

REPORTS OF THE NATIONAL ACADEMY OF SCIENCES
OF THE REPUBLIC OF KAZAKHSTAN

ISSN 2224-5227

Volume 6, Number 316 (2017), 85 – 95

E.E. Ashirbekov¹, D.M. Botbaev¹, A.M. Belkozhaev¹,
A.O. Abayldaev¹, A.S. Neupokoeva¹, J.E. Mukhataev¹, B. Alzhanuly¹,
D.A. Sharafutdinova¹, D.D. Mukushkina¹, M.B. Rakhymgozhin¹,
A.K. Khanseitova¹, S.A. Limborska², N.A. Aytkhozhina¹

¹RSE “M. Aitkhozhin Institute of Molecular Biology and Biochemistry”, SC MES RK, Almaty, RK;

²Institute of Molecular Genetics, RAS, Moscow, RF

eldarasher@mail.ru

DISTRIBUTION OF Y-CHROMOSOME HAPLOGROUPS OF THE KAZAKH FROM THE SOUTH KAZAKHSTAN, ZHAMBYL AND ALMATY REGIONS

Abstract. Due to the limited historical data for a reliable description of the ethnogenesis of Kazakhs, there is a need to apply population-genetic studies for obtaining experimental data that can help to understand how the Kazakh ethnos originated. To this end, we analyzed the distribution of Y-chromosome haplogroups of the Kazakh from three regions in comparison with world populations. As a result of single nucleotide polymorphisms analysis, and also with the help of predictive programs using microsatellite haplotypes it was identified 29 haplogroups. The four most common of them (C3-M401, C3-M86, O-M134 and C3-M407) constitute 58% in total, and probably mark the contribution of ancient populations from the east of Eurasia. The remaining lines, considered as western, southwestern, northern and southern, as well as of a disputable origin, were found in the sample in a small numbers, the vast majority of them with frequencies of less than 2%. In general, a large variety of identified haplogroups reflects the fact that the Kazakh ethnos was formed in the middle of Eurasia, where various ancient populations met and mixed.

Visualization of genetic relationships of tribes with the help of the principal components analysis allowed observing the division into three groups, in the first approximation, corresponding to three kazakhzhuzes. However, the existence of one of the groups is questionable due to the heterogeneity of its tribes in the genetic aspect, as well as relatively small samples for some of these tribes.

The data obtained will be useful for historians, ethnographers and other specialists dealing with the ethnogenesis of the Kazakh.

Key words: Kazakhs, ethnogenesis, Y-chromosome, haplogroup, haplotype.

УДК 575.17; 575.15

Е.Е. Аширбеков¹, Д.М. Ботбаев¹, А.М. Белкожаев¹,
А.О. Абайлдаев¹, А.С. Неупокоева¹, Ж.Е. Мухатаев¹, Б. Алжанулы¹,
Д.А. Шарафутдинова¹, Д.Д. Мукушкина¹, М.Б. Рахымгожин¹,
А.К. Ханseitова¹, С.А. Лимборская², Н.А. Айтхожина¹

¹РГП «Институт молекулярной биологии и биохимии им. М.А. Айтхожина» КН МОН РК, Алматы, РК;

²Институт молекулярной генетики РАН, Москва, РФ

РАСПРЕДЕЛЕНИЕ ГАПЛОГРУПП Y-ХРОМОСОМЫ КАЗАХОВ ЮЖНО-
КАЗАХСТАНСКОЙ, ЖАМБЫЛСКОЙ И АЛМАТИНСКОЙ ОБЛАСТЕЙ

Аннотация. В связи с ограниченностью исторических данных для достоверного описания этногенеза казахов имеется необходимость применения популяционно-генетических исследований для получения экспериментальных данных, которые могли бы помочь понять, как возник казахский этнос. С этой целью нами проведен анализ распределения гаплогрупп Y-хромосомы казахов трех областей в сравнении с мировыми популяциями. В результате тестирования однонуклеотидных полиморфизмов, а также с помощью прогнозирующих программ, использующих микросателлитный гаплотип, удалось определить 29 гаплогрупп. Четыре наиболее часто встречающиеся из них (С3-М401, С3-М86, О-М134 и С3-М407) суммарно составляют 58% и, вероятно, маркируют вклад древних популяций с востока Евразии. Остальные линии, считающиеся западными, юго-западными, северными и южными, а также со спорным происхождением, встречались в выборке с низкими частотами, подавляющее большинство с частотами менее 2%. В целом, большое разнообразие выявленных гаплогрупп отражает то обстоятельство, что казахский этнос образовался в самом центре Евразии, где встречались и смешивались различные древние популяции.

Визуализация генетических взаимоотношений племен с помощью метода главных компонент позволила наблюдать разделение на три группы, в первом приближении, соответствующее трем жузам. Однако реальность одной из групп вызывает сомнение из-за разнородности с генетическом плане входящих в него племен, а также относительно малых выборок для некоторых из этих племен.

Полученные данные будут полезны для историков, этнографов и других специалистов, занимающихся проблемами этногенеза казахов.

Ключевые слова: казахи, этногенез, Y-хромосома, гаплогруппа, гаплотип.

Достоверное описание этнической истории казахского народа является важным и в то же время одним из наименее раскрытых разделов истории Казахстана. Из причин малой изученности этногенеза казахов следует выделить, прежде всего, малочисленность сохранившихся письменных источников, описывающих интересующие нас периоды.

В связи с ограниченностью исторических данных для достоверного описания основных этапов формирования казахского этноса имеется необходимость применения новых подходов, в том числе на базе других, неисторических дисциплин. Таким новым подходом для казахстанской исторической науки является применение популяционно-генетических исследований современных казахов для понимания того, каким образом возник казахский этнос.

Генетические свойства Y-хромосомы, такие как передача только по отцовской линии, отсутствие рекомбинации, малая эффективная численность пула Y-хромосом по сравнению с аутосомами, позволяют проследивать по маркерам Y-хромосомы отцовские линии, представляющие собой последовательную "запись" мутаций в ряду поколений [1]. Все древние мутации используются для выделения гаплогрупп – крупных ветвей общего филогенетического древа Y-хромосомы. Анализ разнообразия гаплогрупп в генофонде этносов позволяет определить генетические связи с другими популяциями и реконструировать пути миграций, послуживших формированию этих этносов.

Y-хромосома является уникальным объектом для маркирования генетических особенностей казахских родов, принадлежность к которым индивидуума определяется, за немногими исключениями, по мужской линии. Данный факт позволяет проведение сопоставления исторических источников, устных и письменных данных фамильных родословных с молекулярно-генетическими данными, полученными для Y-хромосомы.

