

ОГЛАВЛЕНИЕ

ПРЕДИСЛОВИЕ	5
ВВЕДЕНИЕ	7
ГЛАВА 1	
АНТРОПОГЕНЕЗ ПОВОЛЖСКИХ ТАТАР	9
ГЛАВА 2	
МНОГООБРАЗИЕ ФОРМ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА	21
2.1. Повторяющиеся последовательности ДНК	22
2.1.1. Сателлитная ДНК.....	22
2.1.2. Диспергированные повторы.....	23
2.2. Однонуклеотидный полиморфизм.....	24
ГЛАВА 3	
ИНСТРУМЕНТАРИЙ ЭТНОГЕНОМИКИ, или ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ	26
3.1. Аутомсомные мини- и микросателлитные локусы.....	26
3.2. Митохондриальная ДНК.....	35
3.3. Маркеры Y-хромосомы.....	42
3.4. Методы сравнительного анализа генетической вариабельности	48
ГЛАВА 4	
СТРУКТУРА ГЕНОФОНДА СОВРЕМЕННЫХ ПОПУЛЯЦИЙ ТАТАР	53
4.1. Полиморфизм аутомсомных STR локусов	54
4.2. Полиморфизм маркеров Y-хромосомы	69
4.2.1. Вариабельность микросателлитов.....	69
Однокопийные локусы	70
Мультикопийные локусы.....	74
4.2.2. Гаплогруппы Y-хромосомы	79
4.3. Полиморфизм митохондриальной ДНК.....	83
4.3.1. ПДРФ-анализ гипервариабельного сегмента 1 D-петли	84
4.3.2. ПДРФ-анализ коидрующей части мтДНК.....	87

ГЛАВА 5	
ПАЛЕОАНТРОПОЛОГИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ	
ДРЕВНИХ ПОПУЛЯЦИЙ.....	93
5.1. Антропологическая характеристика некоторых захоронений	
Среднего Поволжья	95
5.2. Молекулярно-генетический анализ	111
5.2.1. Выделение древней ДНК.....	112
5.2.2. Определение половой принадлежности костных останков.....	119
5.2.3. Структура родственных отношений в древних захоронения ..	123
ГЛАВА 6	
ФИЛОГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ МОЛЕКУЛЯРНЫХ	
ДАННЫХ	134
6.1. Аутомсомные STR локусы	138
6.2. Филогения женских линий,	
или анализ митохондриального генома.....	142
6.3. Филогения мужских линий, или полиморфизм Y-хромосомы.....	145
ЗАКЛЮЧЕНИЕ	154
ЛИТЕРАТУРА	156
ПРИЛОЖЕНИЕ.....	176

ПРЕДИСЛОВИЕ

Этногенетические исследования, направленные на выявление особенностей генофондов современных популяций, составляющих общий мировой генофонд человечества, являются, на сегодняшний день, неотъемлемой частью любых исследований, касающихся вопросов происхождения каждого конкретного этноса.

Исторически сложилось таким образом, что наука этногеномика, зародившаяся еще в начале 90-х гг. XX века, изучающая изменчивость популяций на уровне полиморфных маркеров ДНК, свое наибольшее развитие получила в работах зарубежных авторов, благодаря более разработанным методологическим подходам и широким возможностям реализации своих идей.

До недавнего времени территория Российской Федерации являлась малоизученным, в этом плане, регионом, хотя уже в то время начали появляться немногочисленные данные, касающиеся полиморфизма того или иного типа генетических маркеров в отдельных популяциях нашей многонациональной страны. Наиболее мощное развитие данное направление получило, в первую очередь, в исследованиях С.А. Лимборской, Е.В. Балановской, Э.К. Хуснутдиновой, Б.А. Малярчука, Л.А. Животовского, В.А. Степанова, В.П. Пузырева и многих других, благодаря работам которых мы, на сегодняшний день, располагаем огромным материалом об особенностях структуры генофондов популяций русских, народов Сибири и Дальнего Востока, населения Волго-Уральского региона.

Однако, несмотря на такой впечатляющий географический регион исследований, некоторые этнические группы, либо до сих пор являются малоизученными, либо данные о генетическом полиморфизме носят фрагментарный характер. Одной из таких групп являются и татары, ставшие после распада Советского Союза вторым по численности народом Российской Федерации.

В данной книге, которую Вы, уважаемый читатель, держите в руках, мы попытались восполнить этот пробел, и выносим на Ваш суд результаты, полученные в лаборатории молекулярно-генетического анализа, основанной в конце 90-х гг. на кафедре биохимии Казанского государственного университета (ныне Казанский Федеральный (Приволжский) университет) к.б.н., доцентом Аскаровой А.Н., при подготовке одним из авторов кандидатской диссертации, которая, собственно, и легла в основу данной монографии.

Но, прежде чем перейти непосредственно к результатам, изложенным ниже, авторы хотели бы выразить безграничную благодарность тем людям, без которых данная работа была бы невозможна: д.в.н., проф. Хазипову Н.З. и д.б.н., проф. Ишмухаметовой Д.Г. за всестороннюю помощь и поддержку при защите диссертации; к.б.н. Ушаковой Т.Е. за моральную поддержку и ценные советы; Латыповой А.Р., Сабитовой А., Анিকেеву О.Е., экспериментальные данные которых дополнили сведения о полиморфизме Y-хромосомы и Швареву П.А., который заставил по-новому взглянуть на имеющийся материал; д.б.н. Малярчуку Б.А., который внес неоценимый вклад в изучение митохондриального генома; Паниной Т.М., благодаря чьей выдержке и терпению получены новые данные при работе с древней ДНК; всему дружному коллективу Национального центра археологических исследований Института истории АН РТ, который всячески стимулировал работу по древним образцам ДНК, д.б.н. проф. Алимовой Ф.К., заведующей кафедры биохимии КФУ и всему коллективу кафедры, оказывающих неоценимую моральную помощь.

Значительная часть исследований осуществлена благодаря финансовой поддержке Российского гуманитарного научного фонда (грант №03-01-00609а/В, №04-01-00362а), Минобразования России по фундаментальным исследованиям в области естественных и точных наук (№ Е02-6.0-326), системе молодежных грантов Академии наук РТ (№ 11-17/2006 (Г)).

Авторы бесконечно признательны издательству «Lambert Academic Publishing» за проявленный интерес к работе и предоставленную возможность издания данной книги и особенно г-ну В. Горчинскому за его безграничное терпение и понимание.

С особой теплотой мы говорим огромное спасибо нашим Родителям, родным и близким, за всестороннюю помощь и поддержку при написании данной книги.

*С уважением,
авторы*

*Посвящается нашей коллеге и учителю,
безвременно ушедшей из жизни,
Аскаровой Альфие Наримановне
(1959-2006)*

ВВЕДЕНИЕ

Среднее Поволжье занимает территорию, которая по своим природно-климатическим особенностям является пограничной между лесом и степью, а в историческом плане делит Восток и Запад. Выгодное географическое положение и богатые запасы биоресурсов делали Среднее Поволжье контактной зоной активного этногенетического взаимодействия между народами, различающимися по происхождению, языку и культуре. Справедливо считается, что Среднее Поволжье - это колыбель, где проходила история формирования современных этносов, проживающих здесь: татары, чуваша, мордва, марийцы и т.д.

Формирование тюркских племен, к которым относятся татары, по археологическим данным, проходило в эпоху неолита и бронзы в результате сложного смешения представителей европеоидной и монголоидной рас. Вопросы происхождения татарского народа к тому же усложнены тем, что его этноним – татары – нередко служит определяющим при выяснении проблемы.

По традиции, роль важнейшей дисциплины, призванной выявлять и анализировать источники по ранним периодам истории этносов, играет археология. Однако механическое отождествление археологических реалий с исторической социальной действительностью (хозяйственно-культурные типы, этнокультурные общности и т.д.) нередко ведет к искажению истории происхождения этносов и процессов их изучения. Кроме разнообразных, чисто источниковедческих ошибок и противоречий, концепции "археологической этногенетики" имеют один общий недостаток - отсутствие теоретической проработанности общих и единообразных понятий, ведущее к противоречивости применяемых разными авторами терминов и методик реконструкции прошлого. Поэтому, строго говоря, этническая история народа может быть с уверенностью реконструирована лишь на отрезке, соответствующем хронологической глубине источников.

Но, как известно, один в поле не воин. Поэтому на помощь археологам в процессе реконструкции исторических событий и приходят данные о биологическом разнообразии популяций человека, которое является конечным

результатом формирования определенной этнической группы. На сегодняшний день накоплены обширные данные по современным популяциям: это и особенности морфологического строения, выявляемых на основе соматологических исследований, одонтологические данные, разнообразие кожных узоров, изучаемых дерматоглификой. Существующие на сегодняшний день методы палеоантропологии позволяют реконструировать и облик древнего народонаселения, что в совокупности представляет довольно надежный источник информации об истории формирования каждого конкретного этноса.

К числу наиболее «молодых и перспективных» подходов, призванных помочь археологам в реконструкции исторических событий, относится анализ структуры генофонда популяции на основе вариабельности ДНК – носителя наследственной информации, многочисленные исследования которой привели к развитию нового направления – этногеномики.

В России на сегодняшний день, с помощью полиморфных генетических маркеров, охарактеризовано своеобразие генофондов коренных народов Сибири, проведен комплексный анализ данных разных наук о генофонде русского народа, изучено генетическое разнообразие некоторых народов Волго-Уральского региона.

По аналогии с этими исследованиями, в данной работе мы попытались описать генетическое своеобразие и генофонда поволжских татар, вопрос о генетических истоках которого остается открытым, и провести сравнительный анализ полученных результатов в свете имеющихся антропологических данных.

ГЛАВА I

АНТРОПОГЕНЕЗ ТАТАР

Татары – вторая по численности коренная нация в составе Российской Федерации, доля их в общей структуре населения России, по результатам переписи 2002 года, составила 3,8% (или около 5,5 млн. человек). Татары проживают во всех регионах РФ, однако Волго-Уральский регион является основным районом их расселения (на территории Приволжского федерального округа численность татар составляет 73,2%, Уральского округа – 11,5% татар страны). Территория Приволжского федерального округа, и в первую очередь, Республика Татарстан, является местом наиболее компактного их расселения, где численность группы поволжских татар составляет около 2 млн. человек. Многочисленная группа татар (около 1 млн. человек) проживает и в Республике Башкортостан. В других республиках Среднего Поволжья (Марий Эл, Мордовия, Чувашия) численность татар колеблется в пределах 36 – 46 тыс. человек, в Удмуртии татар насчитывается около 100 тысяч (рис. 1).

Кроме того, на территории Приволжского федерального округа, татары наиболее компактно проживают в Ульяновской (169 тысяч) и Оренбургской (около 166 тыс. человек) областях, Пермской области (136 тысяч), Самарской (128 тысяч), Пензенской (87 тысяч), Нижегородской (около 50 тысяч), Кировской (43,5 тысячи) областях.

В Уральском федеральном округе татарский народ компактно проживает в Тюменской (242325 человек) и Челябинской (205087) областях, Свердловской (около 168000), Курганской (примерно 21 тысяча человек) областях. Кроме того, компактно татары расселены и в Сибирском федеральном округе: Кемеровской, Омской, Иркутской, Новосибирской, Томской областях, Красноярском крае, где их численность колеблется от 20 до 50 тысяч человек.

Сегодня татары проживают в большом количестве и в странах СНГ: Узбекистане, Казахстане, Таджикистане, Кыргызстане; расселены татары и за рубежом: в Турции, Польше, Болгарии, Прибалтике (Эстония и Литва), Китае, Японии и многих других странах.

Татары прошли длительный путь этнического становления, и их этногенез до сих пор остается предметом дискуссий. Ранний период их этнической истории сравнительно мало освещен в письменных источниках, что затрудняет полноценное изучение древних и средневековых этапов этногенеза.

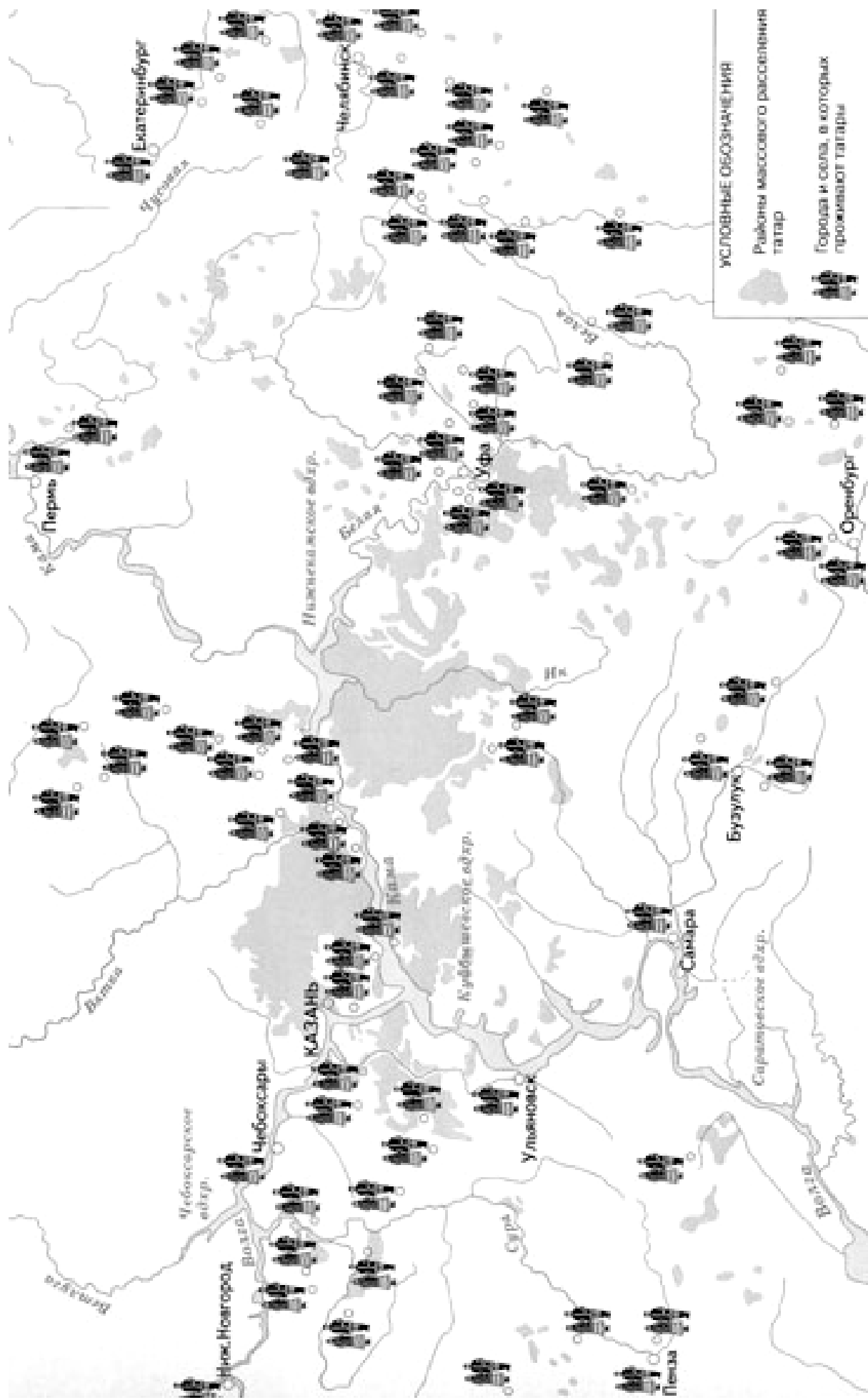


Рис. 1. Расселение татар на территории Среднего Поволжья по данным сайта <http://www.tataroved.ru>.

В немалой степени острота проблемы объясняется сложностью и неоднозначностью трактовки этнических процессов в эпоху средневековья со стороны специалистов различных наук. Особые споры вызывают общие и частные вопросы этнической истории болгар X-XIII вв. – периода, когда формировались основы средневекового этноса, сыгравшего в дальнейшем важную роль в становлении современного татарского народа. Изучение этой острой проблемы идет уже около двухсот лет, но актуальность ее не только не снижается, как и накал страстей вокруг нее, но становится еще более высокой.

Этноним "татары" является общенациональным и употребляется всеми группами, образующими татарскую этническую общность Поволжья и Приуралья, Западной Сибири, Крыма, Буджака (Румыния) и исторической Литвы.

Впервые этноним "татар" появился у тюркских и монгольских племен Центральной Азии в VI-VIII вв. К началу XIII в. объединения татар оказались в составе Монгольского государства во главе с Чингис-ханом и участвовали в его военных походах. В возникшем в результате этих походов Улусе Джучи (Золотой Орде) в XIII-XIV вв. численно преобладали кыпчаки, которые, однако, были подчинены господствовавшим тюрко-монгольским кланам, что привело к усвоению большинством населения государства этнонима "татары", так как последний среди кочевников являлся символом знатности и могущества, употребляясь для обозначения военно-служилого сословия, составлявшего элиту общества. Не случайно в арабо-персидской, русской и китайской традиции это имя использовалось для обозначения войск и населения империи Чингис-хана, а позже - Золотой Орды. В период средневековья термин "татар" в качестве экзоэтнонима использовался на Руси, в Европе и в мусульманских странах в качестве обозначения всего населения Золотой Орды. Возникшее в этот период этнополитическое самосознание сыграли ключевую роль в распространении этнонима "татары" на обширной территории Золотой Орды, особенно в среде кочевой и чиновной джучидской знати. Этноним «татары» закрепился у тюркоязычного населения Поволжья и Приуралья в качестве самоназвания только со второй половины XIX и начала XX вв.

Основные этнотерриториальные группы татар составляют поволжско-приуральские, сибирские, астраханские. В прошлом у всех этнотерриториальных групп татар имелись и локальные этнонимы: у поволжско-приуральских татар - миселман, казанлы, мишгр (мещеряк), типтгр, кергшен, нагайбгк, кгчим и др.; у астраханских - нугай, карагаш, юрт

татарлары и др.; у сибирских - тоболлык, туралы, бараба, тїмгнлек, бохарлы и т.д.; у литовских - мїслим, липка (литва), липка татарлары. Среди татар Поволжья и Приуралья выделяют субэтнические группы казанских татар, татар-мишарей, касимовских татар, а также этнографические группы нукратских татар, пермских татар, тептярей и субконфессиональные группы крещеных татар и нагайбаков. Среди сибирских татар выделяются тобольские, барабинские, томские, тюменские и бухарские, а среди астраханских татар – юртовские, кундровские и карагаши. Крымские татары, польские, румынские, литовские и другие после распада Золотой Орды развивались обособленно и имели отличный путь этнического становления от остальных групп татар.

Язык татар – тюркский, кыпчакской группы (башкирский, казахский, киргизский и др.). Выделяют три диалекта: западный (мишарский), средний (казанско-татарский) и восточный (сибирско-татарский). Современный литературный татарский язык сформировался в XIX-XX вв. на основе среднего (казанско-татарского) диалекта.

По вероисповеданию большинство татар мусульмане суннитского толка, существуе также этноконфессиональная группа крещеных татар и нагайбаков, обращенных в православное христианство после присоединения Казанского ханства к Русскому государству.

В вопросах происхождения татарского народа (в первую очередь, поволжских) нет единой точки зрения. Дискуссии об этапах и ключевых точках этнической истории татарского народа имеют давнюю историю. Можно выделить три основных концепции происхождения татар.

Булгаро-татарская концепция основывается на положении, что этнической основой татарского народа являлся болгарский этнос, сложившийся в Среднем Поволжье и Приуралье с VIII в. н. э. Основные этнокультурные традиции и особенности современного татарского народа сформировались в период Волжской Булгарии (X-XIII вв.), а в последующее время они претерпевали лишь незначительные изменения в языке и культуре. Княжества (эмираты) волжских булгар, находясь в составе Золотой Орды, пользовались значительной политической и культурной автономией, а влияние ордынской этнополитической системы власти и культуры (в частности, литературы, искусства и архитектуры) носило характер чисто внешнего воздействия, не оказавшего заметного влияния на болгарское общество. В период Казанского ханства болгарский ("булгаро-казанский") этнос упрочил ранние домонгольские этнокультурные особенности, которые продолжали

традиционно сохраняться (включая и самоназвание "булгары") вплоть до 1920-х гг., когда ему татарскими буржуазными националистами и советской властью был насильственно навязан этноним "татары".

Татаро-монгольская концепция происхождения татарского народа, основывается на гипотезе о переселении в Европу кочевых татаро-монгольских (центральноазиатских) этнических групп (по одним предположениям в домонгольское, по другим - в начале золотоордынского времени), которые, смешавшись с кыпчаками и приняв в период Улуса Джучи ислам, создали основу культуры современных татар. Сторонники этой теории отрицают, либо приуменьшают значение Волжской Булгарии и её культуры в истории казанских татар, считая, что Булгария была слабо развитым государством, без городской культуры и с поверхностно исламизированным населением. Сторонники этой концепции единодушны в том, что в период Улуса Джучи местное болгарское население было частично истреблено или, сохранив язычество, сдвинулось на окраины, став основой формирующегося чувашского народа, а основная часть подверглась ассимиляции со стороны пришлых мусульманских групп, принесших городскую среднеазиатскую культуру и язык кыпчакского типа.

Тюрко-татарская концепция происхождения татарского этноса подчеркивает тюрко-татарские истоки современных татар, отмечает важную роль в их этногенезе этнополитической традиции Тюркского каганата, Великой Болгарии, Хазарского каганата и Волжской Булгарии, а в этнокультурном плане тюрко-огурских, кыпчакско-кимакских и татаро-монгольских этнических групп степей Евразии. Основным элементом в процессах этногенеза и этнической истории её сторонники считают факторы становления и развития самосознания, выражающегося в этнониме, исторических представлениях и традициях, религии, государственности, письменной культуры и системы образования, указывая на более широкие этнокультурные корни общности татарской нации, чем Урало-Поволжье.

Особую важность приобретают в данном вопросе антропологические материалы. История научного изучения физического облика татар насчитывает более ста лет и начало его относится к 70-80-м годам XIX в., когда в 1869 г. при Казанском университете образовалось Общество естествоиспытателей. Инициатором этих исследований выступил известный ученый и педагог П.Ф.Лесгафт, определивший важность изучения антропологического состава народов Среднего Поволжья и Приуралья для выяснения вопросов их происхождения. Реальное во-

площение идей П.Ф. Лесгафта было осуществлено на практике преподавателем Казанского, а затем и Томского университета Н.М. Малиевым и его учеником СМ. Чугуновым. Антропологическое изучение населения сопровождалось сбором краниологического (черепного) и палеоантропологического материала с последующим его использованием в качестве исторического источника по проблемам этногенеза местных народов. Работы этих исследователей заложили фундамент и определили основные направления для будущих изысканий в области этнической антропологии татар (Алексеев, 1963). Первая работа по соматологии татар была опубликована в 1879 г., в ней дается описание физического облика касимовских татар (Безенгер, 1879). В 1886 г. И. Благовидовым публикуются материалы по антропологии симбирских татар, а в 1891 г. Ю. Талько-Гринцевич представил данные по татарам Уфимской губернии (Благовидов, 1886; Талько-Гринцевич, 1891). В 1904 г. вышла из печати докторская диссертация А.А. Сухарева по исследованию татар Казанского уезда (Сухарев, 1904). Более частной проблеме - о пигментации татар Лаишевского уезда - посвящена статья М. Никольского (Никольский, 1912). Итоги по изучению антропологии поволжско-приуральских татар в дореволюционный период подведены в обзорной статье М.М. Хомякова (Хомяков, 1915).

Главным выводом антропологических обследований конца XIX - начала XX века явилось положение о смешанности татар в расовом отношении.

Следующий этап в изучении антропологии татар в основном связан с многолетней научной деятельностью Т.А. Трофимовой. Ей впервые удалось провести соматологические исследования основных групп татарского народа по единой методике. Так, в 1929-1936 гг. в рамках антропологической экспедиции Института антропологии МГУ проводилось изучение физического облика поволжско-приуральских татар (Трофимова, 1949). В 1937 г. в составе Западносибирской экспедиции ею исследованы группы тобольских и барабинских татар (Трофимова, 1947). Результаты этих экспедиций нашли отражение в ряде статей и обобщены в монографии "Этногенез татар Поволжья в свете данных антропологии", где впервые не только дана исчерпывающая характеристика физического облика татар и выделены основные антропологические типы, но и предпринята попытка на основе имевшихся к тому времени палеоантропологических материалов проследить этапы расогенеза татар в тесной увязке с этнополитической историей (Трофимова, 1949). К сожалению, в послевоенные годы исследования по соматологии татар практически прекратились, не считая попутного изучения некоторых групп мишарей и сибирских

татар (Алексеева, 1963; Mark, 1970; Розов, 1961). В связи с расширением археологических работ в эти годы акцент антропологических исследований сместился в область изучения палеоантропологического материала, что позволило наметить в общих чертах этапы сложения физического облика татарского народа и выявить его этногенетические истоки (Трофимова, 1956; Акимова, 1964, 1968, 1973; Алексеев, 1969, 1971; Постникова, 1987; Яблонский, 1987; Ефимова, 1991; Багашев, 1993; Газимзянов, 1996, 2000 и др.).

Обобщая итоги более столетнего изучения антропологического типа татар, отметим их расовую неоднородность как внутри основных территориальных групп, так и между ними, что, вероятно, отражает специфику их расогенеза и этногенетических связей. Так, в составе поволжско-приуральских татар выделяются четыре основных антропологических типа (рис. 2).

Понтийский тип - характеризуется мезокефалией, темной или смешанной пигментацией волос и глаз, высоким переносьем, выпуклой спинкой носа с опущенным кончиком и основанием носа, значительным ростом бороды. Рост средний с тенденцией к повышению.

Светлый европеоидный тип - характеризуется овальной формой головы, светлой пигментацией волос и глаз, средним или высоким переносьем с прямой спинкой носа, среднеразвитой бородой, средним ростом. Целый ряд морфологических особенностей - строение носа, размеры лица, пигментация и ряд других - сближает этот тип с понтийским.

Субланопоидный тип (волго-камский) - описывается овальной формой головы, смешанной пигментацией волос и глаз, широким и низким переносьем, слабым ростом бороды и невысоким, среднешироким лицом с тенденцией к уплощенности. Довольно часто встречается складка века при слабом развитии эпикантуса.

Монголоидный тип (южно-сибирский) - характеризуется брахикефалией с темными оттенками волос и глаз, широким и уплощенным лицом и низким переносьем, часто встречающимся эпикантусом и слабым развитием бороды. Рост, в европеоидном масштабе, средний.

Каждый из этих типов ни в одной из групп не выражен в чистом виде, но реальность их в составе татар подтверждается накоплением признаков соответствующих типов в отдельных территориальных группах:

Понтийский тип



Светлый европеоидный тип



Сублапоноидный тип



Монголидный тип



Рис. 2. Антропологические типы поволжско-приуральских татар.

понтийского - у татар и мишарей Чистопольского, и особенно, Наровчатовского районов, монголоидного - у татар Арского района, сублапоноидного - у кряшен Елабужского района. Только европеоидный тип с относительно светлой пигментацией не имеет отчетливой географической

локализации в составе татар и может предполагаться лишь в виде примеси. По данным Т.А.Трофимовой среди всех исследованных татар преобладает темный европеоидный - понтийский тип (33,5%), затем - светлый европеоидный (27,5%), в меньшем числе представлен сублапоноидный (24,5%) и, наконец, в самом незначительном проценте случаев (14,5%) - монголоидный (Трофимова, 1949, с.231).

Так, судя по материалам палеоантропологии, первые контакты на генетическом уровне между лесным населением (представителями западных вариантов уральской расы) и жителями степной зоны (характеризующиеся европеоидным, в целом, обликом) фиксируются уже в эпоху неолита и энеолита (Яблонский, 1992). В эпоху бронзы и раннего железа, исследуемый регион становится ареной миграционных потоков, идущих как в широтном, так и в меридиальном направлениях. В результате этих миграций и широких брачных связей между местным и пришлым населением, шло формирование того антропологического типа, выделенного среди поволжских татар как сублапоноидный. Этот тип в различных его вариантах является основным для местного финноязычного населения (Акимова, 1973; Ефимова, 1991).

С началом тюркской эпохи и приходом болгар на Среднюю Волгу идут активные этнокультурные и этногенетические взаимоотношения между тюркоязычными племенами и финно-угорским населением в рамках новообразованного государственного объединения - Волжская Булгария. Эти ассимиляционные процессы, длившиеся более трехсот лет, привели, накануне монгольского завоевания к образованию новой этнической общности - волжские болгары, которых справедливо рассматривают как основных предков татар Поволжья и Приуралья (Халиков, 1989).

Анализируя краниологические серии волжских болгар домонгольского периода, можно выделить те морфологические комплексы, которые впоследствии прослеживаются в антропологическом облике современных поволжских татар. При этом следует сказать, что выявление прямых аналогий между антропологическим типом современного населения и типом, определяемого по костным остаткам, не всегда корректно (из-за несопоставимости признаков) и требует определенных допущений и специальных оговорок. Так, мезокефальный темный европеоидный тип (понтийский), преобладающий у татар и особенно татар-мишар, может быть связан с длиноголовым европеоидным типом, который был характерен для населения Хазарского каганата, проживающего на территории распространения

так называемой салтово-маяцкой культуры. С упадком Хазарского каганата часть этого оседлого тюркоязычного населения, в основе алано-сарматского происхождения, переселяется на Среднюю Волгу, где оно становится одним из основных компонентов в составе волжских болгар и определяет ремесленно-земледельческий характер экономики Волжской Булгарии. Собственно болгары, связанные своим происхождением с тюркоязычными племенами Центральной Азии, Алтая и Южной Сибири и сыгравшие решающую, военно-политическую роль в образовании ряда государственных объединений, в том числе и Волжской Булгарии, имели несколько иной антропологический облик. Он характеризовался, в целом, смешанными европеоидными типами с включением монголоидных элементов южносибирского морфокомплекса. Данный тип прослеживается и в более поздних материалах по антропологии волжских болгар, являясь одним из основных в его антропологической структуре. Возможно, выделяемый среди поволжских татар незначительный монголоидный компонент происходит от ранних болгар и более поздних групп степного населения, главным образом кыпчакского происхождения, вошедших в состав домонгольских болгар.

Сублапоноидный, а возможно и светло-европеоидный компоненты в составе волжских болгар и татар связан с местным финно-угорским населением. Если сублапоноидный (субуральский) тип был характерен, прежде всего, для населения прикамско-приуральских истоков, то светлый европеоидный был распространен, скорее всего, у западных, северо-западных групп древнефинского населения, активно контактировавших с древнебалтскими, а позднее и со славянскими племенами. Не исключено, что европеоидное население со светлой пигментацией проникало на территорию Волжской Булгарии из северных областей Древней Руси и древнерусских княжеств в составе военных дружин, торговцев и ремесленников, растворившихся впоследствии в местной тюркоязычной среде.

Завоевание монголами Волжской Булгарии и вхождение его в состав Золотой Орды не внесло кардинальных изменений в физический облик волжских болгар и соседних народов. Влияние Золотой Орды на ход этногенетических процессов в Среднем Поволжье и Приуралье, вероятно, было опосредованным и выразилось в целенаправленной политике ханской администрации в регулировании миграционных потоков среди местных групп населения, что не могло не отразиться в соотношении тех или иных антропологических компонентов в их расовом составе. Некоторое увеличение

монголоидной примеси южносибирского облика в золотоордынский период у тюркоязычного населения Среднего Поволжья и Приуралья (напомним, что черты южносибирского антропологического типа у местных финноязычных народов не выявлены) не сопровождалось массовым переселением степных групп, главным образом кыпчакских, в этот регион. Хотя отрицать участие кочевых тюркоязычных групп в расогенезе и этногенезе поволжско-приуральских татар не следует (Газимзянов, 2001).

Немногочисленные антропологические материалы по эпохе Казанского ханства и близкие к современности также свидетельствуют об европеоидной основе казанских татар и их генетической близости к предшествующему, болгарскому населению (Ефимова, 1991, с.72; Алексеева, 1971, с.254; Газимзянов, 2010).

При сопоставлении данных по соматологии поволжских татар с соседними народами выявляется общее типологическое сходство, различающееся по степени выраженности отдельных типов. Так, светло-европеоидным типом татары связываются с мордвой-эрзей, частично марицами, удмуртами, чувашами и русскими. Сублапоноидный тип объединяет татар с удмуртами, мари и некоторыми группами русских. Темный европеоидный тип понтийского облика прослеживается у некоторых групп мордвы-мокши и отчасти у южных чуваш. Монголоидный компонент южносибирского типа, наиболее ярко выраженный у татар Арского района, выделяется только у тюркских народов данного региона - чуваш и башкир. Материалы по дерматоглифике, одонтологии, серологии и генетике народов Среднего Поволжья и Приуралья также выявляют общие черты в расогенезе населения данного региона.

Таким образом, формирование антропологического облика поволжско-приуральских татар и соседних народов шло в тесном этногенетическом взаимодействии (метисация и смешение), которое имело разную направленность и интенсивность в зависимости от конкретной исторической ситуации в данном регионе. Вероятно, сложение антропологической структуры местных народов, в том числе и татар, завершилось в основном задолго до их современного этнического оформления.

В последние десятилетия, наряду с традиционными методами антропологических исследований (соматология, краниология и палеоантропология), стали входить в широкую практику исследования по дерматоглифике, одонтологии, серологии, которые в той или иной степени, были

апробированы при исследовании всех групп татар за исключением астраханских (Рычков, 1965; Хить, 1983, 1990; Ефимова, Томилов, 1990; Рафикова и др., 1990; Шнейдер и др., 1995).. Особое место занимают исследования в области этногеномики, изучающей разнообразие генофондов на уровне изменчивости ДНК, которое позволяет проводить комплексный анализ на основе симбиоза данных антропологии и генетики.

ГЛАВА 2

МНОГООБРАЗИЕ ФОРМ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА

Вопросы эволюции популяций человека, происхождения и исторического развития отдельных этнических групп, этапы их дивергенции занимают особое место в популяционной генетике. Еще в начале 20-30 гг. XX века были заложены основы генетики популяций, основной задачей которой являлось выявление как общих закономерностей формирования отдельных популяций как человека, так и многих других видов, так и выяснение механизмов образования их генетического своеобразия. До середины 80-х гг. прошлого столетия многочисленные данные о структуре генофонда той или иной популяции накапливались, в основном, по полиморфным системам иммуногенетического полиморфизма (например, эритроцитарные и секретируемые антигены, антигены главного комплекса гистосовместимости человека – HLA и др.) и биохимического полиморфизма, основанного на различии белков и ферментов (например, система гаптоглобина, щелочная фосфатаза и др.). Сейчас эти маркеры носят название «классических», чтобы отличать их от нового типа полиморфизма, основанного на вариабельности ДНК. Преимущества ДНК-маркеров заключаются в их высокой информативности и наличии полиморфизма разного типа, каждый из которых имеет свои особенности наследования (Лимборская, 2002).

Стремительный прогресс в области этногеномики человека связан, в первую очередь, с работами, проведенными в рамках проекта по расшифровке генома человека. Согласно черновому варианту, полученному в 2001 г. на основе секвенирования полной нуклеотидной последовательности семи человек, особенностью генома человека является его идентичность среди людей разных национальностей, расовых и этнических групп на 99,9%. Межиндивидуальная вариабельность при секвенировании генов представителей белой, желтой и черной рас не превысила 0,1% и была обусловлена, главным образом, однонуклеотидными заменами – SNP (single nucleotide polymorphisms). Такие замены очень многочисленны, они встречаются через каждые 1-2 тыс.п.н. и их общее число оценивается в 3,2 млн. Предполагают, что половина всех SNP приходится на смысловую (экспрессирующуюся) часть генома. Именно эти замены особенно важны для молекулярной диагностики болезней и играют основную роль в генетическом полиморфизме человека (МакКонки, 2008).

Кроме того, из полученных данных следует, что только 1,2% всей ДНК человека кодирует структуру молекул белков, тогда как около 95% ДНК не несет смысловую информацию (некодирующая часть генома), при этом более 50% представлены т.н. повторяющейся ДНК, для которой предложен специфический термин – «мусорная» (junk) или «эгоистическая» ДНК, функции которой пока остаются неизвестными. В конце 2002 г. при сравнительном компьютерном анализе геномов человека и лабораторной мыши сделано наблюдение, позволившее предположить, что именно в повторяющихся участках геномной ДНК (в том числе и в «эгоистической») закодирована информация, обеспечивающая всю программу индивидуального развития.

2.1. Повторяющиеся последовательности ДНК

Как уже было отмечено, около 45% генома человека представлено повторяющимися последовательностями ДНК. При этом различают 2 класса повторяющейся ДНК: тандемно повторяющиеся последовательности, которые составляют ~15% (т.н. сателлитная ДНК) и диспергированные повторы, которые чаще всего разбросаны по геному по отдельности, а не кластерами (т.н. мобильные элементы генома, на долю которых приходится ~30%).

2.1.1. Сателлитная ДНК

Значительная часть сателлитной ДНК состоит из тандемно повторенных копий так называемых коровых последовательностей длиной от двух до нескольких тысяч п.н. К настоящему времени в геноме человека обнаружено по крайней мере шесть видов сателлитных повторов:

1. Классические сателлиты - короткие прямые повторы, коровой единицей которых являются повторы размером 5 п.н. и 42 п.н.;
2. альфа-сателлитные повторы, имеющие элементарную повторяющуюся единицу длиной 171 п.н. и обнаруженные на всех хромосомах человека;
3. бета-сателлитные повторы (размер повторяющейся единицы 68 п.н.);
4. гамма-сателлитные повторы, имеющие элементарную повторяющуюся единицу длиной 220 п.н.;
5. Сателлитные повторы, имеющие элементарную повторяющуюся единицу длиной 48 п.н.;
6. Sn5 - сателлитные повторы, длина повторяющейся единицы неизвестна.

Методом гибридизации *in situ* показано присутствие сателлитной ДНК преимущественно в центромерных, теломерных и гетерохроматиновых районах большинства хромосом. Кроме того, что существует небольшое количество последовательностей, имеющих специфическую хромосомную локализацию (так, например, около 40% длинного плеча Y-хромосомы составляет семейство последовательностей, тандемно повторяющихся более 3000 раз и не найденных в других хромосомах) (Као, 1985).

Основным классом тандемно повторяющихся последовательностей является центромерная ДНК. Наиболее распространенный тип центромерной ДНК представлен т.н. альфоидной ДНК, повторяющейся единицей которой является повтор размером около 170 п.н. Эти единицы образуют ряды, при этом внутри одного ряда повторы не идентичны, а между хромосомами эти различия еще больше (МакКонки, 2008).

Еще один тип повторяющихся последовательностей располагается в теломерах, которые находятся на концах хромосом. Коровая последовательность состоит из 6 п.н., при этом в разных хромосомах они повторяются от 250 до 1500 раз.

Несмотря на распространенность в геноме данных типов сателлитной ДНК, они не находят широкого применения в популяционной генетике. Однако последние несколько лет пристальное внимание уделяется теломерной ДНК в связи с вопросом о старении организма. Предполагается, что укорочение теломер является одним из последствий процесса репликации ДНК, который происходит перед каждым делением клетки, при этом в каждый такой цикл сопровождается укорочением теломерной ДНК. Через определенное количество делений клетки, эти повторы элиминируются, и в дальнейшем могут повреждаться прилежащие к ним гены, что приводит к остановке деления или гибели клетки (МакКонки, 2008).

2.1.2. Диспергированные повторы

Диспергированные повторяющиеся последовательности, рассеянные по геному в виде отдельных копий, являются мобильными элементами генома – ретротранспозонами и известны соответственно как SINEs (short interspersed elements) и LINEs (long interspersed elements).

LINEs – это ретротранспозоны размером 3-7 т.п.н., одним из важнейших классов которых является семейство LINE-1 (L-1), представленное в геноме в количестве до 500 тыс. копий (МакКонки, 2008).

В геномах млекопитающих они присутствуют с момента дивергенции сумчатых и плацентарных, т.е. более 100 млн. лет, и составляют не менее 10% генома (Burton et al., 1986; Hardison, Miller, 1993). LINEs млекопитающих подвергаются амплификации, в ходе которой множественные копии этих элементов рассеиваются по геному. Эта амплификация может быть обнаружена и датирована. Поскольку структура семейств длинных ретропозонов размывается со временем, LINEs в большей степени пригодны для изучения тех событий в эволюции, которые произошли не более 25-50 млн. лет назад, однако исследование их общего строения позволяет выделять и относительно недавние видообразовательные события (Usdin et al., 1995).

SINEs — короткие ретротранспозоны длиной 80-400 п.н., число копий варьирует от 10^3 до 10^5 на геном, причем вид может иметь несколько семейств SINEs в своем геноме. Подавляющее большинство семейств SINEs ведет свое происхождение от генов, кодирующих малые цитоплазматические РНК, например тРНК и 7SL-РНК, что было установлено по наличию сходства нуклеотидных последовательностей тРНК и головной части SINEs. Хвостовая часть SINEs обычно образована А-богатой последовательностью, тогда как головная и центральная часть совершенно различна у SINEs разных семейств (Okada, 1990). Фактически сразу после их открытия была показана их таксонспецифичность разного уровня (Singer, 1982).

Наиболее распространенный класс SINE представлен т.н. Alu-повторами, длина основной единицы которых составляет около 300 п.н., (название данных мобильных элементов генома происходит от рестриктазы AluI, узнающей специфические короткие последовательности). Чаще всего эти повторы располагаются между генами и внутри интронов (некодирующей части функционального гена). Всего из геномов млекопитающих сейчас описано более 10 семейств SINEs, которые активно применяются в качестве филогенетических маркеров, относящихся к инсерционно-делеционному типу полиморфизма (Stoneking, 1997).

2.2. Однонуклеотидный полиморфизм

Согласно принятому определению, SNP (Single Nucleotide Polymorphism) - это однонуклеотидные позиции в геномной ДНК, для которых в некоторой популяции имеются различные варианты последовательностей (аллели), причем редкий аллель встречается с частотой не менее 1%. Иногда

дополнительно определяются «распространенные SNP», для которых частота встречаемости редкого аллеля больше 20%. В принципе, возможно существование двух-, трех- и четырехаллельного полиморфизма. Однако на практике чрезвычайно редки даже трехаллельные SNP (менее 0,1% всех SNP человека (ред. Бородина, 2001)). Этот тип полиморфизма чаще всего представлен двумя аллельными вариантами (заменами) однонуклеотидного сайта любой ДНК-последовательности. Биаллельные SNP могут быть четырех различных типов: один вид транзиций C \rightleftharpoons T (G \rightleftharpoons A) и три типа трансверсий: C \rightleftharpoons A (G \rightleftharpoons T), C \rightleftharpoons G (G \rightleftharpoons C) и T \rightleftharpoons A (A \rightleftharpoons T). Транзиции составляют 2/3 SNP человека. Возможно, это связано с происхождением C \rightleftharpoons T (G \rightleftharpoons A) замен в реакции дезаминирования 5-метилцитозина. В настоящее время с усовершенствованием и автоматизацией методов секвенирования, разработкой микрочипов, эти маркеры интенсивно изучаются в геноме человек.

Самое важное применение SNP-анализ находит при исследовании ассоциаций однонуклеотидных замен с различными генетическими заболеваниями. Огромное количество SNP в геноме человека позволяет отобрать порядка 100 тыс. маркеров, при среднем расстоянии между ними 30 тыс.п.н. (ред. Бородина, 2001). При этом на каждый известный или предполагаемый ген приходится в среднем по два маркера. Никакой другой тип геномных различий не способен обеспечить такую плотность картирования, необходимую для исследования природы полигенных заболеваний и признаков. Метод геномного скрининга SNP позволяет использовать однонуклеотидные замены в качестве полиморфных маркёров для идентификации тех генов, которые являются предрасполагающими к определённым болезням, и могут помочь расширить потенциал фармакогенетики при анализе различного ответа на воздействие медицинских препаратов.

Применение SNP генотипирования не ограничено фармакогенетикой и медициной. Помимо высокой плотности, SNP имеют очень низкий уровень мутаций на поколение ($\sim 10^{-8}$), что делает их удобными маркерами молекулярной эволюции (Crow, 1995; Li et al., 1996), о чем будет подробнее изложено при рассмотрении основных типов генетических маркёров, используемых в популяционной генетике и этногеномики.

ГЛАВА 3

ИНСТРУМЕНТАРИЙ ЭТНОГЕНОМИКИ, или ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

Все маркеры ДНК с позиций популяционных исследований можно разделить на три группы: маркеры митохондриальной ДНК, аутосомные полиморфные локусы (мини- и микросателлиты) и маркеры Y-хромосомы. Популяционный полиморфизм каждой группы определяется факторами микроэволюции: миграцией, генетическим дрейфом, мутациями. Однако характер их вариабельности по-разному отражает действие и результат этих процессов. Основной особенностью полиморфизма митохондриальной ДНК является отсутствие рекомбинации и материнский тип наследования. Y-хромосомный полиморфизм является комплементарным митохондриальному, тоже обнаруживает отсутствие рекомбинации, но имеет отцовское наследование. Оба типа полиморфизма дополняют друг друга, давая отдельную информацию об отцовском и материнском вкладе в эволюцию популяций. Ядерные аутосомные локусы характеризуют общество в целом, не акцентируя внимание на особенностях генетического вклада различных полов (Лимборская, 2002).

3.1. Аутосомные мини- и микросателлитные локусы

Основным методом выявления полиморфизма ДНК до изобретения полимеразной цепной реакции в 1985 г. являлся метод ПДРФ-анализа (Полиморфизм Длин Рестрикционных Фрагментов), заключающийся в обработке ДНК определенными рестриктазами, разделением продуктов рестрикции электрофорезом с последующей автордиографией. Этот метод оказался малоэффективным для разделения смеси, представленной множеством фрагментов. Для избирательного выявления в геле каких-то определенных фрагментов, стали использовать гибридизацию фрагментов рестрицированной ДНК с универсальными мультилокусными пробами, которые по своей природе являются мини- и микросателлитами (т.н. метод Саузерна или Саузерн-блоттинг (Southern, 1975)).

Существование таких гипервариабельных мультиаллельных локусов в геноме человека было впервые обнаружено А. Wuyman и R. White еще в 1980 г. (Wuyman, White, 1980). Обнаруженная гипервариабельная последовательность оказалась сцепленной с геном тяжелой цепи иммуноглобулина; с помощью ее

удалось также картировать область транслокации при лимфоме Беркитта (Wyman et al., 1985).

Принципиальный вклад в изучение гипервариабельных локусов и их использование для генетического анализа внес Jeffreys (Jeffreys et al., 1985). При изучении миоглобинового гена человека, они обнаружили внутри одного из интронов минисателлит, состоящий из повторенной четыре раза последовательности в 33 нуклеотида, фланкированный прямыми повторами из 9 п.о. Используя этот минисателлит в качестве зонда, из клонотеки геномной ДНК человека были выделены и охарактеризованы восемь гипервариабельных последовательностей. Они также оказались минисателлитами, состоящими из 3-29 тандемно организованных звеньев, повторяющиеся единицы которых различались по нуклеотидному составу и варьировали по длине от 16 до 64 пар оснований. В то же время все повторяющиеся звенья содержали практически одинаковую "кор-последовательность" размером ~15 нуклеотидов. За пределами кор-последовательности повторяющиеся звенья не имели гомологии. Полиморфизм картин блот-гибридизации оказался чрезвычайно высоким, так как он определялся комбинацией большого числа независимых гипервариабельных локусов. У каждого человека выявлялся свой индивидуальный рисунок гибридизации, при этом вероятности совпадения картин двух неродственных индивидуумов были чрезвычайно низка и составляла около 10^{-11} (Лимборская, 2002). По аналогии с классической дактилоскопией, метод мультилокусного анализа ДНК был назван геномной дактилоскопией или *ДНК-фингерпринтингом*.

Nakamura предложил называть последовательность ДНК, которая содержит тандемные повторы, но занимает одно строго определенное положение в геноме, «вариабельным количеством тандемных повторов» – VNTR (Variable Number of Tandem Repeats). Семейства этих повторов разбросаны по разным локусам хромосом и могут отличаться друг от друга по генетическому коду, но имеют сходную структурную организацию: повторяются друг за другом («голова – хвост») в виде отдельных тандемных копий (Nakamura et al., 1987). Каждый такой участок характеризуется широким индивидуальным генетическим полиморфизмом – полиаллельным состоянием структуры, и потому они могут служить индивидуализирующими личностные признаки. Вариабельность обусловлена тем, что в одном и том же участке хромосомы у разных людей может содержаться разное число копий тандемных элементов ДНК (рис. 3).

Класс тандемных полиморфных локусов, используемых в генетической экспертизе и этногеномике, условно разбит на два подкласса: минисателлитов – с длиной повтора семь и более пар нуклеотидов (часто именно их имеют в виду под наименованием VNTR) и микросателлитов, у которых длина повторяющейся единицы составляет от двух до семи п.н. и которые еще, называют короткими тандемными повторами (англ. – short tandem repeats, STR).



Рис. 3. Схема строения микросателлитного тетра-нуклеотидного гипервариабельного локуса.

В последовательностях STR – локусов могут сочетаться различные структуры. В зависимости от строения, выделяют несколько групп повторов (Urquhart et al., 1994; Gill et al., 1996):

Простые повторы. Примером может служить локус FESFPS (Polymeropoulos et al., 1991 а), аллельные варианты которого состоят из последовательности (АТТТ), повторяющейся в разных аллелях от 8 до 14 раз: (АТТТ)_{8 – 14}. При обозначении аллельного варианта указывается число повторяющихся единиц.

Простые с несогласующимися повторами. Так, аллели локуса TH01 (Polymeropoulos et al., 1991 б) содержат простые повторы (ТСАТ)_{5 – 11}; аллель 9.3, кроме полных тетрамерных повторов, имеет также неполный повтор из трех нуклеотидов: (ТСАТ)₄САТ(ТСАТ)₅. Подобный вариант обозначается числом полных повторов, после чего указывается количество дополнительных оснований.

Составные повторяющиеся последовательности с несогласующимися повторами. Например, в локусе vWFA31 (Kimpton et al., 1992) последовательности состоят из повторов двух типов – (ТСТА) и (ТСТГ). Аллели 13 и 15 – 22 имеют строение: (ТСТА) (ТСТГ)_{3 – 4}(ТСТА)_{8, 10 – 17}, аллель 14: ТСТА ТСТГ ТСТА (ТСТГ)₄(ТСТА)₃ТССА(ТСТА)₃.

Сложные повторяющиеся последовательности. В сложном повторе D21S11 (Polymeropoulos, 1991) есть несколько различных типов повторяющейся последовательности: тетрамерные (ТСТА) и (ТСТГ); инвариантные тримерная и димерная (ТА); инвариантный гексамер (ТССАТА). Еще более усложняют строение наличие или отсутствие в конце последовательности гексамера (ТА.ТСТА):

класс 1:

$(TCTA)_{4-6}(TCTG)_{5-6}(TCTA)_3TA (TCTA)_3TCA(TCTA)_2TCCATA(TCTA)_{8-16}TC;$

класс 2:

$(TCTA)_{4-6}(TCTG)_{5-6}(TCTA)_3TA(TCTA)_3TCA(TCTA)_2TCCATA(TCTA)_{8-16}TA.TCTA)TC.$

Сложные гипервариабельные повторы. В пределах локуса рассеяны варианты мономеры, димеры, тримеры и тетрамеры. Примером может служить локус АСТВР2 (Warne et al., 1991).

Номенклатура. В октябре 1993 г. ISFH (the DNA Commission of the International Society of Forensic Haemogenetics) предложил современную номенклатуру STR-локусов (Bar, 1994). В случае простых повторов нумерация аллелей ведется по числу тандемных повторов. В противном случае, нумерация идет по числу полных повторов, к которому через точку добавляется число нуклеотидов, следующее за полным числом повторов, например, локус ТН01, аллель 9.3 (Brinkmann et al., 1996).

Большинство минисателлитных систем обладают гораздо более высоким полиморфизмом, чем микросателлитные. Соответственно, их дифференцирующие свойства также заметно выше. Однако существенные ограничения накладываются на анализ минисателлитов (особенно в судебно-генетической практике) при исследовании деградированных препаратов ДНК, таких как пятна крови различной давности, образцы волос, пото-жировые отпечатки и т.д.; с этой точки зрения анализ микросателлитных STR-локусов оказывается предпочтительнее (Ефремов, 1998). По сравнению с VNTR-локусами, микросателлиты обладают меньшим размером аллелей, что повышает вероятность сохранения их в деградированной ДНК. Кроме того, вероятность ложной гомозиготности, обусловленной предпочтительной амплификацией низкомолекулярных аллелей, крайне низка для микросателлитных локусов вследствие узости спектра аллельных длин, и, соответственно, не столь велика вероятность искажения генотипа из-за потери высокомолекулярного аллеля (Перепечина, 1996; Перепечина, 1999).

Количество высокополиморфных мини- и микросателлитов в геноме человека, по-видимому, превышает несколько десятков тысяч. Многочисленные VNTR- последовательности обнаружены на хромосомах 1, 2, 14, 16, 17, 19 (O'Brien, 1993). Что касается STR – локусов, то их частота может

достигать 1 на 30 тыс. п.н. (Charlesworth et al., 1994), хотя на X-хромосоме такие повторы обнаружены через каждые 100 – 500 тыс. п.н.

Обычно STR – локусы встречаются в некодирующих частях генов, однако в последнее время обнаружена группа структурных генов, несущих тримерные повторы в регуляторных, и даже транслируемых частях генов. Изменение числа этих внутригенных повторов в сторону их увеличения может приводить к нарушению функций этих генов, вплоть до полного блока экспрессии и быть причиной ряда тяжелых наследственных заболеваний – болезней экспансии (например, триплетный повтор в гене миотонической протеинкиназы). Этот повтор находится в некодирующей области и известен тем, что его значительное удлинение (экспансия) является причиной миотонической дистрофии. В норме число триплетных повторов данного локуса составляет от 5 до 30, тогда как при патологии число повторов достигает сотен и тысяч, образуя гигантские по размеру микросателлитные участки на хромосоме (Баранов, 2000).

Ранее показано, что основным механизмом, ведущим к образованию новых аллельных вариантов мини- и микросателлитов, является неравный кроссинговер, хотя рассматривались и другие механизмы, в частности репликативного проскальзывания. Многочисленными исследованиями было показано, что скорость мутации в микросателлитных районах, находящихся на аутосомах, составляет величину 2×10^{-3} на локус/поколение (Sajantila et al., 1999). Примерно такая же величина ($2,8 \times 10^{-3}$) была определена и для локусов, находящихся на нерекombинирующем участке Y-хромосомы (Kayser et al., 2000). Равенство величин скорости мутации косвенно указывает на то, что рекомбинация не является причиной образования новых аллелей. Хотя механизм мутационных событий в микросателлитах до конца еще не ясен, полагают, что лучше всего он описывается моделью «одноступенчатого мутирования» (single step mutation or stepwise mode of mutation (Levinson, 1987; Balloux, 2002)). Детальный анализ мутационных событий в микросателлитных локусах показал, что чаще всего происходит добавление или выпадение участка, равного одному элементарному звену. При этом увеличение длины микросателлита происходит примерно в 2,5 раза чаще, чем уменьшение. Однако необходимо отметить, что тенденция удлинения аллелей наблюдается не для всех локусов – некоторые имеют мутации как удлиняющие, так и укорачивающие аллельные варианты. Также отмечено, что скорость мутаций

увеличивается у более длинных микросателлитов, а также у тех, которые имеют сложное строение (Kayser et al., 2000).

Наибольшее применение в популяционных исследованиях и генетических экспертизах получили тетрамерные STR–локусы, содержащие последовательности из повторяющихся субъединиц длиной 4 п.н. По сравнению с ди- и тримерными локусами, в тетрамерных локусах обнаруживается более низкая артефактность. С этой точки зрения перспективными являются также пентамерные локусы (Schumm, 1998).

Компактный диапазон аллельных вариантов (в пределах 30-50 п.н.) позволяет создавать комплексные диагностические системы, обеспечивающие возможность одновременного исследования сразу нескольких локусов (Robertson et al., 1995; Schumm, 1997; Sacchetti et al., 1999; Ricci et al., 2000; Butler et al., 2003 и многие другие). Все эти системы (коммерческие наборы по типированию ДНК представлены, в основном, продуктами от фирмы Applied Biosystems (Identifiler™, Cofiler™, SGM Plus™, Profiler™, Profiler Plus™) и корпорации Promega (Powerplex® 16, GenePrint® CCTv, GammaSTR® Quadruplexes)) имеют автоматизированные системы анализа получаемых данных, что обеспечивает высокую пропускную способность, а стандартизация условий проведения анализа повышает его эффективность и воспроизводимость результатов и при расследовании уголовных дел, и для идентификации личностей, погибших в результате массовых катастроф, в результате военных действий и др. Например, в США создана лаборатория по ДНК-идентификации Вооруженных Сил, где имеются базы генетических данных всех военнослужащих, которые используются для сравнения с профилями ДНК, полученными в результате исследования погибших. Кроме того, в 1998 г. там же под руководством ФБР была разработана программа CODIS (Combined DNA Index System), целью которой стало создание национальной базы данных на основе стандартных генетических маркеров. В данную систему входят 16 аутосомных STR локусов и амелогениновый тест на определение половой принадлежности. На рисунке 4 представлено схематичное расположение основных STR локусов, входящих в международную систему типирования ДНК и подлежащие обязательному анализу в экспертно-криминалистической лаборатории.

В 1996 г. в нашей стране отделом молекулярно-генетических научных и экспертных исследований Российского центра судебно-медицинской экспертизы (РЦСМЭ) Минздрава РФ были начаты первые в стране

исследования по идентификационному типированию ДНК в останках неопознанных тел, доставленных из районов военных действий. Эти исследования являлись частью мероприятий, осуществляемых Правительством РФ в рамках программы по идентификации военнослужащих, погибших во время военных действий 1994-1996 гг. в районе Чеченской Республики (Перепечина. 1999).

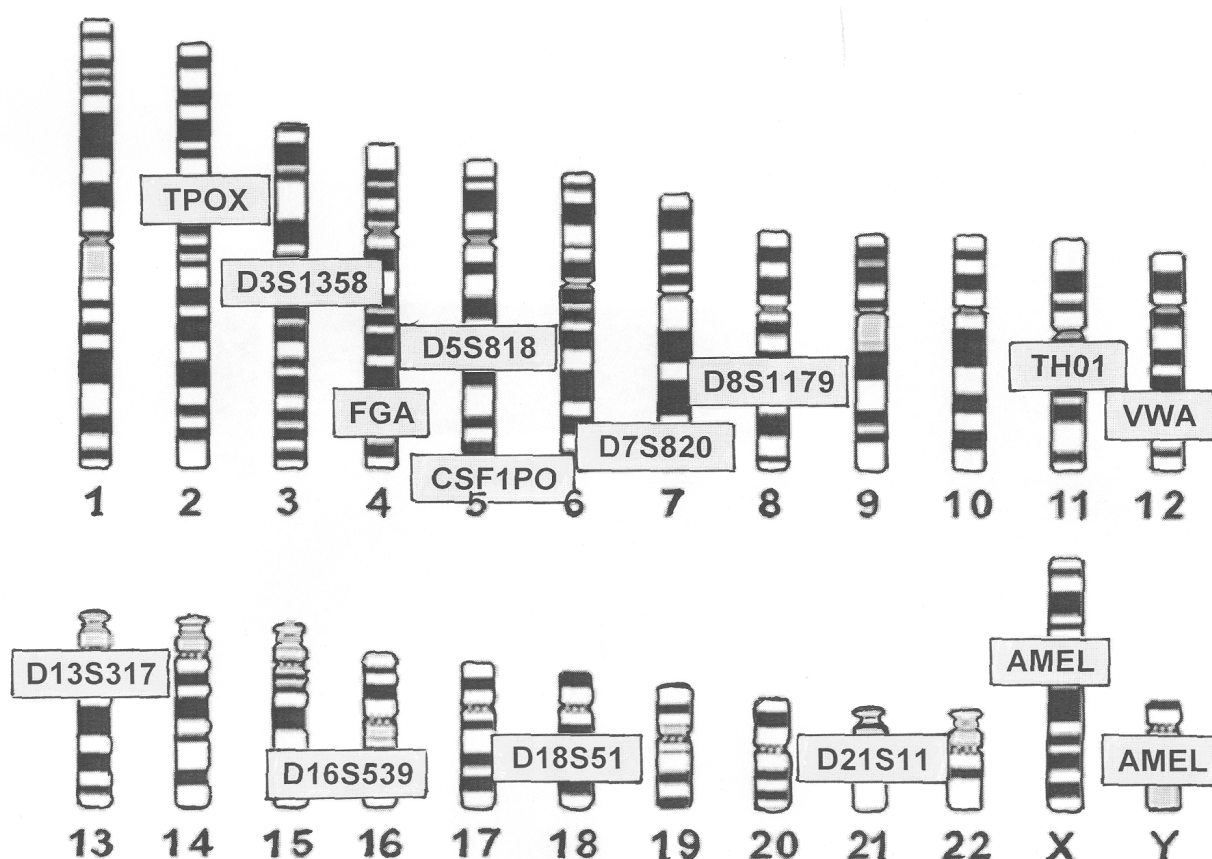


Рис. 4. Базовые STR локусы системы CODIS.

