

ՀՀ ԿՐԹՈՒԹՅԱՆ ԵՎ ԳԻՏՈՒԹՅԱՆ ՆԱԽԱՐԱՐՈՒԹՅՈՒՆ  
ԵՐԵՎԱՆԻ ՊԵՏԱԿԱՆ ՀԱՄԱԼՍԱՐԱՆ

ԱՐԴԵՇԻՐ ԲԱՀՄԱՆԻ ՄԵՀՐ

ՀՅՈՒՄԻՍԱՐԵՎՄՏՅԱՆ ԻՐԱՆԻ ԺՈՂՈՎՈՒՐԴՆԵՐԻ ԳԵՆԵՏԻԿԱԿԱՆ  
ԿԱՌՈՒՑՎԱԾՔՆ ԸՍՏ Կ ՔՐՈՍՈՍՈՍԻ ԵՎ ՄԻՏՈՔՈՆԴՐԻՈՒՄԱՑԻՆ ԴՆԹ-Ի  
ՄԱՐԿԵՐՆԵՐԻ

Գ.00.15 - Գենետիկա մասնագիտությամբ  
կենսաբանական գիտությունների թեկնածուի  
գիտական աստիճանի հայցման ատենախոսության

**ՄԵՂՄԱԳԻՐ**

ԵՐԵՎԱՆ – 2013

---

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РА  
ЕРЕВАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ

АРДЕШИР БАХМАНИ МЕГՐ

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ СТРУКТУРА НАРОДОВ СЕВЕРО-ЗАПАДНОГО ИРАНА ПО  
МАРКЕРАМ Y ХРОМОСОМЫ И МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК

**АВТОРЕФЕРАТ**

диссертации на соискание ученой степени  
кандидата биологических наук по специальности  
03.00.15 – Генетика

ЕРЕВАН – 2013

Ատենախոսության թեման հաստատվել է ՀՀ ԳԱԱ Մոլեկուլային կենսաբանության ինստիտուտում

Գիտական ղեկավար՝

կենս. գիտ. դոկտոր, պրոֆեսոր  
Լ.Մ. Եպիսկոպոսյան

Պաշտոնական ընդդիմախոսներ՝

կենս. գիտ. դոկտոր Գ.Գ. Հովհաննիսյան  
կենս. գիտ. թեկն. Ն.Ա. Հովհաննիսյան

Առաջատար կազմակերպություն՝

Հայ-Ռուսական (Սլավոնական)  
համալսարան

Ատենախոսության պաշտպանությունը տեղի կունենա 2013թ. սեպտեմբերի 6-ին, ժամը 14.00-ին, Երևանի պետական համալսարանում գործող ՀՀ ԲՈՀ-ի Կենսաֆիզիկայի 051 մասնագիտական խորհրդի նիստում (0025, Երևան, Ալեք Մանուկյան փ. 1, ԵՊՀ, կենսաբանության ֆակուլտետ):

Ատենախոսությանը կարելի է ծանոթանալ Երևանի պետական համալսարանի գրադարանում:

Ատենախոսության սեղմագիրն առաքված է 2013թ. հուլիսի 18-ին:

051 մասնագիտական խորհրդի

գիտական քարտուղար,

կենս. գիտ. դոկտոր, պրոֆեսոր



Լ.Հ.Նավասարդյան

---

Тема диссертации утверждена в Институте молекулярной биологии НАН РА

Научный руководитель:

доктор биол. наук, профессор  
Л.М. Епископосян

Официальные оппоненты:

доктор биол. наук Г.Г. Оганесян  
кандидат биол. наук Н.А. Оганесян

Ведущая организация:

Российско-армянский (Славянский)  
университет

Защита диссертации состоится 6-го сентября 2013г. в 14.00 часов, на заседании Специализированного совета 051 Биофизики ВАК РА при Ереванском государственном университете (0025, Ереван, ул. Алека Манукяна 1, ЕГУ, биологический факультет).

С диссертацией можно ознакомиться в библиотеке Ереванского государственного университета.

Автореферат диссертации разослан 18-го июля, 2013г.

