

УДК 575.174:599.9

ПОЛИМОРФИЗМ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК В СОВРЕМЕННОЙ ПОПУЛЯЦИИ РЕСПУБЛИКИ ТАТАРСТАН

О.А. Кравцова, А.Н. Аскарлова

Аннотация

Изучен полиморфизм митохондриальной ДНК (мтДНК) у татар ($N = 195$), проживающих на территории Республики Татарстан и говорящих на языке тюркской группы. Среди обнаруженных гаплотипов имеются все основные западно-евразийские гаплогруппы, наиболее частыми из которых является кластер H (31.78%). Наряду с европеоидными митотипами были обнаружены азиатские группы мтДНК (A, B, C, D), частота которых суммарно составляет 12.8%. Показано наличие монголоидного и европеоидного компонентов с преобладанием европеоидных черт в популяции современных татар, что согласуется с антропологическими данными.

Введение

Современные популяции татар, коренного населения Республики Татарстан и второго по численности народа Российской Федерации, на сегодняшний день являются малоизученной группой в генетико-популяционном отношении, и вопрос о происхождении этой этнической группы остается открытым.

Формирование тюркских племен, к которым относятся татары, по археологическим данным проходило в эпоху неолита и бронзы в результате сложного смешения европеоидов и монголоидов. Вопросы происхождения татарского народа к тому же усложнены тем, что его этноним – татары – нередко служит определяющим при выяснении проблемы. Этноним «татары» является общенациональным и употребляется всеми группами, образующими татарскую этническую общность: Поволжья и Приуралья, Западной Сибири, Крыма, Буджака (Румынии) и исторической Литвы. Среди татар Поволжья и Приуралья выделяют субэтнические группы казанских татар, татар-мишарей, касимовских татар, а также этнографические группы нукратских татар, пермских, тептярей и субконфессиональные группы крещенных татар и нагайбаков. Среди сибирских татар выделяются тобольские, барабанские, томские, тюменские и бухарские, а среди астраханских татар – юртовские, кундровские и карагаши. Крымские, польские, румынские, литовские и другие после распада Золотой Орды развивались обособленно и имели отличный путь этнического основания от остальных групп татар.

В [1] подведены итоги более чем столетнего изучения антропологического типа татар, при этом отмечена их расовая неоднородность как внутри основных территориальных групп, так и между ними, что, вероятно, отражает специфику их расогенеза и этногенической связи. Так, в составе поволжско-приуральских

татар выделяют четыре основных антропологических типа: понтийский, светлый европеоидный тип, сублапоноидный (волго-камский) и монголоидный (южно-сибирский) типы. 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: понтийского – у татар-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. 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 марийцами, 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 чувашей. Монголоидный компонент южно-сибирского типа, наиболее ярко выраженный у татар Арского района, выделяется только у тюркских народов данного региона – башкир и чуваш.

Таким образом, антропологические данные показывают, что все исследованные группы татар довольно близки между собой, и по выраженной европеоидности и наличию сублапоноидности татары стоят ближе к народам Поволжья и Приуралья, чем к другим тюркоязычным народам [2]. Формирование антропологического облика татар и соседних народов шло в тесном этногенетическом взаимодействии (метисации), которое имело разную направленность и интенсивность в зависимости от конкретной исторической ситуации в данном регионе.

Постановка задачи

В связи с выше сказанным представляется важным изучить полиморфизм митохондриальной ДНК с целью выявления соотношения монголоидного и европеоидного компонентов у поволжских татар и сравнить эти данные с результатами по другим народам Европы и Азии.

Материалы и методы

Материалом для исследования послужили образцы ДНК, выделенной из крови неродственных индивидов, представляющих коренное население РТ и относящихся к группе казанских татар. Национальность устанавливалась на основании индивидуального опроса, в котором учитывалась этническая принадлежность до второго поколения.

ДНК выделяли из лейкоцитов периферической крови стандартным методом ферментативного гидролиза с использованием протеиназы К и последующей фенол-хлороформной экстракции.