В Великобритании также практикуется ДНК-идентификация всех осужденных. Лондонская полиция с 1995 г. начала работу по созданию таких банков, и к 1998 г. картотека насчитывала 364 тысячи генетических отпечатков лиц, преступивших закон. Опыт практического использования показал высокую эффективность данной базы: такие картотеки использовались в связи с расследованием 300 преступлений, при этом было зафиксировано более 50 случаев нахождения в ней генотипа, соответствующего профилю ДНК, выявленному в исследуемом объекте. Сейчас в государственной базе ДНК-информации хранятся данные о полутора миллионах британцев, британский банк данных содержит более 800 тысяч проб преступников и представителей опасных профессий, ДНК-анализ сделали даже премьер-министру Тони Блэру.

Банк данных помог раскрыть 77 тысяч преступлений и по данным полиции, каждую неделю информация из этой базы данных используется, по крайней мере, 1600 раз.

Существенной характеристикой полиморфных систем при идентификационном исследовании является их информативность. Основными величинами, характеризующими информативность локуса, являются фактическая гетерозиготность, вероятность случайного совпадения (PM) и дискриминирующая способность (PD), потенциал исключения (PE) и индекс отцовства (PI). Расчеты этих величин проводятся стандартными методами (Ohno, 1982; Botstein, 1980; Ito, 1985; Fisher, 1951).

Исходным же параметром популяционных выкладок, касающихся оценки распространенности признака, служит величина, называемая вероятностью аллеля (аллельная частота), которая обозначается символом p . По определению, это величина равна отношению числа аллелей данного типа к общему числу аллелей исследуемого локуса. Частоты встречаемости признаков устанавливаются опытным путем: для этого исследуют определенную выборку людей, отражающую распределение признаков в популяции, и для каждого из них подсчитывают частоту встречаемости (Перепечина, Гришечкин, 1996). Большинство проблем, возникающих в зарубежных судах при обсуждении данных ДНК-исследования, относятся именно к выбору референтной популяции и правильности оценки вероятностей. Это происходит потому, что генотипы, частые в одной популяции, могут быть редкими в другой, и наоборот.

Помимо вероятности аллеля, другой важной характеристикой является частота встречаемости аллеля в популяции - так называемая статистическая частота аллеля q . Этот параметр, хотя и созвучен аллельной частоте, отличается от нее как по величине, так и по смыслу. Для популяций находящихся в условиях равновесия Харди - Вайнберга, величина q связана с величиной p соотношением: $q=2p-p^2$. Она также может быть определена на основе данных популяционных исследований: статистическая частота аллеля - это отношение числа генотипов, в которых присутствует данный аллель, к общему числу всех генотипов в популяционной выборке.

В случае экспертизы идентификации личности в качестве индивидуализирующего признака, имеющего идентификационное значение, выступает не отдельный аллель, а целиком генотип. Поэтому, для количественной оценки индивидуализирующего значения признака используют

статистическую частоту генотипа Q , которую определяют эмпирически на основе данных популяционных исследований. Для гомозиготного генотипа $Q = p_a^2$, для гетерозиготного генотипа $Q = 2p_{a1}p_{a2}$. Если индивидуализация объекта экспертизы проводится по нескольким независимым (несцепленным) системам, то для совокупной оценки выявленного комплекса признаков их статистические частоты могут быть перемножены (multiplication rule).

Еще одной важной характеристикой генетических маркеров являются показатели гетерозиготности и генного разнообразия. Именно на основании наблюдаемых и ожидаемых значений гетерозиготности оценивается генетическая вариабельность популяций (генетических запас) и характеризуется структура популяции (наличие инбредности/аутбридинга, эффекта Валенда и т.д.).

Несмотря на преимущества микросателлитов как генетических маркеров, возникают определенные трудности с интерпретацией полученных данных. Хотя и разработаны статистические методы и подходы, позволяющие идентифицировать эффекты прохождения популяций «горлышка бутылки», оценивать уровень миграций, определять родство среди индивидуумов, а также их принадлежность к конкретным популяциям, некоторые авторы убедительно показывают, что крайне высокая изменчивость микросателлитов заставляет с осторожностью интерпретировать полученные на их основе результаты. Это относится к оценкам уровня дифференциации (который недооценивается) и генетических расстояний между группами (который переоценивается), так как на оценки очень сильно влияет величина гетерозиготности полиморфных локусов (Hedrick, 1999).

Исследования аутомсомных STR локусов в популяциях России до 2007 г. были представлены не так обширно и носили скорее прикладной характер, чем систематическое изучение их популяционных характеристик. Так, например, в работах Туракулова с соавторами был изучен полиморфизм тетраплектоидного STR локуса SE33 среди удэгейцев и в двух городских популяциях России (Туракулов, 1997а) и локусов HUMF13A01 и HUMCD4 в русских популяциях Москвы и Томска (Туракулов, 1997б). В 1997 г. было выявлено распределение частот аллелей микросателлитных локусов HUMCYAR04 и D19S253 в выборках из двух городов России (Чистяков и др., 1997), а позже была проведена экспертная оценка индивидуализирующих систем на основе тетраплектоидных повторов HUMvWFII и D6S366 (Ефремов и др., 1998). В 1999 г. в работе Одиноквой О.Н. с соавторами (Одиноква,

1999) был охарактеризован еще один STR локус – PАН в городских популяциях Москвы и Западной Сибири (г.Томск и г.Новосибирск). Позднее в работе Корниенко был изучен полиморфизм еще трех STR-локусов LPL, vWA и TH01, применяемых в судебно-генетической экспертизе (Корниенко и др., 2002). Этими же авторами в популяции русских была изучена индивидуализирующая тест-система Profiler Plus, включающая в себя 9 STR-локусов (Kornienko et al., 2002).

Наиболее изученными в российских популяциях VNTR-локусами являются D1S80 (pMCT118), D1S111 (D1S61), IL-1RN и ApoB 3'VNTR, так как они представляют наибольший интерес с точки зрения судебно-генетической экспертизы (Котлярова и др., 1994; Хуснутдинова и др., 1995; Ефремов и др., 1996; Кравченко и др., 1996; Kornienko et al., 2002; Verbenko et al., 2003; Хуснутдинова и др., 2003).

Начиная с 2007 г., стали появляться более подробные данные о полиморфизме аутосомных микросателлитов в популяциях России. Так, в работе Деренко с соавторами был изучен полиморфизм 15 аутосомных STR локусов в 5 популяциях Южной Сибири: алтайцы, буряты, сойоты, тофалары, хакасы (Derenko, 2007), которые позднее были дополнены данными по 16 локусам для других этносов этого же региона – тувинцев, алтай-кижи, монголы, коряков, чукчей и эвенков, и некоторых популяций русских из 6 городов (Zhivotovsky, 2009б). Примерно в это же время был изучен полиморфизм 10 микросателлитов в популяциях Волго-Уральского региона (башкиры, татары, мордва-ерзя, мордва-мокша, удмурты, марийцы и др.) (Zhivotovsky, 2009а).

Ранее нами также были опубликованы данные по 11 микросателлитным STR локусам для популяции поволжских татар, представленных субэтническими группами казанских татар и татар-мишарей (Кравцова, 2005), и в данной монографии нами представлены результаты по вариабельности 12 аутосомных STR маркеров.

3.2. Митохондриальная ДНК

Митохондриальную ДНК (мтДНК) человека (а также всех позвоночных) формально можно причислить к повторяющейся, поскольку одна клетка способна содержать сотни митохондрий, в каждой из которых находится от 2 до 10 копий молекул ДНК. мтДНК человека представляет собой кольцевую замкнутую молекулу размером 16569 п.н. (Singer, 1991). При определении

полной нуклеотидной последовательности мтДНК у позвоночных обнаружена некодирующая контрольная область, участвующая в репликации и называемую D-петлей, и 37 структурных генов: 2 рибосомальных гена, 22 гена транспортных РНК, 13 генов, кодирующих белки, которые являются компонентами энзиматических систем окислительного фосфорилирования митохондрий. В мтДНК отсутствуют интроны, но имеются межгенные промежутки, состоящие из одного или нескольких нуклеотидов (рис. 5).

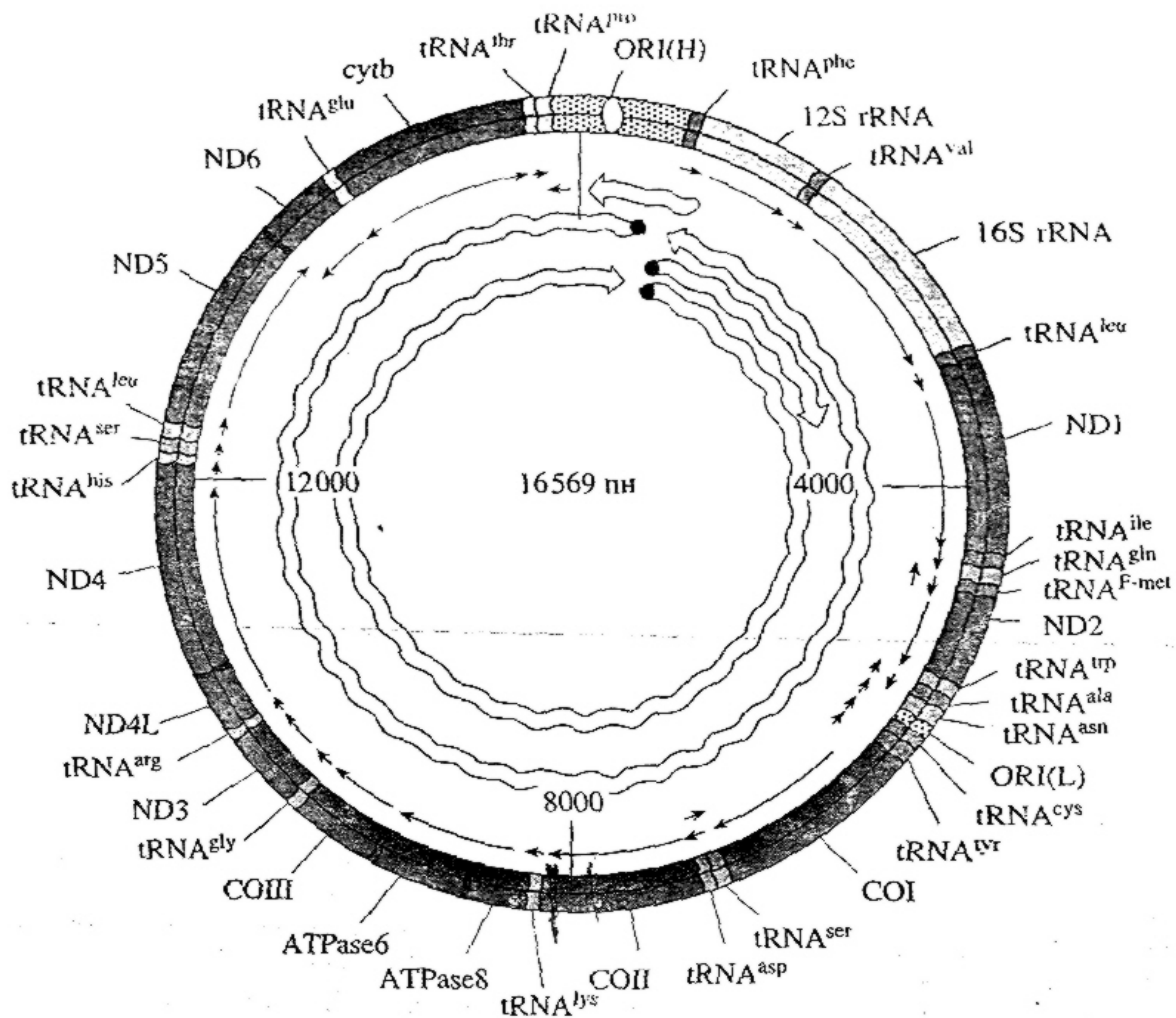


Рис. 5. Схема кольцевой молекулы митохондриальной ДНК. Гены, выделенные темно-серым цветом, кодируют следующие белки: три субъединицы цитохром с-оксидазы (COI, COII, COIII), цитохром b (cyt b), субъединицы 6 и 8 АТФазного комплекса и субъединицы NADH-дегидрогеназного комплекса (ND1-ND6). Гены, кодирующие различные рибосомальные РНК (rRNA), окрашены светло-серым цветом; узкие сегменты – гены транспортных РНК (tRNA). Видно, что они фланкируют участки генов, кодирующих белки. С тяжелой цепи (H) как с матрицы, транскрибируются две РНК (по часовой стрелке), транскрипты показаны волнистыми линиями внутри кольца. Из короткого транскрипта образуется рРНК, а из длинного – мРНК и большинство тРНК. На легкой (L) цепи синтезируется только один полноразмерный транскрипт. Выделенные точками участки ORI(H) и ORI(L) – сайты инициации репликации ДНК. Стрелками обозначено направление от 5' к 3' смысловой цепи в различных генах (из (Singer, 1991)).

Контрольный регион имеет протяженность 1122 п.н. между позициями 16024 и 00576 п.н. и расположен между генами тРНК^{Pro} и тРНК^{Phe} (Сукерник, 2002) и состоит из трех доменов, различающихся по степени вариабельности и по насыщенности функциональными элементами. Наиболее консервативным в плане изменчивости является центральный домен, локализованный между позициями 16400 и 00064 п.н. Из функционально важных последовательностей в нем обнаружен элемент, узнаваемый ядерными факторами, ответственными за координацию экспрессии ядерных и митохондриальных генов, вовлеченных в биогенез митохондрий. Правый домен (00064-00576 п.н.) является вариабельным, и именно в нем сосредоточены основные структуры, необходимые для инициации и регуляции процессов репликации и транскрипции мтДНК. В этом же домене находятся участки функциональных элементов, необходимые для координации экспрессии ядерных и митохондриальных генов, кодирующих белки, которые участвуют в осуществлении биоэнергетических функций митохондрий. Левый домен, расположенный между 16024 и 16400 п.н., является самым вариабельным участком мтДНК. Его локализация совпадает с расположением гипервариабельного сегмента I (HV I) мтДНК (Бермишева, 2003).

Вариабельность контрольного региона обусловлена, главным образом, однонуклеотидными заменами (SNP) (составляющими около 90% всего полиморфизма мтДНК), короткими инсерциями и делециями (indel) (частота которых примерно одинакова и составляет около 5,5%). Скорость нуклеотидных замен в митохондриальном геноме примерно в 5-10 раз выше, чем в ядерном, причем темп мутирования максимален в D-петле, в ее HV I (24), а минимален – в генах РНК (Алтухов, 2002). Оценка средней скорости мутирования мтДНК была проведена в работах Vigilant с соавт. (Vigilant, 1991) и составила $1-5 \times 10^{-6}$ мутаций на нуклеотид/поколение.

Следует отметить, что мтДНК передается по материнской линии (Merriwether, 1991) и не следует правилам Менделя. Таким образом, филогения мтДНК человека представляет филогению женских линий человека. Существует так называемая гипотеза «бутылочного горлышка», объясняющая эффект материнского наследования. Согласно этой теории, отцовская мтДНК в большинстве случаев активно деградирует в процессе оплодотворения, а материнский тип наследования опосредован различной амплификацией небольшого числа особых молекул мтДНК, принадлежащих к зародышевой линии митохондриального генома предыдущего поколения. Тем самым,

важным средством для сохранения сбалансированной работы белковых компонентов дыхательной цепи, является поддержание гомоплазии. Появление мутации в одной из молекул мтДНК приводит к образованию смеси нормальных и мутировавших молекул, то есть к *гетероплазии*. Последовательные деления гетероплазмической клетки сдвигают соотношение нормальных и мутантных мтДНК, что в дальнейшем приводит к гомоплазии либо нормального, либо мутантного типа ДНК. Этот процесс, называемый репликативной сегрегацией, и происходит во время репликации соматических клеток или пролиферации предшественников ооцитов. Не существует единого мнения о скорости сегрегации мтДНК. У человека описаны примеры как медленной (Howell et al., 1996), так и быстрой (Gill et al., 1994) сегрегации гетероплазмических точечных мутаций. Таким образом, явление гетероплазии считается основным механизмом разнообразия митохондриальных геномов.

мтДНК передается потомству вместе с цитоплазмой, т.е. является гаплоидной и ее наследование носит клональный характер. В большинстве случаев рекомбинации мтДНК не выявлено, хотя в последнее время появились работы, где описаны случаи рекомбинации мтДНК у животных и человека (Eyre-Walker, 2000; Wallis, 1999), но очевидных доказательств ее существования на сегодняшний день нет, и многие ученые вообще отрицают возможность ее существования. Поэтому, хотя мтДНК содержит более 30 генов, с позиций формальной генетики она рассматривается как один локус, а митотипы мтДНК – как аллели этого локуса. Соответственно, эффективный размер популяции (N_e) митохондриального генома составляет $\frac{1}{4}$ аналогичной оценки для ядерного генома (для X-хромосомы этот показатель будет в 3 раза больше). По этой причине изменчивость мтДНК в большей мере подвержена случайному дрейфу генов и эффекту «горлышка бутылки» при резком сокращении численности (Nei, 1981). Таким образом, следы изоляции популяций, имевших место в прошлом, сохраняются в мтДНК на протяжении более длительного периода времени по сравнению с ядерной ДНК.

Важной особенностью митотипов является то, что их можно связать друг с другом сетью последовательных эволюционных превращений. Имеются в виду минимальные числа пошаговых мутационных изменений, необходимых для взаимопревращения митотипов через появление/утрату рестрикционных сайтов или любые другие изменения в первичной структуре (Excoffier, 1992).

Монофилетическое происхождение человечества не вызывает сейчас сомнений у большинства исследователей (Cavalli-Sforza, 1994, Cavalli-Sforza,

1997, Cann, 1987). Исследования мтДНК позволило выдвинуть концепцию, что представители всех рас произошли от общей праматери «Евы», жившей в Африке около 200 тыс. лет назад (Cann, 1987). К такому же выводу пришли при исследовании полиморфизма Y-хромосомы (Ke et al., 2001). Секвенирование большого числа гипервариабельных участков D-петли показало, что африканские популяции имеют наибольшую внутреннюю гетерогенность, что объясняется древностью африканских мтДНК. Расчеты показали, что дивергенция мтДНК началась примерно 150 тыс. лет назад (Horai et al., 1995). Все африканские митотипы входят в одну гаплогруппу L, которая делится на кластеры L1a, L1b, L2 и L3. Линии мтДНК, обнаруженные в Европе, Азии, Америке, входят в состав трех макрогрупп – M, N и R (рис. 6), которые начали распространяться в Евразии примерно 60 тыс. лет назад и считаются потомками кластера L3 (Chen et al., 1995).

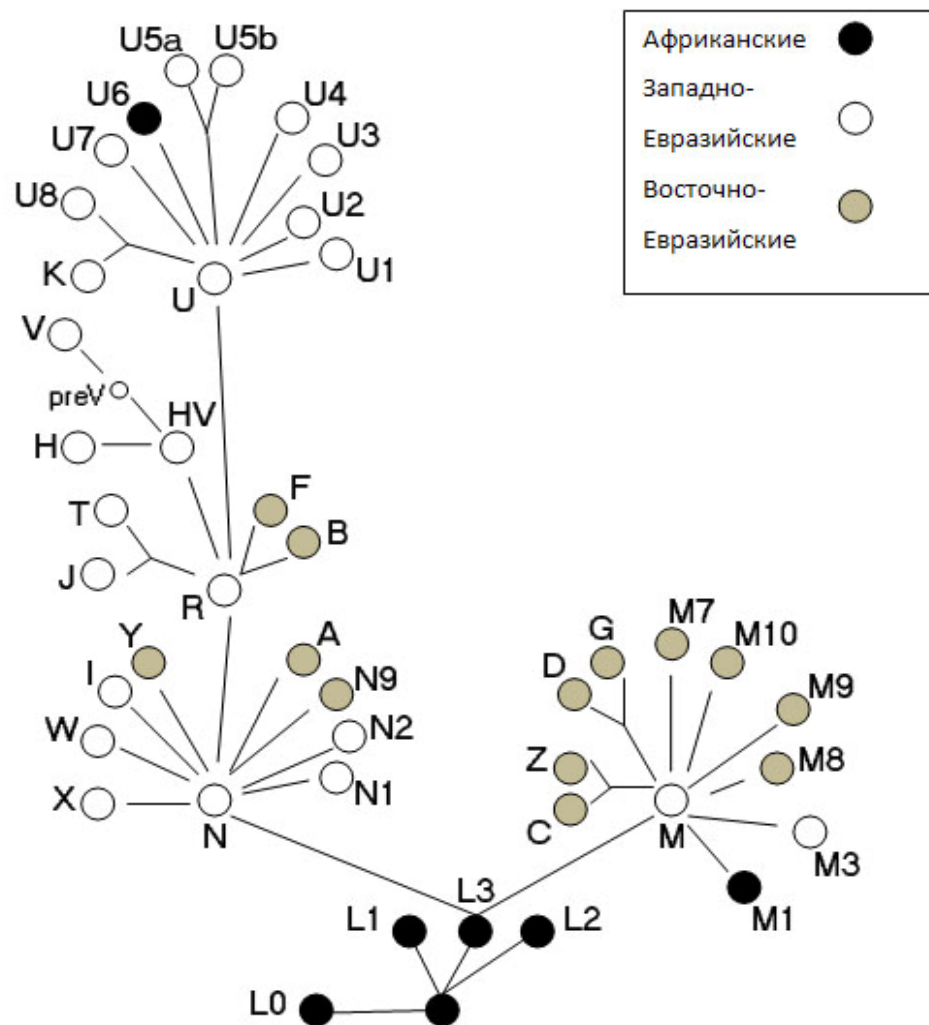


Рис. 6. Схема филогенетического дерева мтДНК народов Евразии. В генофондах популяций Западной Евразии наибольшее распространение получили группы мтДНК, относящиеся к макрогруппам N и R, а в генофондах популяций Восточной Евразии – группы мтДНК, принадлежащие макрогруппе M.

Необходимо отметить, что уникальные свойства мтДНК представляют интерес не только для популяционных исследований. В последние годы значительно повысился интерес к новому классу наследственных болезней человека, обусловленных биохимическими дефектами в системе окислительного фосфорилирования митохондрий. Патогенные мутации мтДНК, имеющие ключевое значение в патогенезе митохондриальных заболеваний, встречаются повсеместно. Согласно стандартной модели эволюции митохондриального генома человека, подавляющее большинство мтДНК-мутаций в зародышевых линиях нейтральны. Они последовательно накапливались в пределах материнских линий с момента происхождения человека на территории Восточной Африки и его последующего расселения по земному шару. Между тем, все больше данных свидетельствует о том, что слабopatогенные мутации мтДНК в одних популяциях и материнских линиях встречаются чаще, чем в других, предположительно благодаря адаптивному преимуществу на ранних этапах освоения Северной Евразии (Сукерник, 2002).

Популяционные исследования полиморфизма митохондриального генома являются наиболее масштабными. Так, в 1993 г. Петрищев В.Н. с соавторами (Петрищев, 1993) провели широкое исследование делеционно-инсерционного полиморфизма V-области мтДНК в десяти монголоидных популяциях Сибири (буряты, алтайцы (северные и южные), нанайцы, эвенки (восточные и западные), манси Зауралья, якуты, береговые чукчи и эскимосы). Данный сегмент V-области содержит две тандемно расположенные копии девятинуклеотидного сегмента; может встречаться делеция одной из этих копий или инсерция четырехнуклеотидного фрагмента (Cann., Wilson, 1983). Этот тип полиморфизма являлся наиболее изученным в популяционном плане: было показано, что делеция одной из копий встречается только в популяциях Азии и Океании (Hertzberg et al., 1989; Harihara et al., 1991), а инсерция обнаружена у народов Юго-Восточной Азии (Самбуугийн с соавт., 1991). Был обнаружен географический градиент частоты делеции, которая увеличивается к югу, и в меньшей степени, к востоку. Позднее изучение V-области было проведено в популяциях башкир, удмурт, мордвы, марийцев, коми, татар и чувашей – населения Волго-Уральского региона (Хуснутдинова, 1997). Также был обнаружен географический градиент в частоте делеции; а по частоте делеции изученные группы занимают промежуточное положение между монголоидами и популяциями Европы.

Кроме изучения полиморфизма V-области мтДНК, этими же авторами был изучен рестрикционный анализ главной некодирующей области мтДНК, расположенный в D-петле (Петрищев, Кутуев, 1993; Хуснутдинова, 1999). Было показано, что каждая популяция Волго-Уральского региона характеризуется определенным разнообразием митотипов, полученных в результате комбинации различных сайтов рестрикции. Оказалось, что показатель митотипического разнообразия в изученных популяциях несколько ниже, по сравнению с таковыми для различных популяций мира. Наблюдаемое низкое разнообразие митотипов можно объяснить, что заселение на этой территории проходило малыми группами индивидов, обладавших ограниченным числом материнских линий.

Основной массив данных по полиморфизму мтДНК был получен, начиная с 2003 г. В период с 2001 по 2002 гг. был изучен генофонд мтДНК в популяциях русского населения Краснодарского края, Белгородской и Нижегородской областей (Малярчук, Czarny, 2001), Ставропольского края, Орловской и Саратовской областей (Малярчук, Деренко, 2002), и было проведено сравнительное исследование мтДНК пула у русских и поляков (Malyarchuk et al., 2002). Позднее был изучен рестрикционный полиморфизм мтДНК еще в двух популяциях русского населения Новгородской области (Лункина, 2004) и пяти областей (Рязанской, Ивановской, Вологодской, Орловской и Тамбовской), находящихся в пределах основного этнического ареала русских (Морозова, 2005). Было показано, что от 70-78% общего разнообразия приходится на пять гаплогрупп – H, U, J, T и K, наиболее распространенных у населения Европы, хотя в генофонде европейцев встречаются и африканские линии мтДНК в среднем с частотой не менее 1 % (Малярчук, Czarny, 2001).

Еще одной хорошо изученной группой являются народы Сибири и Восточной Азии. Интенсивные исследования полиморфизма мтДНК коренного населения Сибири и Дальнего Востока связаны с проблемой первичного заселения человеком Американского континента (Starikovskaya, 1998; Torroni, 1992). В 1996 г. появилась работа Сукерника с соавторами (Сукерник с соавт., 1996), в которой на основании изучения полиморфизма мтДНК делается заключение о возможной миграции предковой популяции древних монголоидов Сибири из региона Алтая через Берингийский перешеек, существовавший около 10.5 тыс. лет назад в Америку, где эта популяция, как предполагается, дала начало американским индейцам. С развитием методов автоматического

секвенирования, стали появляться работы по филогенетическому анализу различных популяций, основанных на первичной последовательности структуры мтДНК. Первые работы были проведены в 1997 г. Деренко (Деренко, Шилдс, 1997), когда для филогенетического анализа трех популяций Северной Азии (эвенки, коряки, якуты) был использован метод секвенирования гипервариабельного сегмента контрольного региона мтДНК. У 125 представителей этнических групп было обнаружено 59 митотипов, из которых 50 являлись популяционно-специфическими. На сегодняшний день изменчивость мтДНК изучена во многих этносах Сибири (эскимосы, чукчи, коряки, эвенки, эвены, алтайцы, тувинцы, якуты, буряты и др.). Генофонды исследованных популяций характеризуются различным соотношением монголоидных и европеоидных линий мтДНК, причем для каждой этнической группы установлен специфический вариант распределения гаплогрупп мтДНК (Schurr, 1999; Starikovskaya, 1998; Derenko, 2000; Сукерник и др., 1996; Голубенко и др., 2001; Федорова и др., 2003; Пузырев, 2003; Бермишева, 2005).

Также в 2004 г. появилась работа по изучению полиморфизма мтДНК в трех популяциях казахов (Айтхожина, 2004) и было начато исследование популяций Кавказа (Бермишева, 2004).

На сегодняшний день с точки зрения полиморфизма мтДНК изучены практически все этнические группы РФ, благодаря, не в последнюю очередь, международному проекту «Genographic» и команде Е.В. Балановской, которая возглавляет этот проект в России (МГНЦ РАН, г.Москва).

3.3. Маркеры Y-хромосомы

Как было отмечено выше, полиморфизм мтДНК в эволюционных исследованиях дополняется анализом полиморфизма ДНК Y-хромосомы. Эта хромосома содержится только в геноме мужчин и, таким образом, наследуется только по мужской линии. По причине гаплоидности Y-хромосома в большей своей части не рекомбинируется в ходе мейоза (более 95 % ее длины представлено нерекombинирующим участком (Cooke, 1985)), однако многие гены Y-хромосомы имеют гомологи на X-хромосоме.

До недавнего времени существовало представление о «бедности» данной хромосомы генами и генетическими маркерами. На сегодняшний день известно, что на Y-хромосоме расположено 156 транскрипционно активных единиц, половина из которых являются функционально активными генами.

Большая часть этих генов (60) являются множественными копиями 9 семейств, остальные 18 представлены одной копией (Степанов, 2006). Мужской пол определяется посредством действия одного гена SRY (sex-determining region Y (Sinclair, 1990)).

В связи с гаплоидностью Y-хромосомы, изменения в ее структуре носят спонтанный мутационный процесс. Процесс передачи из поколения в поколение происходит в более постоянном виде по сравнению с другими участками генома. Поэтому каждый конкретный набор локусов, составляющих нерекombинирующую часть Y-хромосомы (NRY), рассматривается как единый гаплотип (Santos, 1996). Поскольку эффективная численность пула Y-хромосомы, так же как и митохондриальной ДНК, в 4 раза меньше по сравнению с аутосомами и в 3 раза ниже, чем для X-хромосомы, данный маркер более подвержен эффектам генетического дрейфа, и, как следствие, характеризуется большей степенью географической кластеризации его вариантов (детальный анализ генетической структуры Y-хромосомы показал, что 59% ее генетического разнообразия приходится на межиндивидуальные различия, 25% - на межпопуляционные и 16% - на разнообразие между географическими регионами. (Excoffier, 1992)). Такая структурированность еще в большей степени усиливается за счет социальных особенностей человека, т.к. для большинства современных сообществ характерна патрилокальность – большая миграционная активность женщин по сравнению с мужчинами (Степанов, 2006).

В нерекombинирующем участке обнаружено множество вариабельных маркеров, которые можно разделить на две основные группы: ди- и полиаллельные локусы.

Полиморфизм первой группы представлен многочисленными однонуклеотидными заменами (SNP, сегодняшний день на Y-хромосоме описано около 400 SNP) и более редким инсерционно-делеционным полиморфизмом (например, Alu-последовательности), темп мутирования которых крайне низок - 2×10^{-8} на локус/на поколение (Hammer, 1994). Одни и те же мутации могут возникать независимо в каждом современном поколении у разных индивидов, однако значительная их часть элиминируется или же присутствует с крайне малой частотой, если только они не возникли давно. Поскольку на протяжении большей части истории человечества его численность была несравнимо ниже современной, то все «древние» бинарные локусы являются уникальными мутациями – UEP (unique event polymorphism), а

все их носители – потомками одного общего предка. Именно UEP лежат в основе современной классификации гаплогрупп (или клад) Y-хромосомы (Степанов, 2006).

В 2002 г. консорциум по Y-хромосоме (YCC) предложил классификацию и номенклатуру гаплогрупп Y-хромосомы, основанную на последовательности происхождения маркеров. В современной мировой популяции выделяют 18 основных клад, обозначаемых латинскими буквами от А до R, при этом, на основе анализа около 250 маркеров, можно выделить примерно 160 конечных кластеров (рис. 7).

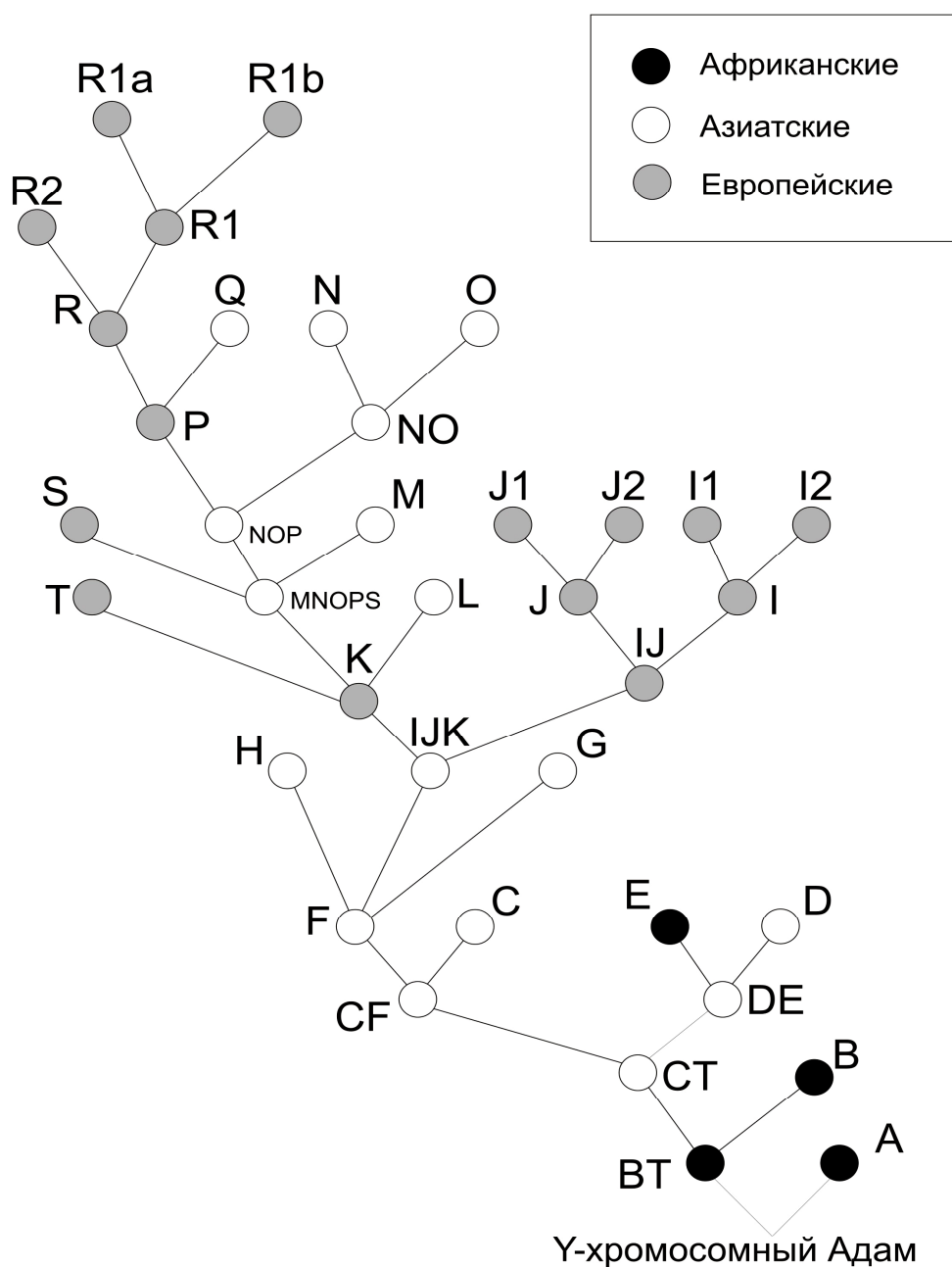


Рис. 7. Схема филогенетического дерева гаплогрупп Y-хромосомы популяций мира. Типичные западно-евразийские гаплогруппы образованы кладами R, I, J; для азиатских стран типичны гаплогруппы N, O, Q, G, M и некоторые другие.

Аналогично данным о полиморфизме митохондриального генома, корень филогенетического древа гаплогрупп Y-хромосомы, находится в Африке, однако работы по определению возраста «Y-хромосомного Адама» дают противоречивые результаты, хотя в последнее время определены границы в 46-59 тыс. лет (Степанов, 2006).

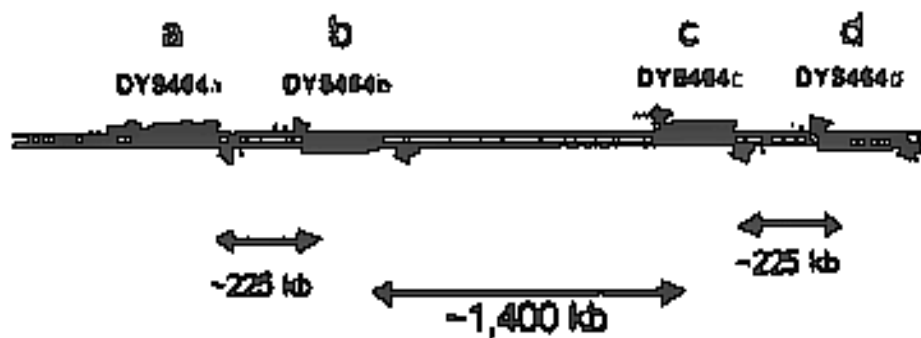
Вторая группа маркеров включает мини- и микросателлитные локусы, количество которых на сегодняшний день насчитывается более 450. Скорость мутирования данной группы полиморфных маркеров значительно выше – около 7×10^{-4} на локус/на поколение, поэтому они используются для анализа разнообразия гаплотипов внутри гаплогрупп, определяемых по UEP и более детальной филогении отдельных линий (Степанов, 2006). Таким образом, медленно эволюционирующие диаллельные маркеры весьма эффективны при оценке давних событий в истории становления народов. Для оценки же относительно недавних событий более актуально использование быстро мутирующих и характеризующихся значительным аллельным разнообразием микросателлитных локусов Y-хромосомы.

Основная часть микросателлитных локусов Y-хромосомы представляют собой однокопийные повторы, тогда как локусы DYS385 a/b, DYS389 I/II, YCA II a/b и DYS464 относятся к т.н. мультикопийным повторам (рис. 8), т.е. на Y-хромосоме содержится 2 и более полиморфных участка. Наиболее полиморфным на сегодняшний день является локус DYS464, для которого обнаружено 4 копии повтора у каждого мужского индивида (Butler, 2004; Berger et al, 2003).

Большинство из анализируемых микросателлитов Y-хромосомы является тетра-нуклеотидными повторами, хотя встречаются ди-, три-, пента- и гексануклеотидные повторы (Butler, 2004). Номенклатура Y-STR локусов подчиняется общим правилам названия STR локусов, где нумерация аллелей проводится по числу повторов (Gill, 1996).

Существует общепринятый набор маркеров, называемый «минимальным гаплотипом» («minimal haplotype»), в состав которого входят 7 микросателлитов: DYS19, DYS385, DYS389 I/II, DYS390, DYS391, DYS392 и DYS393. На основе этих 7 локусов были составлены первые популяционные базы данных в Европе. По мере открытия Y-микросателлитов, в набор обязательных для типирования маркеров был введен дополнительный локус YCA II, после чего он получил название «расширенного гаплотипа» («extended haplotype») (рис. 9.).

A) DYS464 a/b/c/d.



B) DYS385a/b.

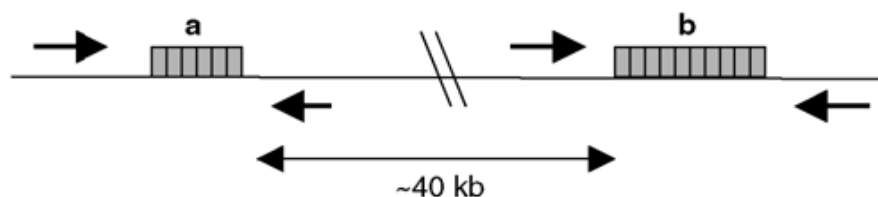


Рис. 8. А. Схема строения мультикопийного локуса DYS464a/b/c/d. В. Строение локуса DYS385a/b (из Butler, Schoske, 2004).

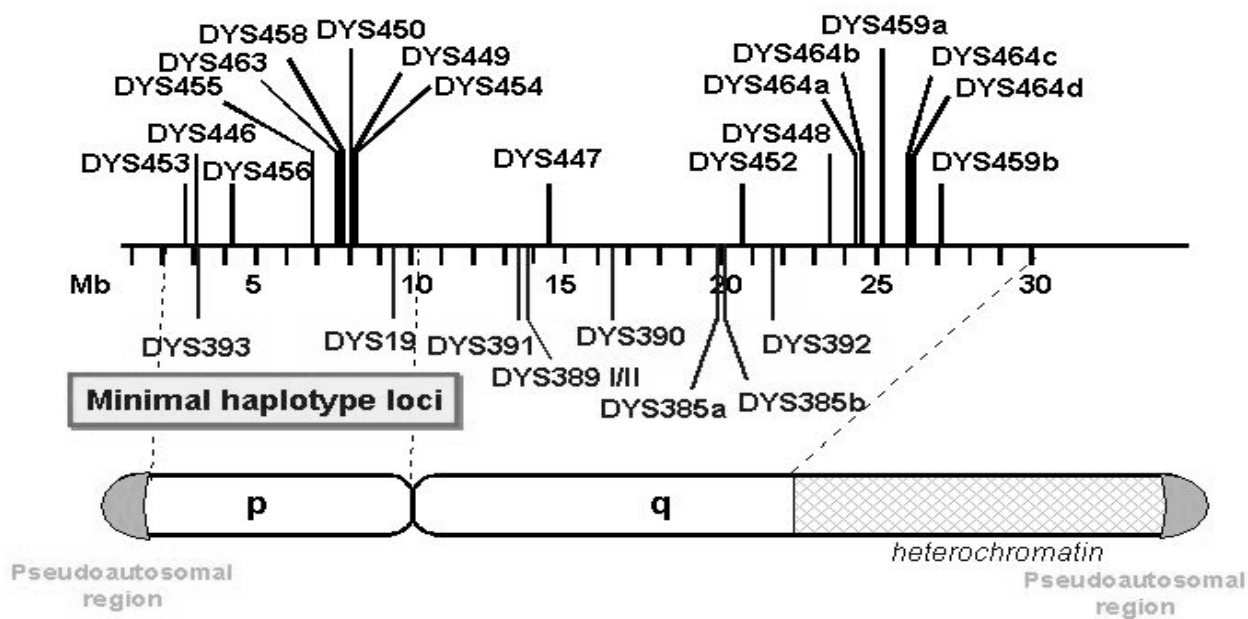


Рис. 9. Схема расположения некоторых Y-STR маркеров.

Ген, определяющий пол на Y-хромосоме, находится примерно в районе 2,56 Mb, ген амелогенина (Amel Y) расположен в районе 6,70 Mb. Под шкалой показаны локусы, входящие в состав «минимального гаплотипа». На концах Y-хромосомы сплошным цветом выделены псевдоаутосомные регионы, склонные к рекомбинации. Интересно, что некоторые локусы, имеющие аналоги на X-хромосоме, находятся вблизи этого региона, например, локус DYS393, имеющий аналог DXYS267 на X-хромосоме (Butler, 2004).

Исследование Y-STR локусов также широко проводится в целях генетической экспертизы. При проведении ДНК-типирования по ряду дел сексуального характера, было показано, что ядерные STR локусы не всегда позволяют установить истинного преступника, так как часто бывает, что ДНК жертвы при амплификации «заглушает» ДНК преступника (Honda et al., 1999; Parson. et al., 2001; Henke et al., 2002). Для разделения «мужских» и «женских» клеток в такого рода исследованиях предварительно проводился дифференциальный лизис клеток (Перепечина, 1996), однако ограниченное число вещественных доказательств не всегда позволяет проводить данную процедуру. Амплификация только мужской ДНК из смеси разных ДНК позволяет достоверно определить принадлежность полученного Y-STR гаплотипа с биологического объекта тому или иному человеку, а также позволяет решать дела об определении отцовства (Butler, 2003). Несмотря на то, что микросателлитных локусов Y-хромосомы описано более 400, в ежедневной практике используется всего 20-30 маркеров (Butler et al., 2002; Oliveira et al., 2002; Gusmao et al., 2002; Beleza et al., 2003; Hedman et al., 2004; Cherni et al., 2005 и многие другие).

Несмотря на то, что исследование генетического разнообразия Y-хромосомы были начаты значительно позже, чем для других типов маркеров, на сегодняшний день получены данные по распределению основных гаплогрупп Y-хромосомы среди основных этнотерриториальных групп РФ. Так, начиная с 2000-х гг. были получены первые сведения о полиморфизме Y-хромосомы. Так, у коренного населения Алтае-Саянского нагорья, представленного пятью тюркоязычными популяциями: тувинцы, сойоты, шорцы, хакасы и алтай-кижи изучен полиморфизм пяти диаллельных локусов Y-хромосомы (Деренко и др., 2002), в популяции якутов было изучено 13 диаллельных локусов и семь микросателлитных Y-STR маркеров (Пузырев и др., 2003) и 23 диаллельных маркера нерекombинирующей части Y-хромосомы у белорусов (Харьков, 2005). В популяциях Алтае-Саянского нагорья показано присутствие палеоевропеоидного компонента 92R7-T, широко распространенного у населения Евразии и коренного населения Америки, что свидетельствует, с одной стороны, о наличии комплекса европеоидных признаков у населения Алтае-Саянского региона, а с другой стороны о преобладании монголоидного компонента в современных популяциях Южной Сибири. В популяции якутов выявлено преобладание гаплогруппы N3a* (87%), распространение которой связывают с расселением финно-угорских племен в западном направлении из

Приуралья (Raitio et al, 2001). Другие европейские этносы, изначально не имевшие этой гаплогруппы в составе генофондов, приобрели ее в ходе ассимиляции финских племен при расселении на восток. Это было показано на популяции украинцев и белорусов (Харьков, 2004; Харьков, 2005), для которых характерно наличие гаплогруппы N3a* с гораздо меньшей частотой (8.8 %) и преобладание гаплогруппы R1a1 (40.6-43.6%), распространение которой связывают с ранними индоевропейцами – носителями ямной и курганной археологических культур.

Сравнительное исследование полиморфизма ряда Y-STR локусов, входящих в состав так называемого «минимального гаплотипа», было осуществлено в популяциях славян из России, Белоруссии и Украины (Кравченко и др., 2001). Анализ частот распределений аллелей и гаплотипов выявил близость всех трех восточно-славянских популяций и их относительную отдаленность от популяций Западной Европы. В девяти этносах Волго-Уральского региона (зауральские башкиры, чуваша, мордва, марийцы, татары, удмурты, коми-зыряне, коми-пермяки и русские Архангельского района Башкирии) также был изучен полиморфизм семи Y-STR локусов, анализ которых показал влияние на современные популяции разных этнических компонентов (Лимборская, 2002). Позднее было проведено сравнение двух крупных этнографических групп русских (русские Севера и Юга) на примере Курской и Архангельской областей (Хрунин и др., 2005), которое выявило существенные генетические различия между популяциями северной и южной этнографических зон русского населения.

3.4. Методы сравнительного анализа генетической variability

Особое место в популяционно-генетическом анализе занимают методы статистической обработки данных. Частоты аллелей считаются основной характеристикой генетической структуры популяции: если популяция велика и равновесна, оценить эти параметры не составляет труда. Однако большинство природных популяций имеет конечный размер и подвергается действию различных микроэволюционных процессов, меняющих ее структуру. Одним из таких процессов является миграция особей из других популяций, отличающихся от изучаемой по генетической структуре. При анализе смешанных популяций, образующихся в результате миграции, решается несколько проблем, требующих оценки частот аллелей, например, анализ

динамики изменения генетической структуры популяции в зависимости от времени и интенсивности миграции, а также установление происхождения или гибридного статуса особей из смешанной популяции. Существует и обратная задача. Зная генетическую структуру смешанной популяции, можно реконструировать частоты аллелей, присущие исходной популяции до того, как начались миграционные процессы. Они позволяют изучать эволюционную теорию человеческих популяций, а также решать проблемы, связанные с выяснением генетического контроля сложных признаков, характеризующихся большой генетической гетерогенностью (Аксенович и др., 2005).

Что же такое филогенетика? Филогенетический анализ применяется для выяснения родственных взаимоотношений разных групп живых организмов на уровне изменчивости белков или ДНК, при этом данные о последовательности ДНК отражают истинные филогенетические взаимосвязи лучше, чем морфологические признаки. Такие взаимосвязи обычно отражают с помощью построения филогенетических деревьев (дендрограмм).

Первые математические методы построения филограмм возникли еще в начале 60-х годов вместе с первыми вычислительными программами. Все они были основаны на принципах нумерической таксономии (Fitch, Margoliash, 1967; Farris, 1970 и др.), когда родство определялось по критерию "общего сходства" - чем выше значение этого параметра, тем ближе таксоны друг к другу.

На сегодняшний день существует 3 основных подхода к оценке филогенетических взаимоотношений: дистанционно-матричные методы (основанные на оценке генетических расстояний); метод наибольшего правдоподобия (Maximum Likelihood, ML), в котором выбирается предполагаемая модель эволюции и строятся деревья, обладающие наибольшим правдоподобием для описания этой модели; метод максимальной экономии (Maximum Parsimony, MP), который предполагают, что эволюционный путь признака должен быть таким, который требует наименьшего числа его преобразований (Хедрик, 2003).

В свою очередь, существует два основных принципа построения филогенетических деревьев на основе матриц генетических расстояний - UPGMA (Unweighted Pair Group Method with Arithmetic means) и NJ (Neighbor Joining), которые широко используются для анализа молекулярных данных.

UPGMA. Использование данного метода кластерного анализа основано на объединении (кластеризации) двух объектов, имеющих самое минимальное

расстояние, при этом это расстояние вычисляется как среднее арифметическое всевозможных расстояний. Алгоритм, лежащий в основе данного метода, позволяет строить ультраметрические дендрограммы, что предполагает одинаковую скорость эволюции для всех ветвей филогенетического дерева.

NJ, или метод объединения ближайших соседей, является наиболее используемым при оценке филогенетических отношений. Принцип данного метода заключается в попарном сравнении определенных последовательностей, при этом для каждой пары структурные отличия трансформируются в особый числовой коэффициент, являющийся мерой их сходства или различия. Создается числовая матрица данных, которая затем преобразуется в графическую модель эволюционного дерева на основе принципов кластерного анализа: пары наименее различающихся последовательностей объединяются в кластеры первого порядка, наименее различающиеся кластеры первого порядка - в кластеры второго порядка, и т.д. (Saitou, Nei, 1987). Преимуществом данного метода является возможность объединения разных скоростей эволюции в разных линиях происхождения и возможность анализа большого массива данных.

При анализе большого количества данных возможно появление множества топологий филогенетических деревьев, поэтому критическим для построения корректного топологического дерева является определение его уровней статистической достоверности. Наиболее распространенным подходом для определения такой достоверности является расчет т.н. бутстрепных значений (Хедрик, 2003). В ходе бутстрепного анализа перебираются исходные данные для получения наиболее значимых результатов, поэтому, как правило, на филогенетических дендрограммах указывают значения бутстрепа, показывающие достоверность полученной кластеризации.

Однако, несмотря на распространенность кладистических методов в филогенетическом анализе, получаемые дендрограммы, как правило, не отражают эволюционного процесса, а только демонстрирует конечную степень дивергенции таксонов.

Как отмечалось выше, применение дистанционно-матричных методов основано на расчетах генетических расстояний, которые являются мерой межпопуляционных различий. В последние десятилетия предложен ряд величин для измерения генетических расстояний: генетические расстояния, предложенные Неем, D_S и D_A ; угловые расстояния Кавалли-Сфорца, D_C ; F_{st}^* и ряд других (Takezaki, 2007). Многие из них хорошо коррелируют друг с другом,

особенно при небольших различиях между популяциями, однако, при значительных межпопуляционных различиях часто наблюдаются существенные расхождения между данными генетических расстояний, полученными разными способами, особенно это относится к сравнению генетических расстояний при анализе микросателлитных локусов. Необходимо отметить, что большинство генетических расстояний предложено для анализа классических генетических маркеров (например, группы крови), полиморфизм которых описывается моделью бесконечного числа аллелей (Infinite Alleles Model, IAM, согласно которой все новые мутации приводят к новым аллелям (Takezaki, 2007).

Однако в случае микросателлитных локусов, изменение числа коротких повторов происходит согласно модели пошаговых мутаций (Stepwise Mutation Model, SMM), когда образование новых аллелей происходит в результате добавления или выпадения участка, равному одной повторяющейся единице микросателлитного локуса. При этом, увеличение повторов внутри микросателлита происходит, по некоторым наблюдениям, в 2,5 раза чаще, чем укорочение, в связи с этим более короткие аллели могут рассматриваться как более древние по сравнению с аллелями большей длины (Лимборская, 2002). В связи с этим для расчета генетических расстояний по данным изменчивости микросателлитных локусов Голдштейном была предложена мера $(\sigma\mu)^2$ (Takezaki, 2007).

Однако, как было показано Такезаки и Неем (Takezaki, 2007), при анализе микросателлитных локусов наиболее корректные оценки генетических расстояний были получены на основе использования меры D_A , предложенной Неем в 1983 г., при этом вероятность получения достоверной топологии филогенетического дерева, построенного на основе алгоритма объединения ближайших соседей, увеличивается с увеличением количества исследуемых микросателлитных локусов (так, например, при исследовании 700 маркеров в изучаемой группе из 25 человек достоверность филогенетического анализа составляет 98%).

Однако, в реальной практике, при сравнении большого числа популяций, такого количества полиморфных локусов достичь очень трудно, поскольку в рутинной практике применяется не более двух десятков маркеров (в большинстве случаев, основу данных по STR локусам, составляют маркеры, применяемые для идентификационного анализа (15 аутосомных маркеров и около 20 микросателлитов Y-хромосомы)). Кроме того, не для всех

интересующих исследователя популяций может наблюдаться одинаковый набор микросателлитов, что также значительно сужает границы использования этих данных, к тому же дополнительные ограничения накладывают и различающиеся по объему выборки в различных популяциях мира. Но необходимо отметить, что в некоторых работах ряда авторов, при филогенетическом анализе 5 STR-локусов в 21 популяции мира (объем изученных групп варьировал от 65 человек до десятка тысяч индивидумов), были получены информативные дендрограммы с высокой степенью разрешения как при использовании алгоритма объединения ближайших соседей, так и при использовании принципа максимального правдоподобия (Agrawal, 2005), что позволяет использовать данные о полиморфизме микросателлитных маркеров при проведении филогенетического анализа.

Таким образом, развитие методов молекулярной биологии позволило человечеству при выяснении процессов формирования отдельных этнических групп обратиться к новому источнику информации – ДНК. Огромное количество полиморфных локусов, обнаруженное при секвенировании генома человека, дало возможность популяционным генетикам охарактеризовать генофонды современного населения с точки зрения полиморфизма ядерной и митохондриальной ДНК.

Несмотря на обширные базы данных по мировым популяциям, большинство народов России до недавнего времени оставались малоизученными. К числу таких групп относятся и татары, которые прошли длительный путь формирования на стыке двух рас – европеоидной и монголоидной, что должно было найти отражение в своеобразии их генофонда. Популяционно-генетическое исследование, предпринятое в данной работе, направлено на выяснение таких отличительных черт генофонда этнотерриториальной группы поволжских татар, проживающих на территории Республики Татарстан.

ГЛАВА 4

СТРУКТУРА ГЕНОФОНДА СОВРЕМЕННЫХ ПОПУЛЯЦИЙ ТАТАР

Материалом для исследования современного населения служили образцы ДНК неродственных индивидов, представляющие две этнографические группы поволжских татар: казанские татары и татары–мишари.

Казанские татары (казанлы), являются основной частью татарского этноса в Татарстане, уступая лишь в нескольких районах мишарам (в Дрожжановском, Нурлатском, Чистопольском, Буинском и Черемшанском районах). Основной ареал расселения казанских татар - так называемое Заказанье и Вятка (Арский, Балтасинский, Атнинский, Высокогорский, Сабинский, Тюлячинский, Кукморский, Зеленодольский, Пестреченский, Лаишевский районы), а также Закамье, восток и юго-восток республики (Заинский, Актанышский, Мензелинский, Агрызский, Сармановский, Азнакаевский, Муслюмовский, Тукаевский, Бавлинский, Ютазинский, Бугульминский районы) и Горная сторона (Зеленодольский, Верхнеуслонский, Камскоустынский, Апастовский, Кайбицкий, районы). Также доминируют в Мамадышском, Камско-Устьинском, Тетюшском, Рыбно-Слободском, Елабужском, Менделеевском, Нижнекамском, Спасском районах.

На юге республики Татарстан (Аксубаевский, Алькеевский, Спасский, Алексеевский, Ново-Шешминский, Лениногорский, Альметьевский районы) соотношение казанских татар и мишар равное, либо они относительно преобладают.

Татары, проживающие в других регионах (Самарская, Кировская, Оренбургская, Челябинская и Свердловская области, Пермский край, Республики Башкортостан и Марий Эл), в основном, также являются казанскими татарами, однако села и деревни татар-мишарей компактно расположены в Нижегородской, Пензенской, Ульяновской областях, на территории Республики Марий Эл, Мордовии, Башкортостана и Чувашии. Сравнительно небольшие их группы находятся в Самарской, Саратовской, Волгоградской и Оренбургской, Челябинской, Курганской, Северо-Казахстанской областях, ряд татарских сёл сохранился в Рязанской и Тамбовской областях. Кроме того, часть татар-мишарей проживает в Средней Азии, на Кавказе, в Ставрополье, Сибири, Прибалтике (г. Таллин), в крупных городах России.

Выборка казанских татар представлена индивидами Азнакаевского района Республики Татарстан (N=135), татары-мишары представлены дисперсной выборкой из Буинского района РТ (N=143). Материал собран в ходе экспедиционных выездов в 2004-2005 гг. Этническую принадлежность выясняли путем индивидуального анкетирования, учитывая данные до третьего поколения.

Для оценки индивидуализирующих свойств микросателлитных маркеров и характера распределения частот аллелей и генотипов в популяциях, был проведен анализ 12 аутосомных STR-маркеров, 10 из которых входят в международную систему генотипирования CODIS, и 11 STR-локусов Y-хромосомы (7 локусов т.н. «минимального гаплотипа» и дополнительно маркеры DYS388, DYS426, DYS439 и DYS464a/b/c/d). Митотипическое разнообразие современного генофонда оценивали с помощью ПДРФ-анализа D-петли и высокоразрешающего рестрикционного анализа кодирующей части митохондриальной ДНК.

4.1. Полиморфизм аутосомных STR локусов

Локус D3S1358

Микросателлитный локус D3S1358 находится на коротком плече хромосомы 3. Относится к группе локусов, повторяющейся единицей которых являются сложные повторы (референтная последовательность TCTA(TCTG)₃(TCTA)₁₄ – аллель 18). Возможно существование 13 аллелей (Mornhinweg, 1998; Szibor, 1998).

В двух этнографических группах татар было выявлено 7 аллельных вариантов и 23 генотипа, из которых 18 являются общими для исследованных популяций. В популяции татар Азнакаевского района был выявлен 21 генотип, 4 из них являются уникальными для данной выборки (генотипы 13/16, 13/18, 15/19 и 16/19), т.е. встречаются у одного индивидуума. С самой высокой частотой встречаются генотипы 15/15 и 15/16 (по 0,1185). У татар Буинского района было обнаружено 20 генотипов, из них только 2 являются уникальными (генотипы 13/14 и 13/16). С максимальной частотой отмечено присутствие генотипов 15/16 и 15/17 (0,1536 и 0,1751 соответственно).

Локус D5S818

Микросателлит D5S818 находится на длинном плече хромосомы 5. Относится к группе микросателлитов с простыми повторяющимися

последовательностями (референтная последовательность (AGAT)₁₁, аллель 11). В данном локусе возможно существование 10 аллелей (Lins, 1998).

В обеих популяциях было обнаружено 6 аллелей и 16 генотипов, 13 из которых являются общими для двух выборок. У жителей Азнакаевского р-на обнаружено 15 генотипов, из них два встречаются один раз (9/10 и 10/10), в популяции Буинского р-на обнаружено 14 генотипов, три из них встречаются в единичных случаях (9/10, 10/13 и 13/14). В каждой из выборок с наибольшей частотой встречается генотип 11/12 (частота встречаемости в Азнакаевском р-не составляет 0,2239, в Буинском р-не – 0,2647).

Локус vWA31A

Этот микросателлитный локус находится на коротком плече хромосомы 12 и относится к группе микросателлитов из семейства повторов гена фактора фон Виллебрандта, находящимся в 40 интроне этого гена. Относится к семейству локусов, повторяющейся единицей которого являются составные последовательности с несогласующимися повторами (референтная последовательность TCTA(TCTG)₄(TCTA)₁₃TCCATCTA, соответствующая аллелю 18). В популяциях мира возможно существование 26 аллельных вариантов (Urquhart, 1995; Brinkmann, 1996; Griffiths, 1998).

В популяции казанских татар и у татар-мишар было выявлено 7 и 9 аллелей соответственно, сочетание которых позволило выявить 25 генотипов, общими из которых являются 20. В Азнакаевском р-не было обнаружено 20 генотипов, 3 из которых встречаются один раз (13/18, 14/14 и 14/19); в Буинском р-не – 25 генотипов, 6 из которых являются уникальными (0,0071 (13/15, 13/18, 14/14, 15/15, 16/20 и 16/21). С максимальной частотой встречаются генотипы 16/17 в выборке Азнакаевского р-на (0,1556) и 17/18 в выборке Буинского р-на (0,1489).

Локус FGA(FIBRA)

Тетрануклеотидный микросателлитный локус FGA находится на длинном плече хромосомы 4 и расположен в 3 интроне гена α-фибриногена. Этот локус также относится к группе микросателлитов, повторяющейся единицей которого являются составные последовательности с несогласующимися повторами (референтная последовательность (TTTC)₃TTTT TTCT(CTTT)₁₃CTCC(TTCC)₂ соответствует аллелю 21). Возможно существование 68 аллельных вариантов (Barber, 1996; Griffiths, 1998).

