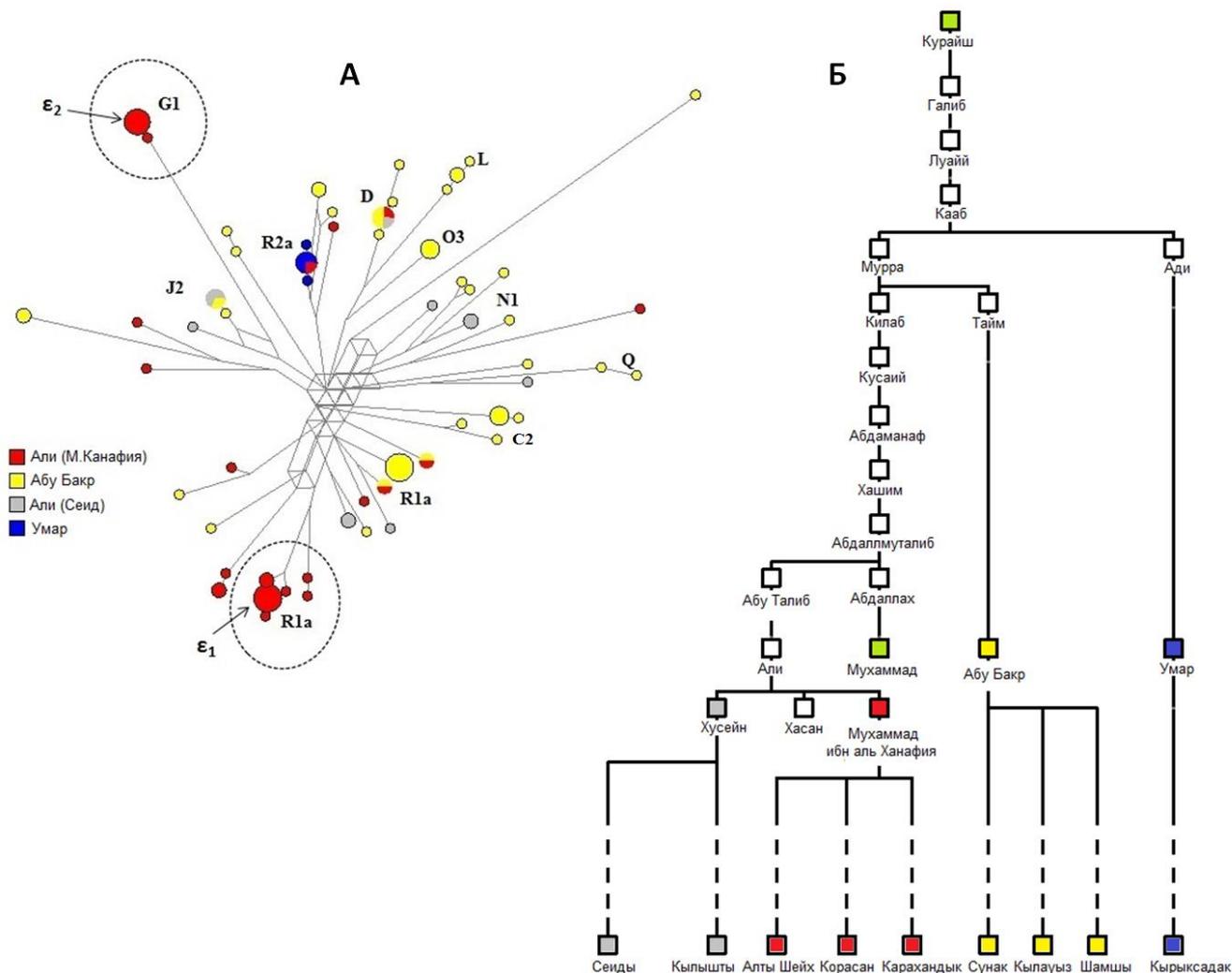


Рисунок 3.34. А) Филогенетическая сеть Кожа-Сунак. Б) Генеалогия казахских родов из племени курайш (с изменениями в Большаков, 1993). Обозначения: Цвет указывает на генеалогическую принадлежность. Размер круга пропорционален количеству встреченных гаплотипов. Длина линии между гаплотипами демонстрирует насколько отличаются гаплотипы по мутациям. Греческими буквами подписаны кластеры родственных гаплотипов. Стрелками отмечены гаплотипы основатели этих кластеров.

Чтобы проследить происхождение тех мини-кластеров гаплотипов, которые все же выявляются на сети (рисунок 3.34А) мы провели поиск родственных гаплотипов (не более 5 мутационных шагов) в других популяциях Азии. Для мини-кластера гаплогруппы R1a (его возраст  $600 \pm 200$  лет) сходные гаплотипы не обнаружены, а для мини-кластера гаплогруппы G1 родственные гаплотипы обнаружены у казахского племени аргын (Balanovsky et al., 2015). Это указывает на местное происхождение этого мини-кластера, а не его миграцию с арабами. Сеиды (генеалогическая линия среди кожа и сунак) наиболее известны как потомки по

мужской линии родственников пророка Мухаммеда и расселены не только в Трансоксиане. Так, сеиды Пакистана были исследованы в работе (Belle et al., 2010). Было показано, что сеиды генетически более близки к арабам, чем к окружающим популяциям Пакистана и Индии, но и у них не обнаружено единого эффекта основателя. К тому же генофонд сеидов Пакистана резко отличается от изученных нами сеидов Трансоксианы. Итак, весь спектр результатов по генофонду родов Трансоксианы, традиционно возводящих себя к одному корню арабских миссионеров, указывает на их происхождение от многих неродственных предков, которые к тому же имели не арабское, а, вероятно, местное происхождение.

Этот результат, видимо, связан с тем, что изначально генеалогия степного духовенства была основана не на биологическом родстве, а на духовном наследии от учителя к ученику, так называемой «силсила». Это был список "духовных предков". Ислам в Центральной Азии распространялся посредством суфийских орденов Йасавийа, Накшбандийа, Бекташийа. Главным обоснованием лидерства в этих орденах была именно цепь духовной преемственности «силсила». Эта цепь представляла собой перечисление списка учителей, учивших исламу последующего лидера суфийского ордена. При этом духовное наследование иногда шло по принципу генетического родства от отца к сыну (Prozorov, 2006), и, попав в традиции патронимии кочевого общества, могло стать уже строго патрилинейно биологическим. Это поздно произошедшее совмещение духовного родства с биологическим согласуется с возрастом мини-кластера  $\epsilon$  ( $600 \pm 200$  лет). Это время совпадает с принятием ислама в качестве государственной религии в Золотой Орде, роста социального статуса родоплеменной группы кожа-сунак, что, вероятно, способствовало переходу духовной силсилы в биологическую генеалогию, с целью сохранения привилегированного социального статуса внутри родственной группы. Этот вывод перекликается с предположением (Heyer et al., 2015) что «культуральное наследование» репродуктивного успеха может играть важную роль в формировании генетического разнообразия Центральной Азии.

Генеалогия исламских миссионеров в традиции земледельцев была основана не на биологическом родстве, а на духовном наследии от учителя к ученику. Однако у кочевников, благодаря родоплеменной организации и традиции патронимии, это духовное родство стало также и биологическим, что проявилось в возникновении ряда мини-кластеров гаплотипов среди генеалогических линий степного духовенства.

Таким образом, культурная и демическая экспансия в истории Трансоксианы оказались не взаимосвязаны. Культурная экспансия арабов, распространившая ислам, не оставила значимого следа в генофонде населения Трансоксианы. Экспансия монголов (результаты раздела 3.3.1.), напротив, была демически успешной, но не отразилась таким же образом в двух важнейших проявлениях культуры, как язык и конфессия.

Таблица 3.22. Показатели молекулярного разнообразия, рассчитанных по STR-гаплотипам Y-хромосомы у кланов Трансоксианы

Родоплеменные группы	Кожа-Сунак				Алимулы				Коньрат		Уйсун		Найман	Жетиру	Торе*	Йомуд
	Абу Бакр	М.Канафия	Сеид	Умар*	Карасакал*	Шекти	Шокей*	Торткара	Коктунулы	Котенши	Дулаг	Сиргели*	Сарыжомарт	Телеу*		
Генеалогические линии или кланы																
Объем выборки	30	33	11	5*	7*	14	8*	17	71	10	15	9*	26	5*	7*	77
Число гаплотипов	16	20	8	3	4	7	7	12	32	6	10	7	14	5	6	37
Гаплотипическое разнообразие	0.93	0.93	0.95	0.70	0.71	0.81	0.96	0.89	0.93	0.78	0.89	0.91	0.88	1.00	0.95	0.95
Среднее парное различие между гаплотипами	9.15± 4.33	7.87± 3.76	9.15± 4.56	0.80 ±0.68	1.04± 0.78	1.27± 0.85	4.68± 2.56	7.71± 3.78	3.69± 1.89	4.18± 2.27	6.95± 3.46	5.55± 2.94	6.04± 2.97	7.7± 4.32	8.47± 4.46	6.36± 3.05
Среднее полокусное разнообразие.	0.61± 0.32	0.52± 0.28	0.61± 0.34	0.05± 0.05	0.07± 0.06	0.08± 0.06	0.31± 0.19	0.51± 0.28	0.25± 0.14	0.28± 0.17	0.46± 0.25	0.37± 0.22	0.40± 0.22	0.51± 0.33	0.56± 0.34	0.42± 0.22

Примечание. Все проанализированные лица были не связаны между собой по крайней мере до третьей степени родства.

\* Из-за небольшого размера выборки эти значения не учитывались для строгих заключений.

*В поисках Чингизидов.* Исторически важную роль в формировании Казахского ханства сыграл род торе – степная аристократия, по своим генеалогическим преданиям, восходящим к Чингисхану (рисунок 3.35). Генетический портрет рода составляют основные три гаплогруппы: C2\*-M217 (36%), R2a-M124 (25%); и R1a1a\*-M198 (18%) (таблица 3.1).

Для выяснения насколько точно генеалогия казахстанских Чингизидов (Тука-Тимуриды и Шибаниды) восходит к общему генетическому предку проанализировано 5 династических линий торе: *Барак султан, Жадигер, Ишим хан, Усек султан, Шах Темир*. В основу генеалогических таблиц династий были взяты родословные из исторических документальных источников (Ерофеева, 2003), а также критического анализа дополнительных этнографических источников (Сабитов, 2008). На генеалогические таблицы были наложены результаты по генотипированию Y-хромосомы.

В исследование дополнительно были привлечены данные генеалогического проекта Kazakhstan DNA-project (<https://www.familytreedna.com/public/alash/default.aspx>), одним из *co-администраторов* которого является автор диссертации. Образцы накоплены в период 2007-2016 гг. за счет некоммерческого проекта по тестированию индивидов в лаборатории Family Tree DNA (Turuspekov et al., 2011; Жабагин и др., 2014; Сабитов, 2015).

*Шибан Шах Темир (?-1737 гг.)*. В исследовании охвачены потомки его двух сыновей (Алауса и Казы) – четыре образца. Все изученные гаплотипы совпадают с модальным гаплотипом «стар-кластера» гаплогруппы C2\*, что указывает на реальность их общего предка, вероятно от монголов нирунов.

*Тука Тимур Жанибек хан (1428-1480)* – один из основателей Казахского ханства. Исследованные потомки династий *Барак султана, Ишим хана и Усек султана* по генеалогии восходят к Жанибек хану. Результаты наложения вариантов Y-хромосомы на генеалогии визуализированы на рисунке 3.36, исходя из которого можно предполагать:

Династия Ишим хана отличается от других наличием ярко выраженной гетерогенностью – обнаружено шесть гаплогрупп Y-хромосомы. Это значит, что предками династии являются, по меньшей мере, 6 разных мужчин. Однако если брать во внимание схожесть гаплотипов у двух генеалогических линий, разошедшихся на уровне сыновей Ишим хана, то с большей вероятностью можно допускать, что у Ишим хана, или, по крайней мере, у его сыновей была Y-хромосома варианта R2a.

Династия Барак султана, за исключением одного исследованного потомка, характеризуется наличием гаплогруппы C2\*. Схожесть гаплотипов в пределах 1-3 мутационных шага делает вероятным вариант того, что у Барак султана была Y-хромосома варианта C2\*, что скорее всего справедливо и для его предка Ондан султана.

Династия Усек султана, тоже за исключением одного исследованного потомка, характеризуется наличием гаплогруппы C2\* и схожими гаплотипами у его потомков, что указывает на общего предка с Y-хромосомой варианта C2\*. К тому же, для этой династии имеются данные по исследованию костных останков из некрополя «Хан моласы» (Джагсугурова и др. 2011), где были изучены четыре потомка Абулхаир хана и установлен идентичный гаплотип гаплогруппы C2\* с одним из костных останков, принадлежащего Абулхаир хану или его родственнику по отцовской линии.

Исходя из того, что генеалогические линии Усек и Ондан султанов сходятся в пределах гаплогруппы C2\*, и учитывая исторические сведения о том, что Ишим хан родился примерно тогда, когда его отцу Шигаю было около 55-65 лет, можно допускать, что Ишим не был родным сыном Шигая. Наблюдаемая гетерогенность династии Ишим хана объясняется различными социальными факторами.

Во-первых, династия Ишим хана была главной правящей линией Чингизидов, из которой произошло большинство казахских ханов. В то время как потомки Ондана и Усека были линиями султанов и до первой половины 18 века вообще практически не имели ресурсов для борьбы за власть. Высокое социальное положение династии Ишим хана вело к большому количеству жен, что могло провоцировать адюльтеров в борьбе за власть их окружения. Так, к примеру, можно наблюдать схожесть некоторых гаплотипов гаплогруппы R1a1a\* и R2a между династией Ишим хана и степным духовенством.

Во-вторых, феномен двойного отцовства или усыновления. Часто многие генеалогические источники называют у одного представителя династии двух разных отцов, причем те являются друг другу очень дальними родственниками. Это вызвано своеобразием тюркских обычаев: среди тюрков был очень сильным обычай левиата (амангерлык) – своеобразное социальное страхование, когда после смерти отца или брата его жены наследовались братьями или детьми мужа (все кроме родной матери). В том числе, после сложных зим – голодомора (жут) или войн важным обычаем в обществе кочевников было усыновление детей, несмотря на его не кровное происхождение.

В-третьих, самозванство, которое могло получить популярность после распада СССР и поиска идентичности, с целью приблизиться к историческому роду, стоявшему у власти Казахского ханства.

*Жадигер торе.* Династия неизвестного происхождения, вероятно происходящего от каракалпакских чингизидов либо потомков сибирского хана Кучума. В исследовании охвачены три потомка, которые относятся к гаплогруппе C2\* и имеют схожие гаплотипы, что не противоречит наличию общего предка.

Для верификации гипотезы происхождения торе от Чингисхана дополнительно исследовано распределение Y-гаплогрупп у представителей монгольских чингизидов – род *борджигин*, из которого происходит Чингисхан (генеалогическая линия Кият). Генетический портрет рода составляют основные четыре гаплогруппы с частотой более 5%: C2\*-M217 (39%), C2b1a2-M48 (18%), O2-M122 (15%), N1-M231 (14%), и минорные другие гаплогруппы 1-3% (G2, I2a1, O1b, L, Q, R1a1a\*, R1b\*). Сравнительный анализ казахских и монгольских Чингизидов выявил сходство по гаплогруппе C2\*, отсутствие у последнего R2a и минорное наличие R1a1a. Однако на уровне STR гаплотипов было обнаружено, что модальный гаплотип «стар-кластер» гаплогруппы C2\*, имеющий отношение к Чингисхану и его близким родственникам по отцовской линии (Zerjal et al., 2003), встречен не во всех династических линиях как у торе так и у борджигинов.

