

## ТЮРКИ КАВКАЗА: СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ГЕНОФОНДОВ ПО ДАННЫМ О Y-ХРОМОСОМЕ

Р.А. Схаляхо<sup>1,2</sup>, Э.А. Почешхова<sup>2</sup>, И.Э. Теучеж<sup>1,2</sup>, Х.Д. Дибирова<sup>1,3</sup>, А.Т. Агджоян<sup>1,3</sup>,  
О.М. Утевская<sup>4</sup>, Ю.М. Юсупов<sup>3,5</sup>, Л.Д. Дамба<sup>1,6</sup>, Ж.Т. Исакова<sup>1,7</sup>, К.Т. Момыналиев<sup>8</sup>,  
Ш.Г. Тагирли<sup>1,3</sup>, М.А. Кузнецова<sup>1</sup>, А.С. Коньков<sup>1</sup>, С.А. Фролова<sup>1</sup>, Е.В. Балановская<sup>1</sup>,  
О.П. Балановский<sup>3,1</sup>

<sup>1</sup> ФГБУ Медико-генетический научный центр РАМН, Москва, Россия

<sup>2</sup> ГБОУ ВПО Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Россия

<sup>3</sup> ФГБУН Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН, Москва, Россия

<sup>4</sup> Харьковский национальный университет имени В.Н. Каразина, Харьков, Украина

<sup>5</sup> ГБНУ Институт гуманитарных исследований Республики Башкортостан, Уфа, Россия

<sup>6</sup> Научно-практический медицинский центр Министерства здравоохранения Республики Тыва, Кызыл, Республика Тыва, Россия

<sup>7</sup> Институт молекулярной биологии и медицины, Бишкек, Кыргызская Республика

<sup>8</sup> РГП Национальный центр биотехнологии Комитета науки Министерства образования и науки Республики Казахстан, Астана, Республика Казахстан

**Цель:** изучить структуру генофонда тюркоязычных народов Северного Кавказа и Закавказья, выявить их генетические связи с генофондами других народов Кавказа и соседних регионов Евразии.

**Материалы и методы.** Исследованы генофонды популяций всех тюркоязычных народов Кавказа и Закавказья (N=870): азербайджанцев (N=125), балкарцев (N=193), караногайцев (N=153), карачаевцев (N=269), кумыков (N=70), кубанских ногайцев (N=60). Генотипирование всех популяций проведено по единой обширной панели маркеров Y-хромосомы (наследующейся по мужской линии): 56 SNP и 17 STR маркеров.

**Результаты и обсуждение.** Для тюркоязычных этносов Кавказа мажорными оказались четыре гаплогруппы, которые встречаются примерно с равными частотами и суммарно охватывают две трети Y-хромосомного генофонда изученных популяций: гаплогруппа **R1a1a-M198** в среднем встречается с частотой 24%, **G2a-P15** – 16%, **R1b-M343** – 14%, **J2-M172** – 13%. Оставшаяся треть генофонда представлена 35 более редкими гаплогруппами. Показано, что для азербайджанцев и кумыков мажорными являются гаплогруппы **J1-M267** и **J2-M172**, характерные для всей совокупности народов Восточного Кавказа. Для географически близких тюрков Западного Кавказа (карачаевцев и балкарцев) мажорными оказались гаплогруппы **R1a1a-M198** и **G2a-P15**. Популяции степных тюркских народов – ногайцев и караногайцев, несмотря на географическую отдаленность друг от друга, генетически оказались близки: в обеих группах выявлены восточно-евразийские гаплогруппы **N1-LLY22** и **C-M130**. На основе матриц генетических расстояний построены графики многомерного шкалирования.

**Выводы.** Высокая частота условно «кавказских» гаплогрупп (**G2a-P15**, **J2a-M172**, **J1-M267**), составляющих половину генофонда карачаевцев и балкарцев, а также кумыков и азербайджанцев, подтверждает гипотезу о значительной роли автохтонного кавказского субстрата в генофонде этих народов.

Наличие у караногайцев и ногайцев восточно-евразийских гаплогрупп **N1-LLY22** и **C-M130** подтверждает гипотезу влияния на их генофонд народов Евразийской степи, что согласуется с данными антропологии. Близость караногайцев и ногайцев в генетическом пространстве Евразии к народам евразийской степи выявлена и при обобщенном анализе по всему спектру 39 гаплогрупп Y-хромосомы.

Большое генетическое сходство балкарцев с карачаевцами, а кумыков с азербайджанцами, согласуется с их географической близостью. Однако наиболее географически близкие этносы (кумыки и караногайцы) максимально генетически далеки.

*Из вариантов гаплогруппы R1a, ареал которой простирается от Европы до Сибири, Центральной Азии и Индии, субветвь R1a1a1g-M458, характерная именно для восточных и западных славян, крайне редка у тюрков Кавказа: в среднем 2%, за исключением кубанских ногайцев, у которых ее частота повышается до 18%. Поэтому наличие у тюрков Кавказа вариантов гаплогруппы R1a (в среднем 12%) оказывается связано с миграциями из степей Евразии, а не с влиянием восточных славян.*

*Различное соотношение субветвей гаплогруппы G2a-P15 в генофондах этногенетически родственных карачаевцев и балкарцев указывает на важную роль географической изоляции в формировании генофондов этих этносов. При этом высокие частоты встречаемости гаплогруппы G2a1a-P18 указывают на близость генофондов карачаевцев, балкарцев и осетин.*

Ключевые слова: Y-хромосома, SNP маркеры, STR маркеры, генофонд, геногеография, тюрки Кавказа, азербайджанцы, балкарцы, караногайцы, карачаевцы, кубанские ногайцы, кумыки

## Введение

Кавказ, благодаря его связующему положению между Европой и Передней Азией, всегда привлекал внимание генетиков и антропологов. Система популяций Кавказа является хорошим модельным объектом для изучения подразделенных популяций, т.к. она представляет собой четко структурированную систему с множеством иерархических уровней. С давних времен в кавказском регионе протекали исторические процессы, связанные с взаимодействием и взаимовлиянием нескольких крупных историко-этнографических провинций – северокавказской, закавказской, восточноевропейской, переднеазиатской, а также евразийской степи.

На Северном Кавказе, кроме автохтонных народов, говорящих на языках северокавказской языковой семьи, проживает немало этносов, чье возникновение и формирование связано со сложными миграционными процессами, происходившими в этом регионе. К таким этносам относятся и ираноязычные осетины, как результат мощной миграционной волны с севера скифов, сарматов, аланов. Не менее мощной волной была миграция тюркоязычных народов: их след сохранился и в степных предгорьях – ногайцы, караногайцы, и в Прикаспии – кумыки и азербайджанцы, и в высокогорьях Кавказа – балкарцы и карачаевцы. Последняя мощная волна миграций связана с восточными славянами. Огромное этнолингвистическое разнообразие этого региона приводит к тому, что история формирования народонаселения Кавказа становится одной из сложнейших фундаментальных проблем, в решении которой важную роль

может сыграть популяционная генетика. Для этого необходимо использование большого числа ДНК-маркеров, среди которых одними из наиболее информативных являются маркеры Y-хромосомы, если они изучаются при высоком филогенетическом разрешении и с привлечением больших выборок.

Однако создание «генетического портрета» тюркоязычного населения Кавказа требует отдельного от других народов Кавказа рассмотрения по следующим причинам. Во-первых, тюркские народы представляют собой довольно позднюю волну миграций на Кавказ. Во-вторых, антропологическое разнообразие тюрков Кавказа столь велико (от европеоидных балкарцев до монголоидных караногайцев), что представляет собой Евразию в миниатюре. В-третьих, к корректному изучению особенностей генофонда тюрков Кавказа можно приступить сейчас, так как в недавних работах было проведено детальное обследование автохтонного населения Кавказа по той же широкой панели маркеров Y-хромосомы [Дибирова с соавт., 2010; Balanovsky et al., 2011; Yunusbayev et al., 2012]. И, конечно же, при изучении тюркских народов всегда приходится иметь в виду, что тюрки в генетическом (прямые генетические потомки древних тюрков) и в языковом (народы, говорящие сегодня на языках тюркской группы) отношениях далеко не одно и то же. Все современные тюркские этносы сформировались в результате многовекового влияния тюркской культуры и тюркского языка на изначально неродственные и генетически непохожие народы Евразии. Только анализ генофонда тюрков в контексте всей совокупности народов Кавказа и окружающих регио-

нов Евразии создает перспективное проблемное поле.

Таким образом, своеобразие этногенеза тюрков Кавказа требует от генетиков максимально тщательного подхода и к анализу данных, и к интерпретации результатов.

*Карачаевцы и балкарцы* по своему происхождению и языку, по материальной и духовной культуре часто рассматриваются этнографами как единый народ, разделённый на две части не только административно, но и географически (между Карачаем и Балкарией находится цепь высокогорных хребтов и плоскогорий Приэльбрусья). Такая географическая изоляция при всем сходстве этих народов могла привести к различиям в их генофондах. В этногенезе этих народов выделяют три периода: 1) формирование древнего автохтонного населения Кавказа («майкопцы», «кобанцы», являющиеся общим предком практически всего коренного населения Северного Кавказа; 2) расселение ираноязычных племен (скифы, сарматы, аланы; временной интервал – VII–IV вв. до н.э.); 3) миграции тюркоязычных племен (гунны, хазары, булгары; временной интервал – IV–X вв. н.э.). Карачаевцев и балкарцев обычно относят к кавказскому подтипу европеоидной расы [Алексеев, 1989], мощный кавказский субстрат выявляется в историко-этнографических аспектах [Мизиев, 1991], что может указывать на общность их генофондов с другими автохтонными этносами Кавказа.