В популяции Азнакаевского р-на было обнаружено 11 аллелей (16-26), тогда как в популяции Буинского р-на было выявлено 12 аллелей (17-27.2). В общей сложности, в изученных популяциях было идентифицировано 45 генотипических вариантов, общими из которых являются только 26. В популяции казанских татар выявляется 35 генотипов, 9 из которых относятся к уникальным (16/19, 17/18, 17/19, 17/22, 18/18, 22/25, 22/26, 23/25 и 24/24), а максимальную частоту имеют генотипы 19/21 и 21/22 (0,0821 и 0,097 соответственно). В выборке, представленной населением из Буинского р-на, обнаруживается 37 генотипов, 11 из которых представлены только один раз (17/22, 18/19, 18/23, 19/23, 19/25, 19/26, 21/25, 21/26, 22/27.2, 24/24, 24/27 и 27/27). С максимальной частотой встречаются генотипы 20/22 и 22/23, частота которых составляет 0,0945 и 0,0867.

Локус HumTH01

Микросателлит HumTH01 находится на коротком плече хромосомы 11 и расположен в 1 интроне гена тирозин-гидроксилазы. По типу строения этот маркер относится к группе локусов, повторяющейся единицей которых являются простые с несогласующимися повторами последовательности (референтная последовательность (AATG)₉, соответствует 9 аллелю). В локусе возможно существование 20 аллельных вариантов (Brinkmann, 1996; Gene, 1996; Griffiths, 1998; van Oorschot, 1994).

В исследуемых популяциях было отмечено присутствие 6 аллелей (6-10) для выборки Азнакаевского р-на и 5 аллелей (6-9.3) у жителей Буинского р-на. Из 21 возможных сочетаний аллелей в популяции казанских татар было обнаружено 16 генотипов, 3 из которых встречаются один раз (6/9.3, 6/10 и 7/7), а наиболее частыми являются генотипы 6/9.3 и 7/9.3 (частота встречаемости 0,1111 и 0,2222 соответственно). В популяции татар-мишар было выявлено 15 генотипов, каждый из которых встречается более 1 раза, а с максимальной частотой встречаются генотипы 6/9 и 6/9.3 (0,1057 и 0,122 соответственно).

Локус TPOX

Полиморфный локус TPOX расположен на коротком плече хромосомы 2 в 10 интроне гена пероксидазы. Относится к семейству локусов с простыми повторяющимися последовательностями (референтная последовательность – (AATG)₁₁, что соответствует аллелю 11). В популяциях может быть обнаружено 10 аллелей (Puers, 1993; Huang, 1995; Pflug, 1994; Amorim, 1996).

В исследованных выборках было отмечено присутствие 5 аллелей у казанских татар (аллели 7-12), и 5 аллелей у татар-мишарей (аллели 8-13). В выборках было зафиксировано 14 генотипов, 10 из которых являются общими для обеих популяций. Для популяции Азнакаевского района уникальными являются 3 генотипа (7/8, 9/9 и 9/10), для популяции Буинского района – 4 генотипа (8/12, 8/13, 9/10 и 11/12). В обеих популяциях с максимальной частотой отмечены генотипы 8/8 и 8/11 (0,3185 и 0,2815 для Азнакаевского р-на, и 0,3191 и 0,3759 для Буинского р-на соответственно).

Локус D16S539

Тетрануклеотидный микросателлит D16S539 находится на длинном плече хромосомы 16. Этот локус также относится к семейству локусов с простыми повторяющимися последовательностями (референтная последовательность – (GATA)₁₁, что соответствует аллелю 11). Возможно нахождение 11 аллельных вариантов (Lins, 1998; Butler, 2003).

В исследованных популяциях было обнаружено 7 аллелей в Азнакаевском р-не и 8 аллелей в Буинском р-не. Из 36 возможных генотипов, в популяциях было выявлено 25 генотипов, 18 из которых являются общими для обеих популяций. В популяции Азнакаевского р-на, также как и Буинского р-на уникальными являются 5 генотипов (8/8, 8/12, 8/14, 10/10 и 13/14 для Азнакаевского р-на, 8/13, 9/14, 10/11, 13/14 и 14/15 для Буинского р-на). С максимальной частотой в популяции казанских татар встречается генотип 11/13 (0,1691), в популяции татар-мишарей выявляется генотип 9/11 с частотой 0,1357.

Локус LPL

Микросателлит LPL (другое название LIPO), расположенный на коротком плече хромосомы 8, находится в интроне 6 гена липопротеинлипазы. Локус относится к семейству микросателлитов с простыми повторяющимися последовательностями (референтная последовательность – (TTTA)₈, что соответствует 8 аллелю). Имеются данные о наличии 10 аллелей (Zuliani, Hobbs, 1990).

В исследованных выборках было обнаружено 6 аллелей и 14 генотипов, 12 из которых являются общими. В ходе анализа в Азнакаевском р-не было обнаружено 14 генотипов, 3 из которых встречаются только один раз (11/13, 12/13 и 13/13), в Буинском р-не было выявлено 12 генотипов, только один генотип является уникальным для данной выборки (7/9). С максимальной

частотой в обеих популяциях встречаются генотипы 10/10 и 10/12 (0,3111 и 0,1852 для жителей Азнакаевского р-на, и 0,227 и 0,1844 для жителей Буинского р-на).

Локус CD4

Локус CD4 относится к числу пентануклеотидных микросателлитных локусов. Он расположен на коротком плече хромосомы 12 и относится к числу локусов, повторяющейся единицей которого являются простые последовательности (референтная последовательность – (AAAAG)₉, соответствует аллелю 9). Известно 12 аллельных вариантов, размером (Glock, 1996; Casarino, 1996).

В популяциях Азнакаевского и Буинского районов было выявлено 7 и 6 аллелей соответственно и 13 аллельных сочетаний их возможных 28. Показано, что общими являются 11 генотипов, причем в популяции Азнакаевского р-на выявлено 4 уникальных генотипа (5/7, 5/12, 6/8 и 8/11), тогда как в популяции Буинского р-на обнаружен только один уникальный генотип (8/11). С максимальной частотой в популяции Азнакаевского р-на представлен генотип 5/5 и 5/6 (частота встречаемости 0,1407 и 0,2222 соответственно), тогда как у жителей Буинского р-на наиболее частыми являются генотипы 5/6 и 6/8 (0,3475 и 0,1702 соответственно).

Локус D7S820

Микросателлитный маркер D7S820 находится на длинном плече хромосомы 7. Этот локус входит в группу локусов, повторяющимися последовательностями которых являются простые повторы (референтная последовательность – (GATA)₁₂, соответствующая аллелю 12). С учетом неполных аллелей, в популяциях возможно обнаружение 21 аллельного варианта (Lins, 1998; Butler, 2003).

В представленных выборках было обнаружено 7 аллелей, сочетание которых выявило 27 генотипов из 28 возможных, причем общими для обеих выборок являются только 20. У жителей Азнакаевского р-на был выявлен 21 генотип, причем 4 генотипа являются уникальными (9/12, 11/15, 12/15 и 15/15), а с максимальной частотой обнаружены генотипы 10/12 и 12/13, частота которых составляет 0,1194 и 0,112 соответственно. У татар Буинского р-на обнаружено 26 генотипов, из них наиболее частыми являются генотипы 11/12 и 12/13, частота встречаемости которых составляет 0,1367 и 0,1107

соответственно, а 9 относятся к уникальным (9/9, 9/10, 9/11, 9/12, 9/13, 9/14, 10/15, 14/15 и 15/15).

Локус D21S11

Одним из наиболее полиморфных микросателлитных маркеров является тетраплектидный локус D21S11. Он расположен на 21 хромосоме и относится к семейству локусов, повторяющаяся единица которых представлена сложными последовательностями (референтная последовательность - (TCTA)₄(TCTG)₆(TCTA)₃TA(TCTA)₃TCA(TCTA)₂TCCATA(TCTA)₈ соответствует аллелю 26). Теоретически в данном локусе возможно присутствие 70 аллельных вариантов (Schwartz, 1996; Brinkmann, 1996a; Zhou, 1997; Griffiths, 1998).

В ходе исследования у жителей Буинского р-на было выявлено 17 аллелей и 46 генотипов, в популяции Азнакаевского р-на было выявлено 12 аллелей и 50 генотипов. Общими для обеих выборок являются 12 аллелей и 28 генотипов. Так как данный локус характеризуется высоким уровнем полиморфизма, большинство полученных генотипов являются уникальными для обеих выборок. Для популяции Азнакаевского р-на следует отметить преобладание генотипов 28/30 и 29/29, которые встречаются с частотой 0,0597 и 0,0821 соответственно, тогда как у жителей Буинского р-на наиболее часто встречающимися являются генотипы 28/29 и 29/30, частота которых составляет 0,1206 и 0,078 соответственно.

Локус CSF1PO

Данный микросателлит локализован на длинном плече 5 хромосомы в 6 интроне протоонкогена семейства c-fms. Этот локус входит в группу локусов, повторяющимися последовательностями которых являются простые повторы (референтная последовательность – (AGAT)₁₂, соответствующая аллелю 12). С учетом неполных аллелей, в популяциях возможно обнаружение 23 аллельных вариантов.

В ходе исследования у жителей Буинского р-на было выявлено 8 аллелей (аллели 8-15) и 16 генотипов, в популяции Азнакаевского р-на было выявлено также 8 аллелей (аллели 9-16) и 17 генотипов. Общими для обеих выборок являются 7 аллелей и 13 генотипов. Для популяции Азнакаевского р-на отмечается преобладание генотипов 10/12 и 12/12, встречающиеся с частотой 0,1885 и 0,1967 соответственно, при этом в этой же группе уникальными являются 4 генотипа: 10/13, 10/14, 10/16 и 12/15. У жителей Буинского р-на

наиболее часто встречающимися является также генотип 10/12 (частота встречаемости 0,2121) и генотип 11/12, обнаруженный с частотой 0,1818. Уникальными для данной популяции являются также 4 генотипа: 8/12, 11/13, 11/14 и 12/15.

Интересно, что локусы D3S1358, D5S818, vWA31A, FGA, LPL и D7S820 имеют ярко выраженный унимодальный тип распределения аллелей, для которого характерно преобладание одного из аллелей, тогда как локусы CSF1PO, TH01, TPOX, D16S539 и D21S11 носят бимодальный характер распределения с выраженным преобладанием двух или более аллелей (рис.10).

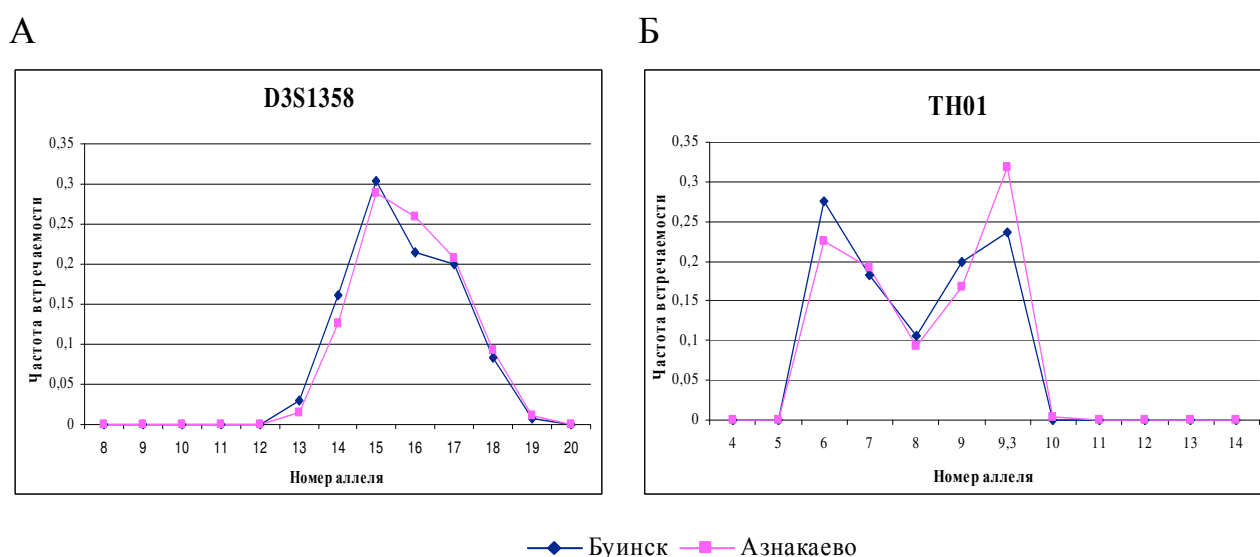


Рис. 10. Унимодальный (А) и бимодальный (Б) характер распределения аллелей по аутосомным микросателлитным локусам D3S1358 и TH01.

В целом, распределение частот аллелей по всем изученным локусам показывает сходство с основными европеоидными популяциями (рис. 11).

Распределение частот аллелей в двух изученных выборках, наблюдаемые и ожидаемые значения гетерозиготности, а также основные индивидуализирующие показатели (PM, PD, PE) представлены в таблице 1, частоты генотипов по каждому из локусов представлены в таблице 5 Приложения.

Результаты сравнительного анализа распределения частот и генотипов в выборках Азнакаевского и Буинского р-нов показали отсутствие статистически значимых различий по 10 изученным локусам, тогда как по 2 локусам - FGA и D21S11 - имеется достоверное отличие (табл. 2). Однако полученные различия могут объясняться эффектом выборочности, так как данные микросателлитные маркеры являются наиболее полиморфными системами (по локусу D21S11 обнаружено 69 генотипов из возможных 289).

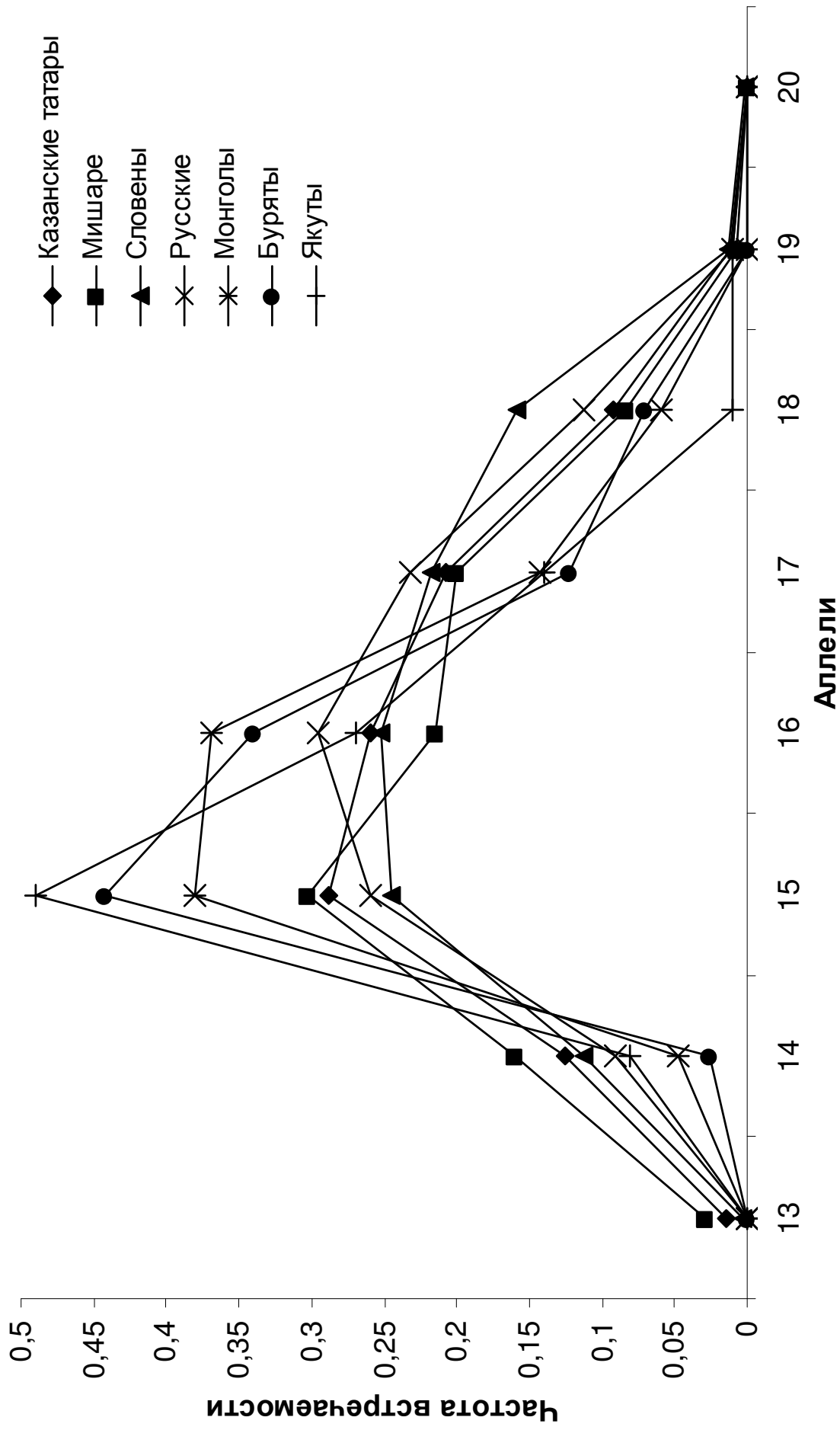


Рис. 11. Сравнительный анализ распределения частот аллелей по локусу D3S1358 между представителями различных популяций РФ. Частоты аллелей взяты по материалам базы данных Autosomal STR DNA Database: (<http://www.strdna-db.org/>).

Таблица 1. Распределение частот аллелей по аутосомным микросателлитным локусам в популяциях татар

№ аллеля	TH01		TPOX		LPL		CD4	
	Казанские татары (N=135)	Мишаре (N=123)	Казанские татары (N=135)	Мишаре (N=141)	Казанские татары (N=134)	Мишаре (N=141)	Казанские татары (N=135)	Мишаре (N=141)
5							0,4121	0,3511
6	0,2259	0,2764					0,2747	0,3439
7	0,1926	0,183	0,0037	0	0,0074	0,0035	0,0037	0
8	0,0926	0,1057	0,2778	0,578	0	0	0,0222	0,0071
9	0,1167	0,1192	0,0889	0,0568	0,063	0,078	-	-
9.3	0,3185	0,2357	-	-	-	-	-	-
10	0,0037	0	0,0519	0,0426	0,5185	0,4615	0,2725	0,2766
11			0,2444	0,312	0,1815	0,2128	0,0111	0,0112
12			0,0333	0,0071	0,2037	0,2234	0,0037	0,0071
13			0	0,0035	0,0259	0,0212		
H _{OBS}	115	83	83	81	74	95	89	96
H _{EXP}	105,11	96,78	80,58	79,72	87,06	97,04	92,87	96,45
PM	0,1061	0,0802	0,2080	0,2632	0,1727	0,1451	0,1606	0,1978
PD	0,8939	0,9198	0,7920	0,7368	0,8273	0,8549	0,8394	0,8022
PE	0,6985	0,3904	0,3093	0,2614	0,2374	0,3888	0,3681	0,3883
№ аллеля	D7S820		D16S539		CSF1PO		D5S818	
	Казанские татары (N=134)	Мишаре (N=139)	Казанские татары (N=134)	Мишаре (N=140)	Казанские татары (N=122)	Мишаре (N=132)	Казанские татары (N=135)	Мишаре (N=137)
8			0,0147	0,0036	0	0,0038		
9	0,0149	0,0252	0,1213	0,1786	0,0369	0,0379	0,0485	0,0331
10	0,1567	0,1511	0,0846	0,0464	0,2623	0,3220	0,0746	0,0846
11	0,1194	0,1691	0,2941	0,3107	0,2213	0,2689	0,347	0,3125
12	0,2798	0,2194	0,2721	0,2607	0,3934	0,3144	0,3694	0,375
13	0,2314	0,223	0,1838	0,1572	0,0738	0,0379	0,153	0,1912
14	0,1791	0,1763	0,0294	0,0322	0,0041	0,0144	0,0075	0,0036
15	0,0187	0,0359	0	0,0107	0,0041	0,0038		
16					0,0041	0		
H _{OBS}	94	111	97	96	81	89	93	98
H _{EXP}	107,43	114,24	105,23	108,97	89,15	95,62	96,59	99,08
PM	0,0756	0,0675	0,0879	0,0877	0,2794	0,2779	0,1322	0,1397
PD	0,9243	0,9324	0,9121	0,9123	0,7206	0,7221	0,8678	0,8603
PE	0,4306	0,5963	0,4662	0,4065	0,2578	0,2896	0,4113	0,4524

Продолжение таблицы 1

№ аллеля	vWA31A		D3S1358		FGA		D21S11	
	Казанские татары (N= 135)	Мишаре (N=141)	Казанские татары (N= 135)	Мишаре (N=137)	Казанские татары (N= 135)	Мишаре (N=128)	Казанские татары (N= 134)	Мишаре (N=141)
13	0,0037	0,0071	0,0148	0,0292				
14	0,0926	0,0922	0,1259	0,1606				
15	0,0815	0,1276	0,2889	0,3029				
16	0,2296	0,137	0,2593	0,2153	0,0037	0		
17	0,3185	0,2518	0,2074	0,2008	0,0112	0,0039		
18	0,2	0,2412	0,0926	0,0839	0,0597	0,0157		
19	0,0741	0,0993	0,0111	0,0075	0,1157	0,0748		
20	0	0,0036			0,1828	0,1339		
21	0	0,0036			0,1903	0,1378		
22					0,1978	0,2402		
23					0,1418	0,1693		
24					0,0597	0,1142		
25					0,0187	0,063	0	0,0035
25.2					-	-	0	0,0035
26					0,0187	0,0315	0	0
26.2					0	0,0118	0,0075	0,0461
27					0	0,0039	0,0261	0,0036
27.2							0	0
28							0,1344	0,1844
29							0,1567	0,234
30							0,1492	0,1525
30.2							0,0895	0,0319
31							0,1567	0,0213
31.2							0,0635	0,1489
32							0,0448	0,0674
32.2							0,0597	0,0071
33							0	0,0213
33.2							0,0933	0,0425
34							0	0,0213
34.2							0,0186	0,0036
35							0	0,0071
H _{OBS}	112	115	94	106	115	110	94	112
H _{EXP}	106,38	115,11	105,89	108,33	115,32	110,16	118,78	121,01
PM	0,0825	0,0656	0,0783	0,0901	0,0491	0,0469	0,0346	0,0460
PD	0,9175	0,9344	0,9217	0,9099	0,9509	0,9561	0,9654	0,954
PE	0,6551	0,6283	0,4226	0,5512	0,6985	0,7134	0,4306	0,5886

Таблица 2. Показатели аллельной и генотипической дифференциации между популяциями татар Азнакаевского и Буинского р-нов

Локус	Распределение аллелей		Распределение генотипов	
	P-value	S.E.	P-value	S.E.
D3S1358	0,6886	0,0123	0,7125	0,0102
FGA	0,0013*	0,0006	0,0006	0,0003
D5S818	0,8294	0,0078	0,8627	0,0055
TH01	0,2099	0,0137	0,2259	0,0100
TPOX	0,0464	0,0065	0,0497	0,0055
vWA31A	0,1151	0,0114	0,1733	0,0093
D7S820	0,4127	0,0194	0,4762	0,0136
D21S11	0,0000	0,0000	0,0000	0,0000
D16S539	0,0774	0,0073	0,1004	0,0074
LPL	0,7469	0,0097	0,8268	0,0074
CD4	0,3654	0,0148	0,4526	0,0109
CSF1PO	0,1835	0,0119	0,1864	0,0089

* Жирным шрифтом указаны значимые различия в характере распределения аллелей и генотипов между популяциями (уровень значимости $p < 0,05$).

В целом, в исследованных группах поволжских татар обнаружен высокий «запас» генетического разнообразия по микросателлитным локусам. Уровни гетерозиготности значимо не различаются (от 0,7138 у жителей Азнакаевского р-на до 0,7111 у жителей Буинского р-на).

Анализ распределения частот аллелей и генотипов на соответствие равновесию Харди-Вайнберга, проведенный с помощью двустороннего точного теста Guo и Thompson (Guo, 1992), реализованного в программе GenePop, показал значимое отклонение по 6 локусам в популяции как казанских татар, так и мишарей.

Дальнейший анализ показал, что для субпопуляции казанских татар по 4 локусам (D7S820, D21S11, D16S539, LPL) наблюдается дефицит гетерозигот, тогда как для локуса TH01 обнаружен избыток гетерозиготных индивидов. В субпопуляции татар-мишарей избыток гетерозигот не наблюдался ни по одному из изученных локусов, тогда как локусы FGA, D7S820, D21S11, D16S539 и CD4 имеют ярко выраженный недостаток гетерозиготных индивидов (табл. 3).

Отклонение от равновесия Харди-Вайнберга за счет дефицита гетерозигот, может наблюдаться в нескольких случаях. Во-первых, исследованные локусы подвержены селективному отбору; во-вторых, в популяциях происходят процессы инбридинга; в-третьих, имеет место так

называемый эффект Валенда, выраженный в генетической подразделенности исследованной популяции на несколько более мелких субпопуляций; в четвертых, не последнюю роль может играть дрейф генов.

Таблица 3. Двусторонний точный тест на соответствие равновесию Харди-Вайнберга

Локус	Казанские татары					
	Равновесие Харди-Вайнберга		Недостаток гетерозигот		Избыток гетерозигот	
	P-value	S.E.	P-value	S.E.	P-value	S.E.
D3S1358	0,3997	0,0151	0,4320	0,0056	0,9579	0,0049
FGA	0,0170	0,0044	0,0322	0,0060	0,6872	0,0238
D5S818	0,2624	0,0154	0,3873	0,0207	0,6004	0,0233
TH01	0,0221	0,0053	0,9800	0,0052	0,0092	0,0023
TPOX	0,9898	0,0020	0,6802	0,0190	0,2870	0,0197
vWA31A	0,9334	0,0060	0,9358	0,0071	0,3825	0,0062
D7S820	0,0004	0,0003	0,0005	0,0004	0,9988	0,0005
D21S11	0,0000	0,0000	0,0000	0,0000	1	0,0000
D16S539	0,0163	0,0030	0,0037	0,0015	0,09971	0,0009
LPL	0,0279	0,0040	0,0039	0,0013	0,9969	0,0010
CD4	0,4596	0,0248	0,1946	0,0204	0,7733	0,0243
CSF1PO	0,0021	0,0058	0,0128	0,0036	0,9872	0,0036
Локус	Татары-мишаре					
	Равновесие Харди-Вайнберга		Недостаток гетерозигот		Избыток гетерозигот	
	P-value	S.E.	P-value	S.E.	P-value	S.E.
D3S1358	0,0344	0,0060	0,2157	0,0159	0,7922	0,0165
FGA	0,0155	0,0044	0,0179	0,0063	0,9877	0,0052
D5S818	0,0567	0,0070	0,3427	0,0229	0,6972	0,0233
TH01	0,0704	0,0048	0,3685	0,0002	0,9995	0,0002
TPOX	0,7195	0,0149	0,3054	0,0195	0,6247	0,0203
vWA31A	0,8650	0,0129	0,4342	0,0268	0,4726	0,0287
D7S820	0,0461	0,0071	0,0117	0,0032	0,9824	0,0040
D21S11	0,0000	0,0000	0,0273	0,0108	0,9671	0,0128
D16S539	0,0029	0,0012	0,0034	0,0013	0,9951	0,0017
LPL	0,5210	0,0146	0,5575	0,0201	0,4537	0,0226
CD4	0,0012	0,0006	0,0004	0,0294	0,6577	0,0269
CSF1PO	0,1834	0,0166	0,2646	0,0199	0,7354	0,0199

По данным ряда авторов, микросателлитные STR-локусы являются селективно нейтральными (Slatkin, 1995; Степанов, 2003). Для того, чтобы подвергаться отбору, они должны находиться в непосредственной близости от функционального гена. В нашем случае, такими локусам являются vWA31A, FGA, TH01, TPOX, CSF1PO и LPL. Отклонение от равновесия наблюдается в обеих популяциях по локусам FGA, D7S820, D21S11, D16S539. Для субпопуляции казанских татар неравновесными локусами также являются TH01 и LPL, для татар-мишарей – локусы D3S1358 и CD4. При рассмотрении объединенной выборки поволжских татар, отклонение от равновесия наблюдается по тем же самым локусам (кроме локуса D3S1358). Как видно, из 6 локусов, находящихся внутри интронов функционирующих генов, 3 отклоняются от равновесия, что, по-видимому, может быть связано с селективным отбором, однако это предположение требует дальнейшей проверки.

Что касается возможного эффекта инбридинга, то для изучаемых нами популяций не существует прямых доказательств высокого уровня инбредности. Необходимо также подчеркнуть, что все факторы эволюции описываются для идеальной популяции бесконечного размера и состоящей из свободно скрещивающихся особей. Однако все популяции имеют конечные размеры, а скрещивание обычно не бывает случайным. Для этого вводится понятие эффективной численности популяции N_e , которая является мерой степени отклонения популяции изучаемой от идеальной (Солбриг, 1982). Чем меньше отношение N_e/N (N - размер изучаемой популяции), тем больше в данной популяции тенденция к инбридингу и к повышению уровня гомозиготности.

Для определения уровня возможного инбридинга нами были рассчитаны эффективные численности обеих популяций и определены коэффициенты инбридинга. Для выборки из Азнакаевского р-на N_e составила 115,73 ($N=135$), для выборки Буинского р-на – 140,14 ($N=141$).

Для определения степени близкородственных браков, нами был рассчитан коэффициент инбридинга F_{IS} , из которого вычисляли долю свободно (случайно) скрещивающихся индивидуумов s (таблица 4).

Как видно из полученных данных, по всем локусам доля свободно скрещивающихся индивидов достигает практически 100% частоты (исключение составляет маркер D21S11 в субпопуляции казанских татар), в связи с этим, наблюдаемый недостаток гетерозигот в изученных популяциях не объясняется их инбредностью.

Таблица 4. Коэффициент инбридинга F_{IS} и доля свободно крещивающихся индивидов s в исследованных популяциях

Локус	Казанские татары (N=135)		Татары-мишаре (N=141)	
	F_{IS}	$s, \%$	F_{IS}	$s, \%$
D3S1358	0,1127	80,1	0,0216	95,8
FGA	0,0028	99,5	0,0014	99,6
D5S818	0,0374	92,8	0,0109	98
TH01	-0,0945	100	0,1430	75,2
TPOX	-0,0301	100	-0,0160	100
vWA31A	-0,0530	100	0,0010	99,8
D7S820	0,1255	77,8	0,0285	94,5
D21S11	0,2093	65,5	0,0747	86,2
D16S539	0,0785	85,5	0,1194	78,8
LPL	0,1505	74	0,0211	95,9
CD4	0,0418	91,9	0,0047	99,2
CSF1PO	0,0918	84,2	0,0166	97,1

Таким образом, дефицит гетерозигот в данном случае можно объяснить случайным дрейфом генов и генетической неоднородностью (делением на субпопуляции, или эффектом Валенда) исследуемых популяций. Для подтверждения эффекта Валенда, нами были определены генетические расстояния между индивидумами внутри каждой из выборок, по которым далее был проведен кластерный анализ методом объединения ближайших соседей (рис. 12, 13). Полученные дендрограммы свидетельствуют о внутренней гетерогенности исследуемых популяций татар и делении на несколько субпопуляций.

Такая подразделенность популяций имеет важное биологическое значение. Оказалось, что такие популяции намного устойчивее к действию дрейфа генов, и процессы микроэволюции происходят в них намного медленнее: в отдельных субпопуляциях от поколения к поколению может изменяться частота отдельных генетических признаков, но при этом средняя частота признака в тотальной популяции, которую образуют эти структурированные группы, остается более или менее постоянной. Это означает, что такая популяция имеет серьезные шансы сохранить свое исходное генетическое разнообразие, свою память (Е.В. Балановская, 2007).

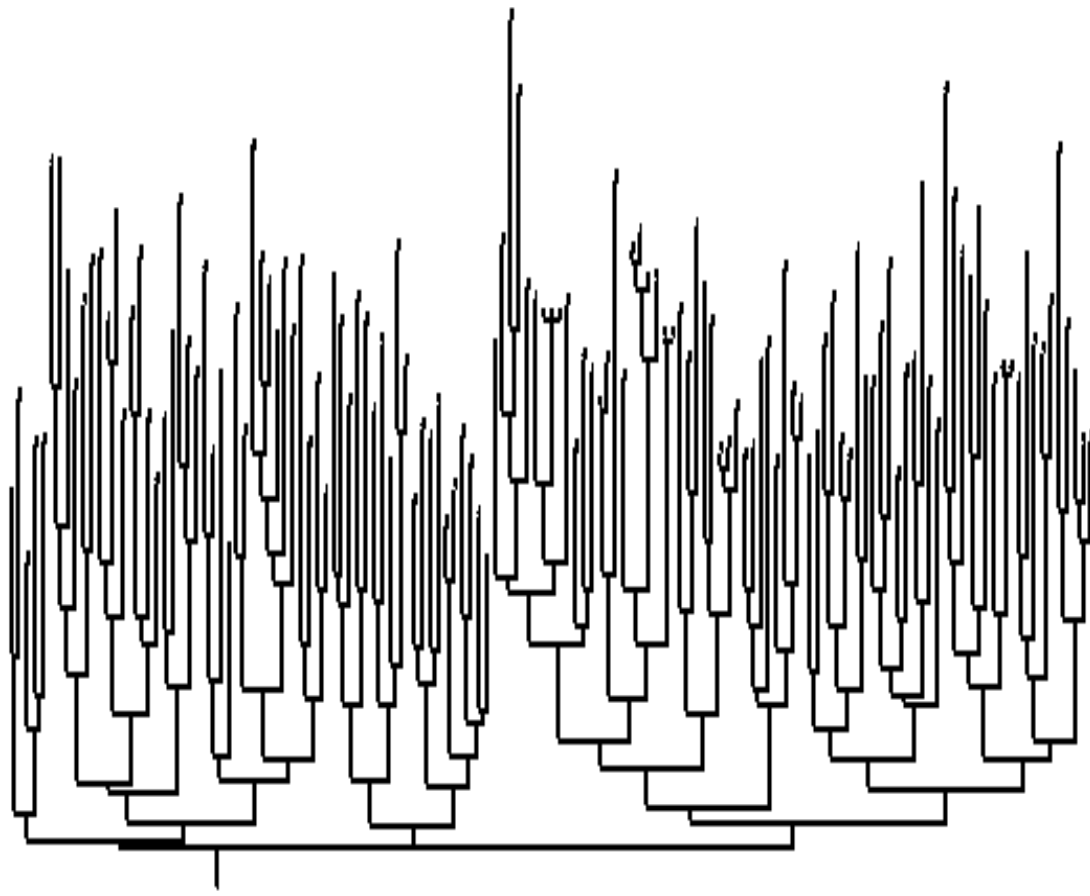


Рис. 12. Консенсусная дендрограмма кластеризации индивидуумов в Азнакаевском р-не методом объединения ближайших соседей.

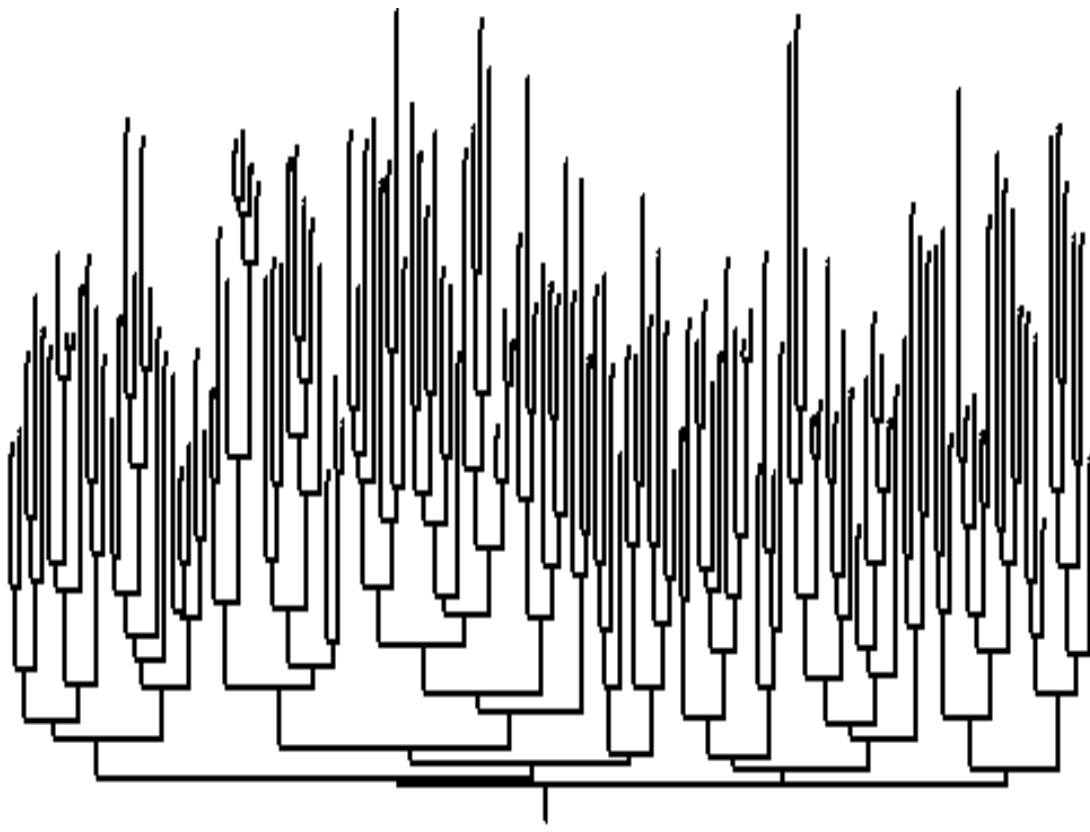


Рис. 13. Консенсусная дендрограмма кластеризации индивидуумов в Буинском р-не методом объединения ближайших соседей.

Описанное выше высокое внутрипопуляционное генетическое разнообразие по исследованным аутосомным микросателлитным локусам отражается в высоком дискриминационном потенциале этой полиморфной системы. Вероятность случайного совпадения генотипов РМ у двух случайно выбранных неродственных индивидов по отдельным локусам варьирует от 0,0346 по локусу D21S11 до 0,2080 по локусу TPOX в популяции Азнакаевского р-на, и от 0,460 (D21S11) до 0,2632 (TPOX) в популяции Буинского р-на. Соответственно, вероятность случайного нахождения двух одинаковых мультилокусных генотипов у неродственных индивидов составляет $5,9 \times 10^{-12}$ и $6,3 \times 10^{-12}$ для жителей Азнакаевского и Буинского районов соответственно. Отсутствие различий по основным популяционным характеристикам и индивидуализирующим показателям (РМ, РD, РЕ) дает полное право для использования значений частот аллелей и генотипов объединенной выборки в качестве референсных при оценке вероятностных расчетов в судебно-генетической экспертизе на территории РТ.

4.2. Полиморфизм Y-хромосомы

4.2.1. Вариабельность микросателлитов

Исследование полиморфизма микросателлитных STR локусов Y-хромосомы проводилось по полиморфным системам DYS19, DYS385a/b, DYS389 I/II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS388, DYS426, DYS439 и DYS464a/b/c/d у 39 представителей казанских татар (Азнакаевский район РТ) и 64 индивидов, представляющих этнографическую группу татар-мишарей (Буинский район РТ).

Изученные маркеры относятся к тетрануклеотидным микросателлитным повторам, за исключением локусов DYS392, DYS388 и DYS426, являющихся тринуклеотидными микросателлитами.

Микросателлиты DYS19, DYS388, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS426 и DYS439 относятся к однокопийным локусам (т.е. у каждого мужского индивида выявляется один аллельный вариант), тогда как остальные 3 маркера относятся к мультикопийным локусам (каждый индивид имеет по 2 аллельных варианта DYS389 I/II и DYS385a/b, а в локусе DYS464a/b/c/d наблюдается четыре аллельных варианта) (рис. 14).

По своему строению изученные полиморфные маркеры относятся к микросателлитам с простыми повторяющимися единицами (DYS388, DYS391, DYS392, DYS393, DYS426, DYS439), три локуса представлены простыми с

несогласующимися последовательностями повторами (DYS19, DYS385 и DYS464), тогда как локусы DYS389 I/II и DYS390 относятся к микросателлитам, имеющими составные повторяющиеся последовательности с несогласующимися повторами (табл. 2 Приложения)

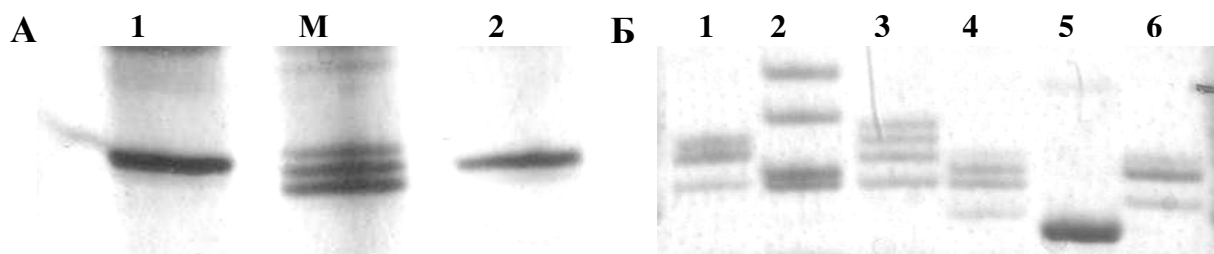


Рис. 14. Электрофореграмма разделения амплификатов STR локусов Y-хромосомы. **А.** Однокопийный локус DYS393: дорожки 1,3 – индивидуальные гаплотипы, 2 – аллельная лестница. **Б.** Мультикопийный локус DYS464 a/b/c/d. Дорожки 2,3,4 – индивиды с 4-я различными аллелями; 1,6 – из 4-х возможных аллельных вариантов, 2 имеют одинаковый размер; 5 – все 4 аллеля имеют одинаковый размер.

Однокопийные микросателлиты

По аналогии с аутосомными микросателлитными локусами, для каждого STR-маркера Y-хромосомы рассчитаны частоты встречаемости аллелей и показатели аллельного разнообразия h (табл. 5, 6). В случае микросателлитов Y-хромосомы, данный параметр характеризует и дискриминирующий потенциал (PD) каждого отдельно взятого локуса, что необходимо учитывать при проведении генетических экспертиз для повышения общей разрешающей способности используемой для анализа тест-системы.

DYS19

В данном локусе возможно нахождение 10 аллельных вариантов. Из них в Азнакаевском р-не было выявлено 4 аллеля (13-16), у жителей Буинского р-на – 6 аллелей (13-17). С наибольшей частотой в этнографической группе казанских татар встречаются аллели 14 и 15 (с частотами 0,3684 и 0,3158 соответственно). Однако, для татар-мишарей показано преобладание аллелей 14 и 16 (частота аллеля 14 составляет 0,3492, аллеля 17 – 0,3175).

В целом, распределение частот аллелей не различается между исследованными группами ($p=0,4425$).

DYS388

Из 9 возможных аллельных вариантов в исследованных популяциях выявлено 5 аллелей в группе казанских татар (10, 12-15) и 4 аллеля в группе татар-мишар (аллели 12-15). С наибольшей частотой в обеих группах встречается аллель 12 (0,7027 и 0,8254 для татар Азнакаевского и Буинского

районов соответственно). При этом, у казанских татар примерно с равной частотой встречаются аллели 14 и 15 (0,1081 и 0,1351 соответственно), что отражается на показателях аллельного разнообразия (несмотря на меньший объем исследуемой группы, для казанских татар характерно более выраженное генетическое разнообразие по данному локусу).

Однако, также как и для маркера *DYS19*, распределение частот аллелей между группами статистически не отличается ($p=0,4397$).

DYS390

Частоты аллелей данного локуса имеют отличия между группами казанских татар и мишарей ($p=0,0137$). Так, из 12 возможных аллелей в Азнакаевском районе выявлено 6 (22-27), при этом распределение носит унимодальный характер с выраженным преобладанием аллеля 24 (0,3714), тогда как для индивидов из Буинского района распределение из 5 выявленных аллелей (21-25) носит бимодальный характер с наиболее выраженными аллелями 23 и 25 (встречающиеся с частотой 0,371 и 0,3065 соответственно). Однако, несмотря на различие в распределении аллелей, показатели аллельной дифференциации не имеют выраженных отличий.

DYS391

В ходе изучения полиморфного локуса *DYS391* из 9 возможных было выявлено три аллеля в популяции Буинского р-на (аллели 10-12), у жителей Азнакаевского р-на было выявлено только 2 аллеля (10,11). При этом, в группе мишар аллели 10 и 11 имеют примерно одинаковую частоту встречаемости (0,5397 и 0,4444), тогда как для группы казанских татар показано выраженное преобладание аллеля 10 (0,7949). При этом, различия в распределении аллелей не достигают статистической разницы при $p=0,05$, однако при $p=0,1$ данные различия носят достоверный характер ($p=0,0673$). Возможно, при увеличении объема исследованных групп эти различия будут носить достоверный характер и 95% уровне значимости.

DYS392

В ходе исследования микросателлитного локуса *DYS392* из 11 возможных аллелей в популяциях татар было выявлено 6 аллелей данного локуса (10-16) для популяции из Азнакаевского района и 7 аллелей для жителей Буинского района РТ. Как показал анализ распределения частот аллелей, значимые различия между исследованными популяциями также отсутствуют ($p=0,1288$), однако сам характер распределения аллелей отличается. У казанских татар аллели 10-14 встречаются примерно с одинаковой частотой с

небольшим преобладанием аллеля 11 и 12 (0,2564 и 0,2051 соответственно) и равной частотой встречаемости аллелей 10 и 14 (0,1795). У жителей Буинского района наблюдается другой характер распределения с ярко выраженным преобладанием аллеля 11 (0,5484), частота которого более чем в 2 раза превышает частоту другого распространенного аллеля 14 (0,2258). Такое различие в частотных характеристиках влияет на показатель аллельного разнообразия изученного микросателлита, который значительно снижен для группы татар-мишарей.

DYS393

У жителей Азнакаевского и Буинского р-нов по локусу *DYS393* было выявлено 4 аллеля (12-15) из 9 возможных аллельных вариантов. С максимальной частотой в обеих группах татар встречается аллель 13 (0,4615 и 0,6984 для Азнакаевского и Буинского р-на соответственно), вторым по численности является аллель 14 (0,3077 и 0,1746 соответственно). В целом, распределение частот аллелей не носит значимых различий ($p=0,287$)

DYS426

Для данного микросателлита в популяциях человека возможны всего лишь 3 аллеля (10-12). В обеих изученных группах выявлено 2 аллеля, 11 и 12, частоты встречаемости которых имеют значимые отличия ($p=0,0061$). Так, в группе татар-мишарей эти два аллеля встречаются примерно с одинаковой частотой (0,5238 и 0,4762 соответственно для аллеля 11 и 12), тогда как в группе казанских татар аллель 11 значительно (более, чем в 5 раз) превышает частоту аллеля 12 (0,8387 и 0,1613 соответственно). Данный характер распределения отражается на и показателе аллельного разнообразия для казанских татар, который почти в 2 раза ниже такового для татар-мишар.

DYS439

По данному микросателлиту из 6 возможных аллельных вариантов, в обеих группах были обнаружены 4 аллели (10-13). При этом, для каждой из исследованных групп татар также наблюдается свой характер распределения. Так, для мишар аллели 10 и 11 встречаются с примерно одинаковой частотой с небольшим преобладанием аллеля 10 (0,4286 и 0,3651 соответственно), тогда как в группе казанских татар ярко выражено преобладание аллеля 11, частота которого почти в 2 раза превышает таковую для второго по распространенности аллеля 13 (0,4643 и 0,25 соответственно). Однако, несмотря на различия в частотах встречаемости между двумя популяциями, статистически значимых отличий обнаружено не было ($p=0,4246$).

Таблица 5. Распределение частот аллелей однокопийных Y-STR локусов и показатели их аллельного разнообразия h

№ аллеля	DYS19		DYS390		DYS391		DYS392	
	Казанские татары (N=38)	Мишаре (N=63)	Казанские татары (N=35)	Мишаре (N=62)	Казанские татары (N=39)	Мишаре (N=63)	Казанские татары (N=39)	Мишаре (N=63)
10					0,7949	0,5397	0,1795	0,0806
11					0,2051	0,4444	0,2564	0,5484
12					0,0000	0,0159	0,2051	0,0645
13	0,1316	0,1270			p=0,0673		0,1282	0,0484
14	0,3684	0,3492				0,1795	0,2258	
15	0,3158	0,1587				0,0513	0,0161	
16	0,1842	0,3175				0,0000	0,0161	
17	0,0000	0,0476						
18								
19	p=0,4425		p=0,0137				p=0,1288	
20								
21			0,0000	0,0161				
22			0,0286	0,0968				
23			0,2000	0,3710				
24			0,3714	0,2097				
25			0,2286	0,3065				
26			0,1143	0,0000				
27			0,0571	0,0000				
h	0,7326	0,7455	0,7748	0,7265	0,3346	0,5192	0,8299	0,6449
№ аллеля	DYS393		DYS388		DYS426		DYS439	
	Казанские татары (N=39)	Мишаре (N=63)	Казанские татары (N=37)	Мишаре (N=63)	Казанские татары (N=31)	Мишаре (N=63)	Казанские татары (N=28)	Мишаре (N=63)
10			0,0270	0,0000			0,1786	0,4286
11			0,0000	0,0000	0,8387	0,5238	0,4643	0,3651
12	0,1795	0,1111	0,7027	0,8254	0,1613	0,4762	0,2500	0,1746
13	0,4615	0,6984	0,0270	0,0794	p=0,0061		0,1071	0,0317
14	0,3077	0,1746	0,1081	0,0635				
15	0,0513	0,0158	0,1351	0,0317				
	p=0,287		p=0,4397				p=0,4246	
h	0,6748	0,4767	0,4879	0,3123		0,2795	0,5069	0,7037

Жирным шрифтом выделены значения P-value для аллельной дифференциации между популяциями, рассчитанных методом χ^2 с поправкой Йетца.

Мультикопийные локусы

DYS389 I/II

DYS389 I. Из 8 возможных аллельных вариантов данного локуса в обеих группах татар было обнаружено 3 аллельных варианта (12-14). При этом, достоверных различий в распределении аллелей не наблюдается ($p=0,4251$), т.к. и для казанских татар, и для татар-мишар характерно выраженное преобладание аллеля 13 (0,5 и 0,6032 соответственно), вторым по численности является 14 аллель. Единственное отличие обнаружено по частоте аллеля 12, который почти в 3 раза чаще встречается у казанских татар по сравнению с группой татар-мишар.

DYS389 II. В результате генотипирования данного локуса в популяции Азнакаевского района выявлено 4 аллеля (28-31) из 11 возможных, тогда как в популяции Буинского района обнаружено 8 аллелей данного маркера (26-33). Стоит отметить, что в обеих группах численно преобладают аллели 29 и 30 (у казанских татар оба аллеля встречаются с равной частотой 0,4375; у мишарей частоты аллелей составляют 0,3333 и 0,4127 соответственно). При этом аллели 26,27, 32 и 33 у жителей Буинского района встречаются только 1 раз.

В целом, распределение аллелей не носит достоверных статистических отличий ($p=0,9077$).

Гаплотипы DYS389 I/II. Особый интерес при исследовании мультикопийных локусов является анализ распределения гаплотипов (сочетаний аллелей отдельных локусов).

Так, по данному маркеру в обеих популяциях, в общей сложности, обнаружено 13 гаплотипических вариантов, при этом 9 из них – общие. Наиболее частыми гаплотипами являются сочетания аллелей 13/29, 13/30 и 14/30 (табл. 6 Приложения), при этом различия по частотам встречаемости основных гаплотипов отсутствуют ($p=0,8286$).

DYS385 a/b

Аллели. Из данных литературы известно, что этот микросателлитный локус может иметь 21 аллельный вариант. В исследованных популяциях по локусу DYS385 было обнаружено 11 аллелей: в группе казанских татар встречаются аллели 10-16 и 19, в группе татар-мишарей – аллели 11-20. Статистический анализ распределения частот аллелей выявил достоверные отличия ($p=0,0142$), которое обусловлено различием в частотах наиболее распространенных аллелей 11, 13, 14 и 15. Так, в группе казанских татар выявлена примерно одинаковая частота аллелей 11, 14 и 15 (0,2051, 0,2051 и

0,2436) и снижение частоты аллеля 13 (0,1282), тогда как в группе татар-мишар аллель 11 является преобладающим (0,3095), и примерно с одинаковой частотой встречаются аллели 13 и 14 (0,1984 и 0,1905 соответственно).

Гаплотипы. Сочетание аллельных вариантов позволило выявить в общей сложности 30 гаплотипов: 16 – в Азнакаевском и 22 – в Буинском районах, при этом общими являются только 8 из них. Наиболее частыми в обеих группах являются гаплотипы 11/13 и 11/14 (табл. 6 Приложения). В популяции казанских татар у 2-х и более индивидов обнаружены гаплотипы 11/15, 14/14, 14/15, 15/15, 15/16 и 16/16, остальные 8 являются уникальными для данной выборки. В популяции мишар гаплотипы 11/12, 11/15, 12/13, 13/13, 14/18 и 16/17 также встречаются у 2-х и более индивидов, остальные 14 гаплотипов встречаются единожды в исследуемой группе.

DYS464 a/b/c/d

Аллели. В общей сложности из 15 аллелей, 9 аллелей обнаружено у казанских татар (11-15, 18, 19 и 22), и 10 аллелей (11-19 и 22) выявлено у мишар. При этом, также обнаружена статистически значимая разница в распределении аллелей ($p=0,0309$), обусловленная, в основном различиями в частоте аллеля 14. Так, у жителей Азнакаевского района частота этого аллеля достигает 0,3015, тогда как у жителей Буинского района частота данного аллеля более, чем в 2 раза, снижена (0,1484). В частотах других аллелей, встречающихся более 10%, особых различий не наблюдается.

Гаплотипы. Благодаря комбинации 4-х аллелей из 22 аллельных вариантов, возможно существование более 200 тысяч различных гаплотипов, поэтому выявить все возможные варианты в данном исследовании, конечно же, невозможно. В наших изученных группах в общей сложности было выявлено только 48 гаплотипов: 36 в выборке из Буинского района и 22 – у мужчин из Азнакаевского района, при этом общими являются только 9 из них. Несмотря на то, что большая часть обнаруженных гаплотипов является уникальной для данных групп (23 и 14 гаплотипов встречаются по одному разу в выборках из Буинского и Азнакаевского районов соответственно), нами был выделен 1 гаплотип - 14/15/19/22, который обнаружен примерно с одинаковой частотой (около 12%) и в той, и в другой группе.

Таким образом, полиморфизм микросателлитов Y-хромосомы обнаруживает высокую вариабельность в изученных группах, при этом основной вклад в дифференциацию вносят маркеры *DYS390*, *DYS426*, *DYS385a/b* и *DYS464a/b/c/d*. Однако наблюдаемые нами различия, особенно по

мультикопийным маркерам, могут быть объяснены немногочисленностью исследованных групп, поэтому для более точной картины необходимо дополнительные исследования на более обширном материале.

Таблица 6. Частоты встречаемости аллелей мультилокусных Y-STR маркеров

№ аллеля	Аллели					
	DYS385 a/b		DYS389 I/II		DYS464a/b/c/d	
	Казанские татары (N= 39)	Мишаре (N=63)	Казанские татары (N= 38)	Мишаре (N=63)	Казанские татары (N= 34)	Мишаре (N=64)
10	0,0128	0,0000	DYS389-I			
11	0,2051	0,3095			0,0441	0,0273
12	0,0641	0,0952	0,1842	0,0794	0,0735	0,1094
13	0,1282	0,1984	0,5000	0,6032	0,1176	0,0898
14	0,2051	0,1905	0,3158	0,3175	0,3015	0,1484
15	0,2436	0,0635	p=0,4251		0,2132	0,2813
16	0,1026	0,0476			0,1765	0,2070
17	0,0000	0,0397	h=0,633	h=0,5376	0,0000	0,0508
18	0,0000	0,0397			0,0147	0,0156
19	0,0385	0,0079			0,0294	0,0352
20	0,0000	0,0079			0,0000	0,0000
21					0,0000	0,0000
22	p=0,0142		DYS389-II		0,0294	0,0352
26			0,0000	0,0159	p=0,0309	
27			0,0000	0,0159		
28			0,0625	0,0317		
29			0,4375	0,3333		
30			0,4375	0,4127		
31			0,0625	0,1587		
32			0,0000	0,0159		
33			0,0000	0,0159		
			p=0,9077			
h	0,8455	0,8229	0,629	0,7025	0,8339	0,8431

В целом, распределение частот аллелей микросателлитов Y-хромосомы носит промежуточный характер по сравнению с распределением аллелей в европеоидных и монголоидных популяциях (рис. 15).

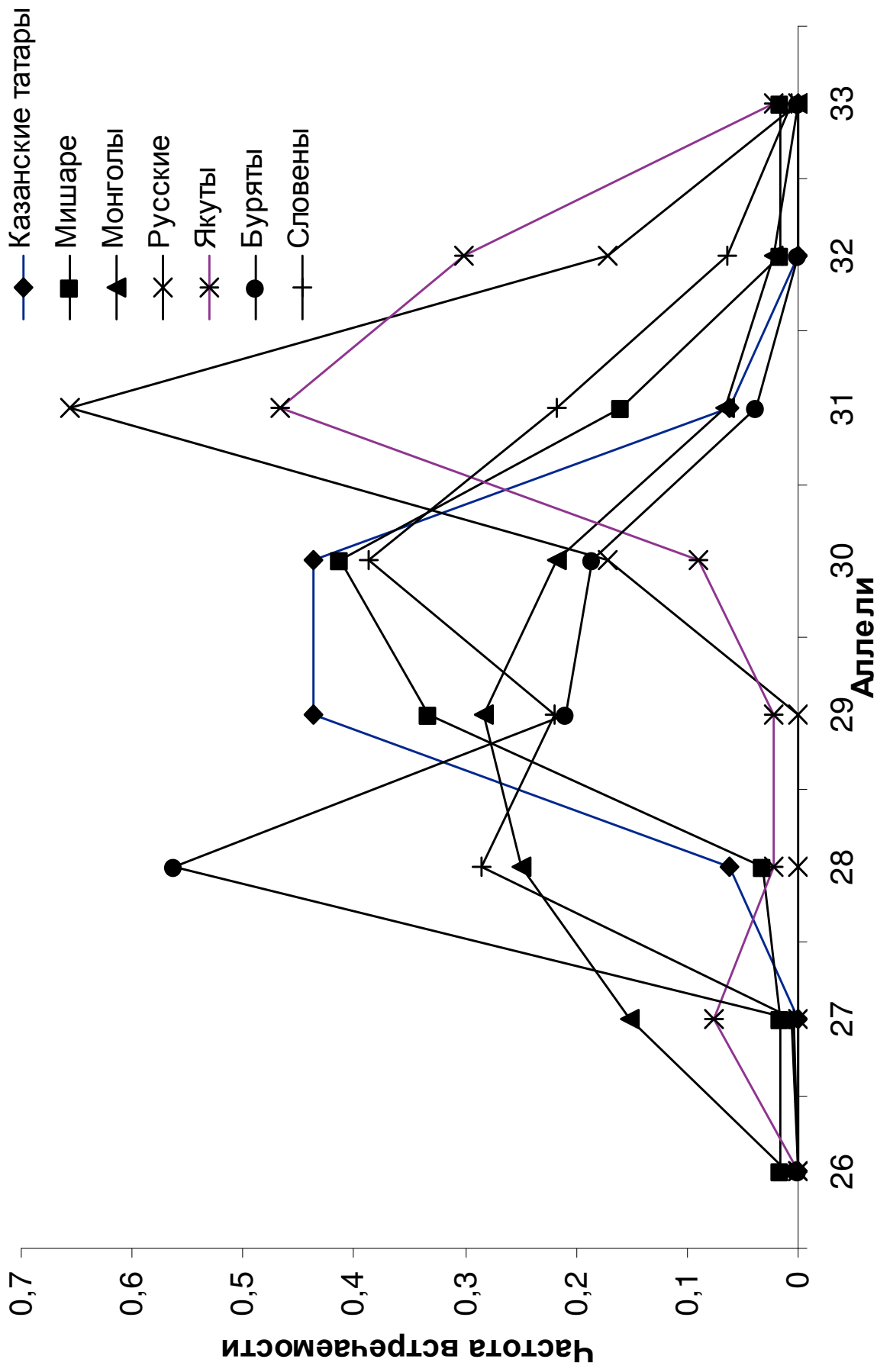


Рис. 15. Сравнительный анализ распределения частот аллелей по локусу DYS389-II между представителями различных популяций РФ.

Аналогично аутосомным микросателлитным локусам, важной характеристикой STR маркеров Y-хромосомы является их информативность. Но так как все изученные локусы находятся в нерекombинирующей части и, соответственно, передаются единым гаплотипом, расчет дискриминирующего потенциала PD, являющийся одним из основных критериев в судебно-генетической экспертизе, проводится на основании частот встречаемости отдельных гаплотипов, а не аллелей.