Целью нашего исследования явилось получение молекулярно-генетических данных касательно этногенеза казахов путем анализа распределения гаплогрупп Y-хромосомы казахов Южно-Казахстанской, Жамбылской и Алматинской областей с учетом родоплеменной принадлежности и в сравнении с мировыми популяциями.

Материалы и методы

1269 образцов буккального эпителия от казахов мужского пола из различных племен были собраны в результате экспедиций в города и поселки Южно-Казахстанской, Жамбылской и Алматинской областей. Все участники исследования подписали информированное согласие на его участие, в соответствии с требованиями комиссии по этике, разрешение которой было получено до начала исследования. ДНК выделяли из буккального эпителия с использованием наборов "Blood&TissueKit", Qiagen(США) в соответствии с протоколом производителя.

Для определения гаплогрупп Y-хромосомы образцы были протестированы по 19 однонуклеотидным полиморфизмам: M216 (гаплогруппа C), M217 (C2), M48 (C2b1a2), M407 (C2c1a1a1), M9 (K), M207 (R), M173 (R1), SRY10831 (BT, R1a), M201 (G), M285 (G1), P287 (G2), M175 (O), M231 (N), M242 (Q), M168 (CT), M1 или YAP (DE), M96 (E), M304 (J), P38 (I), а также выборочно дополнительно по 11 локусам M401 (C2b1a3a), M86 (C2b1a2a), P43 (N1c2b), M46 (N1c1), M198 (R1a1a1), M478 (R1b1a1a2), M269 (R1b1a1a1), M122 (O2), M134 (O2a2b1), M35 (E1b1b1) и M174 (D). Тестирование полиморфизма было осуществлено с помощью ПЦР с последующей рестрикцией и анализом длин рестрикционных фрагментов (метод ПЦР-ПДРФ) с использованием праймеров, описанных ранее [2-6]. Определение некоторых гаплогрупп проводилось с помощью программ предикторов на основе данных по микросателлитным гаплотипам [7].

Генетические взаимоотношения между племенами анализировались с использованием метода главных компонент на основе полученных частот гаплогрупп в программе Statistica (версия 8.0) (StatSoft, Tulsa, OK, USA). Количественную оценку генетического разнообразия (D) и уровней генетической дифференциации племен (с использованием опции анализа молекулярной вариации AMOVA) проводили с помощью программного пакета Arlequin (версия 3.5.2.2).

Результаты и обсуждение

В результате тестирования однонуклеотидных полиморфизмов, а также с помощью прогнозирующих программ, использующий микросателлитный гаплотип, удалось определить 29 гаплогрупп. Выявленные гаплогруппы и их встречаемость среди исследованных племен представлены в таблице 1.

Таблица 2 – Распределение гаплогрупп Y-хромосомы в исследованных племенах

Племена	Гаплогруппа																												Всего					
	C-M217(xM401,M48,M407)	C-M401	C-M407	C-M86	D	E1b-M35	G(xM285,P287)	G1-M285	G2-P287	H (пред.)	I1-M253 (пред.)	I2a-I460 (пред.)	I2b-I415 (пред.)	J(xI1,I2a)	J1-M267 (пред.)	J2a-M410 (пред.)	K(xL,N,O,Q,R)	L (pr)	N(xP43,M46)	N-P43	N-M46	O(xM122)	O-M122(xM134)	O-M134	Q	R(xM198,M478,M269,M124)	R1a-M198	R1b-M478		R1b-M269	R2-M124 (пред.)	T (пред.)		
Жалайыр	1	38		4		1		5	6			2			3	13			1						1			3			5			92
Дулат	6	119		17		1		2				2	4		3	16				1	2	1	2		1	1	7	4			1	1	191	
Албан	1	30	1	4			1	1													2		1		1		3		1				46	
Суан		25																2						1			13						41	
Сары-уйсын		7													1																		8	
Ошакты		11				1		3				2															8	2	1	1			30	
Шапырашты	1	7		1					1						2	2				1													15	
Шанышкылы		7		2									2															1			1		13	
Шакшам		2																															2	
Канлы	3	2		1				2						1		1									27	1	2						40	
Сыргели		5				1										1					21		1	1	1					1			32	
Бсты		2		1				1	1		2				36	1					2	5							6				57	
Аргын		7		3				26	1		1					1	1			1		1			2		4	1	1				50	
Найман	3	7	9	6	4			2			1				1	5			1	1				3	10 2	5	2	1	2				156	
Конырат		3	6 4	4				1		2						1				1	6	1		2			2	8					95	

Племена	Гаплогруппа																				Всего												
	C-M217(xM401,M48,M407)	C-M401	C-M407	C-M86	D	E1b-M35	G(xM285,I287)	G1-M285	G2-P287	H (пред.)	I-M253 (пред.)	I2a-I460 (пред.)	I2b-I415 (пред.)	J(xJ1,J2a)	J1-M267 (пред.)	J2a-M410 (пред.)	K(xL,N,O,Q,R)	L (pr)	N(xP43,M46)	N-P43		N-M46	O(xM122)	O-M122(xM134)	O-M134	Q	R(xM198,M478,M269,M124)	R1a-M198	R1b-M478	R1b-M269	R2-M124 (пред.)	T (пред.)	
Кыпшак				2		1										1				1	2		1	2			4	12	2	1			29
Керей		21		1		1								2							1			1									28
Уак		2							1														1										4
Алим	5	5	2	80		2			4		1	2				1		1	1	2		1		1			8	2	3	1			122
Байулы	2		1	58	1	2			1			3				1					3		1		1			1	2				76
Жетыру	2	10	2	30		13	1			1				1	3					1				5	1		9	3	4				86
Торе	3			1																				2			1			1			8
Толенгит				1					1										1														3
Кожа	2	3			1			1	2							3			1	3	1			1	1	2	6		2	1			30
Др казахи	2	9	1	9										1	3		1		3				1	2	1		5		2	1	1		42
Старший жуз	12	255	1	30		4	1	14	8		2	6	4	3	45	34	2	1	2	36	6	4	3	30	2	37	12	3	8	1			567
Средний жуз	3	40	7	16	4	2		29	2	2	2				3	8	1		1	4	9	2	4	10	8	7	12	23	5	1			362
Младший жуз	9	15	5	16	1	17	1		5	1	1	5		1	5		1	1	3	3	1		6	2		17	6	9	1				284
Всего	31	322	8	22	6	23	2	44	18	3	5	11	4	3	50	53	1	4	4	16	49	9	9	12	2	41	4	78	41	21	13	2	1296

Примечание: (пред.) – гаплогруппы предсказанные предиктором

Большое разнообразие выявленных линий как западного, так и восточного происхождения отражает то обстоятельство, что казахский этнос сложился в самом центре Евразии на огромной территории, занимающей пограничное положение между Центральной Азией и Восточной Европой, Южной Азией и Южной Сибирью, где происходило смешение двух волн расселения из Африки [2].