На примере применения популяционно-генетических данных о трех родоплеменных группах казахов (аргын, торе, кожа-сунак) были показаны возможности, которые генетика открывает для реконструкции демографической истории казахов. Тем самым этнографические исследования казахов, заложенные и проводимые Институтом истории, археологии и этнографии им. Ч.Ч.Валиханова и связанные с плеядой талантливых исследователей (И.В. Захарова, В.В. Вострова, Р.Д. Ходжаева, Х.А. Аргынбаева, Е.А. Масанова, М.С. Муканова, О.И. Исмагулова, Х.А. Кауанова) могут быть продолжены с новой генетической перспективой. Поиск ответов на вопросы этнической истории дополняется надежным научным арсеналом методов популяционной генетики. Иерархически организованная и широко разветвленная «родоплеменная» структура это сложная система этносоциальной организации общества. У казахов она сохранилась в «Шежире», у башкир «Шежере», у киргизов «Санжыра», у туркмен «Шеджре», у татар «Шаджара», у монголов и других народов в священных сказаниях о генеалогии. Поэтому, подводя итог, можно предлагать такой подход - реконструкцию демографической истории через призму Y-хромосомы - не только к казахам, но и ко всем народам, которые сохранили память о своей родоплеменной структуре.

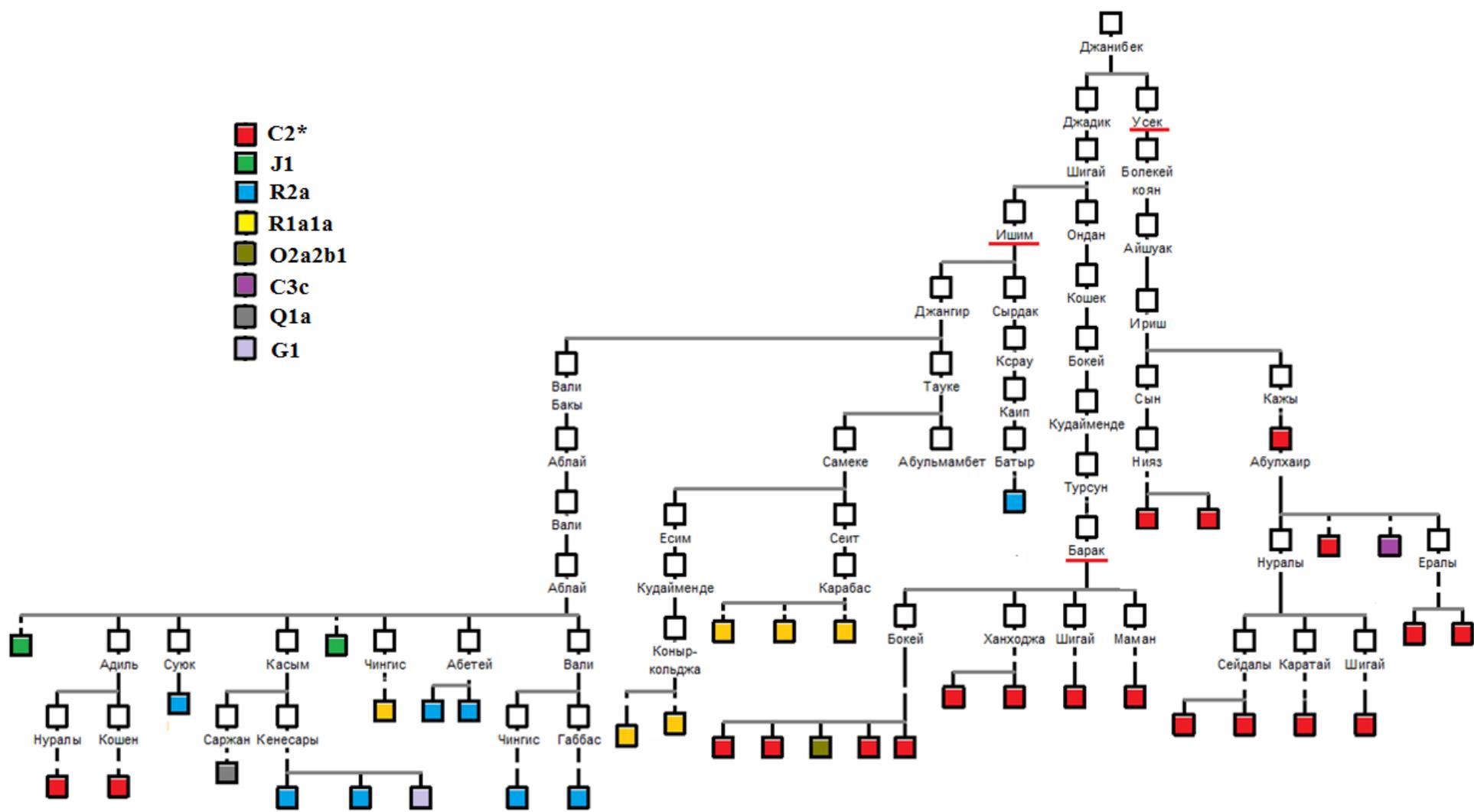


Рисунок 3.35. Изученная генеалогия потомков Тука Тимур Жанибек хана.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Степи Центральной Азии являются трансконтинентальным коридором Евразии, где развернулись сюжеты многих важных демографических, исторических и культурных событий в истории человечества. Центральная Азия входила в ареал неандертальцев и денисовцев, а в позднем палеолите (45 тыс. лет назад) Центральную Азию заселяют *Homo sapiens*, одновременно двумя маршрутами из Юго-Западной и из Восточной Азии. Начиная с неолита, в регионе почти одновременно развиваются два хозяйственно-культурных типа – земледелие и кочевое скотоводство, а в лингвистическом отношении идет развитие индо-иранских, тюркских и монгольских языков. Переход на земледелие начинается около 6 - 4 тыс. лет до н.э., а около 5 тыс. лет до н.э. в регионе формируется кочевой образ деятельности, связанный в первую очередь с одомашниванием лошади, засвидетельствованным в Ботайской культуре. Именно в условиях преобладающего скотоводческого хозяйственно-культурного типа складывается родоплеменная организация кочевых народов как суть общественных отношений.

Родоплеменная система является уникальным феноменом степной цивилизации, особенно характерным для тюркоязычных народов. Для казахов эта генеалогия «шежире», крупнейшая родоплеменная структура в евразийской степи, которая для каждой родоплеменной группы всех ее членов возводит по мужской линии к единому родоначальнику. Но таким же образом наследуется и Y-хромосома. Поэтому изучение изменчивости Y-хромосомы в связи с родоплеменной структурой явилось главной целью настоящего исследования. Казахское шежире оказалось не только прекрасным модельным объектом для изучения соотношения биологической и социально-культурной дифференциации популяций, но и для решения такого вопроса эволюционной биологии, как скорость мутирования. Хотя исследование сосредоточено на казахах, но разработанные подходы, накопленный опыт и сделанные выводы могут принести плоды при изучении населения и других регионов (Урала, Сибири, Дальнего Востока), где также сохраняется родоплеменная структура.

В результате проведенной работы впервые подробно исследована родоплеменная структура казахов по широкой панели маркеров Y хромосомы (44 SNP и 17 STR). Суммарно изучено 1982 образца из 19 популяционных выборок, представляющих 14 родоплеменных групп и три социально-территориальных региона (жуз). Кроме того, представлены сопоставимые результаты и по другим народам Центральной Азии (дунгане, каракалпаки, туркмены, узбеки) и монгольского рода борджигин. Для сравнительного анализа из литературных данных и генеалогических проектов привлечена обширная информация по изменчивости Y-хромосомы населения Евразии (Y-base, YHDR, FTDNA). Различный арсенал методов исследования и анализа, соответствующих международным стандартам – филогенетический, филогеографический, статистический, в том числе анализ генетического

разнообразия (AMOVA), корреляционный тест Мантеля, анализ геномных последовательностей Y-хромосомы – обнаружили главные закономерности в структуре генофонда казахов.

В генофонде казахов по частотам гаплогрупп обнаружено высокое разнообразие изменчивости Y-хромосомы, большая часть которой распределено между семью гаплогруппам: C2-M217 – 41%; G1-M285 – 15%; O2a2b1-M134 – 8%; R1a1a-M198 - 7%; R1b1a1a-P297 – 6%; J2-M172 – 5%; N1a1a-M178 – 5%. В составе отдельных родоплеменных групп гаплогруппы имеют еще более повышенное накопление, например: C2\* - у керей (66%) и уйсун (50%), C2b1a2 – у алимулы (77%) и байулы (69%), C2c1a1a1 у коньрат (86%), G1 – у аргын (67%), N1a1a - у уак (64%) и т.д.. Кроме того, низкие значения гаплотипического разнообразия и среднего числа попарных различий между гаплотипами указывают на сильный эффект основателя для многих родоплеменных групп казахов. Сравнительный филогенетический анализ гаплотипов и анализ популяций в многомерном генетическом пространстве Евразии выявляют родство разных родоплеменных групп с разными популяциями от Передней Азии до Сибири, что является свидетельством о многокомпонентности генофонда казахов.

Ключевая роль родоплеменной структуры в формировании архитектоники генофонда казахов впервые доказана двумя независимыми методами: AMOVA и теста Мантеля. При анализе AMOVA на различия между родоплеменными группами приходится 31% межгрупповой изменчивости, тогда как на различия между популяциями приходится 21%. Дифференциация между тремя регионами Казахстана, соответствующих социально-территориальным объединениям родоплеменных групп оказывается незначительной как по группировке популяций ( $F_{ST}=0.08$ ), так и родоплеменных групп ( $F_{ST}=0.06$ ), тем не менее межгрупповая изменчивость внутри каждого объединения в 1.8 больше, чем межпопуляционная изменчивость внутри каждого региона. Это свидетельствует о том, что подразделение на жузы является условным социальным иерархическим уровнем, прямо соответствующим лишь географической подразделенности популяции, а реальное структурирование архитектоники генофонда происходит на уровне родоплеменных групп.

На примере изучения шежире трех родоплеменных групп (степная аристократия – торе, степное духовенство – кожа-сунак, самая многочисленная родоплеменная группа – аргын) в контексте популяционной генетики представлены широкие возможности решения исторических задач, таких как верификация сведений о происхождении популяций, а также решения задач молекулярной эволюции – калибровки молекулярных часов.

Для родоплеменной группы торе, согласно историческим сведениям и генеалогическим сказаниям, выдвигается гипотеза их родства по мужской линии с Чингисханом. Сравнительный анализ генетического портрета торе с монгольским родом борджигин, из которого происходит Чингисхан (генеалогическая линия Кият) выявил сходство по гаплогруппе C2\* - 39%. Однако

модальный гаплотип - «стар-кластер» гаплогруппы C2\*, который вероятно имеет отношение к Чингисхану и его близким родственникам по отцовской линии, встречен далеко не во всех династических линиях (как у торе, так и у борджигинов), что может быть связано с включением в состав правящей средневековой элиты групп, биологически не являющихся прямыми потомками чингизидов.

Для родоплеменной группы кожа-сунак традиционная генеалогия (шежире) выдвигает гипотезу их родства по мужской линии с родственниками пророка Мухаммеда. Однако исследование разнообразия Y-хромосомы кожа-сунак выявило высокий уровень разнообразия гаплогрупп (GD=0.86) и разнообразия гаплотипов (HD=0.98). Можно предположить, что традиционная генеалогия «степного духовенства» отражает не биологическое родство, а цепочку «учитель-ученик». Однако среди генеалогических линий степного духовенства были обнаружены мини-кластеры возрастом указывающих на то, что у номадов, благодаря родоплеменной организации и традиции патронимии, учениками часто впоследствии становились сыновья, и цепочка «учитель-ученик» приобретала и биологическое отражение.

Для родоплеменной группы аргын историческая наука выдвигает две гипотезы происхождения аргын: традиционная «шежире» возводит всех аргын к общему предку, а альтернативная версия рассматривает их как союз племен различного происхождения. Генетические портреты разных родов аргын, выявляющие высокую частоту гаплогруппы G1 практически во всех генеалогических линиях аргын, указывают на реальность существования их единого биологического предка. Начало экспансии G1 в генофонде казахов, оцененное по разнообразию SNP и STR маркеров, датируется 750-470 лет назад и совпадает со временем жизни генеалогического предка аргын. Таким образом, данные генетики указывают, что гипотеза «союза племен» не подтверждается.

Совпадение филогенетического дерева гаплогруппы G1, построенного на основе анализа протяженных участков (~10 млн.п.н.) MSY региона Y-хромосомы у аргынов и их традиционного генеалогического дерева (шежире) позволило создать «клановый» метод оценки скорости мутаций Y-хромосомы и получен результат скорости –  $0.78 \times 10^{-9}$  на нуклеотид на год.

Подробно изучено место популяций казахов в генетическом пространстве исторического региона Центральной Азии – Трансоксианы. Выяснен генетический масштаб влияния двух культурных экспансий – ислама и Монгольской империи– на генофонд региона. Популяции казахов (Жанакорганский и Казалинские районы, сельская окрестность городов Арыс и Шымкент) расположились вместе в одном кластере с кочевыми популяциями монголов, туркмен, хазарейцев и удаленно от земледельческих популяций таджиков, узбеков, а также популяции киргизов. Еще убедительнее роль хозяйственно-культурного типа в генетической

дифференциации популяций Трансоксианы была продемонстрирована анализом AMOVA, где на различия между популяциями сгруппированных по «земледелие-кочевое скотоводство» приходится 3% межпопуляционной изменчивости, тогда как при группировке популяций по географии (бассейны Амударьи или Сырдарьи; предгорья или равнины) различия не обнаруживаются.

Подводя итоги, можно считать, что установлена четкая связь изменчивости Y-хромосомы с родоплеменной структурой, доказана ключевая роль последней в формировании структуры генофонда и описан ряд конкретных примеров связи родовой структуры и структуры генофонда.