*Азербайджанцы* как этнос сложились в результате постепенной консолидации автохтонных племен Восточного Кавказа (албанцев, удин, каспиев, талышей, легов, мидян, маннев и др.) с пришедшими в разное время племенами гуннов, огузов, кыпчаков. Тюркский азербайджанский язык пришел на смену азербайджанскому (языку иранской ветви индоевропейской семьи) приблизительно в X–XIII вв. Выделяют отличные по говорам и культуре этнографические группы: карапахи, падары, шахсевены, айрумы, афшары. В России, на севере Дербентского района и в селе Темираул Хасавюртовского района Дагестана выделяют особую этнографическую группу терекеме. Терекемцы Дербентского района сохранили собственный диалект вплоть до настоящего времени. Их этническое самосознание поддерживалось неоднократными переселениями выходцев из Азербайджана в XV–XVIII вв. Терекемцы Темираула хоть и сохранили свое самосознание, но восприняли кумыкский язык.

По поводу этногенеза *кумыков* существуют различные версии. Согласно одной точке зрения, кумыки сформировались на основе местных

кавказских племен (отчасти принадлежащих к каякентско-харачоевской культуре эпохи поздней бронзы и раннего железа), которые испытали влияние ираноязычных скифов и сарматов (конец I тыс. до н.э. – начало II тыс. н.э.), а позднее тюркских племен проникших на Кумыкскую равнину [Агеева, 2000]. Кумыков, как и азербайджанцев, обычно относят к каспийскому подтипу европеоидной расы [Алексеев, 1989].

*Кубанские ногайцы и караногайцы.* В истории сложения ногайского народа выделяют четыре периода: гуннский период, период образования мадьярских племенных союзов (IX–X вв.), период монгольского завоевания, период ногайской орды. Особенно важную роль в этногенезе ногайцев сыграли кыпчаки. Антропологически ногайцы принадлежат к южносибирской малой расе, являющейся переходной между большими монголоидной и европеоидной расами. Однако для кубанских ногайцев характерны более европеоидные кавказские черты [Суворова, Хить, 2003].

Изучение генофонда тюркоязычных народов Кавказа проводилось разными авторами: по аутосомным ДНК и классическим маркерам [Булаева с соавт., 2003; Юнусбаев с соавт., 2006; Почешхова, 2007, 2008; Боготова, 2009; Боготова, 2009; Литвинов с соавт., 2010; Хуснутдинова с соавт., 2012; Bulayeva et al., 2004, 2006, 2007; Caciagli et al., 2009; Litvinov et al., 2008; Yunusbayev et al., 2012]; по маркерам митохондриальной ДНК [Бермишева с соавт., 2003, 2004; Почешхова, 2008; Кутуев, 2009; Хуснутдинова с соавт., 2012; Nasidze et al., 2003; Nasidze et al., 2004; Yunusbayev et al., 2012]; по маркерам Y-хромосомы [Боготова, 2009; Кутуев с соавт., 2010; Хуснутдинова с соавт., 2012; Nasidze et al., 2003; Nasidze et al., 2004; Bulayeva et al., 2006, 2007; Caciagli et al., 2009; Mirabal et al., 2009; Yunusbayev et al., 2012]. В этих работах была показана эффективность применения различных маркеров для прослеживания миграционных потоков и выявления этногенетических связей у тюркоязычных этносов. Однако единое исследование генофондов всех шести тюркских народов Кавказа и анализ их положения среди генофондов населения смежных регионов до сих пор не проводилось. Попытка предпринять такое исследование на основе изучения всех тюрков Кавказа по единой обширной панели гаплогрупп Y-хромосомы и является основной целью данной работы.

Сложная этническая история тюрков Кавказа наряду с огромным антропологическим разнообразием ставит ряд вопросов. Какой именно генетический пласт доминирует в генофонде каждого из тюркоязычных народов Кавказа? Насколько

глубоки генетические различия между тюркоязычными этносами? К каким народам Кавказа и тюркоязычного мира Евразии они наиболее близки генетически? В данной работе мы пытаемся хотя бы отчасти прояснить эти вопросы с помощью анализа генетического полиморфизма Y-хромосомы.

### Материалы и методы

В данной работе по маркерам Y-хромосомы проведено исследование генофондов всех основных шести тюркоязычных этносов, проживающих на Кавказе: карачаевцев, балкарцев, кубанских

ногайцев, караногайцев, кумыков, азербайджанцев. Образцы венозной крови собраны в ходе многолетних экспедиций (2005–2011) лаборатории популяционной генетики человека ФГБУ МГНЦ РАМН, проведенных под руководством Е.В. Балановской и Э.А. Почешховой. Этнический состав, объемы выборок и география экспедиционных работ представлены в таблице 1.

Тюрки гор и предгорий Западного Кавказа представлены выборками карачаевцев (N=269) из шести районов Карачаево-Черкесии и балкарцев из семи районов Кабардино-Балкарии (N=193).

Тюрки предгорий Восточного Кавказа представлены выборками кумыков (N=70) из Каякентского и Буйнакского районов республики Дагес-

Таблица 1. Описание изученных популяций

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

Примечание: \* – по классификации Н.А. Баскакова [Баскаков, 1960]

тан и азербайджанцами как из популяций, традиционно проживающих в южном Дагестане (Дербентский район (N=103)), так и из разных районов Азербайджана (N=22).

Тюрки степной зоны Западного и Восточного Кавказа представлены выборкой кубанских ногайцев (N=60), собранной не только в Ногайском и Абазинском районах, но также и в ряде других районов Карачаево-Черкесии, и выборкой караногайцев (N=153), собранной в Кировском и Ногайском районах республики Дагестан.

Таким образом, на основе единой стандартизированной стратегии была собрана общая выборка 870 мужчин, не состоящих в кровном родстве. Для каждого обследованного составлена родословная как минимум на три поколения. В выборку включались лишь неродственные между собой индивиды, поскольку наличие родственных индивидов не только уменьшает объем генетически эффективной выборки, но и смещает частоты, создавая порой иллюзию исторически интенсивных миграций, если в выборку попала группа родственников – потомков единичного мигранта. Особо отметим, что в каждой из выборок представлена не одна, а целый ряд популяций в пределах исследуемого ареала. Такое обследование генофонда является наиболее корректным, хотя и требует значительных усилий и затрат (временных и финансовых). Сбор биологического материала (венозная кровь) осуществлялся с письменного информированного согласия обследуемого под контролем Этической комиссии ФГБУ МГНЦ РАМН.

Генотипирование проведено в лаборатории популяционной генетики человека ФГБУ МГНЦ РАМН. Выделение ДНК проводилось методом фенол-хлороформной экстракции из цельной крови. Для каждого образца определена концентрация ДНК на спектрофотометре Nanodrop и на инструменте ABI 7900 (Applied Biosystems) методом ПЦР в реальном времени с использованием набора Quantifiler Human DNA Kit, с последующей нормализацией ДНК до концентрации 2 нг/мкл. Для каждого образца сформированы рабочая, нормализованная и архивная (резервная) коллекции ДНК. Для определения гаплогрупп Y-хромосомы проведено генотипирование 56 SNP маркерам: **C**(M130), **C3**(M217), **D**(M174), **E**(M96), **E1b1b1a**(M78), **E1b1b1**(M35), **F**(M89), **G**(M201), **G2a**(P15), **G2a1**(P16), **G2a1a**(P18), **G2a3a**(M406), **G2a3b1**(P303), **H**(M69), **I**(M170), **I1**(M253), **I1b**(M227), **I2a1**(P37), **J**(M304), **J1**(M267), **J1c3**(P58), **J2**(M172), **J2a1**(M47), **J2a3b**(M67), **J2a3b1**(M92), **J2b**(M12), **K**(M9), **L**(M20), **N1**(LLY22), **N1b**(P43), **N1c1**(M178), **O3**(M122), **Q**(M242), **R**(M207), **R1a1a**(M198), **R1b**(M343),

**R1b1a1**(M73), **R1b1a2**(M269), **R1b1a2a**(L23), **R1b1a2a1a1**(L11), **R1b1a2a1a1a**(U106), **R1b1a2a1a1a5b1**(U198), **R1b1a2a1a1a5b2**(L48), **R1b1a2a1a1b**(P312), **R1b1a2a1a1b1**(M65), **R1b1a2a1a1b2a**(M153), **R1b1a2a1a1b2b1**(M167), **R1b1a2a1a1b3**(U152), **R1b1a2a1a1b3a**(M126), **R1b1a2a1a1b3b**(M160), **R1b1a2a1a1b3c**(L2), **R1b1a2a1a1b3c1a**(L20), **R1b1a2a1a1b4a**(M37), **R1b1a2a1a1b4b**(M222), **R2a**(M124), **T**(M70).