В качестве сравнения разрешающей способности микросателлитов Y-хромосомы, индивидуализирующие показатели были рассчитаны для локусов, составляющих основу т.н. «минимального гаплотипа» (DYS19, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS389I/II, DYS385a/b) и для системы из 11 микросателлитных локусов в целом (табл. 7). В качестве сравнения, мы также приводим показатели PD для микросателлита DYS464 a/b/c/d, являющегося наиболее вариабельным из всех известных STR локусов Y-хромосомы.

Таблица 7. Дискриминирующий потенциал PD и гаплотипическое разнообразие h микросателлитных Y-STR локусов

Популяции	DYS464 a/b/c/d		«минимальный гаплотип»		Объединенная система из 11 локусов	
	PD	h	PD	h	PD	h
Казанские татары	0,9394	0,9679	0,96	0,9931	0,9642	1,000
Мишаре	0,9541	0,9692	0,98	0,9974	0,9831	0,9989

Как видно из приведенных данных, наибольшей информативностью, как и следовало предполагать, обладает система из 11 полиморфных маркеров, однако необходимо учитывать, что дискриминирующая способность отдельно взятого локуса DYS464a/b/c/d сопоставима с этими же показателями для локусов минимального гаплотипа, что подчеркивает необходимость включения данного локуса в стандартизированную систему по генотипированию личности.

Однако лишний раз хотелось бы подчеркнуть, что полученные данные справедливы лишь для исследованной группы лиц, и для идентификационных целей необходимо исследование как можно больше образцов ДНК, т.к. при увеличении объема выборки несомненно будет наблюдаться изменение частот встречаемости отдельных гаплотипов, что, безусловно, отразится на показателях дискриминирующего потенциала.

Суммируя полученные результаты, мы можем отметить более выраженное генетическое разнообразие двух исследованных этнографических групп татар (по сравнению с аутосомными микросателлитами), что, возможно, является отражением вклада различных этнических групп, принимавших участие в формировании данных субэтносов.

4.2.2. Гаплогруппы Y-хромосомы

Особый интерес в популяционных исследованиях при анализе полиморфизма Y-хромосомы представляет разнообразие гаплогрупп, выявляемое на основании различных типов маркеров. Считается, что для установления основных типов гаплогрупп, или клад, традиционно используется анализ бинарных (диаллельных) локусов, тогда как полиморфизм микросателлитов позволяет провести более детальный анализ филогенетических отношений внутри одной клады. Однако, для такого анализа необходимо исследование большого количества SNP, что не всегда является возможным. В связи с этим, было разработано несколько т.н. предикторов, которые на основании гаплотипов микросателлитных локусов позволяют установить принадлежность к определенной гаплогруппе Y-хромосомы. Одной из таких программ является предиктор Athey (Athey, 2006), который, в частности, используется американской фирмой FTDNA, при проведении ДНК-генеалогического анализа.

В нашем исследовании, ввиду отсутствия данных по однонуклеотидному полиморфизму, также был использован данный предиктор, который находится в свободном доступе (<http://www.hprg.com/hapest5/hapest5a/hapest5.htm>). Необходимо отметить, что достоверность определяемой гаплогруппы (probability) считалась не ниже 99%, в противном случае, полученные данные не учитывались в ходе дальнейшего анализа.

В общей сложности, в исследуемых группах обнаружено 14 гаплогрупп, 10 - в этнографической группе казанских татар и также 10 гаплогрупп в популяции мишар, общими из которых являются только 6: E1b1b, I1, J2, N, R1a и R1b (табл. 8). В группе казанских татар примерно с одинаковой частотой отмечено присутствие гаплогрупп E1b1b и N, тогда как в группе татар-мишар преобладающей является гаплогруппа R1a. Однако, несмотря на различия в частотах встречаемости отдельных гаплогрупп, статистически достоверных отличий в распределении общих гаплогрупп не наблюдается ($p=0,4577$).

Таблица 8. Частоты встречаемости спектра гаплогрупп Y-хромосомы

Гаплогруппы	Казанские татары (N=32)	Мишаре (N=63)
E1b1b	0,1875 (6)	0,0794 (5)
G	0,0313 (1)	0
H	0,0313 (1)	0
I1	0,0313 (1)	0,0159 (1)
I2a	0	0,0476 (3)
I2b1	0,125 (4)	0
J1	0	0,0476 (3)
J2	0,0625 (2)	0,0476 (3)
L	0,0313 (1)	0
N	0,2188 (7)	0,1587 (10)
Q	0	0,0476 (3)
R1a	0,1875 (6)	0,4444 (28)
R1b	0,0938 (3)	0,0952 (6)
T	0	0,0159 (1)

Несмотря на отсутствие различий (что, конечно же, же может объясняться эффектом выборочности), характер распределения в двух этнографических группах поволжских татар отличается друг от друга. Так, в группе мишарей 44% всего разнообразия гаплогрупп Y-хромосомы приходится на долю гаплогруппы R1a, тогда как в популяции казанских татар его частота составляет не более 20%. Необходимо отметить, что данная гаплогруппа (возраст которой оценен примерно в 20 тыс. лет, а вероятное место возникновения – Средняя Азия или Восточная Европа), является наиболее распространенной в Восточное Европе, в основном, в славяно-язычных популяциях (русские, белорусы, украинцы, поляки и некоторые другие), где на ее долю приходится около 50% от всех гаплогрупп¹. Также R1a широко распространена в Индии, в некоторых странах центральной Азии (например, у киргизов), на Кавказе. В большинстве монголоидных популяций (например, уйгуры, монголы, буряты и т.д.) частота данной гаплогруппы, как правило, не превышает 10%. Таким образом, по частоте встречаемости гаплогруппы R1a популяция казанских татар приближается к азиатским, а популяция татар-мишарей – к европеоидным группам.

Частота другой ветви гаплогруппы R1 – гаплогруппа R1b, примерно одинакова в обеих этнографических группах поволжских татар. Интересно, что

¹ Здесь и далее описание распространенности гаплогрупп Y-хромосомы дано на основе баз данных свободной энциклопедии Wikipedia (режим доступа <http://www.wikipedia.org>) и сайта Eupedia: European travel and history (режим доступа <http://www.eupedia.com>).

данная гаплогруппа (ее возраст оценивается в 16,5 тыс. лет, а местом возникновения считается центральная Азия), свое наибольшее распространение получает в популяциях Западной Европы на территориях, связанных с кельтами (Англия, Шотландия, Уэльс, Ирландия), широко распространена во Франции, Испании, у басков. Однако у народов Восточной Европы данная гаплогруппа встречается гораздо реже (с максимальной частотой примерно 20% у некоторых популяций русских, украинцев, греков). За пределами Западной Европы высокая концентрация данной гаплогруппы встречается только у башкир (до 87%), с частотой 30-40% обнаружена на Кавказе, в районах центральной Азии частота данной гаплогруппы не превышает, как правило, 10%.

Еще одной общей гаплогруппой для обеих популяций татар является гаплогруппа E1b1b, которая с довольно высокой частотой представлена в их генофондах. Предполагается, что данная гаплогруппа возникла 12-22 тыс. лет назад на территории Восточной Африки или Среднего Востока (большинство исследователей склоняются в пользу первого варианта). Данная гаплогруппа обнаружена в популяциях Европы, достигая своего максимума на территории северо-западе Греции, в Албании и Косово, встречается на Балканах и в Турции, однако в большинстве популяций Восточной Европы частота данной гаплогруппы не превышает 10%. За пределами Европы широко распространена в странах Ближнего Востока, в северной и восточной Африке. В нашем исследовании, данная гаплогруппа с довольно высокой частотой (19%) обнаруживается в группе казанских татар (примерно такая же частота этой гаплогруппы обнаружена в популяции болгар), тогда как в популяции мишар частота данного гаплотипа не превышает 8%, что сближает их с основными представителями Восточной Европы.

В исследуемых этнографических группах татар довольно часта и гаплогруппа N, которая, как предполагается, возникла на территории Сибири, Монголии и Китая около 15 тыс. лет назад. Основной ареал данной гаплогруппы находится в центральной и северной Европе, в Сибири (например, у якутов и хантов эта гаплогруппа составляет до 90% общего разнообразия пула гаплогрупп Y-хромосомы) с некоторыми вариациями по частоте встречаемости отдельных ее ветвей, однако типичными представителями данной гаплогруппы являются финно-угорские популяции (так, например, у финнов частота данной гаплогруппы составляет около 60%, у эстонцев – около 40%). По частоте встречаемости данной гаплогруппы исследуемые группы поволжских татар

занимают промежуточное положение между типичными представителями славяно-язычных и финно-угорских популяций.

Еще одной общей гаплогруппой является коренная европейская гаплогруппа I1, местом образования которой является Европа, возраст оценивается около 5 тыс. лет. Большинство современных представителей данного типа Y-хромосомы составляют носители германских языков индоевропейской семьи, в основном, популяций Скандинавии и северо-западной Европы, однако данная гаплогруппа имеет также и умеренное распространение на территории Восточной Европы (в европейской части России частота данной гаплогруппы колеблется в пределах от 0 до 18%). В наших исследованных группах частота данного гаплотипа довольно низкая (менее 5%), что не позволяет сделать однозначных выводов по распространенности данной гаплогруппы у поволжских татар.

Однако другая ветвь гаплогруппы I – гаплогруппа I2 (и ее подтипы I2a и I2b), представлены в изученных группах с частотой более 5%. Отметим также, что гаплогруппа I2a обнаружена только у татар-мишарей, а гаплогруппа I2b – только у казанских татар. Гаплогруппа I2 является «балканской» гаплогруппой Y-хромосомы, которая возникла на территории юго-восточной Европы около 15 тыс. лет назад. Типичными представителями гаплогруппы I2a являются боснийцы, хорваты, баски, гаплогруппы I2b – германские народы.

Также в группе поволжских татар с частотой около 5% встречается гаплогруппа J2, которая зародилась примерно 18 тыс. лет назад на Ближнем Востоке и затем распространилась на Балканы и территорию Средиземноморья. С высокой частотой данная гаплогруппа отмечается в Греции и Италии (около 40%), а также на Кавказе и в Турции (20-40%).

Еще одна ветвь гаплогруппы J – гаплогруппа J1, обнаружена в группе мишарей. Данная гаплогруппа возникла около 15-24 тыс. лет назад на территории Восточной Анатолии, в современных популяциях распространена среди населения Западной и Юго-Западной Азии, также типичными представителями являются семиты и дагестанцы.

Все остальные обнаруженные гаплогруппы встречаются с частотой менее 5%, поэтому подробно описывать мы их не будем. Отметим только, что в генофонде мишарей у одного индивидуума выявлена гаплогруппа T, которая, в принципе, довольно редка на территории Европы, в основном распространена в Индии и на Ближнем Востоке и гаплогруппа Q (выявлена у 3 индивидов), местом возникновения которой является Урал или Сибирь, а наибольшее

распространение отмечается для некоторых народов Сибири и аборигенов Америки (около 95%).

В генофонде же казанских татар также единично обнаружены гаплогруппы G (наиболее частая на Северном Кавказе), H (типичная для индийцев и цыган) и L (наибольшее распространение данная гаплогруппа получила на полуострове Индостан).

Таким образом, учитывая данные по распределению наиболее представительных гаплогрупп в мужском генофонде поволжских татар, следует отметить своеобразие филогении мужских линий как в популяции казанских татар, так и в популяции татар-мишарей. В целом, казанские татары «выглядят» более монголоидными по сравнению с мишарями, хотя доля европеоидного компонента в мужском генофонде той и другой группы составляет около 79%.

Из антропологических наблюдений по всем этнографическим группам татар Среднего Поволжья также выявляется преобладание европеоидного компонента в их физическом облике. При этом следует отметить, что в составе татар-мишарей практически отсутствует монголоидная примесь, то в составе казанских татар Арского района (по данным Т.А. Трофимовой) прослеживается небольшое усиление монголоидных черт южно-сибирского типа.

4.3. Полиморфизм мтДНК

В настоящее время наиболее распространены два основных подхода к исследованию полиморфизма мтДНК в популяциях мира. Первый основан на проведении высокоразрешающего рестрикционного анализа молекулы мтДНК, преимущественно ее кодирующих участках. Второй подход – это исследование полиморфизма главной некодирующей области (D-петли) мтДНК, ее гипервариабельных сегментов I и II (ГВС1 и ГВС2), осуществляемое также с помощью рестрикционного анализа или прочтения первичной нуклеотидной последовательности ДНК (секвенирования, от англ. “sequence”).

Полиморфизм главной некодирующей области, особенно первого гипервариабельного сегмента, на данный момент является наиболее изученным в популяционном плане.

В данном исследовании был реализован подход, основанный на полиморфизме сайтов рестрикции (ПДРФ-анализ (полиморфизм длин рестрикционных фрагментов)), как участка D-петли, так и кодирующей части молекулы мтДНК.

4.3.1. ПДРФ-анализ гипервариабельного сегмента I D-петли

Анализ полиморфизм ГВС1 проводили по 7 сайтам рестрикции: *AvaII* 16390 (+), *BamHI* 16389 (-), *EcoRV* 16274 (-), *KpnI* 16129 (+), *HaeIII* 16517 (+), *RsaI* 16303 (+) и 16310 (+). В скобках приведено наличие/отсутствие сайта в норме, далее по тексту дается описание для полиморфного варианта сайта рестрикции.

По данным литературы, частота обнаружения сайта *AvaII* 16390 (-) у европеоидов и монголоидов почти одинакова, изменяется от 2.05% в популяциях Юго-Восточной Азии до 6.56 % в выборке русских России, а у негроидов существенно выше – 34.64% (Самбуугийн, 1991; Лимборская, 2002).

Bam HI 16389 (+). Полиморфизм по данному сайту выявлен только среди европеоидов. Монголоидное и негроидное население мира практически мономорфно по этому сайту (Самбуугийн, 1991; Хуснутдинова, 1999), очень незначительное число вариантов в этой позиции выявлено только у монголов, но при этом высказано предположение о наличии у них европеоидных корней (Лимборская, 2002).

EcoRV 16274 (+). Полиморфизм по сайту 16274 (+) наблюдается у русских и стабильно регистрируется в популяциях монголоидов и японцев (Самбуугийн, 1991)

KpnI 16129 (-). Данный полиморфизм отмечен с различными частотами в выборках европеоидов (11.98%), монголоидов (16.76% у населения Монголии, до 27.03% у народов Юго-Восточной Азии). Самая высокая частота сайта обнаружена у африканцев – 35.66% (Самбуугийн, 1991).

HaeIII 16517 (-). Этот сайт характеризуется максимальной частотой встречаемости у негроидов Африки (80%). Монголоидные популяции мира существенно не различаются, а у европеоидов его частота несколько выше, чем у монголоидов.

RsaI 16303 (-). Частота сайта в этой позиции приблизительно одинакова у европеоидов и монголоидов (около 10%) и резко возрастает у представителей экваториальной расы.

RsaI 16310 (-). Данный тип полиморфизма зарегистрирован в разных этнических группах, и частоты встречаемости этого сайта сильно варьируются: от полного его отсутствия у русских России, народов Японии и Африки, до 25% в европейских популяциях (Бермишева, 2004).

Результаты ПДРФ-анализа ГВС1 мтДНК в этнографических группах поволжских татар, указывают на наличие как европеоидного, так и монголоидного компонентов (табл. 9).

Таблица 9. Частоты сайтов рестрикции D-петли в группах татар

Рестриктаза	Локализация сайта	Частота встречаемости (количество наблюдений)	
		Казанские татары (N=135)	Татары-мишаре (N=141)
Ava II	(-)16390	0,0316 (3)	0,102 (10)
Bam HI	(+)16389	0,0737 (7)	0,0102 (1)
EcoR V	(+)16274	0,0737 (7)	0,051 (5)
Kpn I	(-)16129	0,2211 (21)	0,1224 (12)
Hae III	(-)16517	0,4105 (39)	0,6224 (61)
Rsa I	(-)16303	0,0737 (7)	0,0714 (7)
Rsa I	(-)16310	0,1158 (11)	0,0204 (2)

Основным критерием оценки вклада различных рас в разнообразие генофонда популяции является показатель генного (митотипического) разнообразия, которые и были рассчитаны для исследуемых групп (табл. 10). Для сравнительной оценки также приведены данные по различным популяциям мира.

Таблица 10. Генное разнообразие (h) популяций татар и некоторых популяций мира по отдельным полиморфным сайтам

Рестриктаза	Локализация сайта	Казанские татары	Татары-мишаре	Русские России**	Народы Европы	Монголы	Японцы	Народы Юго-Восточной Азии	Народы Африки
Ava II	16390	0,0438	0,1381	0,1236	0,0596	0,0528	0,0573	0,0403	0,4549
Bam HI	16389	0,0991	0,0148	0,0640	0,0728	0,0108	0,0000	0,0000	0,0000
EcoR V	16274	0,0991	0,0718	0,1642	-*	0,1404	0,0958	-	-
Kpn I	16129	0,2647	0,1631	0,2537	0,2124	0,2795	0,2914	0,3999	0,4610
Hae III	16517	0,4139	0,4989	0,4957	0,4806	0,4915	0,4480	0,4991	0,3368
Rsa I	16303	0,0991	0,0099	0,1941	0,0434	0,1846	0,1709	0,3384	0,2574
Rsa I	16310	0,1508	0,0294	0,0000	0,3947	0,0296	0,0000	0,2280	0,0000

* - нет данных

** - данные по мировым популяциям приведены из работ Хуснутдиновой (1999) и Айтхожиной (2004)

При сравнительном анализе показателей *h* для этнографической группы поволжских татар по некоторым сайтам рестрикции (BamHI (16389))

выявляется сходство с народами Европы, в то же время по другим сайтам рестрикции (AvaII (16390), EcoRV (16274), KpnI (16129), HaeIII (16517)) наблюдается сходство с представителями монголоидной расы и народами Юго-Восточной Азии. По сайтам RsaI (16303 и 16310) казанские татары занимают промежуточное положение между европеоидами и монголоидами.

Для этнографической группы татар-мишарей характерно сходство с монголоидными популяциями по сайтам BamHI, EcoRV, HaeIII, RsaI (16310), сходные значения показателей генного разнообразия с европеоидными популяциями наблюдается только по сайту AvaII, а по сайтам рестрикции KpnI и RsaI (16303), татары-мишары занимают промежуточное положение.

Для характеристики митотипического разнообразия митохондриального генома, нами был проведен анализ митотипов, представляющих собой сочетания изученных полиморфных сайтов рестрикции (табл. 11).

Таблица 11. Частота митотипов в популяциях татар

№ мито типа	Kpn I	EcoRV	Ava II	Hae III	BamHI	RsaI-303	RsaI-310	Казанские татары (N=135)		Мишаре (N=141)	
1	+	-	+	+	-	+	+	63	0,4667	1	0,0071
2	-	-	+	+	-	+	+	14	0,1037	5	0,0355
3	+	-	-	+	+	+	+	0	0	0	0
4	+	-	+	-	-	+	-	4	0,0296	44	0,3121
5	+	-	-	+	-	+	+	0	0	0	0
6	-	-	+	-	-	+	+	2	0,0148	6	0,0426
7	-	-	-	-	-	+	+	1	0,0074	0	0
8	-	-	+	+	+	-	+	1	0,0074	1	0,0071
9	-	-	+	+	+	+	+	1	0,0074	7	0,0496
10	-	+	+	-	-	+	+	1	0,0074	1	0,0071
11	+	-	-	-	-	+	+	1	0,0074	2	0,0142
12	-	-	-	+	+	+	+	1	0,0074	1	0,0071
13	+	-	+	-	-	-	+	1	0,0074	1	0,0071
14	+	-	+	-	-	+	+	25	0,1852	1	0,0071
15	+	-	+	-	+	+	+	1	0,0074	2	0,0142
16	+	-	+	+	-	-	+	4	0,0296	3	0,0213
17	+	-	+	+	-	+	-	5	0,037	61	0,4326
18	+	-	+	+	+	+	+	4	0,0296	1	0,0071
19	+	+	+	-	-	+	+	2	0,0148	4	0,0284
20	+	+	+	+	-	+	-	1	0,0074	0	0
21	+	+	+	+	-	+	+	3	0,0222	0	0

Сочетание сайтов рестрикции позволило выявить 19 и 16 митотипов у жителей Азнакаевского и Буинского р-на соответственно (), по частотам которых рассчитаны показатели митотипического разнообразия h^* главной некодирующей области мтДНК (табл. 12).

Таблица 12. Митотипическое разнообразие h^ в популяциях татар и некоторых популяциях мира*

	Казанские татары	Татары-мишаре	Русские России	Народы Европы	Монголы	Японцы	Народы Юго-Восточной Азии	Народы Африки
h^*	0,7372	0,6862	0,7320	0,6791	0,5682	0,7544	0,6378	0,9563

В целом, при рассмотрении показателей митотипического разнообразия, обе популяции татар имеют сходные значения с русскими России (0.7320 и 0.7372 для группы казанских татар) и народами Европы (0.6791 и 0.6862 для группы татар-мишарей). Полученные данные хорошо согласуются с данными антропологии, говорящие о преобладании европеоидных черт в облике современных поволжских татар, хотя необходим более детальный анализ полиморфизма ГВС1 на основе секвенирования.

4.3.2. ПДРФ-анализ кодирующей части мтДНК

Данный подход направлен на выявление полиморфных сайтов рестрикции, маркирующих основные гаплогруппы мтДНК у населения Евразии. В соответствии с классификацией, гаплогруппы мтДНК обозначаются латинскими буквами, а подгруппы в пределах одной гаплогруппы – цифровым дополнением к буквенному наименованию митотипа (Деренко, 2004).

ПДРФ-анализ кодирующей части мтДНК на основании 13 сайтов рестрикции (7025 AluI, 14766 MseI, 4577 NlaIII, 12308 HinfI, 8994 HaeIII, 9052 HaeII, 13704 BstNI, 8249 AvaII, 10397 AluI, 10394 DdeI, 13262 AluI, 5176 AluI, 663 HaeIII) в исследованных популяциях татар позволил выявить 12 митотипов, однако необходимо отметить, около 30% образцов ДНК казанских татар и примерно 5% образцов ДНК татар-мишарей относятся к другим гаплогруппам, не выявляемых с помощью данного набора рестриктаз (табл. 13).

Таблица 13. Распределение гаплогрупп мтДНК, выявляемое на основании ПДРФ-анализа 13 сайтов рестрикции

Митотип	Диагностические сайты	Частота митотипа (число наблюдений)	
		Казанские татары (N=135)	Татары-мишаре (N=141)
H	<i>Alu I</i> 7025 (-)	0,2815 (38)	0,3546 (50)
HV	<i>Mse I</i> 14766 (-)	0	0
V	<i>Nla III</i> 4577 (-)	0,037 (5)	0,0213 (3)
I	<i>Ava II</i> 8429 (+) BamHI 16389(+)	0,0074 (1)	0,0291 (4)
J	<i>Bst NI</i> 13704 (-)	0,0815 (11)	0,0496 (7)
U	<i>Hinf I</i> 12308 (+)	0,1037 (14)	0,2411 (34)
K	<i>Hinf I</i> 12308 (+) <i>Hae II</i> 9052 (-)	0	0,0071 (1)
W	<i>Ava II</i> 8429 (+) <i>Hae III</i> 8994 (-)	0,0074 (1)	0,0567 (8)
M	<i>Dde I</i> 10394 (+) <i>Alu I</i> 10397 (+)	0,0444 (6)	0,0496 (7)
A	<i>Hae III</i> 663 (+)	0,0444 (6)	0,0922 (13)
B	Делеция 9 пн. V-области	0,0074 (1)	0
C	<i>Alu I</i> 13262 (+)	0,0593 (8)	0
D	<i>Alu I</i> 5176 (-)	0,037 (5)	0,0496 (7)
Другие		0,2889 (39)	0,0496 (7)

Несмотря на отсутствие полных данных по спектру митотипов в исследованных группах, можно отметить тенденцию к преобладанию типичных западно-евразийских митотипов H и U в обеих группах.

Более детальный анализ полиморфизма мтДНК в двух этнографических группах татар РТ был проведен в лаборатории генетики Института биологических проблем Севера ДВО РАН (ИБПС ДВО РАН, г.Магадан) под руководством д.б.н. Бориса Аркадьевича Малярчука (Malyarcuk, 2010) (табл. 14).

На основании полученных данных, можно сделать вывод о преобладании западно-евразийских гаплогрупп в митохондриальных генофондах обеих этнографических группах поволжских татар, при этом около 50% от общего разнообразия обнаруженных митотипов, приходится на долю гаплогрупп H и U, что, в принципе, согласуется и с данными, полученными нами ранее на основании полиморфизма 13 сайтов рестрикции.

Таблица 14. Распределение частот групп мтДНК в двух этнографических группах поволжских татар

Митотип	Казанские татары (N=115)	Мишаре (N=141)
H	0,3478 (40)	0,3262 (46)
I	0,0609 (7)	0,0142 (2)
J	0,0696 (8)	0,0213 (3)
J1	0	0,0284 (4)
J2	0	0,0142 (2)
W	0,0522 (6)	0,0496 (7)
U	0,0957 (11)	0,0496 (7)
U1	0	0,0071 (1)
U2	0,0087 (1)	0
U3	0	0,0142 (2)
U4	0,0348 (4)	0,0851 (12)
U5	0,0087 (1)	0,0355 (5)
U8a	0	0,0355 (5)
K	0	0,0426 (6)
T	0,0174 (2)	0,0496 (7)
T1	0,0261 (3)	0,0071 (1)
R2	0,0087 (1)	0
X	0,0087 (1)	0
V	0,0348 (4)	0,0567 (5)
A	0,0435 (5)	0,0355 (8)
B	0,0087 (1)	0
C	0,0696 (8)	0
D	0,0696 (8)	0,0426 (6)
Z	0,0087 (1)	0
Y	0	0,0071 (1)
M	0,0174 (2)	0,0567 (8)
N9a	0,0087 (1)	0
N1a	0	0,0071 (1)
N1b	0	0,0071 (1)
N1c	0	0,0071 (1)

Гаплогруппа H (*Helena*)¹ является наиболее распространенной на территории Северной Евразии, более половины населения Европы являются носителя данного митотипа, при этом ее частота снижается по мере продвижения на юго-восток. Возраст этой группы составляет около 30 тысяч лет, а местом возникновения, предположительно, является западная Азия.

¹ Женскими именами обозначил основные гаплогруппы мтДНК, распространенные в Западной Европе, Брайан Сайкс, выдающийся популяционный генетик, в своей замечательной книге «Семь дочерей Евы» (Bryan Sykes. The Seven Daughters of Eve: The Science That Reveals Our Genetic Ancestry, 2002).

В обеих группах поволжских татар частота данного митотипа примерно одинакова (33-35%), схожие показатели распространенности данной гаплогруппы получены и для других популяций Среднего Поволжья, в частности, у северо-западных башкир, коми-пермяков, тогда как в других этнических группах (мордва-мокша, мордва-эрзя, марийцы, юго-западные башкиры) частота колеблется от 40 до 50% (Лимборская, 2002). У типичных европеоидных представителей (русские, украинцы, белорусы, финны, эстонцы и др.), частота этого гаплотипа также составляет около 40-45%, тогда как в монголоидных (по антропологическому типу) популяциях ее частота колеблется в пределах 0-20%. Таким образом, по частоте гаплогруппы H изученные нами этнографические группы поволжских татар занимают промежуточное положение.

Следующей по частоте встречаемости является гаплогруппа U (*Ursula*). Известно, что данный тип мтДНК является одним из самых древних (возраст около 55-60 тыс лет), и, помимо широкого распространения в Европе, обнаружена также в Северной Африке, Индии и на Ближнем Востоке. В данной гаплогруппе выделяют 8 подгрупп U1-U8.

В наших исследуемых группах, обнаружено 6 гаплогрупп U1, U2, U3, U4, U5 и U8a, наиболее представительной из которых в обеих популяциях является гаплогруппа U4, широко распространенная в Европе. В этнографической группе мишарей следует отметить равную частоту встречаемости двух других подгрупп U5, которая распространена в финно-язычных популяциях (саамы, финны, эстонцы) и U8a, специфичная для популяций басков.

От гаплогруппы U8 отделяется еще один митотип – K (*Katrine*) – встречающийся в наших исследованиях только у мишар и широко распространенный в популяциях Европы и Ближнего Востока.

Примерно с одинаковой частотой около 5% в популяциях поволжских татар отмечены гаплогруппы J, T, W и V.

Гаплогруппа J (*Jasmine*), возраст которой оценивается в 45 тысяч лет, примерно с одинаковой частотой встречается в Европе и на Ближнем Востоке. В данной гаплогруппе выделяют два основных субклада J1 и J2, при этом на долю первой приходится до 75% частоты встречаемости этой митотипа в Европе, тогда как J2 локализована, в основном, в Средиземноморье.

Гаплогруппа T (*Tara*) образована от общего с гаплогруппой J кластера JT. Предполагается, что гаплогруппа T возникла 10-12 тыс.лет назад (гаплогруппа считается самой молодой из наиболее распространенных западно-евразийских

митотипов) в Месопотамии и затем распространилась в Европе и на Ближнем Востоке, получив наибольшее распространение вдоль восточного побережья Балтийского моря.

Гаплогруппа W (*Wilma*) представлена с довольно низкой частотой в Европе (в Украине, на европейской части России, Финляндии и Прибалтике частота встречаемости 3-5%), наиболее широкое распространение (около 20%) данная гаплогруппа получила на севере Пакистана. Данная гаплогруппа, как предполагается, имеет Индоевропейское происхождение и является аналогом гаплогруппы R1a и R1b Y-хромосомы.

Гаплогруппа V (*Velda*). Предполагается, что данный митотип, наряду с гаплогруппами H1, H3 и U5, составлял основной пул митохондриальных линий охотников-собирателей франко-кантабрийской области во время последнего ледникового периода, а затем, около 15 тыс. лет назад, распространился на территории центральной и северной Европы. В современных популяциях данный митотип обнаруживается с высокой (до 40%) частотой в северной Скандинавии и восточных и западных популяциях Африки, с меньшей частотой встречается у берберов и в Тунисе, и сравнительно редко обнаруживается в популяциях Европы и Азии.

Еще одной западно-евразийской гаплогруппой, встречающийся в популяциях поволжских татар, является гаплогруппа I, причем данный митотип обнаружен с более высокой частотой у казанских татар. Гаплогруппа I (*Iris*) является одной из первых гаплогрупп, связанных с миграцией человека в Европу (возраст данного митотипа оценен примерно в 30 тыс.лет). в современных популяциях Европы, Ближнего Востока и Южной Азии данная гаплогруппа распространена с довольно низкой частотой (примерно 3%), наибольшая ее встречаемость (>10%) обнаружена на острове Krk в Адриатическом море и в этнической группе Лемки (Карпаты).

Перечисленные гаплогруппы (вместе с неописанными ввиду низкой частоты встречаемости гаплогруппами X и R2), составляют основной пул европеоидных линий мтДНК в этнографических группах поволжских татар, при этом доля европеоидного компонента в группе казанских татар составляет около 77%, а в группе мишарей – 81,5%.

Как видно из приведенных данных, около 20% приходится на долю восточно-евразийских гаплогрупп, относящихся к макрогруппам M* (C, D, Z) и R* (A, B).

Макрогруппа М представляет собой одну из ветвей гаплогруппы L3, от которой она отделилась 60-75 тыс. лет назад. Эта гаплогруппа широко распространена в Азии, особенно в Индии, и является предком нескольких гаплогрупп.

Данный кластер дает начало таким митотипам, как гаплогруппа С (которая, как предполагается, возникла в регионе между Каспийским морем и Байкалом около 60 тыс. лет назад и распространена у народов северной Азии и Сибири); гаплогруппа D, которая также встречается в Северо-западной Азии (в том числе и у коренных народов Сибири), довольно часто обнаруживается в Центральной Азии, где она является вторым по частоте кладом мтДНК после гаплогруппы Н и с низкой частотой встречается на северо-востоке Европы и юго-западе Азии; гаплогруппа Z, местом возникновения которой считается центральная Азия, при этом наибольшее разнообразие данного митотипа отмечается для популяций Кореи, северном Китае, также она распространена на севере Евразии, в частности, у финнов и саамов. Гаплогруппа С и D, наряду с гаплогруппами А, В и Х являются основными митохондриальными гаплогруппами, обнаруженными у коренных народов Америки.

Макрогруппа R* является ответвлением макрогруппы N*, предположительно возникшая на территории Юго-западной Азии около 55 тыс. лет назад. Данная гаплогруппа распространена, преимущественно, в монголоидных популяциях и дает начало таким гаплотипам, как гаплогруппа А, возраст которой предположительно составляет около 50 тыс. лет, гаплогруппа В и некоторых других, которые также распространены, преимущественно у населения центральной и Южной Азии и Сибири.

К монголоидным также относятся гаплогруппы Y и N9a, обнаруженные в популяциях поволжских татар у единичных индивидов, и являющимися потомками одной гаплогруппы – N9, образованной из общей макрогруппы N*. Примечательно, что митохондриальные линии кластера N1, также являющегося ответвлением макрогруппы N*, встречаются, преимущественно в популяциях Западной Евразии.

В целом, доля восточно-евразийских линий митохондриальной ДНК немного выше для этнографической группы казанских татар (23%) по сравнению с группой татар-мишарей (18,5%).

Полученные данные еще раз подтверждают антропологические наблюдения о значительном вкладе европеоидных групп в формирование татарского этноса.

ГЛАВА 5

ПАЛЕОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ДРЕВНИХ ПОПУЛЯЦИЙ

Развитие методов молекулярной биологии позволило обратиться к новому объекту исследования – древней ДНК (aDNA). Продолжительная сохранность и необходимая для популяционных исследований многочисленность палеоантропологического материала определяют новое направление в этногенетике – изучение генофонда древнего народонаселения.

Изучение древнего генетического материала было начато еще в начале прошлого века. Нуклеиновые кислоты были обнаружены в ископаемых семенах, предпринимались попытки даже их прорастить. Дальнейшим доказательством сохранности молекул ДНК стали гистохимические препараты из тканей древних млекопитающих. Первое успешное выделение древней ДНК и РНК было проведено в 1980 г. командой ученых из Китая из хрящевой ткани ребер останков человека, известного как Old Lady of Mawangtui, возраст которого определяется в 2000 лет (Hunan Medical College, 1980). Методы молекулярного клонирования совершили переворот в изучении древних нуклеиновых кислот. В 1984 г. из музейного экспоната шкуры вымершего более 100 лет назад вида зебры квагги удалось не только выделить ДНК, но и определить ее нуклеотидную последовательность. Через год была выделена и определена последовательность ДНК из египетской мумии, возраст которой определялся в 2400 лет (Раабо, 1985). Изобретение ПЦР перевело изучение древней ДНК на новый уровень, хотя первые работы носили больше методический, чем фундаментальный характер, то есть ДНК выделяли, амплифицировали и смотрели, что получалось.

Самыми древними биологическими объектами, из которых удалось выделить фрагменты ДНК, являются останки термита и перепончатокрылого насекомого, сохранившегося в янтаре, давностью 120 – 135 млн. лет назад. Оказалось, что ДНК «доисторического» термита отличается от ДНК современных видов. В некоторых редких случаях ДНК сохраняется миллионы лет, например, в древних растительных остатках. Была определена последовательность нуклеотидов ДНК, выделенной из хлоропласта листа древнего вида магнолии *Hymenaea protera*, существовавшего 35-40 млн. лет назад и попавшего в кусок янтара. На основании полученных данных построены филогенетические деревья, отражающие происхождение и родство

древних и ныне существующих растений. Изучение древней ДНК проводилось также по ископаемому гигантскому ленивцу, птице моа, мамонту, пещерному медведю.

Пожалуй, особый интерес представляет сравнение нуклеотидных последовательностей ДНК *Homo Sapiens* и древней ДНК, выделенной из костных останков неандертальцев. Один из образцов - это известная находка из Дюссельдорфа, обнаруженная в 1856 г. Было просеквенировано 380 нуклеотидов из ГВС I D-петли мтДНК (Krings et al., 1997). Позднее было проведено исследование ДНК других неандертальских образцов в сравнении с древним образцом *Homo Sapiens* (Scholz et al., 2000). При этом анализу подвергалась не мтДНК, а ядерная ДНК (повторяющиеся последовательности). Костные останки представляли собой объекты из Варендорфа (Германия) и Крапины (Хорватия). Древний образец *Homo Sapiens* был взят из пещеры Штетен I около Вогельгерда (Германия). Кроме того, в работе для сравнения были использованы ДНК из костей мамонта, ДНК шимпанзе и современного человека. Выделенная ДНК была проанализирована с помощью ДНКхДНК блот-гибридизации. Было показано, что оба неандертальских образца ДНК давали сходный сигнал гибридации друг с другом и в два раза меньший сигнал с ДНК древнего *Homo Sapiens*. ДНК последнего гибридовалась с собой в два раза интенсивнее, чем с неандертальскими ДНК. Если в качестве меченой пробы брали ДНК современного человека, то сигнал гибридации с ДНК древнего *Homo Sapiens* была несколько выше, чем с ДНК неандертальцев. ДНК шимпанзе гибридовалась в слабой степени одинаково со всеми тремя древними объектами. Полученные данные продемонстрировали геномные различия неандертальцев и *Homo Sapiens* и явились дополнительными доказательствами того, что, возможно, это разные виды *Homo*. В последнее время принято считать неандертальцев «боковой» ветвью эволюционного древа человека разумного. В пользу этой теории говорит еще одно исследование костей неандертальца. Была проанализирована мтДНК из костей скелета двухмесячного ребенка, найденного экспедицией Института археологии РАН в пещере Мезмайская на Кавказе (это самая восточная находка неандертальца, возраст которой определяется в 29 тыс. лет). Из ребер был выделен и проанализирован фрагмент мтДНК, размером 256 пар. Анализ показал, что данная ДНК мало отличается от ДНК, выделенной из костей неандертальца в 1997 г., несмотря на большое расстояние и время, их разделяющее. Но, также

как и ДНК взрослого индивида, ДНК ребенка очень сильно отличается от ДНК современного человека (Ovchinnikov et al., 2000).

В конце 90-х гг. появились работы по исследованию древней ДНК не только с помощью маркеров мтДНК, но и ядерных полиморфных систем. Так, в 1999 г. были опубликованы сведения о генотипировании системы HLA II в образцах костей возрастом 5 и 6 тыс. лет (Anzai et al., 1999). В то же время были проведены первые работы по определению половой принадлежности костных останков из Помпей на основе амелогенинового теста и Y-специфичного альфоидного повтора (Cipollaro et al., 1999). В 2001 г. работами Alonso (Alonso et al., 2001) было проведено успешное исследование костных останков с помощью STR-локусов. Позднее, с помощью маркеров ядерной ДНК были охарактеризованы массовые захоронения на севере Монголии (Keyser-Tracqui et al., 2003а, 2003б), юге Франции (Ricaud et al., 2004), популяции басков (Izagirre et al., 1999) и мн. другие, с помощью которых были установлены родственные отношения между погребенными.

На сегодняшний день изучены многие древние захоронения практически по всему миру, исследование деградированной ДНК широко применяется и в экспертно-криминалистических целях, однако до сих пор широкомасштабное изучение древнего генофонда (аналогичное современным популяциям) остается «недостижимым» в силу специфичности и трудоемкости молекулярно-генетического анализа древней ДНК.

5.1. Антропологическая характеристика некоторых захоронений Среднего Поволжья

Для исследования древнего генетического материала населения Среднего Поволжья были отобраны образцы (костные) из захоронений, характеризующее население разных этнокультурных истоков и разных социальных групп. По археологическим и историческим данным эти группы населения приняли участие в этногенезе современных этносов, проживающих ныне в Волго-Камском регионе. Ниже приведена краткая характеристика антропологического состава средневекового населения и отдельных его представителей, основанная на краниологических исследованиях.

Больше-Тиганский могильник

Памятник, открытый в 1974 г. при строительстве дороги, расположен в 300-х метрах к востоку от села Большие Тиганы Алексеевского района РТ. В 1974 – 1975 гг. Е.А.Халиковой, в 1978 – 1985 гг. А.Х.Халиковым исследовано

около 150 погребений, датированных 8 – 9 вв. и определенных как древневенгерские (протовенгерские). Данный могильник характеризует материальную и духовную культуру раннесредневековых угроззычных кочевников Приуралья, впоследствии принявших участие в сложении населения Волжской Булгарии (Археологические памятники Центрального Закамья, 1988, с.50).

Немногочисленный антропологический материал из раскопок могильника в 70-х прошлого столетия предварительно обработан и опубликован Р.М.Фаттаховым (Фаттахов, 1977). Судя по его данным, большетиганские черепа характеризуются крупными размерами черепной коробки суббрахикранной формы, высоким сводом и хорошо развитым мышечным рельефом. Лицевой скелет при низкой высоте достаточно широкий, по указателю относится к категории широколицых. Уплощенность лица хорошо выражена, как на уровне орбит, так и на уровне скул. Сочетание монголоидных (широкое и плоское лицо) и европеоидных (низкое лицо и выступающий нос) черт является характерной особенностью большетиганской серии. Морфологически серия близка к черепам из раннебулгарских могильников (ранний Кайбельский и Больше-Тарханский) и серии черепов из курганных могильников раннего средневековья на территории Северной Башкирии (Старо-Мусинский, Мрясимовский и др.). По мнению автора исследования, данный комплекс смешанных европеоидно-монголоидных признаков был характерен для населения, пришедшего на Среднюю Волгу с Востока или Юго-востока и Юго-запада Восточной Европы во второй половине 1-го тысячелетия нашей эры в составе ранних тюркоязычных и угроззычных племен.

Для проведения генетического анализа были отобраны образцы от костяков из погребений №№ 131, 132, 136. Данные погребения раскапывались в 1985 году. К сожалению, из-за плохой сохранности костяков представить их антропологический тип не представляется возможным.

Погребение 131 – мужское??., возмужалого возраста (до 35 лет).

Погребение 132 – мужское?, возмужалого возраста (до 35 лет)

Погребение 136 – мужское??., возраст трудноопределим.

Танкеевский могильник

Памятник расположен у села Танкеевка Спасского района РТ. Он занимает возвышенный левый берег речки Старая Рывина на площади около 22 тыс. кв. м. Предположительно здесь насчитывается около 6 тыс. языческих и

мусульманских раннебулгарских погребений второй половины 9 – 10 вв. Могильник известен с начала прошлого столетия (при хозяйственных работах жителями села случайно обнаруживались отдельные погребения или вещи из могил), но только с 1961 года он стал регулярно исследоваться казанскими археологами. На сегодняшний день полностью или частично изучено более 1200 погребений. Языческие погребения совершены в узких и длинных ямах глубиной до более 2-х метров. Умерших укладывали вытянуто головой на запад, в могилу с покойником клали различный инвентарь – глиняные и деревянные сосуды, серебряные маски, предметы конского снаряжения, оружие, украшения, орудия труда и т.п. Судя по инвентарю и элементам языческого погребального обряда, могильник использовался группами населения, имевшим разные этнокультурные и генетические истоки. Данный памятник отражает процесс формирования тюркоязычного населения Волжской Булгарии на ранних этапах его становления (Археологическая карта Татарской АССР, Западное Закамье, 1986, с.17).

Антропологический материал Танкеевского могильника обрабатывался частично М.С.Акимовой (раскопки 60-х годов) и частично Р.Ф.Фаттаховым (раскопки 70-х годов). Результаты последнего исследования, к сожалению, не опубликованы. Поэтому морфологическая характеристика танкеевских черепов дается в интерпретации М.С.Акимовой (Акимова, 1973, с. 15-29).

Мужские и женские черепа из Танкеевского могильника относятся по черепному указателю к мезо-брахикранным группам. Лицевой отдел в обеих группах средней ширины и средней высоты, по указателю также среднеширокое. В горизонтально плоскости лицо у мужчин профилировано умеренно на уровне орбит и сильно на уровне скуловых костей; в женской серии уплощенность лица средняя. Серия, в целом, относится к европеоидному типу с нерезко выраженными признаками. Отмечается небольшая монголоидная примесь, которая проявлялась по отдельным признакам и редко в комплексе. Сопоставляя антропологические материалы Танкеевского могильника с синхронными и более ранними сериями с территории Среднего Поволжья и Приуралья, М.С.Акимова пришла к следующему заключению:

Танкеевская серия по своим особенностям представляет вариант антропологического типа, который был характерен для населения Среднего Поволжья и Волго-Камья, был носителем полемской, ломоватовской, азелинской и мазунинской культур. К этому типу близка и серия средневековой мордвы из Муранского и близких к нему могильников. Связь черепов разных

культур 1 тыс. н. эры с предшествующими пьяноборскими дает основание считать, что население Среднего Поволжья и Волго-Камья было в основе своей местным финно-язычным (Акимова, 1973, с.28).

Для генетического анализа были представлены образцы от 10 костяков из следующих погребений: №№ 816, 878, 921, 961, 962, 981, 1016, 1030, 1034, 1104. К сожалению, краниометрических данных по этим черепам нет, что не представляет возможным определить их антропологический тип. Поэтому мы ограничились представлением лишь половозрастными оценками данных костяков (определения Р.М.Фаттахова).

Погребение 816 – из-за плохой сохранности пол и возраст морфологически не определяется.

Погребение 878 – детское, 8 – 9 лет.

Погребение 921 – женское, возраст старческий.

Погребение 961 – мужское, возмужалого возраста.

Погребение 962 – женское, 16 – 18 лет.

Погребение 981 - из-за плохой сохранности пол и возраст морфологически не определяется.

Погребение 1016 – мужское, возмужалого - зрелого возраста.

Погребение 1030 – детское, 6 – 7 лет.

Погребение 1034 – мужское, 30 – 40 лет.

Погребение 1104 – мужское, 20 – 35 лет.

Старокуйбышевский некрополь

Некрополь входит в комплекс археологических памятников от эпохи мезолита и до позднего средневековья, расположенных в устье р. Бездна, при ее впадении в Волгу, на месте бывшего уездного города Спасска и бывшего районного центра Куйбышев Татарский (Археологическая карта, 1986, № 350, с.58). Впервые он был открыт и обследован А. Обрезковым еще в конце XIX столетия (Обрезков, 1892, с.2-3). После образования Куйбышевского водохранилища памятник стал интенсивно разрушаться. Во время регулярного осмотра разрушающихся памятников в зоне водохранилища Е.П. Казаковым в 1961 и 1964 годах на Старокуйбышевском I некрополе было изучено три погребения, а А.Х. Халиковым в 1971 г. - еще два. В 1972 г. Е.А. Халикова провела стационарные раскопки этого памятника (Халикова, 1986). С 1987 года и по настоящее время на размываемой части некрополя ежегодно проводятся охранно-спасательные раскопки и сборы подъемного археологического и

антропологического материала (Газимзянов, Измайлов, 1989, с.50-51; они же, 1991, с.104-106). Памятник датируется в пределах XII-XIV вв., а по топографии и стратиграфии залегания погребений делится на две части - домонгольскую и золотоордынскую. Погребальный обряд некрополя - мусульманский.

Антропологический материал из раскопок Е.А. Халиковой по краниологической, остеологической и одонтологической программам был обработан и опубликован Н.М. Рудь (Постникова) (Рудь, 1987, с.125-137). С включением новых материалов, краниологическая серия золотоордынского времени увеличилась до 13 мужских и 16 женских черепов. К ним добавлены еще два женских и два мужских черепа из близко расположенного Христофоровского I некрополя, который по времени функционирования и погребальному обряду идентичен поздним захоронениям Старо-Куйбышевского I некрополя (Археологическая карта, 1986, № 425, с.68).

По средним размерам и указателям мужские черепа характеризуются средними величинами продольного и поперечного диаметров, по черепному указателю они мезокранные. Лицевой скелет средней ширины и средней высоты, по пропорциям – мезенный. В целом, мужские черепа относятся к мезокранному европеоидному типу.

Женские черепа также мезокранного типа и, с учетом полового диморфизма, мало чем отличались по морфотипу от мужских. Отличия выступали в длине продольного диаметра (за счет большего присутствия в женской серии долихокраниальных форм), в высоте лица и его профилированности. Женщины имели, относительно, более высокое и уплощенное, особенно на уровне скуловых костей, лицо со слабо выступающим носом.

Таким образом, при общей для серии европеоидной основы морфотип ее женской части имел более сглаженные черты, что указывает на присутствие в нем большей доли монголоидной примеси, которая, согласно условным показателям %МП (процент монголоидной примеси) и УДМЭ (удельная доля монголоидного элемента), превышала мужскую почти в два раза.

Большинство признаков в мужской и женской сериях (на основе анализа средних квадратических отклонений) демонстрирует повышенную внутригрупповую изменчивость, что является показателем их смешанного характера. Однако, малочисленность черепов и отсутствие признаков, имеющих статистическую достоверность их повышенной вариабельности (исключением является глубина клыковой ямки у мужчин и продольно-поперечный указатель у женщин), затрудняют определить в серии

составляющие ее морфокомплексы. При этом заметим, что среди мужских и женских черепов визуально и типологически можно выделить резко долихокранные черепа при преобладании мезокранных. Присутствие на отдельных черепах монголоидных признаков не связано с какой-либо определенной формой черепной коробки. Вероятно, смешение между долихокранными и брахикранными группами населения происходило задолго до монгольского нашествия.

В связи с этим, интересны наблюдения Н.М. Рудь (Постниковой), к которым она пришла, сравнивая средние параметры домонгольской серии Старокуйбышевского I некрополя с золотоордынской (Рудь, 1987, с.131). По ее мнению, в составе старокуйбышевского населения золотоордынского периода происходит: во-первых, усиление монголоидных черт, что выразилось в понижении угла выступания носа, более низком росте и в особенностях строения тазовых костей (копчиковая часть крестца у мужчин была сильно вогнута внутрь таза - "отпечаток" кочевого образа жизни); во-вторых, женщины явно отличались длинноголовостью на общем фоне резко брахикранных мужчин, что иллюстрирует начальный этап смешения какой-то группы брахикранных мужчин с долихокранными женскими группами. Однако эти выводы, основанные на небольшом количестве наблюдений (5 мужских и 4 женских костяка), с привлечением новых материалов не нашли своего полного подтверждения. Существенное увеличение выборочных данных как по домонгольскому, так и по золотоордынскому населению выявляет несколько иную картину расогенетических связей в данном регионе после вхождения его в состав Улуса Джучи.

Исходя из простого сопоставления средних краниологических параметров разных хронологических групп старокуйбышевского населения, выясняется, что поздняя группа мужских черепов отличается от более ранних удлиненной и высокой формой черепной коробки. В строении лицевого скелета они более узколицы, менее уплощены и имеют более выступающий нос, т.е. они более европеоидны и европеоидные признаки на поздних черепах выражены более отчетливо, чем на ранних. В женских группах отличия выступают по черепному указателю и по степени уплощенности лица, характеризуя женские черепа золотоордынского времени, по сравнению с домонгольскими, как более длинноголовыми и более уплощенными. Тем самым, тезис об усилении монголоидных элементов в морфотипе поздних групп старокуйбышевского

населения верен лишь отчасти и только для ее женской части, так как в мужской - наблюдался обратный процесс.

Начало же смешения брахикранного компонента, носителями которого были преимущественно мужчины, с долихо-мезокранными группами женщин, если оно и было, относится, вероятно, не к золотоордынскому времени, как считала Н.М. Рудь (Постникова), а к домонгольскому, где в сериях этого времени присутствуют оба компонента, но в разных пропорциях. Однако мы не исключаем того, что этот процесс смешения продолжался и позднее. Понижение черепного указателя и повышение высоты свода в поздних группах могло быть связано также и с притоком нового, антропологически неоднородного населения. Объединяющим элементом в его морфотипе являлась, видимо, долихо-мезокранная и высокая форма черепной коробки. Учитывая археологические материалы Старокуйбышевского IV селища, который синхронен и связан с одноименным первым некрополем, и его характер как ремесленно-торгового поселения не позволяет относить старокуйбышевское население к замкнутой сельской общине, особенно в домонгольское время (Казаков, 1991, 161-162).

Для генетического анализа были отобраны следующие образцы:

Домонгольская часть серии представлена костяками из погребений 1, 3, 4 Старокуйбышевского I некрополя и двумя костяками из “Братской могилы” (№1 и №2) на территории Старокуйбышевского V селища, а золотоордынская – костяками из погребений 1, 3, 6, 7, 10.

Домонгольская часть

Погребение 1 – мужское, 30 – 40 лет. У черепа отсутствовала нижняя челюсть и левая скуловая кость. Морфологически череп характеризуется как мезокранный с широкой лобной костью и ярко выраженным мышечным рельефом. Лицо относительно широкое и резко профилировано в горизонтальной плоскости. Переносье умеренно уплощено и средневыступающее. Расовый тип определяется, в целом, как европеоидный, но несколько со сглаженными чертами.

Погребение 3 – женское, возраст оценивается в пределах 20 – 30 лет. У черепа отсутствовали лицевые кости, что во многом затрудняет расовую характеристику данного индивида. Отметим лишь, что черепная коробка мезокранного типа; лицо, судя по скуловому диаметру, узкое, а по индексу уплощенности лица – резкопрофилированное. Мышечный рельеф затылочной

области и области надпереносья характеризуется как умеренный. Скорее всего, данный череп можно отнести к числу европеоидных.

Погребение 4 – мужское, 40 – 50 лет. Череп средней сохранности (частично реставрирован) имел посмертную деформацию с боков. Черепная коробка также мезокранного типа с узкой лобной костью и нерезко выраженным микрорельефом. Лицевой скелет узкий, но высокий и, относительно, сильно уплощен на уровне орбит и скуловых костей. Антропологический тип данного индивида, скорее всего, смешанный. Отмечаемая нами, монголоидная примесь (прежде всего в горизонтальной профилировке лица) характерна для носителей субуральского типа.

“Братская могила”

Костяк №1 – женский, возраст оценивается в пределах 25 – 35 лет. Череп хорошей сохранности морфологически характеризуется как суббрахикранный, с низким сводом и среднешироким лбом. Микрорельеф ослаблен как в затылочной области, так и в области надпереносья. Лицевой отдел средней ширины и очень низкий. Он хорошо профилирован в горизонтальной и вертикальной плоскостях. Антропологический тип европеоидный.

Костяк №2 – мужской, 30–40 лет. Череп мезо-брахикранный, низкоголовый, лоб среднеширокий и выпуклый. Рельеф затылка и надпереносья развит хорошо. Лицевой скелет, относительно, широкий и высокий. Сильно уплощен на уровне орбит и резко профилирован на уровне скул. Расовый тип – монголоид южносибирских истоков.

Золотоордынская часть

Погребение 1 – мужское, возраст оценивается в пределах 25 – 30 лет. По краниометрическим данным череп описывается как: мезокранный с высоким черепным сводом, имеющим широкий и слабонаклонный лоб с невыразительным мышечным рельефом; лицевой отдел среднеширокий и средневысокий, в горизонтальной плоскости – умеренно уплощен, а в вертикальной – мезогнатный; переносье невысокое и слабовыступающее. Антропологический тип – смешанный, отмечается монголоидная примесь.

Погребение 3 – женское, возраст в пределах 18 – 20 лет. Морфологически черепная коробка характеризуется как долихокранная с относительно высоким сводом и среднешироким лбом. Мышечный рельеф развит слабо. Лицо узкое и средневысокое. При этом угол выступания носа небольшой, что не характерно для европеоидных типов. Вероятно, данный индивид обладал смешанными чертами.

Погребение 6 – женское, 30 – 35 лет. Череп резко брахикранный и низкоголовый. Лобная кость узкая и умеренно наклонная со слабо выраженным рельефом. Лицевой отдел по ширине – узкий, а по высоте – высокий. На уровне орбит и скуловых костей оно умеренно уплощено. Переносье при средней профилированности имеет слабое выступание носовых костей. Антропологический тип – смешанный с преобладанием монголоидных черт.

Погребение 7 – мужское, 35 – 40 лет. Череп краниометрически характеризуется как мезокранный с высоким сводом и умеренно выраженным мышечным рельефом. Лоб широкий и средненаклонный. Лицевой скелет средней ширины и относительно высокий. Несомненно, череп европеоидного облика, однако некоторые черты могут говорить о присутствии в его краниотипе небольшой монголоидной примеси.

Погребение 10 – женское, возраст оценивается в пределах 25 – 30 лет. Черепная коробка долихокранный со средней высотой свода. Развитие мышечного рельефа области надпереносья и затылка оценивается как умеренное. Лицевой отдел по ширине – узкий, а по высоте – низкий. По углам горизонтальной профилировки он умеренно уплощен на уровне скул и умеренно профилирован на уровне орбит. Переносье при средней высоте имеет слабый наклон. Вероятно данный индивид являлся носителем субуральского морфологического комплекса, сочетающего европеоидные и монголоидные признаки.

Усть-Иерусалимский могильник

С 1996 г. и по настоящее время автором историко-антропологической справки исследуется недавно открытый средневековый некрополь на территории Болгарского городища. Он занимает мысовидный выступ коренной террасы, образованного при слиянии Большого и Малого Иерусалимского оврагов. На площади раскопа более 800 кв. м изучено полностью или частично 318 погребения, совершенных, в целом, по мусульманском обряду. В то же время, в ряде захоронений прослежены черты доисламских традиций таких как: южная или северная ориентация костяков, скорченное положение погребенных на правом или левом боку с расположением рук перед лицом. Погребальный инвентарь, уложенный рядом с умершим или поверх него в засыпи могилы и, наконец, следы обезвреживания покойника до погребения (отчленение головы, кистей рук и ног) и после (разрушение касалось, в основном, грудной клетки). Некоторые из этих элементов - юго-западная ориентация, скорченное

положение, бронзовая лопастная сьюльгама - имеют аналогии в погребальных памятниках мордвы-мокши XII-XIV вв. (Алихова, 1958). Исследованная часть некрополя датируется на основании стратиграфических наблюдений (могилы прорезали слой поселения раннезолотоордынского времени) и монетного материала из засыпи могил второй половиной XIV - началом XV вв. (Газимзянов, 1998).

Краниологическая серия представлена 128 черепами, в целом, хорошей сохранности: 58 мужскими и 70 женскими.

Мужские черепа суммарно характеризуются средними параметрами основных диаметров черепной коробки. По их соотношениям черепа относятся к мезо-брахикранным, ортокранным и метриокранным формам. Ширина лба на границе средних и больших значений; лоб средненаклонный и средневыпуклый со средневыраженным рельефом надпереносья и надбровных дуг. Лицевой скелет по абсолютным размерам - средневысокий и среднеширокий, по пропорциям - мезенный. В целом, черепа из мужских захоронений Усть-Иерусалимского некрополя относятся к мезоморфному европеоидному типу с нерезко выраженными признаками.

Женские черепа краниометрически мало чем отличались от мужских. С учетом коэффициента полового диморфизма они имели более короткую черепную коробку и более узкий лоб.

Таким образом, краниологическая серия Усть-Иерусалимского некрополя, независимо от половой принадлежности, суммарно характеризуется как европеоидная, мезоморфного типа с нерезко выраженными признаками. В то же время, размах варьирования некоторых расоводиагностических признаков позволяет говорить о наличии в серии незначительного количества черепов с противоположными характеристиками их морфологического облика. Главным образом, это черепа с монголоидными и европеоидными чертами, что, вероятно, отражает, в какой-то мере, антропологическую неоднородность населения, использовавшего Усть-Иерусалимский некрополь.

В этой связи интересны результаты сопоставления мужских и женских черепов, сгруппированных по археологическому принципу. В одну группу вошли черепа из погребений, совершенных, в целом, по мусульманским канонам - отсутствие погребального инвентаря, положение костяка головой на запад с поворотом лица к югу, а в другую - черепа из захоронений с элементами доисламских верований: наличие вещей, иное положение умершего и др. В количественном отношении эти группы примерно равны.

Мужские черепа двух типов обряда захоронения практически ничем не различались по морфотипу. Единственное, но довольно существенное отличие проявлялось в характере выступления носовых костей. Если среднее значение этого признака в группе черепов из мусульманских погребений типично для европеоидов (29.4°), то в группе мужских черепов из захоронений с отклонениями от мусульманских норм угол выступления носа характерен для монголоидных форм (23.9°).

Наиболее отчетлива тенденция, связанная с усилением монголоидной примеси, прослеживается на женских черепах из погребений с элементами доисламских воззрений. Они наиболее широкоголовы и, соответственно, круглоголовы; имеют более широкое и более уплощенное, но низкое лицо. По остальным параметрам женские черепа демонстрируют общее сходство.

Морфологическая неоднородность краниологической серии Усть-Иерусалимского некрополя характерна, прежде всего, для ее женской части, связана, во-первых, с той или иной формой черепной коробки и, во-вторых, с этнически, на наш взгляд, разнородным составом населения, использовавшего этот некрополь.

Таким образом, морфологическое своеобразие усть-иерусалимской серии состоит в ее смешанном характере, особенно в мужской группе. Истоком этого своеобразия является, на наш взгляд, метисация каких-то групп населения, имеющих общие морфологические черты, но различающихся по форме черепной коробки. В женской части усть-иерусалимской популяции к этому различию прибавляется, скорее всего, и этническое, т.к. женские черепа из погребений с языческими реликтовыми элементами выглядят более монголоидными, чем черепа из мусульманских захоронений того же некрополя.

Для генетического анализа были отобраны образцы от скелетов из погребений №№ 248, 274, 287, 288, 291, 296, 297, 298, 299, 300. Выбор данной серии определен тем, что указанные погребения образуют на территории могильника отдельную группу, вероятнее всего, семейно-родовую.