## ВЫВОДЫ

1. Генетические различия между разными казахскими субпопуляциями (от 14 до 19 выборок, 1982 образца) определяются родоплеменной структурой казахской популяции больше, чем ее географической подразделенностью. Это подтверждается и AMOVA (различия между родами  $F_{ST}=0.31$ , различия между районными субпопуляциями  $F_{ST}=0.21$ ), и тестом Мантеля (частная корреляция генетических расстояний с родоплеменной структурой высока, 0.55, с географическими расстояниями недостоверна, -0.07).
2. Генофонд казахских и других популяций бассейнов Амударьи и Сырдарьи, в отличие от большинства регионов мира, структурирован не столько по географическим факторам, сколько по фактору хозяйственно-культурной деятельности (AMOVA: земледелие или кочевое скотоводство  $F_{ST}=0.03$ ; предгорья или равнины  $F_{ST}=0.01$ ; бассейн Амударьи или Сырдарьи  $F_{ST}=0.00$ ).
3. Особенности генофондов родоплеменных групп позволили верифицировать исторические гипотезы их происхождения: для крупнейшей группы аргын подтвердилась «гипотеза одного предка», а не «союза племен»; для группы «степного духовенства» кожа-сунак не подтвердилась гипотеза единого предка (пророка Мухаммеда); для группы «степной аристократии» торе не для всех династических линий прослеживается связь с общим предком (Чингисханом).
4. Новая оценка скорости SNP мутаций на Y-хромосоме (0.78 мутаций на миллиард нуклеотидов в год) получена на основе совпадения филогенетического дерева гаплогруппы G1 у аргынов (построенного по результатам секвенирования ~10 млн. п.н.) и их традиционной генеалогии, восходящей к историческому лицу с известной датой жизни.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Агджоян А.Т., Балановская Е.В., Падюкова А.Д., Долинина Д.О., Кузнецова М.А., Запорожченко В.В., Схаляхо Р.А., Кошель С.М., Жабагин 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. 978-991.
2. Адамов Д. Сабитов Ж. М. Расчет TMRCA казахских родов // The Russian Journal of Genetic Genealogy. – 2015. – Т. 7, № 2. – С. 14-19.
3. Адамов Д., Гурьянов В., Каржавин С., Таганкин В., Урасин В. Константа скорости SNP мутаций Y-хромосомы по данным полногеномного секвенирования // Russian Journal of Genetic Genealogy. – 2015. – Т. 7, №1. – С. 46-67
4. Акишев К.А., Кушаев Г.А. Древняя культура саков и усуней долины реки Или. – Алма-Ата, 1963.
5. Алексеев В.П. География человеческих рас. – Москва, 1974.
6. Алпысбаев Х.А. Памятники нижнего палеолита Южного Казахстана: (о древнейшем заселении Казахстана первобыт. человеком). – Алма-Ата, 1979.
7. Алпысбес М. А. Шежире казахов: источники и традиции. – Астана, 2013.
8. Аргынбаев Х.А. Семья и брак казахского народа. – Алматы, 1973.
9. Аристов Н. Опыт выяснения этнического состава киргиз-казаков Большой Орды и каракиргизов на основании родословных сказаний и сведений о существующих родовых делениях и о родовых тамгах, а также источник данных и начинающихся антропологических исследований // Живая старина. – 1894. – № 3-4. – С. 391-486.
10. Аристов Н.А. Заметки об этническом составе тюркских племен и народностей и сведения об их численности // Живая старина. – 1896. – № 3-4. – С. 277-456.
11. Асланян М.М., Солдатова О.П. Генетика и происхождение пола: учебное пособие для студентов, обучающихся по направлению "биология". – Москва, 2010.
12. Ахатов Г.Х. Использование диалектных данных для сравнительно-исторического изучения тюркских языков. – Алма-Ата, 1976.
13. Ашимбаев Д., Хлюпин В. Казахстан: история власти. Опыт реконструкции. - Алматы, 2008.
14. Аширбеков Е. Е., Аширбекова А. Е., Айсина Д. Е., Ботбаев Д. М., Белкожаев А. М., Хансеитова А. К., Балмуханов Т. С., Айтхожина Н. А. Микросателлитная вариабельность Y-хромосомы гаплогруппы С у казахов // Доклады национальной академии наук Республики Казахстан. – 2014. – № 6. – С. 83-92.
15. Байпаков К.М. Великий Шелковый путь на территории Казахстана. - Алматы, 2007
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., Урасин В.М., Балаганский А.Г., Питчиппан Р., Баранова Е.Г., Балановский О.П. Полиморфизм Y-хромосомы у тюркоязычного населения Алтае-Саян, Тянь-Шаня и Памира в контексте взаимодействия генофондов Западной и Восточной Евразии // Медицинская генетика. – 2011. – Т. 10, № 3 (105). – С. 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., Таджигулова И., Нимадава П., Балановская Е.В., Балановский О.П. Генетическая структура по маркерам Y хромосомы народов Алтая (России, Казахстана, Монголии) // Вестник Московского университета. Серия 23: Антропология. – 2011. – № 2. – С. 25-36.
18. Балаганская О.А. Полиморфизм Y хромосомы у тюркоязычного населения Алтая, Саян, Тянь-Шаня и Памира в контексте взаимодействия генофондов Западной и Восточной Евразии. Дисс. ... канд. биол. наук. – Москва, 2012. – 160 с.
19. Балановская Е.В., Юсупов Ю.М., Схалыхо Р.А., Степанов Г.Д., Асылгужин Р.Р., Жабагин М.К., Балаганская О.А., Султанова Г.Д., Борисова Е.Б., Дараган Д.М., Балановский О.П. Генетические портреты семи кланов северо-западных башкир: вклад финно-угорского компонента в генофонд башкир // Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология. – 2017. – № 3 (в печати)
20. 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. яние природной среды на формирование генофонда тюркоязычного населения гор и степных предгорий Алтае-Саян, Тянь-Шаня и Памира // Вестник Московского университета. Серия 23: Антропология. – 2014. – № 2. – С. 46-55.
21. Балановская Е.В., Романов А.Г., Балановский О.П. Однофамильцы или родственники? Подходы к изучению связи между гаплогруппами Y-хромосомы и фамилиями // Молекулярная биология. – 2011. – Т. 45, № 3. – С. 473-485.
22. Балановский О.П. Генофонд Европы. – Москва, 2015. – 338 с.
23. Балмуханов Т.С., Бексеитов Е.К., Ахметоллаев И.А., Хансеитова А.К., Ботбаев Д.М., Белкожаев А.М., Исмагулов О.И., Исмагулова А.О., Айтхожина Н.А. Исследование полиморфизма микросателлитных STR-локусов Y-хромосомы в казахской популяции // Доклады национальной академии наук Республики Казахстан. – 2013. – №4. – С. 91-95
24. Бартольд В.В. Двенадцать лекций по истории турецких народов Средней Азии. Собрание сочинений. Том 5. - Москва, 1968.
25. Баскаков Н. А. Введение в изучение тюркских языков. – Москва, 1969.
26. Бейсенбайулы Ж. Казахское шежире. – Алматы, 1994. (на казахском)
27. Богунов Ю.В., Мальцева О.В., Богунова А.А., Балановская Е.В. Нанайский род самар: структура генофонда по данным маркеров Y-хромосомы // Археология, этнография и антропология Евразии. – 2015. – Т. 43, № 2. – С. 146-152.
28. Большаков О.Г. История халифата: в 4-х т. - Москва, 1989-2010
29. Бородин П.М., Торгашева А.А. Хромосомные инверсии в клетке и в эволюции // Природа. – 2011. – № 1. – С. 19-26.
30. Валиханов Ч.Ч. Сочинения Чокана Чингисовича Валиханова: Записки Императорского Русского географического общества по отделению этнографии. - Т. XXIX / Изданы под редакцией д.ч. Н.И. Веселовского. – СПб., 1904.
31. Валиханов Ч.Ч. Собр. соч. в 5 томах / Отв. ред. А.Х. Маргулан. – Алма-Ата, 1984-1985

32. Вельяминов-Зернов В.В. Исследование о касимовских царях и царевичах. В 4 ч. – СПб., 1863-1887.
33. Востров В.Б., Муқанов М.С. Родоплеменный состав и расселение казахов (конец XIX -начало XX в.). – Алма-Ата, 1968.
34. Габжалилов Х.М История родоплеменных объединений казахов (серия книг) / Под ред. Х.М Габжалилов. – Алматы, 2005-... (на казахском)
35. Геодакян В.А. Роль полов в передаче и преобразовании генетической информации. Проблемы передачи информации. – 1965. –Т. 1, № 1. – С. 105.
36. Грумм-Гржимайло Г.Е. Западная Монголия и Урянхайский край. Том 2. Исторический очерк этих стран в связи с историей Средней Азии. – Ленинград, 1926.
37. Гумилев Л.Н. Поиски вымышленного царства: легенда о государстве пресвитера Иоанна. – Москва, 1970
38. Деренко М.В., Малярчук Б.А., Возняк М., Денисова Г.А., Дамбуева И.К., Доржу Ч.М., Гржибовский Т., Захаров И.А. Распространенность мужских линий “Чингизидов” в популяциях Северной Евразии // Генетика. – 2007. - Т. 43, № 3. – С. 422-426.
39. Джансугурова Л. Б., Бекманов Б. О., Красоткин Е. В., Булентаева З. А., Мусралина Л. З., Курманов Б. К. Генетические исследования костных останков из некрополя «Хан молласы» // Арало-Каспийский регион в истории и культуре Евразии: Материалы II Международной научной конференции, посвященной 20-летию независимости Республики Казахстан. – Алматы-Актобе, С. 357-361
40. Джанузаков Т. Очерк казахской ономастики. - Алма-Ата, 1982.
41. Дубова Н.А., Куфтерин В.В. Антропология населения Южного Узбекистана эпохи поздней бронзы (По материалам некрополя Бустон VI). - Москва, 2015.
42. Дыбо А. В. Лингвистические контакты ранних тюрков: лексический фонд: пратюркский период. – Москва, 2007.
43. Ерофеева И.В. Родословные казахских ханов и кожа XVIII-XIXвв. – Алматы, 2003.
44. Жабагин М.К., Сабитов Ж., Баймуханов Н.Б. Характеристика полиморфизма Y-хромосомы у некоторых казахских родов (по данным STR маркеров) // Этногенез казахов: историко-генетический аспект. – Алматы, 2014. – С.188-200
45. Жданко Т.А. Очерки исторической этнографии каракалпаков / Родоплеменная структура и расселение в XIX-начале XX в. – Москва-Ленинград, 1950.
46. Зайберт В.Ф. Ботай у истоков степной цивилизации. – Алматы, 2011.
47. Захаров-Гезехус И.А. По следам Чингиз-хана. Генетик в Центре Азии. – Ижевск, 2013.
48. Зуев Ю.А. Ранние тюрки: очерки истории и идеологии. – Алматы, 2002.
49. Вяч. Вс. Иванов, Двадцать лет спустя. О доводах в пользу расселения носителей индоевропейских диалектов из Древнего Ближнего Востока // У истоков цивилизации. - Москва, 2004. - С. 41-67.
50. Исаева А.И. К вопросу об этногенезе и этнической истории племени аргын // Вестник КазНУ. Серия Историческая. – 2013. – № 4. – С. 111-118.

51. Исмагулов О. Население Казахстана от эпохи бронзы до современности: (палеоантропологическое исследование). – Алма-Ата, 1970.
52. Исмагулов О. Этническая геногеография Казахстана: (серологические исследования). – Алма-Ата, 1977.
53. Исмагулов О. Этническая антропология Казахстана: (соматологическое исследование). – Алма-Ата, 1982.
54. Исмагулов О., Сихимбаева К.Б. Этническая одонтология Казахстана. – Алма-Ата, 1989.
55. Исмагулов О., Сихымбаева К.Б., Исмагулова А.О. Этническая дерматоглифика казахов. – Алматы, 2007.
56. Исмагулов О., Исмагулова А. Междисциплинарный подход к освещению панорамной истории казахского народа // 2014. - С.276-281
57. Казарницкий А.А. Население эпохи бронзы в степях Северо-Западного Прикаспия // Записки Института истории материальной культуры РАН. – 2011. – № 6. – С. 133-142.
58. Кожухарь В.Г. SRY и SOX9 - главные факторы генетической детерминации пола у млекопитающих // Цитология. – 2012. – Т. 54, № 5. – С. 390-404.
59. Козыбаев М.К. История Казахстана с древнейших времен до наших дней: очерк / гл. ред. М.К. Козыбаев. – Алматы, 1993.
60. Кудайбердыулы Ш. Родословная тюрков, киргизов, казахов и ханских династий. - Алма-Ата, 1990.
61. Кушкумбаев А. К. Этногенез казахов: историко-генетический аспект / Научный редактор А. К. Кушкумбаев. – Алматы. 2014.
62. Левшин А.И. Описание киргиз-казачьих, или киргиз-кайсацкой, орд и степей: в 3 ч. – СПб., 1832.
63. Маргулан А.Х. Древняя культура Центрального Казахстана. – Алма-Ата, 1966.
64. Масанов Н.Э. Кочевая Цивилизация Казахо: основы жизнедеятельности номадного общества. – Алматы, 2011.
65. Масанов Н.Э. Кочевая цивилизация казахов(основы жизнедеятельности номадного общества). – Алматы, 1995
66. Махпиров В.У. Имена далеких предков: Источники формирования и особенности функционирования древнетюркской ономастики. – Алматы, 1997.
67. Медоев А.Г. Геохронология палеолита Казахстана. – Алма-Ата, 1982.
68. Муканов М. С. Из исторического прошлого: (родословная племени керей и уак). Алматы, 1998. 160 с.
69. Муминов А.К. Родословное древо Мухтара Ауэзова. – Алматы, 2011.
70. Мусаев К.С. Истории Великой Кыргызской империи. – Бишкек, 1999
71. Оранский И. М. Об обнаруженном в Средней Азии индийском диалекте. – Москва, 1960.
72. Ошанин Л.В. Антропологический состав населения Средней Азии и этногенез ее народов. Т. I-III. Ереван, 1957-1959.

73. Пищулина К.А. Юго-Восточный Казахстан в середине XIV-начале XVI веков. Вопросы политической и социально-экономической истории. - Алма-ата, 1977.
74. Попадьян К.Ю., Мамирова Л.А. История одной хромосомы // Природа. – 2004. – № 9. – С. 11-16.
75. Ракишев Б.Р. Размещение головных родов казахов по областям и их приблизительная численность // Доклады национальной академии наук Республики Казахстан. – 2015. – №3(301). – С. 193-198.
76. Рашид-ад-дин. Сборник летописей. Т. 1-3. – Москва-Ленинград, 1946-1960
77. Рыжов К. В. Все монархи мира. Мусульманский Восток VII—XV вв. – Вече, 2004.
78. Сабитов Ж.М. Казахская популяция с точки зрения исследований полиморфизма Y-хромосомы // Труды Евразийского общества генетической генеалогии. Генетическая история народов Евразии. – 2015. – С. 173-246.
79. Сабитов Ж.М. Сабитов Ж.М. Генеалогии Джучидов в 13-18 веках. - Астана, 2008.
80. Сабитов Ж.М. Аноним Искендера как генеалогический источник // Золотоордынская цивилизация. – 2008. – № 1. – С. 117-121.
81. Сабитов Ж. М. Происхождение Аргынов и Маджар с точки зрения ДНК-генеалогии // Russian Journal of Genetic Genealogy. – 2009. Т. 1, №1. – С. 40-45.
82. Сабитов Ж. М. Гаплогруппа С3 у казахов // Russian Journal of Genetic Genealogy. – 2009. – Т. 1, №2. – С 27-39.
83. Сабитов Ж. М. О происхождении казахских родов сары-уйсун, дулат, албан, суан, ысты, шапрашты, ошакты, сргелы // Russian Journal of Genetic Genealogy. – 2011. – Т.3, №3. – С. 94-98.
84. Сабитов Ж.М. О происхождении кереев с точки зрения популяционной генетики // Russian Journal of Genetic Genealogy. – 2011. – Т. 3, №3. – С. 91-93
85. Сабитов Ж. М. О происхождении казахского рода табын // The Russian Journal of Genetic Genealogy. –2012. – Т. 4, № 2. – С. 13-16.
86. Сабитов Ж. М. О происхождении рода бабасан // The Russian Journal of Genetic Genealogy. – 2012. – Т. 4, № 2. –С. 9-12.
87. Сабитов Ж. М. Этногенез казахов с точки зрения популяционной генетики // The Russian Journal of Genetic Genealogy. –2012. –Т. 4, № 2. –С. 29-47.
88. Сабитов Ж. М. К вопросу о происхождении казахских коныратов // The Russian Journal of Genetic Genealogy. – 2015. – Т. 7, № 2. – С. 7-13
89. Сабитов Ж.М., Жабагин М.К. Этногенез казахов с точки зрения популяционной генетики. // Третий конгресс историков Казахстана: сборник научных статей. – Астана. 2015. – С. 375-379
90. Сабитов Ж.М., Тажигулова И.М., Балановский О.П., Балановская Е.В., Жабагин М.К. Генеалогия казахстанских чингизидов (Тука-Тимуридов и Шибанидов) в контексте данных популяционной генетики // Средневековые тюрко-татарские государства. – 2012 – Вып.4. – С.121-125.
91. Сабитов Ж.М. «Маджму ат-Таварих» как источник по истории Улуса Джучи // Золотоордынское обозрение. – 2017. – Т. 5, № 3. – С. 582.