Фрагментный анализ 17 локусов STR маркеров проведен с использованием набора Y-filer PCR Amplification Kit (Applied Biosystems) на секвенаторе ABI 3100xl (Applied Biosystems). Исследованы следующие локусы: **DYS389I**, **DYS389II**, **DYS390**, **DYS456**, **DYS19**, **DYS385a**, **DYS385b**, **DYS458**, **DYS437**, **DYS438**, **DYS448**, **GATA\_H4**, **DYS391**, **DYS392**, **DYS393**, **DYS439**, **DYS635**.

По данным о STR гаплотипах каждого индивида с помощью оригинальной программы YPredictor\_v1.0.5 [<http://predictor.ydna.ru>; [www.genofond.ru](http://www.genofond.ru)] осуществляли прогноз гаплогруппы, результаты которого сопоставлялись с прямыми данными генотипирования SNP-маркеров. Такая технология обеспечивает двойную проверку надежности генотипирования.

По частотам гаплогрупп в популяциях рассчитаны генетические расстояния Нея [Nei, 1975]. Расчет проведен в программе DJgenetic [[www.genofond.ru](http://www.genofond.ru)], созданной Ю.А. Серегиним и Е.В. Балановской. Многомерное шкалирование, наглядно показывающее степень сходства изученных народов между собой и с различными регионами Евразии, проведено на основе матрицы генетических расстояний с помощью программ DJgenetic и Statistica 6.0.

## Результаты и обсуждение

### *Спектр гаплогрупп Y-хромосомы в тюркских популяциях Кавказа*

Шесть тюркских народов Кавказа (карачаевцы, балкарцы, азербайджанцы, кумыки, кубанские ногайцы, караногайцы) исследованы по обширной суммарной выборке (870 образцов). В ходе анализа изменчивости Y-хромосомы выявлено 39 гаплогрупп, а с частотой более 5% хотя бы в одной тюркоязычной популяции («мягкий» критерий полиморфизма) встречено 18 гаплогрупп Y-хромосомы: **C**, **E1b1b1a1**, **G2a1\***, **G2a1a**, **G2a3a**, **G2a3b1**, **I2a1**, **J1\***, **J2a\***, **J2a3b**, **N1**, **N1c1**, **Q**, **R1a1a\***, **R1a1a1g**, **R1b1a1**, **R1b1a2**, **R1b1a2a**. Именно эти 18 гаплогрупп формируют каркас генофонда тюркских этносов Кавказа. При этом из них только четыре

**Таблица 2. Генетические расстояния между тюркоязычными народами Кавказа (по частотам 39 гаплогрупп Y-хромосомы)**

Группы	Карачаевцы	Балкарцы	Ногайцы	Караногайцы	Кумыки	Азербайджанцы
Карачаевцы	0	<b>0.26</b>	<b>0.27</b>	<b>0.54</b>	<b>1.24</b>	<b>0.79</b>
Балкарцы	0.26	0	<b>0.35</b>	<b>0.62</b>	<b>1.15</b>	<b>0.83</b>
Ногайцы	0.27	0.35	0	<b>0.38</b>	<b>1.39</b>	<b>0.95</b>
Караногайцы	0.54	0.62	0.38	0	<b>1.24</b>	<b>0.71</b>
Кумыки	1.24	1.15	1.39	1.24	0	<b>0.37</b>
Азербайджанцы	0.79	0.83	0.95	0.71	0.37	0

гаплогруппы охватывают две трети Y-хромосомного генофонда изученных популяций: гаплогруппа **R1a1a-M198** в среднем встречается с частотой 24%, **G2a-P15** – 16%, **R1b-M343** – 14%, **J2-M172** – 13%. Оставшиеся 33% генофонда представлены спектром 35 более редких выявленных гаплогрупп. Спектр основных гаплогрупп для каждого тюркоязычного этноса представлен на круговых диаграммах (рис. 1), а средние генетические расстояния между всеми шестью тюркоязычными этносами Кавказа (рассчитанные по всей палитре выявленных гаплогрупп) приведены в табл. 2.

*Доминирующие гаплогруппы у азербайджанцев и кумыков*

Круговые диаграммы демонстрируют сходство генофондов восточных тюрков – кумыков и азербайджанцев (рис. 1). Одной из частых гаплогрупп кумыков и азербайджанцев является переднеазиатская гаплогруппа **J1\*-M267** (кумыки – 35% и азербайджанцы – 14%). Именно эта гаплогруппа является характерной для автохтонных народов Дагестана, составляя в среднем 72% и варьируя от 43% у лезгин до 98% у кубачинцев [Balanovsky et al., 2011].

Распространение гаплогруппы **J1-M267** связано с Передней Азией, предположительно с Ираком и Ираном [Cruciani et al., 2002; Semino et al., 2003; Tofanelli et al., 2009]. При этом для арабов характерен другой вариант этой гаплогруппы – **J1e-P58**, что отличает их от народов Кавказа, у которых распространена гаплогруппа **J1\*-M267(xP58)**. В других тюркоязычных популяциях Кавказа эта гаплогруппа редка (средняя частота 2%).

Второй по средней частоте гаплогруппой в указанных популяциях является гаплогруппа **J2-M172**: она выявлена с частотой 22% у азербайджанцев и 12% у кумыков. Центром происхождения гаплогруппы **J2-M172** также считают Переднюю Азию и Ближний Восток [Di Giacomo et al., 2004; Semino et al., 2004; Cinnioglu et al., 2004]. Предполагается, что распространение гаплогруппы **J2-M172** связано с экспансией неолитического населения с Ближнего Востока. В других популяциях Восточного Кавказа эта гаплогруппа редка. Однако в популяциях Центрального Кавказа она распространена широко. Максимум она достигает у народов нахской группы – 79% у ингушей и 55% у чеченцев [Balanovsky et al., 2011]. В генофонде балкарцев (14%) эта гаплогруппа встречалась в два раза чаще, чем у карачаевцев (7%), причем отмечено у балкарцев накопление субветви **J2a3b-M67(xM92)**. Частота гаплогруппы **J2-M172** у караногайцев достигает 12%, а у кубанских ногайцев практически отсутствует (2%).

*Доминирующие гаплогруппы у балкарцев и карачаевцев*

Тюрки Западного Кавказа сходны друг с другом по основному спектру гаплогрупп (рис. 1). Для их генофонда характерны две мажорные гаплогруппы **R1a1a-M198** и **G2a-P15**, составляющие в среднем 65% их генофонда.

Гаплогруппа **R1a1a-M198** встречается с частотой 36% у карачаевцев и 24% у балкарцев. В целом, гаплогруппа **R1a1a-M198** характеризуется аномально широким географическим распространением и является наиболее распространенной