Погребение 248 – мужское, возраст оценивается в пределах 25 – 35 лет. Морфологически череп характеризуется как брахикранный со средней высотой свода. При этом угол выступления носовых костей явно ослаблен, что может указывать на наличие в краниотипе данного индивидуума монголоидной примеси, правда, доля этой примеси не велика.

Погребение 274 – мужское, 35 – 45 лет. Череп отсутствовал в могиле, поэтому антропологический тип не определяется.

Погребение 287 – мужское, 30 – 40 лет. Череп хорошей сохранности характеризуется мезо-брахикранной черепной коробкой, очень высоким сводом и широким лбом. Мышечный рельеф развит хорошо. Лицевой отдел по абсолютным параметрам – узкий и средневысокий, по относительным – мезенный. В целом, череп можно отнести к узколицим европеоидным типам.

Погребение 288 – мужское, возраст в пределах 35 – 45 лет. Череп резко брахикранный сфероидной формы обладал низким сводом. Мышечный рельеф, как затылочной области, так и надпереносья развит умеренно. Лицо по ширине крупное, по высоте – низкое. По указателю относится к категории широколицых. На уровне орбит отмечается некоторая уплощенность лица. При этом переносье высокое и сильно выступающее. Расовый тип – европеоидный.

Погребение 291 – детское, 2 – 3 года. Расовый тип не определяется.

Погребение 296 – детское, около 2-х лет. Расовый тип не определяется.

Погребение 297 – детское, 10 – 12 лет. Расовый тип не определяется.

Погребение 298 – детское, 12 – 14 лет. Расовый тип не определяется.

Погребение 299 – детское, 3 - 4 года. Расовый тип не определяется.

Погребение 300 - детское, до полугода. Расовый тип не определяется.

Мавзолеи средневекового города Болгар

Целенаправленные раскопки средневековых мавзолеев на территории Болгарского городища, проводившихся в 70-е - сер.80-х годах под руководством Н.Д. Аксеновой и в начале 90-х под руководством М.М. Кавеева и В.С. Баранова позволили впервые получить материал, характеризующий антропологический состав высшего слоя в социальной иерархии золотоордынского общества. Известная серия из некрополя возле мавзолея под условным названием “Ханская Усыпальница” дана в публикации Н.М. Рудь суммарно без вычленения материалов из самого мавзолея (Рудь, 1987). Поэтому при описании новых краниологических данных остановимся на ней более подробно.

Практика возведения в Болгарах каменных мавзолеев, имеющих по архитектурному облику и способу строительства среднеазиатские истоки, относится, по мнению Н.Д. Аксеновой, к середине 14-го столетия. Обряд захоронения типично мусульманский: вытянутое положение, ориентация на запад с разворотом лица к югу, т.е. к Мекке. В отдельных погребениях встречен немногочисленный вещевой инвентарь. Умерших хоронили в каменных или деревянных склепах, внутри которых фиксируются остатки гроба в виде

древесного тлена или железных и серебряных гвоздей, скреплявших его. Судя по обломкам каменных плит, в изголовье погребенного ставились надгробные эпитафии, не сохранившиеся до наших дней (Аксенова, 1983; 1987).

Поло-возрастной анализ костных остатков из каждого в отдельности мавзолея показал, что это были, скорее всего, семейные или родовые усыпальницы. Интересны результаты возрастных оценок погребенных в мавзолеях. Так, для мужчин средняя продолжительность жизни равнялась около 35 лет (8 определений), а для женщин - около 23-х лет (7 определений). Столь низкую среднюю продолжительность жизни, особенно в женской группе, можно объяснить лишь искусственным ее прерыванием. Вероятно, большая часть погребенных в каменных мавзолеях умерла от насильственных мер. Косвенным образом это подтверждается наличием на одном черепе (“Восточный мавзолей”, склеп 1) травм, нанесенных острым предметом (саблей?), в области лба и следов от наконечников стрел в затылочной области, что и привело к гибели данного индивидуума. Пик детской смертности находился в интервале 6-7 лет. Из двенадцати умерших детей только двое дожили до 3-х лет, остальные пережили опасный рубеж, связанный с первыми годами жизни. Поэтому смертность детей в возрасте 6-7 лет также, по-видимому, связана с физическим воздействием извне.

Учитывая сложившуюся обстановку в Золотой Орде во второй половине 14 столетия (“великая замятня”, междоусобица, нападения ушкуйников и т.д.), такое объяснение причин низкой продолжительности жизни представителей высшей болгарской аристократии не лишено основания.

Краниологическая серия представлена 8 мужскими и 7 женскими черепами разной степени сохранности.

Мужские черепа суммарно характеризуются брахикранной формой мозгового отдела с небольшой высотой свода. Лицевой скелет по абсолютным и относительным параметрам относится к мезоморфному типу за исключением большой ширины орбит. Горизонтальная профилировка на всех уровнях умеренно выражена. Выступание носа большое. Несомненно, черепа описываются, в целом, европеоидным краниокомплексом. На отдельных черепах наблюдается сдвиг некоторых краниометрических значений в сторону монголоидных вариаций: уплощенность лица, нерезкое выступание носа, высокие орбиты и т.д. Однако этот “монголоидный налет” на черепах органично сочетался с проявлением европеоидных черт по другим признакам, тем самым, определяя их смешанный характер.

Женские черепа в отличие от мужских выглядели более монголоидными. Они имели относительно высокое и широкое лицо. Небольшое выступание носа сопровождалось низким переносом и некоторой уплощенностью лица. Вместе с тем, небольшое количество наблюдений в женской группе не позволяет считать эти отличия существенными.

Таким образом, физический облик людей, похороненных в каменных мавзолеях золотоордынского Болгара, определялся европеоидным типом с некоторой долей монголоидной примеси. Судя по данным Н.М. Рудь, серия из некрополя “Ханская Усыпальница” состояла из черепов двух морфотипов: европеоидного брахикранного и монголоидного, скорее всего, южносибирского краниокомплекса, при этом черепа первого типа численно преобладали (Рудь, 1987, 114).

Для генетического анализа были предоставлены образцы костяков из двух мавзолеев:

Раскоп 76

Погребение 2 – детское, возраст 9 – 10 лет. Антропологический тип не устанавливается.

Погребение 5 – детское, возраст около 5 лет. Антропологический тип не устанавливается.

Погребение 9 – мужское?, возраст оценивается в пределах 30 – 40 лет. Череп хорошей сохранности морфологически характеризуется как резкобрахикранный с низким сводом. Лоб широкий, прямой со слабо развитым мышечным рельефом. Лицо узкое, относительно, невысокое, по указателю – мезенное. В целом, череп европеоидного типа, но с некоторой примесью монголоидности, выражающейся в низком переносе и слабом выступании носа.

Погребение 10 – мужское, 16 – 18 лет. Череп средней сохранности, посмертно разрушен и деформирован. После реставрационных работ удалось измерить некоторые признаки, а некоторые определить визуально. Черепная коробка, визуально, мезокранная с умеренно наклонным лбом при средней его ширине. Лицо средней высоты, по ширине – узкое. Переносе резко профилировано, угол выступания носа большой. Мышечный рельеф развит умеренно. Череп, несомненно, европеоидного облика.

Раскоп 88

Погребение 1 – детское, 4 – 5 лет. Антропологический тип не устанавливается.

Погребение 8 - детское, 4 – 5 лет. Антропологический тип не устанавливается.

Погребение 11 – детское, 6 - 7 лет. Антропологический тип не устанавливается.

Погребение 12 – детское, до 3-х лет. Антропологический тип не устанавливается.

Мавзолеи Казанского Кремля

Летом 1977 года, Казанской археологической экспедицией под общим руководством А.Х. Халикова, были произведены раскопки в районе башни Сююмбике Казанского Кремля (раскоп IV). Здесь, наряду с поздними сооружениями 18-19 вв. (булыжная мостовая, канализационные траншеи и т.д.) и захоронениями одного из ранних православных кладбищ Казани (втор. пол. 16 – нач. 18 вв.), были выявлены остатки двух монументальных каменных мавзолеев с погребениями, совершенными по классическому мусульманскому обряду. Наблюдения за стратиграфией и место расположения (в древней части Кремля), довольно богатое оформление деталей гроба, надгробия и внутреннего убранства усыпальницы позволило предположить А.Х. Халикову, что исследованные мавзолеи являются семейной усыпальницей казанских ханов. По его мнению, одиночное захоронение мавзолея №1 могло принадлежать одному из первых казанских ханов – Улу-Мухамеду или, скорее всего, его сыну – Махмуду, умершему в начале 1460-х гг. и погребенному, по сведениям Ш. Марджани, в Казани, а центральное захоронение мавзолея №2, возможно, являлось местом погребения одного из последних казанских ханов – Сафа-Гирея.

В начале 2000-х годов в непосредственной близости от каменных мавзолеев, раскопанных Халиковым, было обнаружено еще одно каменное сооружение, содержащее захоронения эпохи Казанского ханства. Одно из них было полностью археологически изучено, а остальные законсервированы.

Антропологическая экспертиза двух костяков из мавзолеев Казанского Кремля показала, что они характеризуются монголоидным расовым типом центрально-азиатского происхождения.

Для молекулярно-генетического анализа были взяты образцы:

Погребение I (раскоп 1977 г.)

Костяк данного погребения принадлежал мужчине в возрасте 30-40 лет. Прижизненный его рост составлял около 167 см, конституциональный габитус

(пропорции тела) характерен для представителей восточного (монголоидного морфотипа) – короткие ноги, но относительно длинное туловище и кости рук. По маркерам физических нагрузок отмечается комплекс признаков, характерных для человека занимавшегося с раннего детства верховой ездой. Из патологических изменений следует отметить следа стресса, перенесенные индивидуумом в раннем детстве. Возможно, это было связано с суровым образом жизни (кочевание) и малокалорийным питанием. Антропологический расовый тип характеризуется высоким, широким и сильно уплощенным лицом. Выступание носа и его профилировка ослабленное. Весь комплекс признаков указывает на монголоидный морфотип центрально-азиатского генезиса. Не противоречит данному выводу и анализ зубной системы. По своему одонтотипу данный индивид тяготеет к представителям восточного одонтологического ствола.

Погребение II (раскоп 1977 г.)

В погребение был захоронен мужчина 40-50 лет, который также по морфологическим характеристикам относился к представителям монголоидного расового типа. Он был среднего роста с пропорциями тела близкими пропорциям погребенного в первом мавзолее. По физическому развитию он также, скорее всего, с детства был знаком с верховой ездой. На позвонках грудного и поясного отдела отмечаются следы воспалительного процесса, связанного либо с лихорадочным состоянием организма (инфекционные болезни, перенесенные в детстве), либо с возрастными изменениями. Отмечается поражение зубов кариесом и пародонтоз. Одонтотип погребенного характеризуется ослаблением восточных черт.

Погребение III - Детское, пол и возраст не определяются.

Погребение IV - Пол и возраст не определяются.

Погребение II (раскоп 2004 г.) (в анализе обозначено под номером V)

Данное погребение принадлежало женщине, умершей в молодом возрасте (18-25 лет). Антропологический тип монголоидный центрально-азиатского генезиса. Широкое и высокое лицо, сильно уплощенное в горизонтальной плоскости. Выступание носовых костей не сильное. Из-за позднего перекопа, большая часть костяка была разрушена, поэтому определение пропорций тела умершей и ее роста достаточно затруднительно.

На сохранившихся костях скелета механических травм не отмечается. Вероятно, причина смерти молодой женщины связано либо с какой-то

болезнью, либо с другой причиной, которую трудно установить по костям (например, удушение и т.д.).

Погребение I (раскоп 2004 г.) (образец **VI**) – Женское, старческого возраста.

Погребение III (раскоп 2004 г.) (образец **VII**) – Скелет ребенка в возрасте до полугода.

5.2. Молекулярно-генетический анализ

Основным этапом, наиболее ответственным и трудоемким при исследовании древнего генетического материала, является выделение качественного препарата ДНК.

Существуют 3 основные проблемы при работе с древней ДНК:

- возможность контаминации («заражения») исследуемого объекта другими образцами ДНК, в частности, высокомолекулярной ДНК самого исследователя, которая будет амплифицироваться в ходе ПЦР;

- другим источником контаминации служит ДНК микроорганизмов, которые присутствуют в любых костных останках и мумифицированных тканях. Эта ДНК может являться мощным ингибитором ПЦР;

- сильная деградация нуклеиновых кислот может привести к частичному или полному отсутствию продуктов амплификации.

Практически все источники древней ДНК несут на себе «отпечатки» предыдущих исследователей (например, отпечатки пальцев при работе без перчаток, следовые количества слюны, пота, частички волос, эпидермальные клетки и т.д.). Поэтому, для снижения риска контаминации современной ДНК, вся поверхность образца, взятого в эксперимент, обрабатывается мелким абразивным материалом для удаления потенциальных мишеней ПЦР. Далее, образец подвергается коротковолновому УФ-излучению (254 нм) в течение 10 – 15 минут. При малом количестве исследуемого объекта, можно ограничиться только облучением в ультрафиолете.

После деконтаминации, твердые ткани (костные останки, зубы, частички янтаря, с заключенными в них насекомыми, семенами и т.д.) должны быть измельчены в порошок для более эффективного процесса экстрагирования, тогда как мягкие ткани (мумифицированные останки) обычно подвергаются процессу регидратации, после чего производится их гомогенизация с экстрагирующим буфером и дальнейшие этапы экстракции.

5.2.1. Выделение древней ДНК

В данной работе выделение древней ДНК проводили из 2,5 – 3 г костного порошка. Для детекции возможной контаминации образцов древней ДНК в процессе выделения, все этапы экстракции и очистки проводили и для контролей выделения (blank control). В одном контроле (K_{H_2O}) костную ткань заменяли на dH_2O , которая была использована для приготовления лизирующего буфера и ЭДТА, в другом – костный материал человека заменяли костным материалом животного ($K_{ж}$). $K_{ж}$ также используется при работе с древними образцами ДНК для подтверждения специфичности работы используемых в ПЦР праймеров.

Костный порошок подвергали интенсивной декальцификации с помощью раствора 0,5 М ЭДТА посредством инкубации при 55° С и частой сменой раствора. Смену растворов проводили до тех пор, пока раствор ЭДТА не станет почти прозрачным или будет иметь слегка желтоватый оттенок. После декальцификации, к осадку добавляли лизирующий раствор, содержащий 0,1 М Трис-НСl, 0,1 М ЭДТА, 0,1 М NaCl, 0,5% N-лаурилсаркозил Na и протеиназу К в конечной концентрации 30 мкг/мл. Дальнейшую очистку проводили смесью фенол/хлороформ/изоамиловый спирт (25:24:1) и смесью хлороформ/изоамиловый спирт (24:1) до полного удаления следов фенола (3-4 раза). Осаждение ДНК проводили 2,5 V этанола в присутствии 3 М ацетата Na в течение ночи при - 20° С. ДНК растворяли в 50 мкл ТЕ-буфера.

Так как критическим моментом успешного проведения анализа ДНК методом ПЦР является качество исходной матрицы, необходимо провести предварительную оценку качества и количества препарата ДНК. Наличие примесей органических растворителей, оставшихся после некачественного выделения ДНК, могут полностью привести к ингибированию работы Taq-полимеразы. Также важную роль при постановке ПЦР является концентрация исходной ДНК, т.к. избыток матрицы может приводить к ингибированию реакции, а недостаток ДНК может выражаться в отсутствии продуктов ПЦР.

После выделения и очистки стандартным методом фенол/хлороформенной экстракции, качественную оценку полученных препаратов ДНК, выделенной из костных останков, проводили электрофорезом в 1,2% агарозном геле при напряженности поля 3 В/см с последующим окрашиванием бромистым этидием (EtBr) и детекцией в УФ-излучении при длине волны 254 нм (рис. 16).

Отсутствие видимых полос в лунках 1-6 и 8-9 на электрофореграмме свидетельствует о низкой концентрации препаратов ДНК (<1 нг, т.к. чувствительность EtBr при окраске нативной ДНК составляет 1-5 нг) и их высокой деградации (препарат ДНК в лунке 7 соответствует ~ 500 п.н.).

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13

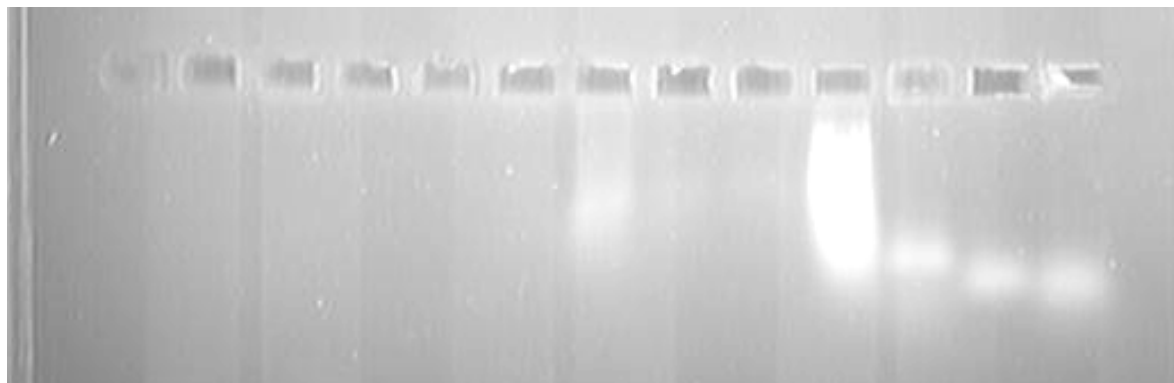


Рис. 16. Электрофореграмма препаратов древней ДНК в 1.2% агарозном геле. Окрашивание EtBr с последующей визуализацией в УФ-свете. 1-9 – препараты древней ДНК, 10 – препарат современной ДНК, 11-13 – маркеры молекулярного веса (11- 300 п.н., 12 – 190 п.н., 13 – 160 п.н.).

Кроме того, при окрашивании геля этидиум бромидом наблюдалось зелено-голубоватого свечения в УФ-свете после окраски, которое свидетельствует о загрязнении препарата ДНК органическими соединениями. Действительно, при растворения ДНК после стандартной фенол-хлороформной очистки, во всех пробах наблюдалась коричневая окраска различной интенсивности, обусловленная присутствием гумусовых кислот - соединений фенольной природы, обнаруживающихся в почвах, наличие которых приводило к полному ингибированию ПЦР (рис. 17).

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11



Рис. 17. Электрофореграмма продуктов ПЦР в 8% ПААГ по локусу D3S1358. А. 1-9 – продукты ПЦР, 10 - контроль работы анализируемой тест-системы, К_{СОВР}, 11- контроль чистоты реактивов, использованных при постановке ПЦР – К_{ПЦР}. На электрофореграмме наблюдается отсутствие продуктов амплификации, что свидетельствует об ингибировании ПЦР.

Для освобождения от ингибирующих веществ была предпринята попытка переосаждения ДНК 96% этанолом. Но при дальнейшем исследовании также наблюдалось частичное ингибирование ПЦР (рис. 18). В качестве контрольной ДНК была использована ДНК современного человека. ПЦР проводилась с использованием 20 нг смеси препаратов ДНК, выделенной из цельной крови, и 1 мкл препарата древней ДНК.

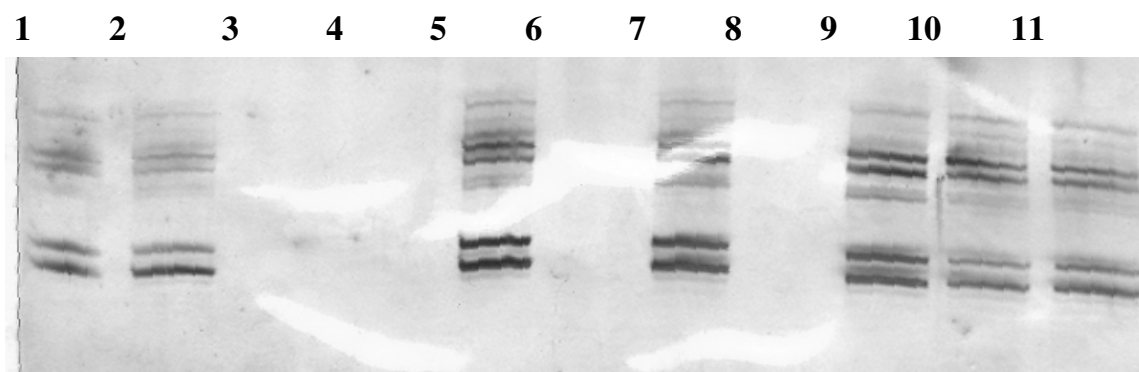


Рис. 18. Электрофореграмма продуктов ПЦР по локусу D5S818. Постановка реакции амплификации на наличие ингибирования ПЦР препаратами ДНК, выделенными из костных останков. Дорожки 1-10 – амплификаты препаратов древней ДНК, 11 – K_{совр}.

Дополнительная очистка от примесей ингибиторов была проведена с помощью коммерческого набора производства «Литех» (г.Москва), основанного на селективной сорбции нуклеиновых кислот на диатомите в присутствии гуанидинизотиоцианата. В очищенных таким образом образцах ДНК измеряли концентрацию спектрофотометрическим методом на приборе NanoDrop1200 и, в некоторых образцах, методом ПЦР в реальном времени (Real Time PCR) на приборе 7500 RealTime PCR System с использованием коммерческого набора Quantifiler® Human DNA Quantification Kits (Applied Biosystems, США) на базе Экспертно-криминалистического центра МВД РФ (результаты количественной оценки представлены в таблице 15).

В целом, во всех полученных образцах наблюдаются достаточно высокие концентрации ДНК (в среднем, 20-30 нг/мкл), однако еще один немаловажный параметр - отношение поглощения образца при длинах волн 260 и 280, характеризующий чистоту препаратов ДНК, во всех исследованных образцах не превышает 1,5. Следует отметить, что качественными и чистыми образцами ДНК считаются те, для которых этот показатель составляет более 1,8.

Снижение отношения 260/280 может быть вызвано двумя основными причинами: наличием белковых примесей и примесей в виде соединений фенольной природы, имеющих максимум поглощения в области 280 нм.

Таблица 15. Количественная характеристика образцов древней ДНК

№ образца	Объект исследования	Концентрация ДНК, нг/мкл	Отношение E260/E280
Мавзолеи Казанского Кремля			
Погребение I	Кости черепа	88	1,6
Погребение II	Фаланга пальца	41,8	1,38
Погребение III	Ключица	33,8	1,18
Погребение IV	Плечевая кость	40,7	1,23
Погребение V	Позвонок	27,3	1,28
Погребение VI	Ключица	24	1,25
Погребение VII	Кости черепа	22,2	1,27
Больше – Тиганский могильник			
Погребение 131	Кости черепа	22,4	1,34
Погребение 132	Кости черепа	29,2	1,28
Погребение 136	Кости черепа	16,4	1,14
Мавзолеи средневекового Болгара			
Погребение 1	Позвонок	36,8	1,33
Погребение 2	Позвонок	39,1	1,49
Погребение 5	Ключица	33,7	1,48
Погребение 8	Позвонок	31,6	1,37
Погребение 9	Тазовая кость	27,9	1,28
Погребение 10	Плечевая кость	49,2	1,38
Погребение 11	Кости черепа	33,5	1,39
Погребение 12	Ключица	24,2	1,31
Погребение X	Верхняя челюсть	43,2	1,42
Старокуйбышевский некрополь			
Домонгольский период			
Погребение 1	Тазовая кость	27,1	1,36
Погребение 3	Плечевая кость	23,2	1,25
Погребение 4	Позвонок	17	1,26
«Братская могила», костяк №1	Позвонок	18,5	1,26
«Братская могила», костяк №2	Ключица	22,9	1,26
Золотоордынский период			
Погребение 1	Тазовая кость	19,7	1,35
Погребение 3	Плечевая кость	19,3	1,25
Погребение 6	Ключица	42,9	1,25
Погребение 7	Кости черепа	19,5	1,21
Погребение 10	Ключица	24,2	1,37

№ образца	Объект исследования	Концентрация ДНК, нг/мкл	Отношение E260/E280
Усть-Иерусалимский могильник			
Погребение 248	Плечевая кость	25,2	1,22
Погребение 274	Ключица	17,6	1,17
Погребение 287	Фаланга пальца	21,5	1,28
Погребение 288	Кости черепа	21	1,28
Погребение 291	Позвонок	20,8	1,2
Погребение 296	Позвонок	27,1	1,29
Погребение 297	Позвонок	18,5	1,25
Погребение 298	Позвонок	32,4	1,33
Погребение 299	Позвонок	17,3	1,26
Погребение 300	Позвонок	21,3	1,33
Танкеевский могильник			
Погребение 816	Ключица	22,1	1,18
Погребение 878	Позвонок	35,1	1,44
Погребение 921	Ключица	19,3	1,28
Погребение 961	Тазовая кость	61	1,56
Погребение 962	Позвонок	21,3	1,35
Погребение 986	Позвонок	44,7	1,48
Погребение 1016	Тазовая кость	64,2	1,56
Погребение 1030	Верхняя челюсть	49,4	1,5
Погребение 1034	Тазовая кость	24,9	1,32
Погребение 1104	Тазовая кость	47	1,44

Как известно, белковые молекулы являются достаточно нестабильными веществами, и в процессе естественной деградации организма после смерти разрушаются в несколько первых недель. Однако, в костных останках содержится и белковая часть, представленная, в основном, коллагеновыми волокнами. Но в процессе экстракции древней ДНК эти белки полностью расщепляются гуанидизотиоцианатом и удаляются органическими растворителями (фенолом и хлороформом).

Еще одним потенциальным источником контаминации образцов, как было отмечено выше, являются фенольные примеси, которые могут оставаться в препаратах ДНК в ходе самой очистки (если, к примеру, взять некачественных хлороформ, который, собственно, и удаляет эти вещества). Однако, даже следовые количества фенола и его производных являются мощными ингибиторами фермента Таq-полимеразы (благодаря которому, собственно и происходит достраивание новых цепей ДНК в ходе полимеразной

цепной реакции), поэтому загрязнение образцов ДНК этими веществами приводит к отсутствию амплификатов.

В нашем случае, со всеми полученными образцами была поставлена пробная ПЦР и выявлены специфические продукты амплификации (рис. 19), что свидетельствует об отсутствии ингибирования амплификации.

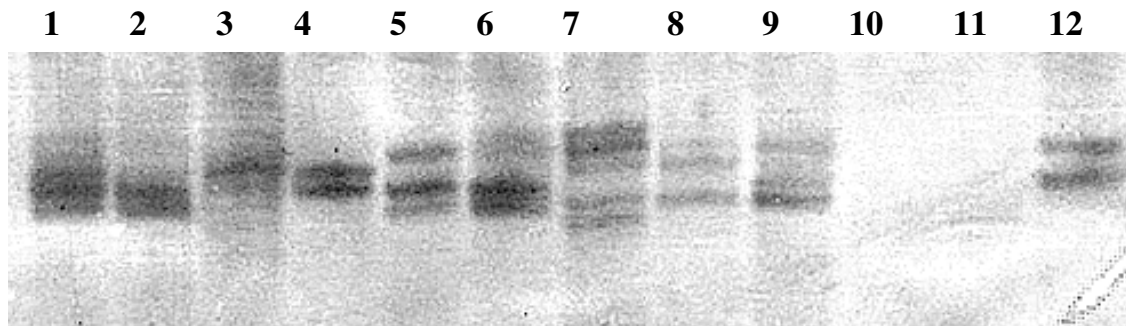


Рис. 19. Продукты разделения амплификатов по локусу D3S1358 в 8% ПААГ. Дорожки 1-9 – препараты древней ДНК, 10 – K_{H_2O} , 11 – $K_{Ж}$, 12- $K_{СОВР}$, в качестве контроля взята ДНК исследователя.

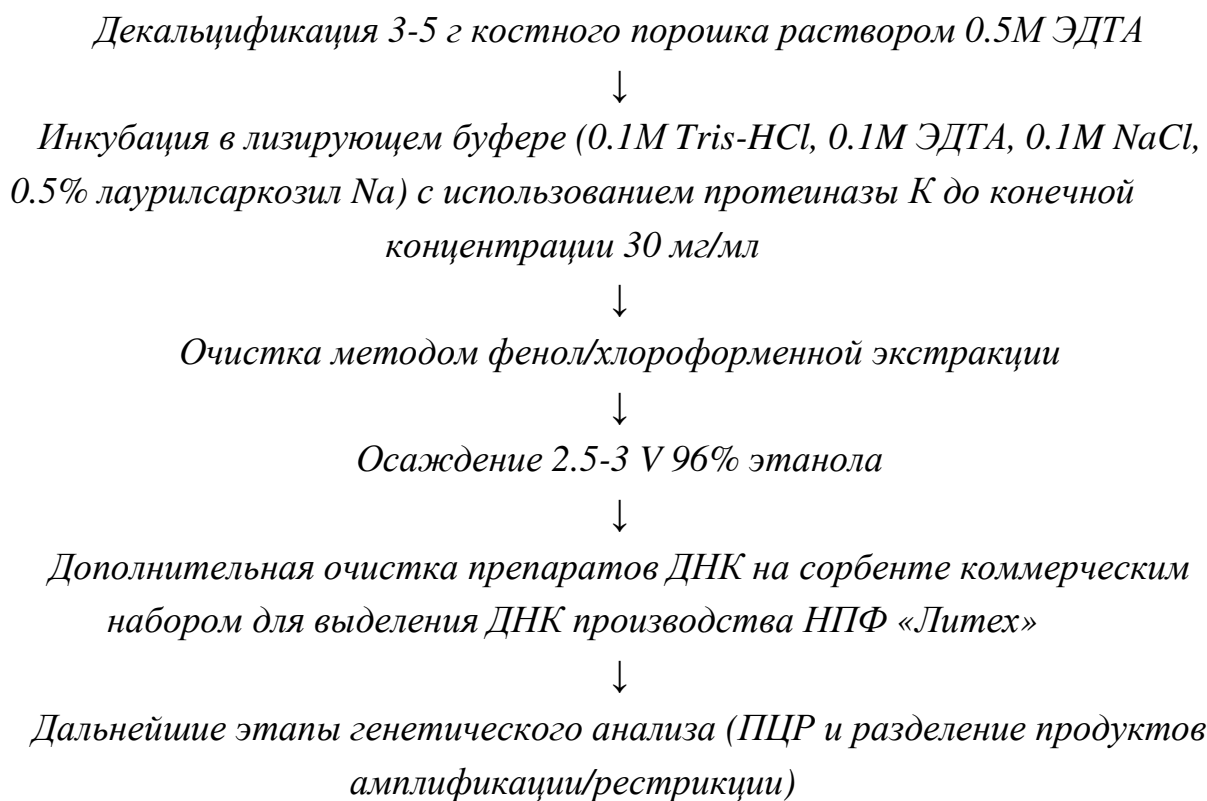
Снижение показателя отношения 260/280 в древних образцах, как мы предполагаем, может быть вызвано высокой степенью деградации генетического материала в костных останках, что подтверждается результатами электрофореза в агарозном геле и проведением количественной и качественной оценки ДНК методом real-time PCR (рис. 20). В качестве исследуемого объекта взят образец ДНК, выделенной из погребения I Мавзолея Казанского Кремля.



Рис. 20. Кинетическая кривая процесса real-time PCR (компьютерная программа 7500 Fast System Software).

Как видно из графиков, скорость накопления продуктов для внутреннего контроля уже к 35 циклу выходит на плато, тогда как для исследуемого объекта наблюдается отсутствие специфической кинетической кривой, что свидетельствует и о низкой концентрации, и о высокой степени деградации исследуемого материала.

Однако, как уже отмечалось, несмотря на выраженную деградацию генетического материала, практически для всех исследованных образцов ДНК нами получены устойчивые картины амплификации. Соответственно, приведенные выше данные позволили оптимизировать процесс выделения ДНК, который в дальнейшем проводили по следующей схеме:



Следующим, немаловажным этапом молекулярно-генетического анализа древних образцов ДНК, является оптимальное количество циклов амплификации. Если при генотипировании современной ДНК достаточным является проведение 30-35 циклов, то для исследования деградированной ДНК целесообразным является увеличение циклов до 40-45. Как правило, такого количества циклов достаточно, т.к. при увеличении циклов свыше 50 происходит накопление неспецифических продуктов, что значительно затрудняет интерпретацию результатов электрофореза. Однако, в случае

отсутствия амплификатов в ходе проведения ПЦР, иногда требуется проведение дополнительного количества циклов ПЦР с использованием т.н. внутренних праймеров (nested-PCR).

5.2.2. Определение половой принадлежности костных останков

Существующие на сегодняшний день методы молекулярно-генетического анализа при изучении древних образцов ДНК позволяют решать такие задачи, как определение половой принадлежности костных останков, что особенно актуально при отсутствии возможности такого определения стандартными антропологическими методами и определение родственных связей внутри отдельных захоронений.

Для этих целей используются те же наборы маркеров, что и при исследовании современных популяций человека, однако мы бы сразу хотели отметить, что основные популяционные признаки (соответствие равновесию Харди-Вайнберга, гетерозиготность и др.) в данной части исследований мы не рассматриваем, т.к. изученные нами группы не являются репрезентативной выборкой для вычисления данных показателей.

Еще одной важной характеристикой древних популяций является их возрастная структура, однако, к сожалению, возможности анализа ДНК в данном вопросе пока ограничены. Поэтому мы остановимся только на тех вопросах, которые удастся решить, используя информацию о полиморфизме генома человека.

Определение половой принадлежности костных останков проводится по определенному участку гена амелогенина и ряда других маркеров, специфичных для Y-хромосомы (например, участки гена SRY), однако наиболее распространенным и удобным методом является тест-система на основе амелогенина.

Этот ген кодирует один из белков зубной эмали, причем на X-хромосоме наблюдается делеция участка из 6 п.н., что приводит к различию в длинах амплифицируемых фрагментов на X- и Y-хромосомах.

В данном исследовании ПЦР проводили с использованием пары праймеров, взятых из базы данных STRBase (<http://www.cstl.nist.gov/strbase>):

F: 5' - ccc tgg gct ctg taa aga ata gtg - 3'

R: 5' - atc aga gct taa act ggg aag ctg - 3'

В результате амплификации по данному локусу образуется 2 аллеля, размером 106 и 112 п.н. Амплификат размером 106 п.н. соответствует X-хромосоме, амплификат размером 112 п.н. – Y-хромосоме. Таким образом, при генотипировании женского образца на электрофореграмме будет выявляться одна полоса размером 106 п.н., тогда как при генотипировании мужского образца будут присутствовать две полосы размером 106 и 112 п.н. (рис. 21).

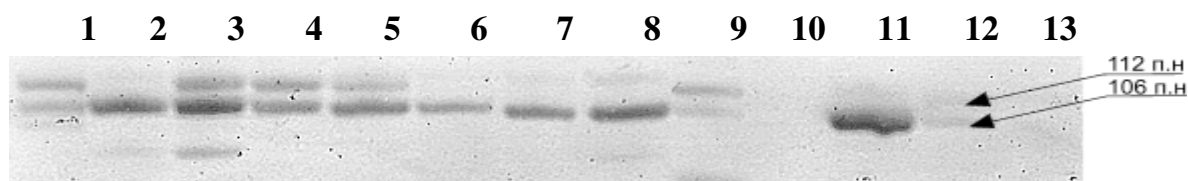


Рис. 21. Электрофоретическое разделение продуктов ПЦР по локусу амелогенина в 8% нативном ПААГе. Дорожки 1-9 – образцы древней ДНК, 10 – контроль выделения K_{H_2O} , 11, 12 – K_{COBP} (11- ДНК женщины, 12 – ДНК мужчины), 13 – $K_{ПЦР}$.

В ходе анализа была установлена половая принадлежность всех образцов, результаты генотипирования представлены в таблице 16. Кроме того, полученные результаты согласуются с антропологическими данными, что свидетельствует о высокой точности данного метода.

Таблица 16. Результаты генотипирования костных останков по локусу амелогенина

№образца	Антр.*	Амел.**	№образца	Антр.	Амел.
Мавзолеи Казанского Кремля			Старокуйбышевский некрополь (домонгольский период)		
I	Муж	Муж	Погр.1	Муж	Муж
II	Муж	Муж	Погр.3	Жен	Жен
III	Детское	Муж	Погр.4	Муж	Муж
IV	?*****	Муж	БМ №1***	Жен	Жен
V	Жен	Жен	БМ №2***	Муж	Муж
VI	Жен	Жен			
VII	?	Муж			
Больше-Тиганский могильник			Старокуйбышевский некрополь (золотоордынский период)		
131	Муж??	Муж	Погр.1	Муж	Муж
132	Муж??	Жен	Погр.3	Жен	Жен
136	Муж??	Муж	Погр.6	Жен	Жен
			Погр.7	Муж	Муж
			Погр.10	Жен	Жен

№образца	Антр.	Амел.	№образца	Антр.	Амел.
Усть-Иерусалимский могильник			Мавзолей средневекового Болгара		
248	Муж	Муж	Погр.1	?	Муж
274	Муж	Муж	Погр.2	?	Жен
287	Муж	Муж	Погр.5	?	Жен
288	Муж	Муж	Погр.8	?	Муж
291	?	Жен	Погр.9	Муж?	Муж
296	?	Муж	Погр.10	Муж	Муж
297	?	Жен	Погр.11	?	Жен
298	?	Муж	Погр.12	?	Муж
299	?	Муж	Погр.X	?	Жен
300	?	Муж			
Танкеевский могильник					
816	?	Жен	986	?	Муж
878	?	Муж	1016	Муж	Муж
921	Жен	Жен	1030	?	Муж
961	Муж	Муж	1034	Муж	Муж
962	Жен	Жен	1104	Муж	Муж

* - половая принадлежность установлена антропологическими методами

** - половая принадлежность определена молекулярно-генетическим анализом

*** - БМ – «братская могила», №1, №2 – номера костных останков

**** - антропологическими методами пол не определяется

Мы также хотели бы отметить, что установление половой принадлежности древних образцов ДНК возможно в костных останках различной степени сохранности, в том числе и в обожженных, что было показано в нашей лаборатории на примере 9 образцов из II Маклашеевского и Богородицкого могильников, обнаруженных на территории РТ. Данные могильники относят ко времени именьковской культуры, которые практиковали захоронение по обряду трупосожжения.

Особенностями таких образцов ДНК является их дополнительная деградация, наряду с окислением, дезаминированием, депуринизацией, разрывами как одной, так и двух цепей дуплекса ДНК, действием высоких температур. Для улучшения состояния молекул ДНК в таких образцах рядом авторов была предложена реакция репарации ДНК с помощью ДНК полимеразы I и T4 ДНК лигазы (Pusch, 1997; Bernardo, 2002).

В основе данного метода лежит достраивание ДНК-полимеразой I поврежденных одноцепочечных участков до двуцепочечных, а T4 ДНК-лигаза сшивает полученные фрагменты (рис. 22).

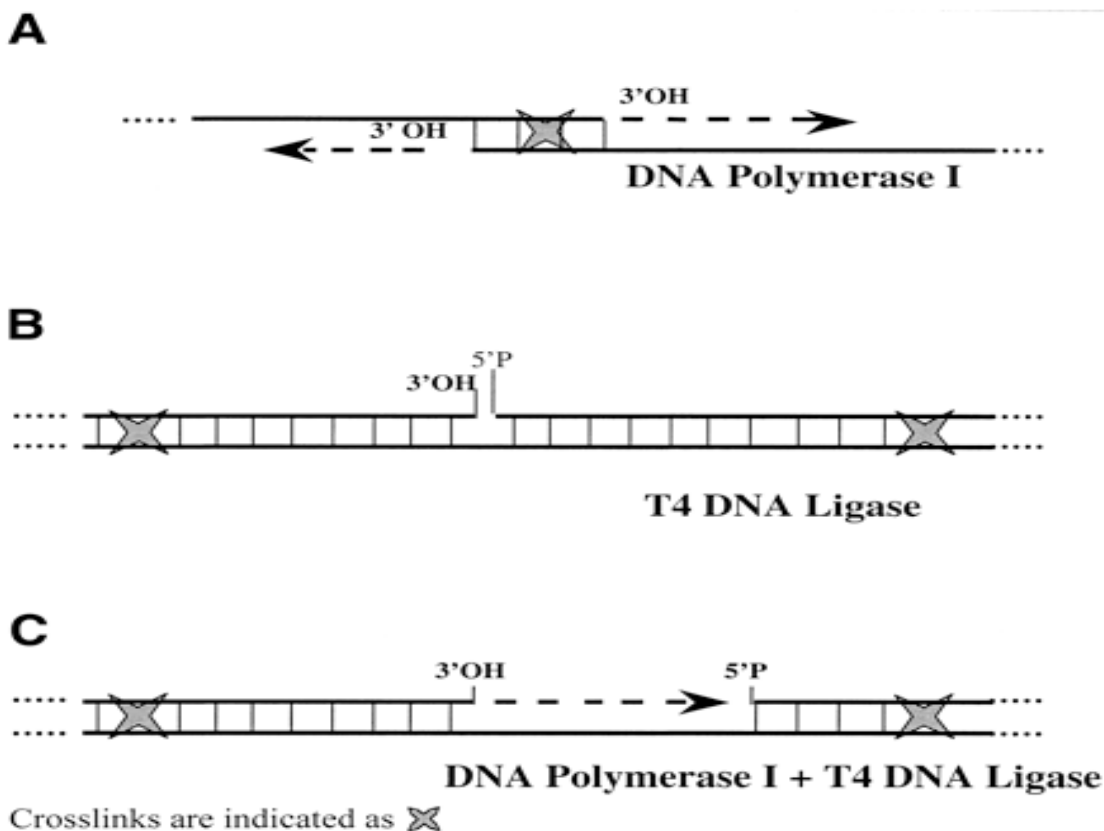


Рис. 22 . Схема репарации древней ДНК, с помощью ДНК полимеразы I и T4 ДНК лигазы. А – ДНК полимераза достраивает одноцепочечные разрывы; В – T4 ДНК лигаза сшивает достроенные участки; С – совместное действие двух ферментов (из Pusch, 1997; Bernardo, 2002).

По данной методике авторами было описано восстановление генов ядерного генома (β глобина (p53) и γ интерферона), при этом были получены подлинные точные копии исследуемой ДНК, структура которых подтверждалась данными секвенирования.

В нашем исследовании, после проведения репарации согласно протоколам авторов, модифицированные образцы древней ДНК очищали методом фенол/ хлороформенной экстракции с последующим осаждением EtOH и были использовали в качестве мишеней для проведения ПЦР по локусу амелогенина. При этом устойчивые картины амплификации были получены для 7 образцов (рис. 23)

По полученным результатам разделения продуктов ПЦР определили половую принадлежность исследуемых жженых костяков, результаты которых представлены в таблице 19.

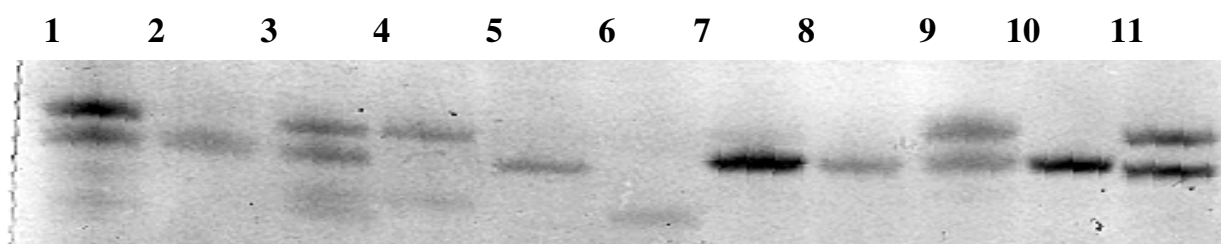


Рис. 23. Электрофореграмма продуктов ПЦР древней ДНК после модификации, разделенные в 8% ПААГ. Дорожки 1-9 – препараты древней ДНК; 10,11 – образцы современной ДНК (женский и мужской генотипы соответственно).

Таблица 19. Результаты определения половой принадлежности кремированных костных останков после модификации

Могильник	Номер погребения	Пол
Богородицкий	11	женский
	13	мужской
	14	женский
II Маклашеевский	12	не определен
	13	не определен
	14	женский
	19	мужской
	27	женский
	34	мужской

Возможность генетического анализа жженных костных останков была также продемонстрирована группой исследователей из Германии, которыми удалось амплифицировать не только локуса амелогенина в образцах различной степени сожжения, но и установить часть генотипов по аутомным микросателлитным локусам (Schwark, 2010).

Таким образом, молекулярно-генетический анализ является надежным методом определения пола в древних костных останках, при этом данные, полученные на основе ДНК, зачастую могут являться единственным источником для установления полового диморфизма в древних популяциях.

5.2.3. Структура родственных отношений в древних захоронениях

Важным вопросом в изучении структуры древних популяций является определение родственных взаимоотношений внутри отдельных могильников. Для разрешения вопросов родства в современной практике используется полиморфизм всех групп маркеров ядерного и митохондриального геномов, однако чаще всего установление первых степеней родства (установление

отцовства/материнства) используются системы на основе аутомных микросателлитных STR-локусы, позволяющие почти со 100% достоверностью определять близких родственников (достоверность степени генетического родства при увеличении количества исследуемых локусов будет стремиться к 100%, но никогда не достигнет этой величины). Известно, что генотипирование 12 STR-локусов позволяет выявить индивидуума с уникальным генотипом из $1,5 \times 10^{11}$ человек, т.е. вероятность встречаемости данного генотипа в популяции составляет 1 на 150 млрд человек, что значительно превышает население земного шара (Schumm, 1997).

У родственников, состоящих в близком кровном родстве (мать-сын, мать-дочь, отец-сын, отец-дочь, сибсы (родные братья и сестры)), должно наблюдаться совпадение одного аллеля по каждому из исследованных локусов. Тогда, вероятность кровного родства (PM) будет определяться по формулам:

$$PM = MI / (1 + MI),$$

$$MI = 1/Q,$$

где MI – индекс материнства или отцовства, Q – частота встречаемости в популяции человека, обладающего «потенциальным родительским набором аллелей» (Ефремов, 2001). Следует отметить, что в случае неисключения родственных отношений для обоснованного вывода вероятность материнства/отцовства (PM) должна составлять не менее 99,75% (Перепечина, 1996; Ефремов, 2001).

Для решения частных вопросов о едином биологическом происхождении сибсов (кровных братьев и сестер) требует, как правило, дополнительного исследования гипервариабельного сегмента D-петли митохондриальной ДНК (т.к. устанавливается родственная связь по материнской линии), а маркеры Y-хромосомы используются в качестве дополнительных локусов при анализе мужских родословных для увеличения достоверности.

Аутомные STR-локусы

В нашем исследовании наличие родственных связей устанавливали на основании 12 маркеров (дискриминирующий потенциал такой системы составляет $1,25 \times 10^{11}$), исследованных в современных популяциях татар.

Необходимо сразу отметить, что результаты анализа считались достоверными, если они воспроизводились как минимум 3 раза (для этого использовали постановку ПЦР с образцами ДНК, полученными в результате трех независимых процедур выделения).

В ходе анализа из 12 маркеров только по 8 локусам были получены устойчивые картины амплификации; по локусам D16S539, FGA, CSF1PO и TH01, несмотря на использование праймеров для т.н. miniSTR (имеющими меньшие, по сравнению с описанными ранее, размеры амплификатов), воспроизводимых результатов ПЦР-анализа получено не было (табл. 20).

Таблица 20. Результаты генотипирования ДНК из костных останков по микросателлитным STR- локусам

№ образца	D3S1358	D5S818	vWA	D7S820	TPOX	D21S11	LPL	CD4
Мавзолей Казанского Кремля								
I	14/16	8/10	14/16	9/11	8/9	29/29	13/14	5/8
II	16/16	7/8	16/16	9/13	8/8	29.2/29.2	12/13	5/6
III	15/16	9/9	15/16	9/13	-	30/30	11/11	5/6
IV	15/17	8/9	16/17	14/14	8/8	34/34	10/13	6/6
V	15/15	9/11	15/16	9/9	11/11	-	7/11	6/6
VI	13/15	9/11	14/16	11/12	8/8	29.2/29.2	7/13	6/10
VII	16/17	8/9	16/16	14/14	7/7	29.2/34	10/11	5/6
Танкеевский могильник								
816	16/17	9/10	16/17	13/13	-	-	7/7	5/6
878	16/16	7/9	15/15	13/14	9/11	28.2/28.2	7/9	6/6
921	16/17	7/10	17/17	10/12	8/11	29/31.2	9/10	-
961	14/17	9/10	16/16	10/10	11/11	28/29	9/10	5/8
962	16/16	8/8	14/17	13/14	-	30/30	11/11	6/10
986	15/16	9/10	17/17	14/14	10/10	30/33.2	9/10	5/8
1016	16/16	8/10	16/18	13/13	-	29/30	7/7	5/6
1030	15/17	10/11	17/17	13/13	-	29/29	10/11	5/8
1034	15/18	9/10	15/16	-	8/8	-	11/11	5/11
1104	15/17	10/11	15/16	10/10	-	28/32.2	9/9	6/6
Усть-Иерусалимский могильник								
248	15/15	9/10	17/19	10/10	7/7	29.2/30.2	12/13	5/10
274	14/16	11/11	17/18	13/13	-	-	13/13	5/8
287	15/15	8/11	19/19	13/13	9/9	29.2/29.2	11/11	6/6
288	15/17	7/10	14/18	13/14	8/10	29.2/29.2	11/12	5/6
291	15/16	10/11	14/18	-	10/10	-	11/12	6/6
296	15/16	9/10	14/17	-	10/10	29.2/33.2	10/11	5/6
297	15/16	9/9	16/17	13/14	7/7	29.2/33	9/10	5/5
298	13/16	9/10	14/14	-	-	28/28	11/13	5/8
299	15/16	10/11	16/18	-	9/9	29.2/29.2	11/11	5/5
300	15/16	11/11	15/15	-	8/8	29.2/29.2	13/14	5/6

№ образца	D3S1358	D5S818	vWA	D7S820	TPOX	D21S11	LPL	CD4
Старокуйбышевский некрополь (домонгольский период)								
Погр.1	14/14	9/10	18/18	-	8/9	30.2/31.2	-	5/6
Погр.3	15/17	9/10	17/17	13/14	11/11	30.2/31.2	9/10	6/6
Погр.4	16/17	9/9	16/17	-	8/11	29/32.2	9/9	5/6
БМ №1	15/16	-	16/17	12/13	9/9	-	9/10	6/10
БМ №2	15/15	7/10	14/17	13/13	8/9	29/29	10/11	5/6
Старокуйбышевский некрополь (золотоордынский период)								
Погр.1	15/16	9/9	14/16	13/14	11/11	29/29.2	9/11	6/6
Погр.3	15/16	7/10	14/16	14/14	-	-	9/11	5/6
Погр.6	15/15	9/11	14/14	13/13	12/12	29/31.2	10/12	5/5
Погр.7	14/15	-	18/18	13/13	9/11	30/31.2	12/12	6/12
Погр.10	16/17	9/10	13/18	10/10	9/9	29/31.2	13/13	8/10
Мавзолей средневекового Болгара								
Погр.1	13/15	9/10	15/16	14/14	10/10	-	11/11	6/10
Погр.2	14/16	-	16/17	9/14	-	-	9/10	6/6
Погр.5	16/17	9/9	16/18	-	-	-	11/12	-
Погр.8	17/17	9/9	16/16	9/9	9/11	-	10/11	6/6
Погр.9	16/17	9/9	16/16	-	-	-	10/12	5/6
Погр.10	16/17	10/10	15/16	9/9	9/12	29/29	10/10	6/10
Погр.11	13/16	10/11	14/16	9/11	7/9	29/29	10/10	5/6
Погр.12	15/17	10/10	17/19	9/14	10/10	-	7/10	6/6
Погр.X	16/17	9/9	15/16	14/14	8/9	-	9/10	5/6
Больше-Тиганский могильник								
131	14/15	9/10	16/17	11/12	8/8	-	7/9	5/5
132	15/17	7/11	14/17	14/14	8/11	29.2/29.2	10/11	5/6
136	15/16	9/10	14/17	9/14	7/11	32/33	9/13	5/10

В ходе исследования было выявлено несколько родственных групп (значения РМ приведены в таблице 21):

Мавзолей Казанского Кремля. Предполагаемыми родственниками являются образцы III и V – наблюдается совпадение аллелей по 6 локусам.

Старокуйбышевский некрополь. Костные останки №1 и №2 из братской могилы (домонгольский период захоронения) – совпадение аллелей обнаружено по 6 локусам.

Танкеевский могильник. Образцы 816 и 1016 – имеют одинаковые аллельные варианты по 3 локусам, по другим 3 локусам наблюдается совпадение генотипов.

Усть-Иерусалимский могильник. Предполагаемыми кровными родственниками являются костные останки из погребений 288 и 291, и 291 и 296, у которых наблюдается совпадение аллелей по 6 локусам.

Также ряд совпадений аллелей был обнаружен между погребениями из Мавзолея г.Болгары, однако расчеты РМ оказались ниже минимально достоверного уровня, поэтому это группы далее мы не рассматриваем.

Таблица 21. Показатели РМ для костных останков, состоящих в предполагаемом кровном родстве

Родственная группа	Q	MI	PM (%)
Мавзолей Казанского Кремля Погр. III – погр. V	0,001275	784	99,87
Старокуйбышевский некрополь Погр. 1 – погр. 2 (из братской могилы)	0,001714	583	99,83
Танкеевский могильник Погр. 816 – погр. 1016	$8,63963 \times 10^{-5}$	11574	99,99
Усть-Иерусалимский могильник Погр. 288 – погр. 291	0,000265	3762	99,97
Погр. 288 – погр. 296	$6,76758 \times 10^{-5}$	14776	99,99
Погр. 291 – погр. 296	0,001575	634	99,84

Анализируя возможные варианты родственных связей, наиболее вероятная картина родства, по данным микросателлитного анализа и антропологических данных, получена для группы из Усть-Иерусалимского могильника.

Согласно данным антропологического анализа, костные останки из погребения 288 принадлежат мужчине в возрасте 35-45 лет, тогда как погребения 291 и 296 являются детскими в возрасте 2-3 лет и, как было установлено методом молекулярно-генетического анализа, принадлежат девочке и мальчику соответственно. Вероятнее всего, мужчин из погребения 288 являлся биологическим отцом детей из погребений 291 и 296, которые между собой также находятся в родственных связях, являясь, предположительно, братом и сестрой (о чем косвенно свидетельствует и показатель РМ, который для этой пары немного ниже, чем для пар отец-ребенок).

Довольно высокие показатели РМ были получены для погребений III и V из Мавзолея Казанского Кремля. Учитывая имеющуюся антропологическую характеристику данных захоронений (погребение III – детское, и как

установлено в ходе анализа ДНК, имеет мужской генотип, погребение V – женское в возрасте 18-25 лет), можно предположить, что это кровные родственники первой степени, а именно мать и сын.

Также высокая вероятность кровного родства по данным аутосомных локусов определена и для костных останков из братской могилы Старокуйбышевского некрополя (домонгольской части). Антропологическая характеристика костных останков (№1 – мужчина 30-40 лет, №2 – женщина 25-35 лет) позволяет предположить, что это брат и сестра.

Для другой родственной группы (Танкеевский могильника), ввиду отсутствия антропологических данных для погребения 816, возможно 2 варианта родства: либо это сибсы (исходя из данных генетического анализа, брат и сестра), либо это отец и дочь.

Таким образом, в большинстве случаев анализ родственных связей внутри древних захоронений требует включение дополнительных генетических маркеров на основе митохондриальной ДНК (позволяющих подтвердить/опровергнуть предполагаемые родственные отношения по типу сибсов) и полиморфных локусов Y-хромосомы (для выяснения родственных отношений между погребенными мужского пола).

STR локусы Y-хромосомы

В качестве маркеров Y-хромосомы нами была использована система из 11 микросателлитов, полиморфизм которых описан в данном исследовании для современных групп поволжских татар.

Однако в ходе анализа не было получено амплификатов ни по одному из исследованных локусов, что, видимо, связано с высокой степенью деградации участков ДНК, содержащих Y-хромосомы.

Для оценки чувствительности STR локусов Y-хромосомы к концентрации ДНК, для каждого локуса проведена ПЦР с сериями разведений современной ДНК, соответствующим концентрациям в 50, 25, 10 и 5 нг/мкл (рис. 24).

В результате проведенного анализа нами показано, что только три локуса – DYS19, DYS390 и DYS385 a/b – требуют наличия ДНК в концентрации не ниже 50 нг/мкл, тогда как для остальных локусов достаточной является концентрация ДНК в 5 нг/мкл.

Исходя из получаемых размеров продуктов ПЦР, нами проведена пробная реакция по локусам DYS391 и DYS426 (размеры амплификатов находятся в

диапазоне 90-110 п.н.), однако устойчивых картин амплификации получено не было.

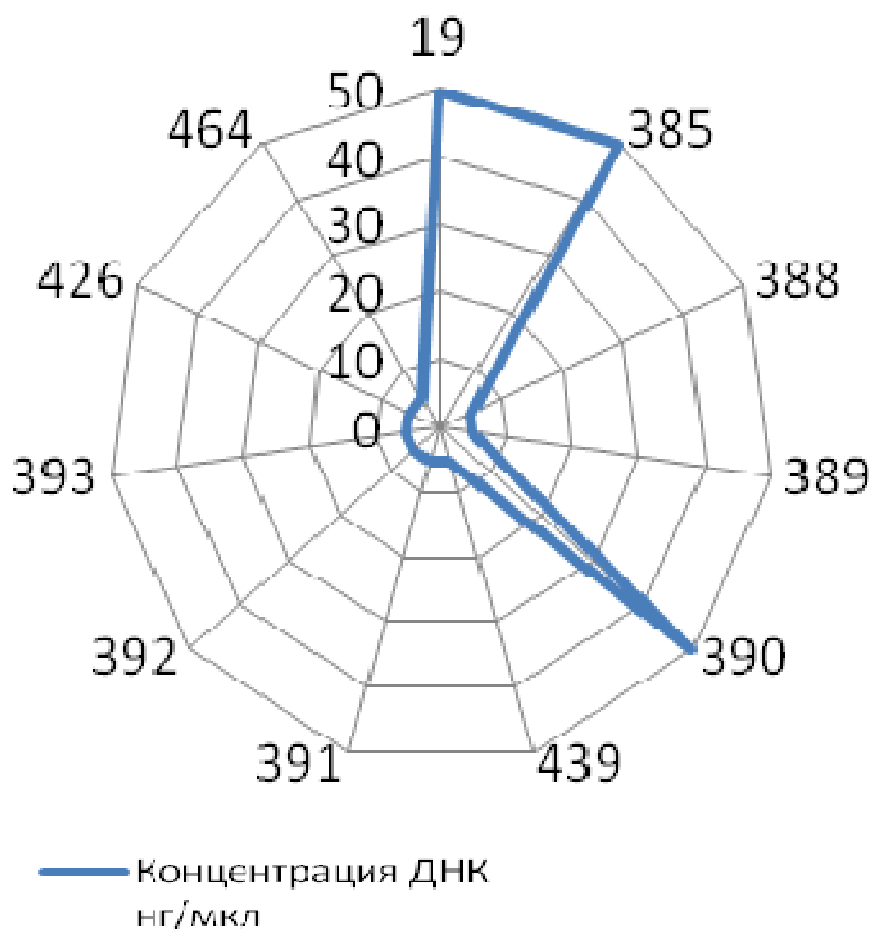


Рис. 24. Чувствительность Y-STR локусов к концентрации исходной ДНК-матрицы.

Видимо, районы отжига праймеров по данным полиморфным маркерам находятся в местах наибольшей деградации ДНК, что требует дополнительной модификации образцов древней ДНК по методу, описанному ранее для жженных образцов костных останков.

Вариабельность мтДНК

Анализ полиморфизма древней ДНК по маркерам митохондриального генома является наиболее «любимым» методом изучения структуры древних популяций, что связано, прежде всего, с более высокой сохранностью молекул мтДНК из-за их относительно небольшого размера и наличием нескольких копий молекул в одной клетке, что значительно повышает успешность молекулярно-генетических исследований.

В данной работе в древних образцах ДНК изучен тот же набор полиморфных маркеров, использованных при работе с современными

образцами ДНК представителей поволжских татар: рестрикционный анализ гипервариабельного сегмента 1 D-петли по 5 из изученных 7 сайтов рестрикции (результаты отсутствуют для 2-х сайтов рестрикции RsaI (-) 16303 и RsaI (-) 16310) и рестрикционный анализ кодирующей части мтДНК на выявление основных гаплогрупп (митотипов) (табл. 22).