92. Сабитов Ж.М. Аргуны во владениях Тимуридов в 1450-1550-ые гг. // Средневековые тюрко-татарские государства. – 2011. – № 3. – С. 128-133.
93. Самашев З.С. Петроглифы Казахстана. – Алматы, 2006.
94. Собакин А.И. Атлас Атамекен. 1999.
95. Султанов Т.И. Кочевые племена приаралья в 15-17 веках. - Москва, 1982.
96. Схаляхо Р.А., Жабагин М.К., Юсупов Ю.М., Агджоян А.Т., Сабитов Ж.М., Гурьянов В.М., Балаганская О.А., Далимова Д.А., Давлетчурин Д.Х., Турдикулова Ш.У., Чухряева М.И., Асылгужин Р.Р., Акильжанова А.Р., Балановский О.П., Балановская Е.В. Генофонд туркмен Каракалпакстана в контексте популяций Центральной Азии (полиморфизм Y-хромосомы) // Вестник Московского университета. Серия XXIII Антропология. – 2016. – №3. – С.83-93.
97. Схаляхо Р.А. Геногеография тюркоязычных народов Кавказа: анализ изменчивости Y-хромосомы. Автореферат дисс ... канд. биол. наук. – Москва, 2013. – 24 с.
98. Таймагамбетов Ж. К. Казахстан в эпоху древнего каменного века (палеолита) // История Казахстана с древнейших времён до наших дней в четырёх томах. Т. 1. – Алматы, 1996.
99. Темиргалиев А. Волости, уезды...казахи: Со схематической картой низовых административно-территориальных делений проживания казахов в 1897-1915 г.г. – Алматы, 2010.
100. Тенишев Э.Р. Сравнительно-историческая грамматика тюркских языков: Лексика. / Отв. ред. Э.Р. Тенишев. – Москва, 1997.
101. Теучеж И.Э. Генофонд абхазо-адыгских народов, грузин и армян по данным о полиморфизме Y-хромосомы и фамилий. Автореферат дисс. ... канд. биол. наук. – Москва, 2013. – 24 с.
102. Тынышпаев М. Материалы к истории киргиз-казакского народа. – Ташкент, 1925.
103. Тынышпаев М. Политические выступления, научные труды, документы. – Алматы, 2009.
104. Харьков В.Н. Структура линий Y-хромосомы в популяциях Сибири. Автореферат дисс ... канд. биол. наук. – Томск, 2005. – 24 с.
105. Харьков В.Н. Структура и филогеография генофонда коренного населения Сибири по маркерам Y-хромосомы. Дисс. ... д-р биол. наук. – Томск, 2012. – 397 с.
106. Харьков В.Н., Новикова Л.М., Лузина Ф.А., Хитринская И.Ю., Степанов В.А. Анализ генофонда и родоплеменной структуры шорцев по маркерам Y-хромосомы // Медицинская генетика. – 2016. – Т. 15, № 5 (167). – С. 48-51.
107. Черников С.С. Восточный Казахстан в эпоху неолита и бронзы: Автореф. дис. ... д-ра. истор. наук. – Москва, 1970.
108. Чухряева М.И., Иванов И.О., Фролова С.А., Кошель С.М., Утевская О.М., Схаляхо Р.А., Агджоян А.Т., Богунов Ю.В., Балановская Е.В., Балановский О.П. Программа Nplomatch для сравнения STR-гаплотипов Y-хромосомы и ее применение к вопросу происхождения донских казаков // Генетика. – 2016. – Т. 52, № 5. – С. 595.
109. Юсупов Ю.М., Схаляхо Р.А., Агджоян А.Т., Асылгужин Р.Р., Рыскулов Р.М., Сабитов Ж.М., Жабагин М.К., Богунов Ю.В., Дибирова Х.Д., Балановская Е.В. Родовые объединения северо-восточных

башкир в свете данных геногеографии (по полиморфизму Y-хромосомы) // Вестник Академии наук Республики Башкортостан. – 2016. – Т. 21, № 4 (84). – С. 16-25.

110. Abilev S., Malyarchuk B., Derenko M., Wozniak M., Grzybowski T., Zakharov I. The Y-chromosome C3\* star-cluster attributed to Genghis Khan's descendants is present at high frequency in the Kerey clan from Kazakhstan // *Hum Biol.* – 2012. – Т. 84, № 1. – С. 79-89.

111. Abu-Amero K. K., Hellani A., Gonzalez A. M., Larruga J. M., Cabrera V. M., Underhill P. A. Saudi Arabian Y-Chromosome diversity and its relationship with nearby regions // *Bmc Genetics.* – 2009. – Т. 10.

112. Agrawal S., Khan F., Pandey A., Tripathi M., Herrera R. J. YAP, signature of an African-Middle Eastern migration into northern India // *Current Science.* – 2005. – Т. 88, № 12. – С. 1977-1980.

113. Aken B. L., Achuthan P., Akanni W., Amode M. R., Bernsdorff F., Bhai J., Billis K., Carvalho-Silva D., Cummins C., Clapham P., Gil L., Girón C. G., Gordon L., Hourlier T., Hunt S. E., Janacek S. H., Juettemann T., Keenan S., Laird M. R., Lavidas I., Maurel T., McLaren W., Moore B., Murphy D. N., Nag R., Newman V., Nuhn M., Ong C. K., Parker A., Patricio M., Riat H. S., Sheppard D., Sparrow H., Taylor K., Thormann A., Vullo A., Walts B., Wilder S. P., Zadissa A., Kostadima M., Martin F. J., Muffato M., Perry E., Ruffier M., Staines D. M., Trevanion S. J., Cunningham F., Yates A., Zerbino D. R., Flicek P. Ensembl 2017 // *Nucleic Acids Res.* – 2017. – Т. 45, № D1. – С. D635-D642.

114. Al-Zahery N., Pala M., Battaglia V., Grugni V., Hamod M. A., Hooshiar Kashani B., Olivieri A., Torroni A., Santachiara-Benerecetti A. S., Semino O. In search of the genetic footprints of Sumerians: a survey of Y-chromosome and mtDNA variation in the Marsh Arabs of Iraq // *BMC Evol Biol.* – 2011. – Т. 11. – С. 288.

115. Al-Zahery N., Semino O., Benuzzi G., Magri C., Passarino G., Torroni A., Santachiara-Benerecetti A. S. Y-chromosome and mtDNA polymorphisms in Iraq, a crossroad of the early human dispersal and of post-Neolithic migrations // *Molecular Phylogenetics and Evolution.* – 2003. – Т. 28, № 3. – С. 458-472.

116. Arunkumar G., Soria-Hernanz D. F., Kavitha V. J., Arun V. S., Syama A., Ashokan K. S., Gandhirajan K. T., Vijayakumar K., Narayanan M., Jayalakshmi M., Ziegler J. S., Royyuru A. K., Parida L., Wells R. S., Renfrew C., Schurr T. G., Smith C. T., Platt D. E., Pitchappan R., Consortium G. Population differentiation of southern Indian male lineages correlates with agricultural expansions predating the caste system // *PLoS One.* – 2012. – Т. 7, № 11. – С. e50269.

117. Balanovsky O. Toward a consensus on SNP and STR mutation rates on the human Y-chromosome // *Hum Genet.* – 2017. – Т. 136, № 5. – С. 575-590.

118. Balanovsky O., Chukhryaeva M., Zaporozhchenko V., Urasin V., Zhabagin M., Hovhannisyan A., Agdzhoyan A., Dibirova K., Kuznetsova M., Koshel S., Pocheshkhova E., Alborova I., Skhalyakho R., Utevska O., Mustafin K., Yepiskoposyan L., Tyler-Smith C., Balanovska E., Consortium G. Genetic differentiation between upland and lowland populations shapes the Y-chromosomal landscape of West Asia // *Hum Genet.* – 2017. – Т. 136, № 4. – С. 437-450.

119. Balanovsky O., Gurianov V., Zaporozhchenko V., Balaganskaya O., Urasin V., Zhabagin M., Grugni V., Canada R., Al-Zahery N., Raveane A., Wen S. Q., Yan S., Wang X., Zalloua P., Marafi A., Koshel S.,

- Semino O., Tyler-Smith C., Balanovska E. Phylogeography of human Y-chromosome haplogroup Q3-L275 from an academic/citizen science collaboration // *BMC Evol Biol.* – 2017. – T. 17, № Suppl 1. – C. 18.
120. Balanovsky O., Rootsi S., Pshenichnov A., Kivisild T., Churnosov M., Evseeva I., Pocheshkhova E., Boldyreva M., Yankovsky N., Balanovska E., VILLEMS R. Two sources of the Russian patrilineal heritage in their Eurasian context // *Am J Hum Genet.* – 2008. – T. 82, № 1. – C. 236-50.
121. Balanovsky O., Rootsi S., Pshenichnov A., Kivisild T., Churnosov M., Evseeva I., Pocheshkhova E., Boldyreva M., Yankovsky N., Balanovska E., VILLEMS R. Two sources of the Russian patrilineal heritage in their Eurasian context // *Am J Hum Genet.* – 2008. – T. 82, № 1. – C. 236-50.
122. 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. A., 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. – T. 10, № 4. – C. e0122968.
123. Balaresque P., Parkin E. J., Roewer L., Carvalho-Silva D. R., Mitchell R. J., van Oorschot R. A., Henke J., Stoneking M., Nasidze I., Wetton J., de Knijff P., Tyler-Smith C., Jobling M. A. Genomic complexity of the Y-STR DYS19: inversions, deletions and founder lineages carrying duplications // *Int J Legal Med.* – 2009. – T. 123, № 1. – C. 15-23.
124. Balaresque P., Poulet N., Cussat-Blanc S., Gerard P., Quintana-Murci L., Heyer E., Jobling M. A. Y-chromosome descent clusters and male differential reproductive success: young lineage expansions dominate Asian pastoral nomadic populations // *Eur J Hum Genet.* – 2015. – T. 23, № 10. – C. 1413-22.
125. Bandelt H. J., Forster P., Röhl A. Median-joining networks for inferring intraspecific phylogenies // *Mol Biol Evol.* – 1999. – T. 16, № 1. – C. 37-48.
126. Bandelt H. J., Forster P., Sykes B. C., Richards M. B. Mitochondrial portraits of human populations using median networks // *Genetics.* – 1995. – T. 141, № 2. – C. 743-53.
127. Baumer C. *The history of Central Asia: The Age of the Steppe Warriors.* – London, 2012.
128. Baumer C. *The History of Central Asia: The Age of the Silk Roads.* – London, 2014.
129. Baumer C. *The History of Central Asia: The Age of Islam and the Mongols.* . – London, 2016
130. Behar D. M., Thomas M. G., Skorecki K., Hammer M. F., Bulygina E., Rosengarten D., Jones A. L., Held K., Moses V., Goldstein D., Bradman N., Weale M. E. Multiple origins of Ashkenazi Levites: Y chromosome evidence for both Near Eastern and European ancestries // *Am J Hum Genet.* – 2003. – T. 73, № 4. – C. 768-79.
131. Behzadian M. A., Tho S. P., McDonough P. G. The presence of the testicular determining sequence, SRY, in 46,XY females with gonadal dysgenesis (Swyer syndrome) // *Am J Obstet Gynecol.* – 1991. – T. 165, № 6 Pt 1. – C. 1887-90.
132. Beleza S., Gusmão L., Amorim A., Carracedo A., Salas A. The genetic legacy of western Bantu migrations // *Hum Genet.* – 2005. – T. 117, № 4. – C. 366-75.

133. Belle E. M. S., Shah S., Parfitt T., Thomas M. G. Y chromosomes of self-identified Syeds from the Indian subcontinent show evidence of elevated Arab ancestry but not of a recent common patrilineal origin // *Archaeological and Anthropological Sciences*. – 2010. – T. 2, № 3. – C. 217-224.
134. Bellott D. W., Skaletsky H., Pyntikova T., Mardis E. R., Graves T., Kremitzki C., Brown L. G., Rozen S., Warren W. C., Wilson R. K., Page D. C. Convergent evolution of chicken Z and human X chromosomes by expansion and gene acquisition // *Nature*. – 2010. – T. 466, № 7306. – C. 612-6.
135. Bíró A., Fehér T., Bárány G., Pamjav H. Testing Central and Inner Asian admixture among contemporary Hungarians // *Forensic Sci Int Genet*. – 2015. – T. 15. – C. 121-6.
136. Bíró A. Z., Zalán A., Völgyi A., Pamjav H. A Y-chromosomal comparison of the Madjars (Kazakhstan) and the Magyars (Hungary) // *Am J Phys Anthropol*. – 2009. – T. 139, № 3. – C. 305-10.
137. Bouckaert R., Heled J., Kühnert D., Vaughan T., Wu C. H., Xie D., Suchard M. A., Rambaut A., Drummond A. J. BEAST 2: a software platform for Bayesian evolutionary analysis // *PLoS Comput Biol*. – 2014. – T. 10, № 4. – C. e1003537.
138. Bowden G. R., Balaesque P., King T. E., Hansen Z., Lee A. C., Pergl-Wilson G., Hurley E., Roberts S. J., Waite P., Jesch J., Jones A. L., Thomas M. G., Harding S. E., Jobling M. A. Excavating past population structures by surname-based sampling: the genetic legacy of the Vikings in northwest England // *Mol Biol Evol*. – 2008. – T. 25, № 2. – C. 301-9.
139. Bregel Y. Shir Muhammad Mirab Munis and Muhammad Riza Mirab Agahi Firdaws. *Firdaws al-iqbāl (History of Khorezm)*. – Köln, 1999.
140. Cadenas A. M., Zhivotovsky L. A., Cavalli-Sforza L. L., Underhill P. A., Herrera R. J. Y-chromosome diversity characterizes the Gulf of Oman // *European Journal of Human Genetics*. – 2008. – T. 16, № 3. – C. 374-386.
141. Calafell F., Larmuseau M. H. D. The Y chromosome as the most popular marker in genetic genealogy benefits interdisciplinary research // *Hum Genet*. – 2017. – T. 136, № 5. – C. 559-573.
142. Cann H. M., de Toma C., Cazes L., Legrand M. F., Morel V., Piouffre L., Bodmer J., Bodmer W. F., Bonne-Tamir B., Cambon-Thomsen A., Chen Z., Chu J., Carcassi C., Contu L., Du R., Excoffier L., Ferrara G. B., Friedlaender J. S., Groot H., Gurwitz D., Jenkins T., Herrera R. J., Huang X., Kidd J., Kidd K. K., Langaney A., Lin A. A., Mehdi S. Q., Parham P., Piazza A., Pistillo M. P., Qian Y., Shu Q., Xu J., Zhu S., Weber J. L., Greely H. T., Feldman M. W., Thomas G., Dausset J., Cavalli-Sforza L. L. A human genome diversity cell line panel // *Science*. – 2002. – T. 296, № 5566. – C. 261-2.
143. Cavalli-Sforza L.L., Menozzi P., Piazza A. *The history and geography of human genes*. – Princeton, 1994.
144. Chaix R., Austerlitz F., Kheday T., Jacquesson S., Hammer M. F., Heyer E., Quintana-Murci L. The genetic or mythical ancestry of descent groups: lessons from the Y chromosome // *Am J Hum Genet*. – 2004. – T. 75, № 6. – C. 1113-6.
145. Chaix R., Quintana-Murci L., Hegay T., Hammer M. F., Mobasher Z., Austerlitz F., Heyer E. From social to genetic structures in central Asia // *Curr Biol*. – 2007. – T. 17, № 1. – C. 43-8.