Ученый секретарь Специализированного  
совета 051, доктор биол. наук, профессор



Л.А.Навасардян

## ԱՇԽԱՏԱՆՔԻ ԸՆԴՀԱՆՈՒՐ ԲՆՈՒԹԱԳԻՐԸ

**Խնդրի արդիականությունը:** Մարդկության պատմության այնպիսի խոշոր նորամուծությունները, ինչպես երկրագործությունը և անասնապահությունը, մեծապես նպաստել են Իրանական բարձրավանդակում բնակչության նշանակալի աճին և տարածմանը: Պատմական ուսումնասիրությունները վկայում են, որ մ.թ.ա. III-I հազարամյակներում այստեղ տեղի են ունեցել խոշոր ժողովրդագրական փոփոխություններ: Արդեն մ.թ.ա. առաջին հազարամյակի սկզբին, Իրանական բարձրավանդակի բնակչությունը, որը հիմնականում բաղկացած էր երկրագործներից և եկվոր անասնապահներից, աչքի էր ընկնում էթնիկական խմբերի բազմազանությամբ: Հետագա դարերի ընթացքում տարբեր արշավանքների և միգրացիաների արդյունքում Իրանի տարածք են ներթափանցել բազմաթիվ նոր ցեղախմբեր՝ բերելով իրենց հետ նոր լեզուներ և մշակույթներ: Այդուհանդերձ, կենտրոնական Իրանի ցեղախմբերն ունեն հիմնականում արիական ծագում, մինչդեռ այլ ցեղախմբերը, ինչպես Խուզեստանի արաբները, Քուչանի թյուրքերը, Ֆարսի քաշկայները, Ադրբեջանի շահսևանները և աֆշարները և թուրքմեններն ակնհայտ ազդեցություն են կրել տարբեր եկվոր ժողովուրդներից, որոնք պատմական տարբեր ժամանակաշրջաններում անցել են Իրանի տարածքով:

Պոպուլյացիաների գենետիկական կառուցվածքի վրա բարդ պատմական իրադարձությունների և միգրացիաների ազդեցությունը լիարժեք հասկանալու համար շատ կարևոր է Y-քրոմոսոմային և միտոքոնդրիոմային ԴՆԹ (մտԴՆԹ) մարկերներով գենետիկական ուսումնասիրությունը, որը լայնորեն կիրառվում է էվոլյուցիոն հետազոտություններում:

Տարբեր ժամանակներում իրանական գենոֆոնդը եղել է մերձարևելյան և եվրասիական Y-քրոմոսոմային բազմազանության կարևոր աղբյուր: Դրա հետ մեկտեղ, բազմաթիվ միգրացիոն գործընթացների ժամանակ այն հանդես է եկել որպես գենային հոսքերի ռեցիպիենտ: Իրանական հայրագծային գենոֆոնդի բազմազանությունը նկարագրված է տարբեր հետազոտություններում, որտեղ որոշ իրանական պոպուլյացիաներ ընդգրկվել են մերձարևելյան և հարավասիական խմբերում: Իրանական պոպուլյացիոն տարանջատությունը պայմանավորված է այնպիսի կարևոր աշխարհագրական խոչընդոտների առկայությամբ, ինչպես Ջագրոսի և Էլբրոսի լեռնաշղթաները և Դաշտե Կևիթ ու Դաշտե Լութ անապատները: Այս արգելապատնեշները, որոնք ձգվում են հյուսիսարևմուտքից մինչև հարավարևելք, ըստ երևույթին, սահմանափակել են հարակից տարածաշրջաններից գենային հոսքերը և տեղաբնակ ժողովուրդների ազատ տեղաշարժերը (Yunusbayev B, et al., 2011; Nasidze I, et al., 2008; Grugni V, et al., 2012):

Իրանական ժողովուրդների մայրական գենոֆոնդի հետազոտությունները գենետիկական կապ են բացահայտել իրանական պոպուլյացիաների և Հնդկական ու Արաբական թերակղզիների պոպուլյացիաների միջև, ինչը, հավանաբար, հնագույն և ավելի վերջերս տեղի ունեցած գենային հոսքերի արդյունք է: Բացի այդ, որոշակի մտԴՆԹ հապլոխմբերի տարածքային բաշխումը վկայում է, որ իրանական երկու

