

УДК 575.174:599.9

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА БАЛКАРЦЕВ И КАРАЧАЕВЦЕВ ПО ДАННЫМ ОБ ИЗМЕНЧИВОСТИ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК

© 2019 г. М. А. Джаубермезов^{1, *}, Н. В. Екомасова¹, М. Рейдла², С. С. Литвинов³,
Л. Р. Габидуллина¹, Р. Виллемс^{2, 4}, Э. К. Хуснутдинова^{1, 3}

¹Башкирский государственный университет, кафедра генетики и фундаментальной медицины, Уфа, 450074 Россия

²Институт геномики Тартуского университета, Тарту, 51010 Эстония

³Институт биохимии и генетики Уфимского федерального исследовательского центра
Российской академии наук, Уфа, 450054 Россия

⁴Эстонская академия наук, Таллинн, 10130 Эстония

*e-mail: murat-kbr@mail.ru

Поступила в редакцию 13.02.2018 г.

Для определения гаплогрупп мтДНК в популяциях балкарцев ($N = 235$) и карачаевцев ($N = 123$) была проанализирована нуклеотидная последовательность гипervарибельного сегмента 1 (ГВС1), а также проведен анализ полиморфизма 20 маркеров кодирующего региона мтДНК. В результате исследования у балкарцев была обнаружена 41, а у карачаевцев 33 гаплогруппы мтДНК. Нами впервые было изучено распределение частот гаплогрупп мтДНК балкарцев на основе их принадлежности к различным субэтносам (баксанцы, чегемцы, холамцы, безенгиевцы и малкарцы). Было показано, что западно-евразийские гаплогруппы составляют основной пул в исследованных популяциях. На долю восточно-евразийских гаплогрупп у балкарцев и карачаевцев суммарно приходится 10.2 и 8.9% соответственно. Наибольшее значение уровня генетического разнообразия в изученных нами популяциях наблюдается у безенгиевцев (0.9858). По результатам анализа главных компонент показана кластеризация большинства субпопуляций балкарцев с удаленностью баксанцев по первой главной компоненте от других групп, а также сближение по первой компоненте со сванами.

Ключевые слова: балкарцы, карачаевцы, субэтнос, митохондриальная ДНК, гаплогруппа, гаплотип, восточно-евразийские линии, западно-евразийские линии.

DOI: 10.1134/S0016675819010053

Коренное население Северного Кавказа относится к трем основным лингвистическим семьям: кавказской, индоевропейской и алтайской. В свою очередь кавказская семья состоит из абхазо-адыгской и нахско-дагестанской групп. Иранская группа представлена осетинским языком, относящимся к индоиранской ветви индоевропейской семьи. Языки балкарцев, карачаевцев, кумыков и ногайцев принадлежат тюркской группе алтайской языковой семьи. Язык карачаевцев и балкарцев принято именовать карачаево-балкарским; по классификации Н.А. Баскакова он относится к кыпчакской группе тюркских языков и наиболее близок к крымско-татарскому, караимскому, кумыкскому, ногайскому, казахскому и каракалпакскому языкам [1]. Балкарцы и карачаевцы относятся к кавказскому антропологическому типу [2]. По результатам данных криологии, соматологии, одонтологии и дерматоглифики был сделан вывод об аборигенном (кавказском) происхождении балкарцев и карачаевцев и их родстве с представителями соседних народов, а также о незна-

чительной роли в их этногенезе среднеазиатского компонента [3–5]. По данным переписи 2010 г. численность балкарцев в России составляет 112.9 тыс. человек, карачаевцев 218.4 тыс. человек [6]. Большинство представителей этих народов компактно проживают в Карачаево-Черкесской и Кабардино-Балкарской республиках. Среди балкарцев выделяют пять субэтнических групп: баксанцы, чегемцы, холамцы, безенгиевцы и малкарцы. Этнотерриториальные группы балкарцев мало изучены с позиций истории и антропологии и не были изучены с генетической точки зрения, хотя в некоторых ранних исторических очерках население различных субгрупп балкарцев именуется народами [7]. В разное время лингвисты выделяли в балкарском языке до четырех различных диалектов [8–13]. Считается, что возникновение диалекта может быть связано как с дивергенцией единого языка и, как следствие, обособлением группы внутри популяции и формированием новой этнической общности, так и процессами конвергенции, сближения разных языков и даже заменой

Таблица 1. Места сбора биологического материала

Популяция	Субпопуляция	Места сбора материала	<i>N</i>
Балкарцы	Баксанцы	Байдаево, Былым, В. Баксан, Жанхотеко, Кёнденен, Лашкута, Нальчик, Тескол, Тырныауз, Эльбрус	44
	Чегемцы	Булунгу, Былым, Каменка, Нальчик, Хушто-Сырт, Чегем, Яникой	60
	Холамцы	Ак-Суу (Белая Речка), Нальчик, Яникой	28
	Безенгиевцы	Безенги, Кара-Суу, Нальчик	38
	Малкарцы	Бабугент, В. Балкария, Кашхатау, Нальчик, Хасанья	64
Карачаевцы	Карачаевцы	В. Мара, В. Теберда, Дружба, Знаменка, Каменомост, Карачаевск, Первомайское, Сары-тюз, Терезе, Учкекен, Черкесск	123

двух или нескольких языков одним [14]. В этой связи особый интерес вызывает изучение субпопуляций балкарцев и близких к ним в этническом плане карачаевцев с точки зрения популяционной генетики для обнаружения общих или автохтонных и приобретенных компонентов.

Полиморфизм мтДНК в популяциях Северного Кавказа частично уже был рассмотрен в ряде работ [15–20]. Однако развитие методов популяционной генетики и появление новых возможностей для определения филогенетических взаимоотношений между популяциями позволяет рассмотреть данный вопрос, используя более глубокое филогенетическое разрешение. Также в связи с наличием в популяции балкарцев пяти самостоятельных этнотерриториальных групп существует необходимость изучения указанного этноса с разделением на более мелкие этнические подразделения.