146. Charlesworth B., Charlesworth D. The degeneration of Y chromosomes // *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci.* – 2000. – T. 355, № 1403. – C. 1563-72.
147. Chaubey G., Kadian A., Bala S., Rao V. R. Genetic Affinity of the Bhil, Kol and Gond Mentioned in Epic Ramayana // *PLoS One.* – 2015. – T. 10, № 6. – C. e0127655.
148. Chiaroni J., King R. J., Myres N. M., Henn B. M., Ducourneau A., Mitchell M. J., Boetsch G., Sheikha I., Lin A. A., Nik-Ahd M., Ahmad J., Lattanzi F., Herrera R. J., Ibrahim M. E., Brody A., Semino O., Kivisild T., Underhill P. A. The emergence of Y-chromosome haplogroup J1e among Arabic-speaking populations // *Eur J Hum Genet.* – 2010. – T. 18, № 3. – C. 348-53.
149. Cinnioglu C., King R., Kivisild T., Kalfoglu E., Atasoy S., Cavalleri G. L., Lillie A. S., Roseman C. C., Lin A. A., Prince K., Oefner P. J., Shen P. D., Semino O., Cavalli-Sforza L. L., Underhill P. A. Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia // *Human Genetics.* – 2004. – T. 114, № 2. – C. 127-148.
150. Comas D., Plaza S., Wells R. S., 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. – T. 12, № 6. – C. 495-504.
151. Cordaux R., Aunger R., Bentley G., Nasidze I., Sirajuddin S. M., Stoneking M. Independent origins of Indian caste and tribal paternal lineages // *Curr Biol.* – 2004. – T. 14, № 3. – C. 231-5.
152. Cui Y., Song L., Wei D., Pang Y., Wang N., Ning C., Li C., Feng B., Tang W., Li H., Ren Y., Zhang C., Huang Y., Hu Y., Zhou H. Identification of kinship and occupant status in Mongolian noble burials of the Yuan Dynasty through a multidisciplinary approach // *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci.* – 2015. – T. 370, № 1660. – C. 20130378.
153. Dani A. H., Masson V. M., Harmatta J., Puri B. N., Etemadi G. F., Litvinskiĭ B. A., Zhang G., Samghabadi R. S., Osimī M. a., Bosworth C. E., Adle C., Habib I., Palat M. K., Tabyshalieva A. History of civilizations of Central Asia. Multiple history series. – Paris, 1992.
154. de Filippo C., Bostoen K., Stoneking M., Pakendorf B. Bringing together linguistic and genetic evidence to test the Bantu expansion // *Proc Biol Sci.* – 2012. – T. 279, № 1741. – C. 3256-63.
155. Destro-Bisol G., Maviglia R., Caglia A., Boschi I., Spedini G., Pascali V., Clark A., Tishkoff S. Estimating European admixture in African Americans by using microsatellites and a microsatellite haplotype (CD4/Alu) // *Hum Genet.* – 1999. – T. 104, № 2. – C. 149-57.
156. Di Cristofaro J., Pennarun E., Mazieres 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. Afghan Hindu Kush: Where Eurasian Sub-Continent Gene Flows Converge // *Plos One.* – 2013. – T. 8, № 10.
157. Drummond A. J., Suchard M. A., Xie D., Rambaut A. Bayesian phylogenetics with BEAUti and the BEAST 1.7 // *Mol Biol Evol.* – 2012. – T. 29, № 8. – C. 1969-73.
158. Dubova N.A. Anthropological Essay on the Bronze Age Migrations in Central Asia (case of Gonur Depe, Turkmenistan) // *My Life is like the Summer Rose*?. Maurizio Tosi e l'Archeologia come modo di vivere. Papers in honour of Maurizio Tosi his 70th birthday. - 2014. - P. 193-202.

159. Dulik M. C., Osipova L. P., Schurr T. G. Y-chromosome variation in Altaian Kazakhs reveals a common paternal gene pool for Kazakhs and the influence of Mongolian expansions // *PLoS One*. – 2011. – T. 6, № 3. – C. e17548.
160. Dulik M. C., Zhadanov S. I., Osipova L. P., Askapuli A., Gau L., Gokcumen O., Rubinstein S., Schurr T. G. Mitochondrial DNA and Y chromosome variation provides evidence for a recent common ancestry between Native Americans and Indigenous Altaians // *Am J Hum Genet*. – 2012. – T. 90, № 2. – C. 229-46.
161. Excoffier L., Lischer H. E. Arlequin suite ver 3.5: a new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows // *Mol Ecol Resour*. – 2010. – T. 10, № 3. – C. 564-7.
162. Fenner J. N. Cross-cultural estimation of the human generation interval for use in genetics-based population divergence studies // *Am J Phys Anthropol*. – 2005. – T. 128, № 2. – C. 415-23.
163. Flaquer A., Rappold G. A., Wienker T. F., Fischer C. The human pseudoautosomal regions: a review for genetic epidemiologists // *Eur J Hum Genet*. – 2008. – T. 16, № 7. – C. 771-9.
164. Forster P., Harding R., Torroni A., Bandelt H. J. Origin and evolution of Native American mtDNA variation: a reappraisal // *Am J Hum Genet*. – 1996. – T. 59, № 4. – C. 935-45.
165. Forster P., Röhl A., Lünemann P., Brinkmann C., Zerjal T., Tyler-Smith C., Brinkmann B. A short tandem repeat-based phylogeny for the human Y chromosome // *Am J Hum Genet*. – 2000. – T. 67, № 1. – C. 182-96.
166. Forster P., Torroni A., Renfrew C., Röhl A. Phylogenetic star contraction applied to Asian and Papuan mtDNA evolution // *Mol Biol Evol*. – 2001. – T. 18, № 10. – C. 1864-81.
167. Francalacci P., Morelli L., Angius A., Berutti R., Reinier F., Atzeni R., Pili R., Busonero F., Maschio A., Zara I., Sanna D., Useli A., Urru M. F., Marcelli M., Cusano R., Oppo M., Zoledziewska M., Pitzalis M., Deidda F., Porcu E., Poddie F., Kang H. M., Lyons R., TARRIER B., Gresham J. B., Li B., Tofanelli S., Alonso S., Dei M., Lai S., Mulas A., Whalen M. B., Uzzau S., Jones C., Schlessinger D., Abecasis G. R., Sanna S., Sidore C., Cucca F. Low-pass DNA sequencing of 1200 Sardinians reconstructs European Y-chromosome phylogeny // *Science*. – 2013. – T. 341, № 6145. – C. 565-9.
168. Fu Q., Li H., Moorjani P., Jay F., Slepchenko S. M., Bondarev A. A., Johnson P. L., Aximu-Petri A., Prüfer K., de Filippo C., Meyer M., Zwyns N., Salazar-García D. C., Kuzmin Y. V., Keates S. G., Kosintsev P. A., Razhev D. I., Richards M. P., Peristov N. V., Lachmann M., Douka K., Higham T. F., Slatkin M., Hublin J. J., Reich D., Kelso J., Viola T. B., Pääbo S. Genome sequence of a 45,000-year-old modern human from western Siberia // *Nature*. – 2014. – T. 514, № 7523. – C. 445-9.
169. Ge J., Budowle B., Aranda X. G., Planz J. V., Eisenberg A. J., Chakraborty R. Mutation rates at Y chromosome short tandem repeats in Texas populations // *Forensic Science International-Genetics*. – 2009. – T. 3, № 3. – C. 179-184.
170. Gokcumen O., Dulik M. C., Pai A. A., Zhadanov S. I., Rubinstein S., Osipova L. P., Andreenkov O. V., Tabikhanova L. E., Gubina M. A., Labuda D., Schurr T. G. Genetic variation in the enigmatic Altaian Kazakhs of South-Central Russia: insights into Turkic population history // *Am J Phys Anthropol*. – 2008. – T. 136, № 3. – C. 278-93.

171. Golden P. B. An introduction to the history of the Turkic peoples: ethnogenesis and state-formation in medieval and early modern Eurasia and the Middle east. – Wiesbaden, 1992.
172. Golden P. B. Central Asia in world history. – New York, 2011.
173. Goldstein D. B., Ruiz Linares A., Cavalli-Sforza L. L., Feldman M. W. An evaluation of genetic distances for use with microsatellite loci // *Genetics*. – 1995. – T. 139, № 1. – C. 463-71.
174. Goldstein D. B., Ruiz Linares A., Cavalli-Sforza L. L., Feldman M. W. Genetic absolute dating based on microsatellites and the origin of modern humans // *Proc Natl Acad Sci U S A*. – 1995. – T. 92, № 15. – C. 6723-7.
175. Graves J. A. Evolution of the mammalian Y chromosome and sex-determining genes // *J Exp Zool*. – 1998. – T. 281, № 5. – C. 472-81.
176. Graves J. A. Evolution of the testis-determining gene--the rise and fall of SRY // *Novartis Found Symp*. – 2002. – T. 244. – C. 86-97; discussion 97-101, 203-6, 253-7.
177. Graves J. A. Sex chromosome specialization and degeneration in mammals // *Cell*. – 2006. – T. 124, № 5. – C. 901-14.
178. Graves J. A., Schmidt M. M. Mammalian sex chromosomes: design or accident? // *Curr Opin Genet Dev*. – 1992. – T. 2, № 6. – C. 890-901.
179. Grugni V., Battaglia V., Kashani B. H., Parolo S., Al-Zahery N., Achilli A., Olivieri A., Gandini F., Houshmand M., Sanati M. H., Torroni A., Semino O. Ancient Migratory Events in the Middle East: New Clues from the Y-Chromosome Variation of Modern Iranians // *Plos One*. – 2012. – T. 7, № 7.
180. Gubbay J., Collignon J., Koopman P., Capel B., Economou A., Münsterberg A., Vivian N., Goodfellow P., Lovell-Badge R. A gene mapping to the sex-determining region of the mouse Y chromosome is a member of a novel family of embryonically expressed genes // *Nature*. – 1990. – T. 346, № 6281. – C. 245-50.
181. Haber M., Platt D. E., Badro D. A., Xue Y., El-Sibai M., Bonab M. A., Youhanna S. C., Saade S., Soria-Hernanz D. F., Royyuru A., Wells R. S., Tyler-Smith C., Zalloua P. A., Consortium G. Influences of history, geography, and religion on genetic structure: the Maronites in Lebanon // *Eur J Hum Genet*. – 2011. – T. 19, № 3. – C. 334-40.
182. Haber M., Platt D. E., Bonab M. A., Youhanna S. C., Soria-Hernanz D. F., Martinez-Cruz B., Douaihy B., Ghassibe-Sabbagh M., Rafatpanah H., Ghanbari M., Whale J., Balanovsky O., Wells R. S., Comas D., Tyler-Smith C., Zalloua P. A., Genographic C. Afghanistan's Ethnic Groups Share a Y-Chromosomal Heritage Structured by Historical Events // *Plos One*. – 2012. – T. 7, № 3.
183. Hammer M. F., Karafet T. M., Redd A. J., Jarjanazi H., Santachiara-Benerecetti S., Soodyall H., Zegura S. L. Hierarchical patterns of global human Y-chromosome diversity // *Mol Biol Evol*. – 2001. – T. 18, № 7. – C. 1189-203.
184. Harley V. R., Clarkson M. J., Argentaro A. The molecular action and regulation of the testis-determining factors, SRY (sex-determining region on the Y chromosome) and SOX9 [SRY-related high-mobility group (HMG) box 9] // *Endocr Rev*. – 2003. – T. 24, № 4. – C. 466-87.

185. Harley V. R., Jackson D. I., Hextall P. J., Hawkins J. R., Berkovitz G. D., Sockanathan S., Lovell-Badge R., Goodfellow P. N. DNA binding activity of recombinant SRY from normal males and XY females // *Science*. – 1992. – T. 255, № 5043. – C. 453-6.
186. Helena Mangs A., Morris B. J. The Human Pseudoautosomal Region (PAR): Origin, Function and Future // *Curr Genomics*. – 2007. – T. 8, № 2. – C. 129-36.
187. Helgason A., Einarsson A. W., Guðmundsdóttir V. B., Sigurðsson Á., Gunnarsdóttir E. D., Jagadeesan A., Ebenesersdóttir S. S., Kong A., Stefánsson K. The Y-chromosome point mutation rate in humans // *Nat Genet*. – 2015. – T. 47, № 5. – C. 453-7.
188. Heyer E., Balaesque P., Jobling M. A., Quintana-Murci L., Chaix R., Segurel L., Aldashev A., Hegay T. Genetic diversity and the emergence of ethnic groups in Central Asia // *BMC Genet*. – 2009. – T. 10. – C. 49.
189. Heyer E., Brandenburg J. T., Leonardi M., Toupance B., Balaesque P., Hegay T., Aldashev A., Austerlitz F. Patrilineal populations show more male transmission of reproductive success than cognatic populations in Central Asia, which reduces their genetic diversity // *Am J Phys Anthropol*. – 2015. – T. 157, № 4. – C. 537-43.
190. Hinds D. A., Stuve L. L., Nilsen G. B., Halperin E., Eskin E., Ballinger D. G., Frazer K. A., Cox D. R. Whole-genome patterns of common DNA variation in three human populations // *Science*. – 2005. – T. 307, № 5712. – C. 1072-9.
191. Hughes J. F., Page D. C. The Biology and Evolution of Mammalian Y Chromosomes // *Annu Rev Genet*. – 2015. – T. 49. – C. 507-27.
192. Hughes J. F., Rozen S. Genomics and genetics of human and primate y chromosomes // *Annu Rev Genomics Hum Genet*. – 2012. – T. 13. – C. 83-108.
193. Ilumäe A. M., 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 E. K., Osipova L. P., Fedorova S., Utevska O., Koshel S., Balanovska E., Behar D. M., Balanovsky O., Kivisild T., Underhill P. A., 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. – T. 99, № 1. – C. 163-73.
194. Immel U. D., Krawczak M., Udolph J., Richter A., Rodig H., Kleiber M., Klintschar M. Y-chromosomal STR haplotype analysis reveals surname-associated strata in the East-German population // *Eur J Hum Genet*. – 2006. – T. 14, № 5. – C. 577-82.
195. Irwin J. A., Ikramov A., Saunier J., Bodner M., Amory S., Röck A., O'Callaghan J., Nuritdinov A., Atakhodjaev S., Mukhamedov R., Parson W., Parsons T. J. The mtDNA composition of Uzbekistan: a microcosm of Central Asian patterns // *Int J Legal Med*. – 2010. – T. 124, № 3. – C. 195-204.
196. Jehan Z., Vallinayagam S., Tiwari S., Pradhan S., Singh L., Suresh A., Reddy H. M., Ahuja Y. R., Jesudasan R. A. Novel noncoding RNA from human Y distal heterochromatic block (Yq12) generates testis-specific chimeric CDC2L2 // *Genome Res*. – 2007. – T. 17, № 4. – C. 433-40.
197. Jobling M. A. In the name of the father: surnames and genetics // *Trends Genet*. – 2001. – T. 17, № 6. – C. 353-7.