Гаплогруппа C3-M217 явилась самой распространенной, более половины всех исследованных образцов относятся к ней (50,8% от общего количества). Согласно литературным данным, максимальные частоты гаплогруппы C наблюдаются у народов Восточной Сибири (45%) и Центральной Азии (27%). В Восточной Азии частота C снижается до 11%, а западной границей ее ареала является Волго-Уральский регион (около 2%). В горах Алтая и Саян гаплогруппа C практически не встречается, за исключением самых южных окраин Алтая. В целом геногеография гаплогруппы C свидетельствует об ее восточно-евразийском происхождении с широкой экспансией по степной полосе к югу от Алтайских гор [8].

Общий пул C3-M217 в нашей выборке преимущественно составляют три ее дочерние ветви – C3-M401 (48,9%), C3-M86 (34,2%) и C3-M407 (12,2%). Ветви C3-M401 и C3-M86 являются самыми распространенными в выборке гаплогруппами, составляя 24,8% и 17,4% от общей количества образцов, соответственно.

Гаплогруппа C3-M401 наиболее обширно представлена среди изученных племен, встречаясь почти в каждом племени, за исключением Кипчак и Байулы. Наибольшие частоты данная гаплогруппа показала в Старшем жузе, составив около 45 %. Гаплогруппа C3-M401 была выявлена в каждом племени Старшего жуза: доля от общего количества варьировала от 3,5% в племени Ысты до 100 % в племени Шакшам (племя представлено всего двумя образцами). Она является

преобладающей в 9 из 12 племен Старшего жуза. За исключением племен Канлы, Сргели и Ысты частота встречаемости этой гаплогруппы в других племенах составляла 37 % и выше.

Гаплогруппа С3-М401 интересна тем, что часть составляющих ее линий, включая казахские [9], входят в так называемый «Star-cluster», приписываемый к многочисленным потомкам Чингисхана, либо его ближайших родственников по мужской линии [10]. Возраст кластера составляет около 1000 лет (доверительный интервал 700-1300 лет).

Распространена эта линия очень широко, занимая значимую долю гаплотипов в генофонде у многих народов Азии от Тихого океана до Каспийского моря, включая казахов, и совпадая с путями экспансии монголов в XIII веке. Zerjal и соавт. оценивают общее количество носителей этой линии в современном мире около 16 млн. человек, и в качестве возможной причины такого распространения выдвигают социальный отбор [10].

Среди других племен казахов «Star-cluster», как основная линия, также обнаружен в племени Керей Среднего жуза, что согласуется с результатами С. Абилева и соав. [9].

Второй по распространенности гаплогруппой в выборке является гаплогруппа С3-М86. В литературе она известна как С3с и в мировых популяциях с наибольшими частотами представлена у монголов [11] и эвенков [12]. Пики частот этой гаплогруппы в исследованной выборке приходятся на племена Младшего жуза, особенно на племена Байулы (76,3%) и Алим (65,5%), в меньшей степени Жетыру (34,9%). Следует отметить, что данная гаплогруппа встречается со средними и низкими частотами во большинстве исследованных племен – в 15 племенах из 21 изученных.

На третьем месте по распространенности среди изученных образцов расположилась гаплогруппа О-М134 (9,4%). Эта гаплогруппа преобладает в генофонде племени Среднего жуза Найман (составляя 65,4%), которое достаточно хорошо представлено в нашей выборке. Как и большинство ветвей материнской гаплогруппы О, гаплогруппа О-М134 преимущественно распространена в Восточной и Юго-Восточной Азии, хотя и имеет максимум своих частот в Западной Китае [13]. Доля О-М134 в мужском пуле Y-хромосом популяции Хань составляет 13%, также эта гаплогруппа встречается в популяциях Корейцев, Японцев, Тайцев и др. [14].

Занимающая 4 место в нашей выборке (с долей 6,2%) гаплогруппа С3-М407 также в большей части встречалась в одном племени – племени Среднего жуза Конырат. Среди мировых популяций данная гаплогруппа с наибольшими частотами представлена у монголоязычных народов – бурят, монголов и калмыков [15, 16].

Таким образом, четыре самых представленных гаплогруппы являются восточными и маркируют вклад восточных популяций в генофонд казахов. Также к восточным гаплогруппам относят обнаруженные в нашей выборке с меньшими частотами гаплогруппы N и Q, которые будут описаны ниже.

Европеоидный вклад маркируется рядом западно-евразийских гаплогрупп, в том числе европейской гаплогруппой I, переднеазиатскими гаплогруппами E1b, G и J [1], а также гаплогруппами R1a и R1b, происхождение которых вызывает споры [17, 18].

Частота встречаемости гаплогруппы R1a1a-M198 составила 6,0%. Несмотря на достаточно высокую долю, данная гаплогруппа не является преобладающей ни в одном из племен, а более или менее равномерно распространена в составе большинства изученных племен. Данная гаплогруппа обнаруживается с низкими и средними частотами среди 15 племен, отсутствуя в племенах Ысты, Сргели, Шапырашты, Керей и Байулы а также в малопредставленных племенах Сарьуйсун и Шакшам. Наибольшие частоты встречаемости гаплогруппы выявлены в племенах Суан (31,7%) и Ошакты (26,7%).

Исходя из результатов определения принадлежности к гаплогруппам Y-хромосомы древних обитателей территории Средней и Центральной Азии, а также популяционных исследований современных народов этой территории, предполагается, что гаплогруппа R1a1a является маркером палеоевропеоидного субстрата, преобладавшего на этой территории в скифско-сарматский и предшествующий периоды и послужившего первичной основой для формирования этносов Средней и Центральной Азии [8, 19, 20]. Данное предположение хорошо согласуется с результатами нашего исследования, выявившего гаплогруппу во многих изученных племенах.

По частотам встречаемости 6 и 7 место среди изученных образцов занимают две сестринские гаплогруппы J2a (с долей 4,1%) и J1 (3,9%).