խոշոր անապատները և Ջագրոսյան լեռնաշղթան հանդես են եկել որպես գենային արգելապատնեշներ (Quintana-Murci L, et al., 2004; Terreros M, et al., 2011):

Հայրագծային Y քրոմոսոմի և մայրագծային մտԴՆԹ-ի մարկերներով բացահայտված բարձր բազմազանության միտումը տարածաշրջանում ամրապնդվել է նաև աուտոսոմային մարկերային համակարգով (Underhill PA, et al., 2010):

Հյուսիսարևմտյան Իրանում, որը տեղակայված է Ջագրոսի և Էլբրուսի լեռնաշղթաների երկու կողմերում, բնակվում են տարբեր թյուրքախոս խմբեր, այդ թվում՝ ազերիներ: Տվյալ պոպուլյացիայի գենետիկական կառուցվածքն ուսումնասիրվել է մի քանի տարածքային խմբերում Y-քրոմոսոմային և մտԴՆԹ մարկերների հիման վրա: Այդ հետազոտություններն ուղղված են եղել պարզելու հյուսիսարևմտյան Իրանի ժամանակակից պոպուլյացիայի ծագման և գենետիկական առանձնահատկությունները:

**Նպատակը և խնդիրները:** Աշխատանքի նպատակն է հանդիսացել նկարագրել հյուսիսարևմտյան Իրանում բնակվող ժողովուրդների գենետիկական կառուցվածքը և բազմազանությունը Y քրոմոսոմի և միտոքոնդրիումային ԴՆԹ-ի մարկերների հիման վրա: Նպատակի իրականացման համար առաջ են քաշվել հետևյալ խնդիրները.

- Որոշել, թե որքանով է Իրանի հյուսիսարևմտյան պոպուլյացիայի գենետիկական բազմազանությունն աշխարհագրորեն շերտավորված:
- Ուսումնասիրել իրանական ազերիների գենետիկական փոխհարաբերությունները տարածաշրջանում բնակվող հարակից այլ պոպուլյացիաների հետ: Գնահատել, արդյոք այդ փոխհարաբերությունները համահունչ են պատմական արձանագրությունների հետ:
- Պարզաբանել, արդյոք տարբեր են այս պոպուլյացիայի հայրագծային և մայրագծային պատմությունները:
- Բացահայտել, արդյոք ուսումնասիրված խմբերի գենետիկական և աշխարհագրական ցեղակցությունների միջև առկա է հավաստի փոխկապակցվածություն:

**Գիտական նորույթ:** Ներկա աշխատանքում առաջին անգամ ուսումնասիրվել է իրանական գենետիկական բազմազանության առանձնահատկությունները բնական խոչընդոտների, մասնավորապես՝ Ջագրոսի լեռնաշղթայի մերձակայքում՝ գյուղական վայրերից հավաքագրված նմուշների Y-քրոմոսոմային հետազոտության հիման վրա, ինչպես նաև համեմատվել են տարբեր աշխարհագրական խմբեր՝ ճշգրիտ գենետիկական պատկանելության և նրանց միջև գենային հոսքը հետազոտելու նպատակով:

Իրանական պոպուլյացիայի գենետիկական կառուցվածքը, ինչպես նաև էքսպանսիայի առանձնահատկություններն ու պոպուլյացիոն տեղաշարժերը ուսումնասիրելու նպատակով իրականացվել է իրանցիների (Իրանի նահանգների մեծամասնության և հիմնական էթնիկական խմբերի ներկայացուցիչներ) լայնածավալ համապարփակ մայրագծային ուսումնասիրություն:

Առաջին անգամ, կիրառելով Y-քրոմոսոմային և մտԴՆԹ-ի մարկերների համակցված պոպուլյացիոն գենետիկական մոտեցում, ցույց է տրվել այն հիմնական մեխանիզմները, որոնք պատասխանատու են իրանական ազերի ժողովրդի ծագման և տարածման համար, ստուգվել է մշակութային (այդ թվում՝ լեզվական) և գենետիկական տարբերությունների միջև հարակցությունը տարբեր իրանական պոպուլյացիաների մոտ՝ սահմանելու այն հիմնական գործոնները, որոնք ձևավորել են ժամանակակից իրանցիների պոպուլյացիոն գենետիկական կառուցվածքը:

**Արդյունքների գիտական և գործնական նշանակությունը:** Իրանական ազերիների հիմնական Y-քրոմոսոմային տոհմագծերը պատկանում են չորս գլխավոր հարավարևմտյան հապլոխմբերին, որոնք առնչվում են Մերձավոր Արևելքում երկրագործության զարգացման հետ: Ուսումնասիրված բոլոր իրանական պոպուլյացիաների մայրագծային հիմնական գենետիկական բաղադրիչն ունի արևմտաեվրասիական ծագում:

Շյուսիսարևմտյան Իրանի պոպուլյացիաները բնութագրվում են հայրական տոհմագծերի գենետիկական բարձր բազմազանությամբ, մինչդեռ մայրական գենետիկական կառուցվածքը ցուցաբերել է արտահայտված համասեռություն, ինչը հակադրվում է ուսումնասիրված պոպուլյացիաների էթնոլեզվական բարձր բազմազանության հետ: Այս արդյունքը վկայում է, որ տարբեր իրանական պոպուլյացիաների մոտ մայրական տոհմագծերը գլխավորապես տեղաբնիկ են, և ժամանակակից իրանական պոպուլյացիաների միջև մշակութային տարբերությունները հիմնականում ներմուծվել են տղամարդ միգրանտների միջոցով պատմական ոչ վաղ անցյալի իրադարձությունների ընթացքում:

Ընդհանուր առմամբ, աշխատանքում բացահայտվել են այն հիմնական գենետիկական գործոնները, որոնք կազմավորել են ժամանակակից իրանական ազերիների՝ որպես տեղաբնիկ բնակչության, հայրագծային և մայրագծային գենետիկական կառուցվածքները:

**Նախապաշտպանություն:** Ատենախոսության նյութերը ներկայացվել են. Մարդու գենետիկայի եվրոպական գիտաժողովում, Նյուրնբերգ, Գերմանիա, 2012թ., Գենետիկայի 21-րդ միջազգային կոնգրեսում, Սինգապուր, 2013թ., ՀՀ ԳԱԱ Մոլեկուլային կենսաբանության ինստիտուտի գիտական խորհրդի նիստերում, Երևան, 2011, 2012 և 2013թթ.:

**Գիտական հրատարակումներ:** Ատենախոսության հիմնական արդյունքներն արտացոլված են 5 գիտական հրատարակումներում՝ տպագրված միջազգային գիտական պարբերականներում:

**Ատենախոսության կառուցվածքը:** Ատենախոսությունը գրված է անգլերեն լեզվով 119 էջի վրա, ներառում է 11 աղյուսակ և 10 նկար, կազմված է հետևյալ բաժիններից՝ ներածություն, գրական ակնարկ, նյութեր և մեթոդներ, արդյունքներ և դրանց քննարկում, ամփոփում, եզրակացություններ, հղումներ և հավելված (154 աղբյուր):

## ՆՅՈՒԹԵՐ ԵՎ ՄԵԹՈՂՆԵՐ

**Նյութի բնութագիրը:** Արյան նմուշները հավաքվել են հյուսիսարևմտյան Իրանի երեք նահանգների տարբեր քաղաքներից և գյուղական վայրերից, ընդհանուր թվով՝ 320 թյուրքախոս արական սեռի ներկայացուցիչներից (119 նմուշ Արևելյան Ադրբեջանի, 149 նմուշ Արդեբիլի և 52 նմուշ Արևմտյան Ադրբեջանի նահանգներից), ովքեր առնվազն երեք սերնդի մակարդակով արյունակցական կապ չեն ունեցել մյուս դոնորների հետ: Իրանաբնակ այլ պոպուլյացիաների հետ համեմատական հետազոտության նպատակով՝ նմուշներ են հավաքվել նաև Իրանի հարավարևելյան Քերմանի նահանգի վեց քաղաքներից ( $n=110$ ) և Իրանի հարավային Ֆարս նահանգի չորս քաղաքներից թյուրքախոս քաշկայների հինգ տարբեր կլաններից ( $n=126$ ): Նմուշները հավաքվել են անանուն, և բոլոր մասնակիցները ստորագրել են իրազեկված համաձայնություն: Հավաքագրված 556 արյան նմուշներից ընտրվել են 511-ը, որոնցից հետագա հետազոտությունների համար անջատվել է ԴՆԹ:

**Համեմատական տվյալների հավաքածուներ:** Վերոնշյալ նմուշներից ստացված Y-քրոմոսոմային տվյալները համեմատվել են հետևյալ հարակից երկրների բնիկ պոպուլյացիաների ( $n=2314$ ) տվյալների հետ՝ 12 իրանական տարբեր էթնիկական խմբեր ( $n=841$ ) (Grugni V, et al., 2012), Աֆղանստանի ընդհանուր ընտրանք ( $n=190$ ) (Lacau H, et al., 2012), Աֆղանստանի 4 տարբեր էթնիկական խմբեր ( $n=182$ ) (Haber M, et al., 2012), Իրաք-Բաղդադ և Իրաք-Մարշ ( $n=297$ ) (Al-Zahery N, et al., 2011), Պակիստանի ընդհանուր ընտրանք ( $n=176$ ) (Sengupta S, et al., 2006), Հայաստանի Սյունիքի մարզ (չիրատարակված տվյալներ) ( $n=105$ ) և Թուրքիայի ընդհանուր ընտրանք ( $n=523$ ) (Çinnioğlu C, et al., 2004):

Տեղաբնիկ իրանցիների ( $n=616$ ) միտոքոնդրիոմային ԴՆԹ-ի տվյալները համեմատվել են հետևյալ խմբերի հետ՝ Իրանի 9 տարբեր էթնիկական համայնքներ ( $n=425$ ) (Farjadian S, et al., 2011), Պակիստանի 2 էթնիկական խումբ և խառն ընտրանք ( $n=182$ ), Աֆղանստանի, Ուզբեկստանի, Թուրքմենստանի և Թուրքիայի պոպուլյացիաներ (ընդհանուր  $n=156$ ) (Quintana-Murci L, et al., 2004):

**Y քրոմոսոմի և մտԴՆԹ-ի գենետիկական տիպավորում:** Y քրոմոսոմի և մտԴՆԹ-ի տիպավորումն իրականացվել է հեղինակի կողմից Տարտուի համալսարանի էստոնիական կենսաբանական կենտրոնում (Estonian Biocenter): Նմուշները տիպավորվել են Y քրոմոսոմի 48 SNP և 19 STR մարկերներով (DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS439, DYS385a, DYS385b, DYS437, DYS438, DYS448, DYS456, DYS458, DYS635, Y\_GATA\_H4, DYS388 և DYS461):

Կատարվել է մտԴՆԹ-ի կողավորող տեղամասերի RFLP պոլիմորֆիզմների տիպավորում և D-օղակի ամբողջական սեկվենավորում: Նմուշների համար ստացվել են մտԴՆԹ-ի HVS1 և HVS2 տեղամասերի (30-ից մինչև 407 դիրք) հաջորդականությունները: Անորոշ ֆիլոգենետիկական կարգավիճակ ունեցող նմուշները ենթարկվել են ամբողջական մտԴՆԹ-ի սեկվենավորման:

**Վիճակագրական մեթոդներ և ծրագրային փաթեթներ:** Գենետիկական բազմազանությունը ( $h$ ) և Նեյի գենետիկական նույնությունը ( $I$ ) հաշվարկվել են Nei (1987)-ում բերված օբյեկտիվ բանաձևով:  $F_{ST}$  և  $R_{ST}$  գենետիկական