198. Jobling M. A., Tyler-Smith C. The human Y chromosome: an evolutionary marker comes of age // *Nat Rev Genet.* – 2003. – T. 4, № 8. – C. 598-612.
199. Karafet T. M., Bulayeva K. B., Nichols J., Bulayev O. A., Gurganova F., Omarova J., Yepiskoposyan L., Savina O. V., Rodrigue B. H., Hammer M. F. Coevolution of genes and languages and high levels of population structure among the highland populations of Daghestan // *J Hum Genet.* – 2016. – T. 61, № 3. – C. 181-91.
200. Karafet T. M., Mendez F. L., Meilerman M. B., Underhill P. A., Zegura S. L., Hammer M. F. New binary polymorphisms reshape and increase resolution of the human Y chromosomal haplogroup tree // *Genome Res.* – 2008. – T. 18, № 5. – C. 830-8.
201. Karafet T. M., Osipova L. P., Gubina M. A., Posukh O. L., Zegura S. L., Hammer M. F. High levels of Y-chromosome differentiation among native Siberian populations and the genetic signature of a boreal hunter-gatherer way of life // *Hum Biol.* – 2002. – T. 74, № 6. – C. 761-89.
202. Karafet T. M., Zegura S. L., Posukh O., Osipova L., Bergen A., Long J., Goldman D., Klitz W., Harihara S., de Knijff P., Wiebe V., Griffiths R. C., Templeton A. R., Hammer M. F. Ancestral Asian source(s) of new world Y-chromosome founder haplotypes // *Am J Hum Genet.* – 1999. – T. 64, № 3. – C. 817-31.
203. Karmin M., Saag L., Vicente M., Wilson Sayres M. A., Järve M., Talas U. G., Rootsi S., Ilumäe A. M., Mägi R., Mitt M., Pagani L., Puurand T., Faltyskova Z., Clemente F., Cardona A., Metspalu E., Sahakyan H., Yunusbayev B., Hudjashov G., DeGiorgio M., Loogväli E. L., Eichstaedt C., Eelmets M., Chaubey G., Tambets K., Litvinov S., Mormina M., Xue Y., Ayub Q., Zoraqi G., Korneliussen T. S., Akhatova F., Lachance J., Tishkoff S., Momyinaliev K., Ricaut F. X., Kusuma P., Razafindrazaka H., Pierron D., Cox M. P., Sultana G. N., Willerslev R., Muller C., Westaway M., Lambert D., Skaro V., Kovačević L., Turdikulova S., Dalimova D., Khusainova R., Trofimova N., Akhmetova V., Khidiyatova I., Lichman D. V., Isakova J., Pocheshkhova E., Sabitov Z., Barashkov N. A., Nymadawa P., Mihailov E., Seng J. W., Evseeva I., Migliano A. B., Abdullah S., Andriadze G., Primorac D., Atramentova L., Utevska O., Yepiskoposyan L., Marjanovic D., Kushniarevich A., Behar D. M., Gilissen C., Vissers L., Veltman J. A., Balanovska E., Derenko M., Malyarchuk B., Metspalu A., Fedorova S., Eriksson A., Manica A., Mendez F. L., Karafet T. M., Veeramah K. R., Bradman N., Hammer M. F., Osipova L. P., Balanovsky O., Khusnutdinova E. K., Johnsen K., Remm M., Thomas M. G., Tyler-Smith C., Underhill P. A., Willerslev E., Nielsen R., Metspalu M., Villems R., Kivisild T. A recent bottleneck of Y chromosome diversity coincides with a global change in culture // *Genome Res.* – 2015. – T. 25, № 4. – C. 459-66.
204. Katoh K., Miyata T. A heuristic approach of maximum likelihood method for inferring phylogenetic tree and an application to the mammalian SOX-3 origin of the testis-determining gene SRY // *FEBS Lett.* – 1999. – T. 463, № 1-2. – C. 129-32.
205. "Kennett D. What is the current size of the consumer genomics market? // Blog post. - 2015. Retrieved from <http://cruwys.blogspot.co.uk/2015/01/what-is-current-sizeof-consumer.html>
206. Khurana P., Aggarwal A., Mitra S., Italia Y. M., Saraswathy K. N., Chandrasekar A., Kshatriya G. K. Y chromosome haplogroup distribution in Indo-European speaking tribes of Gujarat, western India // *PLoS One.* – 2014. – T. 9, № 3. – C. e90414.

207. Kim S.H., Jung J., Cho N.S., Hwang J.H., Yoo S.Y, Seong K.M., Han M.S., Kim W. Y-STR genetic structure of the most common surnames in Korea // *Genes & Genomics*. – 2009. – T.31, № 3. – C.243-249.
208. King T. E., Ballereau S. J., Schürer K. E., Jobling M. A. Genetic signatures of coancestry within surnames // *Curr Biol*. – 2006. – T. 16, № 4. – C. 384-8.
209. King T. E., Jobling M. A. Founders, drift, and infidelity: the relationship between Y chromosome diversity and patrilineal surnames // *Mol Biol Evol*. – 2009. – T. 26, № 5. – C. 1093-102.
210. King T. E., Jobling M. A. What's in a name? Y chromosomes, surnames and the genetic genealogy revolution // *Trends Genet*. – 2009. – T. 25, № 8. – C. 351-60.
211. Kivisild T. Maternal ancestry and population history from whole mitochondrial genomes // *Investig Genet*. – 2015. – T. 6. – C. 3.
212. Kivisild T., Rootsi S., Metspalu M., Mastana S., Kaldma K., Parik J., Metspalu E., Adojaan M., Tolk H. V., Stepanov V., Gölge M., Usanga E., Papiha S. S., Cinnioglu C., King R., Cavalli-Sforza L., Underhill P. A., Villems R. The genetic heritage of the earliest settlers persists both in Indian tribal and caste populations // *Am J Hum Genet*. – 2003. – T. 72, № 2. – C. 313-32.
213. Koopman P., Gubbay J., Vivian N., Goodfellow P., Lovell-Badge R. Male development of chromosomally female mice transgenic for Sry // *Nature*. – 1991. – T. 351, № 6322. – C. 117-21.
214. Koshel S. Geoinformation technologies in genogeography / *Modern Geographic cartography*. - Moscow, 2012.
215. Kuroki Y., Toyoda A., Noguchi H., Taylor T. D., Itoh T., Kim D. S., Kim D. W., Choi S. H., Kim I. C., Choi H. H., Kim Y. S., Satta Y., Saitou N., Yamada T., Morishita S., Hattori M., Sakaki Y., Park H. S., Fujiyama A. Comparative analysis of chimpanzee and human Y chromosomes unveils complex evolutionary pathway // *Nat Genet*. – 2006. – T. 38, № 2. – C. 158-67.
216. Lahn B. T., Page D. C. Four evolutionary strata on the human X chromosome // *Science*. – 1999. – T. 286, № 5441. – C. 964-7.
217. Larmuseau M. H., Boon N., Vanderheyden N., Van Geystelen A., Larmuseau H. F., Matthys K., De Clercq W., Decorte R. High Y-chromosomal diversity and low relatedness between paternal lineages on a communal scale in the Western European Low Countries during the surname establishment // *Heredity (Edinb)*. – 2015. – T. 115, № 1. – C. 3-12.
218. Larmuseau M. H., Ottoni C., Raeymaekers J. A., Vanderheyden N., Larmuseau H. F., Decorte R. Temporal differentiation across a West-European Y-chromosomal cline: genealogy as a tool in human population genetics // *Eur J Hum Genet*. – 2012. – T. 20, № 4. – C. 434-40.
219. Larmuseau M. H., Van Geystelen A., van Oven M., Decorte R. Genetic genealogy comes of age: perspectives on the use of deep-rooted pedigrees in human population genetics // *Am J Phys Anthropol*. – 2013. – T. 150, № 4. – C. 505-11.
220. Larmuseau M. H., Vanderheyden N., Van Geystelen A., van Oven M., de Knijff P., Decorte R. Recent radiation within Y-chromosomal haplogroup R-M269 resulted in high Y-STR haplotype resemblance // *Ann Hum Genet*. – 2014. – T. 78, № 2. – C. 92-103.

221. Larmuseau M. H., Vanderheyden N., Van Geystelen A., van Oven M., Kayser M., Decorte R. Increasing phylogenetic resolution still informative for Y chromosomal studies on West-European populations // *Forensic Sci Int Genet.* – 2014. – T. 9. – C. 179-85.
222. Larmuseau M. H., Vanoverbeke J., Gielis G., Vanderheyden N., Larmuseau H. F., Decorte R. In the name of the migrant father--analysis of surname origins identifies genetic admixture events undetectable from genealogical records // *Heredity (Edinb).* – 2012. – T. 109, № 2. – C. 90-5.
223. Larmuseau M. H., Vanoverbeke J., Van Geystelen A., Defraene G., Vanderheyden N., Matthys K., Wenseleers T., Decorte R. Low historical rates of cuckoldry in a Western European human population traced by Y-chromosome and genealogical data // *Proc Biol Sci.* – 2013. – T. 280, № 1772. – C. 20132400.
224. Lazaridis I., Nadel D., Rollefson G., Merrett D. C., Rohland N., Mallick S., Fernandes D., Novak M., Gamarra B., Sirak K., Connell S., Stewardson K., Harney E., Fu Q., Gonzalez-Fortes G., Jones E. R., Roodenberg S. A., Lengyel G., Bocquentin F., Gasparian B., Monge J. M., Gregg M., Eshed V., Mizrahi A. S., Meiklejohn C., Gerritsen F., Bejenaru L., Blüher M., Campbell A., Cavalleri G., Comas D., Froguel P., Gilbert E., Kerr S. M., Kovacs P., Krause J., McGettigan D., Merrigan M., Merriwether D. A., O'Reilly S., Richards M. B., Semino O., Shamon-Pour M., Stefanescu G., Stumvoll M., Tönjes A., Torroni A., Wilson J. F., Yengo L., Hovhannisyann N. A., Patterson N., Pinhasi R., Reich D. Genomic insights into the origin of farming in the ancient Near East // *Nature.* – 2016. – T. 536, № 7617. – C. 419-24.
225. Lemaitre C., Braga M. D., Gautier C., Sagot M. F., Tannier E., Marais G. A. Footprints of inversions at present and past pseudoautosomal boundaries in human sex chromosomes // *Genome Biol Evol.* – 2009. – T. 1. – C. 56-66.
226. Li Y., Oh H. J., Lau Y. F. The poly(ADP-ribose) polymerase 1 interacts with Sry and modulates its biological functions // *Mol Cell Endocrinol.* – 2006. – T. 257-258. – C. 35-46.
227. Luis J. R., Rowold D. J., Regueiro M., Caeiro B., Cinnioglu C., Roseman C., Underhill P. A., Cavalli-Sforza L. L., Herrera R. J. The Levant versus the Horn of Africa: Evidence for bidirectional corridors of human migrations // *American Journal of Human Genetics.* – 2004. – T. 74, № 3. – C. 532-544.
228. Mallory J. In search of the Indo-Europeans: language, archaeology and myth. illustrations. - London, 1989
229. Malyarchuk B., Derenko M., Denisova G., Khoyt S., Woźniak M., Grzybowski T., Zakharov I. Y-chromosome diversity in the Kalmyks at the ethnical and tribal levels // *J Hum Genet.* – 2013. – T. 58, № 12. – C. 804-11.
230. Malyarchuk B., Derenko M., Denisova G., Wozniak M., Grzybowski T., Dambueva I., Zakharov I. Phylogeography of the Y-chromosome haplogroup C in northern Eurasia // *Ann Hum Genet.* – 2010. – T. 74, № 6. – C. 539-46.
231. Malyarchuk B. A., Derenko M., Denisova G. On the Y-chromosome haplogroup C3c classification // *J Hum Genet.* – 2012. – T. 57, № 10. – C. 685-6.
232. Martinez-Cadenas C., Blanco-Verea A., Hernando B., Busby G. B., Brion M., Carracedo A., Salas A., Capelli C. The relationship between surname frequency and Y chromosome variation in Spain // *Eur J Hum Genet.* – 2016. – T. 24, № 1. – C. 120-8.

233. Martínez-Cruz B., Vitalis R., Segurel L., Austerlitz F., Georges M., They S., Quintana-Murci L., Hegay T., Aldashev A., Nasyrova F., Heyer E. In the heartland of Eurasia: the multilocus genetic landscape of Central Asian populations // *European Journal of Human Genetics*. – 2011. – T. 19, № 2. – C. 216-223.
234. Martínez-González L. J., Martínez-Espín E., Álvarez J. C., Albardaner F., Rickards O., Martínez-Labarga C., Calafell F., Lorente J. A. Surname and Y chromosome in Southern Europe: a case study with Colom/Colombo // *Eur J Hum Genet*. – 2012. – T. 20, № 2. – C. 211-6.
235. Matsuzawa-Watanabe Y., Inoue J., Semba K. Transcriptional activity of testis-determining factor SRY is modulated by the Wilms' tumor 1 gene product, WT1 // *Oncogene*. – 2003. – T. 22, № 39. – C. 7900-4.
236. McEvoy B., Bradley D. G. Y-chromosomes and the extent of patrilineal ancestry in Irish surnames // *Hum Genet*. – 2006. – T. 119, № 1-2. – C. 212-9.
237. Mei T., Zhang L. P., Liu Y. S., Chen J. G., Meng H. T., Yan J. W., Zhu B. F. 24 Y-chromosomal STR haplotypic structure for Chinese Kazak ethnic group and its genetic relationships with other groups // *Int J Legal Med*. – 2016. – T. 130, № 5. – C. 1199-201.
238. Mendez F. L., Krahn T., Schrack B., Krahn A. M., Veeramah K. R., Woerner A. E., Fomine F. L., Bradman N., Thomas M. G., Karafet T. M., Hammer M. F. An African American paternal lineage adds an extremely ancient root to the human Y chromosome phylogenetic tree // *Am J Hum Genet*. – 2013. – T. 92, № 3. – C. 454-9.
239. Mezzavilla M., Vozzi D., Pirastu N., Girotto G., d'Adamo P., Gasparini P., Colonna V. Genetic landscape of populations along the Silk Road: admixture and migration patterns // *BMC Genet*. – 2014. – T. 15. – C. 131.
240. Mondal M., Bergström A., Xue Y., Calafell F., Laayouni H., Casals F., Majumder P. P., Tyler-Smith C., Bertranpetit J. Y-chromosomal sequences of diverse Indian populations and the ancestry of the Andamanese // *Hum Genet*. – 2017. – T. 136, № 5. – C. 499-510.
241. Nei M., *Molecular Evolutionary Genetics*. - New York, 1987.
242. Nei M., *Molecular Population Genetics and Evolution*. - Amsterdam, 1975.
243. Nothnagel M., Fan G., Guo F., He Y., Hou Y., Hu S., Huang J., Jiang X., Kim W., Kim K., Li C., Li H., Li L., Li S., Li Z., Liang W., Liu C., Lu D., Luo H., Nie S., Shi M., Sun H., Tang J., Wang L., Wang C. C., Wang D., Wen S. Q., Wu H., Wu W., Xing J., Yan J., Yan S., Yao H., Ye Y., Yun L., Zeng Z., Zha L., Zhang S., Zheng X., Willuweit S., Roewer L. Revisiting the male genetic landscape of China: a multi-center study of almost 38,000 Y-STR haplotypes // *Hum Genet*. – 2017. – T. 136, № 5. – C. 485-497.
244. Oh S. K., Lee S., Yu S. H., Choi D. Expression of a novel NAC domain-containing transcription factor (CaNAC1) is preferentially associated with incompatible interactions between chili pepper and pathogens // *Planta*. – 2005. – T. 222, № 5. – C. 876-87.
245. Ohno S. *Sex chromosomes and sex-linked genes*. – New York, 1967.
246. Oota H., Settheetham-Ishida W., Tiwawech D., Ishida T., Stoneking M. Human mtDNA and Y-chromosome variation is correlated with matrilineal versus patrilineal residence // *Nat Genet*. – 2001. – T. 29, № 1. – C. 20-1.

247. Page D. C., Harper M. E., Love J., Botstein D. Occurrence of a transposition from the X-chromosome long arm to the Y-chromosome short arm during human evolution // *Nature*. – 1984. – T. 311, № 5982. – C. 119-23.
248. Palstra F. P., Heyer E., Austerlitz F. Statistical inference on genetic data reveals the complex demographic history of human populations in central Asia // *Mol Biol Evol*. – 2015. – T. 32, № 6. – C. 1411-24.
249. Pandey R. S., Wilson Sayres M. A., Azad R. K. Detecting evolutionary strata on the human x chromosome in the absence of gametologous y-linked sequences // *Genome Biol Evol*. – 2013. – T. 5, № 10. – C. 1863-71.
250. Parkin E. J., Kraayenbrink T., Ongenort J. R., van Driem G. L., Tuladhar N. M., de Knijff P., Jobling M. A. Diversity of 26-locus Y-STR haplotypes in a Nepalese population sample: isolation and drift in the Himalayas // *Forensic Sci Int*. – 2007. – T. 166, № 2-3. – C. 176-81.
251. Parkin E. J., Kraayenbrink T., van Driem G. L., Tshering Of Gaselô K., de Knijff P., Jobling M. A. 26-Locus Y-STR typing in a Bhutanese population sample // *Forensic Sci Int*. – 2006. – T. 161, № 1. – C. 1-7.
252. Peng H., Cheng H. Y., Chen C., Yu X. W., Yang J. N., Gao W. R., Shi Q. H., Zhang H., Li J. G., Ma H. A NAC transcription factor gene of Chickpea (*Cicer arietinum*), CarNAC3, is involved in drought stress response and various developmental processes // *J Plant Physiol*. – 2009. – T. 166, № 17. – C. 1934-45.
253. Pérez-Lezaun A., Calafell F., Comas D., Mateu E., Bosch E., Martínez-Arias R., Clarimón J., Fiori G., Luiselli D., Facchini F., Pettener D., Bertranpetit J. Sex-specific migration patterns in Central Asian populations, revealed by analysis of Y-chromosome short tandem repeats and mtDNA // *Am J Hum Genet*. – 1999. – T. 65, № 1. – C. 208-19.
254. Polzin T., Daneschmand S.V. On Steiner trees and minimum spanning trees in hypergraphs // *Operations Research Letters*. – 2003. – T. 31. – P. 12-20
255. Poznik G. D., Henn B. M., Yee M. C., Sliwerska E., Euskirchen G. M., Lin A. A., Snyder M., Quintana-Murci L., Kidd J. M., Underhill P. A., Bustamante C. D. Sequencing Y chromosomes resolves discrepancy in time to common ancestor of males versus females // *Science*. – 2013. – T. 341, № 6145. – C. 562-5.
256. Prozorov S. M. Islam in the territories of the Former Russian Empire: Encyclopaedic Lexicon V.1. - Moscow, 2006
257. Qamar R., Ayub Q., Mohyuddin A., Helgason A., Mazhar K., Mansoor A., Zerjal T., Tyler-Smith C., Mehdi S. Q. Y-chromosomal DNA variation in Pakistan // *Am J Hum Genet*. – 2002. – T. 70, № 5. – C. 1107-24.
258. Quintana-Murci L., Chaix R., Wells R. S., Behar D. M., Sayar H., Scozzari R., Rengo C., Al-Zahery N., Semino O., Santachiara-Benerecetti A. S., 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*. – 2004. – T. 74, № 5. – C. 827-45.
259. Ramana G. V., Su B., Jin L., Singh L., Wang N., Underhill P., Chakraborty R. Y-chromosome SNP haplotypes suggest evidence of gene flow among caste, tribe, and the migrant Siddi populations of Andhra Pradesh, South India // *Eur J Hum Genet*. – 2001. – T. 9, № 9. – C. 695-700.