Предметом исследования является полиморфизм сайтов рестрикции для эндонуклеаз *Ava II*, *VamH I*, *EcoR V*, *Hae III*, *Kpn I*, *Rsa I* и *Sau3A I* в участке контрольного региона мт ДНК, длиной 440 пар нуклеотидов (пн) с локализацией в геноме 16106 – 16545 пн. [3]; делеционно-инсерционный полиморфизм V-области мтДНК [4]; а также, высокоразрешающий ПДРФ – анализ (анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов) для определения гаплогрупп мтДНК [5, 6].

ПЦР проводили с использованием *Taq-SE* полимеразы и *dNTP* производства ООО «СибЭнзим» (г. Новосибирск) и праймеров, синтезированных НПФ «Литех» (г. Москва). Последовательности праймеров, использованные в работе, опубликованы ранее [3, 4, 7].

Рестрикционные фрагменты фракционировали электрофоретически в 8–9%-ном нативном полиакриламидном геле с последующей окраской нитратом серебра.

Полиморфизм учитывался по наличию (+) или отсутствию (–) сайтов рестрикции. Идентификация типов мтДНК проводилась на основании существующей классификации митотипов в популяциях мира [8, 9]. Для характеристики уровня полиморфизма сайтов рестрикции Д-петли мтДНК определялись показатели генного разнообразия h , рассчитываемого по формуле Нея и Таджима [10].

Результаты и обсуждение

Результаты, полученные при проведении ПДРФ-анализа по 8 сайтам рестрикции главной некодирующей области мтДНК в популяции татар, приведены в табл. 1. Здесь же представлены для сравнения данные по некоторым популяциям мира.

***Ava II* (16390 (–)).** Частота обнаружения сайта (–) в позиции 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% [11].

***VamH I* (16389 (+)).** Полиморфизм по сайту 16389 (+) выявлен только среди европеоидов [12]. Монголоидное и негроидное население мира практически мономорфно по данному сайту [13], очень незначительное число вариантов в этой позиции выявлено только у монголов, но при этом высказано предположение о наличии у них европеоидных корней [11].

***EcoR V* (16274 (+)).** Полиморфизм по сайту 16274 (+) наблюдается у русских и стабильно регистрируется в популяциях монголоидов и японцев [11].

***Kpn I* (16129 (–)).** Полиморфизм по сайту 16129 (–) отмечен с различными частотами (11–35%) в выборках европеоидов (11.98%), монголоидов (16.76% у населения Монголии, до 27.03% у народов Юго-Восточной Азии). Самая высокая частота данного сайта обнаружена у африканцев – 35.66% [11].

***Hae III* (16517 (+)).** Этот сайт характеризуется высоким уровнем полиморфизма. С максимальной частотой он встречается у негроидов Африки (80%). Монголоидные популяции мира существенно не различаются, а у европеоидов его частота несколько выше, чем у монголоидов.

Табл. 1

Частоты сайтов рестрикции в D-петле мтДНК в популяции татар и разных популяциях мира

Фермент	Сайт рестрикции	Татары <i>N</i> = 195	Монголы <i>N</i> = 553	Народы Европы <i>N</i> = 142	Народы Японии <i>N</i> = 238	Народы Юго-Восточной Азии <i>N</i> = 292
Ava II	(-)16390	3.08	2.21	3.07	2.94	2.05
Bam HI	(+)16389	3.6	0.54	3.77	0.0	0.0
EcoR V	(+)16274	4.1	7.58	0	5.00	0.0
Kpn I	(-)16129	12.2	16.76	11.98	17.44	27.03
Hae III	(+)16517	49.2	52.6	62.35	58.4	55.8
Sau3 AI	(+)16215	0.0	0.0	–	0.0	0.0
Rsa I	(-)16303	4.6	10.27	2.17	9.31	21.3
Rsa I	(-)16310	0.5	1.5	25.00	0.0	12.93

Sau3 AI (16215 (+)). Данные по этому сайту имеются лишь для популяций Монголии, Японии и России. У представителей монголоидной расы наблюдается относительно низкий уровень полиморфизма или он полностью отсутствует. В популяциях русских частота сайта составляет 3.28%.

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

Rsa I (16310 (-)). Данный тип полиморфизма зарегистрирован в разных этнических группах, и частоты встречаемости полиморфного сайта сильно варьируются: от полного его отсутствия у русских России, народов Японии и Африки, до 25 % в европейских популяциях [12].

В табл. 2 представлены показатели генного разнообразия (*h*) популяций татар и некоторых популяций мира.