Также как и в случае с R1a-M198, гаплогруппа J2a-M410 встречается с низкими и средними частотами в 13 из 21 изученных племен. Наибольшие частоты обнаруживаются в трех племенах Старшего жуза – Жалайыр (14,1%), Шапрашты (13,3%) и Дулат (8,4%). В мире наибольших частот эта гаплогруппа достигает в Турции, Пакистане, Северо-Западной Индии, Иране и Афганистане [21]. Распространение J2a-M410 связывают с экспансией неолитических земледельцев из Месопотамии в Северную Африку и Азию [22]. Более равномерное распространение среди изучаемых племен, а также несколько более высокие частоты в племенах Старшего жуза, говорят в пользу того, что данная линия относительно более древняя и вероятно связана с сельскохозяйственными районами Средней Азии.

Гаплогруппа J1-M267 напротив распространена не так широко, кроме того, ее основной пул приходится на племя Старшего жуза Ысты, составляя 63,2% от всех образцов этого племени. С средними частотами гаплогруппа J1-M267 также обнаруживалась в племенах Жалайыр, Керей, Шапрашты и малопредставленном племени Сарыуысын. Гаплогруппа J1-M267 является преобладающей на Ближнем Востоке среди народов, говорящих на семитских языках, особенно на арабском, в Северной и Северо-Восточной Африке, а также среди некоторых кавказских народов. Распространение гаплогруппы J1-M267 связывают, кроме всего прочего, с распространением ислама во второй половине первого тысячелетия нашей эры [22].

Следующей по распространенности явилась гаплогруппа N-M46, также известная как N-Tat, с показателем 3,8 %. Гаплогруппа N-M46 является основной в племени Сргели, достигая там 65,6%. Достаточно часто она встречалась и в племени Жалайыр (9,8%), несколько меньше в племенах Кипчак (6,9%) и Конырат (6,3%). Предполагается, что гаплогруппа N-M46 возникла в Южной Сибири около 10 тыс. лет назад и затем распространилась по всей Северной Евразии [23]. Согласно исследованиям Пумае с соав. [24] казахские линии гаплогруппы N-M46 имеют общее происхождение с монгольскими, бурятскими и турецкими линиями и маркируются мутацией F4205.

Гаплогруппа G1-M285 встречалась с большой частотой в самом большом казахском племени Аргын, достигая 52,0%. Среди других племен со средними частотами данная гаплогруппа встречалась в племенах Ошакты (10,0%), Дулат (5,4%) и Канлы (5%). Проанализировав частоты G1 и ее генетическое разнообразие в популяциях, а также результаты полного секвенирования Y-хромосомы нескольких специально отобранных образцов, Балановский с соав. [25] пришли к выводу о том, что наличие среди Аргынов этой гаплогруппы связано с распространением древних ираноязычных племен с территории Иранского нагорья на север с последующим относительно недавним эффектом основателя (около 600 лет назад).

Гаплогруппа Q встречалась с частотой 3,2 % и почти исключительно была представлена племенем Канлы (с долей 67,5 %). В мировых популяциях гаплогруппа Q является доминирующей среди мужских линий коренных американцев [1], малочисленных северных народов Евразии кетов и селькупов [26], со средними частотами встречается у тувинцев [27] и алтайских народов – тубалар, алтай-кижи и челканцев [28]. Среди народов Средней Азии гаплогруппа встречается с низкими частотами, за исключением туркмен, у которых она преобладает [29].

Гаплогруппа R1b-M478 составляет 3,2% от всех образцов выборки и преобладает в племени Кипчак (41,4%), с меньшими частотами встречается в племенах Ысты (10,5%), Конырат (8,4%) и Ошакты (6,7%). Гаплогруппа R1b-M478 (M73) считается азиатской ветвью и обнаруживается на востоке ареала своей материнской гаплогруппы R1b, основная часть линий которой приходится на Западную Европу. Распространение данной гаплогруппы в основном ограничено Центральной Азией и Волго-Уральским регионом [30], причем частоты встречаемости в популяциях достаточно низкие, за исключением кумандинцев [8] и башкир [30].

С частотой 2,4% в выборке встречалась парагруппа C3(xM401, M48, M407). Гаплогенетический анализ показал что образцы данной парагруппы, за исключением трех, принадлежат к одной ветви с характерным нулевым значением в локусе DYS488. Три образца из 8 из рода Торе принадлежали к этой линии. Среди изученных племен данная линия обнаруживается с низкими частотами, за исключением племени Канлы (7%). В результате поиска в литературе обнаружилось, что эта линия встречается в популяциях монголов, киргизов, таджиков и узбеков [3].

Остальные гаплогруппы встречались в нашей выборке с частотой менее 2%:

- гаплогруппа R1b-M268 (1,6%), являющаяся преобладающей в Западной Европе, среди азиатских популяций доминирует у башкир [29];
- гаплогруппа E1b-M35 (1,8%), недавние исследования показали связь центральноазиатских линий этой гаплогруппы с Южным Ливаном с дивергенцией около 2,9 тыс. лет назад [31];
- гаплогруппа G2-P287 (1,4%), вероятно, маркируют следы экспансии земледельцев из Ближнего Востока, наибольшие частоты наблюдаются среди народов Кавказа [32];
- гаплогруппа N-P43 (1,2%), распространенная широко по Сибири с наибольшими частотами среди малочисленных северных народов [24];
- гаплогруппы R2-M124 (1,0%), L (0,3%), и H (0,2%), с наибольшими частотами встречающиеся в Индии [33] и, вероятно, отражающие вклад популяций Южной Азии в генофонд Средней Азии;
- гаплогруппа D (0,5%), с наибольшими частотами встречающаяся среди тибетцев и японцев [34];
- гаплогруппы I1 (0,4%), I2a (0,8%) и I2b (0,3%), ветви материнской гаплогруппы I, распространенной в основном в популяциях Европы.

Частоты встречаемости гаплогрупп были далее использованы для изучения генетических взаимоотношений между популяциями с использованием метода главных компонент (рисунок 1). Племена Сарыуйсун, Шакшам, Уак, а также роды Торе и Толенгит были исключены из анализа из-за малой численности соответствующих им выборок. Для наглядности в анализ включены общая выборка (отмечена как Kazakhs) и три жуза (отмечены как Greatzhuz, Middlezhuz и Juniorzhuz).