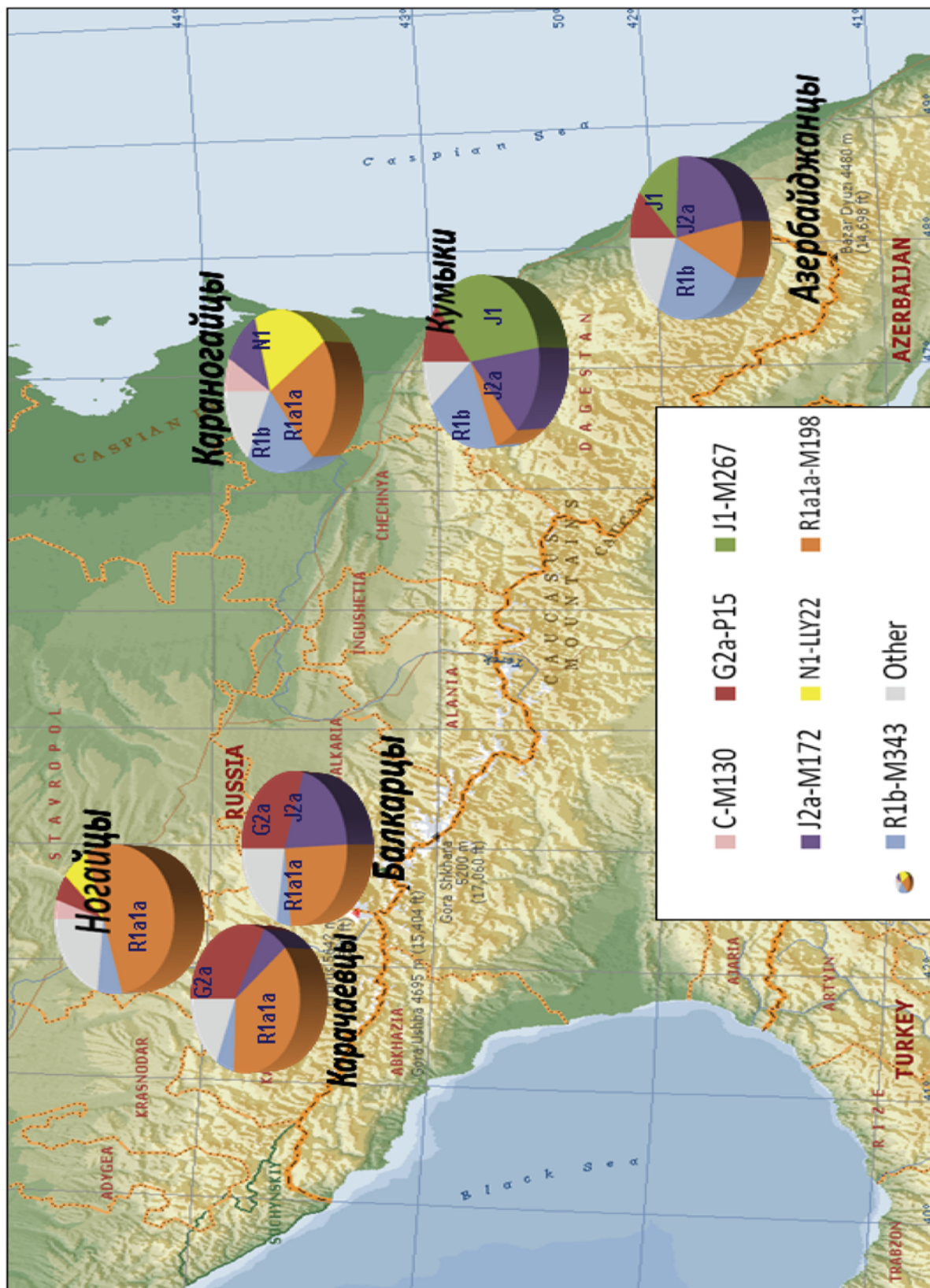


Рис. 1. Генетические портреты тюрков Кавказа (спектр основных гаплогрупп Y-хромосомы)

в Евразии: доминирует в генофонде Восточной Европы, в горных районах Южной Сибири, Центральной Азии и в Северной Индии, а с низкими частотами встречается почти по всей Евразии – от Англии до Китая. Такая география согласуется с ареалом древнего индоиранского населения и их миграцией в Индию. Наибольшей частоты гаплогруппа **R1a1a-M198** достигает у народов Восточной Европы (например, у русских 55% [Balanovsky et al., 2008]), а среди автохтонных народов Кавказа в среднем составляет 6%, где наибольший уровень отмечен у черкесов (20%) [Balanovsky et al., 2011] и абазин (24%) [Yunusbayev et al., 2012]. Среди тюркоязычных этносов Кавказа (рис. 1) гаплогруппа **R1a1a-M198** с наиболее низкими частотами встречена у восточных тюрков (кумыков и азербайджанцев), с наиболее высокими – у кубанских ногайцев, составляя половину их генофонда (50%), однако у караногайцев частота этой гаплогруппы значительно ниже (22%).

В литературе недавно описана субветвь **R1a1a1g-M458**, являющаяся основным субевропейским вариантом гаплогруппы **R1a1a-M198** у западных и восточных славян [Underhill et al., 2009]. Средняя частота этой субветви на Кавказе составляет всего 5%, варьируя от 1% у шапсугов до 6% у черкесов [Balanovsky et al., 2011]. В изученных нами популяциях этот вариант также встречается с низкими частотами: от 6% у балкарцев до 3% у карачаевцев и караногайцев, у кумыков – 1%, у азербайджанцев вообще отсутствует. На основании того, что **R1a1a-M198**, в целом, не характерна для популяций Кавказа, а также особенно того, что субветвь **R1a1a1g-M458**, характерная именно для восточных и западных славян, крайне редка у тюрков Кавказа (в среднем 2%, за исключением кубанских ногайцев), можно предположить, что наличие гаплогруппы **R1a** среди тюрков Кавказа является результатом миграций из степей центральной и восточной Евразии. Неожиданно высокая частота **R1a** среди кубанских ногайцев (субветвь **R1a1a1g-M458** забирает 18% из 50% **R1a1a-M198**), возможно, объясняется результатом дрейфа генов. Этот вопрос будет специально рассмотрен при дальнейшем анализе филогенетических сетей STR-гаплотипов Y-хромосомы. Однако следует учитывать, что до сих пор весь остальной массив гаплогруппы **R1a1a-M198** так и остается филогенетически не подразделенным, ожидая более детального изучения в будущем.

Вторая мажорная гаплогруппа **G2a-P15** встречается с частотами 31% у карачаевцев и 33% у балкарцев. Эта характерная для Западного Кавказа гаплогруппа у карачаевцев представлена двумя субветвями: **G2a1\*-P16(xP18)** (8%) и **G2a1a-P18**

(20%). У балкарцев же субветвь **G2a1\*-P16(xP18)** отсутствует, субветвь **G2a1a-P18** достигает 11%. При этом субветвь **G2a3b1-P303**, отсутствующая у карачаевцев, доминирует у балкарцев с частотой 17%. Среди автохтонных народов Кавказа наибольшая частота гаплогруппы **G2a1a-P18** на Кавказе отмечена в популяциях осетин, где в среднем достигает 66% [Balanovsky et al., 2011]. Поскольку скифо-сармато-аланский компонент доминирует в этногенезе осетин и предположительно играл важную роль в этногенезе карачаевцев и балкарцев, можно предполагать, что **G2a1a-P18** указывает именно на этот общий этногенетический пласт. Историко-этнографическая общность осетин, балкарцев и карачаевцев описана в целом ряде трудов [Абаев, 1933; Калоев, 1972; Лавров, 1952; Волкова, 1989]. Об общности этих народов свидетельствует не только сходство в элементах культуры, но и фамильного фонда. Балкарские фамилии Глашевы, Газаевы, Цораевы являются осетинскими по происхождению. С другой стороны, ряд осетинских фамилий некогда вышел из балкарцев, например, Баевы, Гулдиевы, Ортабаевы [Яхтанигов, 1993].

#### *Доминирующие гаплогруппы у ногайцев и караногайцев*

Характеризующиеся сходным паттерном этногенеза кубанские ногайцы и караногайцы обнаруживают сходство и на генетическом уровне, что проявляется в наличии восточно-евразийских гаплогрупп **N1-LLY22** (9% и 21% соответственно) и **C-M130** (5% и 8% соответственно). Именно эти гаплогруппы отличают их генофонды от других тюркоязычных этносов Кавказа.

Европейская гаплогруппа **I2a1-P37** с наибольшими частотами встречена у кубанских ногайцев (10%), и несколько реже у караногайцев (7%). Эта гаплогруппа найдена у большинства других тюркоязычных популяций Кавказа: у балкарцев (7%), у кумыков (2%), у карачаевцев (4%). В изученных нами популяциях азербайджанцев она отсутствует. Можно было бы предположить, что присутствие этой гаплогруппы является результатом взаимодействия с казачеством, однако у терских казаков эта гаплогруппа составляет всего лишь 8%, и у кубанских казаков ее частота также невелика (17%) [Балановский, 2012]. Если учесть, что у автохтонного народа Западного Кавказа – абазин – она встречена с частотой 8% [Теучеж с соавт., 2013], становится очевидным, что необходим поиск иных вероятных источников появления этой



гаплогруппы у тюрков Кавказа. Одним из инструментов такого поиска станет дальнейший анализ филогенетических сетей STR-гаплотипов Y-хромосомы.

### *Другие частые гаплогруппы*

В пределах субветвей гаплогруппы **R1b-M343** в изучаемых нами популяциях обнаружены субгаплогруппы **R1b1a2-M269** и **R1b1a1-M73**. Субгаплогруппа **R1b1a2-M269** с относительно высокой частотой обнаружена у кумыков (22%) и азербайджанцев (22%). У других тюрков Кавказа эта гаплогруппа редка (от 3% до 7%). Эту субгаплогруппу часто называют европейской, так как основная территория ее распространения – Западная Европа, где ее частота доходит до 80%. На Кавказе она выявлена с наиболее высокими частотами у лезгин (30%) и осетин-дигорцев (16%), в других кавказских популяциях частота незначительна [Balanovsky et al., 2011]. В исследовании генофонда Кавказа рассматривается возможность экспансии этой гаплогруппы на Кавказ из Передней Азии, а не из Европы [Кутуев, 2010]. Это согласуется и с исследованием, в котором сделан вывод о появлении этой гаплогруппы в Европе в ходе неолитической экспансии из Передней Азии [Balaresque et al., 2010]. Наличие этой гаплогруппы у народов, ареал которых близок к Каспию (лезгин, азербайджанцев, кумыков) может указывать на проникновение этой гаплогруппы из Передней Азии «прикаспийским» путем.

Для второй субгаплогруппы (**R1b1a1-M73**) максимальные частоты отмечены в Волго-Уральском регионе, где у башкир они колеблются от 7% до 84% [Лобов, 2009]. Высокая частота наблюдается у тюрков Алтая. Так, в одной из популяций северных алтайцев – кумандинцев – она составляет 49%, что является половиной генофонда. У горных шорцев субгаплогруппа встречается с частотой 11% [Балаганская с соавт., 2011]. В Центральной Азии (по данным разрабатываемой нашим коллективом базы данных Y-base) гаплогруппа **R1b1a1-M73**, в целом, редка (у узбеков – 4%, у киргизов – 1%). Однако в ряде популяций таджиков вновь составляет около половины генофонда [Y-base, 2012]. На Кавказе среди изученных нами тюркоязычных популяций гаплогруппа **R1b1a1-M73** является редкой, хотя и она обнаружена с относительно высокой частотой у караногайцев (14%). Накопление гаплогруппы **R1b1a1-M73** у караногайцев является их общей чертой с южными башкирами. В связи с этим отметим, что в XVI веке Ногайская Орда включала Башкирию в качестве

отдельного улуса (Ногайская Башкирия), которые вместе с предками караногайцев были в составе Большой Ногайской Орды [Трепавлов, 2002]. Однако вряд ли столь большой процент данной гаплогруппы у караногайцев и башкир можно объяснить башкиро-ногайским взаимодействием. Вероятнее всего, определенные группы ногаев и башкир на Южном Урале и степях Заволжья до XVII века составляли одну этнополитическую (возможно этнокультурную) общность [Юсупов, 2009].