Таким образом, полученные данные свидетельствуют о своеобразии рестрикционного полиморфизма, заключающемся в наличии у популяции татар как европеоидной, так и монголоидной компонент.

В популяционном плане наиболее изученным на данный момент можно считать делеционно-инсерционный полиморфизм в некодирующем межгенном участке, расположенном между генами цитохромоксидазы II и лизил-тРНК, в так называемой V-области [14]. Данный сегмент включает две tandemно расположенные копии 9-нуклеотидной последовательности CCCCCTCTA [3, 11]. Делеция одной из этих копий встречается только в популяциях Азии и Океании. Гораздо реже, чем делеция, в этом сегменте встречается инсерция из CCCC [12].

В исследованной выборке делеция обнаружена только в одном случае (частота 9-пн делеции составила 0.5%). Инсерция в данной выборке не наблюдалась. По данным литературы, в популяциях Западной Евразии, у русских из центральных и южных областей России, а также у коренного населения северо-восточной Азии делеционный полиморфизм отсутствует, а у монголов этот по-

Табл. 2

Генное разнообразие (*h*) популяции татар и разных популяциях мира

Фермент	Сайт рестрикции	Татары	Монголы	Народы Европы	Народы Японии	Народы Юго-Восточной Азии
Ava II	(-)16390	0.058	0.053	0.060	0.057	0.040
Bam HI	(+)16389	0.07	0.011	0.073	0.000	0.000
EcoR V	(+)16274	0.096	0.140	0.000	0.096	0.000
Kpn I	(-)16129	0.2124	0.180	0.2124	0.291	0.3999
Hae III	(+)16517	0.4872	0.4915	0.4806	0.448	0.4991
Sau3 AI	(+)16215	0.000	0.000	0.000	0.000	–
Rsa I	(-)16303	0.087	0.185	0.043	0.171	0.338
Rsa I	(-)16310	0.021	0.030	0.395	0.000	0.228

Табл. 3

Полиморфные рестриционные варианты, определяющие группы типов мтДНК у населения Евразии и частоты встречаемости митотипов в популяции татар и некоторых популяциях мира

Группы мтДНК	Ключевые рестриционные сайты	Частота встречаемости митотипов в популяциях мира, %			
		Татары (N = 195)	Монголы (N = 103)	Корейцы (N = 164)	Европейцы (N = 160)
H	-7025 Alu I	31.795	7.77	–	40.64
HV	-14766 Mse I	0.513	0.00	–	3.75
V	-4577 Nla III	3.6	0.00	–	54.42
I	+8249 Ava II	8.72	0.00	–	3.70
A	+663 Hae III	4.615	3.88	9.15	1.24
B	9 bp – deletion	0.513	9.71	10.36	–
C	+13262 Alu I	4.102	14.56	0.61	–
D	-5176 Alu I	3.076	30.10	28.04	1.24

казатель достигает 8.1% [11]. Таким образом, результаты исследования делеционно-инсерционного полиморфизма V-области мтДНК показали, что в популяциях татар частота делеции существенно ниже, чем в среднем в популяциях монголоидов ($p < 0.001$).

С помощью высокоразрешающего ПДФ-анализа были установлены основные митотипы, характеризующие популяции Евразии. В табл. 3 представлены полиморфные рестриционные варианты определения гаплогрупп мтДНК и частоты встречаемости каждого из митотипов в популяции татар и некоторых монголоидных и европеидных популяций мира [11–15].

Суммируя результаты, можно заключить, что этническая группа современных татар генетически разнородна, а частотное распределение рестриционных полиморфных сайтов в главной некодирующей области мтДНК и анализ показателей генного разнообразия свидетельствуют о наличии монголоидного и ев-

ропеоидного компонентов в митохондриальном генофонде современных татар, с преобладанием второго, что подтверждается данными по распределению основных гаплогрупп мтДНК.

Работа выполнена при финансовой поддержке Российского гуманитарного научного фонда (проект № 04-01-00-362).

Summary

O.A. Kravtsova, A.N. Askarova. Mitochondrial DNA polymorphism of the Republic of Tatarstan modern population.