260. Rappold G., Blum W. F., Shavrikova E. P., Crowe B. J., Roeth R., Quigley C. A., Ross J. L., Niesler B. Genotypes and phenotypes in children with short stature: clinical indicators of SHOX haploinsufficiency // *J Med Genet.* – 2007. – T. 44, № 5. – C. 306-13.
261. Regueiro M., Cadenas A. M., Gayden T., Underhill P. A., Herrera R. J. Iran: Tricontinental nexus for Y-chromosome driven migration // *Human Heredity.* – 2006. – T. 61, № 3. – C. 132-143.
262. Renfrew A.C. *Archaeology and Language: The Puzzle of Indo-European Origins.* - London, 1987.
263. Repping S., van Daalen S. K., Brown L. G., Korver C. M., Lange J., Marszalek J. D., Pyntikova T., van der Veen F., Skaletsky H., Page D. C., Rozen S. High mutation rates have driven extensive structural polymorphism among human Y chromosomes // *Nat Genet.* – 2006. – T. 38, № 4. – C. 463-7.
264. Roewer L., Krüger C., Willuweit S., Nagy M., Rodig H., Kokshunova L., Rothämel T., Kravchenko S., Jobling M. A., Stoneking M., Nasidze I. Y-chromosomal STR haplotypes in Kalmyk population samples // *Forensic Sci Int.* – 2007. – T. 173, № 2-3. – C. 204-9.
265. Rootsi S., Behar D. M., Järve M., Lin A. A., Myres N. M., Passarelli B., Poznik G. D., Tzur S., Sahakyan H., Pathak A. K., Rosset S., Metspalu M., Grugni V., Semino O., Metspalu E., Bustamante C. D., Skorecki K., VILLEMS R., Kivisild T., Underhill P. A. Phylogenetic applications of whole Y-chromosome sequences and the Near Eastern origin of Ashkenazi Levites // *Nat Commun.* – 2013. – T. 4. – C. 2928.
266. Rootsi S., Myres N. M., Lin A. A., Järve M., King R. J., Kutuev I., Cabrera V. M., Khusnutdinova E. K., Varendi K., Sahakyan H., Behar D. M., Khusainova R., Balanovsky O., Balanovska E., Rudan P., Yepiskoposyan L., Bahmanimehr A., Farjadian S., Kushniarevich A., Herrera R. J., Grugni V., Battaglia V., Nici C., Crobu F., Karachanak S., Hooshiar Kashani B., Houshmand M., Sanati M. H., Toncheva D., Lisa A., Semino O., Chiaroni J., Di Cristofaro J., VILLEMS R., Kivisild T., Underhill P. A. Distinguishing the co-ancestries of haplogroup G Y-chromosomes in the populations of Europe and the Caucasus // *Eur J Hum Genet.* – 2012. – T. 20, № 12. – C. 1275-82.
267. Rootsi S., Zhivotovsky L. A., Baldovic M., Kayser M., Kutuev I. A., Khusainova R., Bermisheva M. A., Gubina M., Fedorova S. A., Ilumäe A. M., Khusnutdinova E. K., Voevoda M. I., Osipova L. P., Stoneking M., Lin A. A., Ferak V., Parik J., Kivisild T., Underhill P. A., VILLEMS R. A counter-clockwise northern route of the Y-chromosome haplogroup N from Southeast Asia towards Europe // *Eur J Hum Genet.* – 2007. – T. 15, № 2. – C. 204-11.
268. Ross M. T., Grafham D. V., Coffey A. J., Scherer S., McLay K., Muzny D., Platzer M., Howell G. R., Burrows C., Bird C. P., Frankish A., Lovell F. L., Howe K. L., Ashurst J. L., Fulton R. S., Sudbrak R., Wen G., Jones M. C., Hurles M. E., Andrews T. D., Scott C. E., Searle S., Ramser J., Whittaker A., Deadman R., Carter N. P., Hunt S. E., Chen R., Cree A., Gunaratne P., Havlak P., Hodgson A., Metzker M. L., Richards S., Scott G., Steffen D., Sodergren E., Wheeler D. A., Worley K. C., Ainscough R., Ambrose K. D., Ansari-Lari M. A., Aradhya S., Ashwell R. I., Babbage A. K., Bagguley C. L., Ballabio A., Banerjee R., Barker G. E., Barlow K. F., Barrett I. P., Bates K. N., Beare D. M., Beasley H., Beasley O., Beck A., Bethel G., Blechschmidt K., Brady N., Bray-Allen S., Bridgeman A. M., Brown A. J., Brown M. J., Bonnin D., Bruford E. A., Buhay C., Burch P., Burford D., Burgess J., Burrill W., Burton J., Bye J. M., Carder C., Carrel L., Chako J., Chapman J. C., Chavez D., Chen E., Chen G., Chen Y., Chen Z., Chinault C., Ciccodicola A., Clark S. Y., Clarke G., Clee C. M., Clegg

S., Clerc-Blankenburg K., Clifford K., Cobley V., Cole C. G., Conquer J. S., Corby N., Connor R. E., David R., Davies J., Davis C., Davis J., Delgado O., Deshazo D., Dhami P., Ding Y., Dinh H., Dodsworth S., Draper H., Dugan-Rocha S., Dunham A., Dunn M., Durbin K. J., Dutta I., Eades T., Ellwood M., Emery-Cohen A., Errington H., Evans K. L., Faulkner L., Francis F., Frankland J., Fraser A. E., Galgoczy P., Gilbert J., Gill R., Glöckner G., Gregory S. G., Gribble S., Griffiths C., Grocock R., Gu Y., Gwilliam R., Hamilton C., Hart E. A., Hawes A., Heath P. D., Heitmann K., Hennig S., Hernandez J., Hinzmann B., Ho S., Hoffs M., Howden P. J., Huckle E. J., Hume J., Hunt P. J., Hunt A. R., Isherwood J., Jacob L., Johnson D., Jones S., de Jong P. J., Joseph S. S., Keenan S., Kelly S., Kershaw J. K., Khan Z., Kioschis P., Klages S., Knights A. J., Kosiura A., Kovar-Smith C., Laird G. K., Langford C., Lawlor S., Leversha M., Lewis L., Liu W., Lloyd C., Lloyd D. M., Loulseged H., Loveland J. E., Lovell J. D., Lozado R., Lu J., Lyne R., Ma J., Maheshwari M., Matthews L. H., McDowall J., McLaren S., McMurray A., Meidl P., Meitinger T., Milne S., Miner G., Mistry S. L., Morgan M., Morris S., Müller I., Mullikin J. C., Nguyen N., Nordsiek G., Nyakatura G., O'Dell C. N., Okwuonu G., Palmer S., Pandian R., Parker D., Parrish J., Pasternak S., Patel D., Pearce A. V., Pearson D. M., Pelan S. E., Perez L., Porter K. M., Ramsey Y., Reichwald K., Rhodes S., Ridler K. A., Schlessinger D., Schueler M. G., Sehra H. K., Shaw-Smith C., Shen H., Sheridan E. M., Shownkeen R., Skuce C. D., Smith M. L., Sotheran E. C., Steingruber H. E., Steward C. A., Storey R., Swann R. M., Swarbreck D., Tabor P. E., Taudien S., Taylor T., Teague B., Thomas K., Thorpe A., Timms K., Tracey A., Trevanion S., Tromans A. C., d'Urso M., Verduzco D., Villasana D., Waldron L., Wall M., Wang Q., Warren J., Warry G. L., Wei X., West A., Whitehead S. L., Whiteley M. N., Wilkinson J. E., Willey D. L., Williams G., Williams L., Williamson A., Williamson H., Wilming L., Woodmansey R. L., Wray P. W., Yen J., Zhang J., Zhou J., Zoghbi H., Zorilla S., Buck D., Reinhardt R., Poustka A., Rosenthal A., Lehrach H., Meindl A., Minx P. J., Hillier L. W., Willard H. F., Wilson R. K., Waterston R. H., Rice C. M., Vaudin M., Coulson A., Nelson D. L., Weinstock G., Sulston J. E., Durbin R., Hubbard T., Gibbs R. A., Beck S., Rogers J., Bentley D. R. The DNA sequence of the human X chromosome // *Nature*. – 2005. – T. 434, № 7031. – C. 325-37.

269. Rosser Z. H., Zerjal T., Hurler M. E., Adojaan M., Alavantic D., Amorim A., Amos W., Armenteros M., Arroyo E., Barbujani G., Beckman G., Beckman L., Bertranpetit J., Bosch E., Bradley D. G., Brede G., Cooper G., Corte-Real H., de Knijff P., Decorte R., Dubrova Y. E., Evgrafov O., Gilissen A., Glisic S., Golge M., Hill E. W., Jeziorowska A., Kalaydjieva L., Kayser M., Kivisild T., Kravchenko S. A., Krumina A., Kucinskas V., Lavinha J., Livshits L. A., Malaspina P., Maria S., McElreavey K., Meitinger T. A., Mikelsaar A. V., Mitchell R. J., Nafa K., Nicholson J., Norby S., Pandya A., Parik J., Patsalis P. C., Pereira L., Peterlin B., Pielberg G., Prata M. L., Previdere C., Roewer L., Rootsi S., Rubinsztein D. C., Saillard J., Santos F. R., Stefanescu G., Sykes B. C., Tolun A., Villems R., Tyler-Smith C., Jobling M. A. Y-chromosomal diversity in Europe is clinal and influenced primarily by geography, rather than by language // *American Journal of Human Genetics*. – 2000. – T. 67, № 6. – C. 1526-1543.

270. Rosser Z. H., Zerjal T., Hurler M. E., Adojaan M., Alavantic D., Amorim A., Amos W., Armenteros M., Arroyo E., Barbujani G., Beckman G., Beckman L., Bertranpetit J., Bosch E., Bradley D. G., Brede G., Cooper G., Corte-Real H. B., de Knijff P., Decorte R., Dubrova Y. E., Evgrafov O., Gilissen A., Glisic S., Gölge M., Hill E. W., Jeziorowska A., Kalaydjieva L., Kayser M., Kivisild T., Kravchenko S. A., Krumina A.,

- Kucinskas V., Lavinha J., Livshits L. A., Malaspina P., Maria S., McElreavey K., Meitinger T. A., Mikelsaar A. V., Mitchell R. J., Nafa K., Nicholson J., Nørby S., Pandya A., Parik J., Patsalis P. C., Pereira L., Peterlin B., Pielberg G., Prata M. J., Previderé C., Roewer L., Rootsi S., Rubinsztein D. C., Saillard J., Santos F. R., Stefanescu G., Sykes B. C., Tolun A., Villems R., Tyler-Smith C., Jobling M. A. Y-chromosomal diversity in Europe is clinal and influenced primarily by geography, rather than by language // *Am J Hum Genet.* – 2000. – T. 67, № 6. – C. 1526-43.
271. Rozen S., Skaletsky H., Marszalek J. D., Minx P. J., Cordum H. S., Waterston R. H., Wilson R. K., Page D. C. Abundant gene conversion between arms of palindromes in human and ape Y chromosomes // *Nature.* – 2003. – T. 423, № 6942. – C. 873-6.
272. Rtveldadze E.V. *Civilizations, states, and cultures of Central Asia.* – Tashkent, 2008.
273. Sahoo S., Singh A., Himabindu G., Banerjee J., Sitalaximi T., Gaikwad S., Trivedi R., Endicott P., Kivisild T., Metspalu M., Villems R., Kashyap V. K. A prehistory of Indian Y chromosomes: evaluating demic diffusion scenarios // *Proc Natl Acad Sci U S A.* – 2006. – T. 103, № 4. – C. 843-8.
274. Saillard J., Forster P., Lynnerup N., Bandelt H. J., Nørby S. mtDNA variation among Greenland Eskimos: the edge of the Beringian expansion // *Am J Hum Genet.* – 2000. – T. 67, № 3. – C. 718-26.
275. Scally A. The mutation rate in human evolution and demographic inference // *Curr Opin Genet Dev.* – 2016. – T. 41. – C. 36-43.
276. Séguérel L., Martínez-Cruz B., Quintana-Murci L., Balaesque P., Georges M., Hegay T., Aldashev A., Nasyrova F., Jobling M. A., Heyer E., Vitalis R. Sex-specific genetic structure and social organization in Central Asia: insights from a multi-locus study // *PLoS Genet.* – 2008. – T. 4, № 9. – C. e1000200.
277. Seielstad M., Yuldasheva N., Singh N., Underhill P., Oefner P., Shen P., Wells R. S. A novel Y-chromosome variant puts an upper limit on the timing of first entry into the Americas // *Am J Hum Genet.* – 2003. – T. 73, № 3. – C. 700-5.
278. Seielstad M., Yuldasheva N., Singh N., Underhill P., Oefner P., Shen P., Wells R. S. A novel Y-chromosome variant puts an upper limit on the timing of first entry into the Americas // *Am J Hum Genet.* – 2003. – T. 73, № 3. – C. 700-5.
279. Semino O., Passarino G., Oefner P. J., Lin A. A., Arbuzova S., Beckman L. E., De Benedictis G., Francalacci P., Kouvatsi A., Limborska S., Marcikiae M., Mika A., Mika B., Primorac D., Santachiara-Benerecetti A. S., Cavalli-Sforza L. L., Underhill P. A. The genetic legacy of Paleolithic Homo sapiens sapiens in extant Europeans: a Y chromosome perspective // *Science.* – 2000. – T. 290, № 5494. – C. 1155-9.
280. Sengupta S., Zhivotovsky L. A., King R., Mehdi S. Q., Edmonds C. A., Chow C. E., Lin A. A., Mitra M., Sil S. K., Ramesh A., Usha Rani M. V., Thakur C. M., Cavalli-Sforza L. L., Majumder P. P., Underhill P. A. Polarity and temporality of high-resolution y-chromosome distributions in India identify both indigenous and exogenous expansions and reveal minor genetic influence of Central Asian pastoralists // *Am J Hum Genet.* – 2006. – T. 78, № 2. – C. 202-21.
281. Shan W., Ablimit A., Zhou W., Zhang F., Ma Z., Zheng X. Genetic polymorphism of 17 Y chromosomal STRs in Kazakh and Uighur populations from Xinjiang, China // *Int J Legal Med.* – 2014. – T. 128, № 5. – C. 743-4.

