

АННОТАЦИЯ

исследовательской работы на соискание степени
доктора философии (PhD) по специальности «6D060700-Биология»
Аширбекова Ельдара Ерлановича

на тему: «Этногенетические особенности Y-хромосомы казахов»

Общая характеристика работы

Исследовательская работа посвящена анализу variability Y-хромосомы современных казахов для получения молекулярно-генетических данных, которые будут применимы для описания этногенеза казахов. Основным прием – сопоставление данных по полиморфизму Y-хромосомы с информацией о родоплеменной структуре казахов.

Актуальность темы исследования

Одной из основных задач, стоящих перед государством, является воспитание нового поколения с развитым национальным самосознанием, духом патриотизма и социальной памятью. Актуальность этой задачи со временем лишь возрастает.

Многие страницы истории Казахстана разработаны недостаточно, в частности, вопрос о сложении казахской народности. Главной причиной плохой изученности этногенеза казахов является малочисленность сохранившихся письменных источников.

Историк-востоковед Н.А. Аристов считал, что главным препятствием в выяснении происхождения народностей является слабое знание их родоплеменного состава. Так как казахи до сих пор по традиции отслеживают свою родословную, их родоплеменная структура доступна для изучения. Исследователи этногенеза казахов провели определенную работу в данном направлении, однако многие вопросы ожидают своего ответа, а гипотезы остаются неподтвержденными.

Таким образом, в связи с ограниченностью исторических письменных источников имеется необходимость в новых подходах к реконструкции этногенеза казахов, в том числе на базе других неисторических дисциплин. Одним из таких подходов является междисциплинарное исследование, с использованием возможностей молекулярной генетики с одной стороны и генеалогических и исторических данных с другой.

Развитие молекулярной биологии открыло невиданные до этого перспективы в изучении популяционно-генетической структуры живых организмов. Анализ генетического разнообразия Y-хромосомы современных популяций человека является мощным инструментом для описания генетических особенностей народов и реконструкции их исторических взаимоотношений. Благодаря тому, что традиция отслеживания отцовской родословной у казахов сохранилась до сих пор, Y-хромосома является удобным объектом для исследования, позволяя сопоставлять информацию по казахским родословным с данными по генетическому полиморфизму.

Изучение генофонда казахов представляет интерес для мирового научного сообщества, так как территория Казахстана находится в самом центре континента, между Европой и Азией, где проходили пути важнейших древних миграций, и шел процесс смешения европеоидной и монголоидной рас. Кроме того, многие народы Азии, в том числе казахи, остаются сравнительно малоизученными в молекулярно-генетическом плане.

Цель исследования – охарактеризовать популяционную генетическую структуру казахов на основе анализа вариабельности Y-хромосомы для получения молекулярно-генетических данных для описания этногенеза казахов.

Задачи исследования:

1. Сформировать коллекцию образцов ДНК казахов мужского пола из различных регионов Казахстана, представляющих родоплеменное разнообразие казахов;
2. Определить микросателлитные гаплотипы;
3. Определить принадлежность к гаплогруппам Y-хромосомы;
4. Описать популяционную генетическую структуру казахов на основе анализа распределения гаплогрупп Y-хромосомы, дать оценку вклада древних популяций в генофонд казахов;
5. Описать популяционную генетическую структуру казахов на основе анализа микросателлитной вариабельности Y-хромосомы, оценить возраст отдельных линий.
6. Сравнить родоплеменную и генетическую структуры казахов. Дать оценку достоверности сведений казахского шежира;
7. Определить вклад генетического компонента в жужовую структуру.

Объект исследования: Y-хромосома казахов.

Предмет исследования: популяционная генетическая структура казахов на основе анализа разнообразия линий Y-хромосомы.

Методы исследования: выделение ДНК, полимеразная цепная реакция, гель-электрофорез, капиллярный электрофорез (фрагментный анализ), анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов, анализ молекулярной вариации, построение медианных сетей гаплотипов, определение времени наименее древнего общего предка (TMRCA), метод главных компонент, многомерное шкалирование.

Научная новизна исследования

Исследования генетической структуры Y-хромосомы казахов проводились ранее как отечественными, так и зарубежными исследователями. В рамках крупных региональных исследований Азии, как правило, привлекалось малое количество образцов из какого-либо одного региона Казахстана. Учитывая территориальную родоплеменную дифференциацию и межродовую генетическую дифференциацию казахов, полученные в этих данные нельзя экстраполировать на весь этнос. Кроме того, малый набор изученных маркеров и несопоставимость микросателлитных панелей не позволяют сделать сравнения и обобщения по их результатам.