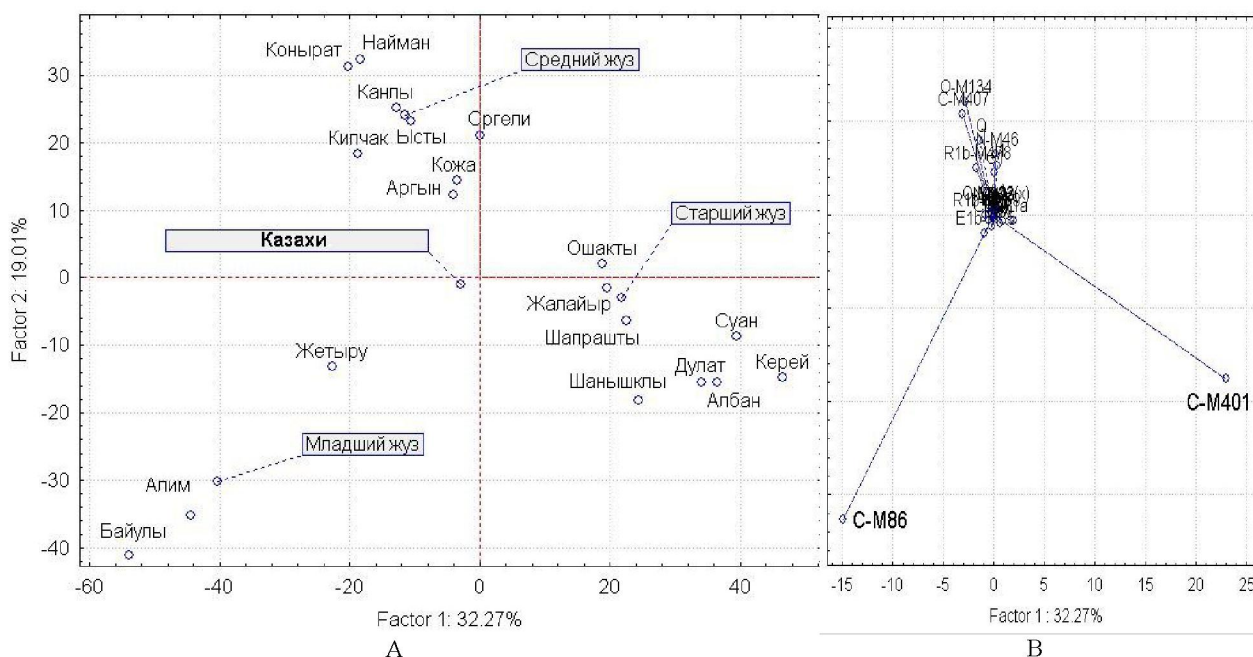


Рисунок 1 - Анализ генетических взаимоотношений изученных племен с использованием метода главных компонент А. Относительное положение племен в пространстве 1-ой и 2-ой главных компонент. В. Проекция, показывающая вклад гаплогрупп в разделение племен.

На получившемся графике все племена разделяются на три группы и отдельное племя Жетыру. Первую группу составляет большинство племен Старшего жуза и племя Среднего жуза Керей. На проекции, показывающей вклад отдельных гаплогрупп в получившуюся картину, видно, что обособление этой группы от остальных обуславливается, в первую очередь, разницей в частотах гаплогруппы C3-M401 – в генофондах попавших в эту группу племен данная гаплогруппа преобладает. Вторая группа объединяет два племени Младшего жуза – Алим и Байулы, отделение этой группы объясняется высокими частотами гаплогруппы C3-M86 в их спектре гаплогрупп. Третья группа сложилась из разнородных составляющих: в нее попали племена Среднего жуза (за исключением племени Керей), три племени Старшего жуза – Канлы, Сргели и Ысты, а также род Кожа.

Племя Жетыру на графике занимает промежуточное положение между группой двух других племен Младшего жуза и остальными племенами. Примечательно, что первая главная компонента, объясняющая 32% генетического разнообразия, не отделяет племя Жетыру от второй группы, а вторая главная компонента, объясняющая еще 19% генетического разнообразия, не отделяет племя Жетыру от первой группы.

Общая выборка казахов трех изучаемых областей, как и ожидалось, попала в самый центр графика, а три жуза – в соответствующие им группы племен.

В результате анализа распределения гаплогрупп нами установлено, что каждое изученное племя Среднего жуза имеет свою превалирующую гаплогруппу (Аргын – гаплогруппа G1-M285, Найман – O-M134, Конырат – C3-M407, Керей – C3-M401, Кипчак – R1b-M478) и благодаря этому Средний жуз имеет самое высокое значение генетического разнообразия. По этой причине объединение на графике племен Среднего жуза Аргын, Найман, Кипчак и Конырат в одну группу кажется нелогичным. Более того, в данную группу попали три племени Старшего жуза, которые не попали на графике в группу Старшего жуза – Канлы (превалирующая гаплогруппа Q), Сртели (N-M46) и Ысты (J1), а также род Кожа (без преваляирования какой-либо одной гаплогруппы). На проекции показывающей вклад определенных гаплогрупп в разделение племен на графике хорошо различимы проекции гаплогрупп C3-M401 и C3-M86, в то время как проекции остальных гаплогрупп совмещены и направлены в сторону обособления второй группы. Возможно, что на результаты анализа главных компонент повлиял относительно малый размер выборок племен Среднего жуза.

Заключение

В результате анализа распределения гаплогрупп Y-хромосомы у казахов Южно-Казахстанской, Жамбылской и Алматинской областей было выявлено, что четыре самых высокочастотных гаплогруппы в составе их генофонда (C3-M401, C3-M86, O-M134 и C3-M407) распространены в мировых популяциях к востоку от казахов, и вероятно маркируют вклад древних восточных популяций. Остальные линии, считающиеся западными, юго-западными, северными и южными, а также со спорным происхождением, встречались в выборке с частотами не более 6%, подавляющее большинство с частотами менее 2%. В целом, большое разнообразие выявленных гаплогрупп отражает то обстоятельство, что казахский этнос образовался в самом центре Евразии, где встречались и смешивались различные древние популяции.

Визуализация генетических взаимоотношений племен с помощью метода главных компонент позволила наблюдать разделение на три группы, в первом приближении, соответствующее трем жузам. Однако реальность одной из групп вызывает сомнение из-за разнородности с генетическом плане входящих в него племен, а также относительно малых выборок для некоторых из этих племен.