282. Shan W., Ren Z., Wu W., Hao H., Abulimiti A., Chen K., Zhang F., Ma Z., Zheng X. Maternal and paternal diversity in Xinjiang Kazakh population from China // *Genetika*. – 2014. – T. 50, № 11. – C. 1374-85.
283. Sharma S., Rai E., Sharma P., Jena M., Singh S., Darvishi K., Bhat A. K., Bhanwer A. J., Tiwari P. K., Bamezai R. N. The Indian origin of paternal haplogroup R1a1\* substantiates the autochthonous origin of Brahmins and the caste system // *J Hum Genet*. – 2009. – T. 54, № 1. – C. 47-55.
284. Shou W. H., Qiao E. F., Wei C. Y., Dong Y. L., Tan S. J., Shi H., Tang W. R., Xiao C. J. Y-chromosome distributions among populations in Northwest China identify significant contribution from Central Asian pastoralists and lesser influence of western Eurasians // *J Hum Genet*. – 2010. – T. 55, № 5. – C. 314-22.
285. Shou W. H., Qiao E. F., Wei C. Y., Dong Y. L., Tan S. J., Shi H., Tang W. R., Xiao C. J. Y-chromosome distributions among populations in Northwest China identify significant contribution from Central Asian pastoralists and lesser influence of western Eurasians // *J Hum Genet*. – 2015. – T. 60, № 12. – C. 787.
286. Sinclair A. H., Berta P., Palmer M. S., Hawkins J. R., Griffiths B. L., Smith M. J., Foster J. W., Frischauf A. M., Lovell-Badge R., Goodfellow P. N. A gene from the human sex-determining region encodes a protein with homology to a conserved DNA-binding motif // *Nature*. – 1990. – T. 346, № 6281. – C. 240-4.
287. Skaletsky H., Kuroda-Kawaguchi T., Minx P. J., Cordum H. S., Hillier L., Brown L. G., Repping S., Pyntikova T., Ali J., Bieri T., Chinwalla A., Delehaunty A., Delehaunty K., Du H., Fewell G., Fulton L., Fulton R., Graves T., Hou S. F., Latrielle P., Leonard S., Mardis E., Maupin R., McPherson J., Miner T., Nash W., Nguyen C., Ozersky P., Pepin K., Rock S., Rohlfing T., Scott K., Schultz B., Strong C., Tin-Wollam A., Yang S. P., Waterston R. H., Wilson R. K., Rozen S., Page D. C. The male-specific region of the human Y chromosome is a mosaic of discrete sequence classes // *Nature*. – 2003. – T. 423, № 6942. – C. 825-37.
288. Stevanović M., Lovell-Badge R., Collignon J., Goodfellow P. N. SOX3 is an X-linked gene related to SRY // *Hum Mol Genet*. – 1993. – T. 2, № 12. – C. 2013-8.
289. Swyer G. I. Male pseudohermaphroditism: a hitherto undescribed form // *Br Med J*. – 1955. – T. 2, № 4941. – C. 709-12.
290. Sykes B., Irven C. Surnames and the Y chromosome // *Am J Hum Genet*. – 2000. – T. 66, № 4. – C. 1417-9.
291. Tarlykov P. V., Zholdybayeva E. V., Akilzhanova A. R., Nurkina Z. M., Sabitov Z. M., Rakhypbekov T. K., Ramanculov E. M. Mitochondrial and Y-chromosomal profile of the Kazakh population from East Kazakhstan // *Croat Med J*. – 2013. – T. 54, № 1. – C. 17-24.
292. Thanseem I., Thangaraj K., Chaubey G., Singh V. K., Bhaskar L. V., Reddy B. M., Reddy A. G., Singh L. Genetic affinities among the lower castes and tribal groups of India: inference from Y chromosome and mitochondrial DNA // *BMC Genet*. – 2006. – T. 7. – C. 42.
293. The Turkic languages. / Johanson L., Csato E. v. A. g. – London: Routledge, 1998.
294. Thevenet L., Méjean C., Moniot B., Bonneaud N., Galéotti N., Aldrian-Herrada G., Poulat F., Berta P., Benkirane M., Boizet-Bonhoure B. Regulation of human SRY subcellular distribution by its acetylation/deacetylation // *EMBO J*. – 2004. – T. 23, № 16. – C. 3336-45.

295. Thomson R., Pritchard J. K., Shen P., Oefner P. J., Feldman M. W. Recent common ancestry of human Y chromosomes: evidence from DNA sequence data // *Proc Natl Acad Sci U S A.* – 2000. – T. 97, № 13. – C. 7360-5.
296. Thomson R., Pritchard J. K., Shen P., Oefner P. J., Feldman M. W. Recent common ancestry of human Y chromosomes: evidence from DNA sequence data // *Proc Natl Acad Sci U S A.* – 2000. – T. 97, № 13. – C. 7360-5.
297. Tofanelli S., Ferri G., Bulayeva K., Caciagli L., Onofri V., Taglioli L., Bulayev O., Boschi I., Alù M., Berti A., Rapone C., Beduschi G., Luiselli D., Cadenas A. M., Awadelkarim K. D., Mariani-Costantini R., Elwali N. E., Verginelli F., Pilli E., Herrera R. J., Gusmão L., Paoli G., Capelli C. J1-M267 Y lineage marks climate-driven pre-historical human displacements // *Eur J Hum Genet.* – 2009. – T. 17, № 11. – C. 1520-4.
298. Torroni A., Neel J. V., Barrantes R., Schurr T. G., Wallace D. C. Mitochondrial DNA "clock" for the Amerinds and its implications for timing their entry into North America // *Proc Natl Acad Sci U S A.* – 1994. – T. 91, № 3. – C. 1158-62.
299. Trombetta B., D'Atanasio E., Massaia A., Myres N. M., Scozzari R., Cruciani F., Novelletto A. Regional Differences in the Accumulation of SNPs on the Male-Specific Portion of the Human Y Chromosome Replicate Autosomal Patterns: Implications for Genetic Dating // *PLoS One.* – 2015. – T. 10, № 7. – C. e0134646.
300. Turuspekov Y., Sabitov Zh., Daulet B., Sadykov M., Khalidullin O. The Kazakhstan DNA project hits first hundred Y-profiles for ethnic Kazakhs // *Russian Journal of Genetic Genealogy.* – 2011. – 3, №1. – P. 69-84.
301. Underhill P. A., Jin L., Lin A. A., Mehdi S. Q., Jenkins T., Vollrath D., Davis R. W., Cavalli-Sforza L. L., Oefner P. J. Detection of numerous Y chromosome biallelic polymorphisms by denaturing high-performance liquid chromatography // *Genome Res.* – 1997. – T. 7, № 10. – C. 996-1005.
302. Underhill P. A., Myres N. M., Rootsi S., Metspalu M., Zhivotovsky L. A., King R. J., Lin A. A., Chow C. E., Semino O., Battaglia V., Kutuev I., Järve M., Chaubey G., Ayub Q., Mohyuddin A., Mehdi S. Q., Sengupta S., Rogaev E. I., Khusnutdinova E. K., Pshenichnov A., Balanovsky O., Balanovska E., Jeran N., Augustin D. H., Baldovic M., Herrera R. J., 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 // *Eur J Hum Genet.* – 2010. – T. 18, № 4. – C. 479-84.
303. Underhill P. A., Poznik G. D., Rootsi S., Järve M., Lin A. A., Wang J., Passarelli B., Kanbar J., Myres N. M., King R. J., Di Cristofaro J., Sahakyan H., Behar D. M., Kushniarevich A., Sarac J., Saric T., Rudan P., Pathak A. K., Chaubey G., Grugni V., Semino O., Yepiskoposyan L., Bahmanimehr A., Farjadian S., Balanovsky O., Khusnutdinova E. K., Herrera R. J., Chiaroni J., Bustamante C. D., Quake S. R., Kivisild T., Villems R. The phylogenetic and geographic structure of Y-chromosome haplogroup R1a // *Eur J Hum Genet.* – 2015. – T. 23, № 1. – C. 124-31.
304. Underhill P. A., Shen P., Lin A. A., Jin L., Passarino G., Yang W. H., Kauffman E., Bonn -Tamir B., Bertranpetit J., Francalacci P., Ibrahim M., Jenkins T., Kidd J. R., Mehdi S. Q., Seielstad M. T., Wells R. S.,

- Piazza A., Davis R. W., Feldman M. W., Cavalli-Sforza L. L., Oefner P. J. Y chromosome sequence variation and the history of human populations // *Nat Genet.* – 2000. – T. 26, № 3. – C. 358-61.
305. Veerappa A. M., Padakannaya P., Ramachandra N. B. Copy number variation-based polymorphism in a new pseudoautosomal region 3 (PAR3) of a human X-chromosome-transposed region (XTR) in the Y chromosome // *Funct Integr Genomics.* – 2013. – T. 13, № 3. – C. 285-93.
306. Völgyi A., Zalán A., Szvetnik E., Pamjav H. Hungarian population data for 11 Y-STR and 49 Y-SNP markers // *Forensic Sci Int Genet.* – 2009. – T. 3, № 2. – C. e27-8.
307. Wei L. H., Huang Y. Z., Yan S., Wen S. Q., Wang L. X., Du P. X., Yao D. L., Li S. L., Yang Y. J., Jin L., Li H. Phylogeny of Y-chromosome haplogroup C3b-F1756, an important paternal lineage in Altaic-speaking populations // *J Hum Genet.* – 2017. – T. 62, № 10. – C. 915-918.
308. Wei L. H., Yan S., Yu G., Huang Y. Z., Yao D. L., Li S. L., Jin L., Li H. Genetic trail for the early migrations of Aisin Gioro, the imperial house of the Qing dynasty // *J Hum Genet.* – 2017. – T. 62, № 3. – C. 407-411.
309. 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 U S A.* – 2001. – T. 98, № 18. – C. 10244-9.
310. Wilson M. A., Makova K. D. Evolution and survival on eutherian sex chromosomes // *PLoS Genet.* – 2009. – T. 5, № 7. – C. e1000568.
311. Winney B., Boumertit A., Day T., Davison D., Echeta C., Evseeva I., Hutnik K., Leslie S., Nicodemus K., Royrvik E. C., Tonks S., Yang X., Cheshire J., Longley P., Mateos P., Groom A., Relton C., Bishop D. T., Black K., Northwood E., Parkinson L., Frayling T. M., Steele A., Sampson J. R., King T., Dixon R., Middleton D., Jennings B., Bowden R., Donnelly P., Bodmer W. People of the British Isles: preliminary analysis of genotypes and surnames in a UK-control population // *Eur J Hum Genet.* – 2012. – T. 20, № 2. – C. 203-10.
312. Xue Y., Wang Q., Long Q., Ng B. L., Swerdlow H., Burton J., Skuce C., Taylor R., Abdellah Z., Zhao Y., MacArthur D. G., Quail M. A., Carter N. P., Yang H., Tyler-Smith C., Asan. Human Y chromosome base-substitution mutation rate measured by direct sequencing in a deep-rooting pedigree // *Curr Biol.* – 2009. – T. 19, № 17. – C. 1453-7.
313. Xue Y., Zerjal T., Bao W., Zhu S., Lim S. K., Shu Q., Xu J., Du R., Fu S., Li P., Yang H., Tyler-Smith C. Recent spread of a Y-chromosomal lineage in northern China and Mongolia // *Am J Hum Genet.* – 2005. – T. 77, № 6. – C. 1112-6.
314. Xue Y., Zerjal T., Bao W., Zhu S., Shu Q., Xu J., Du R., Fu S., Li P., Hurles M. E., Yang H., Tyler-Smith C. Male demography in East Asia: a north-south contrast in human population expansion times // *Genetics.* – 2006. – T. 172, № 4. – C. 2431-9.
315. Yan S., Tachibana H., Wei L. H., Yu G., Wen S. Q., Wang C. C. Y chromosome of Aisin Gioro, the imperial house of the Qing dynasty // *J Hum Genet.* – 2015. – T. 60, № 6. – C. 295-8.

316. Yan S., Wang C. C., Zheng H. X., Wang W., Qin Z. D., Wei L. H., Wang Y., Pan X. D., Fu W. Q., He Y. G., Xiong L. J., Jin W. F., Li S. L., An Y., Li H., Jin L. Y chromosomes of 40% Chinese descend from three Neolithic super-grandfathers // *PLoS One*. – 2014. – T. 9, № 8. – C. e105691.
317. Yunusbayev B., Metspalu M., Metspalu E., Valeev A., Litvinov S., Valiev R., Akhmetova V., Balanovska E., Balanovsky O., Turdikulova S., Dalimova D., Nymadawa P., Bahmanimehr A., Sahakyan H., Tambets K., Fedorova S., Barashkov N., Khidiyatova I., Mihailov E., Khusainova R., Damba L., Derenko M., Malyarchuk B., Osipova L., Voevoda M., Yepiskoposyan L., Kivisild T., Khusnutdinova E., VILLEMS R. The genetic legacy of the expansion of Turkic-speaking nomads across Eurasia // *PLoS Genet*. – 2015. – T. 11, № 4. – C. e1005068.
318. Zalloua P. A., Xue Y., Khalife J., Makhoul N., Debiante L., Platt D. E., Royyuru A. K., Herrera R. J., Hernanz D. F. S., Blue-Smith J., Wells R. S., Comas D., Bertranpetit J., Tyler-Smith C., Genographic C. Y-chromosomal diversity in Lebanon is structured by recent historical events // *American Journal of Human Genetics*. – 2008. – T. 82, № 4. – C. 873-882.
319. Zei G., Lisa A., Fiorani O., Magri C., Quintana-Murci L., Semino O., Santachiara-Benerecetti A. S. From surnames to the history of Y chromosomes: the Sardinian population as a paradigm // *Eur J Hum Genet*. – 2003. – T. 11, № 10. – C. 802-7.
320. Zerjal T., Wells R. S., Yuldasheva N., Ruzibakiev R., Tyler-Smith C. A genetic landscape reshaped by recent events: Y-chromosomal insights into central Asia // *Am J Hum Genet*. – 2002. – T. 71, № 3. – C. 466-82.
321. Zerjal T., Xue Y., Bertorelle G., Wells R. S., Bao W., Zhu S., Qamar R., Ayub Q., Mohyuddin A., Fu S., Li P., Yuldasheva N., Ruzibakiev R., Xu J., Shu Q., Du R., Yang H., Hurler M. E., Robinson E., Gerelsaikhan T., Dashnyam B., Mehdi S. Q., Tyler-Smith C. The genetic legacy of the Mongols // *Am J Hum Genet*. – 2003. – T. 72, № 3. – C. 717-21.
322. Zhabagin M., Balanovska E., Sabitov Z., Kuznetsova M., Agdzhoyan A., Balaganskaya O., Chukhryaeva M., Markina N., Romanov A., Skhalyakho R., Zaporozhchenko V., Saroyants L., Dalimova D., Davletchurin D., Turdikulova S., Yusupov Y., Tazhigulova I., Akilzhanova A., Tyler-Smith C., Balanovsky O. The Connection of the Genetic, Cultural and Geographic Landscapes of Transoxiana // *Sci Rep*. – 2017. – T. 7, № 1. – C. 3085.
323. Zhong H., Shi H., Qi X. B., Duan Z. Y., Tan P. P., Jin L., Su B., Ma R. Z. Extended Y chromosome investigation suggests postglacial migrations of modern humans into East Asia via the northern route // *Mol Biol Evol*. – 2011. – T. 28, № 1. – C. 717-27.
324. Zhong H., Shi H., Qi X. B., Xiao C. J., Jin L., Ma R. Z., Su B. Global distribution of Y-chromosome haplogroup C reveals the prehistoric migration routes of African exodus and early settlement in East Asia // *J Hum Genet*. – 2010. – T. 55, № 7. – C. 428-35.