В большинстве исследований, выполненных отечественными учеными, либо исследовано малое количество образцов, либо образцы собраны из определенных областей без учета родоплеменных различий, либо изучался какой-либо определенный род. Исключением являются работы М.К. Жабагина и соав. и Э.М. Хусаиновой и соав. Обобщающей работой стала диссертация М.К. Жабагина, где на выборке более 2000 образцов проведен анализ связи полиморфизма Y-хромосомы и родоплеменной структуры в казахской популяции. Основной акцент сделан на анализ разнообразия гаплогрупп, а анализу микросателлитного полиморфизма уделено меньше внимания, вероятно из-за недостаточной разрешающей способности использованного 17-локусного гаплотипа.

В нашей работе для исследования популяционно-генетической структуры казахов мы впервые массово использовали длинный 27-локусный STR-гаплотип, который позволяет детально исследовать родоплеменные отношения. Мы протестировали 2171 образец ДНК казахов из 11 областей Казахстана, представляющих 21 племя из трех жузов, а также 5 отдельных родов. 1793 образца изучены на длинном 27-локусном гаплотипе. На основе микросателлитной вариабельности рассчитано время до наименее древнего общего предка (TMRCA) кластеров гаплотипов, что позволило оценить возраст отдельных линий.

Научная и практическая значимость

В процессе исследования получены новые данные, которые будут полезны для решения проблем этнической истории казахов, а также других народов, имевших исторические связи с казахами. Полученные результаты способствуют развитию научного направления этногеномики и смежных областей науки, этнографии и истории, в Казахстане. Результаты работы найдут применение у специалистов смежных отраслей науки: историков, антропологов, этнографов, археологов, лингвистов и др.

Основные положения, выносимые на защиту:

1. Выявлено 29 гаплогрупп Y-хромосомы. Большинство (около 65%) казахов относятся к восточным гаплогруппам, среди которых две наиболее высокочастотные C2-M48 и C2-F4002. Остальные гаплогруппы, считающиеся западными, юго-западными, северными и южными, а также со спорным происхождением, встречаются в выборке со средними и низкими частотами (подавляющее большинство с частотами менее 1-2%).

2. На основе 27-локусного гаплотипа построены медианные сети, позволившие выявить генетические линии внутри гаплогрупп, а также детально рассматривать меж- и внутри-родовые генетические отношения, на основе микросателлитной вариабельности оценены возрасты линий. Возрасты превалирующих линий отдельных племен находятся в диапазоне около 350-550 лет; возрасты линий объединяющих 2-4 родственных племен находятся в диапазоне около 560-720 лет; возраст линии внутри C2-M48 объединяющей крупные племена Әлім и Байұлы (т.н. род Алшын) составляет около 810 лет; возраст линии внутри C2-F4002 объединяющей большинство племен Старшего жуза (т.н. род Үйсін) и племя Керей составляет около 875

лет. Возрасты древних линий внутри C2-F1756, C2-M48 и R1a-M198, входящих в состав многих племен, составляют около 1200, 1400 и 2000 лет, соответственно.

3. Полученные данные о популяционно-генетической структуре казахов в целом согласуются с представлениями о родоплеменной структуре. В большинстве племен превалирует определенная линия, что свидетельствует об эффекте основателя. Также присутствуют две-три линии со средними частотами и множество линий с низкими частотами. Ожидаемо, на уровне рода (клана) картина менее разнообразна, однако единные линии обычно также не наблюдаются, а обнаруживаются одна превалирующая и одна-две-три второстепенных. Таким образом, в подавляющем большинстве случаев сведения шежире о происхождении родоплеменной группы от единого предка не подтверждаются генетическими данными. Для индивидуума шежире может достоверно описывать родство до определенного уровня (при рассмотрении снизу вверх): индивидуального, кланового, племенного, надплеменного.