### *Сравнение с предыдущими исследованиями тех же генофондов*

Исследования генофонда народов Кавказа, включая тюркоязычные этносы, много лет проводятся коллективом Уфимского научного центра УО РАН [Боготова, 2009; Хуснутдинова с соавт., 2012; Yunusbayev et al., 2012]. В целом наши результаты согласуются с данными уфимских коллег. Различия в частотах варьируют от 0% до 8%, что легко объяснимо разным ареалом сбора и разными размерами выборок. Ряд отличий связан с более широкой панелью маркеров, используемой в наших работах, в частности, с глубоким субтипированием гаплогрупп **G2a-P15** и **R1b1a1a2-M269**. Однако в одном случае обнаружены трудно объяснимые различия: по данным уфимских исследователей гаплогруппа **R1a1a-M198** среди кубанских ногайцев встречается с частотой 13% [Yunusbayev et al., 2012], а по нашим данным ее частота составляет 50%. Для того, чтобы выявить причину столь больших различий, мы проделали большую работу по сопоставлению фамилий и гаплотипов, а также провели подробный анализ родословных (поскольку наличие родственников в выборке может привести к смещению частот). Результаты такого исследования подтвердили, что все кубанские ногайцы в нашей выборке, обладающие гаплогруппой **R1a1a-M198**, не являются родственниками и происходят из разных популяций. Возможность ошибки типирования как нами, так и коллегами, исключается, так как по другим этносам резких отличий не обнаруживается. Для решения данной проблемы мы планируем сбор других популяций ногайцев, что позволит составить более полную картину генофонда ногайцев в целом (кубанских и ставропольских).

В исследованиях И. Насидзе были рассмотрены тюркоязычные азербайджанцы Азербайджана (N=71), но генотипирование проводилось лишь до уровня наиболее общих гаплогрупп: частота гаплогруппы **J2** достигает 30% и гаплогруппы **G** – 18% [Nasidze et al., 2003]. В наших популяциях при

объединении субгаплогрупп соотношение **J2/G** оказывается тем же, но частота ниже. Возможно, этот результат связан с разным ареалом сбора и размером выборки.

*Взаимное расположение изученных популяций в генетическом пространстве*

Сравнение генофондов шести изученных тюркоязычных народов Кавказа методом многомерного шкалирования (по совокупности всех 39 выявленных гаплогрупп) приведено на рис. 2. В генетическом пространстве выделились два кластера: в «западно-кавказский» кластер вошли карачаевцы, балкарцы, ногайцы и примкнувшие к ним караногайцы, а в «восточно-кавказский» – кумыки и азербайджанцы. Близость кубанских ногайцев и карачаевцев ( $d=0.27$ ) вызвана высокими частотами лишь одной гаплогруппы (**R1a1a-M198**) в их генофондах.

При сравнении тюрков Кавказа с широким кругом популяций Евразийской степи и смежных регионов выявлены четыре кластера сходных генофондов (рис 3.). Однако важно подчеркнуть, что большинство взятых для сравнения популяций изучены по более узким панелям маркеров Y-хромосомы, чем наши, поэтому нам пришлось сократить панель до уровня 24 менее дифференцированных гаплогрупп, хотя при этом теряется часть важной информации. В результате в «восточный» кластер вошли кумыки и азербайджанцы вместе с другими этносами Восточного Кавказа и Малой Азии. Близость азербайджанцев и кумыков к другим этносам Восточного Кавказа объясняется высокими частотами в их генофонде характерных для Восточного Кавказа гаплогрупп **J1-M267** и **J2-M172**, а близость турков к азербайджанцам и кумыкам может быть объяснена высокими частотами в их генофондах гаплогрупп **J2-M172** и **R1b-M343**. В «западный» кластер вошли балкарцы и карачаевцы, что тоже согласуется с их географией и с данными антропологии. Ногайцы вошли в

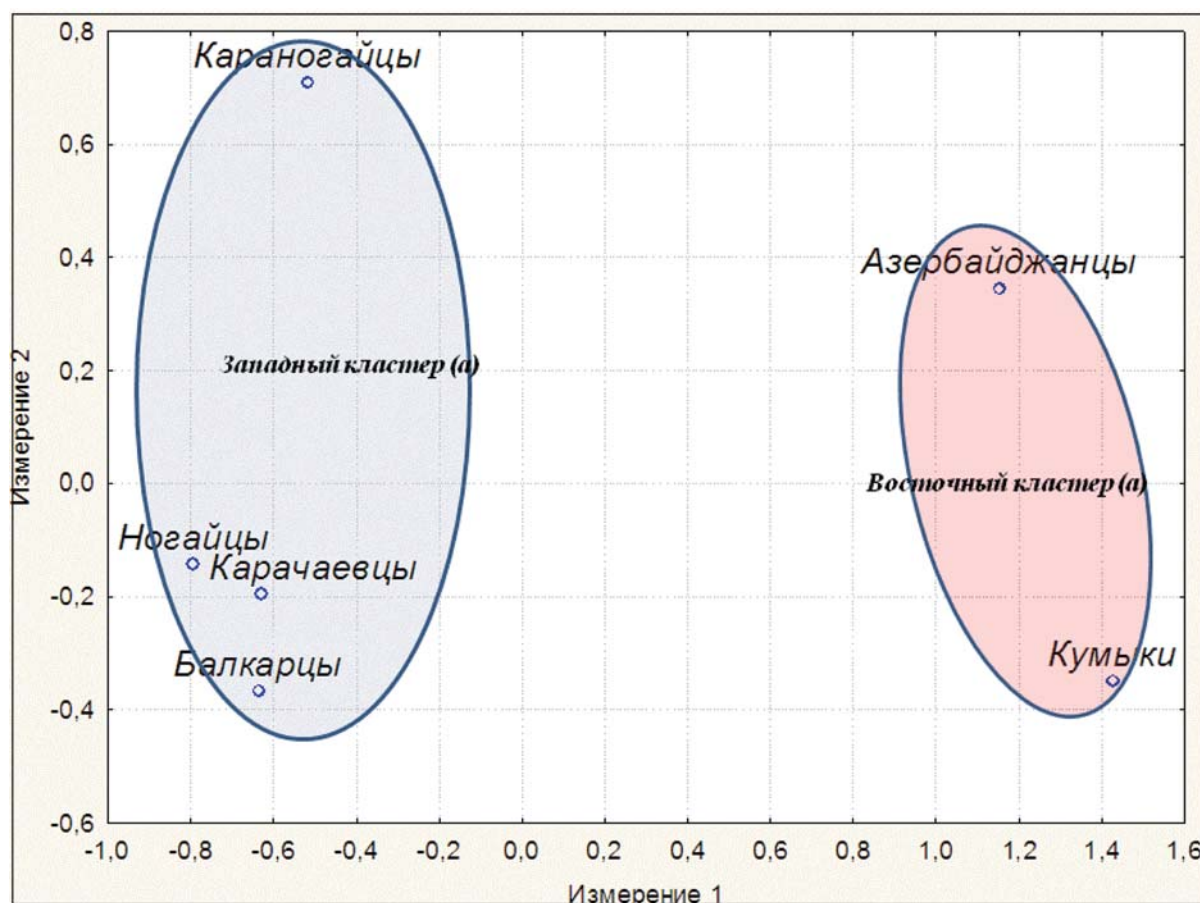


Рис. 2. Расположение изученных популяций в генетическом пространстве Кавказа по набору 39 гаплогрупп Y-хромосомы. Метод многомерного шкалирования (величина стресса  $S_0=0.015$ , величина алиенации=0.015)

«степной» кластер. Караногайцы расположились между кластерами Кавказа и «степным» кластером Евразии. Близость ногайцев и караногайцев к монголоидным популяциям известна по антропологическим данным, а на генетическом уровне, как указывалось, проявляется в наличии восточно-евразийских гаплогрупп **N1-LLY22** и **C-M130**.

### Заключение

1. Высокая частота условно «кавказских» гаплогрупп (**G2a-P15**, **J2a-M172**, **J1-M267**), которые составляют почти половину генофонда как карачаевцев и балкарцев (34% **G2a-P15** и 12% **J2a-M172**), так и кумыков и азербайджанцев (17% **J2a-M172** и 25% **J1-M267**), подтверждает гипотезу о значительной роли кавказского субстрата в генофонде этих тюркоязычных народов.
2. Наличие у караногайцев и ногайцев восточно-евразийских гаплогрупп **N1-LLY22** и **C-M130** подтверждают гипотезу влияния на их генофонд народов евразийской степи, что согла-

суется с данными антропологии. Близость караногайцев и ногайцев к народам евразийской степи демонстрируется графиком многомерного шкалирования в генетическом пространстве Евразии по общему спектру гаплогрупп.