ЛИТЕРАТУРА

- [1] Степанов В.А., Харьков В.Н., Пузырев В.П. Эволюция и филогеография линий Y-хромосомы человека // Вестник ВОГиС, 2006, № 1, С.57-73.
- [2] Underhill PA, Passarino G, Lin AA, et al (2001) The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Ann Hum Genet*, 65:43-62. DOI: 10.1046/j.1469-1809.2001.6510043.
- [3] Di Cristofaro J, Pennarun E, Mazières S, et al (2013) AfghanHinduKush: where Eurasians sub-continent gene flows converge. *PLoS One*, 8(10):76748. DOI: org/10.1371/journal.pone.0076748.
- [4] Dulik MC, Zhadanov SI, Osipova LP, et al (2012) Mitochondrial DNA and Y chromosome variation provides evidence for a recent common ancestry between Native Americans and Indigenous Altaians. *Am J Hum Genet*, 90(3):573. DOI: 10.1016/j.ajhg.2011.12.014.
- [5] Myres NM, Rootsi S, Lin AA, et al (2011) A major Y-chromosome haplogroup R1b Holocene era founder effect in Central and Western Europe. *Eur J Hum Genet*, 19(1):95-101. DOI: 10.1038/ejhg.2010.146.
- [6] Cai X, Qin Z, Wen B, Xu S, et al (2011) Human migration through bottlenecks from Southeast Asia into East Asia during Last Glacial Maximum revealed by Y chromosomes. *PLoS One*, 6(8):24282. DOI: 10.1371/journal.pone.0024282.
- [7] <http://www.hprg.com/hapest5/hapest5b/hapest5.htm>
- [8] Балаганская О.А., Балановская Е.В., Лавряшина М.Б., и др. Полиморфизм Y хромосомы у тюркоязычного населения Алтае-Саян, Тянь-Шаня и Памира в контексте взаимодействия генофондов западной и восточной Евразии // Медицинская генетика, 2011, №3. С.12-22.

- [9] Abilev S, Malyarchuk B, Derenko M, et al (2012) 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*, 84:79-89. DOI: 10.3378/027.084.0106.
- [10] Zerjal T, Xue Y, Bertorelle G, et al (2003) The genetic legacy of the Mongols. *Am J Hum Genet*, 72(3):717-21. DOI: 10.1086/367774.
- [11] Katoh T, Munkhbat B, Tounai K, et al (2005) Genetic features of Mongolian ethnic groups revealed by Y-chromosomal analysis. *Gene*, 346:63-70. DOI: 10.1016/j.gene.2004.10.023.
- [12] Pakendorf B, Novgorodov IN, Osakovskij VL, et al (2006) Investigating the effects of prehistoric migrations in Siberia: genetic variation and the origins of Yakuts. *Hum Genet*, 120:334-353. DOI: 10.1007/s00439-006-0213-2.
- [13] Shi H, Dong Y, Wen B, et al (2005) Y-Chromosome Evidence of Southern Origin of the East Asian-Specific Haplogroup O3-M122. *Am J Hum Genet*, 77:408-419. DOI: 10.1086/444436.
- [14] Ning C, Yan S, Hu K, et al (2016) Refined phylogenetic structure of an abundant East Asian Y-chromosomal haplogroup O*-M134. *Eur J Hum Genet*, 24:307-309. DOI: 10.1038/ejhg.2015.183.
- [15] Zhabagin M, Balanovska E, Sabitov Zh, et al (2017) The Connection of the Genetic, Cultural and Geographic Landscapes of Transoxiana. *Scientific Reports*, 7:3085. DOI: 10.1038/s41598-017-03176-z.
- [16] Malyarchuk BA, Derenko M, Denisova G, et al (2016) Y chromosome haplotype diversity in Mongolic speaking populations and gene conversion at the duplicated STR DYS385a,b in haplogroup C3-M407. *J Hum Genet*, 61(6):491-6. DOI: 10.1038/jhg.2016.14.
- [17] Underhill PA, Myres NM, Rootsi S, et al (2010) Separating the post-Glacial coancestry of European and Asian Y chromosomes within haplogroup R1a. *Eur J Hum Genet*, 18(4):479-484. DOI: 10.1038/ejhg.2009.194.
- [18] Myres NM, Rootsi S, Lin AA, et al (2011) A major Y-chromosome haplogroup R1b Holocene era founder effect in Central and Western Europe. *Eur J Hum Genet*, 19(1):95-101. DOI: 10.1038/ejhg.2010.146.
- [19] Keyser C, Bouakaze C, Crubezy E, et al (2009) Ancient DNA provides new insights into the history of south Siberian Kurgan people. *Hum Genet*, 126(3):395-410. DOI: 10.1007/s00439-009-0683-0.
- [20] Hollard C, Keyser C, Giscard PH, et al (2014) Strong genetic admixture in the Altai at the Middle Bronze Age revealed by uniparental and ancestry informative markers. *Forensic Sci Int Genet*, 12:199-207. DOI: 10.1016/j.fsigen.2014.05.012.
- [21] Singh S, Singh A, Rajkumar R, et al (2016) Dissecting the influence of Neolithic demic diffusion on Indian Y-chromosome pool through J2-M172 haplogroup. *Scientific Reports*, 12(6):19157. DOI: 10.1038/srep19157.
- [22] Semino O, Magri C, Benuzzi G, et al (2004) Origin, Diffusion, and Differentiation of Y-Chromosome Haplogroups E and J: Inferences on the Neolithization of Europe and Later Migratory Events in the Mediterranean Area. *Am J Hum Genet*, 74(5):1023-1034. DOI: 10.1086/386295.
- [23] Derenko M, Malyarchuk B, Denisova G, et al (2007) Y-chromosome haplogroup N dispersals from south Siberia to Europe. *J Hum Genet*, 52:763-770. DOI: 10.1007/s10038-007-0179-5
- [24] Ilumae A, Reidla M, Chukhryaeva M, et al (2016) Human Y Chromosome Haplogroup N: A Non-trivial Time-Resolved Phylogeography that Cuts across Language Families. *Am J Hum Genet*, 99:163-173. DOI: 10.1016/j.ajhg.2016.05.025.
- [25] Balanovsky O, Zhabagin M, Agdzhoyan A, et al (2015) 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. *PlosOne*, 10(4):e0122968. DOI: 10.1371/journal.pone.0122968.
- [26] Tambets K, Rootsi S, Kivisild T, et al (2004) The Western and Eastern Roots of the Saami – the Story of Genetic “Outliers” Told by Mitochondrial DNA and Y Chromosomes. *Am J Hum Genet*, 74(4):661-682. DOI: 10.1086/383203.
- [27] Харьков В.Н., Хамина К.В., Медведева О.Ф., Симонова К.В., Хитринская И.Ю., Степанов В.А. Структура генофонда тувиновцев по маркерам Y хромосомы // *Генетика*, 2013, Т.49(12), С.1416-1425.
- [28] Dulik MC, Zhadanov SI, Osipova LP, et al (2012) Mitochondrial DNA and Y Chromosome Variation Provides Evidence for a Recent Common Ancestry between Native Americans and Indigenous Altaians. *Am J Hum Genet*, 90:229-246. DOI: 10.1016/j.ajhg.2011.12.014.
- [29] Схалиягор А., Жабагин М.К., Юсупов Ю.М., Агджоян А.Т., Сабитов Ж.М., Гурьянов В.М., и др. Генофонд туркмен Каракашпастана в контексте популяций Центральной Азии (полиморфизм Y-хромосомы). *Вестник Московского университета. Антропология*, 2016, №3, С.86-96.
- [30] Лобов А.С. Структура генофонда субпопуляций башкир. Автореферат диссертации на соискание ученой степени кандидата биологических наук, 2009.
- [31] Platt DE, Haber M, Dagher-Kharrat MB, et al (2016) Mapping Post-Glacial expansions: The Peopling of Southwest Asia. *Scientific Reports*, 7:40338. DOI: 10.1038/srep40338.
- [32] Balanovsky O, Dibirova K, Dybo A, et al (2011) Parallel Evolution of Genes and Languages in the Caucasus Region. *Mol Biol Evol*, 28(10):2905-2920. DOI: 10.1093/molbev/msr126.
- [33] Thanseem I, Thangaraj K, Chaubey G, et al (2006) Genetic affinities among the lower castes and tribal groups of India: inference from Y chromosome and mitochondrial DNA. *BMC Genetics*, 7:42. DOI: 10.1186/1471-2156-7-42.
- [34] Xue Y, Tatiana Z, Bao W, et al (2006) Male Demography in East Asia: A North-South Contrast in Human Population Expansion Times. *Genetics*, 172:2431-2439. DOI: 10.1534/genetics.105.054270.