Целью настоящего исследования является изучение распределения частот гаплогрупп мтДНК в популяции карачаевцев и этнотерриториальных группах балкарцев с привлечением новейших генетических маркеров, что позволит продемонстрировать генетические взаимоотношения народов, развивающихся на смежной территории и имеющих общее историческое прошлое.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

В работе использовали выборку 2014–2015 гг. из пяти субэтнических групп балкарцев (баксанцы, чегемцы, холамцы, безенгиевцы и малкарцы), проживающих в Кабардино-Балкарской республике (Чегемский район, Черекский район, Эльбрусский район, г. Нальчик), общей численностью 234 человек. Выборка карачаевцев ($N = 123$) составлена из представителей данного этноса, про-

живающих в Карачаево-Черкесской республике (г. Черкесск, г. Карачаевск, Малокарачаевский район, Карачаевский район, Усть-Джегутинский район, Прикубанский район) (табл. 1). В результате проведенного анкетирования были установлены как этническая принадлежность исследуемых, так и генеалогические данные до третьего поколения включительно. От всех участников было получено информированное согласие на участие в исследовании.

Проанализирована нуклеотидная последовательность гипервариабельного сегмента 1 (ГВС1), а также 20 маркеров кодирующего региона мтДНК с использованием последовательностей праймеров, указанных в работе Торрони с соавт. [21].

Выделение ДНК из цельной крови проводили стандартным методом фенольно-хлороформной экстракции [22]. Секвенирование мтДНК выполнено на автоматическом секвенаторе Applied Biosystems (ABI) 3730 XL DNA Analyzer. Результаты секвенирования анализировали при помощи программы ChromasPro 2.4.1. Гаплогруппы и гаплотипы определяли в результате анализа сайтов рестрикции кодирующего региона митохондриальной ДНК (мтДНК) (табл. 2).

Оценку степени генетической дифференциации между популяциями проводили с помощью показателей матрицы попарных дистанций Слаткина (F_{st}) [23] в программе Arlequin 3.5.2 [24]. Факторный анализ проводился с применением метода главных компонент с использованием статистического пакета XLSTAT 2017 [25]. Были определены индексы генетического разнообразия (Gene diversity) (H), абсолютного (k) числа выявленных гаплотипов, числа полиморфных сайтов (S), среднего числа попарных нуклеотид-

Таблица 2. Локализация исследуемых фрагментов в кодирующем регионе мтДНК и рестриктазы, используемые для анализа

Гаплогруппа	D	R1	R11	H	HV	R0	V13	V	M1a1b2	X2
Позиция и используемая рестриктаза	C5178A <i>AluI</i>	T1391C seq	C11061T <i>Bsh1236I</i>	T7028C <i>AluI</i>	T14766C <i>TruI</i>	A11719G seq	G12795A seq	G4580A <i>NlaIII</i>	A13152G seq	G1719A <i>DdeI</i>
Гаплогруппа	I	J	K	T	T1	T2	U1	U3	U4	W
Позиция и используемая рестриктаза	T10034C <i>AluI</i>	G13708A <i>MvaI</i>	A10550G seq	G13368A <i>BamHI</i>	C12633A <i>Eco47I</i>	A14233G seq	A13104G <i>MboI</i>	A14139G <i>BclI</i>	T4646C <i>RsaI</i>	G8251A <i>Eco47I</i>

Примечание. При отсутствии сайта рестрикции проводилось секвенирование (seq).

ных различий (P_i), а также индексов тестов на нейтральность Таджимы (D) и Фу (FS).

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

По результатам проведенной работы нами выявлено 49 гаплогрупп мтДНК в популяциях балкарцев и карачаевцев (табл. 3). На долю восточно-евразийского компонента у карачаевцев приходится 8.9% митохондриального генофонда, у балкарцев в общем по всем субэтническим группам 10.2%, но в то же время отдельно в группе холамцев показатель увеличивается до 21.5%, а в группе чегемцев падает до 5.1%. По данным Кутуева [17], наибольшая частота восточно-евразийского компонента в популяциях Северного Кавказа наблюдается у караногайцев (47%) и кубанских ногайцев (20.6%), что согласуется с теорией их этногенеза, происходившего главным образом на территории Средней Азии и прилегающих к ней регионах [26]. Однако такое высокое содержание восточно-евразийского компонента в субпопуляции холамцев, по всей видимости, связано с небольшим объемом выборки ($N = 28$) и/или генетическим дрейфом, о чем свидетельствует крайне низкое разнообразие мотивов ГВС1 контрольного региона мтДНК.

Среди восточно-евразийских гаплогрупп в популяции карачаевцев с наибольшей частотой встречается гаплогруппа D, характерная для Северо-Западной и Центральной Азии [27]. Составляя 60% от всех восточно-евразийских линий в данной популяции, гаплогруппа D представлена лишь одним мотивом ГВС1 (16223-16362), что говорит о наличии эффекта основателя. В целом у балкарцев 47.6% восточно-евразийских гаплогрупп приходится на гаплогруппы D4e5b и C4a1.

При рассмотрении распределения их по субэтническим группам не наблюдается никакой закономерности. Гаплогруппа G с высокими частотами распространена в популяциях Восточной (ительмены, коряки) и Средней Азии [28, 29]. G2a с невысокими частотами встречается в тюркоязычных популяциях Волго-Уральского региона [30]. В изученных нами субпопуляциях балкарцев в единичном случае гаплогруппа G2a была обнаружена в субпопуляции холамцев, а ее ветвь G2a5 — лишь в субэтносе малкарцев (4.5%), причем была представлена только одним мотивом ГВС1 мтДНК (16093-16223-16227-16234-16278-16309-16362).

Западно-евразийские линии у карачаевцев и балкарцев (все субэтноты) составляют 91.1 и 89.8% соответственно. Среди субгрупп балкарцев наибольшего значения достигают у чегемцев (94.9%), наименьшего — у холамцев (78.6%). Это связывают с наибольшим вкладом в генофонд карачаевцев и балкарцев ближневосточного компонента [31, 32].