4. Большое генетическое сходство балкарцев с карачаевцами, а кумыков – с азербайджанцами, согласуется с их географической близостью. Однако наиболее географически близкие этносы – кумыки и караногайцы – при этом максимально отдалены генетически.
5. Из вариантов гаплогруппы **R1a**, ареал которой простирается от Европы до Сибири, Центральной Азии и Индии, субветвь **R1a1a1g-M458**, характерная именно для восточных и западных славян, крайне редка у тюрков Кавказа (в среднем 2%), за исключением кубанских ногайцев, у которых ее частота повышается до 18%. Наличие у тюрков Кавказа вариантов гаплогруппы **R1a** (в среднем 12%) можно объяснить миграциями из степей Евразии.
6. Различное распределение субветвей гаплогруппы **G2a-P15** в генофондах этногени-

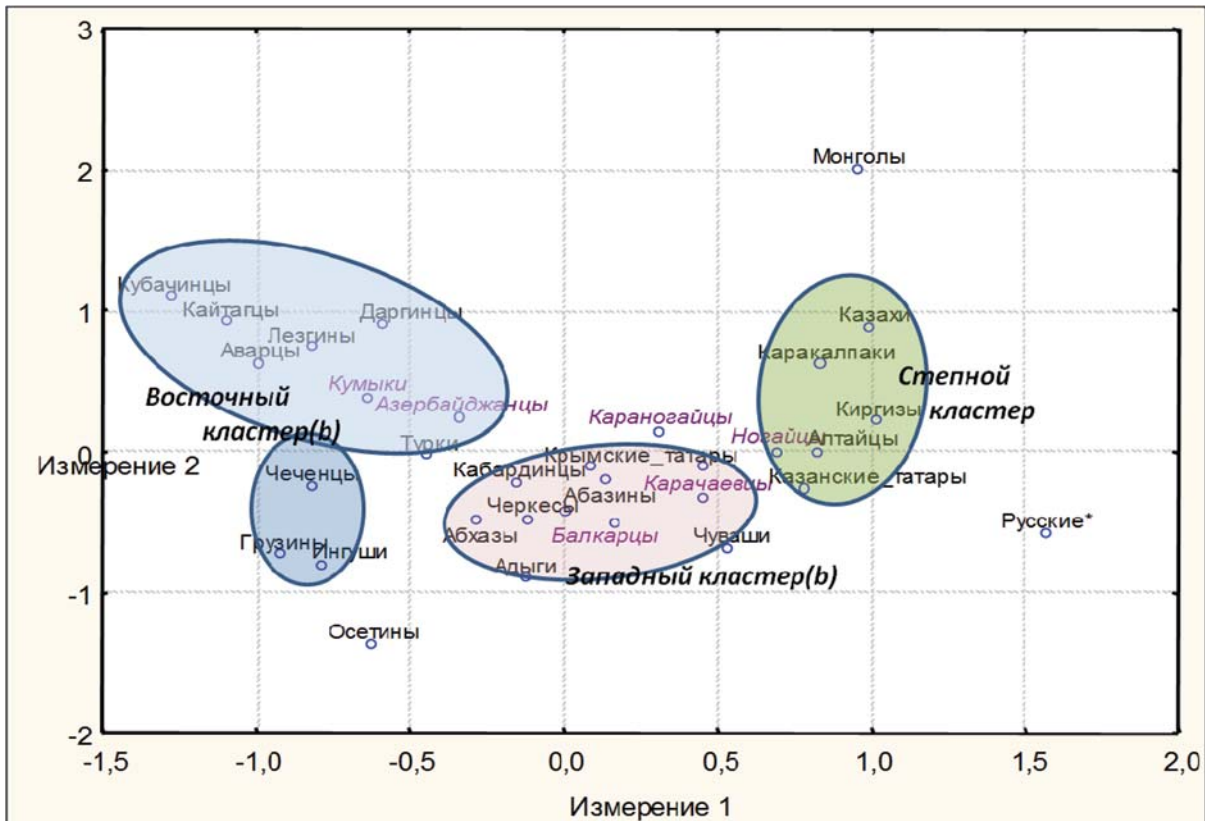


Рис. 3. Расположение изученных популяций в генетическом пространстве евразийской степи и смежных регионов по набору 24 гаплогрупп Y-хромосомы. Метод многомерного шкалирования (величина стресса  $S_0 = 0.147$ , величина алиенации = 0.175)

чески родственных карачаевцев и балкарцев указывает на важную роль географической изоляции в формировании генофондов этих этносов. При этом повышенные частоты встречаемости гаплогруппы **G2a1a-P18** подтверждает близость генофондов карачаевцев и балкарцев к осетинам.

### Благодарности

Исследование поддержано грантом в форме субсидии для юридических лиц на поддержку научных исследований в рамках реализации мероприятий 1.1-1.5 федеральной целевой программы «Научные и научно-педагогические кадры инновационной России» на 2009–2013 годы (соглашение № 8088 между Министерством образования и науки Российской Федерации и Российской академией наук и ФГБУН Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН о предоставлении гранта в форме субсидии), Программами Президиума РАН «Молекулярная и клеточная биология», «Динамика генофондов» и рядом грантов РФФИ: 12-04-31732-мол\_а, 13-04-31732\_а, 13-04-90420\_Укр\_ф\_а, 13-06-90707\_мол\_рф\_нр, 13-04-90717\_мол\_рф\_нр.

### Библиография

Абаев В.И. Общие элементы в языке осетин, балкарцев и карачаевцев. Л.: Язык и мышление, 1933. Т. 1.  
Алексеев В.П. География человеческих рас // Избранное в 5 т. Т. 2. Антропogeография. М.: Наука, 2007. 188 с.  
Алексеев В.П. Историческая антропология и этногенез. М., 1989. 448 с.  
Балаганская О.А., Балановский О.П., Лавряшина М.Б., Кузнецова М.А., Романов А.Г., Дибирова Х.Д., Фролова С.А., Захарова Т.А., Баранова Е.Е., Сабитов Ж., Нимадава П., Балановская Е.В. Генетическая структура по маркерам Y хромосомы народов Алтая (России, Казахстана, Монголии) // Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология, 2011. № 2. С. 25–36.  
Балановская Е.В., Балаганская О.А., Дамба Л.Д., Дибирова Х.Д., Агджоян А.Т., Богунов Ю.В., Жабагин М.К., Исакова Ж.Т., Лавряшина М.Б., Балановский О.П. Влияние природной среды на формирование генофонда тюркоязычного населения гор и степных предгорий Алтае-Саян, Тянь-Шаня и Памира // Сборник статей памяти В.М. Павловского «Экология человека» (в печати).  
Балановский О.П. Изменчивость генофонда в пространстве и времени: синтез данных о геногеографии митохондриальной ДНК и Y-хромосомы. Автореф. дис. ... докт. биол. наук. М., 2012. 45 с.

Баскаков Н.А. Тюркские языки. М., 1960. 32 с.  
Батчаев В.М. Из истории традиционной культуры балкарцев и карачаевцев. Нальчик, 1986. 151 с.  
Бермишева М.А., Кутуев И.А., Коршунова Т.Ю., Дубова Н.А., Виллемс Р., Хуснутдинова Э.К. Филогенетический анализ мтДНК ногайцев: высокий уровень смешения материнских линий из восточной и западной Евразии // Молекулярная биология, 2004. Т. 38. № 4. С. 617–624.  
Бермишева М.А., Кутуев И.А., Хуснутдинова Э.К. Полиморфизм митохондриальной ДНК в популяции ногайцев // Материалы по изучению историко-культурного наследия Северного Кавказа. Вып. IV. «Антропология ногайцев». М.: Памятники исторической мысли, 2003. С. 197–203.  
Боготова З.И. Изучение генетической структуры популяций кабардинцев и балкарцев Автореф. дис. ... канд. биол. наук. Уфа, 2009. 24 с.  
Боготова З.И., Кутуев И.А., Хусаинова Р.И., Валиев Р.Р., Керефова М.К., Хуснутдинова Э.К. Анализ Alu-инсерционного полиморфизма в популяциях кабардинцев и балкарцев // Медицинская генетика. 2009. Т. 8. № 1 (79). С. 19–24.  
Булаева К.Б., Давудов О.М., Павлова Т.А., Курбанов Р.М., Булаев О.А., Харпендинг Г. Генетическая подразделенность этнических популяций Дагестана // Генетика, 2003. Т. 39. № 1. С. 83–92.  
Волкова Н.Г. Этнокультурные контакты народов Северного Кавказа в общественном быту (XIX – начало XX в.) // Кавказский этнографический сборник АН СССР. М.: Наука, 1989. № 9. С. 159–215.  
Дибирова Х.Д. Роль географической подразделенности и лингвистического родства в формировании генетического разнообразия населения Кавказа. Автореф. дис. ... канд. биол. наук. М., 2011. 26 с.  
Калоев Б.А. Осетино-балкарские этнографические параллели // Советская этнография, 1972. № 3. С. 20–30.  
Колеров М.А., Айрапетов О.Р., Чейсти П. Русский сборник: исследования по истории России XIX–XX вв. М., 2006. Т. 1. С. 146.  
Кутуев И.А., Боготова З.И., Хусаинова Р.И., Валиев Р.Р., Виллемс Р., Хуснутдинова Э.К. Изучение линий мтДНК в популяциях кабардинцев и балкарцев // Медицинская генетика, 2009. № 11. С. 10–15.  
Кутуев И.А., Литвинов С.С., Хусаинова Р.И., Юнусбаев Б.Б., Виллемс Р., Хуснутдинова Э.К. Генетическая структура и молекулярная филогеография популяций Кавказа по данным Y-хромосомы // Медицинская генетика, 2010. № 3. С. 18–25.  
Лавров Л.И. Расселение сванов на Северном Кавказе до XIX в. // Вопросы этнографии Кавказа. Тбилиси, 1952. С. 337–344.  
Литвинов С.С. Изучение генетической структуры народов Западного Кавказа по данным о полиморфизме Y-хромосомы, митохондриальной ДНК и Alu-инсерций. Автореф. дис. ... канд. биол. наук. Уфа, 2010. 23 с.  
Лобов А.С. Структура генофонда субпопуляций башкир. Автореф. дис. ... канд. биол. наук. Уфа, 2009. 23 с.  
Мизиев И.М. Очерки истории и культуры Балкарии и Карачая XIII–XVIII вв. Нальчик, 1991.  
Почешхова Э.А. Генофонд народов Западного Кавказа среди регионов Евразии (по данным о диаллельных