REFERENCES

- [1] Stepanov VA, Kharkov VN, Puzyrev VP (2006) *Bulletin of VOGiS [Vestnic VOGiS]*. 10(1): 57-73 (in Russian).
- [2] Underhill PA, Passarino G, Lin AA, et al (2001) The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Ann Hum Genet*, 65:43-62. DOI: 10.1046/j.1469-1809.2001.6510043.

- [3] Di Cristofaro J, Pennarun E, Mazières S, et al (2013) AfghanHinduKush: whereEurasiansub-continentgeneflowsconverge. PLoS One, 8(10):76748. DOI: org/10.1371/journalpone.0076748.
- [4] Dulik MC, Zhadanov SI, Osipova LP, et al (2012) Mitochondrial DNA and Y chromosome variation provides evidence for a recent common ancestry between Native Americans and Indigenous Altaians. Am J Hum Genet, 90(3):573. DOI: 10.1016/j.ajhg.2011.12.014.
- [5] Myres NM, Rootsi S, Lin AA, et al (2011) A major Y-chromosome haplogroup R1b Holocene era founder effect in Central and Western Europe. Eur J Hum Genet, 19(1):95-101. DOI: 10.1038/ejhg.2010.146.
- [6] Cai X, Qin Z, Wen B, Xu S, et al (2011) Human migration through bottlenecks from Southeast Asia into East Asia during Last Glacial Maximum revealed by Y chromosomes. PLoS One, 6(8):24282. DOI: 10.1371/journalpone.0024282.
- [7] <http://www.hprg.com/hapest5/hapest5b/hapest5.htm>
- [8] Balaganskaya OA, Balanovskaya EV, Lavryashina MB, et al (2011) Polymorphism of Y chromosome among the Turkic-speaking population of the Altai-Sayan, Tien Shan and Pamir in the context of the interaction between the gene pools of Western and Eastern Eurasia. Medicine Genetics [Meditsinskayagenetica], 10(3): 12-22 (in Russian).
- [9] Abilev S, Malyarchuk B, Derenko M, et al (2012) 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, 84:79-89. DOI: 10.3378/027.084.0106.
- [10] Zerjal T, Xue Y, Bertorelle G, et al (2003) The genetic legacy of the Mongols. Am J Hum Genet, 72(3):717-21. DOI: 10.1086/367774.
- [11] Katoh T, Munkhbat B, Tounai K, et al (2005) Genetic features of Mongolian ethnic groups revealed by Y-chromosomal analysis. Gene, 346:63-70. DOI: 10.1016/j.gene.2004.10.023.
- [12] Pakendorf B, Novgorodov IN, Osakovskij VL, et al (2006) Investigating the effects of prehistoric migrations in Siberia: genetic variation and the origins of Yakuts. Hum Genet, 120:334-353. DOI: 10.1007/s00439-006-0213-2.
- [13] Shi H, Dong Y, Wen B, et al (2005) Y-Chromosome Evidence of Southern Origin of the East Asian-Specific Haplogroup O3-M122. Am J Hum Genet, 77:408-419. DOI: 10.1086/444436.
- [14] Ning C, Yan S, Hu K, et al (2016) Refined phylogenetic structure of an abundant East Asian Y-chromosomal haplogroup O*-M134. Eur J Hum Genet, 24:307-309. DOI: 10.1038/ejhg.2015.183.
- [15] Zhabagin M, Balanovska E, Sabitov Zh, et al (2017) The Connection of the Genetic, Cultural and Geographic Landscapes of Transoxiana. Scientific Reports, 7:3085. DOI: 10.1038/s41598-017-03176-z.
- [16] Malyarchuk BA, Derenko M, Denisova G, et al (2016) Y chromosome haplotype diversity in Mongolic speaking populations and gene conversion at the duplicated STR DYS385a,b in haplogroup C3-M407. J Hum Genet, 61(6):491-6. DOI: 10.1038/jhg.2016.14.
- [17] Underhill PA, Myres NM, Rootsi S, et al (2010) Separating the post-Glacial coancestry of European and Asian Y chromosomes within haplogroup R1a. Eur J Hum Genet, 18(4):479-484. DOI: 10.1038/ejhg.2009.194.
- [18] Myres NM, Rootsi S, Lin AA, et al (2011) A major Y-chromosome haplogroup R1b Holocene era founder effect in Central and Western Europe. Eur J Hum Genet, 19(1):95-101. DOI: 10.1038/ejhg.2010.146.
- [19] Keyser C, Bouakaze C, Crubezy E, et al (2009) Ancient DNA provides new insights into the history of south Siberian Kurgan people. Hum Genet, 126(3):395-410. DOI: 10.1007/s00439-009-0683-0.
- [20] Hollard C, Keyser C, Giscard PH, et al (2014) Strong genetic admixture in the Altai at the Middle Bronze Age revealed by uniparental and ancestry informative markers. Forensic Sci Int Genet, 12:199-207. DOI: 10.1016/j.fsigen.2014.05.012.
- [21] Singh S, Singh A, Rajkumar R, et al (2016) Dissecting the influence of Neolithic demic diffusion on Indian Y-chromosome pool through J2-M172 haplogroup. Scientific Reports, 12(6):19157. DOI: 10.1038/srep19157.
- [22] Semino O, Magri C, Benuzzi G, et al (2004) Origin, Diffusion, and Differentiation of Y-Chromosome Haplogroups E and J: Inferences on the Neolithization of Europe and Later Migratory Events in the Mediterranean Area. Am J Hum Genet, 74(5):1023-1034. DOI: 10.1086/386295.
- [23] Derenko M, Malyarchuk B, Denisova G, et al (2007) Y-chromosome haplogroup N dispersals from south Siberia to Europe. J Hum Genet, 52:763-770. DOI: 10.1007/s10038-007-0179-5
- [24] Ilumae A, Reidla M, Chukhryaeva M, et al (2016) Human Y Chromosome Haplogroup N: A Non-trivial Time-Resolved Phylogeography that Cuts across Language Families. Am J Hum Genet, 99:163-173. DOI: 10.1016/j.ajhg.2016.05.025.
- [25] Balanovsky O, Zhabagin M, Agdzhoyan A, et al (2015) 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. PlosOne, 10(4):e0122968. DOI: 10.1371/journalpone.0122968.
- [26] Tambets K, Rootsi S, Kivisild T, et al (2004) The Western and Eastern Roots of the Saami – the Story of Genetic “Outliers” Told by Mitochondrial DNA and Y Chromosomes. Am J Hum Genet, 74(4):661-682. DOI: 10.1086/383203.
- [27] Kharkov VN, Hamina KV, Medvedeva OF, et al (2013) Genetics [Genetica], 49(12):1416-1425 (in Russian).
- [28] Dulik MC, Zhadanov SI, Osipova LP, et al (2012) Mitochondrial DNA and Y Chromosome Variation Provides Evidence for a Recent Common Ancestry between Native Americans and Indigenous Altaians. Am J Hum Genet, 90:229-246. DOI: 10.1016/j.ajhg.2011.12.014.
- [29] Shzlyaho RA, Zhabagin MK, Usupov UM, et al (2016) Bulletin of Moscow University [Vestnik Moskovskogo universiteta], 3:86-96 (in Russian).
- [30] Lobov AS (2009) The structure of the gene pool of Bashkir subpopulations. Abstract of dissertation for candidate of biological Sciences degree.
- [31] Platt DE, Haber M, Dagher-Kharrat MB, et al (2016) Mapping Post-Glacial expansions: The Peopling of Southwest Asia. Scientific Reports, 7:40338. DOI: 10.1038/srep40338.
- [32] Balanovsky O, Dibirova K, Dybo A, et al (2011) Parallel Evolution of Genes and Languages in the Caucasus Region. Mol Biol Evol, 28(10):2905-2920. DOI: 10.1093/molbev/msr126.