Гаплогруппа W является ветвью гаплогруппы N2 и распространена от Ближнего Востока и Передней Азии до Восточной Европы [17, 33–38]. В изученных популяциях максимальных значений гаплогруппа W6 достигает в субэтносе чегемцев, где составляет 28.3% от всего разнообразия митохондриального генофонда. По данным Кутуева с соавторами помимо балкарцев высокого значения гаплогруппа W среди популяций Северного Кавказа достигает у аварцев (8.20%), кубанских ногайцев (6.11%) и кабардинцев (6%) [17]. Но свойственный балкарцам мотив ГВС1 среди них был обнаружен лишь в единичных случаях среди кабардинцев и кубанских ногайцев. Особый интерес вызывает то обстоятельство, что в популяции сванов, проживающих на южных склонах

Таблица 3. Распределение частот (%) гаплогрупп мтДНК в популяциях балкарцев и карачаевцев

Гаплогруппа	Карачаевцы	Балкарцы	Баксанцы	Чегемцы	Холамцы	Безенгиевцы	Малкарцы
Восточно-евразийский компонент							
A8	0	0.9 (2)	2.3 (1)	0	3.6 (1)	0	0
A10	0.8 (1)	0	0	0	0	0	0
C4a1	0	2.1 (5)	0	1.7 (1)	3.6 (1)	2.6 (1)	3 (2)
D*	4.9 (6)	1.3 (3)	0	1.7 (1)	3.6 (1)	2.6 (1)	0
D4a3b1	0.8 (1)	0	0	0	0	0	0
D4e5b	0.8 (1)	2.1 (5)	2.3 (1)	1.7 (1)	7.1 (2)	0	1.5 (1)
D4h1	0	0.4 (1)	0	0	0	2.6 (1)	0
G2a*	0	0.4 (1)	0	0	3.6 (1)	0	0
G2a5	0.8 (1)	1.3 (3)	0	0	0	0	4.5 (3)
M1a1	0.8 (1)	1.3 (3)	4.6 (2)	0	0	0	1.5 (1)
M7b1b	0	0.4 (1)	2.3 (1)	0	0	0	0
Суммарно	8.9 (11)	10.2 (24)	11.4 (5)	5.1 (3)	21.5 (6)	7.8 (3)	10.5 (7)
Западно-евразийский компонент							
N1b1	0	3 (7)	0	5 (3)	0	2.6 (1)	4.7 (3)
I	2.4 (3)	0.4 (1)	0	1.7 (1)	0	0	0
J*	1.6 (2)	0.4 (1)	2.3 (1)	0	0	0	0
J1d3a1	6.5 (8)	0	0	0	0	0	0
K*	0.8 (1)	1.7 (4)	0	1.7 (1)	0	0	4.7 (3)
K1a	3.2 (4)	2.2 (5)	4.5 (2)	3.3 (2)	0	0	1.6 (1)
H	13.8 (17)	19.2 (45)	11.3 (5)	11.7 (7)	32.1 (9)	31.6 (12)	18.7 (12)
HV*	2.4 (3)	0.9 (2)	2.3 (1)	0	0	0	1.6 (1)
HV0e	0	1.3 (3)	0	3.3 (2)	0	0	1.6 (1)
HV1a1	0	1.3 (3)	2.3 (1)	0	0	0	3.1 (2)
HV12a	0.8 (1)	0	0	0	0	0	0
R0*	0	0.9 (2)	2.3 (1)	1.7 (1)	0	0	0
R0a1a	0	0.4 (1)	0	0	0	2.6 (1)	0
R0a2n	0	0.4 (1)	0	0	0	0	1.6 (1)
R1	4.9 (6)	2.1 (5)	6.8 (3)	1.7 (1)	0	0	1.6 (1)
T1*	0	1.7 (4)	2.3 (1)	0	3.6 (1)	5.3 (2)	0
T1a*	0	0.4 (1)	0	1.7 (1)	0	0	0
T1b	1.6 (2)	4.7 (11)	2.3 (1)	1.7 (1)	0	10.5 (4)	7.8 (5)
T2*	1.6 (2)	5.1 (12)	4.5 (2)	5 (3)	3.6 (1)	2.6 (1)	7.8 (5)
T2b	0.8 (1)	0.4 (1)	0	0	0	0	1.6 (1)
T2c1	0.8 (1)	0	0	0	0	0	0
U1a	7.3 (9)	0.4 (1)	2.3 (1)	0	0	0	0
U1b2	11.4	3.4 (8)	4.5 (2)	1.7 (1)	0	5.3 (2)	4.7 (3)
U2d	0	0.9 (2)	0	3.3 (2)	0	0	0
U2e	4.9 (6)	3 (7)	4.5 (2)	5 (3)	0	5.3 (2)	0
U3*	0	1.3 (3)	2.3 (1)	1.7 (1)	3.6 (1)	0	0
U3a*	0	1.3 (3)	2.3 (1)	1.7 (1)	3.6 (1)	0	0
U3a3	4.9 (6)	1.3 (3)	2.3 (1)	0	0	2.6 (1)	1.6 (1)
U3b3	4.1 (5)	4.7 (11)	11.3 (5)	1.7 (1)	0	2.6 (1)	6.2 (4)
U4	2.4 (3)	0	0	0	0	0	0
U5a1	7.3 (9)	2.1 (5)	0	3.3 (2)	3.6 (1)	2.6 (1)	1.6 (1)