4. Жузовая структура лишь частично основана на родственных связях между входящими в жузы племенами. В большинстве племен Старшего жуза превалирует линия внутри C2-F4002, свидетельствуя о родственных связях между этими племенами; особняком выделяются племена Сіргелі, Ысты и Қаңлы. В Младшем жузе племена Әлім и Байұлы объединяет общая линия внутри C2-M48; особняком выделяется племя Жетіру. Самым разнородным из трех жузов оказался Средний жуз, где каждое изученное племя имеет свой набор превалирующих линий и поэтому может рассматриваться как отдельная группа, а племя Керей имеет отдаленные родственные связи с племенами Старшего жуза.

Основные результаты исследований и выводы

1. Сформирована коллекция образцов ДНК казахов. В результате экспедиций в Северо-Казахстанскую, Костанайскую, Акмолинскую, Павлодарскую, Восточно-Казахстанскую, Жетысускую, Алматинскую, Жамбылскую, Туркестанскую, Улытаускую и Атыраускую области был собран биоматериал от 2171 казаха из 21 племени и 5 отдельных родов. Из биоматериала выделена ДНК и сформирована коллекция образцов ДНК.

2. Выявлены гаплогруппы Y-хромосомы. В результате определения 25 однонуклеотидных полиморфизмов методом ПЦР-ПДРФ, а также использования программ-предикторов и сопоставления данных с предыдущими работами, выявлено 29 гаплогрупп Y-хромосомы.

3. Определены микросателлитные гаплотипы. С помощью набора AmpFLSTR Yfiler PCR Amplification Kit (Applied Biosystems, США) определены микросателлитные гаплотипы по 17 локусам для 378 образцов коллекции, и с помощью набора Yfiler Plus PCR Amplification Kit (Applied Biosystems) определены микросателлитные гаплотипы по 27 локусам для 1793 образцов коллекции.

4. Построены медианные сети гаплотипов, дана оценка возрасту линий. С помощью программы Network построены медианные сети

микросателлитных гаплотипов, позволившие выделить отдельные линии. С помощью программ Batwing (работающей на основе теории коалесценции и алгоритма Байеса) и Network (встроенная функция rho statistic) дана оценка возрасту наименее древнего общего предка (TMRCA) получившихся кластеров. Возрасты превалирующих линий отдельных племен находятся в диапазоне около 350-550 лет; возрасты линий объединяющих 2-4 родственных племен находятся в диапазоне около 560-720 лет; возраст линии внутри C2-M48 объединяющей крупные племена Әлім и Байұлы (т.н. род Алшын) составляет около 810 лет; возраст линии внутри C2-F4002 объединяющей большинство племен Старшего жуза (т.н. род Үйсін) и племя Керей составляет около 875 лет. Возрасты древних линий внутри C2-F1756, C2-M48 и R1a-M198, входящих в состав многих племен, составляют около 1200, 1400 и 2000 лет, соответственно.

5. Проведен анализ меж- и внутри-родовых генетических связей, дана оценка достоверности сведений шежире. На основе анализа распределения гаплогрупп и микросателлитной вариабельности в изучаемых родах и племенах, с применением методов главных компонент (PCA), многомерного шкалирования, анализа молекулярной вариации (AMOVA), учитывая полученные медианные сети проведен анализ меж- и внутри-родовых генетических связей. Полученные данные о популяционно-генетической структуре казахов в целом согласуются с представлениями о родоплеменной структуре. В большинстве племен превалирует определенная линия, что свидетельствует об эффекте основателя. Также присутствуют две-три линии со средними частотами и множество линий с низкими частотами. Ожидаемо, на уровне рода (клана) картина менее разнообразна, однако единные линии обычно также не наблюдаются, а обнаруживаются одна превалирующая и одна-две-три второстепенных. Таким образом, в подавляющем большинстве случаев сведения шежире о происхождении родоплеменной группы от единого предка не подтверждаются генетическими данными. Для индивидуума шежире может достоверно описывать родство до определенного уровня (при рассмотрении снизу вверх): индивидуального, родового, кланового, племенного, надплеменного.

6. Оценен вклад генетического компонента в жузовую структуру. Путем визуализации генетической дифференциации племен с использованием методов главных компонент (PCA) и многомерного шкалирования, а также с помощью анализа молекулярной вариации (AMOVA) показано, что жузовая структура лишь частично основана на родственных связях между входящими в жузы племенами. В большинстве племен Старшего жуза превалирует линия внутри C2-F4002, свидетельствуя о родственных связях между этими племенами; особняком выделяются племена Сіргелі, Ысты и Қаңлы. В Младшем жузе племена Әлім и Байұлы объединяет общая линия внутри C2-M48, особняком выделяется племя Жетіру. Самым разнородным из трех жузов оказался Средний жуз, где каждое изученное племя имеет свой набор превалирующих линий и поэтому

может рассматриваться как отдельная группа, а племя Керей имеет отдаленные родственные связи с племенами Старшего жуза.