[33] Thanseem I, Thangaraj K, Chaubey G, et al (2006) Genetic affinities among the lower castes and tribal groups of India: inference from Y chromosome and mitochondrial DNA. BMC Genetics, 7:42. DOI:10.1186/1471-2156-7-42.

[34] Xue Y, Tatiana Z, Bao W, et al (2006) Male Demography in East Asia: A North–South Contrast in Human Population Expansion Times. Genetics, 172:2431–2439. DOI: 10.1534/genetics.105.054270.

**Аширбеков Е.Е.¹, Ботбаев Д.М.¹, Белкожаев А.М.¹,
Абайлдаев А.О.¹, Неупокоева А.С.¹, Мухатаев Ж.Е.¹, Алжанулы Б.¹, Шарафутдинова Д.А.¹,
Мукушкина Д.Д.¹, Рахымгожин М.Б.¹, Хансеитова А.К.¹, Лимборская С.А.², Айтхожина Н.А.¹.**

¹ҚР БҒМ ҒК «М.Ә.Айтхожин атындағы молекулярлық биология
және биохимия институты» РМК ШЖК, Алматы, ҚР;
²РФА Молекулалық генетика институты, Мәскеу, РФ

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН, ЖАМБЫЛ ЖӘНЕ АЛМАТЫ ОБЛЫСЫ ҚАЗАҚТАРЫНЫҢ Y-ХРОСОМА ГАПЛОТОПТАРЫНЫҢ ТАРАЛУЫ

Аннотация. Шектелген тарихи деректерге байланысты, қазақ этносының қалай пайда болғанын түсінуге көмектесетін эксперименттік деректерді алу үшін популяциялық-генетикалық зерттеулерді қолдану қажеттілігі туындап отыр. Осы мақсатта әлемдік популяциялармен салыстырылып үш облыс қазақтарының Y-хромосомасы гаплогрупптарының таралу анализі жүргізілді. Бірнуклеотидті полиморфизмді тестілеудің нәтижесінде, сондай-ақ микросателлитті гаплогруппті қолданатын болжау бағдарламалары көмегімен 29 гаплогрупп анықталды. Олардан ең жиі кездесетін төреуі (С3-М401, С3-М86, М134 және О-С3-М407) жалпы 58% құрайды және Еуразия шығысынан келген ежелгі популяцияның үлесін белгілейді. Батыс, оңтүстік-батыс, солтүстік және оңтүстік болып саналатын қалған линиялар, сондай-ақ шығу тегі күмәнді линиялар жинақта төмен жиілікте кездесті, басым көпшілігі 2%-дан төмен орын алды. Жалпы алғанда, анықталған гаплогрупптардың әртүрлілігі қазақ этносының қалыптасқан жері болып табылатын әртүрлі ежелгі популяциялардың кездескен және араласқан Еуразияның орталығы болғанын көрсетеді.

Негізгі компонент әдісі көмегімен тайпалардың генетикалық өзара қатынасын визуализациялау олардың үш топқа бөлінуін көрсетті. Бірінші көрінісі үш жүзге сәйкес келеді. Бірақ осы топтардың біреуінің бар болуы генетикалық тұрғыдан оны құрайтын тайпалардың әртектілігіне, сондай-ақ осы тайпалардың кейбірінің жинақ көлемінің салыстырмалы аздығына байланысты күмәнді болып табылады.

Алынған деректер тарихшылар, этнографтар және қазақ этногенезі мәселелерімен айналысатын басқа мамандар үшін қажет болады.

Тірек сөздер: қазақтар, этногенез, Y-хромосома, гаплогрупп, гаплогрупп.