Таблица 3. Окончание

Гаплогруппа	Карачаевцы	Балкарцы	Баксанцы	Чегемцы	Холамцы	Безенгиевцы	Малкарцы
U5a2a	0.8 (1)	0.0	0	0	0	0	0
U7	0.8 (1)	0.9 (2)	0	0	3.6 (1)	0	1.6 (1)
V*	0.8 (1)	0	0	0	0	0	0
V13	0.8 (1)	0	0	0	0	0	0
W*	0	0.4 (1)	0	1.7 (1)	0	0	0
W6	1.6 (2)	15.3 (36)	9.1 (4)	28.3 (17)	21.4 (6)	2.6 (1)	12.5 (8)
X2	2.4 (3)	8.1 (19)	9.1 (4)	8.3 (5)	3.6 (1)	15.8 (6)	4.7 (3)
Суммарно	91.1 (112)	89.8 (210)	88.6 (39)	95 (57)	78.6 (22)	92.1 (35)	89.5 (57)

Кавказского хребта и чей язык относится к сванской группе картвельской языковой семьи [39], гаплогруппа W6 также является одной из наиболее распространенных [40]. Следует отметить, что 91% балкарских и 50% сванских образцов данной гаплогруппы представлены одним мотивом ГВС1 (16192-16223-16292-16325). Принимая во внимание факт обнаружения данной гаплогруппы на огромных территориях евразийского материка среди образцов древних египетских мумий, представителей древнейшей археологической культуры, у населения периода среднего неолита с территории Германии [41–43], а также наличие базальных линий гаплогруппы W6 в Анатолии, на Южном Кавказе [33] и в изученных нами популяциях Северного Кавказа, можно поддержать гипотезу о распространении гаплогруппы W6 после окончания последнего ледникового максимума с территории Анатолии.

Гаплогруппа X2 охватывает огромные территории от Западной и Центральной Азии, Сибири и Ближнего Востока до Европы и Северной Африки [44]. Среди субэтносов балкарцев частота данной гаплогруппы резко увеличивается среди безенгиевцев (15.8%), в то время как среди всех остальных варьирует от 3.6% у холамцев до 9.1% в субэтноте баксанцев. Широкое распространение в Северо-Кавказском регионе, сравнительно высокая частота, а также высокое разнообразие мотивов ГВС1 гаплогруппы X2 среди балкарцев, вероятно, дает основания говорить о раннем проникновении этой гаплогруппы в высокогорные районы Центрального Кавказа.

Ареал распространения гаплогруппы U3 в основном ограничен территорией Ближнего Востока [45]. В свою очередь субкластер U3b3 характерен для населения Ирана и Кавказа [46]. В изученных выборках карачаевцев и балкарцев (все субэтносы) частота встречаемости субкластера U3b3 составляет 4.1 и 4.7% соответственно, но в группе баксанцев этот показатель поднимается до 11.3%. Эти показатели перекрывают значения, наблюдаемые во всех популяциях Северного Кавказа

[17], не учитывая даже тот факт, что последние приводились лишь по гаплогруппе U3, не разбивая ее на субкластеры. Данный факт на фоне значительно более высокой, чем для остальных субпопуляций балкарцев частоты встречаемости, а также наличие уникальных, не свойственных другим субпопуляциям балкарцев и народам Кавказа мотивов ГВС1 (16168-16192-A16220C-16343) гаплогруппы U3b3 и (T16249A-16311) гаплогруппы R1, возможно, свидетельствует в пользу обособленного развития населения Баксанского ущелья на протяжении довольно длительного периода.

Наибольшее значение уровень генетического разнообразия в изученных нами популяциях наблюдается у безенгиевцев (0.9858), чему соответствует также высокое разнообразие выявленных у них гаплотипов (29 при $N = 38$). Наименьшим значением характеризуется популяция чегемцев (0.9386) (табл. 3), 40.7% митохондриального разнообразия которых составляют гаплогруппы H (11.7%) и W6 (28.3%) (табл. 3). Статистически значимые значения FS_{Φ} получены для всех изученных популяций. Высокое достоверно отрицательное значение FS -теста Φ на селективную нейтральность [47] в интересующих нас популяциях говорит об экспоненциальном росте численности популяций. Отрицательные значения теста на нейтральность Таджимы [48] также были получены для всех популяций, однако для холамцев не оказались статистически значимыми.

Нами также был проведен анализ F_{st} для оценки генетической близости карачаевцев, субпопуляций балкарцев и других популяций Кавказа, используя данные мотивов ГВС1 (табл. 5). В результате F_{st} анализа было выявлено, что все субпопуляции балкарцев по отношению друг к другу в целом показывают очень близкие значения. Карачаевцы демонстрируют близость с адыго-абхазскими народами, что может быть связано с географической близостью занимаемой этими народами территории. Интересно, что отличие карачаевцев и чегемцев, обнаруженное при оценке генетической близости (F_{st}) по данным Y-хромосомы [49],

Таблица 4. Индексы генетического разнообразия и тестов на нейтральность по данным об изменчивости нуклеотидных последовательностей ГВС1 мтДНК

Популяция	<i>N</i>	<i>H</i>	<i>K</i>	<i>S</i>	<i>Pi</i> (SE)	Tajima's <i>D</i>	Fu's <i>FS</i>
Баксанцы	44	0.9759	31	45	5.55134 (3.33066)	-1.57455	-25.38594
Чегемцы	60	0.9386	33	44	5.08299 (2.80755)	-1.55215	-25.52678
Холамцы	28	0.9692	19	26	4.44000 (2.54729)	-1.27882 (0.06600)	-25.73272
Безенгиевцы	38	0.9858	29	44	5.61024 (3.36016)	-1.65474	-25.36933
Малкарцы	64	0.9762	39	53	5.57788 (3.38708)	-1.68565	-25.37194
Карачаевцы	123	0.9688	58	63	6.37976 (3.27815)	-1.43922	-25.00860

Примечание. *N* – размер выборки; *H* – генетическое разнообразие; *K* – число выявленных гаплотипов; *S* – число полиморфных сайтов; *Pi* – среднее число нуклеотидных различий при попарных сравнениях и стандартная ошибка (SE); Tajima's *D* – тест на нейтральность Таджимы ($P < 0.05$) и Fu's *FS* – тест на нейтральность Фу ($P < 0.02$).