- ДНК маркерах) // Медицинская генетика, 2007. Т. 6. № 9. С. 16–22.
- Почешхова Э.А. Оценка межэтнических различий народов Западного Кавказа (по мультиаллельным аутосомным ДНК маркерам) // Медицинская генетика, 2008. Т. 7. № 2. С. 3–9.
- Почешхова Э.А. Геногеографическое изучение народов Западного Кавказа // Автореф. дис. ... докт. биол. наук. М., 2008. 45 с.
- Суворова Н.А. Одонтология современных ногайцев // Материалы по изучению историко-культурного наследия Северного Кавказа. Вып. IV. «Антропология ногайцев». М.: Памятники исторической мысли, 2003. С. 197–203.
- Трепавлов В.В. История Ногайской Орды. М.: Восточная литература, 2002. 752 с.
- Теучеж И.Э., Почешхова Э.А., Схаляхо Р.А., Дибирова Х.Д., Агджоян А.Т., Утевская О.М., Кузнецова М.А., Богунов Ю.В., Шанько А.В., Коньков А.С., Чиковани Н.Н., Андриадзе Г., Епископосян Л.М., Балановская Е.В., Балановский О.П. Сравнительный анализ генофондов абхазо-адыгских народов, грузин и армян в евразийском контексте // Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология, 2013. № 2. С. 49–62.
- Хитъ Г.Л. Дерматоглифика ногайцев // Материалы по изучению историко-культурного наследия Северного Кавказа. Вып. IV «Антропология ногайцев». М.: Памятники исторической мысли, 2003. С. 197–203.
- Хуснутдинова Э.К., Литвинов С.С., Кутуев И.А., Юнусбаев Б.Б., Хусаинова Р.И., Ахметова В.Л., Ахатова Ф.С., Метспалу Э., Роотси С., Виллемс Р. Генофонд этнических групп Кавказа по данным комплексного исследования Y хромосомы, митохондриальной ДНК и полногеномного анализа // Генетика человека, 2012. Т. 48. № 6 (79). С. 750–761.
- Юнусбаев Б.Б. Популяционно-генетическое исследование народов Дагестана по данным о полиморфизме Y-хромосомы и Alu-инсерций. Автореф. дис. ... канд. биол. наук. Уфа, 2006. 24 с.
- Юсупов Ю.М. История Башкортостана XV–XVI вв. (социально-политический аспект). Уфа: Гилем, 2009. 192 с.
- Яхтанизов Х. Северокавказские тамги. Нальчик, 1993. 209 с.
- Balanovsky O., Rootsi S., Pshenichnov A., Kivisild T., Churnosov M., Evseeva I., Pocheshkhova E., Boldyreva M., Yankovsky N., Balanovska E., Villems R. Two sources of the Russian patrilineal heritage in their Eurasian context // *Am. J. Hum. Genet.*, 2008. Jan. 82(1). P. 236–250.
- Balanovsky O., Dibirava Kh., Dybo A., Mudrak O., Frolova S., Pocheshkhova E., Haber M., Platt D., Schurr T., Haak W., Kuznetsova M., Radzhabov M., Balaganskaya O., Druzhinina E., Zakharova T., Hernandez D., Zalloua P., Koshel S., Ruhlen M., Renfrew C., Wells R.S., Tyler-Smith C., Balanovska E. Parallel evolution of genes and languages in the Caucasus region // *Mol. Biol. Evol.*, 2011. Vol. 28. N 10. P. 2905–2920.
- Balaresque P., Bowden G., Adams S., Adams S.M., Leung H.Y., King T.E., Rosser Z.H., Goodwin J., Moisan J.P., Richard C., Millward A., Demaine A.G., Barbujani G., Preveder C., Wilson I.J., Tyler-Smith C., Jobling M.A. A predominantly Neolithic origin for European paternal lineages // *PLoS Biol.*, 2010. N 8. P. 1–9.
- Bulayeva K., Jorde L., Ostler C., Watkins S., Bulayev O., Harpending H. Genetics and Population History of Caucasus Populations // *Hum. Biol.*, 2003. Vol. 75 (6). P. 837–853.
- Bulayeva K., Jorde L., Watkins S., Ostler C., Pavlova T., Bulayev O., Tofanelli S., Paoli G., Harpending H. Ethnogenomic diversity of Caucasus, Daghestan // *Am. J. Hum. Biol.*, 2006. Vol. 18 (5). P. 610–620.
- Caciagli L., Bulayeva K., Bulayev O., Bertocchini S., Taglioli L., Pagani L., Paoli G., Tofanelli S. The key role of patrilineal inheritance in shaping the genetic variation of Dagestan highlanders // *J. Hum. Genet.*, 2009. Vol. 54 (12). P. 689–694.
- Cinnioplu C., King R., Kivisild T., Kalfoglu E., Atasoy S., Cavalleri G., Lillie A., Roseman C., Lin A., Prince K., Oefner P., Shen P., Semino O., Cavalli-Sforza L., Underhill P. Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia // *Hum. Genet.*, 2004. Vol. 114 (2). P. 127–148.
- Cruciani F., Santolamazza P., Shen P., Macaulay V., Moral P., Olckers A., Modiano D., Holmes S., Destro-Bisol G., Coia V., Wallace D., Oefner P., Torroni A., Cavalli-Sforza L., Scozzari R., Underhill P. A back migration from Asia to sub-Saharan Africa is supported by high-resolution analysis of human Y-chromosome haplotypes // *Am. J. Hum. Genet.*, 2002. N 70. P. 1197–1214.
- Di Giacomo F., Luca F., Popa L., Akar N., Anagnou N., Banyko J., Brdicka R., Barbujani G., Papola F., Ciavarella G., Cucci F., Di Stasi L., Gavrila L., Kerimova M., Kovatchev D., Kozlov A., Loutradis A., Mandarinov V., Mammi C., Michalodimitrakis E., Paoli G., Pappa K., Pedicini G., Terrenato L., Tofanelli S., Malaspina P., Novelletto A. Y-chromosomal haplogroup J as a signature of the post-neolithic colonization of Europe // *Hum. Genet.*, 2004. Vol. 115 (5). P. 357–371.
- Litvinov S., Kutuev I., Yunusbayev B., Khusainova R., Valiev R., Khusnutdinova E. Alu insertion polymorphisms in populations of the South Caucasus // *Balkan J. Medical Genetics*, 2008. Vol. 11. P. 25–30.
- Mirabal S., Regueiro M., Cadenas A., Cavalli-Sforza L., Underhill P., Verbenko D., Limborska S. Y-Chromosome distribution within the geo-linguistic landscape of north-western Russia // *Ann. Hum. Genet.*, 2006. Vol. 68 (03). P. 1018–4813.
- Nasidze I., Ling E., Quinque D., Dupanloup I. Mitochondrial DNA and Y-chromosome variation in the Caucasus // *Ann. Hum. Genet.*, 2004. Vol. 68. P. 205–221.
- Nasidze I., Sarkisian T., Kerimov A., Stoneking M. Testing hypotheses of language replacement in the Caucasus: evidence from the Y-chromosome // *Hum. Genet.*, 2003. Vol. 112. P. 255–261.
- Nei M. *Molecular Population Genetics and Evolution* // M. Nei. Amsterdam: North-Holland Publ. Co., 1975. 290 p.
- Schneider S., Roessli D., Excoffier L. *Arlequin vers. 2.000: a software for population genetics data analysis*. Geneva, Switzerland: Genetics and Biometry Laboratory, Department of Anthropology and Ecology. Univ. of Geneva. 2000.
- Semino O., Magri C., Benuzzi G., Lin A., Al-Zahery N., Battaglia V., Maccioni L., Triantaphyllidis C., Shen P., Oefner P., Zhivotovsky L.A., King R., Torroni A., Cavalli-Sforza L.L., Underhill P.A., Santachiara-Benerecetti A.S. Origin, diffusion, and differentiation of Y-chromosome haplogroups E and J: inferences on the neolithization of Europe and later migratory events in the Mediterranean area. // *Hum. Genet.*, 2004. Vol. 74. P. 1023–1034.
- Tofanelli S., Ferri G., Bulayeva K., Caciagli L., Onofri V., Taglioli L., Bulayev O., Boschi I., Alu M., Berti A., Rapone

C., Beduschi G., Luiselli D., Cadenas A., Awadelkarim K., Mariani-Costantini R., Elwali N., Verginelli F., Pilli E., Herrera R., Gusmao L., Paoli G., Capelli C. J1-M267 Y lineage marks climate-driven pre-historical human displacements // *Eur J Hum Genet.*, 2009. Vol. 17(11). P. 1520–1524.