7. Дана оценка вклада древних линий в генофонд казахов. Сравнение спектра гаплогрупп казахов с мировыми популяциями показало, что наиболее высокочастотные линии вероятно маркируют вклад в генофонд казахов древних популяций с востока. Остальные линии, считающиеся западными, юго-западными, северными и южными, а также со спорным происхождением, встречаются в выборке со средними и низкими частотами, подавляющее большинство менее 1-2%. Большое разнообразие выявленных гаплогрупп, вероятно, отражает то обстоятельство, что казахский этнос образовался в самом центре Евразии, где на протяжении продолжительного времени встречались и смешивались различные древние популяции.

Показано, что применяемый объект и методика исследований являются эффективными при изучении этногенеза казахов. Учитывая большой потенциал таких исследований, считаем, что необходимо продолжить исследования на популяциях неизученных регионов Казахстана, для выяснения более полной картины генетического разнообразия Y-хромосомы казахов.

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

Личный вклад автора

Автор непосредственно участвовал на всех этапах исследования: формирование цели и задач, разработка проекта, сбор биоматериала, выделение ДНК, определение однонуклеотидного полиморфизма, определение микросателлитных гаплотипов, первичная обработка данных, формирование базы данных, статистическая обработка данных, интерпретация полученных результатов и формулирование выводов.

Связь с планом основных научных работ

Исследование выполнено в рамках проектов ГФ0226 «Молекулярно-генетическое исследование этногенетического полиморфизма Y-хромосомы современных казахов и древних людей региона Дешт-и-Кипчак», 4050/ГФ4 «Молекулярно-генетическая характеристика казахов Южно-Казахстанской, Жамбылской и Алматинской областей на основе однонуклеотидной и микросателлитной вариабельности Y-хромосомы», АР09259527 «Историко-генеалогическое и генетическое исследование потомков Чингиз-хана», АР09058538 «Историческое и генетическое исследование казахских шежире», АР09259560 «Изучение генетических связей между кланами казахов, киргизов, алтайцами, хакасами, шорцами посредством филогенетического анализа Y-хромосомы от Алтая до Памира» и АР08855823 «Изучение генетических связей между кланами казахов, монголов и калмыков посредством филогенетического анализа Y-хромосомы от Монголии до Урала».

Апробация работы

Результаты исследования были представлены на научных конференциях:

1. 40th FEBS Congress «The Biochemical Basis of Life» (Берлин, Германия, 4–9 июля 2015 г.).

2. Международная научно-практическая конференция «Молодежь, наука и инновации», посвященная 25-летию Независимости Республики Казахстан и 50-летию Актюбинского регионального государственного университета им. К. Жубанова (Актобе, 8 апреля 2016 г.).

3. VII международная школа молодых учёных по молекулярной генетике «Геномика и биология живых систем» (Звенигород, Россия, 14–18 ноября 2016 г.).

4. Международная научная конференция молодых учёных «Фундаментальные исследования и инновации в молекулярной биологии, биотехнологии, биохимии» к 80-летию со дня рождения академика Мурата Абеновича Айтхожина (Алматы, 28–29 ноября 2019 г.).

5. Международная научная конференция молодых учёных «Фундаментальные и прикладные исследования в области молекулярной биологии, биохимии, биотехнологии», посвященная 40-летию со дня основания Института молекулярной биологии и биохимии им. М. А. Айтхожина (Алматы, 17 ноября 2023 г.).

Публикации

По теме исследования опубликовано 13 научных работ, в том числе: 4 статьи в научных изданиях, входящих в 1-2 квартили по импакт-фактору в базе Web of Science; 1 статья в научном издании, входящем в 4 квартиль по импакт-фактору в базе Web of Science; 3 статьи в отечественных изданиях, среди них 1 статья в издании, рекомендованном Комитетом по обеспечению качества в сфере науки и высшего образования; 5 тезисов международных конференций, в том числе 1 тезис в материалах зарубежной конференции.