сохраняется и по результатам анализа данных мтДНК.

Для оценки генетического взаимоотношения по мтДНК между изученными популяциями и другими популяциями Кавказа нами был проведен анализ главных компонент (рис. 1). Поскольку караногайцы и кубанские ногайцы демонстрировали серьезные отличия и картина оказывалась сильно смещена, они были исключены из анализа. На данном графике мы видим значительное смещение баксанцев и карачаевцев по второй главной компоненте от других субэтнических групп балкарцев. Данное смещение происходит по второй, менее значимой компоненте, что возможно объясняется историческими данными, которые свидетельствуют о проживании карачаевцев до конца XVIII в. на территории Баксанского ущелья современной Кабардино-Балкарии [50]. При анализе первой и третьей компонент, отвечающих в общей сложности за 20.2% разнообразия в популяциях, наблюдалась кластеризация субэтнических групп балкарцев с незначительным сдвигом карачаевцев по третьей главной компоненте. В обоих типах анализа обнаружено сближение балкарцев и карачаевцев со сванами, а также карачаевцев с абхазами. Данный факт мож-

но объяснить тесными контактами этих популяций вплоть до 90-х годов XX в., что выглядит логичным в свете занимаемых ими пограничных территорий.

Установлено, что среди изученных популяций преобладают западно-евразийские гаплогруппы мтДНК. Восточно-евразийский компонент в свою очередь наиболее выражен в популяции холамцев, где он представлен у 21.4% исследуемых образцов. Высокий уровень генетического разнообразия наблюдается во всех субэтнических группах балкарцев. Максимального значения данный показатель достигает в субгруппе безенгиевцев (0.9858). В результате F_{st} анализа было выявлено несущественное различие между субэтнотипами балкарцев. При этом наибольшую удаленность от популяции карачаевцев продемонстрировала субпопуляция чегемцев, несмотря на географическую близость проживания и принадлежность к одной лингвистической группе. Это обстоятельство позволяет критически отнестись к данным об изначальном заселении Чегемского ущелья карачаевцами [50]. В свою очередь используемые нами статистические данные свидетельствуют о близких контактах чегемцев с другими этнотерриториальными группами балкарцев, а также со сванами и в мень-

Таблица 5. Матрица попарных дистанций Слаткина (F_{st}) для популяций Кавказа

	Абхазы	Абзины	Черкесы	Кабардинцы	Чеченцы	Ингуши	Баксанцы	Чегемцы	Холамы	Безенгиевцы	Малкарцы	Карачаевцы	Кубанские ногайцы	Караногайцы	Осетины (северные)	Мегрелы	Сваны
Абхазы	0																
Абзины	0.0028	0															
Черкесы	0.0098	0.0085	0														
Кабардинцы	0.0022	-0.0008	-0.0005	0													
Чеченцы	0.0184	0.0187	0.011	0.0083	0												
Ингуши	0.0141	0.0091	0.0177	0.0127	0.0199	0											
Баксанцы	0.0159	0.0206	0.0163	0.0143	0.0257	0.0298	0										
Чегемцы	0.0327	0.0319	0.0246	0.026	0.0304	0.0428	0.0127	0									
Холамы	0.0242	0.0218	0.0222	0.0203	0.028	0.0343	0.0001	-0.01	0								
Безенгиевцы	0.0248	0.0272	0.0274	0.0222	0.0334	0.0431	0.0088	0.0144	0.0035	0							
Малкарцы	0.012	0.0155	0.0022	0.0048	0.0102	0.0273	0.0011	0.0048	0.0058	0.011	0						
Карачаевцы	0.0125	0.0127	0.0131	0.0116	0.0256	0.023	0.0255	0.0455	0.0353	0.0374	0.0221	0					
Кубанские ногайцы	0.0114	0.0085	0.006	0.0042	0.0147	0.0209	0.0088	0.0187	0.0081	0.0079	0.0036	0.0183	0				
Караногайцы	0.0326	0.0291	0.0328	0.0309	0.047	0.0415	0.0303	0.0301	0.0197	0.0085	0.0255	0.0475	0.0148	0			
Осетины (северные)	0.0081	0.0049	0.0016	0.0015	0.0137	0.0128	0.0237	0.0312	0.0221	0.0271	0.0095	0.0131	0.0096	0.0322	0		
Мегрелы	0.0116	0.0133	0.0103	0.0063	0.006	0.0175	0.0166	0.0264	0.0156	0.0146	0.0071	0.0248	0.0052	0.0292	0.0082	0	
Сваны	0.014	0.0199	0.0133	0.013	0.0204	0.0319	0.0133	0.0164	0.0159	0.0273	0.0061	0.0265	0.0153	0.0363	0.018	0.0149	0

Примечание. Абхазы, абзины, черкесы, кабардинцы, чеченцы, ингуши, кубанские ногайцы, караногайцы, осетины, мегрелы – Yunusbayev et al., 2012 [19]; сваны – Yag-dimian et al., 2017 [40]; баксанцы, чегемцы, холамы, безенгиевцы, малкарцы, карачаевцы – наши данные.