Таблица 22. Результаты анализа полиморфизма мтДНК в древних образцах

№ образца	Сайты рестрикции ГВС-1					Митотип
	Kpn I (-) 16129	EcoRV (+) 16274	Ava II (-) 16390	BamHI (+) 16389	Hae III (+) 16517	
Мавзолей Казанского Кремля						
I	+	-	+	-	+	D
II	+	-	+	-	+	M
III	+	-	+	-	+	U
IV	+	-	+	-	+	H
V	+	-	+	-	+	U
VI	+	-	+	-	+	U
VII	+	-	+	-	+	U
Мавзолей средневекового г. Болгары						
Погр.1	+	-	-	-	+	H
Погр.2	+	-	-	-	+	U
Погр.5	+	-	+	-	+	U
Погр.8	+	-	+	-	+	U
Погр.9	+	-	+	-	+	U
Погр.10	+	-	+	-	+	U
Погр.11	-	-	+	-	+	H
Погр.12	+	-	+	-	+	U
Погр.X	+	-	+	-	+	U
Танкеевский могильник						
816	+	-	+	-	+	H
878	+	-	+	-	+	U
921	+	-	+	-	-	U
961	+	-	-	-	+	H
962	+	-	+	-	+	?
986	+	-	-	-	+	H
1016	+	-	-	-	+	U
1030	+	-	+	-	+	H
1034	+	-	+	-	+	U
1104	-	-	+	-	-	H

№ образца	Сайты рестрикции ГВС-1					Митотип
	Kpn I (-) 16129	EcoRV (+) 16274	Ava II (-) 16390	BamHI (+) 16389	Hae III (+) 16517	
Больше-Тиганский могильник						
131	+	-	+	-	+	U
132	+	-	+	-	+	U
133	+	-	+	-	+	U
Старокуйбышевский некрополь (домонгольский период)						
Погр.1	-	-	+	-	+	H
Погр.3	+	-	+	-	+	H
Погр.4	+	-	-	+	+	U
БМ №1	+	-	+	-	+	U
БМ №2	+	-	+	-	+	U
Старокуйбышевский некрополь (золотоордынский период)						
Погр.1	+	-	+	-	+	H
Погр.3	+	-	+	-	+	H
Погр.6	+	-	+	+	+	M
Погр.7	+	-	+	-	+	U
Погр.10	+	-	+	-	+	H
Усть-Иерусалимский могильник						
248	+	-	+	-	+	H
274	+	-	+	-	+	H
287	+	-	+	-	+	U
288	+	-	+	-	+	H
291	-	-	+	-	+	H
296	+	-	+	-	+	H
297	+	-	+	-	+	U
298	+	-	+	-	+	U
299	+	-	-	+	+	H
300	+	-	+	-	+	U

На основании полученных данных о полиморфизме мтДНК можно уточнить характер родственных отношений в выделенных нами родственных группах. Необходимо отметить, что сибсы имеют одну и ту же структуру митохондриальной ДНК, т.к. передача этого генетического материала, как уже отмечалось выше, происходит только по материнской линии.

В ходе анализа было показано, что предполагаемые сибсы из погребений №1 и №2 братской могилы Старокуйбышевского некрополя имеют одинаковый характер полиморфизма ГВС-1 и имеют одну и ту же гаплогруппу, U, что подтверждает их кровные узы как брата и сестры.

Также подтверждено наличие родственных связей между предполагаемыми сыном и матерью из Мавзолея Казанского Кремля, имеющими одинаковый набор полиморфных сайтов рестрикции и гаплогруппу U.

Для погребений 816 и 1016 из Танкеевского могильника из 2-х возможных вариантов родственных отношений (дочь отец и сестра-брат), данными анализа митохондриального генома, вероятнее всего, возможен первый вариант (дочь-отец), т.к. обнаружены различия в одном сайте рестрикции ГВС-1 (AvaII (-) 16390), кроме того, данные захоронения характеризуются разными митотипами (H и U соответственно).

Для родственной группы из Усть-Иерусалимского могильника подтверждается наше предположение о вероятном родстве детей, т.к. оба образца мтДНК имеют одинаковый характер полиморфизма сайтов рестрикции и одну и ту же гаплогруппу. Однако, учитывая примерно одинаковый возраст детей, мы можем также предположить, что это дети от разных матерей. Данный вариант имеет под собой реальную основу, т.к. гаплогруппа H, обнаруженная в детских погребениях, является довольно распространенной в изученных нами памятниках археологии, к тому же, для древнего населения, из-за сравнительно низкой численности, была характерна полигамия.

В любом случае, анализируя возможные родственные отношения между древними погребениями, необходимо исследовать как можно больше полиморфных маркеров ядерного генома (в первую очередь, из-за меньшей численности древнего народонаселения, что будет сказываться на частотах отдельных локусов и отражаться на расчетах показателей PM) и проводить, по возможности, секвенирование гипервариабельных сегментов митохондриальной ДНК.

При анализе полиморфизма митохондриального генома нельзя не отметить и тот факт, что большинство погребений характеризуется типично европеоидными митотипами H и U, что подтверждает данные антропологического анализа, с существенным преобладанием гаплогруппы U, частота которой составляет более 50%.

Данный митотип, как уже отмечалось ранее, является самым древним на территории Евразии, возраст которой составляет около 60 тысяч лет. Из возможных подгрупп данной гаплогруппы особый интерес представляет гаплогруппа U5, которая чаще всего встречается у саамов, финнов, эстонцев, при этом данная гаплогруппа обнаружена с частотой около 3-4% и в современных этнографических группах татар (Malyarchuk, 2010). Возможно, изученные в данной работе представители древнего народонаселения Среднего Поволжья, относятся именно к этой гаплогруппе, что может свидетельствовать об общих моментах их этнической истории.

В целом, древние популяции характеризуются типичным европейским спектром гаплогрупп, что подтверждает европейское происхождение исследованной группы и согласуется с данными антропологии о преобладании европеоидного компонента в генофонде татар и может свидетельствовать о преемственности между средневековыми и современными популяциями Среднего Поволжья.

Глава 6

ФИЛОГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ МОЛЕКУЛЯРНЫХ ДАННЫХ

Как мы уже отмечали ранее, важным и, пожалуй, наиболее волнующим, аспектом, молекулярно-генетического анализа совокупности всех типов полиморфизма ДНК той или иной популяции является сопоставление полученных данных с аналогичными данными других популяций, для того, чтобы понять, а какое же место в системе мирового генофонда занимает интересующая нас этногеографическая группа. И, конечно же, изученные нами группы поволжских татар не являются в этом плане исключением.

Мы уже неоднократно отмечали, что территория Среднего Поволжья и Приуралья, географически занимающая выгодное положение между Европой и Азией, между лесом и степью и, обладая богатыми биоресурсами, издревле являлась зоной, контактов, не всегда мирных, между народами, различающимися не только по происхождению, языку и культуре, но и по антропологическому облику.

Антропологическая структура татар Среднего Поволжья и Приуралья складывается, в основных чертах, еще в домонгольское время, в рамках Волжской Булгарии, при этом основным фактором расообразования является метисация и смешение между пришлым, тюркоязычным, и местным, финно-угроязычным, населением. Политические, экономические, культурные и, особенно, языковые изменения, произошедшие на Средней Волге в золотоордынское время и последующие исторические эпохи, не внесли существенных изменений в расовый облик местных народов. В то же время, соотношение антропологических типов, выделяемых среди поволжско-приуральских татар, не всегда было одинаковым и менялось от конкретной исторической ситуации в данном регионе на протяжении последнего тысячелетия, однако в целом, современные поволжские татары относятся к европеоидным популяциям с монголоидной примесью.

Для сопоставления данных антропологии с данными, полученными в ходе молекулярно-генетического анализа современных этнографических групп поволжских татар, нами проведен филогенетический анализа с популяциями, представители которых по антропологическому типу относятся к европеоидным и смешанным европеоидным (с различной долей монголоидного компонента), монголоидным и смешанным монголоидным (с различной долей европеоидного компонента) группам (табл. 23, 24).

Таблица 23. Представители европеоидных популяций, данные по которым использованы при расчете генетических расстояний и построения филогенетических деревьев

Популяция	Языковая группа	Аутосомные STR	Гаплогруппы мтДНК	Y-STR локусы	Гаплогруппы Y-хромосомы
Белорусы		Zhivotovsky, 2009	-	-	Wikipedia ²
Украинцы		Huckenbeck database ¹	-	-	-
Русские		там же	Malyarchuk, 2002	Трупнова, 2011	там же
Поляки		-	там же	-	-
Словаки		-	Achilli, 2007	Lovrečić, 2005	там же
Словенцы	Славянская	там же	Malyarchuk, 2003	-	-
Боснийцы		-	там же	Klarić, 2005	-
Сербы		там же	-	Mirabal, 2010	-
Хорваты		-	-	+	там же
Болгары		-	Achilli, 2007	-	там же
Чехи		-	там же	Zastera, 2010	-
Румыны	Балканская	-	там же	-	-
Литовцы	Балтская	-	Kasperavičiūtė, 2002	-	-
Финны		там же	Meinilä, 2001	Hedman, 2004	Lappalainen, 2008
Эстонцы	Финно-угорская	там же	Achilla, 2007	Lappalainen, 2008	там же
Венгры		там же	Semino, 2000	Völgyi, 2009	Wikipedia
Азербайджанцы		-	Achilli, 2007	Roewer, 2009	там же
Узбеки		-	Quintana-Murci, 004	-	там же
Туркмены	Тюркская	-	-	-	там же
Крымские татары		-	Marchani, 2008	-	Marchani, 2008
Балкарцы		-	-	-	Wikipedia
Турки		там же	там же	Rustamov, 2004	там же

¹ — данные о частотах маркеров представлены в базе данных W. Huckenbeck и H. Scheil «The Distribution of the Human DNA-PCR Polymorphisms», доступной по адресу: <http://www.uni-duesseldorf.de/WWW/MedFak/Serology/database.html>

² — данные о частотах встречаемости гаплогрупп Y-хромосомы в популяциях мира суммированы на сайте свободной энциклопедии Wikipedia и доступны по адресу: http://en.wikipedia.org/wiki/Y-DNA_haplogroups_by_ethnic_groups

Таблица 24. Представители монголоидных и смешанных монголоидных с европеоидной примесью популяций, данные по которым использованы при расчете генетических расстояний и построения филогенетических деревьев

Популяция	Языковая группа	Аутосомные STR	Гаплогруппы мтДНК	Y-STR локусы	Гаплогруппы Y-хромосомы
Киргизы	Тюркская	-	-	-	Wikipedia
Ногайцы		-	Marchani, 2008	-	-
Казахи		-	Там же	-	Marchani, 2008
Каракалпаки		-	Там же	-	Там же
Тофалары		Derenko, 2007	Starikovskaya, 2005	-	-
Алтайцы		там же	-	-	Wikipedia
Хакасы		там же	-	-	-
Уйгуры		-	-	-	там же
Якуты		Zhivotovsky, 2009	-	-	Thèves, 2010
Монголы		Монгольская	Huckenbeck database	Marchani, 2008	Kwak, 2006
Буряты	Derenko, 2007		Starikovskaya, 2005	Woźniak, 2006	-
Сойоты	там же		-	-	-
Ханты	Финно-угорская	-	-	-	там же

Таблица 24. Представители народов Среднего Поволжья, данные по которым использованы при расчете генетических расстояний и построения филогенетических деревьев

Популяция	Языковая группа	Аутосомные STR	Гаплогруппы мтДНК	Y-STR локусы	Гаплогруппы Y-хромосомы
Башкиры	Тюркская	Zhivotovsky, 2009	Лимборская, 2002	Лимборская, 2002	Wikipedia
Чуваши					
Мордва	Финно-угорская				
Марийцы					
Удмурты					
Коми					

Особый интерес представляют собой результаты сравнительного анализа двух групп татар, исследованных нами, с генетическим разнообразием народов Волго-Уральского региона (табл. 25), поскольку именно на территории Среднего Поволжья и Нижнего Прикамья образовалось их этническое ядро, здесь проживали их предки, проходила их консолидация в народность и здесь они оформились в нацию (Халиков, 1978).

Однако, прежде чем приступить к анализу полученных результатов, хотелось бы сделать несколько оговорок, касающихся самого применяемого метода и используемых данных.

В первую очередь, мы бы еще раз хотели подчеркнуть, что полученные дендрограммы не являются непосредственным отражением генетической истории формирования этноса, а показывают только конечный результат самого процесса, который происходил под действием таких немаловажных факторов, как дрейф генов и метисация.

Во-вторых, результаты кластеризации могут несколько отличаться при использовании матриц генетических расстояний, основанных на использовании разных величин для их оценки. Мы постарались, на основании данных литературы, выбрать наиболее оптимальное, в нашем случае это расстояние D_A , предложенное Неем (1983 г.), которое, по данным ряда авторов, позволяет получать наиболее достоверные значения генетических расстояний, особенно при анализе микросателлитной вариабельности (Agrawal, 2005; Takezaki, 2007). Сами матрицы генетических расстояний по всем изученным группам маркеров приведены в таблицах 8-19 Приложения.

В-третьих, для проведения анализа мы постарались взять данные о генетическом полиморфизме тех популяций, которые, по данным археологии, сыграли значительную роль в формировании татарского народа и сложении его современного антропологического типа. Сузив, таким образом, круг интереса, мы неизбежно пришли к довольно значительной потере данных о полиморфизме ДНК. Однако, включение в анализ дополнительных данных этих популяций, в последующем, может привести к некоторым изменениям в топологии филогенетических деревьев и пересмотру или корректуре полученных в данной работе результатов.

6.1. Аутосомные STR локусы

Необходимо отметить, что данные по этой группе генетических маркеров является наиболее разрозненными, т.к. существует огромное количество полиморфных аутосомных локусов, не только мини- и микросателлитов, при этом каждый исследователь вправе выбирать свой определенный набор маркеров для достижения поставленной цели. Хотелось бы отметить, что полиморфизм STR локусов очень широко изучен для популяций Европы, однако для населения РФ и стран СНГ данные носят фрагментарный характер.

В связи с этим, при сравнении этнографических группа поволжских татар с европеоидными популяциями, в анализ вошли, преимущественно, представители славяноязычных и финно-угорских групп, тогда как тюркоязычные популяции представлены только популяцией турок (рис. 25).

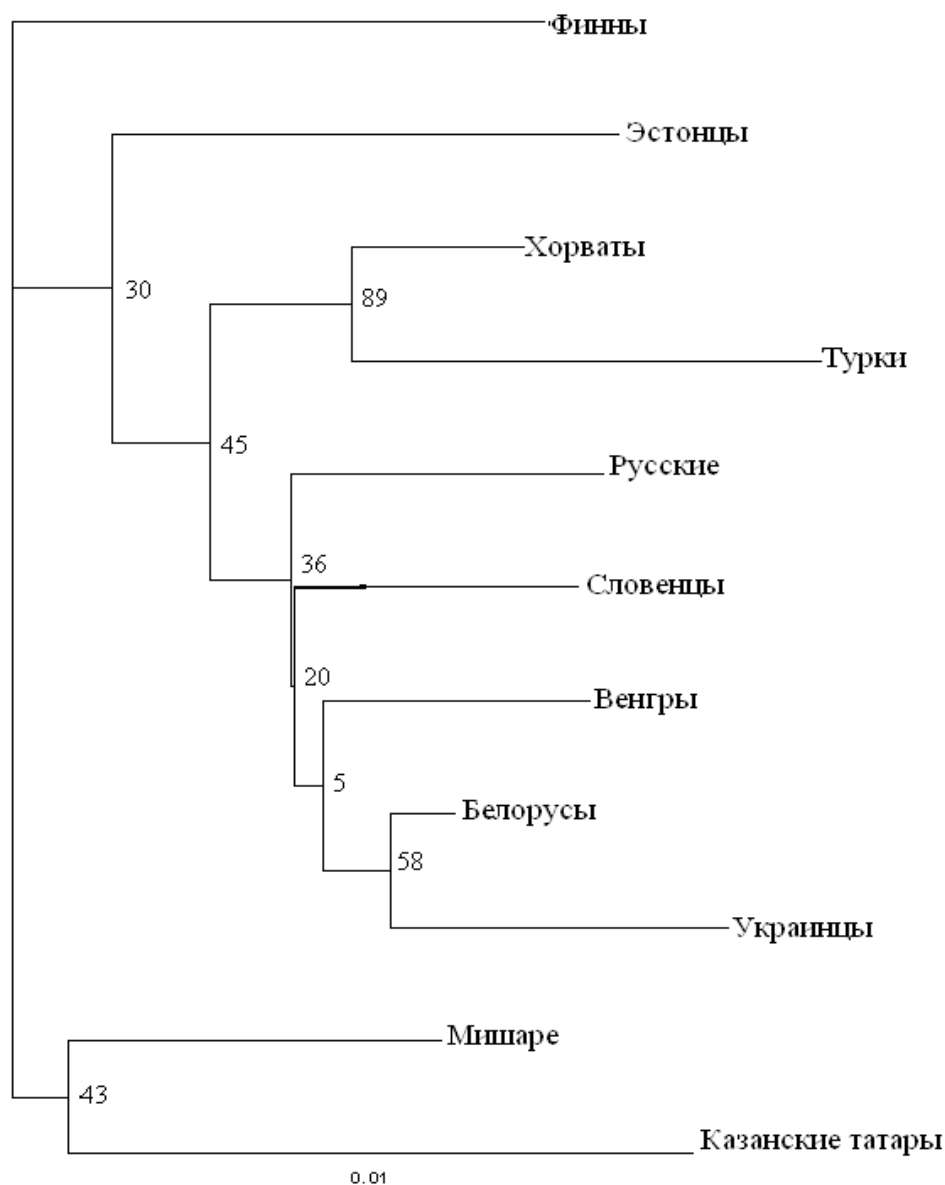


Рис. 25. Филогенетическое древо на основе данных микросателлитных локусов в европеоидных популяциях. Цифрами внутри клад обозначены значения бутстрепа, %.

Топология полученной дендрограммы, с точки зрения лингвистики, представляется не совсем корректной, о чем, в принципе, свидетельствуют и довольно низкие значения достоверности для большинства из полученных кластеров (например, кластеризация популяций венгров с общим кластером белорусов и украинцев, или тюркоязычных турок со славяноязычными хорватами). Полученные результаты также трудно объяснить и с точки зрения географической близости взятых в анализ популяций.

Однако, на полученной дендрограмме обе популяции поволжских татар образуют единый кластер, который занимает обособленное местоположение, что может указывать на их отличие от чисто европеоидных групп наличием в своем составе небольшой, но все-таки монголоидной примеси.

Также крайнее местоположение обе популяции поволжских татар занимают и при кластеризации с представителями монголоидов центрально-азиатского типа (монголы, буряты) и монголоидов с небольшой европеоидной примесью (алтайцы, хакасы и др.), которые образуют один общий кластер, что лишний раз указывает на их европеоидную основу (рис. 26).

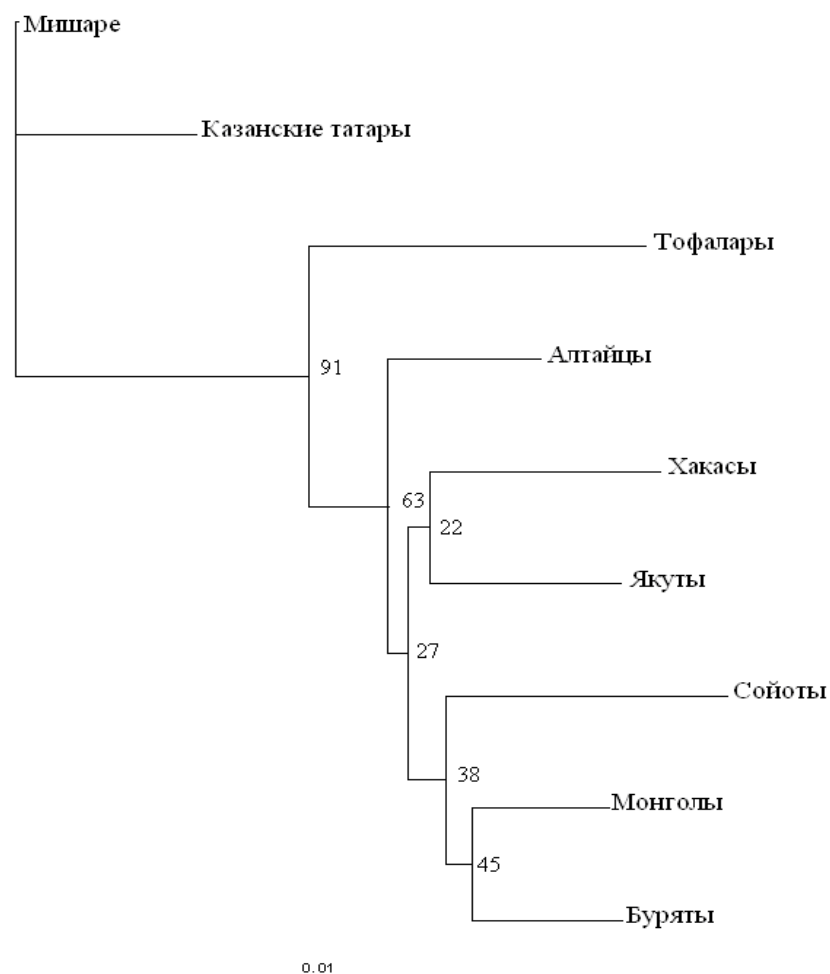


Рис. 26. Филогенетическое древо на основе данных микросателлитных локусов в монголоидных популяциях. Цифрами внутри клад обозначены значения бутстрепа, %.

Исходя из полученных результатов кластеризации двух популяций татар с представителями народов Волго-Уральского региона (рис. 27), симптоматично объединение в один кластер двух групп мордвы: мокши и эрзи, а также казанских татар и татар-мишар. Эти группы сближает общая европеоидная подоснова (в их составе по данным антропологии выделяют европеоидный компонент, как светлый европеоидный, так и темный европеоидный) и, вероятно этногенетические связи с эпохи Волжской Булгарии, Золотой Орды и Казанского ханства.



Рис. 27. Филогенетическое древо на основе данных микросателлитных локусов народов Среднего Поволжья. Цифрами внутри клад обозначены значения бутстрепа, %.

Присоединение на этом уровне марийцев может говорить об усилении западного, европеоидного компонента в составе этой финской группы по сравнению с другим кластером, объединившим тюркоязычных татар и башкир

с финноязычными удмуртами и коми, у которых преобладает по данным соматологии восточный (монголоидный, уральского по типу) комплекс.

Стоит отметить, что в другом исследовании полиморфизма STR локусов у народов Волго-Уральского региона получены немного иные результаты (Zhivotovsky, 2009): отдельное этническое облако по результатам многомерного шкалирования, полученных по результатам Fst-дистанций, сформировали коми, чуваша, марийцы и представители мишарей (правда, район проживания этой группы татар, к сожалению, не указан), при этом башкиры и удмурты располагаются немного в стороне от этой группы.

Кроме того, в результате сравнительного анализа других маркеров ядерного генома (*Alu*-инсерций и однонуклеотидных полиморфизмов), проведенных для этих же народов Среднего Поволжья (Лимборская, 2002), показана близость татар и башкир, при этом, наряду с удмуртами, марийцами, коми и чувашами эти народы объединяются в один кластер.

Противоречивость полученных результатов еще раз доказывает необходимость расширения спектра изучаемых локусов (т.к. считается, что для получения несмещенных оценок генетических расстояний следует тестировать одновременно не менее 30 локусов (Лимборская, 2002), в нашем случае, в анализ взято только 7 маркеров из изученных 12) и эти локусы должны быть исследованы в одних и тех же популяциях.

Кроме того, необходимо отметить, что эти маркеры, находясь в парных хромосомах, наследуются законам Менделя, что значительно увеличивает их вариабельность. Такая вариабельность особенно выражена в подразделенных популяциях, для которых характерно колебание частот аллелей во времени (а сами частоты аллелей и являются основой для расчета генетического расстояния), но при этом наблюдается постоянство этих самых частот в конечной точке.

Таким образом, аутосомные микросателлиты, хоть и являются высокополиморфными системами, однако их применение в качестве маркеров этногеномики требует соблюдения жестких правил, касающихся численности исследуемой группы, включения в эту группу только неродственных индивидов, и, конечно же, соответствия равновесию Харди-Вайнберга в изученной группе в данный момент времени.

6.2. Филогения женских линий, или анализ митохондриального генома

В отличие от аутосомных маркеров, полиморфизм митохондриальной ДНК является наиболее изученным. Существующая общепринятая классификация гаплогрупп мтДНК и определенный набор однонуклеотидных полиморфизмов, необходимый для отнесения того или иного типа мтДНК к определенной гаплогруппе, делает этот тип полиморфизма особенно удобным для проведения этногенетических исследований. Кроме того, благодаря материнскому типу наследования, можно довольно четко позволяет проследить основные этапы формирования того или иного этноса.

Исходя из данных, полученных в результате филогенетического анализа взаимоотношений изученных популяций татар с европеоидными представителями, можно отметить объединение этнографических групп татар с узбеками (рис. 28).

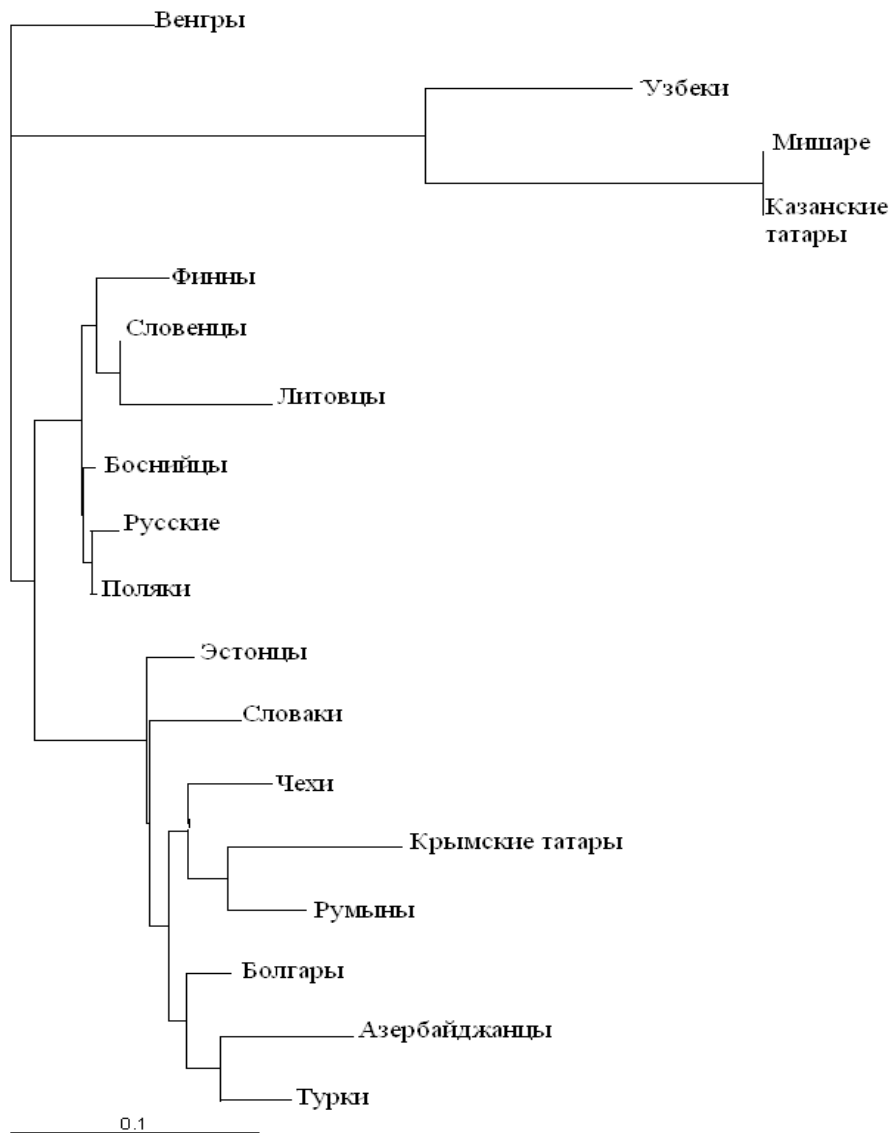


Рис. 28. Филогенетическое дерево на основе данных полиморфизма мтДНК в европеоидных популяциях. Для всех кластеров значения бутстрепа равны 100%.

Их объединяет не столько общая языковая принадлежность (тюркоязычные), сколько наличие в антропологическом составе общих компонентов: европеоидного темного и монголоидного южно-сибирского типа. По последнему, данные тюркоязычные группы и противопоставляются всем остальным чисто европеоидным группам.

При рассмотрении результатов филогенетического анализа популяций татар с представителями монголоидного типа (рис. 29), необходимо отметить наличие общего кластера между этими двумя этнографическими группами татар, который входит в один общий кластер, образованный казахами и каракалпаками, с одной стороны, и ногайцами, с другой, что может говорить не только об их общей языковой принадлежности (тюркоязычной), но и общими этногенетическими связями, особенно, в составе Золотой Орды.

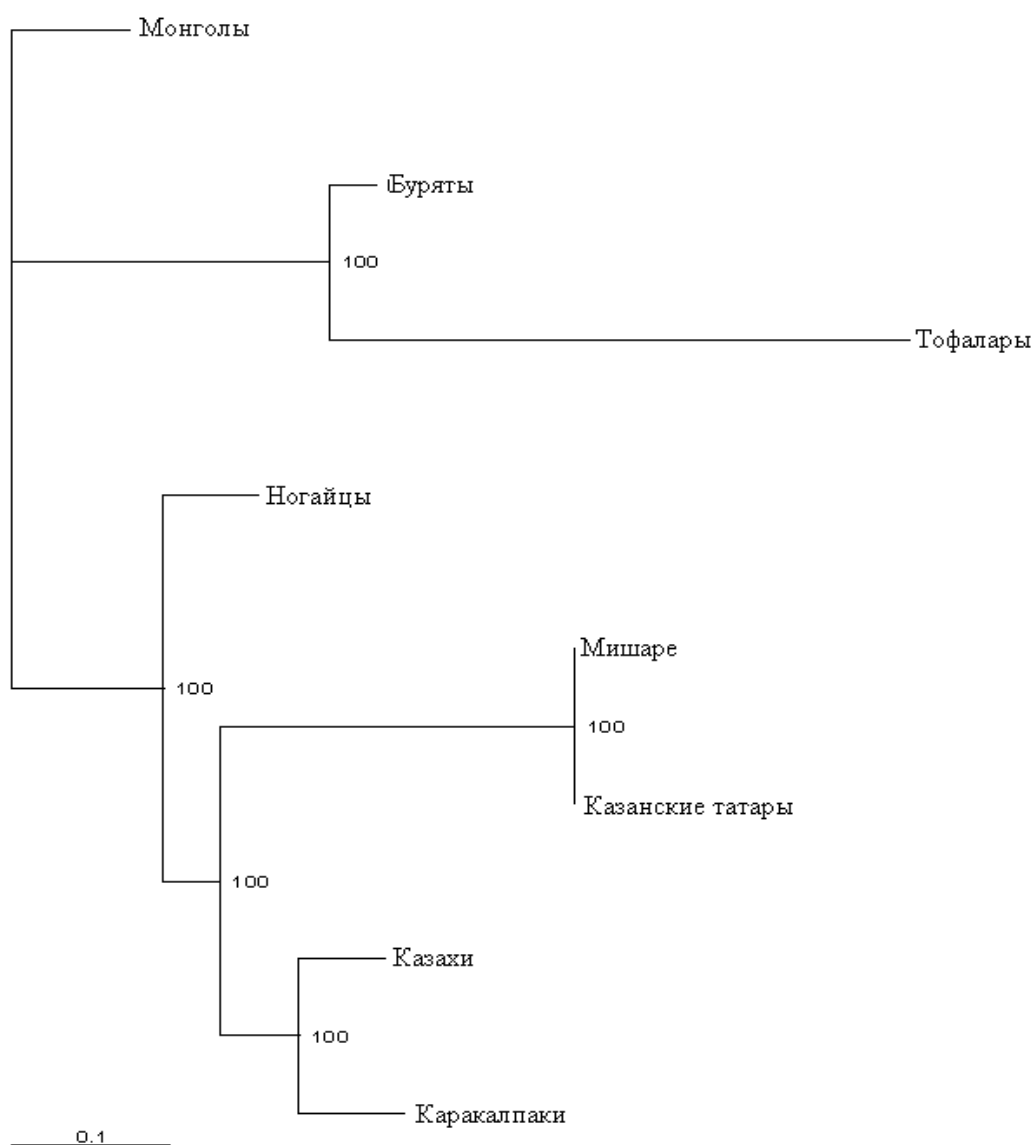


Рис. 29. Филогенетическое древо на основе данных полиморфизма мтДНК в монголоидных популяциях. Цифры соответствуют значениям бутстрепа, %.

При сравнительном анализе полиморфизма митохондриальной ДНК популяций татар с народами Среднего Поволжья выявляется четкая кластеризация представителей тюркоязычной группы народов (татары и чуваши) и западные (в географическом плане) финноязычные группы, которые противопоставляются восточным, северо-восточным соседям: башкиры, удмурты и коми (рис. 30).

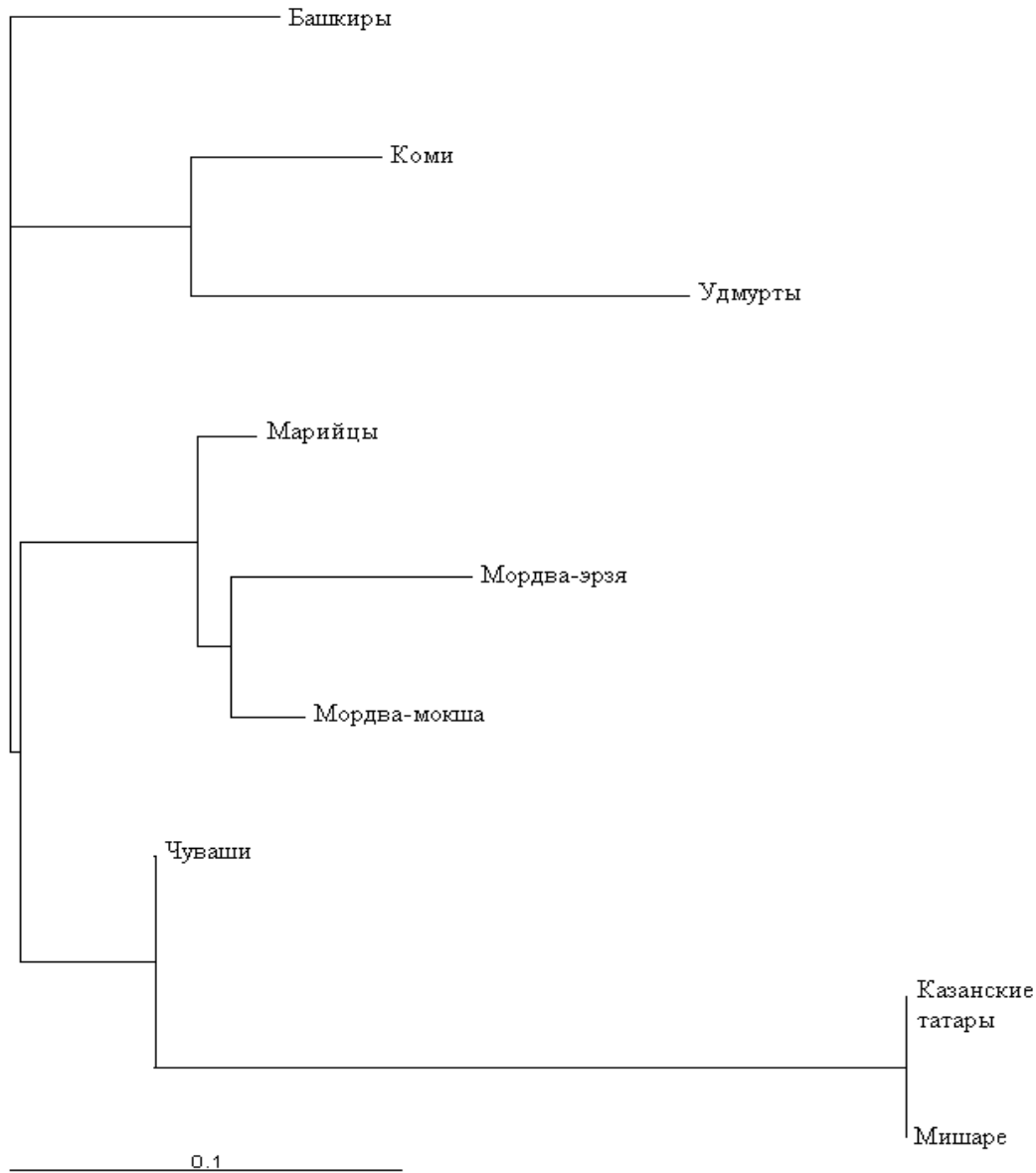


Рис. 30. Филогенетическое дерево на основе данных полиморфизма мтДНК в популяциях Среднего Поволжья. Для всех кластеров значения бутстрепа соответствуют 100%.

Вероятно, полученная дендрограмма отражает более древние генетические связи по женской линии (консервативной), чем по мужской (мобильной), исходя из того, что местное финское население (поволжско-приуральских истоков) в лице ее женской половины, активно вступала, с эпохи

раннего средневековья в контакт с пришлыми тюркоязычными раннеболгарскими племенами.

Это хорошо прослеживается по данным археологии и палеоантропологии. Так во всех палеоантропологических сериях с территории Волжской Булгарии домонгольского времени, особенно в женских выборках, преобладает местный субуральский компонент (мезо-долихокранный, с более грацильным и низким лицом и некоторой его горизонтальной и вертикальной уплощенностью). Мужские черепа, как правило, брахикранные (короткоголовые), со средними параметрами лицевого скелета и хорошо профилированным переносьем, т.е. они выглядят более европеоидными.

6.3. Филогения мужских линий, или полиморфизм маркеров Y-хромосомы

Довольно противоречивые данные получены в результате филогенетического анализа маркеров Y-хромосомы. С одной стороны, нами были проведены расчеты генетических расстояний по частотам аллелей 7 микросателлитных локусов, находящихся в нерекombинирующей части, с другой – расчет генетических расстояний проводился на основании данных о частотах встречаемости гаплогрупп. Однако необходимо отметить, что при анализе этих двух видов генетического полиморфизма Y-хромосомы мы старались использовать данные для одних и тех же популяций, однако часть информации по отсутствует, особенно для микросателлитных маркеров. Другим объяснением некоторой противоречивости данных при сопоставлении этих двух типов маркеров может служить и тот факт, что гаплогруппы мы определяли с помощью предиктора, хотя этот подход является не совсем корректным. Несмотря на это, нами получены довольно интересные результаты, которые, в целом, подтверждают данные антропологии, и даже, в некоторой степени, являются дополнительной информацией к размышлению.

При сравнительном анализе филогенетических отношений по микросателлитным маркерам Y-хромосомы исследованных популяций татар с представителями европеоидных групп Евразии, можно отметить наличие общего кластера, образованного представителями славянской группы - русскими (Свердловская область), западно-финскими группами (финны и эстонцы) и собственно татарами (рис. 31).

Присутствие русских в данном кластере, скорее всего, объясняется близким географическим расположением РТ и Свердловской области, что не

исключает такие процессы как метисация. А образование общего кластера между татарами и финскими группами, может являться отражением сложных взаимодействий финно-угорских и тюркских племен, происходивших в эпоху формирования поволжских татар

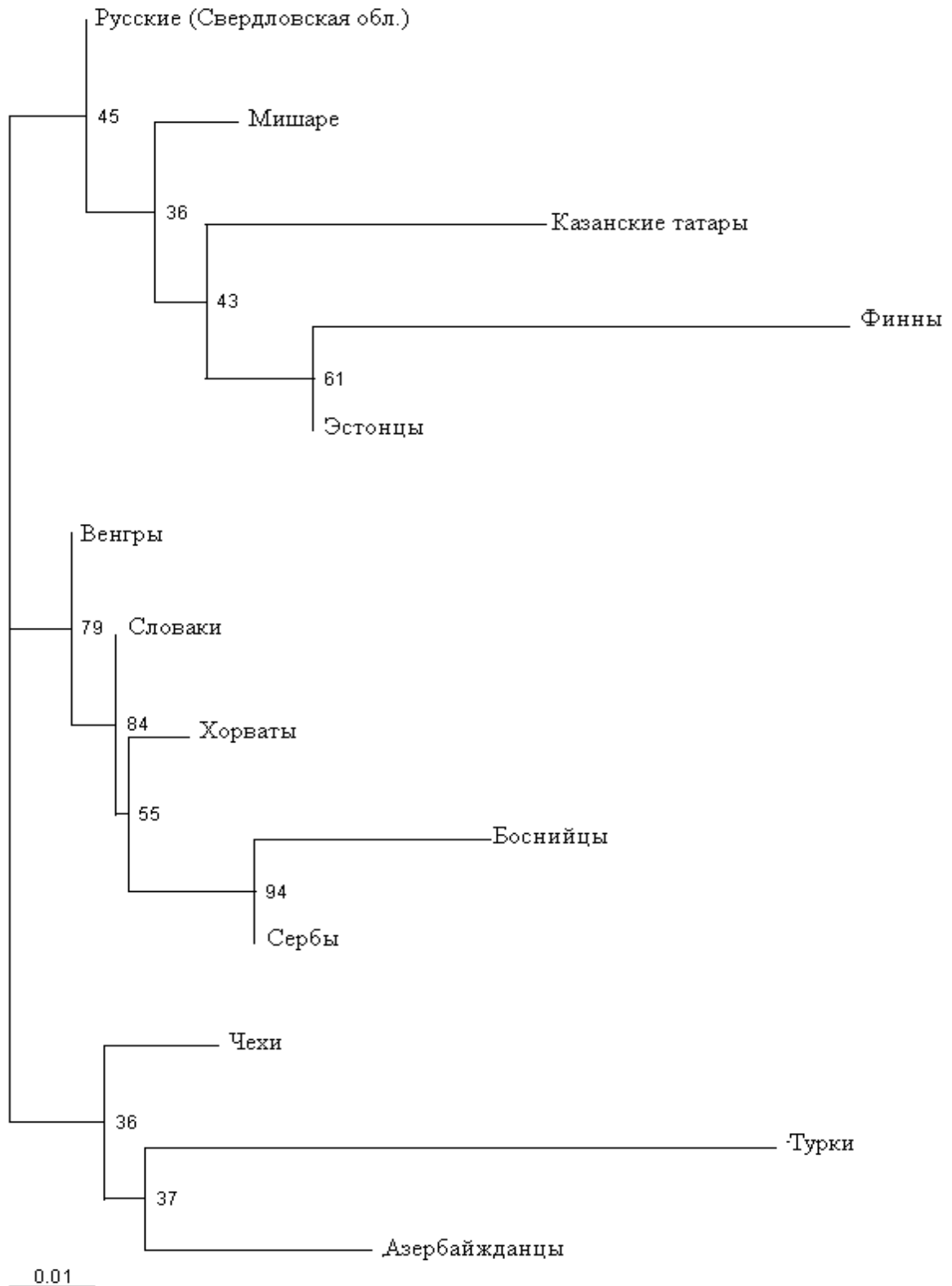


Рис. 31. Филогенетическое древо на основе данных полиморфизма STR локусов Y-хромосомы в европеоидных популяциях. Цифрами обозначены значения бутстрепа, %.

Похожая картина в топологии этнографических группа татар среди европеоидных популяций наблюдается и при сравнительном анализе частот встречаемости гаплогрупп Y-хромосомы (рис. 32).

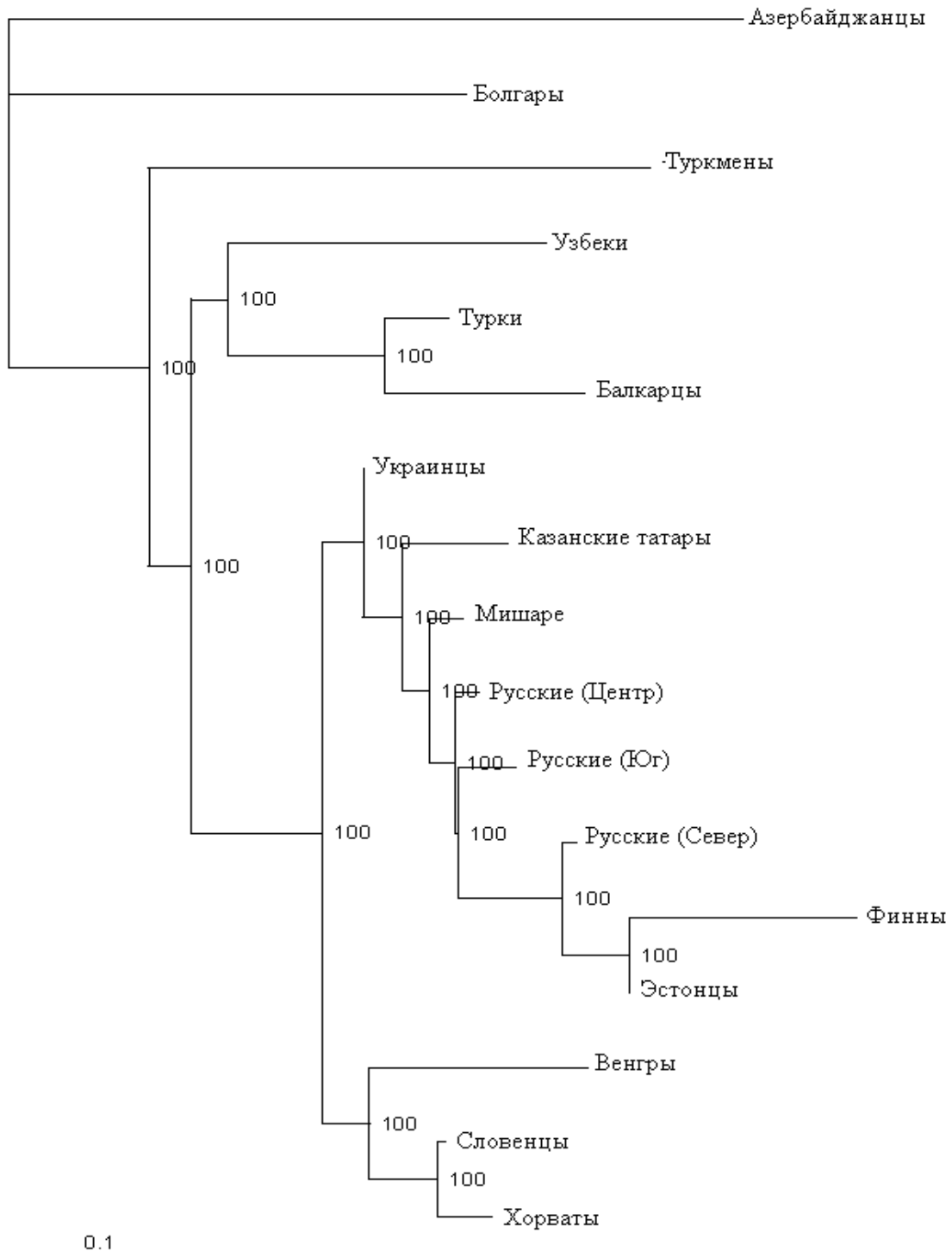


Рис. 32. Филогенетическое древо, основанное на распределении гаплогрупп Y-хромосомы, представителей европеоидных популяций. Цифрами обозначены значения бутстрепа, %.

В данном случае поволжские группы татар также вошли в один общий кластер, объединяющий представителей западно-финской группы – финнов и

эстонцев, и восточно-славянских популяций – русских и украинцев. Вероятно, их объединение можно объяснить наличием в их составе общего антропологического компонента (по данным Т.А. Трофимовой, светлого европеоидного) и общими моментами этногенеза. Если включение древнефинского населения в состав русских и волжских булгар, а затем и татар хорошо согласуется с данными археологи, этнографии и антропологии, то включение в этот кластер украинских популяций может говорить об участии каких-то древнетюркских групп в формировании генофонда украинского народа в эпоху раннего средневековья и, особенно в эпоху Золотой Орды, когда территория современного проживания украинцев входила в состав Хазарского каганата и Улуса Джучи.

При сравнительном анализе монголоидных представителей с популяциями татар (рис. 33) выявляются кластеры, образованные непосредственно двумя этнографическими группами татар, представляющих тюркскую языковую группу, кластер монголоязычных представителей (монголы и буряты) и отдельную ветвь образуют якуты, относящиеся также к тюркоязычным группам.

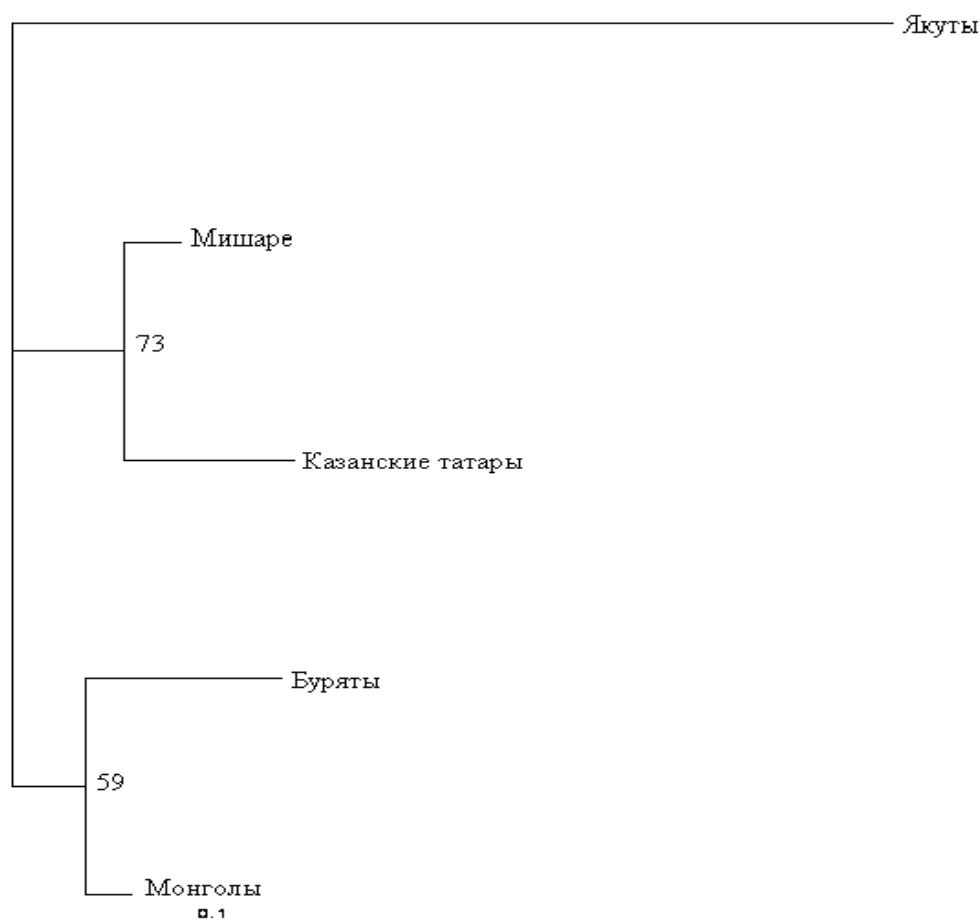


Рис. 33. Филогенетическое древо на основе данных полиморфизма STR локусов Y-хромосомы в монголоидных популяциях. Цифрами обозначены значения бутстрепа, %.

Данные результаты довольно четко указывают на различия в антропологическом типе этих групп. Если монголы, буряты и якуты являются яркими представителями центрально-азиатского монголоидного типа, то поволжские татары, в целом, являются представителями европеоидных типов.

При более подробном анализе полиморфизма Y-хромосомы, основанного на частотном распределении гаплогрупп (рис. 34), стоит отметить наличие общего кластера, образованного северными алтайцами, хантами и якутами, куда входят и изучаемые нами группы поволжских татар.

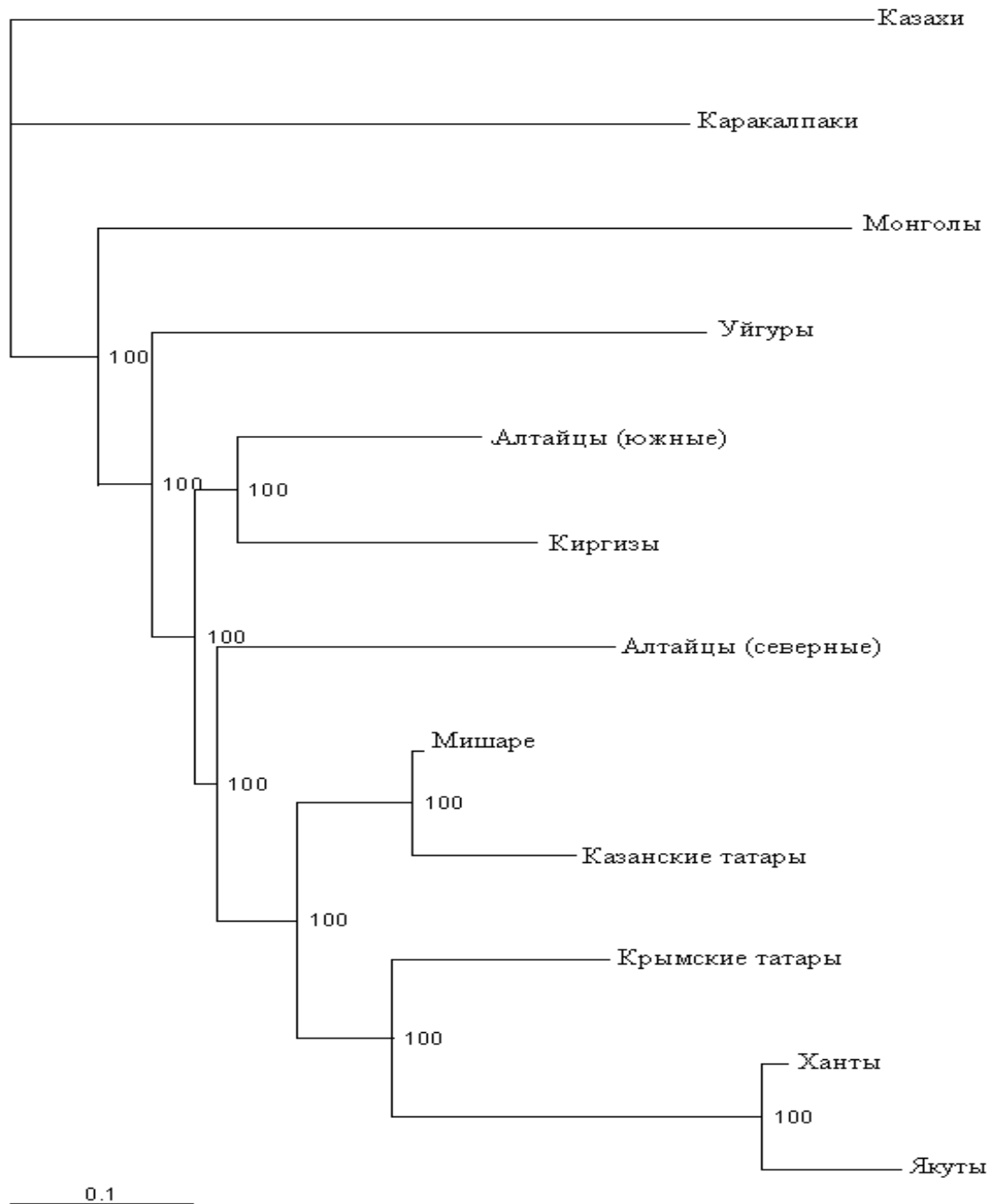


Рис. 34. Результаты филогенетических взаимоотношений популяций татар с монголоидными группами на основе распределения гаплогрупп Y-хромосомы. Значения бутстрепа для каждого кластера соответствуют 100%.

Вероятно, данная ситуация отражает наиболее древние этногенетические связи. Попадание хантов (угроязычных) в общий кластер тюркоязычных представителей, на наш взгляд, объясняется участием угорских племен в формировании тюрков, при продвижении последних в восток на запад.

При сравнительном анализе этнографических группа татар с народами Среднего Поволжья по системе маркеров Y-хромосомы, выявляется некоторая обособленность татар в данном регионе (рис. 35 и рис. 36).

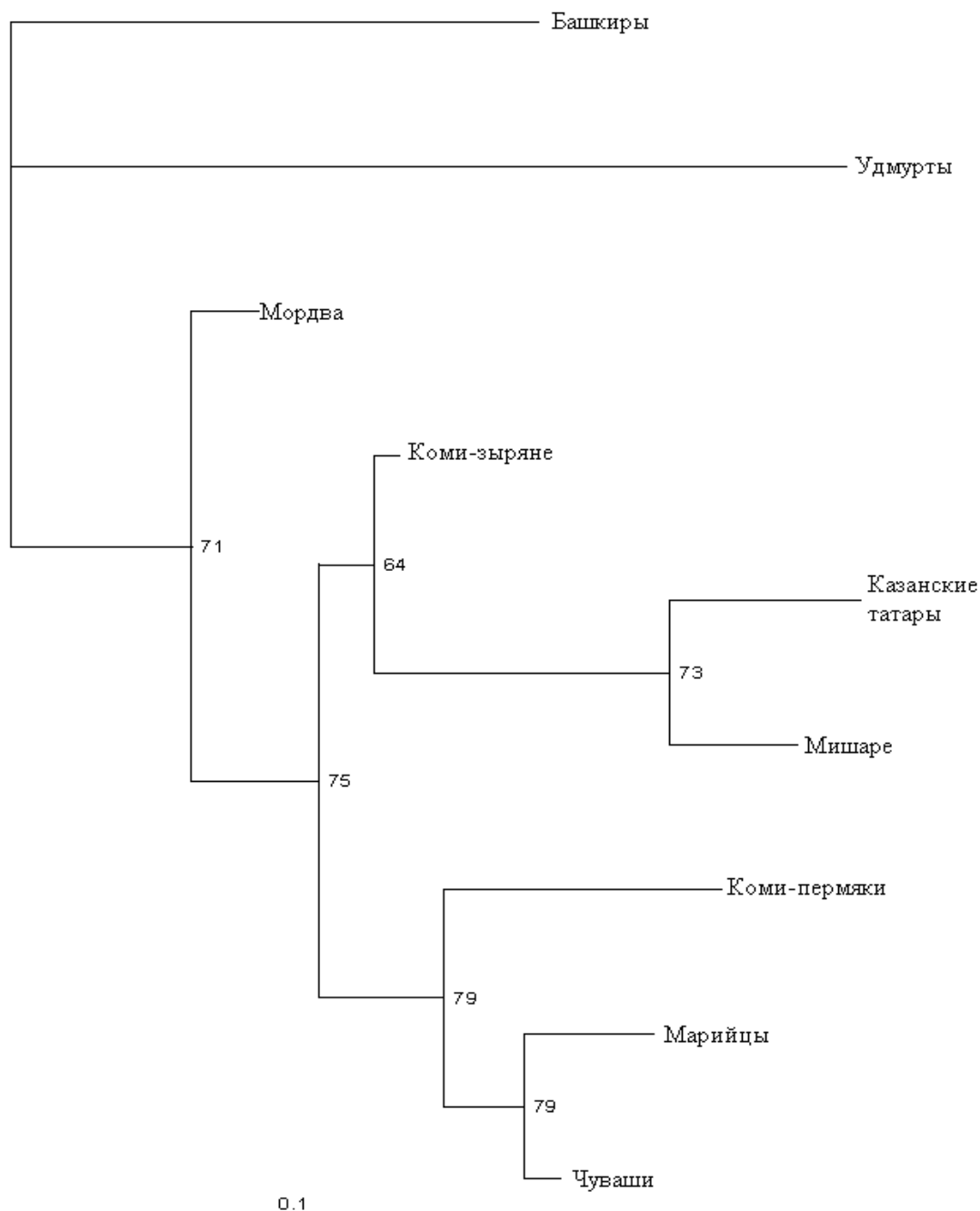


Рис. 35. Филогенетическое древо народов Волго-Уральского региона, основанное на анализе полиморфизма Y-STR локусов. Цифры внутри каждой клады соответствуют значениям бутстрепа, %.

Так, например, при анализе данных микросателлитных локусов, выявляется наличие общего кластера, образованного, в основном тюркоязычными представителями, внутри которого отдельный кластер составляют коми-пермяки, марийцы и чуваша, а две этнографические группы татар кластеризуются с коми-зырянами. При этом отдельные ветви образуют башкиры и удмурты.

Интересно, что примерно такую же топологию получила в своих работах Хуснутдинова Э.К. (Лимборская, 2002). В той работе также показано наличие общего кластера между татарами и коми-зырянами, также отдельный кластер формируют марийцы и чуваша, а удмурты и башкиры объединяются в общую группу. Данные кластеризации лишь частично соответствуют лингвистической классификации, так же подобную топологию довольно-таки трудно объяснить территориальной близостью Республики Коми и Республики Татарстан.

В результате сравнительного анализа распределения гаплогрупп Y-хромосомы, для обеих этнографических групп татар были получены результаты, схожие с таковыми по полиморфизму мтДНК (рис. 36).

Анализируя топологию данного филогенетического древа, можно выявить наличие общего кластера, объединяющего татар Среднего Поволжья (казанские татары и татары-мишари) и чувашей. Вероятно, их объединяет не только общая языковая принадлежность (тюркоязычная), но и общие моменты этногенеза, связанные с эпохой великого переселения народов и Волжской Булгарии. Не исключено и наличие в этих группах общего сублапоноидного компонента, на что может указывать присоединение к данному кластеру кластер, объединивший наиболее ярких представителей сублапоноидного типа: марийцы и удмурты.

Таким образом, сравнительный анализ средневожских татар с представителями монголоидного антропологического типа (монголы, якуты, буряты и т.д.) выявляет их относительную генетическую отдаленность, которую можно объяснить как территориальной удаленностью, так и разными моментами их этногенеза. В тоже время, при сравнении с европеоидными популяциями, выявляется небольшой, но ощутимый, монголоидный компонент (по данным Т.А. Трофимовой, выделяется два монголоидных типа: южно-сибирский и сублапоноидный). Его наличие в антропологическом составе поволжских татар можно объяснить несколькими причинами.