Analysis of markers mtDNA in population of tatars ($N = 195$), living in the territory of modern Tatarstan and speaking on language of Turkic branch, has shown the presence of major Eurasian haplotypes, with the frequency of haplotype H 31.78%. Also we found 4 major asian mitotypes (A, B, C, D) with the frequency 12.8%. It has shown the presence of Mongolian and European components with the prevalence of European characteristics in population of modern tatars.

Литература

1. *Газимзянов И.Р.* Антропологический облик татар // Татары / Отв. ред. Р.К. Уразманова, С.В. Чешко. – М.: Наука, 2001. – С. 35–40.
2. *Халиков А.Х.* Монголы, татары. Золотая орда и булгары. – Казань, 1994. – 105 с.
3. *Наумова О.Ю., Рычков С.Ю., Базалийский В.И., Мамонова Н.Н., Сулержицкий Л.Д., Рычков Ю.Г.* Молекулярно-генетическая характеристика неолитической популяции Прибайкалья // Генетика. – 1997. – Т. 33. – С. 1418–1425.
4. *Петрищев В.Н., Кутуева А.Б., Рычков Ю.Г.* Делеционно-инсерционный полиморфизм в V-области мтДНК в десяти монголоидных популяциях Сибири частота делеции коррелирует с географическими координатами местности // Генетика. – 1993. – Т. 29. – С. 1196–1203.
5. *Kolman C.J., Tuross N.* Ancient DNA analysis of human populations // Amer. J. of Phys. Anthropology. – 2000. – V. 111. – P. 5–23.
6. *Izaquirre N., de la Rua C.* An mtDNA analysis in ancient Basque populations: implications for haplogroup V as a marker for a major Paleolithic expansion from southwestern Europe // Amer. J. Hum. Genet. – 1999. – V. 65. – P. 199–207.
7. *Quintans B., Alvarez-Iglesias V., Salas A., Phillips C., Lareu M.V., Carracedo A.* Typing of mitochondrial DNA coding region SNPs of forensic and anthropological interest using SNaPshot minisequencing // Forensic Science Intern. – 2004. – V. 140. – P. 251–257.
8. *Macaulay V., Richards M., Hickey E. et al.* The emerging tree of West Eurasian mtDNAs: a synthesis of control-region sequences and RFLPs // Amer. J. Hum. Genet. – 1999. – V. 64. – P. 232–249.
9. *Richards M., Macaulay V., Hickey E. et al.* Tracing European founder lineages in the Near Eastern mtDNA pool // Amer. J. Hum. Genet. – 2000. – V. 67. – P. 1251–1276.
10. *Nei M., Tajima F.* DNA polymorphism detectable by restriction endonucleases // Genetics. – 1981. – V. 97. – P. 145–163.
11. *Самбуугийн Н., Петрищев В.Н., Рычков Ю.Г.* Полиморфизм ДНК в населении Монголии: Анализ ПДРФ митохондриальной ДНК // Генетика. – 1991. – Т. 27, № 12. – С. 2143–2151.

12. Бермишева М.А., Кутуев И.А., Корицунова Т.Ю., Дубова Н.А., Виллемс Р., Хуснутдинова Э.К. Филогеографический анализ мтДНК ногайцев: высокий уровень смешения материнских линий восточной и западной Евразии // Молекулярная биол. – 2004. – Т. 38. – С. 617–624.
13. Лункина А.В., Денисова Г.А., Деренко М.В., Малярчук Б.А. Изменчивость митохондриальной ДНК в двух популяциях русского населения Новгородской области // Генетика. – 2004. – Т. 40. – С. 975–980.
14. Деренко М.В., Лункина А.В., Малярчук Б.А., Захаров И.А., Цэдэв Ц., Парк К.С., Чо Я.М., Ли Х.К., Чу Ч.Х. Рестрикционный полиморфизм митохондриальной ДНК у корейцев и монголов // Генетика. – 2004. – Т. 40. – С. 1562–1570.
15. Хуснутдинова Э.К., Бермишева М. Рестрикционный полиморфизм главной некодирующей области // Генетика. – 1999. – Т. 35. – С. 695–702.

Поступила в редакцию
31.10.05

Кравцова Ольга Александровна – аспирант кафедры биохимии Казанского государственного университета.

E-mail: okravz@rambler.ru

Аскарова Альфия Наримановна – кандидат биологических наук, доцент Казанского государственного университета.

E-mail: alask@ksu.ru