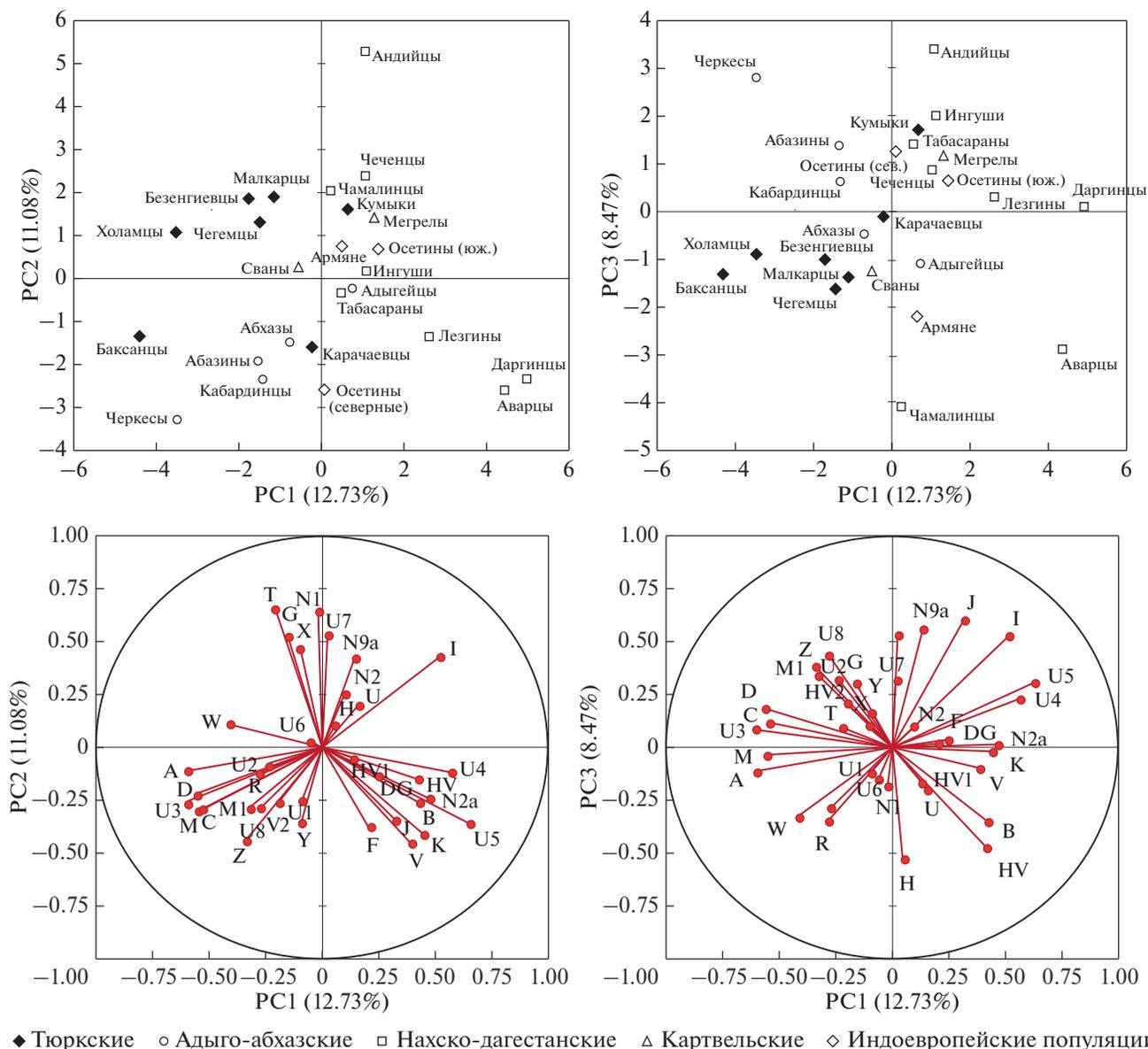


Рис. 1. Положение исследованных популяций Северо-Кавказского региона в пространстве главных компонент (PCA) по данным о гаплогруппах мтДНК.

шей степени с кубанскими ногайцами. В результате проведения анализа главных компонент выявлено удаление баксанцев и карачаевцев по второй главной компоненте от других субэтнических групп балкарцев.

В результате проведенной нами работы установлено, что 90% митохондриального разнообразия в изученных популяциях приходится на западно-евразийские гаплогруппы. В то же время в субгруппе холамцев частота восточно-евразийских гаплогрупп повышается до 21.5%. Особого внимания заслуживает РС-анализ, демонстрирующий сближение чегемцев, безенгиевцев и малкарцев,

поскольку существенный характер диалектных различий между субэтнотипами малкар и чегем (с переходным типом у безенгиевцев) [8–13] не привел к каким-либо существенным отличиям на генетическом уровне. Нами обнаружены уникальные для всего Кавказа мотивы ГВС1 гаплогруппы U3b3 и R1 среди баксанцев, D4a3b1 среди карачаевцев, W6 для холамцев. Также интересен факт наличия нехарактерных для балкарцев, но свойственных для карачаевцев гаплогрупп J1d3a1 и U1b2 и в то же время мажорных среди балкарцев и практически отсутствующих у карачаевцев гаплогрупп W6 и X2. Таким образом, показано нали-

чие общего автохтонного компонента в процессе формирования изучаемых этносов. Также нами была обнаружена генетическая близость карачаевцев и субэтнических групп балкарцев с народами, населяющими пограничные с ними территории. В случае с карачаевцами такими популяциями оказались народы адыго-абхазской языковой группы, в первую очередь абхазы, в случае с балкарцами — относящиеся к картвельской языковой семье — сваны. Все вышеперечисленные факты свидетельствуют об общем корне, но обособленном развитии изученных этнотерриториальных групп балкарцев и карачаевцев в процессе их этногенеза.

Работа поддержана программой поддержки биоресурсных коллекций (Коллекция биологических материалов человека ИБГ Уфимский федеральный исследовательский центр РАН).