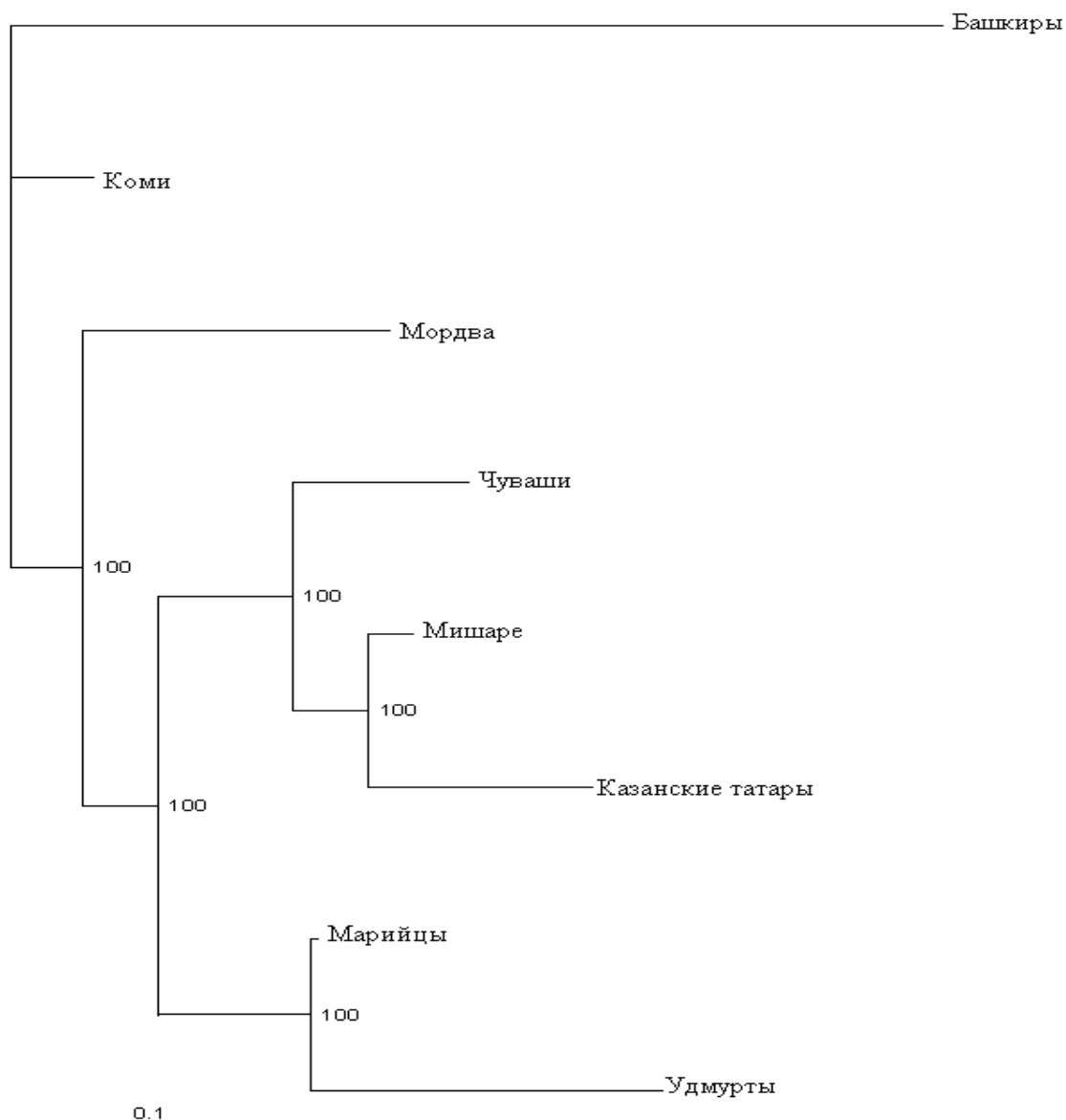


Рис. 36. Филогенетическое дерево, построенное на основе частот гаплогрупп Y-хромосомы, между популяциями Волго-Уральского региона. Внутри клад указаны значения бутстрепа, %.

Во-первых: как проявление древнетюркских истоков (Центральная Азия, Алтай). Во-вторых: включением в свой состав местного финно-угорского населения с момента переселения раннеболгарских племен на Среднюю Волгу и ставшего одним из главных компонентов в формировании нового этноса – волжских булгар, а затем и татар. В-третьих: участием в формировании татар кыпчакских групп (казахи, киргизы) в период существования Золотой Орды и Казанского ханства.

По данным разнообразия основных филогенетических линий (женских и мужских, митохондриальной ДНК и Y-хромосомы), доля европеоидного компонента в генофонде современных татар составляет около 80%. Чем это

можно объяснить? На всем протяжении формирования поволжских татар в их состав входили группы населения европеоидного облика, как на ранних этапах, так и по настоящее время. По данным археологии и антропологии известно, что при продвижении древнетюркских племен, в том числе и раннеболгарских, с Востока на Запад, они включали в свой состав позднесарматские (аланские) группы, которые по антропологическому типу, несомненно, являлись европеоидами. При переселении ранних болгар на Среднюю Волгу были ассимилированы местные финно-угорские племена (о чем свидетельствуют данные, полученные по полиморфизму мтДНК некоторых захоронений древнего народонаселения Среднего Поволжья), которые также являются, в основном, носителями европеоидного антропологического типа.

Однако, как было отмечено нами ранее, антропологический облик татар не являлся постоянным, тоже самое касается и генофонда популяций, который в значительной степени подвержен дрейфу генов, но также не последнюю роль играют процессы миграции и метисации. На это указывают данные, полученные в ходе анализа полиморфизма митохондриальной ДНК: если для древних популяций Среднего Поволжья характерно преобладание прародительских финно-угорских черт, то современные популяции татар выявляют сходство с тюркоязычными. Однако, генофонд популяции является более-менее стабильной организацией, на что указывает наличие филогенетических связей по мужской линии современных популяций татар с типичными представителями финно-угорской группы.

Еще одним важным выводом нашего анализа является определение генетической близости двух этнографических групп поволжских татар: казанских татар и татар-мишар. Несмотря на некоторые различия в языке и культурных традиций, формирование их этногенетического облика, вероятно, шло в общем русле. Детализация этого процесса задача будущих исследований.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Татарский народ, как и любая другая этническая общность, является продуктом сложного исторического развития. Его этнические основы, по данным археологии, сформировались еще в среде Волжской Булгарии, уже в домонгольское время консолидировавшегося в болгарскую народность. Однако, многими чертами своей культуры, языка, отчасти и антропологического типа проявляет несомненную близость к тюркоязычным народам (чувавам, узбекам), формирование которых проходило в тесном контакте двух рас – европеоидной и монголоидной.

В данной книге мы попытались «написать портрет» одного из самых «загадочных» народов РФ – поволжских татар, и двух ее этнографических групп: казанских татар и татар-мишарей, по данным, которые предоставляет нам главная молекула всех живых организмов – ДНК.

Данные, полученные нами при анализе трех групп полиморфных генетических маркеров, каждая из которых вносит свой вклад в структуру генофонда, указывают на большой запас генетического разнообразия, а также на выраженную подразделенность каждой из групп на более мелкие субпопуляции, которая имеют важный биологический смысл – такие популяции имеют гораздо больше шансов сохранить свои индивидуальные черты и особенности, которые формировались в течение всего времени становления этноса, т.е. сохранить свою генетическую память.

Конечно же, анализируя результаты, которые мы представили на Ваш суд, уважаемые читатели, в книге, мы понимаем, что это еще незаконченная картина, а всего лишь ее эскиз, наброски. Точно так же, как невозможно написать портрет человека, имея перед собой, например, только его руку, невозможно полностью реконструировать исторические события, происходившие в процессе формирования того или иного этноса, поскольку существующие на сегодняшний день методы анализа филогенетических взаимоотношений показывают лишь конечный результат этого процесса. Возможно, при появлении новых данных по полиморфизму изученных маркеров других популяций, так или иначе принимавших участие в становлении современных популяций татар, некоторые данные будут нуждаться в дополнениях или уточнениях. Поэтому мы с осторожностью относимся к интерпретации генетических данных, даже если они согласуются с данными антропологии.

Кроме того, для полного понимания процессов формирования этноса необходимо изучение древних популяций, проживавших на данной территории в различные временные периоды. Более того, на сегодняшний день перед молекулярными генетиками стоит задача такого же массового изучения (по аналогии с современными) и древних популяций. В представленной работе, на примере некоторых захоронений, обнаруженных на территории Среднего Поволжья, мы также хотели показать возможность такого исследования и древнего генофонда по материалам, обнаруженным в ходе археологических раскопок. Нами показано, что из древних костных останков может быть выделена ДНК, на основе полиморфизма которой удастся определить половую принадлежность и воссоздать родственные связи, что является особенно важным при анализе демографической ситуации древнего народонаселения.

Учитывая все выше изложенное, мы бы еще раз хотели подчеркнуть, что генетические данные являются лишь кирпичиком в целом здании, которое должно выстраиваться совместно археологами, этнографами, лингвистами, антропологами, и, конечно же, молекулярными генетиками.

ЛИТЕРАТУРА

Achilli, A. Mitochondrial DNA variation of modern Tuscans supports the Near Eastern origin of Etruscans / A. Achilli, A. Olivieri, M. Pala et al. // *Am. J. Hum. Genet.* – 2007. – Vol.80. – P. 759-768.

Agrawal, S. Reconstructing recent human phylogenies with forensic STR loci: A statistical approach / S. Agrawal, F. Khan // *BMC Genetics.* – 2005. – Vol.47, №6. doi: 10.1186/1471-2156-6-47.

Alonso, A. DNA typing from skeletal remains: evaluation of multiplex and megaplex STR systems on DNA isolated from bone and teeth samples / A. Alonso, S. Andelinovic, P. Martin et al. // *Croat. Med. J.* – 2001. – Vol.42, №3. – P.260-266.

Amorim, A. Population and formal genetics of the STRs TPOX, TH01 and VWFA31 in North Portugal / A. Amorim, L. Gusmao, M.J. Prada // *Advances in Forensic Haemogenetics.* – 1996. – Vol. 6. – P. 486-488.

Anzai, T. HLA genotyping of 5,000- and 6,000-year-old ancient bones in Japan / T. Anzai, T.K. Naruse, K. Tokunaga et al. // *Tissue Antigens.* – 1999. – Vol.54. – P.53-58.

Athey, T. Haplogroup Prediction from Y-STR values using a Bayesian-allele-frequency approach / T. Whit Athey // *Journal of Genetic Genealogy.* - 2006. – Vol. 2. – P.34-39.

Balloux, F. The estimation of population differentiation with microsatellite markers / F. Balloux, N. Lugon-Moulin // *Mol. Ecol.* – 2002. – Vol.11. – P.155-165.

Bar, W. DNA recommendations-1994 report concerning further recommendations of the DNA Commission of the ISFH regarding PCR-based polymorphisms in STR (short tandem repeat) systems / W. Bar, B. Brinkmann, P. Lincoln et al. // *Int. J. Leg. Med.* – 1994. – Vol.107. – P.159-160.

Barber, M.D. Structural variation in the alleles of a short tandem repeat system at the human alpha fibrinogen locus / M.D. Barber, B.J McKeown, B.H. Parkin // *Int. J. Leg. Med.* – 1996. – Vol.108. – P.180-185.

Beleza, S. Extending STR markers in Y chromosome haplotypes / S. Beleza, C. Alves, A. Gonzalez-Neira et al. // *Int. J. Legal Med.* – 2003. – Vol.117. – P. 27-33.

Berger, B. Molecular characterization and Austrian Caucasian population data of the multi-copy Y-chromosomal STR DYS464 / B. Berger, H. Neiderstatter, A. Brandstatter // *Forensic Sci. Int.* – 2003. – Vol.137. – P.221-230.

Bernardo, G. Enzymatic repair of selected cross-linked homoduplex molecules enhances nuclear gene rescue from Pompeii and Herculaneum remains / G.

Bernardo, S. Gaudio, M. Cammarota et al. // *Nuclear Acids Research*. – 2002. – Vol.30, № 4. – P. 2501-2511.

Botstein, D. Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphism / D. Botstein, R.L. White, M. Skolnick // *Am. J. Hum. Genet.* – 1980. – Vol.32. – P.314-331.

Brinkmann, B. Complex mutational events at the HumD21S11 locus / B. Brinkmann, E. Meyer, A. Junge // *Hum. Genet.* – 1996(a). – Vol.98. – P.60-64.

Brinkmann, B. Population genetic comparisons among eight populations using allele frequency and sequence data from three microsatellite loci / B. Brinkmann, A. Sajantila, H.W. Goedde et al. // *Eur. J. Hum. Genet.* - 1996(6). –Vol. 4. – P.175-182.

Burton, F.H. Conservation throughout mammalia and extensive protein-encoding capacity of the highly repeated DNA long interspersed sequence one / F.H. Burton, D.D. Loeb, C.V. Voliva et al. // *J. Mol. Biol.* – 1986. – Vol.187. – P.291-304.

Butler, J.M. A novel multiplex for simultaneous amplification of 20 Y chromosome STR markers / J.M. Butler, R. Schoske, P.M. Vallone et al. // *Foren. Sci. Int.* – 2002. – Vol.129. – P.10-24.

Butler, J.M. Forensic value of the multicopy Y-STR marker DYS464 / J.M. Butler, R. Schoske // *Int. Congress Ser.* – 2004. – Vol. 1261. – P.278-280.

Butler, J.M. Recent developments in Y-Short Tandem Repeat and Y-Single Nucleotide Polymorphism analysis / J.M. Butler // *Forensic Sci. Rev.* – 2003. – Vol.15, №2. – P.91-111.

Butler, J.M. The development of reduced size STR amplicons as tools for analysis of degraded DNA / J.M. Butler, Y. Shen, B.R. McCord J // *Forensic Sci.* – 2003. – Vol. 48, №5. – P.1054-1064.

Cann, R.L. Length mutations in human mitochondrial DNA / R.L. Cann, A.C. Wilson // *Genetics.* – 1983. – Vol.104. –P.699-711.

Cann, R.L., Stoneking M., Wilson A.C. Mitochondrial DNA and human evolution. *Nature*. 1987. Vol. 325. P.31-36.

Casarino, L Forensic evaluation of HUMCD4: an Italian database / L. Casarino, A. Mannucci, C.P. Kimpton et al. // *Int. J. Leg. Med.* – 1996. - Vol.109. – P.49-51.

Cavalli-Sforza, L.L. Genes, people and language. / L.L. Cavalli-Sforza // *Proc. Natl. Acad. Sci. US.* – 1997. – Vol. 94. – P.7719-7724.

Cavalli-Sforza, L.L. The history and geography of human genes / Cavalli- L.L. Sforza, P. Menozzi, A. Piazza. - Princeton University Press. Princeton, 1994. - 274 p.

Charlesworth, B. The evolutionary dynamics of repetitive DNA in eukaryotes / B. Charlesworth, P. Sniegowski, W. Stephan // *Nature*. – 1994. – Vol.371. – P.215-220.

Chen, Y. Analysis of mtDNA variation in African populations reveals the most ancient of all human continent-specific haplogroups / Y. Chen, A. Torroni, L. Excoffier et al. // *Am. J. Hum. Genet.* – 1995. – Vol.57. - P.133-149.

Cherni, L. Y-chromosomal STR haplotypes in three ethnic groups and one cosmopolitan population from Tunisia / L. Cherni, L. Pereira, A. Goios et al. // *Foren. Sci. Int.* – 2005. – Vol.152. – P.95-99.

Cipollaro, M. Histological analysis and ancient DNA amplification of human bone remains found in Caius Iulius Polibius house in Pompeii / M. Cipollaro, G. Bernardo, A. Forte et al. // *Croat. Med. J.* – 1999. – Vol.40, №3. – P.1865-1871.

Cooke, H.J. Hypervariable telomeric sequences from the human sex chromosomes are pseudoautosomal / H.J. Cooke, W.R. Brown, G.A. Rappold // *Nature*. – 1985. – Vol.317, №6039. – P. 687-692.

Crow, J.F. Breeding structure of populations, II Effective population number. In *Statistics and Mathematics* / J.F. Crow. – Iowa, Iowa State Colledge Press, 1954.

Crow, J.F. Spontaneous mutation as a risk factor / Crow J.F. // *Exp. Clin. Immunogenet.* – 1995. – Vol.12. – P.121-128.

Derenko, M. Mitochondrial DNA variation in two South Siberian aboriginal populations: Implications for the genetic history of North Asia / M. Derenko, B. Malyarchuk, I. Dambueva et al. // *Human Biology*. – 2000. – Vol.72. – P.945-973.

Derenko, M.V. The variation of 15 autosomal microsatellite DNA loci in five indigenous populations of South Siberia / M.V. Derenko, J.Czarny, B.A. Malyarchuk et al // *Molecular Biology (Moscow)* 2007, N41, P. 531-538.

Excoffier, L. Analysis of molecular variance inferred from metric distances among DNA haplotypes: Application to human mitochondrial DNA data / L. Excoffier, P.E. Smouse, J.M. Quattro // *Genetics*. – 1992. – Vol.131. – P.479-491.

Eyre-Walker, A. Do mitochondrial genome recombine in humans? / A.Eyre-Walker // *Phil.Tans. R. Soc. Lond. B.* – 2000. – Vol.355. – P.1573- 1580.

Farris, J.S. Method for Computing Wagner Trees / J.S. Farris // *Syst. Zool.* – 1970. – Vol.19. – P. 83-92.

Fisher, R.A. Standart calculation for evaluating a blood-group system / R.A. Fisher // *Heredity*. – 1951. - Vol.5. – P.95-102.

Fitch, W. Constructing Phylogenetic Trees / W. Fitch, E. Margoliash // *Science*. – 1967. – Vol.155. – P.279 - 284

Gene, M. Population study of the STRs HUMTH01 (including a new variant) and HUMvWA31A in Catalonia (northeast Spain) / M. Gene, E. Huguet, P. Moreno et al. // *Int. J. Legal Med.* – 1996. – Vol.108. – P.318-320.

Gill, P. Consideration of STR nomenclature by the European DNA Profiling group (EDNAP) / P. Gill, B. Brinkmann, E. D'Aloia et al. // 2nd ENFSI DNA Group Meeting. Risjik. – 1996. – 275 p.

Gill, P. Identification of the remains of the Romanov family by DNA analysis / P. Gill, P. Ivanov, C. Kimpton et al. // *Nature Genetics.* – 1994. – Vol.6. - P.130-135.

Glock, B. Sequence determination of an allelic ladder for the STR polymorphism at the CD4 locus and application of the ladder in testing an Austrian Caucasian population sample / B.Glock, D.W.M. Schwartz, E.M. Schwartz-Jungl // *Forensic Sci. Int.* – 1996. – Vol. 78. – P.125-130.

Goudet, J. Testing differentiation in diploid populations / J. Goudet, M. Raymond, T. de Meeus, F. Rousset // *Genetics.* – 1996. – Vol.144. – P.1933-1940.

Griffiths, R.A.L. New reference allelic ladders to improve allelic designation in a multiplex STR system / R.A.L. Griffiths, M.D. Barber, P.E. Johnson et al. // *Int. J. Legal Med.* – 1998. – Vol.111, №5. – P.267-272.

Guo, S.W. Performing the exact test of Hardy-Weinberg proportions for multiple alleles / S.W. Guo, E.A. Thompson // *Biometrics.* – 1992. – Vol.48. – P.361-372.

Gusmao, L. Forensic evaluation and population data on the new Y-STRs DYS434, DYS437, DYS438, DYS439 and GATA A10 / L. Gusmao, C. Alves, S. Beleza, A. Amorim // *Int. J. Legal Med.* – 2002. – Vol.116. – P.139-147.

Hammer, M. A recent insertion of an Alu element in the Y-chromosome is a useful marker for human population studies / M.Hammer // *Mol. Biol. Evol.* – 1994. - Vol. 11. – P.749-761.

Hardison, R. Use of long sequence alignments to study the evolution and regulation of mammalian globin gene clusters / R. Hardison, W. Miller // *Mol. Biol. Evol.* – 1993. – Vol.10, №1. – P.73-102.

Harihara, S. Nine base pair deletion of mtDNA among Asian populations / S. Harihara, K. Shimizu, Y. Suuto et al. // *Jap. J. Hum. Genet.* – 1991. – Vol.36. – P. 70.

Hedman, M. Analysis of 16 Y STR loci in the Finnish population reveals a local reduction in the diversity of male lineages / M. Hedman, V. Pimenoff, M. Lukka et al. // *Forensic Sci. Int.* – 2004. – Vol.142. – P.37-43.

Hedrick, P.W. Highly variable loci and their interpretation in evolution and conservation / P.W. Hedrick // *Evolution*. – 1999. – Vol.53, №2. – P.313-318.

Henke, J. Application of Y-chromosomal STR haplotypes to forensic genetics / J. Henke, L. Henke, P. Chatthopadhyay et al. // *CMJ Forensic Sciences*. - 2002. – Vol.42, №3. – P. 292-297.

Hertzberg, M. An Asian-specific 9-bp deletion of mitochondrial DNA is frequently found in Polynesians / M. Hertzberg, K.N.P. Mickleson, S.W. Serjeatson et al. // *Amer.J.Hum.Genet.* – 1989. – Vol.44. – P.504-510.

Honda, K. Male DNA typing from 25-year-old vaginal swabs using Y chromosomal STR polymorphisms in a retrial case / K. Honda, L. Roewer, P. de Kniff // *J. Forensic Sci.* – 1999. – Vol.44, №4. – P.868-872.

Horai, S. Recent African origin of modern humans revealed by complete sequence of hominoid mitochondrial DNAs / S. Horai, K. Hayasaka, R. Kondo et al. // *Proc. Nat. Acad. Sci. US.* – 1995. – Vol.92. – P.532-536.

Howell, N. How rapidly does the human mitochondrial genome evolve? / N. Howell, I. Kubacka, D. Mackey // *Am. J. Hum. Genet.* – 1996. - Vol.59. – P.501-509.

Huang, N.E. Chinese population data on three tetrameric short tandem repeat loci--HUMTH01, TPOX, and CSF1PO--derived using multiplex PCR and manual typing / N.E. Huang, J.W. Schumm, B. Budowle // *Forensic Sci. Int.* – 1995. – Vol. 71. – P.131-136.

Huckenbeck W., Kuntze K., Scheil H.-G. (1997-2006) The Distribution of the Human DNA-PCR Polymorphisms – a Worldwide Database. www.uni-duesseldorf.de/WWW/MedFak/Serology/database.html

Hunan Medical College. Study of an ancient cadaver in Mawangtui Tomb №1 of the Han Dynasty in Changsha. - Beijing: Ancient Memorial Press, 1980.- P.184-187.

Ito, H. The probability of parentage exclusion based on restriction fragment length polymorphisms / H. Ito, N. Yasuda, H. Matsumoto // *Jpn. J. Human Genet.* - 1985. – Vol.30. – P.261-269.

Izagirre, N. An mtDNA analysis in ancient Basque populations: Implications for haplogroup V as a marker for major Paleolithic expansion from Southwestern Europe / N. Izagirre, C.de la Rúa // *Am.J.Hum.Genet.* – 1999. – Vol.65. – P.199-207.

Jeffreys, A. Highly variable minisatellites and DNA fingerprints / A. Jeffreys // *Biochem. Soc. Trans.* – 1987. – Vol.15. – P.309-317.

Jeffreys, A. Hypervariable minicatlite regions in human DNA / A. Jeffreys, V. Wilson, S.L. Thein // *Nature*. – 1985. – Vol.314, №6006. – P.67-73.

Kao, F.T. Human genome structure / F.T. Kao // *Int. Rev. Cytol.* – 1985. – Vol.96. – P.51-88.

Kasperavičiūtė, D. Variability of the human mitochondrial DNA control region sequences in the Lithuanian population / D. Kasperaviciute, V. Kučinskas // *J. Appl. Genet.* – 2002. – Vol.43, №2. – P.255-260.

Kayser, M. Characteristic and frequencies of germline mutations at microsatellite loci from the human Y chromosome, as revealed by direct observation in father/son pairs / M. Kayser, L. Roewer, M. Hedman et al. // *Amer. J. Human Genet.* – 2000. – Vol.66, №5. – P.1580-1588.

Ke, Y. African origin of modern mans in East Asia: a tale of 12000 Y-chromosomes / Y. Ke, B. Su, X. Song et al. // *Science.* – 2001. – Vol.292. – P.1151-1153.

Keyser-Tracqui, C. Megaplex analysis of a Mongolian population from Egyin Gol site (300 B.C.-300 A.D.) / C. Keyser-Tracqui, E. Crubezy, I. Clisson et al. // *Int Congress Ser.* – 2003. – Vol.1239. – P.581-584.

Keyser-Tracqui, C. Nuclear and mitochondrial DNA analysis of a 2,000-year-old necropolis in the Egyin Gol Valley of Mongolia / C. Keyser-Tracqui, E. Crubezy, B. Ludes // *Am. J. Hum. Genet.* – 2003. – Vol.73. – P.247-260.

Kimpton, C. A further tetranucleotide polymorphism in the vWF gene / C. Kimpton, A. Walton, P. Gill // *Hum. Mol. Genet.* – 1992. – Vol.1. – P.287-290.

Klarić, I.M. Evaluation of Y-STR variation in Bosnian and Herzegovinian population / I.M. Klarić, L.B. Lauc, M. Peričić et al. // *Forensic Sci. Int.* – 2005. – Vol.154. – P.252-256.

Kolman, C. Ancient DNA analysis of human populations / C. Kolman, N. Tuross // *Am. J. Phys. Anthropol.* – 2000. – Vol.111. – P.5-23.

Kornienko, I.V. Distribution of D1S80 alleles in a random sample of the Russian Federation / I.V. Kornienko, E.V. Shcherbakova, E.Yu. Zemskova et al // *Sud Med Ekspert.* – 2002. – Vol.45, №6. – P.27-31.

Kornienko, I.V. Genetic variation of the nine Profiler Plus loci in Russians / I.V. Kornienko, D.I. Volodazshky, P.L Ivanov // *Int. J. Legal Med.* – 2002. – Vol.116. – P.309-311.

Krings, M. Neandertal DNA sequence and the origin oh modern humans / M. Krings, A. Stone, R.W. Schmitz et al. // *Cell.* – 1997. – Vol.90, №1. – P.1-3.

Kwak, K.D. Y-chromosome STR haplotype profiling in the Mongolian population / K.D. Kwak, G. Suren, S.Tundewrentsen et al. // *Legal Med.* – 2006. – Vol. 8. - P. 58-61.

Lappalainen, T. Migration waves to the Baltic sea region / T. Lappalainen, V. Laitinen, E. Salmela et al. // *Annals of Hum. Genet.* – 2008. – Vol.72. – P.337-348.

Levinson, G. Slipped-strand mispairing: a major mechanism for DNA sequence evolution / G. Levinson, G.A.Gutman // *Mol.Biol.Evol.* – 1987. – Vol.4. – P.203-221.

Li, W.H. Rates of nucleotide substitution in primates and rodents and the generation-time effect hypothesis / W.H. Li, D.L. Ellsworth, J. Krushkal et al. // *Mol. Phylogenet. Evol.* – 1996. – Vol.5. – P.182-187.

Lins, A.M. Development and population study of an eight-locus short tandem repeat (STR) multiplex system / A.M. Lins, K.A. Micka, C.J. Sprecher et al. // *J. Forensic Sci.* – 1998. – Vol.43, №6. – P.1168-1180.

Lovrečić, L. Human Y-specific STR haplotypes in the Western Croatian population sample / L. Lovrečić, S. Ristić, B. Brajenović et al. // *Forensic Sci. Int.* – 2005. – Vol.149. – P.257-261.

Malyarchuk, B. Mitogenomic diversity in Tatars from the Volga-Ural region of Russia / B. Malyarchuk, M. Derenko, G. Denisova, O. Kravtsova // *Mol. Biol. Evol.* – 2010. – Vol. 27, №10. – P. 2220-2226.

Malyarchuk, B.A. Mitochondrial DNA variability in Bosnians and Slovenians / B.A. Malyarchuk, T. Grzybowski, M.V. Derenko et al. // *Ann. Hum. Genet.* – 2003. – Vol.67. – P.412-425.

Malyarchuk, B.A. Mitochondrial DNA variability in Poles and Russians / B.A. Malyarchuk, T. Grzybowski, M.V. Derenko et al / *Ann. Hum. Genet.* – 2002. – Vol.66. – P.261-283.

Marchani, E.E. Culture creates genetic structure in the Caucasus: autosomal, mitochondrial, and Y-chromosome variation in Daghestan / E.E. Marchani, W.S. Watkins, K. Bulayeva et al. // *BMC Genetics* – 2008. – Vol.9, №47. doi:10.1186/1471-2156-9-47.

Mark K. Zur Herkunft der Finnisch-Ugrischen Volker vom Standpunkt der Anthropologie. Tallinn, 1970.

Mathew, C.G.P. The isolation of high molecular weight eukaryotic DNA. *Methods in Molecular Biology* / C.G.P. Mathew. - New York, 1984. – P.31-31.

Meinilä, M. Evidence for mtDNA admixture between the Finns and the Saami / M. Meinilä, S. Finnilä, K. Majamaa // *Hum Hered*, 2001, 52. P.160-170.

Merriwether, D.A. The structure of human mitochondrial DNA variation / D.A. Merriwether, A.G. Clark, S.W. Ballinger et al. // *J. Mol. Evol.* – 1991. – Vol.33. – P.543-555.

Mirabal, Sh. Human Y-chromosome short tandem repeats: a tale of acculturation and migrations as mechanisms for the diffusion of agriculture in the Balkan Peninsula / Sh. Mirabal, T. Valjen, T. Gayden et al. // *Am. J. of Phys. Anthrop.* – 2010. – Vol.142. – P. 380-390.

Mornhinweg, E. D3S1358: Sequence analysis and gene frequency in a German population / E. Mornhinweg, C. Luckenbach, R. Fimmers et al. // *Forensic Sci. Int.* – 1998. – Vol.95, №2. – P.173-178.

Nakamura, Y. Variable number of tandem repeat (VNTR) markers for human gene mapping / Y. Nakamura, M. Leppert, P. O'Connell et al. // *Science.* – 1987. – Vol.235. – P.1616-1622.

Nei, M. DNA polymorphism detectable by restriction endonucleases / M. Nei, F. Tajima // *DNA Genetics.* – 1981. – Vol.105. – P.207-217.

Nei, M. *Molecular evolution genetics* / M. Nei – N.Y.: Columbia Univ. Press, 1987. – 472 p.

O'Brien, S.J. Genomes and evolution / S.J. O'Brien, M.T. Clegg // *Curr. Opin. Genet. Dev.* – 1993. – Vol.3. – P.835-846.

Ohno, Y. A simple method for calculating the probability of excluding paternity with any number of co dominant alleles / Y. Ohno, I.M. Sebetan, S. Akaishi // *Forensic Sci. Int.* – 1982. – Vol.19. – P.93-98.

Okada, N. SINES / N. Okada // *Curr. Opin. Genet. Dev.* – 1990. – V.1. – P.498-504.

Ovchinnikov, I.V. Molecular analysis of Neanderthal DNA from the northern Caucasus / I.V. Ovchinnikov, A. Gotherstrom, G.P. Romanova et al. // *Nature.* – 2000. – V.404, №6777. – P.490-493.

Paabo, S. Molecular cloning of ancient Egyptian mummy DNA / S. Paabo // *Nature.* – 1985. – Vol.314. – P.644-645.

Parson, W. When autosomal short tandem repeats fail: optimized primer and reaction design for Y-chromosome short tandem repeat analysis in forensic casework / W. Parson, H. Niedestatter, S. Kochl et al. // *CMJ Forensic Sciences.* – 2001. – Vol.42, №3. – P.285-287.

Petřejčiková, E. Allele frequencies and population data for 11 Y-chromosome STRs in samples from Eastern Slovakia / E. Petřejčiková, M. Soták, J. Bernasovská et al. // *Forensic Sci. Int. Genet.* - 2010. doi: 10.1016/j.fsigen.2010.08.003.

Polymeropoulos, M.J. Tetranucleotide repeat polymorphism at the human tyrosinase hydroxylase gene (TH) / / M.J. Polymeropoulos // *Nucl. Acids Res.* – 1991(6). – Vol.19. – P.3753-3756.

Polymeropoulos, M.J. Tetranucleotide repeat polymorphism at the human c-fes/fps proto – oncogene (FES) / M.J. Polymeropoulos // Nucl. Acids Res. – 1991(a). – Vol.19. – P.4018-4021.

Populations. v.1.2.28 CNRS UPR9034 [электронный ресурс].- Режим доступа: [http:// www.cnrs-gif.fr/pge](http://www.cnrs-gif.fr/pge).

Puers, C. Analysis of polymorphic short tandem repeat loci using well-characterized allelic ladders / C. Puers, A.M. Lins, C.J. Sprecher et al. // Proceedings from the 4th International Symposium on Human Identification.- 1993. – P.161-172.

Pusch, M. Repair of degraded duplex DNA from prehistoric samples using Escherichia coli dna polymerase I and T4 DNA ligase / M. Pusch, I. Giddings, M. Scholz // Nuclear Acids Research. – 1997. - Vol.36 – P.857- 859.

Quintana-Murci. L. Where West Meets East: The Complex mtDNA Landscape of the Southwest and Central Asian Corridor / L. Quintana-Murci, R. Chaix, R. Spencer Wells et al. // Am. J. Hum. Genet. – 2004. – Vol.74. – P.827–845.

Quintans, B. Typing of mitochondrial DNA coding region SNPs of forensic and anthropological interest using SNaPshot minisequencing / B. Quintans, V. Alvarez-Iglesias, A. Salas et al. // Forensic Sci. Int. – 2004. – Vol.140. – P.251-257.

Raitio, M. Y-Chromosomal SNPs in Finno-Ugric-Speaking populations analyzed by minisequencing on microarrays / M. Raitio, K. Lindroos, M. Laukkanen et al. // Genome Res. – 2001. – Vol.11. – P.471-482.

Raymond, M. An exact test for population differentiation / M. Raymond, F. Rousset // Evolution. – 1995. – Vol.49. – P.1280-1283.

Raymond, M. GENEPOP (version 1.2): population genetic software for exact test and ecumenicism / M. Raymond, F. Rousset // J. Heredity. – 1995. – Vol.86. – P.248-249.

Ricaut, F.-X. STR-genotyping from human medieval tooth and bone samples / F.-X. Ricaut, C. Keyser-Tracqui, E. Crubezy, B. Ludes // Forensic Sci. Int. – 2004. – Vol.143. – P.152-157.

Ricci, U. Infrared fluorescent automated detection of thirteen short tandem repeat polymorphisms and one gender-determining system on the CODIS core system / U. Ricci, I. Sani, S. Guarducci et al. // Electrophoresis. – 2000. – Vol.21. – P.3564-3570.

Robertson, J.M. Forensic application of a rapid, sensitive, and precise multiplex analysis of the four short tandem repeat loci HUMvWF31/A, HUMTH01, HUMF13A1, and HUMFES/FPS / J.M. Robertson, J.B. Sgueglia, C.A. Badger et al. // Electrophoresis. – 1995. – Vol.16. – P.1568-1576.

Roewer, L. A Y-STR database of Iranian and Azerbaijanian minority populations / L. Roewer, S. Willuweit, M. Stoneking, I. Nasidze // // Forensic Sci.Int.: Genetics. – 2009. – Vol.4. – P.53-55.

Rousset, F. Testing heterozygote excess and deficiency / F. Rousset, M. Raymond // Genetics. – 1995. – Vol.140. – P.1413-1419.

Rustamov, A. Y-STR polymorphism in Central Anatolian region of Turkey / A. Rustamov, G.Gümüş, H.G. Karabulat et al. // Forensic Sci. Int. – 2004. – Vol. 139. - P.227-230.

Saccetti, L. Efficiency of two different nine-loci short tandem repeat system for DNA typing purposes / L. Saccetti, G. Calcagno, I. Coto et al. // Clinical Chemistry. – 1999. – Vol.45. – P.178-183.

Saitou, N. The neighbour-joining method: a new method for reconstructing phylogenetic tree / N. Saitou, M. Nei // Mol. Biol. Evol. – 1987. – Vol.4. – P. 406 – 425.

Sajantila, A. Experimentally observed germline mutations at human micro- and mini-satellite loci / A. Sajantila, M. Lukka, A.-C. Syvanen // Europ. J. Human Genet. – 1999. – Vol.7, №2. – P.263-266.

Santos, F. Reading the human Y-chromosome: emerging DNA markers and human genetic history / F. Santos, C. Tyler-Smith // Braz. J. Genet. – 1996. - Vol.18. – P.669-672.

Scholz, M. Genomic differentiation of Neanderthales and anatomically modern man allows a fossil-DNA-based classification of morphologically indistinguishable hominid bones / M. Scholz, L. Bachmann, G.J. Nicolson et al. // Am. J. Hum. Genet. – 2000. – Vol.66, №6. – P.1927-1932.

Schumm, J.W. GenePrint™ STR- Multiplexes: Reliability, flexibility and Throughput in database and casework-compatible STR analysis / J.W. Schumm // Profiles in DNA. – 1997. – Vol.1, №1. – P.3-15.

Schurr, T. Mitochondrial DNA variation in Koryaks and Itel'men: Population replacement in the Okhotsk Sea-Bering Sea region during the Neolithic / T. Schurr, R. Sukernik, Y. Starikovskaya et al. // Am. J. Phys. Anthropol. – 1999. - Vol.108. – P.1-39.

Schwark, T. Reliable genetic identification of burnt human remains / T. Schwark, A. Heinrich, A.Preube-Prange, N. von Wurmb-Schwark // Forensic Sci. Int. Genet. – 2010. doi:10.1016/j.fsigen.2010.08.008

Schwartz, D.W.M. AMPFLP-typing of the D21S11 microsatellite polymorphism: allele frequencies and sequencing data in the Austrian population /

D.W.M. Schwartz, E.M. Dauber, B. Glock et al. // *Advances in Forensic Haemogenetics*. – 1996. – Vol. 6. – P.622-625.

Semino, O. MtDNA and Y-chromosome polymorphisms in Hungary: inference from the palaeolithic, Neolithic and Uralic influences on the modern Hungarian gene pool / O. Semino, G. Passarino, L. Quintana-Murci et al. // *Europ. J. of Hum. Genet.* – 2000. – Vol.8. – P.339-346.

Sinclair, A.H. A gene from the human sex-determining region encodes a protein with homology to a conserved DNA-binding motif / A.H. Sinclair, P. Berta, M.S. Palmer et al. // *Nature*. – 1990. – Vol.346. – P.240-244.

Singer, M. *Genes and genomes* / M. Singer, P. Berg. California: Univ. Science Books Mill Valley, 1991. – 278 p.

Singer, M.F. SINEs and LINEs: highly repeated short and long interspersed sequences in mammalian genomes / M.F. Singer // *Cell*. – 1982. – V. 28. – P.433-434.

Southern, E.M. Detection of specific DNA fragments separated by gel electrophoresis / E.M. Southern // *J. Mol. Biol.* – 1975. – Vol.98. – P.503-517.

Starikovskaya, E.B. Mitochondrial DNA diversity in indigenous populations of Southern extent of Siberia, and the origin of native American haplogroups / E.B. Starikovskaya, R.I. Sukernik, O.A. Derbeneva et al // *Annals of Hum. Genet.* – 2005, V.69, P.67-89.

Starikovskaya, Y. MtDNA diversity in Chukchi and Siberian Eskimos: Implications for the genetic history of Ancient Beringia and the peopling of the New World / Y. Starikovskaya, R. Sukernik, T. Schurr et al. // *Am. J. Hum. Genet.* – 1998. – Vol.63. – P.1473-1491.

Stoneking, M. *Alu* insertion polymorphisms and Human evolution: evidence for a larger population size in Africa / M. Stoneking, J.J. Fontius, S.L. Clifford et al. // *Genome Research*. – 1997. – Vol. 7. – P.1061-1071.

Szibor, R. Population genetic data of the STR HUMD3S1358 in two regions of Germany / R. Szibor, S. Lautsch, I. Plate et al. // *Int. J. Legal Med.* – 1998. – Vol.111, №3. – P.160-161.

Takesaki, N. Empirical tests of the reliability of phylogenetic trees constructed with microsatellite DNA / N. Takesaki, M. Nei // *Genetics*. – 2008. – Vol.178. – P.385-392.

Takezaki, N. Genetic distances and reconstruction of Phylogenetic Tree from microsatellite data // N. Takezaki, M. Nei // *Genetics*. – 1996. – Vol.144. – P.189-199.

Thèves, C. Population genetics of 17 Y-chromosomal STR loci in Yakutia / C. Thèves, P. Balareshu, L.E. Evdokimova et al. // *Forensic Sci.Int.: Genetics.* – 2010. – Vol.4. – P.129-130.

Torrioni, A. Native American mitochondrial DNA analysis indicates that the Amerind and Nadene populations were found by two independent migrations / A. Torrioni, T. Schurr, C. Yang et al. // *Genetics.* – 1992. – Vol.130. – P.153-162.

Trynova, E.G. Presentation of 17 Y-chromosomal STRs in the population of Sverdlovsk region / E.G. Trynova, T.N. Tsitovich, E.A. Vylegzhanina, N.A. Bandurenko // *Forensic Sci. Int. Genet.* – 2011. doi: 10.1016/j.fsigen.2010.12.011

Urquhart, A. Highly discriminating heptaplex short tandem repeat PCR system for forensic identification / A. Urquhart, N.J. Oldroyd, C.P. Kimpton et al. // *BioTechniques.* – 1995. – Vol.18. – P.116-121.

Usdin, K. L1 (LINE-1) retrotransposable elements provide a “fossil” record of the phylogenetic history of Murid rodents / K. Usdin, P. Chevret, M. Catzeflis // *Mol. Biol. Evol.* – 1995. – Vol.12, № 1. – P.73-82.

van Oorschot, R.A.H. HUMTH01: Amplification, species specificity, population genetics and forensic applications / R.A.H. van Oorschot, S.J. Gutowski, S.L. Robinson // *Int. J. Leg. Med.* – 1994. – Vol.107. – P.121-126.

Verbenko, D.A. Apolipoprotein B 3'-VNTR polymorphism in Eastern European populations / D.A. Verbenko, T.V. Pogoda, V.A. Spitsin et al. // *Eur. J. Hum. Genet.* – 2003. – Vol.11. – P.444-451.

Völgyi, A. Hungarian population data for 11 Y-STR and 49 Y-SNP markers / A. Völgyi, A. Zalan, E. Szvetnik, H. Pamjav // *Forensic Sci.Int.: Genetics.* – 2009. – Vol.3. – P.27-28.

Wallis, G.P. Do animal mitochondrial genome recombine? / G.P. Wallis // *Trends Ecol. Evol.* – 1999. – Vol.14. – P.209-210.

Warne, D.C. Tetranucleotide repeat polymorphism at the human beta actin related pseudogene 2 (ACRBP2) detected using the polymerase chain reaction / D.C. Warne, C. Watkins, P. Bodfish et al. // *Nucl. Acids Res.* – 1991. – Vol.19. – P. 6980-6983.

Woźniak, M. Allelic and haplotypic frequencies at 11 Y-STR loci in Buryats from South-East Siberia / M. Wozniak, M. Derenko, B. Malyarchuk et al. // *Forensic Sci. Int.* – 2006. – Vol.164. – P.271-275.

Wyman, A. A highly polymorphic locus in human DNA / A. Wyman, R. White // *Proc. Natl. Acad. Sci. US.* – 1980. – Vol.77, №11. – P.6754-6758.

Wyman, A. Propagation of some human DNA sequences in bacteriophage lambda vectors requires mutant Escherichia coli hosts / A. Wyman, L. Wolfe, D. Botstein // Proc. Natl. Acad. Sci. US. – 1985. – Vol.82, №9. – P.2880-2884.

Zastera, J. Assembly of a large Y-STR haplotype database for the Czech population and investigation of its substructure / J. Zastera, L. Roewer, S. Willuweit et al. // Forensic Sci.Int.: Genetics. – 2010. – Vol.4. – P.75-78.

Zhivotovsky L. An STR database on the Volga-Ural population / L.A. Zhivotovsky, V.L. Akhmetova, S.A. Fedorova et al. // Forensic Sci. Int.: Genetics. – 2009. – Vol. 3. – P.133-136.

Zhivotovsky, L. A reference data base on STR allele frequencies in the Belarus population developed from paternity cases / L.A. Zhivitivsky, V.M. Veremeichyk, N.N. Kuzub et al. // Forensic Sci.Int.: Genetics. – 2009. – Vol.3. – P.107-109.

Zhou, H.G. The HumD21S11 system of short tandem repeat DNA polymorphisms in Japanese and Chinese / H.G. Zhou, K. Sato, Y. Nishimaki et al. // Forensic Sci. Int. – 1997. – Vol.86, №1-2. – P.109-188.

Zuliani G. Tetranucleotide repeat polymorphism in the LPL gene / G.Zuliani, H.H. Hobbs // Nucl. Acids Res. – 1990. – Vol.18. – P.4958.

Айтхожина, Н.А. Полиморфизм некодирующей области митохондриального генома трех популяций казахов, проживающих на различных территориях Казахстана, и образцов ДНК древних представителей Казахстанского Алтая / Н.А. Айтхожина, Н.В.Дзисюк. Е.К. Людвикова // Молекуляр. биология. – 2004. – Т.38, №4. – С.592-601.

Акимова М.С. Материалы к антропологии ранних болгар // Ранние болгары на Волге. М., 1964. С. 177-194.

Акимова, М.С. Антропологические материалы из Танкеевского могильника /М.С. Акимова // Вопросы антропологии. - 1973. – Вып. 45. – С.15-29.

Акимова, М.С. Антропология древнего населения Приуралья / М.С. Акимова. - М.: - 1968.

Аксенович, Т.И. Оценка частот аллелей при этнической гетерогенности популяций / Т.И. Аксенович, А.В. Кириченко // Генетика. – 2005. – Т.41, №7. – С.990-996.

Алексеев В.П. Очерк происхождения тюркских народов Восточной Европы в свете данных антропологии // АЭТ. Казань, 1971. Т.1. С.232-272.

Алексеев В.П. Происхождение народов Восточной Европы. М., 1969.

Алексеев В.П. Этническая антропология в Казани во второй половине XIX- начале XX в. // ТИЭ. М., 1963. Т. 85. Вып. 2. С. 225-237.

Алексеева Т.И., Васильев Б.А. К вопросу о генетическом родстве русской мещеры и татар-мишарей // КСИЭ. М., 1959. Вып. 31. С. 3-13.

Алтухов, Ю.П. Наследственное биохимическое разнообразие в процессах эволюции и индивидуального развития / Ю.П. Алтухов, Л.И. Корочкин, Ю.Г. Рычков // Генетика. – 1996. – Т.32, № 11. – С.1450-1473.

Алтухов, Ю.П. Полиморфизм ДНК в популяционной генетике / Ю.П. Алтухов, Е.А. Салменкова // Генетика. – 2002. – Т.38, №9. – С.1173-1195.

Багашев А.Н. Этническая антропология тоболо-иртышских татар. Новосибирск, 1993.

Балановская, Е.В. Русский генофонд на Русской равнине / Е.В. Балановская, О.П. Балановский. – М.: ООО «Луч», 2007. - 416 с.

Баранов, В.С. Геном человека и гены «предрасположенности». Введение в предиктивную медицину / Баранов, Е.В. Баранова, Т.Э. Иващенко, М.В. Асеев.- СПб.: Интермедика, 2000.-271 с.

Безенгер В.Н. Антропологический очерк касимовских татар // Антропологическая выставка. М., 1879. С. 160.

Бермишева, М.А. Анализ изменчивости митохондриальной ДНК в популяции ороков / М.А. Бермишева, И.А. Кутуев, В.А. Спицын и др.// Генетика. – 2005. – Т.41, №1. – С.78-84.

Бермишева, М.А. Полиморфизм митохондриальной ДНК человека / М.А. Бермишева, Т.В. Викторова, Э.К. Хуснутдинова // Генетика. – 2003. – Т.39, №8. – С.1013-1025.

Бермишева, М.А. Филогеографический анализ мтДНК ногайцев: Высокий уровень смешения материнских линий Восточной и Западной Евразии / М.А. Бермишева, И.А. Кутуев, Т.Ю. Коршунова и др. // Молекуляр. биология. – 2004. – Т.38, №4. – С.617-624.

Благовидов И. Материалы к исследованию здоровья инородцев Симбирской губернии Буинского уезда (чуваши, мордва, татары). Спб., 1886.

Бородина, Т. Методы детекции SNP [электронный ресурс] / Под ред. Бородиной Т. – Электронные данные. – М.: Справочно-информационный интернет-портал «MolBiol.ru», 2001. Режим доступа: <http://www.molbiol.ru>, свободный.

Газимзянов И.Р. Антропология населения Волжской Булгарии золотоордынского периода и некоторые вопросы этногенеза татар Среднего Поволжья // Вестник антропологии. М., 1996. Вып. 1. с. 97-120.

Газимзянов И.Р. Золотая Орда и этногенетические процессы на Средней Волге // Народы России: от прошлого к настоящему. Антропология. Часть II. М., 2000. с. 189-216.

Газимзянов, И.Р. Антропологический облик татар. / Отв. ред. Р.К. Уразманова, С.В. Чешко. – М.: Наука, 2001. – С.35–40.

Геномика – медицине. Научное издание / Под ред. академика РАМН В.И. Иванова и академика РАН Л.Л. Киселева. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2005. – 392 с.

Герасимова М.М., Рудь Н.М., Яблонский Л.Т. Антропология античного и средневекового населения Восточной Европы. М., 1987.

Голубенко, М.В. Анализ распространенности «монголоидных» гаплогрупп митохондриальной ДНК среди коренного населения Тувы / М.В. Голубенко, В.П. Пузырев, В.Б. Салюков и др. // Генетика. – 2001. – Т.37, №6. – С.831-839.

Далингер А. Медико-статистическое исследование татарского населения Астраханского края. Спб., 1887.

Дебец Г.Ф. Палеоантропология СССР // ТИЭ. М., 1948. Т. 4.

Деренко, М.В. Полиморфизм диаллельных локусов Y-хромосомы у коренного населения Алтае-Саянского нагорья / М.В. Деренко, Б.А. Малярчук, Г.А. Денисова и др. // Генетика. – 2002. – Т.38, №3. – С.393-399.

Деренко, М.В. Разнообразие нуклеотидных последовательностей митохондриальной ДНК в трех группах коренного населения Северной Азии / М.В. Деренко, Дж.Ф. Шилдс // Молекуляр. биология. – 1997. – Т.31, №5. – С.784-789.

Деренко, М.В. Рестрикционный полиморфизм митохондриальной ДНК у корейцев и монголов / М.В. Деренко, А.В. Лункина, Б.А. Малярчук и др. // Генетика. – 2004. – Т.40, №11. – С.1562-1570.

Деренко, М.В. Структура генофондов этнических групп Алтае-Саянского нагорья по данным о полиморфизме митохондриальной ДНК / М.В. Деренко, Г.А. Денисова, Б.А. Малярчук и др. // Генетика. – 2001. – Т.37, №10. – С.1402-1410.

Ефимова С.В., Томилов Н.А. Материалы по этнической одонтологии тюркоязычного населения Западно-Сибирской равнины // Антропология и историческая этнография Сибири. Омск, 1990. С. 35-52.

Ефимова С.Г. Палеоантропология Поволжья и Приуралья. М., 1991.

Ефремов, И.А. Анализ полиморфизма двух гипервариабельных районов генома человека в русской популяции Москвы с помощью полимеразной цепной реакции / И.А. Ефремов, Д.А. Чистяков, В.В. Носиков // Молекуляр. биология. – 1996. – Т.30, №2. – С.307-318.

Ефремов, И.А. О возможных затруднениях молекулярно-генетической экспертизы при недостаточно высокой индивидуализирующей значимости результатов (на примере сложного случая оспариваемого материнства)/ И.А. Ефремов, В.В. Носиков, Е.Ю. Скоблилов и др. // Суд.-мед. экспертиза. – 2001. – №1. – С.11-17.

Ефремов, И.А. Экспертная оценка молекулярно-генетических индивидуализирующих систем на основе тетрануклеотидных tandemных повторов HUMvWFII и D6S366 / И.А. Ефремов, М.В. Заяц, П.Л. Иванов // Суд.-мед. экспертиза. – 1998. – №5. – С.33-36.

Корниенко, И.В. Исследование аллельного полиморфизма молекулярно-генетических индивидуализирующих систем на основе тетрануклеотидных tandemных повторов LPL, vWA и TH01 среди населения России / И.В. Корниенко, Е.Ю. Земскова, С.А. Фролова и др. // Суд.-мед. экспертиза. – 2002. – №5. – С.12-14.

Котлярова, С.Э. Полиморфизм 3'-фланкирующей области гена аполипопротеина В в популяции сибирского региона / С.Э. Котлярова, А.Б. Масленникова, С.П. Коваленко // Генетика. – 1994. – Т.30. – С.709-712.

Кравцова О.А., Газимзянов И.Р., Аскарлова А.Н. Молекулярно-генетический анализ ДНК из костных останков захоронений Среднего Поволжья // Вестник антропологии. - 2005. - Вып. 12. - С. 106-114.

Кравченко, С.А. Полиморфизм STR-локусов Y-хромосомы у восточных славян в трех популяциях из Белоруссии, России и Украины / С.А. Кравченко, П.А. Сломинский, Л.А. Бец и др.// Генетика. – 2001. – Т.37, №1. – С.97-104.

Кравченко, С.А. Популяционно-генетическое исследование аллельного полиморфизма гипервариабельной области гена аполипопротеина В у населения разных регионов Украины / С.А. Кравченко, О.С. Малярчук, Л.А. Лившиц // Цитология и генетика. – 1996. – Т.30, №5 – С.35-41.

Лимборская, С.А. Этногеномика и геогеография народов Восточной Европы / С.А. Лимборская, Э.К. Хуснутдинова, Е.В. Балановская – М.: Наука, 2002. – 261 с.

Лункина, А.В. Изменчивость митохондриальной ДНК в двух популяциях русского населения Новгородской области / А.В. Лункина, Г.А. Денисова, М.В. Деренко, Б.А. Малярчук // Генетика. – 2004. – Т.40, №7. – С.975-980.

Мак Конки, Э. Геном человека / Э. Мак Конки // М.: Техносфера, 2008. – 288 с.

Малярчук, Б.А. Африканские линии в митохондриальном генофонде европейцев / Б.А. Малярчук, J. Czarny // Молекуляр. биология. – 2001. – Т.37, №1. – С.97-104.

Малярчук, Б.А. Изменчивость митохондриальной ДНК в популяциях русского населения Ставропольского края, Орловской и Саратовской областей / Б.А. Малярчук, М.В. Деренко, Т. Гржибовский и др. // Генетика. – 2002. – Т.38, №11. – С.1532-1538.

Малярчук, Б.А. Изменчивость митохондриальной ДНК в популяциях русского населения Краснодарского края, Белгородской и Нижегородской областей / Б.А. Малярчук, Г.А. Денисова, М.В. Деренко и др. // Генетика. – 2001. – Т.37, №10. – С.1411-1416.

Морозова, И.Ю. Полиморфизм митохондриальной ДНК в русском населении пяти областей Европейской части России / И.Ю. Морозова, О.Ю. Наумова, С.Ю. Рычков, О.В. Жукова // Генетика. – 2005. – Т.41, №9. – С.1265-1271.

Наумова, О.Ю. Молекулярно-генетическая характеристика неолитической популяции Прибайкалья / О.Ю.Наумова, С.Ю. Рычков, В.И. Базалийский и др. // Генетика. – 1997. – Т.33, №10. – С.1418-1425.

Небольсин П.И. Инородцы Астраханской губернии: Заметки о кундровских татарах // Вестн. ИРГО. Спб., 1851. Ч. 2. С. 1-30.

Никольский М.Н. Материалы к антропологии татар Казанской губернии (Лаишевский уезд). Казань, 1914.

Перепечина, И.О. Исследование ДНК, подвергшейся выраженной деградации. Методические рекомендации / И.О. Перепечина, Ю.Ю. Тялина. – М.: ЭКЦ МВД России, 1999. – 48 с.

Перепечина, И.О. Исследование объектов судебно-биологической экспертизы полимеразной цепной реакцией / И.О. Перепечина, М.Г. Пименов, Т.В. Стегнова. – М.: ЭКЦ МВД России, 1996. – 36 с.

Петрищев, В.Н. Делеционно-инсерционный полиморфизм V-области мтДНК в десяти монголоидных популяциях Сибири. Частота делеции

коррелирует с географическими координатами местности / В.Н. Петрищев, А.Б. Кутуева, Ю.Г. Рычков // Генетика. – 1993б. – Т.29, №7. – С.1196-1203.

Петрищев, В.Н. Полиморфизм митохондриальной ДНК в русском населении России / В.Н. Петрищев, А.Б. Кутуева // Генетика. – 1993а. – Т.29, №8. – С.1382-1390.

Пузырев, В.П. Линии мтДНК и Y-хромосомы в популяции якутов / Пузырев В.П., Степанов В.А., Голубенко М.В. и др.// Генетика. - 2003. - Т.39, №7. – С.975-981.

Рафикова Х.С., Хуснутдинова Э.К., Долматова И.Ю. и др. Генетические связи башкир с народами Волго-Уральского региона и Сибири // Сравнительная антропология башкирского народа. Уфа, 1990. С. 68-75.

Розов Н.С. Антропологические исследования в Западной Сибири // Труды Томского гос. Ун-та. Т. 148: Вопросы биологии. Томск, 1960. С. 191-205.

Розов Н.С. Материалы к антропологии чулымцев и селькупов // ТИЭ. 1956. Т. 33. С. 340-373.

Рудь Н.М. Антропологические данные к вопросу об этнических взаимоотношениях на Средней Волге в X-XIV вв. // Антропология античного и средневекового населения Восточной Европы. М., 1987. С. 83-141.

Рычков, Ю.Г. Генофонд и геногеография народонаселения. Том 1. Генофонд населения России и сопредельных стран. / Ю.Г. Рычков, О.В. Жукова, В.А. Шереметьева и др.; под ред. Ю.Г. Рычкова. – СПб.: Наука, 2000. – 611 с.

Самбуугийн, Н. Полиморфизм ДНК в населении Монголии: анализ ПДРФ митохондриальной ДНК / Н. Самбуугийн, В.Н. Петрищев, Ю.Г. Рычков // Генетика. – 1991. – Т.27, №12. – С.2143-2151.

Солбриг, О. Популяционная биология и эволюция: пер. с англ. / О. Солбриг, А. Солбриг.- М.: Мир, 1982. – 488 с.

Степанов, В.А. Эволюция и филогеография линий Y-хромосомы человека / В.А. Степанов, В.Н. Харьков, В.П. Пузырев // Вестник ВОГиС, 2006, Т.10, №1. С.57-72.

Сукерник, Р.И. Изменчивость митохондриальной ДНК у коренных жителей Сибири в связи с реконструкцией эволюционной истории американских индейцев. Рестрикционный полиморфизм / Р.И. Сукерник, Т.Г. Щур, Е.Б. Стариковская, Д.К. Уоллес // Генетика. – 1996. – Т.32, №3. – С.432-439.

Сукерник, Р.И. Митохондриальный геном и митохондриальные болезни человека / Р.И. Сукерник, О.А. Дербенева, Е.Б. Стариковская и др. // Генетика. – 2002. – Т.38, №2. – С.161-170.

Сухарев А.А. Казанские татары: Опыт этнографического и медико-антропологического исследования.: Дис.д-ра медицины. Спб., 1904.

Талько-Гринцевич Ю.Д. Заметки по антропологии волжских инородцев // Русский антропологический журнал. 1904. № 1. С. 160-180.

Трофимова Т.А. Антропологический состав населения г.Болгары в X-XV вв. // ТИЭ. Антропологический сборник. М., 1956. Т. 1. С. 73-145.

Трофимова Т.А. Тобольские и Барабинские татары: Антропологический очерк // ТИЭ. М., 1947. Т. 1. С. 194-215.

Трофимова Т.А. Этногенез татар Поволжья в свете данных антропологии // ТИЭ. М., 1949. Т. 7.

Туракулов, Р.И. Аллельный полиморфизм коротких tandemно повторяющихся последовательностей локусов HUMF13A1 и HUMCD4 в русских популяциях Москвы и Томска / Р.И. Туракулов, Д.А. Чистяков, О.Н. Одинокова, В.В. Носиков // Генетика. – 1997б. – Т.33, №7. – С.979-985.

Туракулов, Р.И. Аллельный полиморфизм тетра-нуклеотидного tandemного повтора SE33 среди удэгейцев и в двух городских популяциях России / Р.И. Туракулов, Д.А. Чистяков, О.Н. Одинокова и др. // Молекуляр. биология. – 1997а. – Т.31, №6. – С.978-984.

Федорова, С.А. Анализ линий митохондриальной ДНК в популяции ороков / С.А. Федорова, М.А. Бермишева, Р. Виллемс и др. // Молекуляр. биология. – 2003. – Т.37, №4. – С.643-653.