Underhill P.A., Myres N.M., Rootsi S., Metspalu M., Zhivotovsky L.A., King R.J., Lin A.A., Chow C.E., Semino O., Battaglia V., Kutuev I., Jarve M., Chaubey G., Ayub Q., Mohyuddin A., Mehdi S.Q., Sengupta S., Rogaev E.I., Khusnutdinova E.K., Pshenichnov A., Balanovsky O., Balanovska E., Jeran N., Augustin D.H., Baldovic M., Herrera R.J., Thangaraj K., Singh V., Singh L., Majumder P., Rudan P., Primorac D., Villems R., Kivisild T. Separating the post-Glacial coancestry of European and Asian Y-chromosomes within haplogroup R1a // *Eur. J. Hum. Genet.*, 2010. Apr. 18 (4). P. 479–484. Epub. 2009. Nov. 4.

Yunusbayev B., Metspalu M., Jarve M., Kutuev I., Rootsi S., Metspalu E., Behar D.M., Varendi K., Sahakyan H., Khusainova R., Yepiskoposyan L., Khusnutdinova E.K., Underhill P.A., Kivisild T., Villems R. The Caucasus as an

asymmetric semipermeable barrier to ancient human migrations // *Mol. Biol. Evol.*, 2012. Jan. 29(1). P. 359–365. Epub. 2011. Sep. 13.

Контактная информация:

Схалыхо Роза Арамбиевна: e-mail: shalyaho.roza@yandex.ru;  
 Почешхова Эльвира Аслановна: e-mail: pocheshchovaea@mail.ru;  
 Теучеж Ирина Эдуардовна: e-mail: ira\_teuchezh@mail.ru;  
 Дибирова Хадиджат Дибировна: e-mail: hadizha-dibirova@mail.ru;  
 Агджоян Анастасия Торосовна: e-mail: athora@mail.ru;  
 Утевская Ольга Михайловна: e-mail: outevsk@yandex.ru;  
 Юсупов Юлдаш Мухамматович: e-mail: Usupov.Uld@yandex.ru;  
 Дамба Лариса Доржуевна: e-mail: larissa\_damba@mail.ru;  
 Исакова Жайнагуль Толоновна: e-mail: jainagul@mail.ru;  
 Момыналиев Куват Темиргалиевич: e-mail: dhoroshun@gmail.com;  
 Тагирли Шялала Гилал кызы: e-mail: shetahirli@inbox.ru;  
 Кузнецова Марина Александровна: e-mail: kirya70@list.ru;  
 Коньков Андрей Сергеевич: e-mail: andrey.s.konkov@gmail.com;  
 Фролова Светлана Александровна: e-mail: s\_frolova@list.ru;  
 Балановская Елена Владимировна: e-mail: balanovska@mail.ru;  
 Балановский Олег Павлович: e-mail: balanovsky@inbox.ru.

## TURKIC SPEAKERS OF THE CAUCASUS: A COMPARATIVE ANALYSIS OF THEIR GENE POOLS FROM THE Y-CHROMOSOMAL PERSPECTIVE

R.A. Skhalyakho<sup>1,2</sup>, E.A. Pocheshkova<sup>2</sup>, I.E. Teuchezh<sup>1,2</sup>, K.D. Dibirova<sup>1,3</sup>, A.T. Agdzhoyan<sup>1,3</sup>, O.M. Utevsкая<sup>4</sup>, Y.M. Yusupov<sup>3,5</sup>, L.D. Damba<sup>1,6</sup>, J.T. Isakova<sup>1,7</sup>, T.K. Momynaliev<sup>8</sup>, S.G. Tagirly<sup>1,3</sup>, M.A. Kuznetsova<sup>1</sup>, A.S. Konkov<sup>1</sup>, S.A. Frolova<sup>1</sup>, E.V. Balanovskaya<sup>1</sup>, O.P. Balanovsky<sup>3,1</sup>

<sup>1</sup> *Research Centre for Medical Genetics, Russian Academy of Medical Sciences, Moscow, Russia*

<sup>2</sup> *Kuban State Medical University, Krasnodar, Russia*

<sup>3</sup> *Vavilov Institute for General Genetics, Russian Academy of Sciences, Moscow, Russia*

<sup>4</sup> *V.N. Karazin Kharkiv National University, Kharkiv, Ukraine*

<sup>5</sup> *Institute for Humanities Research of the Republic of Bashkortostan, Ufa, Russia*

<sup>6</sup> *Scientific-Practical Medical center of ministry of health of republic of Tuva, Kyzyl, Russia*

<sup>7</sup> *Institute of Molecular Biology and Medicine, Bishkek, Kyrgyz Republic*

<sup>8</sup> *RSE «National Center for Biotechnology» under the Science Committee, Ministry of Education and Science of the Republic of Kazakhstan, Astana, Kazakhstan*

**Object.** This study aims to analyze the gene pool structure of the Turkic speaking populations from North Caucasus and Transcaucasia and reveal their genetic relations with other populations of the Caucasus and neighboring regions of Eurasia.

**Materials and methods.** We analyzed all Turkic-speaking ethnic groups from North Caucasus and Transcaucasia: Azeri (N=132), Balkars (N=193), Karanogays (N=153), Karachays (N=269), Kumiks (N=70), and Nogays (N=60). **56 SNP markers and 17 STR markers of the Y-chromosome (paternal inheritance) were genotyped for all 870 samples.**

**Results and discussion.** Four haplogroups are most frequent among Turkic-speaking populations of the Caucasus: **R1a1a-M198 (24%), G2a-P15 (16%), R1b-M343 (14%), J2-M172 (13%).** These four major

haplogroups comprise altogether two-thirds of the Y-chromosomal pool, while the remaining one-third consists of 35 minor haplogroups. For Azeri and Kumiks the major haplogroups are **J1-M267** and **J2-M172** which are typical also for other populations of East Caucasus. For Karachais and Balkars (geographically neighboring populations) the major haplogroups are **R1a1a-M198** and **G2a-P15**. The steppe populations (Nogais and Karanogais) despite their geographic remoteness from each other are genetically similar, as highlighted by presence of East Eurasian haplogroups **N1-LLY22** and **C-M130** in both populations. The genetic distance matrix between all populations was computed and used for creating the multidimensional scaling plot.

Conclusions. The conditionally Caucasian haplogroups (**G2a-P15**, **J2-M172**, **J1-M267**) comprise one-half of the gene pool of Balkars, Karachays, Azeri and Kumiks thus confirming the hypothesis of the significant role of indigenous substrate in their gene pool. Presence of the East Eurasian haplogroups **N1-LLY22** and **C-M130** in Nogays and Karanogays supports hypothesis of the gene flow from Eurasian steppe populations to their gene pools, which is in agreement with data of physical anthropology. The genetic similarity of Nogays and Karanogays to the populations of the Eurasian steppe belt was confirmed by combining data of all 39 Y-chromosomal haplogroups identified.

The genetic similarity between Balkars and Karachays, as well as between Kumiks and Azeri consisting with their geographic proximity. However, two geographically closest populations (Kumiks and Karanogais) exhibit the maximum genetic distance from each other.

Among all subvariants of the haplogroup R1a (spanning from Europe to Siberia, Central Asia and India) the subvariant **R1a1a1g-M458** (typical for East and West Slavs) is rare among Turkic speakers of the Caucasus: its average frequency is as low as 2%, and the only exception is population of Kuban Nogais where the frequency increases up to 18%. Therefore, the presence of the haplogroup **R1a** among Turkic speakers of the Caucasus (on average, 12%) should be attributed to migrations from Eurasian steppe rather than to the influence of the East Slavonic populations.

The ratio between subvariants of haplogroup **G2a-P15** differs among (ethnogenetically related) Karachais and Balkars thus indicating the importance of geographic isolation in shaping their gene pools. High frequencies of **G2a1a-P18** reveal genetic similarity of Karacha ys, Balkars and Ossets.

Keywords: Y-chromosome, SNP markers, STR markers, gene pool, gene geography, Turkic speakers of the Caucasus, Azeri, Balkars, Karanogays, Karachays, Kumiks, Nogays