Работа получила финансовую поддержку Российского фонда фундаментальных исследований (17-44-020748 р_а), Программы фундаментальных исследований Президиума РАН “Биологическое разнообразие”.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. *Баскаков Н.А.* Историко-типологическая фонология тюркских языков. М.: Наука, 1988. 208 с.
2. Материалы научной сессии по проблеме происхождения балкарского и карачаевского народов. Нальчик: Кабардино-Балкар. кн. изд-во, 1960. 335 с.
3. Карачаевцы. Балкарцы / Отв. ред. Каракетов М.Д., Сабанчиев Х.-М.А. М.: Наука, 2014. 815 с.
4. *Джанберидзе Г.К.* О происхождении балкарцев и карачаевцев: Матер. научн. сессии по проблеме происхождения балкарского и карачаевского народов. Нальчик, 1960.
5. *Алексеев В.П.* Происхождение народов Кавказа. Краниологическое исследование. М.: Наука, 1974. 320 с.
6. <http://www.statdata.ru>.
7. *Берже А.* Краткий обзор горских племен на Кавказе. Нальчик, 1992. 48 с. (Переиздание 1858 г.)
8. *Аппаев А.М.* Диалекты балкарского языка в их отношении к балкарскому литературному языку. Нальчик: Кабардино-Балкар. кн. изд-во, 1960. 78 с.
9. *Филоненко В.И.* Загадки горцев Северного Кавказа: Ученые записки. Пятигорск, 1957.
10. *Филоненко В.И.* Грамматика балкарского языка. Фонетика и морфология. Нальчик: Кабардино-Балкар. гос. изд-во, 1940.
11. *Акбаев Ш.Х.* Фонетика диалектов Карачаево-Балкарского языка (Опыт сравнительного и сравнительно-исторического изучения). Карачаево-Черкесск. кн. изд-во, 1963.
12. *Прёле В.* Балкарские этюды. I. Восточные обозрения. Т. XV. 1914—191. Балкарские этюды. II. Т. XVI. 1915—1916.
13. *Тулчинский Н.П.* Пять горских обществ Кабарды. Владикавказ: Типография Терского Областного Правления, 1903.
14. *Маслов Ю.С.* Введение в языкознание. М.: Высш. школа, 1987. 272 с.
15. *Bulayeva K., Jorde L., Ostler C. et al.* Genetics and population history of Caucasus populations // *Hum. Biol.* 2003. V. 75(6). P. 837—853.
16. *Roostalu U., Kutuev I., Loogvali E.-L. et al.* Origin and expansion of haplogroup H, the dominant human mitochondrial DNA lineage in West Eurasia: the Near Eastern and Caucasian Perspective // *Mol. Biol. Evol.* 2007. V. 24. № 2. P. 436—448. doi 10.1093/molbev/msl173
17. *Кутуев И.А., Хуснутдинова Э.К.* Генетическая структура и молекулярная филогеография народов Евразии. Уфа: Гилем, 2011. 239 с.
18. *Кутуев И.А., Боготова З.И., Хусаинова Р.И. и др.* Изучение линий мтДНК в популяциях кабардинцев и балкарцев // *Мед. генетика.* 2009. № 11. С. 10—15.
19. *Yunusbayev B., Metspalu M., Jarve M. et al.* The Caucasus as an asymmetric semipermeable barrier to ancient human migrations // *Mol. Biol. Evol.* 2012. V. 29. № 1. P. 359—365. doi 10.1093/molbev/msr221
20. *Хуснутдинова Э.К., Литвинов С.С., Кутуев И.А. и др.* Генофонд этнических групп Кавказа по данным комплексного исследования Y-хромосомы, митохондриальной ДНК и полногеномного анализа // *Генетика.* 2012. Т. 48. № 6. С. 750—761.
21. *Torrioni A., Rengo C., Guida V. et al.* Do the four clades of the mtDNA haplogroup L2 evolve at different rates? // *Am. J. Hum. Genet.* 2001. V. 69(6). P. 1348—1356.
22. *Mathew C.G.* The isolation of high molecular weight eukaryotic DNA // *Methods Mol. Biol.* 1985. V. 2. P. 31—34.
23. *Slatkin M.A.* Measure of population subdivision based on microsatellite allele frequencies // *Genetics.* 1995. V. 139. № P. 457—462.
24. *Schneider S., Roessli D., Excoffier L.* Arlequin version 2.000: a Software for Population Genetics Data Analysis. Geneva: Univ. Geneva, 2000.
25. www.xlstat.com.
26. *Керейтов Р.Х.* Этническая история ногайцев (К проблеме этногенетических связей ногайцев). Ставрополь, 1999.
27. *Comas D., Plaza S., Wells R. et al.* Admixture, migrations, and dispersals in Central Asia: evidence from maternal DNA lineages // *Europ. J. Human Genet.* 2004. V. 12. P. 495—504. doi 10.1038/sj.ejhg.5201160
28. *Schurr T.G., Sukernik R.I., Starikovskaya Y.B. et al.* Mitochondrial DNA variation in Koryaks and Itel'men: population replacement in the Okhotsk Sea-Bering Sea region during the Neolithic // *Am. J. Phys. Anthropol.* 1999. V. 108. № 1. P. 1—39. doi 10.1002/(SICI)1096-8644(199901)108:1<1::AID-AJPA1>3.0.CO;2-1