Халиков, А.Х. Монголы, татары. Золотая орда и булгары / А.Х.Халиков. – Казань: Татарское кн. изд-во, 1994. – 105 с.

Халиков, А.Х. Происхождение татар Поволжья и Приуралья / А.Х.Халиков. – Казань: Татарское кн. изд-во, 1978. – 160 с.

Харьков, В.Н. Частоты диаллельных гаплогрупп Y-хромосомы у белорусов / В.Н. Харьков, В.А. Степанов, С.П. Фещенко и др. // Генетика. – 2005. – Т.41, №8. – С.1132-1136.

Хедрик, Ф. Генетика популяций / Ф Хедрик // М.: Техносфера, 2003. – 592 с.

Хить Г.Л. Антропологический состав и генетические связи сибирских татар по данным дерматоглифики // Антропология и историческая этнография Сибири. Омск, 1990. С. 14-34.

Хить Г.Л. Дерматоглифика народов СССР. М., 1983.

Хомяков М.М. К вопросу об антропологическом типе казанских татар: Приложение к трудам Общества естествоиспытателей за 1914-1915 гг. Казань, 1915.

Хрунин, А.В. Полиморфизм микросателлитов Y-хромосомы в русских популяциях севера и юга России на примере Курской и Архангельской областей / А.В. Хрунин, Н.А. Бебякова, В.П. Иванов и др. // Генетика. – 2005. – Т.41, №8. – С.1125-1131.

Хуснутдинова, Э.К. Анализ аллельных вариантов гипервариабельного локуса аполипопротеина В в популяциях башкир и коми / Э.К. Хуснутдинова, Т.В. Погода, М.И. Просняк и др. // Генетика. – 1995. – Т.31, №11. – С.995-1000.

Хуснутдинова, Э.К. Популяционно-генетическая структура чувашей (по данным о восьми ДНК-локусах ядерного генома) / Э.К. Хуснутдинова, Т.В. Викторова, В.Л. Ахметова и др. // Генетика. – 2003. – Т.39, №11. – С.1550-1563.

Хуснутдинова, Э.К. Рестрикционно-делеционный полиморфизм V-области митохондриальной ДНК в популяциях Волго-Уральского региона / Э.К. Хуснутдинова, Р.И. Фатхлисламова, И.М. Хидиятова и др. // Генетика. – 1997. – Т.33, №6. – С.880-883.

Хуснутдинова, Э.К. Рестрикционный полиморфизм главной некодирующей области митохондриальной ДНК в популяциях Волго-Уральского региона / Э.К. Хуснутдинова, И.М. Хидиятова, Т.В. Викторова, Р.И. Фатхлисламова // Генетика. – 1999. – Т.35, №5. – С.695-702.

Чистяков, Д.А. Распределение аллелей микросателлитных локусов HUMCYAR04 и D19S253 в популяционных выборках двух городов России / Д.А. Чистяков, М.В. Челнокова, И.А. Ефремов и др. // Генетика. – 1997. – Т.33, №2. – С.262-268.

Шнейдер Ю.В., Тихомирова Е.В., Шильникова И.Н., Рычков Ю.Г. Генетический полиморфизм и геногеография коренного населения Уральского региона // Генетика. 1995. Т. 31. № 4. С. 560-572.

Яблонский Л.Т. Палеоантропологические материалы к вопросу о формировании уральской расы (Меллятамакские могильники) // Материалы к антропологии уральской расы. Уфа, 1992. С. 135-149.

Яблонский Л.Т. Социально-этническая структура золотоордынского города по данным археологии и антропологии // Антропология античного и средневекового населения Восточной Европы. М., 1987. С. 142-236.

ПРИЛОЖЕНИЕ

МАТЕРИАЛЫ и МЕТОДЫ

Выделение препаратов современной ДНК

Тотальный препарат ДНК из 4 мл периферической крови современного населения выделяли стандартным методом фенол/хлороформной экстракции (Mathew S.G.P., 1984). Лизирующий буфер, содержащий 0,32 М сахарозы, 0,1 М Трис-НСl, 5мМ MgCl₂, 0,1% тритон X-100, добавляли к крови в соотношении 1:6,25. Осадок лейкоцитов, полученный после центрифугирования, растирали с раствором Saline-EDTA, содержащим 0,025 М ЭДТА и 0,075 М NaCl, добавляли 10% SDS до конечной концентрации 1% и протеиназу К в концентрации 0,2 мг/мл. После инкубации при 37-42° С в течение ночи, проводили очистку Трис-НСl насыщенным фенолом (рН 8,0 – 8,5), смесью фенол/хлороформ/изоамиловый спирт (в соотношении 25:24:1) и конечной очисткой смесью хлороформ/изоамиловый спирт. После осаждения ДНК этиловым спиртом, промыванием в 70% этаноле, препараты ДНК высушивали при комнатной температуре и растворяли в ddH₂O и хранили при температуре –20° С. Качество и количество полученной ДНК проверяли электрофорезом в 0,8 % агарозном геле, приготовленном на 1x TBE буфере. В качестве образца для сравнения использовали разведение известных концентраций ДНК фага λ. В качестве электродного буфера использовался 1x TBE. Разгон ДНК проводили в течение 16-18 часов при напряженности поля 2 В/см.

Качество и количество современных препаратов ДНК может быть определено методом электрофореза в агарозном геле (рис. 1) с последующей окраской этидиум бромидом и визуализацией в УФ-свете (Маниатис, 1984). Результаты электрофореза свидетельствуют о том, что концентрация исходной матрицы ДНК составляет около 200-300 нг/мкл, что является достаточным для проведения молекулярно-генетического анализа.

Выделение препаратов древней ДНК

Основные этапы по выделению деградированной ДНК из костных останков подробно описаны в главе 5.

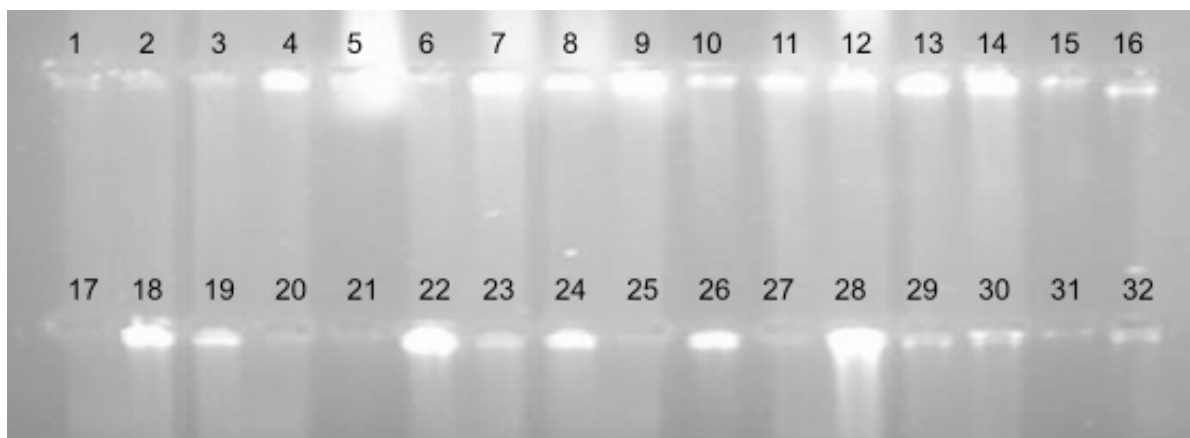


Рис. 1. Электрофореграмма препаратов современной ДНК в 0.8% агарозном геле (окрашивание EtBr с визуализацией в УФ-свете). Дорожки 1-29 – препараты ДНК, 30-32 – разведение ДНК фага λ (100, 10 и 50 нг соответственно).

Полимеразная цепная реакция

ПЦР проводили с использованием амплификатора «Терцик» (ЗАО «НПФ ДНК-технология», Москва). При постановке ПЦР с ДНК, выделенной из костных останков, использовали несколько систем контролей: K_{H_2O} , $K_{Ж}$, $K_{ПЦР}$ и $K_{Ч}$. K_{H_2O} и $K_{Ж}$ позволяют выявить контаминацию на стадии выделения ДНК; $K_{ПЦР}$ (вместо ДНК-матрицы используется dH_2O) позволяет выявить возможное загрязнение реактивов, используемых для постановки ПЦР; $K_{СОВР}$ – амплификация современной ДНК для проверки работы тест-системы.

Амплификация микросателлитных локусов

Амплификацию полиморфных аутосомных и Y-STR локусов проводили с использованием праймеров, предложенных в работах Ricci (2000), Butler (2003, 2004). Последовательности праймеров и размеры амплификатов приведены в таблице 1 и 2. Праймеры были синтезированы в НПФ «Литех» (г.Москва).

Для амплификации древней ДНК по аутосомным микросателлитным локусам, использовались так называемые мини-STR-локусы, размер амплификатов которых не превышает 220 п.н. Определение половой принадлежности костяков с помощью системы генотипирования пола на основе гена амелогенина.

Реакции по генотипированию современного населения проводили в 10 мкл реакционной смеси, содержащей около 15-20 нг тотальной ДНК, 200 мМ каждого dNTP и 1 единицы термостабильной полимеразы Taq-SE в буфере, содержащем 60 мМ Tris-HCl (pH 8,3), 1,5 мМ $MgCl_2$, 25 мМ KCl, 10 мМ 2-меркаптоэтанола, 0,1 % Тритон X-100, производства ООО «СибЭнзим» (г. Новосибирск).

Аmplификацию древней ДНК проводили в 20 мкл реакционной смеси, содержащей 2-5 мкл препарата ДНК, 2 единицы термостабильной полимеразы Taq-SE (ООО «СибЭнзим»), 200 мМ каждого dNTP в буфере, содержащем 20 мМ Tris-HCl (pH 8,9), 1,6 мМ MgCl₂, 50 мМ KCl, 100 мкг/мл желатина, 0,1 % твин-20 (производитель НПБО «Е», г. Пущино, Московской обл.). После предварительной денатурации при 94°C в течение 3 минут, амплификацию проводили в течение 35 циклов для современной ДНК и 45 циклов для древней ДНК в следующем режиме: денатурация 94°C – 30 секунд, отжиг при 58-60°C – 30 секунд, элонгация при 72°C – 30 секунд с последним циклом элонгации при 72°C в течение 7-10 минут. Внесение ДНК проводили только после добавления 25-30 мкл вазелинового масла в каждую пробирку во избежание перекрестной контаминации между образцами и загрязнения используемых реактивов.

Аmplификация участков митохондриальной ДНК

Участок D-петли мтДНК (16106-16545 п.н.), размером 440 п.н., амплифицировали с помощью 2 пар праймеров в случае амплификации ДНК современного населения. Ввиду ожидаемого высокого уровня деградации древней ДНК, амплификацию участка D-петли проводили с использованием 4 пар праймеров, с тем условием, чтобы длина амплифицируемого участка не превышала 140 п.н., и при этом, каждый последующий фрагмент мтДНК перекрывался с предыдущим. Последовательности праймеров, предложенные в работе Наумовой (1997), температура отжига, концентрации праймеров и размеры амплификатов указаны в таблице 3.

Участки кодирующей части митохондриальной ДНК, содержащие полиморфные сайты, амплифицировали с помощью праймеров, предложенных в работах Izagirre (1999), Kolman (2000), Quintans (2004), Петрищева (1993). Последовательности праймеров, их концентрация, температура отжига, размеры продуктов ПЦР и рестрикции приведены в таблице 4.

Рестрикционный анализ

В каждом из амплифицированных фрагментов D-петли изучался полиморфизм сайтов рестрикции следующих эндонуклеаз: AvaII, BamHI, EcoRV, HaeIII, KpnI, RsaI.

Для определения митотипов мтДНК проводили высокоразрешающий ПДРФ-анализ в следующих сайтах рестрикции: 7025 AluI, 14766 MseI, 4577 NlaIII, 12308 HinfI, 8994 HaeIII, 9052 HaeII, 13704 BstNI, 8249 AvaII, 10397 AluI, 10394 DdeI, 13262 AluI, 5176 AluI, 663 HaeIII.

Гидролиз ДНК для ПДРФ-анализа проводили в течение 16-20 часов с использованием 2-5 единиц фермента в 10 – 15 мкл реакционной смеси, содержащей соответствующий буфер для рестрикции при соответствующей каждой рестриктазе температуре. В ходе работы были использованы рестриктазы производства ООО «СибЭнзим» (г. Новосибирск).

Полиморфизм учитывался по наличию (+) или отсутствию (–) сайтов рестрикции. Идентификация типов мтДНК проводилась на основании существующей классификации митотипов в популяциях мира (Izaguirre, 1999, Kolman, 2000).

Разделение продуктов амплификации и рестрикции

Разделение продуктов амплификации по аутосомным STR локусам проводили с помощью электрофореза в 6-8% нативных (5-7% глицерина) и денатурирующих (7М мочевины, при 55°C) полиакриламидном геле (5%С, длина геля не менее 10 см) в зависимости от размера получаемых продуктов ПЦР. Для разделения амплификатов в денатурирующих условиях использовали прибор «MacroPhore» («LKB», Швеция), разделение амплификатов в нативном ПААГе проводили с использованием камеры для электрофореза размером 20x20см («Хеликон», г. Москва)

Разделение продуктов амплификации по микросателлитным Y-STR локусам и участкам митохондриальной ДНК проводили только в нативном 6-8% полиакриламидном геле.

В качестве маркера размеров аллелей для каждого локуса была использована «аллельная лестница», содержащая наиболее часто встречающиеся аллельные варианты. Для определения фрагментов аллельной лестницы использовали образец контрольной ДНК с известным генотипом/гаплотипом (любезно предоставленными ЭКЦ МВД РТ).

Разделение продуктов рестрикции проводили в 6-8% нативных полиакриламидных гелях. В качестве маркеров молекулярного веса рестрикционных фрагментов использовали ДНК фага λ , гидролизованную рестриктазой BsuRI, ДНК рUC19, гидролизованную рестриктазой MspI и Kzo9I (коммерческие препараты производства ООО «СибЭнзим», г.Новосибирск).

Визуализацию продуктов амплификации проводили с помощью окрашивания бромистым этидием и детекцией в УФ-излучении при 254 нм (EtBr-флюоресценция) и окрашиванием гелей нитратом серебра (Budowle, 1991) с последующей фиксацией в 10% глицерине и высушиванием.

Таблица 1. Последовательности праймеров, размеры и диапазон аллельных вариантов аутосомных STR локусов

Название локуса	Хромосомная локализация	Последовательность повторяемой единицы	Размер аллеля, п.н Номера аллелей	Последовательность праймеров
TPOX	2p23-2pter 10-й интрон гена пероксидазы	AATG	224-256 аллели 5-14	N: 5'-ACTGGCAGACAGGCACTTAGG-3' F: 5'-GGAGGAACCTGGGAACACACAGGT-3' N: 5'-CTTAGGGAACCCCTCACTGAATG-3' F: 5'-GTCCCTTGTCAAGCGTTTATTGT-3'
mini TPOX			65-101	
D3S1358	3p	AGAT,TCCTA	99-147 аллели 8-20	N: 5'-ACTGCAGTCCAAATCTGGGT-3' F: 5'-ATGAAATCAACAGAGGCTTG-3'
FGA (FIBRA)	4q28 3-й интрон гена α-фибриногена	[TTTC]3TTTTTCT [CTT]n CTCC[TTCC]2	196-314 аллели 12.2-51.2	N: 5'-GCCCCATAGGTTTGAACCTCA-3' F: 5'-TGATTGTCTGTAATTGCCAGC-3'
mini FGA			125-281	N: 5'-AAATAAATAGGCATATTTACAAGC-3' F: 5'-GTCGAGTGATTTGTCTGTAATTG-3'
D5S818	5q23.3-32	AGAT	141-171 аллели 7-16	N: 5'-GGGTGATTTCCCTCTTTGGT-3' F: 5'-TGATTCCAAATCATAGCCACA-3'
HUMTH01	11p15-15.5 1-й интрон гена тирозин-гидроксилазы	TCAT	171-215 аллели 3-14	N: 5'-GTGGGCTGAAAAGCTCCCATTAT-3' F: 5'-GTGATTCCCATTTGGCCTGTTCCCTC-3'
VWA31A	12p12-pter 40-й интрон фактора фон Виллебранда	[TCCTA] со вставками [TCTG] и [TCCA]	122-182 аллели 10-25	N: 5'-CCCTAGTGGATGATAAGAAATAATCAGTATG-3' F: 5'-GGACAGATGATAAATACATAGGATGGATGG-3'

Продолжение таблицы 1

Название локуса	Хромосомная локализация	Последовательность повторяемой единицы	Размер аллеля, п.н. Номера аллелей	Последовательность праймеров
D7S820	7q	GATA	194-234 аллели 5-15	N: 5'-TGTCATAGTTTAGAACGAACTAACGG-3' F: 5'-CTGAGGGTATCAAAAACSTCAGAGG-3'
mini D7S820			136-176	N: 5'-GAACACTTGTCSATAGTTTAGAACGAACT-3' F: 5'-TCATTGACAGAAATGCAACCA-3'
D21S11	21	TCTA,TCTG	202-260 аллели 24-38.2	N: 5'-ATA TGTGAGTCAATTCCTCCCAAG-3' F: 5'-TGTATTAGTCAATGTTCTCCSAG-3'
miniD21S11			153-211	N: 5'- ATTCCCCAAGTGAATTGC-3' F: 5'- GGTAGATAGACTGGATAGATAGACGA-3'
CD4	12pter-p12	AAAAAG	81-121 аллели 4-13	N: 5'-TTGGAGTCGCAAGCTGAACTAGC-3' F: 5'-GCCTGAGTGACACAGAGTGAGAACCC-3'
LPL	8p22 6-й интрон гена липопротеинлипазы	AAAT	105-133 аллели 7-14	N: 5'-CTGACCCAAGGATAGTGGGATATAG-3' F: 5'-GGTAACTGAGCGAGACTGTGTCT-3'
mini CSF1PO	5q33.1 6-й интрон протоонкогена семейства c-fsm	AGAT	89-129 аллели 6-16	N: 5'-ACAGTAACTGCCCTTCATAGATAG -3' F: 5'-GTGTCAGACCCCTGTTCTAAAGTA -3'
D16S539	16q24qter	AGAT	94-134 аллели 5-15	N: 5'- ATACAGACAGACAGACAGGGTG-3' F: 5'- GCATGTATCTATCATCCSATCTCT-3'

Таблица 2. Последовательности праймеров, размеры и диапазон аллельных вариантов STR-локусов Y-хромосомы

Название локуса	Последовательность повторяемой единицы	Размер аллеля, п.н	Последовательность праймеров
DYS19	[TAGA] ₃ TAGG [TAGA] _n	233-269 аллели 10-19	N: 5'-ACTACTGAGTTTCTGTGTTATAGTGTGTTT-3' F: 5'-GTCAATCTCTGCACCTGGAAAT-3'
DYS385a/b	[GAAA] _n	242-326 аллели 7-24	N: 5'-AGCATGGGTGACAGAGCTA-3' F: 5'-GCCAATTACATAGTCCCTCCTTTC-3'
DYS388	[ATT] _n	151-175 аллели 10-18	N: 5'-GAATTCATGTGAAGTTAGCCGTTTAGC-3' F: 5'-GCCAATTACATAGTCCCTCCTTTC-3'
DYS389 I	[TCTG] ₃ [TCTA] _n	143-171 аллели 9-16	N: 5'- CCAACTCTCATCTGTATTATCTAT-3' F: 5'- GTTATCCCTGAGTAGTAGAAGAATG-3'
DYS389 II	[TCTG] _n [TCTA] _m [TCTG] ₃ [TCTA] _p	255-287 аллели 24-34	
DYS390	[TCTG] ₈ [TCTA] _n TCTG[TCTA] ₄	188-232 аллели 17-27	N: 5'- TATATTTTACACATTTTGGGCC-3' F: 5'- GTGACAGTAAATGAAACATTTGC-3'
DYS391	[TCTA] _n	89-121 аллели 6-14	N: 5'- TTCAATCATAACCCATATCTGTC-3' F: 5'- GATAGAGGGATAGTAGGCAGGC-3'
DYS392	[TAT] _n	93-122 аллели 6-17	N: 5'-AAAAGCCAAAGAGGAAAACA-3' F: 5'-AAACCTACCAATCCCATTCCTT -3'
DYS393	[AGAT] _n	109-141 аллели 9-17	N: 5'-GTGGTCTTCTACTTGTGTCAAATAC-3' F: 5'-GAACTCAAGTCCAAAATGAGG-3'

Продолжение таблицы 2

Название локуса	Последовательность повторяемой единицы	Размер аллеля, п.н	Последовательность праймеров
DYS426	[GTT]n	92-98 аллели 10-12	N: 5'-CTCAAAAGTATGAAAAGCATGACCA-3' F: 5'-GGTGACAAGACGAGACTTTGTG-3'
DYS439	[GATA]n	116-136 аллели 9-14	N: 5'-ACATAGGTGGAGACAGATAGATGAT-3' F: 5'-GCCTGGCTTGGAAATTCCTTT-3'
DYS464a/b/c/d	[CCTT]n	242-298 аллели 9-23	N: 5'-CTTTGGGCTATGCCTCAGTTT-3' F: 5'-GCCATACCTGGGTAAACAGAGAGAC-3'

Таблица 3. Последовательности праймеров и локализация амплифицируемого фрагмента D-петли ГВС1 мтДНК

Локализация локуса	Последовательность праймеров	Размер амплификата, п.н.
16106-16254	N: 5'-GCCAGCCACCATGAATATG-3' F: 5'-GCAGTTGATGTGTAGATAGTT-3'	148
16226-16345	N: 5'-AACATATCASCACATCAACTGG-3' F: 5'-TGTAATGTGCTATGTACCGGT-3'	120
16345-16445	N: 5'-ACCGTACATAGCACATTACA-3' F: 5'-AGAGTAGCACTCTTGTGCGG-3'	100
16426-16545	N: 5'-CCGCACAAGAGTGCTACTCT-3' F: 5'-AACCGTGGGCTATTTAGGC-3'	120

Таблица 4. Последовательности праймеров, использованных в работе, локализация полиморфных фрагментов кодирующей части мтДНК, размеры продуктов ПЦР-амплификации и рестрикции

Сайт мтДНК	Последовательность праймеров	Размер, п.н.	
		Продукты ПЦР	Рестрикты
7025 Alu I	N: 5'-CCTGACTGGCATTGTATT-3' F: 5'-TGTA AACGACGGCCAGTTGATAGGACATA GTGGAAGT-3'	109	68+41
8249 AvaII	N: 5'-AAC SAC AGT TTC ATG CCC GGC AT-3' F: 5'-TAA GTT AGC TTT ACA GTG GGC T-3'	121	58+63
13704 BstNI	N: 5'-CCT AAC AGG TCA ACC TCG CT-3' F: 5'-TGT AAA ACG ACG GCC AGT CTG CGA ATA GGC TTC CGG CT-3'	122	80+42
9052 HaeII	N: 5'-CCT AAC CGC TAA CAT TAC-3' F: 5'-TGT AAA ACG ACG GCC AGT GAA GAT GAT AAG TGT AGA GG-3'	120	54+66
8999 HaeII	N: 5'-TTC TTA CCA CAA GGC ACA CC-3' F: 5'-AGG TGG CCT GCA GTA ATG T-3'	126	88 38
12308 HinfI	N: 5'-CAC AAG AAC TGC TAA CTC ATG C-3' F: 5'-ATT ACT TTT ATT TGG AGT TGC ACC AAG ATT-3'	123	93+30
4577 NlaIII	N: 5'-CAC TCA TCA CAG CGC TAA GC-3' F: 5'-TGG CAG CTT CTG TGG AAC-3'	120	62+58
14766 MseI	N: 5'-TCAACTACAAGAACACCAATGACC-3' F: 5'-GGAGTCCGATGATGAGTGG-3'	82	50+32
663 HaeIII	N: 5'-TGTAGCTTACCTCCTCAAAGC-3' F: 5'-TTGATCGTGGTGAATTAGAGG-3'	164	60+104
5176 AluI	N: 5'-CCTACTACTATCTCGCACCTG-3' F: 5'-GTGAATCTTCGATAATGGCC-3'	132	126+6
10394 DdeI 10397 AluI	N: 5'-CCATGAGCCCTACAAACAACCTAAC-3' F: 5'-GTA AATGAGGGCATTGGTAAATAT-3'	201	94+107
13262 AluI	N: 5'-CGCCCTTACACAAAATGACATCAA-3' F: 5'-TCCTATTTTCCGAATATCTTGTTC-3'	207	30+177

Статистическая обработка данных

Частоты аллелей и генотипов рассчитывали путем прямого подсчета с использованием макроса VBA к Microsoft Excel, разработанного Тарасовым Д.С. (каф. генетики, КГУ, г.Казань).

Распределение частот аллелей и генотипов исследованных STR локусов проверяли на отклонение от равновесия Харди-Вайнберга с использованием двустороннего теста методом Guo и Thompson (Guo, 1992), и одностороннего теста на наличие избытка и дефицита гетерозигот (Rousset, 1995), ожидаемые и наблюдаемые значения гетерозиготности вычисляли общепринятыми методами, реализованными в программе Genepop v.3.4 (Raymond, Rousset, 1995).

Проверка идентичности аллельных и генотипических распределений проводилось так же с помощью этой программы. Для проверки аллельных распределений использовался точный тест Фишера, как описано в Raymond и Rousset (Raymond, 1995). Для проверки идентичности распределения по генотипам был использован G-подобный тест (Goudet, 1996).

Эффективную численность популяции определяли по формуле:

$$\frac{1}{4N_m} + \frac{1}{4N_f} = \frac{1}{N_e} \quad (1)$$

где N_e – эффективная численность популяции, N_m и N_f – количество мужских и женских индивидов соответственно (Crow, 1954).

Коэффициент инбридинга F и долю свободно скрещивающихся индивидов s определяли по формуле:

$$F = 1 - H_n/H_o, \quad (2)$$
$$s = 1 - S, \quad S = 2F/1+F$$

где H_n – наблюдаемая гетерозиготность, H_o – ожидаемая гетерозиготность, S – доля инбредных индивидов (Солбриг, 1982).

Показатели генного и генотипического разнообразия по полиморфным ядерным микросателлитным локусам и рестрикционным сайтам мтДНК рассчитывали по формуле Нея и Таджима (Nei, 1981):

$$h = \frac{(1 - \sum p^2)N}{N - 1} \quad (3)$$

где N – число индивидуумов, p – частота аллеля или генотипа для STR локусов, частота сайта рестрикции или митотипа для мтДНК, частота аллеля, гаплотипа для STR локусов или гаплогруппы Y-хромосомы.

Для определения внутрипопуляционной гетерогенности были рассчитаны расстояния между индивидуумами с помощью программы POPULATIONS (v.1.2.28). Консенсусные дендрограммы строили с помощью пакета программ Phylip (v.3.61) и Treeview (v.1.6.6).

Для расчета генетических расстояний по полиморфным маркерам между популяциями использовали стандартное генетическое расстояние D_A по Нею (Takezaki, 2007), основанное на частотах аллелей:

$$D_a = 1 - \frac{1}{r} \sum_i^r \sum_j^k \sqrt{x_{ij} y_{ij}} \quad (4)$$

где r – число локусов, k – число аллелей в j -локусе, x_{ij} и y_{ij} – частоты i -го аллеля j - локуса в популяциях X и Y соответственно.

На основе полученных данных по генетическим расстояниям был проведен кластерный анализ методом объединения ближайших соседей (neighbour joining) с помощью программы POPTREE (модифицированной версии NJBAFD v.1.1), статистическая значимость полученных кластеров определялась методом bootstrap-анализа.

ЧАСТОТЫ ГЕНОТИПОВ И ГАПЛОТИПОВ STR-локусов

Таблица 5. Распределение частот генотипов по аутосомным STR локусам

Генотип	Казанские татары	Мишаре	Генотип	Азнакаево	Буинск
D5S818			TH01		
9/10	0,0075	0,0074	6/6	0,0519	0,0894
9/11	0,0149	0	6/7	0,0667	0,0894
9/12	0,0597	0,0221	6/8	0,0667	0,0569
9/13	0,0149	0,0368	6/9	0,0889	0,1057
10/10	0,0075	0,0147	6/9.3	0,1111	0,122
10/11	0,0299	0,0736	6/9.3	0,0074	0
10/12	0,0597	0,0515	6/10	0,0074	0
10/13	0,0373	0,0074	7/7	0,0074	0,0569
11/11	0,1343	0,0956	7/8	0,0148	0,0488
11/12	0,2239	0,2647	7/9	0,0667	0,0651
11/13	0,1567	0,0956	7/9.3	0,2222	0,0488
12/12	0,1567	0,1323	8/8	0	0,0325
12/13	0,0672	0,1471	8/9	0,0370	0,0163
12/14	0,0149	0	8/9.3	0,0667	0,0244
13/13	0,0149	0,0441	9/9	0,0222	0,0569
13/14	0	0,0074	9/9.3	0,0963	0,0976
			9.3/9.3	0,0667	0,0894
D16S539			D7S820		
8/8	0,0074	0	9/9	0	0,0072
8/12	0,0074	0	9/10	0	0,0072
8/13	0	0,0071	9/11	0	0,0072
8/14	0,0074	0	9/12	0,0075	0,0072
9/9	0,0294	0,05	9/13	0,0224	0,0072
9/10	0,0294	0,0143	9/14	0	0,0072
9/11	0,0809	0,1357	10/10	0,0448	0,0288
9/12	0,0368	0,05	10/11	0,0149	0,0288
9/13	0,0221	0,05	10/12	0,1194	0,0503
9/14	0,0147	0,0071	10/13	0,0672	0,0791
10/10	0,0074	0,0214	10/14	0,0224	0,0791
10/11	0,0515	0,0071	10/15	0	0,0072
10/12	0,0368	0,0286	11/11	0,0224	0,036
10/13	0,0368	0	11/12	0,0597	0,1367
11/11	0,0735	0,1071	11/13	0,0821	0,0504
11/12	0,125	0,15	11/14	0,0299	0,0432
11/13	0,1691	0,0929	11/15	0,0075	0
11/14	0,0147	0,0214	12/12	0,0746	0,036
12/12	0,125	0,1	12/13	0,112	0,1007
12/13	0,0735	0,0714	12/14	0,1045	0,0576
12/14	0,0147	0,0214	12/15	0,0075	0,0144
13/13	0,0294	0,0357	13/13	0,0672	0,0504
13/14	0,0074	0,0071	13/14	0,0373	0,0863
13/15	0	0,0143	13/15	0,0075	0,0288
14/15	0	0,0071	14/14	0,0821	0,036

Продолжение таблицы 5

Генотип	Азнакаево	Буинск	Генотип	Азнакаево	Буинск
LPL			CD4		
7/9	0,0148	0,0071	5/5	0,0075	0,0072
9/10	0,0444	0,0851	5/6	0,2222	0,3475
9/11	0,0296	0,0284	5/7	0,0074	0
9/12	0,0370	0,0355	5/8	0,0148	0,0071
10/10	0,3111	0,227	5/10	0,23	0,1064
10/11	0,163	0,1773	5/11	0,0148	0,0112
10/12	0,1852	0,1844	5/12	0,0074	0
10/13	0,0222	0,0213	6/6	0,0963	0,0709
11/11	0,0593	0,0426	6/8	0,0074	0,1702
11/12	0,0444	0,1135	6/10	0,1333	0,0142
11/13	0,0074	0,0213	8/10	0,0148	0,0142
12/12	0,0667	0,0567	8/11	0,0074	0,0071
12/13	0,0074	0	10/10	0,1037	0,1348
13/13	0,0074	0			
vWA31A			D3S1358		
13/15	0	0,0071	13/14	0,0148	0,0073
13/18	0,0074	0,0071	13/15	0	0,0292
14/14	0,0074	0,0071	13/16	0,0074	0,0073
14/15	0,0222	0,0213	13/17	0	0,0146
14/16	0,0370	0,0355	13/18	0,0074	0
14/17	0,0667	0,0567	14/14	0,0148	0,0511
14/18	0,0370	0,0355	14/15	0,0889	0,0438
14/19	0,0074	0,0213	14/16	0,0592	0,0803
15/15	0	0,0071	14/17	0,0444	0,0292
15/16	0,0296	0,0355	14/18	0,0148	0,0584
15/17	0,0519	0,0567	15/15	0,1185	0,0876
15/18	0,0444	0,0709	15/16	0,1185	0,1536
15/19	0,0148	0,0496	15/17	0,0815	0,1751
16/16	0,0444	0,0355	15/18	0,0444	0,0292
16/17	0,1556	0,0709	15/19	0,0074	0
16/18	0,1259	0,0851	16/16	0,0889	0,0438
16/19	0,0222	0,0355	16/17	0,1037	0,0803
16/20	0	0,0071	16/18	0,0444	0,0219
16/21	0	0,0071	16/19	0,0074	0
17/17	0,0963	0,0701	17/17	0,0667	0,0292
17/18	0,1037	0,1489	17/18	0,0444	0,0293
17/19	0,0667	0,0284	17/19	0,0074	0,0145
18/18	0,0222	0,0496	18/18	0,0148	0,0146
18/19	0,0370	0,0355			
19/19	0	0,0142			

Продолжение таблицы 5

Генотип	Азнакаево	Буинск	Генотип	Азнакаево	Буинск
D21S11			FGA		
25/32.2	0	0,0071	16/19	0,0075	0
25.2/32	0	0,0071	17/18	0,0075	0
26.2/26.2	0,0075	0,0071	17/19	0,0075	0
26.2/28	0	0,0284	17/22	0,0075	0,0079
26.2/29	0	0,0213	18/18	0,0075	0
26.2/31.2	0	0,0284	18/19	0	0,0079
27/28	0,0075	0	18/20	0,0448	0
27/29	0,0075	0	18/22	0,0224	0,0157
27/30.2	0,0149	0	18/23	0,0149	0,0079
27/31	0,0075	0	18/25	0,0149	0
27/32	0,0075	0,0071	19/19	0,0149	0
27/32.2	0,0075	0	19/20	0,0299	0,0472
28/28	0,0299	0,0284	19/21	0,0821	0,0157
28/29	0,0299	0,1206	19/22	0,0522	0,0315
28/30	0,0597	0,0284	19/23	0,0224	0,0079
28/30.2	0,0075	0,0071	19/24	0	0,0236
28/31	0,0448	0,0071	19/25	0	0,0079
28/31.2	0,0075	0,0638	19/26	0	0,0079
28/32	0,0225	0,0142	20/20	0,0373	0
28/32.2	0,0075	0	20/21	0,0522	0,0394
28/33	0	0,0142	20/22	0,0373	0,0945
28/33.2	0,0075	0,0213	20/23	0,0821	0,0315
28/34	0	0,0071	20/24	0,0448	0,0315
28/34.2	0,0149	0	20/25	0	0,0079
29/29	0,0821	0,0709	20/26	0	0,0157
29/30	0,0299	0,0780	21/21	0,0149	0,0315
29/30.2	0,0075	0,0142	21/22	00970	00787
29/31	0,0299	0,0142	21/23	00597	0,0157
29/31.2	0,0075	0,0355	21/24	00224	0,0472
29/32	0	0,0142	21/25	0,0075	0,0079
29/32.2	0,0149	0,0071	21/26	0,0299	0,0079
29/33.2	0,0149	0,0142	22/22	0,0522	0,0394
29/34	0	0,0071	22/23	0,0448	0,0867
29/34.2	0,0075	0	22/24	0,0149	0,0472
30/30	0,0373	0,0497	22/25	0,0075	0,0157
30/30.2	0,0149	0	22/36	0,0075	0,0157
30/31	0,0672	0	22/27.2	0	0,0079
30/31.2	0	0,0355	23/23	0,0149	0,0472
30/32	0,0075	0,0426	23/24	0,0224	0,063
30/32.2	0,0149	0	24/25	0,0075	0,0315
30/33	0	0,0071	24/24	0,0075	0,0079
30/33.2	0,0299	0	24/27	0	0,0079
30/34	0	0,0071	25/25	0	0,0157
30/35	0,0448	0,0071	25/26	0	0,0157
30.2/30.2	0,0075	0,0071	27/27	0	0,0079
30.2/31.2	0,0149	0,0071			

Продолжение таблицы 5

Генотип	Азнакаево	Буинск	Генотип	Азнакаево	Буинск
D21S11			TPOX		
30.2/32	0,0149	0,0213	7/8	0,0074	0
30.2/33.2	0,0224	0	8/8	0,3185	0,3191
31/31	0,0373	0	8/9	0,1185	0,0851
31/31.2	0,0075	0	8/10	0,0740	0,0426
31/32	0,0075	0	8/11	0,2815	0,3759
31/32.2	0,0448	0,0071	8/12	0,0370	0,0071
31/33.2	0,0224	0,0142	8/13	0	0,0071
31/34.2	0,0075	0	9/9	0,0074	0
31.2/31.2	0,0299	0,0426	9/10	0,0074	0,0071
31.2/32	0	0,0142	9/11	0,0370	0,0213
31.2/32.2	0,0075	0	10/10	0	0,0071
31.2/33.2	0,0299	0,0213	10/11	0,0222	0,0213
31.2/34	0	0,0071	11/11	0,0593	0,0993
32/32	0,0075	0	11/12	0,0296	0,0071
32/33.2	0,0149	0,0071	CSF1PO		
32/34	0	0,0071	8\12	0	0,0076
32.2/32.2	0,0075	0	9\10	0,0164	0,0227
32.2/33.2	0,0075	0	9\11	0,0246	0,0227
33/34.2	0	0,0071	9\12	0,0328	0,0303
33/35	0	0,0071	10\10	0,0738	0,1364
33.2/33.2	0,0149	0	10\11	0,1475	0,0909
33.2/34	0	0,0071	10\12	0,1885	0,2121
33.2/34.2	0,0075	0	10\13	0,0082	0,0455
			10\14	0,0082	0
			10\16	0,0082	0
			11\11	0,041	0,1136
			11\12	0,1393	0,1818
			11\13	0,0492	0,0076
			11\14	0	0,0076
			12\12	0,1967	0,0758
			12\13	0,0246	0,0227
			12\14	0	0,0152
			12\15	0,0082	0,0076
			13\13	0,0328	0

Таблица 6. Гаплотипы мультилокопийных STR-локусов Y-хромосомы

DYS385 a/b			DYS389 I/II			DYS464a/b/c/d		
Гапло тип	КТ (N= 39)	ТМ (N=63)	Гапло тип	КТ (N= 32)	ТМ (N=63)	Гапло тип	КТ (N= 34)	ТМ (N=64)
9/13	0,0256	0	12/26	0	0,0159	11/11/11/11	0	0,0156
11/12	0,0256	0,0317	12/27	0	0,0159	11/11/12/16	0	0,0156
11/13	0,1538	0,2063	12/28	0,0625	0,0159	11/11/11/16	0,0294	0
11/14	0,1795	0,2857	12/29	0,0938	0,0317	11/12/12/16	0,0294	0
11/15	0,0513	0,0952	13/28	0,0000	0,0159	11/13/14/14	0,0294	0
12/12	0,0256	0,0159	13/29	0,3125	0,2540	11/15/15/16	0,0294	0
12/13	0,0513	0,0476	13/30	0,1563	0,2698	11/15/15/17	0	0,0156
12/14	0	0,0159	13/31	0,0313	0,0635	12/12/14/14	0,0294	0
12/15	0	0,0159	14/29	0,0313	0,0476	12/12/15/15	0	0,0156
12/16	0	0,0159	14/30	0,2813	0,1429	12/12/15/16	0	0,0156
12/17	0	0,0159	14/31	0,0313	0,0952	12/13/15/15	0,0294	0
12/18	0	0,0159	14/32	0	0,0159	12/13/15/16	0	0,0156
13/13	0	0,0317	14/33	0	0,0159	12/13/16/16	0	0,0156
13/14	0	0,0159				12/13/16/17	0	0,0156
13/15	0,0256	0				12/14/14/16	0	0,0313
13/16	0	0,0159				12/14/14/15	0,0294	0
13/17	0	0,0159				12/14/14/17	0	0,0156
13/18	0	0,0159				12/14/15/15	0	0,0469
13/20	0	0,0159				12/14/15/16	0,0294	0,0625
14/14	0,0513	0				12/15/15/15	0	0,0313
14/15	0,1026	0,0159				12/15/15/16	0,0294	0,0625
14/18	0	0,0317				12/15/16/16	0,0588	0,0313
14/19	0,0256	0,0159				12/15/17/17	0	0,0156
15/15	0,1026	0				13/13/13/16	0,0294	0,0313
15/16	0,0769	0				13/13/14/14	0,0882	0,0313
15/19	0,0256	0				13/13/15/15	0	0,0156
16/16	0,0513	0				13/13/16/16	0	0,0156
16/17	0	0,0476				13/14/14/15	0,0588	0
16/18	0	0,0159				13/14/14/16	0,0294	0
16/19	0,0256	0				13/14/15/15	0	0,0156
						13/14/16/16	0,0294	0,0313
						13/14/16/17	0	0,0156
						13/15/15/15	0	0,0313
						13/15/16/16	0,0294	0,0156
						13/15/15/16	0	0,0156
						13/15/16/16	0	0,0156
						14/14/14/14	0,0588	0,0156
						14/14/14/15	0,0294	0
						14/14/15/16	0,0882	0
						14/15/15/15	0	0,0156
						14/15/16/16	0	0,0156
						14/15/19/22	0,1176	0,1250
						14/16/16/17	0	0,0156
						14/16/17/18	0	0,0625
						15/15/16/16	0,0882	0,0625
						15/15/18/18	0,0294	0
						15/16/16/16	0	0,0156
						15/16/17/17	0	0,0156
h	0,9258	0,8694		0,8085	0,8377		0,9679	0,9692

Таблица 7. Гаплотипы 11 микросателлитных локусов Y-хромосомы

DYS19 - DYS385a/b - DYS388 - DYS389I/II - DYS390 - DYS391 - DYS392 - DYS393 - DYS426 - DYS439 - DYS464a/b/c/d										Казанские татары (N=28)	Мишаре (N=63)	
13	11,15	12	13,30	23	11	12	13	11	10	13,14,16,16	-	1
13	11,12	12	13,31	24	10	12	12	11	10	13,13,16,16	-	1
13	12,12	12	13,31	23	10	12	13	11	11	13,14,16,16	1	-
13	12,13	12	14,30	24	11	14	13	11	12	12,12,15,15	-	1
13	12,16	12	12,26	25	10	10	13	12	12	15,16,16,16	-	1
13	13,17	12	13,30	24	10	11	14	12	11	14,16,17,18	-	1
13	15,16	14	14,29	24	10	11	12	11	11	14,14,15,15	1	-
13	16,17	12	13,30	25	10	10	13	11	11	14,16,17,18	-	1
13	16,17	12	14,30	25	10	15	13	11	11	13,14,16,17	-	1
13	16,17	12	14,31	25	10	11	13	11	12	15,16,17,17	-	1
13	16,19	12	13,30	25	10	14	13	11	11	13,15,16,16	1	-
14	11,12	12	13,30	24	10	14	14	11	10	14,14,14,14	1	-
14	11,13	12	13,28	24	10	10	14	11	10	14,15,15,15	-	1
14	11,13	12	14,29	26	11	14	13	12	11	13,14,15,15	-	1
14	11,13	12	14,30	23	11	14	13	11	10	14,15,19,22	-	1
14	11,13	12	14,30	24	10	13	14	11	10	14,15,19,22	1	-
14	11,13	12	14,30	24	10	14	14	11	11	14,15,19,22	-	1
14	11,13	12	14,30	24	11	14	14	11	10	14,15,19,22	1	-
14	11,13	12	14,30	25	10	14	14	11	11	15,15,16,16	1	-
14	11,13	12	14,30	25	11	14	15	12	10	13,13,14,14	-	1
14	11,13	12	14,30	25	11	15	15	11	11	14,15,19,22	1	-
14	11,13	12	14,33	23	11	14	13	11	10	14,15,19,22	-	1
14	11,13	15	14,30	24	10	14	13	11	12	13,13,13,16	1	-
14	11,14	12	13,29	25	11	13	13	12	13	15,15,16,16	1	-
14	11,14	12	14,29	24	10	14	13	11	10	14,15,19,22	-	1
14	11,14	12	14,30	24	10	13	13	11	10	14,15,19,22	1	-
14	11,14	12	14,30	26	10	14	13	12	11	11,15,15,17	-	1
14	11,14	12	14,31	24	11	10	13	11	10	12,15,15,16	-	1
14	11,14	12	14,31	24	11	14	13	11	10	13,13,15,15	-	1
14	11,15	14	13,30	25	10	11	13	11	12	12,14,15,16	1	-
14	12,13	12	13,29	24	10	14	13	11	10	13,14,14,16	1	-
14	12,13	12	13,29	24	10	14	13	12	10	13,14,16,16	-	1
14	12,17	13	13,29	24	11	11	12	11	13	13,15,16,16	-	1
14	12,18	12	13,29	24	10	11	12	11	12	14,15,16,16	-	1
14	13,13	12	14,30	18	10	13	13	12	12	12,12,15,16	-	1
14	13,13	13	12,27	23	10	11	13	11	11	12,14,15,15	-	1
14	13,14	12	14,29	25	10	16	14	11	10	14,15,19,22	-	1
14	13,16	14	12,28	24	10	11	12	11	12	14,16,17,18	-	1
14	13,18	15	13,29	24	10	13	13	11	12	12,13,15,16	-	1
14	13,2	15	13,29	23	11	11	13	11	12	12,13,16,17	-	1
14	14,18	14	13,30	24	11	11	12	11	12	13,13,13,16	-	1
14	14,19	10	13,29	25	10	14	12	11	13	11,11,11,16	1	-
14	14,19	14	13,29	23	11	11	12	11	12	13,13,13,16	-	1
14	15,19	12	14,30	26	10	12	12	11	12	15,15,18,18	1	-

Продолжение таблицы 7

DYS19 - DYS385a/b - DYS388 - DYS389I/II - DYS390 - DYS391 - DYS392 - DYS393 - DYS426 - DYS439 - DYS464a/b/c/d											Казанские татары (N=28)	Мишаре (N=63)
14	16,18	12	13,30	24	11	11	13	11	12	14,16,16,17	-	1
15	11,12	12	14,30	24	10	14	14	11	10	15,15,16,16	-	1
15	11,13	12	13,29	26	10	11	13	12	11	12,15,15,15	-	1
15	11,13	12	13,30	24	10	14	14	11	10	14,15,19,22	-	1
15	11,13	12	13,30	26	11	11	13	12	10	13,15,15,15	-	1
15	11,13	12	14,32	24	11	11	14	11	11	12,15,17,17	-	1
15	11,14	12	13,29	24	10	12	14	11	10	14,15,19,22	-	1
15	11,14	12	13,29	24	10	14	14	11	10	15,15,16,16	-	1
15	11,15	12	13,30	26	12	11	12	12	10	12,14,14,16	-	1
15	12,15	12	13,30	22	11	14	13	12	11	14,15,19,22	-	1
15	13,15	12	13,30	24	10	11	14	11	11	12,12,14,14	1	-
15	14,15	12	13,29	24	10	12	14	11	12	14,14,14,14	1	-
15	14,18	12	14,31	24	10	13	13	11	11	12,13,16,16	-	1
15	15,15	12	13,29	23	10	10	13	11	11	13,13,14,14	1	-
15	15,15	13	13,29	24	10	12	13	11	12	12,14,14,15	1	-
15	15,16	12	14,30	26	10	10	14	11	11	13,14,14,15	1	-
15	16,16	12	13,29	23	10	10	14	11	11	13,14,14,15	1	-
15	16,16	12	13,29	23	10	10	14	11	11	14,14,15,16	1	-
16	11,13	12	13,29	26	10	11	13	12	11	12,15,15,16	-	1
16	11,13	12	13,29	26	10	11	13	12	11	14,16,17,18	-	1
16	11,14	12	13,29	25	10	11	13	12	11	12,15,15,16	-	2
16	11,14	12	13,29	24	10	11	13	12	12	12,15,16,16	1	-
16	11,14	12	13,29	24	10	11	14	11	11	12,15,15,16	-	1
16	11,14	12	13,29	26	10	11	13	12	11	12,15,16,16	-	2
16	11,14	12	13,30	25	11	11	13	12	11	15,15,16,16	-	1
16	11,14	12	13,30	26	11	11	13	12	10	13,15,15,15,	-	1
16	11,14	12	13,30	26	11	11	13	12	11	12,15,15,15	-	1
16	11,14	12	13,30	27	11	11	13	12	11	11,15,15,16	1	-
16	11,14	12	13,31	26	11	11	13	12	10	15,15,16,16	-	1
16	11,14	12	14,30	26	10	10	13	12	10	12,14,15,16	-	1
16	11,14	12	14,31	26	11	11	13	12	11	12,14,15,16	-	1
16	11,14	12	14,31	26	11	12	13	12	11	12,14,15,16	-	1
16	11,15	12	13,30	24	10	11	13	12	10	14,14,14,14	-	1
16	11,15	12	13,30	25	11	11	13	12	10	12,14,15,16	-	1
16	11,15	13	13,30	25	11	11	13	12	10	12,14,15,15	-	1
16	12,13	12	14,31	25	10	11	13	11	11	11,12,12,16	1	-
16	12,13	14	13,29	25	10	11	13	11	10	11,11,12,16	-	1
16	12,14	12	13,31	26	11	11	14	12	10	12,14,14,17	-	1
16	14,14	12	13,30	26	11	11	13	12	11	12,15,15,16	1	-
16	14,14	14	12,29	23	10	10	12	11	12	14,14,15,16	1	-
16	14,15	13	13,31	25	11	11	13	11	13	12,14,15,15	-	1
16	15,15	12	12,29	23	10	10	13	11	11	13,13,14,14	1	-
17	11,13	12	13,30	26	11	11	13	12	11	13,15,15,16	-	1
17	11,15	12	13,30	26	11	11	13	12	10	12,14,14,16	-	1
17	12,12	13	13,29	26	10	11	13	11	10	11,11,11,11	-	1

МАТРИЦЫ ГЕНЕТИЧЕСКИХ РАССТОЯНИЙ D_A ,
 рассчитанных между некоторыми популяциями мира и группами поволжских

Аутосомные STR локусы

Таблица 8. Генетические расстояния между европеоидными популяциями и группами поволжских татар

Популяции	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
1 Казанские татары										
2 Татары-мишаре	0,014									
3 Хорваты	0,018	0,014								
4 Эстонцы	0,024	0,013	0,012							
5 Финны	0,018	0,013	0,015	0,014						
6 Венгры	0,013	0,014	0,010	0,016	0,016					
7 Русские	0,017	0,017	0,010	0,014	0,016	0,009				
8 Белорусы	0,011	0,010	0,007	0,012	0,015	0,005	0,007			
9 Словенцы	0,017	0,015	0,009	0,014	0,016	0,008	0,008	0,007		
10 Турки	0,025	0,019	0,009	0,017	0,017	0,014	0,014	0,012	0,014	
11 Украинцы	0,018	0,015	0,013	0,014	0,019	0,010	0,010	0,006	0,010	0,015

Таблица 9. Генетические расстояния между монголоидными популяциями и группами поволжских татар

Популяции	1	2	3	4	5	6	7	8
1 Казанские татары								
2 Татары-мишаре	0,014							
3 Монголы	0,055	0,045						
4 Алтайцы	0,057	0,038	0,026					
5 Тофалары	0,059	0,051	0,056	0,042				
6 Сойоты	0,058	0,049	0,034	0,037	0,057			
7 Хакасы	0,063	0,055	0,032	0,034	0,048	0,041		
8 Буряты	0,076	0,053	0,022	0,027	0,058	0,034	0,035	
9 Якуты	0,061	0,044	0,032	0,030	0,044	0,047	0,032	0,026

Таблица 10. Генетические расстояния между народами Среднего Поволжья

Популяции	1	2	3	4	5	6	7	8
1 Казанские татары								
2 Татары-мишаре	0,014							
3 Башкиры	0,025	0,018						
4 Чуваши	0,025	0,020	0,016					
5 Марийцы	0,018	0,013	0,017	0,014				
6 Мордва-мокша	0,027	0,019	0,030	0,026	0,027			
7 Мордва-эрзя	0,022	0,023	0,021	0,022	0,021	0,027		
8 Коми	0,026	0,017	0,012	0,012	0,016	0,024	0,019	
9 Удмурты	0,040	0,025	0,018	0,026	0,028	0,034	0,038	0,019

Гаплогруппы митохондриальной ДНК

Таблица 11. Генетические расстояния между европейскими популяциями и группами поволжских татар

Популяции	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
1 Крымские татары																	
2 Турки	0,140																
3 Азербайджанцы	0,152	0,082															
4 Боснийцы	0,198	0,117	0,152														
5 Болгары	0,118	0,06	0,086	0,088													
6 Чехи	0,116	0,091	0,106	0,119	0,077												
7 Эстонцы	0,105	0,087	0,111	0,091	0,063	0,065											
8 Финны	0,217	0,167	0,198	0,147	0,179	0,156	0,128										
9 Румыны	0,102	0,101	0,129	0,126	0,081	0,086	0,075	0,174									
10 Русские	0,195	0,131	0,146	0,015	0,105	0,121	0,110	0,044	0,139								
11 Словаки	0,106	0,098	0,131	0,115	0,079	0,086	0,056	0,153	0,099	0,137							
12 Словенцы	0,123	0,128	0,165	0,100	0,103	0,097	0,059	0,034	0,101	0,038	0,080						
13 Казанские татары	0,209	0,134	0,144	0,070	0,112	0,154	0,103	0,027	0,144	0,025	0,118	-0,015					
14 Татары-мишаре	0,072	0,004	0,004	-0,053	0,004	0,097	0,022	-0,025	0,087	-0,056	0,013	-0,081	-0,668				
15 Узбеки	0,434	0,307	0,293	0,305	0,302	0,351	0,327	0,331	0,379	0,292	0,325	0,361	-0,107	-0,123			
16 Поляки	0,166	0,122	0,139	0,012	0,097	0,113	0,095	0,034	0,124	0,013	0,115	0,010	0	-0,062	0,295		
17 Литовцы	0,236	0,234	0,276	0,074	0,186	0,201	0,146	0,097	0,207	0,097	0,176	0,054	0,099	0,051	0,397	0,090	
18 Венгры	0,275	0,171	0,204	0,089	0,141	0,163	0,129	0,125	0,198	0,100	0,038	0,107	0,096	0,056	0,26	0,099	0,144

Гаплогруппы митохондриальной ДНК (продолжение)

Таблица 12. Генетические расстояния между монголоидными популяциями и группами поволжских татар

Популяции	1	2	3	4	5	6	7
1 Ногайцы							
2 Каракалпаки	-0,017						
3 Казахи	-0,006	-0,023					
4 Монголы	0,050	0,027	0,041				
5 Казанские татары	0,102	0,112	0,139	0,185			
6 Татары-мишаре	0,134	0,103	0,145	0,195	0,165		
7 Буряты	0,065	0,087	0,064	0,064	0,167	0,285	
8 Тофалары	0,191	0,232	0,203	0,206	0,307	0,439	0,031

Таблица 13. Генетические расстояния между народами Среднего Поволжья

Популяции	1	2	3	4	5	6	7	8
1 Башкиры								
2 Чуваши	0.113							
3 Мордва-мокша	0.147	0.123						
4 Мордва-эрзя	0.191	0.156	0.080					
5 Коми	0.174	0.160	0.160	0.176				
6 Марийцы	0.127	0.060	0.053	0.074	0.187			
7 Удмурты	0.232	0.245	0.178	0.301	0.176	0.262		
8 Казанские татары	-0.060	-0.113	-0.007	-0.028	-0.115	-0.073	-0.014	
9 Татары-мишаре	-0.024	-0.170	0.016	0.113	-0.002	-0.045	0.119	-0.668

STR маркеры Y-хромосомы

Таблица 14. Генетические расстояния между монголоидными популяциями и группами поволжских татар

Популяции	1	2	3	4
1 Казанские татары				
2 Татары-мишаре	0,033			
3 Монголы	0,038	0,052		
4 Якуты	0,296	0,273	0,303	
5 Буряты	0,163	0,187	0,081	0,349

STR маркеры Y-хромосомы (продолжение)

Таблица 15. Генетические расстояния между европеоидными популяциями и группами поволжских татар

Популяции	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1 Казанские татары												
2 Татары-мишаре	0,056											
3 Боснийцы	0,150	0,076										
4 Хорваты	0,089	0,045	0,045									
5 Словаки	0,071	0,030	0,031	0,001								
6 Русские	0,057	0,016	0,058	0,025	0,007							
7 Сербы	0,093	0,042	0,023	0,022	0,012	0,028						
8 турки	0,128	0,106	0,150	0,117	0,105	0,096	0,129					
9 Финны	0,101	0,087	0,183	0,125	0,113	0,083	0,141	0,173				
10 Чехи	0,083	0,055	0,071	0,045	0,025	0,049	0,052	0,093	0,110			
11 Венгры	0,075	0,037	0,040	0,014	-0,002	0,019	0,017	0,091	0,118	0,024		
12 Эстонцы	0,061	0,025	0,087	0,047	0,030	0,015	0,051	0,097	0,057	0,055	0,036	
13 Азербайджанцы	0,073	0,060	0,126	0,063	0,049	0,054	0,075	0,101	0,121	0,044	0,044	0,066

Таблица 16. Генетические расстояния между народами Среднего Поволжья

Популяции	1	2	3	4	5	6	7	8
1 Башкиры								
2 Чуваши	0,186							
3 Марийцы	0,216	0,029						
4 Мордва	0,16	0,072	0,081					
5 Удмурты	0,241	0,288	0,3	0,168				
6 Коми-зыряне	0,172	0,054	0,07	0,048	0,219			
7 Коми-пермяки	0,195	0,07	0,085	0,124	0,233	0,081		
8 Казанские татары	0,244	0,131	0,155	0,128	0,275	0,086	0,185	
9 Татары-мишаре	0,214	0,125	0,138	0,131	0,277	0,083	0,159	0,056

Гаплогруппы Y-хромосомы

Таблица 17. Генетические расстояния между европеоидными популяциями и группами поволжских татар

Популяции	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
1 Казанские татары																
2 Татары-мишаре	0,096															
3 Азербайджанцы	0,691	0,656														
4 Балкарцы	0,323	0,387	0,750													
5 Турки	0,185	0,255	0,729	0,147												
6 Узбеки	0,379	0,300	0,72	0,351	0,326											
7 Русские (Север)	0,166	0,102	0,708	0,477	0,410	0,464										
8 Русские (Центр)	0,113	0,041	0,68	0,455	0,343	0,363	0,100									
9 Русские (Юг)	0,140	0,072	0,702	0,402	0,362	0,354	0,105	0,047								
10 Украинцы	0,071	0,021	0,629	0,326	0,228	0,251	0,136	0,023	0,024							
11 Болгары	0,493	0,460	0,663	0,630	0,576	0,578	0,588	0,503	0,543	0,434						
12 Словенцы	0,208	0,176	0,649	0,300	0,301	0,315	0,265	0,147	0,103	0,018	0,483					
13 Эстонцы	0,060	0,035	0,704	0,520	0,381	0,439	-0,01	0,011	0,032	0,032	0,550	0,193				
14 Финны	0,204	0,260	0,843	0,742	0,562	0,697	0,144	0,215	0,253	0,290	0,753	0,472	0,043			
15 Венгры	0,207	0,263	0,700	0,344	0,315	0,453	0,324	0,246	0,223	0,157	0,532	0,165	0,252	0,442		
16 Хорваты	0,219	0,206	0,665	0,385	0,360	0,366	0,314	0,163	0,129	0,043	0,491	0,034	0,205	0,459	0,187	
17 Турки	0,472	0,398	0,73	0,477	0,403	0,47	0,408	0,478	0,515	0,384	0,647	0,478	0,454	0,631	0,564	0,553

Гаплогруппы Y-хромосомы (продолжение)

Таблица 18. Генетические расстояния между монголоидными популяциями и группами поволжских татар

Популяции	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
1 Казанские татары											
2 Мишаре	0,038										
3 Монголы	0,038	0,082									
4 Северные алтайцы	0,042	0,001	0,032								
5 Южные алтайцы	0,092	0,006	0,095	0,001							
6 Казахи	0,047	0,102	-0,007	0,045	0,118						
7 Киргизы	0,153	0,033	0,149	0,03	0,001	0,169					
8 Крымские татары	0,027	0,012	0,042	-0,002	0,028	0,059	0,077				
9 Уйгуры	0,054	0,055	0,026	0,032	0,074	0,035	0,113	0,059			
10 Якуты	0,314	0,427	0,342	0,398	0,472	0,367	0,569	0,330	0,420		
11 Ханты	0,223	0,329	0,265	0,307	0,385	0,283	0,482	0,236	0,340	0,052	
12 Каракалпаки	0,037	0,054	-0,002	0,007	0,064	-0,008	0,102	0,029	0,020	0,393	0,302

Таблица 19. Генетические расстояния между народами Среднего Поволжья

Популяции	1	2	3	4	5	6	7
1 Казанские татары							
2 Татары-мишаре	0,096						
3 Башкиры	0,477	0,436					
4 Чуваши	0,181	0,096	0,567				
5 Коми	0,249	0,180	0,364	0,208			
6 Мордва	0,275	0,240	0,438	0,259	0,197		
7 Марийцы	0,225	0,140	0,539	0,143	0,09	0,177	
8 Удмурты	0,330	0,328	0,620	0,267	0,184	0,327	0,129