29. *Derenko M., Malyarchuk B., Grzybowski T. et al.* Phylogeographic analysis of mitochondrial DNA in northern Asian Populations // *Amer. J. Human Genet.* 2007. V. 81. № 5. P. 1025–1041. doi 10.1086/522933
30. *Трофимова Н.В.* Изменчивость митохондриальной ДНК и Y-хромосомы в популяциях Волго-Уральского региона: Дис. ... канд. биол. наук. Уфа: Ин-т биохим. и генет. Уфимск. научн. центра Рос. акад. наук, 2015. 192 с.
31. *Yunusbayev B., Metspalu M., Metspalu E. et al.* The genetic legacy of the expansion of Turkic-Speaking nomads across Eurasia // *PLoS Genet.* 2015. V. 11(4). doi 10.1371/journal.pgen.1005068
32. *Pala M., Olivieri A., Achilli A. et al.* Mitochondrial DNA signals of late glacial recolonization of Europe from Near Eastern refugia // *Am. J. Hum. Genet.* 2012. V. 90(5). P. 915–924. doi 10.1016/j.ajhg.2012.04.003
33. *Fernandes V., Alshamali F., Alves M. et al.* The Arabian cradle: Mitochondrial relicts of the first steps along the southern route out of Africa // *Am. J. Hum. Genet.* 2012. V. 90(2). P. 347–355. doi 10.1016/j.ajhg.2011.12.010
34. *Derenko M., Malyarchuk B., Bahmanimehr A. et al.* Complete mitochondrial DNA diversity in Iranians // *PLoS One.* 2013. V. 8. № 11. P. e80673. doi 10.1371/journal.pone.0080673
35. *Cristofaro J.D., Pennarun E., Mazieres S. et al.* Afghan Hindu Kush: where Eurasian sub-continent gene flows // *PLoS One.* 2013. V. 8. № 10. P. e76748. doi 10.1371/journal.pone.0076748
36. *Pliss L., Tambets K., Loogvali E. et al.* Mitochondrial DNA portrait of Latvians: towards the understanding of the genetic structure of Baltic-speaking populations // *Ann. Hum. Genet.* 2006. V. 70. № 4. P. 439–458. doi 10.1111/j.1469-1809.2005.00238.x
37. *Kushniarevich A., Sivitskaya L., Danilenko N. et al.* Uniparental genetic heritage of belarusians: encounter of rare middle eastern matrilineages with a central European mitochondrial DNA pool // *PLoS One.* 2013. V. 8. № 6. P. e66499 doi 10.1371/journal.pone.0066499
38. *Pankratov V., Litvinov S., Kassian A. et al.* East Eurasian ancestry in the middle of Europe: genetic footprints of Steppe nomads in the genomes of Belarusian Lipka Tatars // *Sci. Rep.* 2016. V. 6. doi 10.1038/srep30197
39. *Ярцева В.Н.* Лингвистический энциклопедический словарь. М.: Сов. энциклопедия, 1990. 688 с.
40. *Yardumian A., Shengelia R., Chitanava D. et al.* Genetic diversity in Svaneti and its implications for the human settlement of the Highland Caucasus // *Amer. J. Phys. Anthropol.* 2017. V. 164. № 4. P. 837–852. doi 10.1002/ajpa.23324
41. *Wilde S., Timpson A., Kirsanow K. et al.* Direct evidence for positive selection of skin, hair, and eye pigmentation in Europeans during the last 5,000 y // *Proc. Natl Acad. Sci. USA.* 2014. V. 111(13). P. 4832–4837. doi 10.1073/pnas.1316513111
42. *Haak W., Lazaridis I., Patterson N. et al.* Massive migration from the steppe was a source for Indo-European languages in Europe // *Nature.* 2015. V. 522(7555). doi 10.1038/nature14317
43. *Verena J., Peltzer A., Welte B. et al.* Ancient Egyptian mummy genomes suggest an increase of Sub-Saharan African ancestry in post-Roman periods // *Nature Commun.* 2017. V. 8. doi 10.1038/ncomms15694
44. *Reidla M., Kivisild T., Metspalu E. et al.* Origin and diffusion of mtDNA haplogroup X // *Am. J. Hum. Genet.* 2003. V. 73. № 5. P. 1178–1190. doi 10.1086/379380
45. *Richards M., Macaulay V., Hickey E. et al.* Tracing European founder lineages in the Near Eastern mtDNA pool // *Am. J. Hum. Genet.* 2000. V. 67. P. 1251–1276.
46. *Derenko M., Malyarchuk B., Bahmanimehr A. et al.* Complete mitochondrial DNA diversity in Iranians // *PLoS One.* 2013. V. 8. № 11. doi 10.1371/journal.pone.0080673
47. *Fu Y.* Statistical tests of neutrality of mutations against population growth, hitchhiking and background selection // *Genetics.* 1997. V. 147. P. 915–925.
48. *Tajima F.* Statistical method for testing the neutral mutation hypothesis by DNA polymorphism // *Genetics.* 1989. V. 123. P. 585–595.
49. *Джаубермезов М.А., Екомасова Н.В., Литвинов С.С. и др.* Генетическая характеристика балкарцев и карачаевцев по данным об изменчивости Y-хромосомы // *Генетика.* 2017. Т. 53. № 10. С. 1224–1231.
50. *Кункеева З.Б.* Северный Кавказ в Российской империи: народы, миграции, территории. Ставрополь: Изд-во СГУ, 2008. 432 с.

Genetic Characterization of Balkars and Karachays Using mtDNA Data

M. A. Dzhaubermezov^{a,*}, N. V. Ekomasova^a, M. Reidla^b,

S. S. Litvinov^c, L. R. Gabidullina^a, R. Villems^{b,d}, and E. K. Khusnutdinova^{a,c}

^aDepartment of Genetics and Fundamental Medicine, Bashkir State University, Ufa, 450074 Russia

^bInstitute of Genomics, University of Tartu, Tartu, 51010 Estonia

^cInstitute of Biochemistry and Genetics, Ufa Research Center, Russian Academy of Sciences, Ufa, 450054 Russia

^dEstonian Academy of Sciences, Tallin, 10130 Estonia

*e-mail: murat-kbr@mail.ru

To determine mtDNA haplogroups in the populations of Balkars and Karachays, the nucleotide sequence of the hypervariable segment 1 (HVS1) and the polymorphism of 22 markers of the coding region of mtDNA

were analyzed. As a result of the research, 36 mtDNA haplogroups were found in Balkars and 32 haplogroups in Karachays. The study of frequency distribution of mtDNA haplogroups in Balkars based on their belonging to different subethnoses (Baksans, Chegems, Kholams, Bezengievans and Malkars) was performed for the first time. It was shown that the main mtDNA pool in the studied populations is represented by West-Eurasian haplogroups. The East Eurasian haplogroup frequencies are 10.2 and 8.9% in Balkars and Karachays respectively. The highest value of the genetic diversity level in the studied populations is observed in the Bezengievans (0.9858). Principal component analysis showed the apartness of the Baksans along the first principal component from other sub-ethnic groups of the Balkars.

Keywords: Balkars, Karachays, subethnos, mitochondrial DNA, haplogroup, haplotype, East Eurasian lineages, West Eurasian lineages.