հեռավորությունները գնահատվել են AMOVA  $\Phi_{ST}$  արժեքների հիման վրա՝ Arlequin ծրագրային փաթեթի միջոցով (<http://anthropologie.unige.ch/arlequin>): Գլխավոր կոորդինատային վերլուծությունը (PCO) իրականացվել է նմանության մատրիցաների հիման վրա՝ հաշվարկված մեկ միևնույն գենետիկական հեռավորություն ( $F_{ST}$  կամ  $R_{ST}$ ) բանաձևով: Գլխավոր բաղադրիչային վերլուծությունը (PCA) իրականացվել է SNP հաճախականության մատրիցաների հիման վրա (Genstat ծրագրային փաթեթի միջոցով)՝ հաշվարկված մեկ միևնույն գենետիկական նույնություն ( $D=I-I$ ) բանաձևով: Հիմնական անկյունագծով անցնող արժեքները, որոնք արտահայտում են յուրաքանչյուր պոպուլյացիոն ընտրանքի նմանությունն ինքն իր հետ, հաշվարկվել են միևնույն ընտրանքի երկու կրկնօրինակների միջև գնահատված գենետիկական հեռավորությունից: AMOVA-ի հիման վրա գնահատված  $F_{ST}$  և  $R_{ST}$  հեռավորությունները հաշվարկվել են ընտրանքի ինքն իր հետ նմանությունը պարզեցված մինչև  $n/(n-1)$  բանաձևով, որտեղ  $n$ -ը ընտրանքի չափն է:

Ֆիլոգենետիկական ցանցերը կառուցվել են Bandelt median joining networks (MJN) եղանակով (Bandelt H, et al., 2000) յուրաքանչյուր հապլոխմբի ներսում STR հապլոտիպերի հիման վրա: Ֆիլոգենետիկական ծառը (դենդրոգրամ) կառուցվել է SNP+MS հապլոտիպային հաճախականությունների հիման վրա Neighbor-Joining (NJ) մեթոդով (Saitou et al., 1987)՝ ստանդարտ գենետիկական հեռավորություններով ( $I-I$ ) PHYLIP ծրագրային փաթեթի միջոցով (Felsenstein, 2002): Աշխատանքի ընթացքում օգտագործվել են նաև մի շարք այլ ծրագրային փաթեթներ՝ PowerStats v. 1.2, SPSS v. 14.0, և Structure v. 2.3.3:

## ԱՐՄՑՈՒՆՔՆԵՐ ԵՎ ՔՆՆԱՐԿՈՒՄ

**Իրանական ազերիների հայրագծային գենետիկական կառուցվածքը:** Բիալելային պոլիմորֆիզմների տիպավորման արդյունքում բացահայտվել են 18 առանձին հապլոխմբեր, որոնց տարաբաշխումն ուսումնասիրված պոպուլյացիաներում ներկայացված է աղյուսակ 1-ում: Իրանական ազերիների մոտ հայտնաբերված հապլոխմբերի մեծամասնությունը (84.5%) կազմել են J2, R1b, R1a, G, J1, T և E1 տարբերակները, որոնք հիմնականում տարածված են հարավարևմտյան պոպուլյացիաներում: Մնացած հապլոխմբերն ունեն կենտրոնասիական (C, Q և O - 6.4%), հարավասիական (H, R2, L, N2 - 5.4%) և եվրոպական (I - 3.4%) ծագում:

Իրանական ազերիների մոտ արձանագրված հիմնական հապլոխմբերը պատկանում են մեզահապլոխումբ FT-M89-ին, որը ներառում է հարավարևմտասիական J2-M172, R1b-M343, R1a-M420 և G-M201 չորս գլխավոր հապլոխմբերը՝ միասին կազմելով 64%: Այս տոհմագծերը հիմնականում ներմուծվել են Մերձավոր Արևելք նեոլիթյան երկրագործության հետ: Վերոնջյալ հապլոխմբերից անջատված J2a-M410 տոհմագիծը կազմում է 2%, R1b1b1\*-L23-ը՝ 11.4% և G2a-P15-ը՝ 4%: Բացի այդ, J2-M92 (1.7%) և G2-M406 (2%) հապլոխմբերի առկայությունը ևս կարելի է դիտարկել որպես Մերձավոր Արևելքից դեպի Իրան նեոլիթյան տարածման ազդակներ՝ ըստ դրանց էքսպանսիայի ժամանակի, որը, օրինակ՝ G2-M406-ի դեպքում, գնահատվել է 8800 տարի (Rootsi S, et al., 2012), ինչը

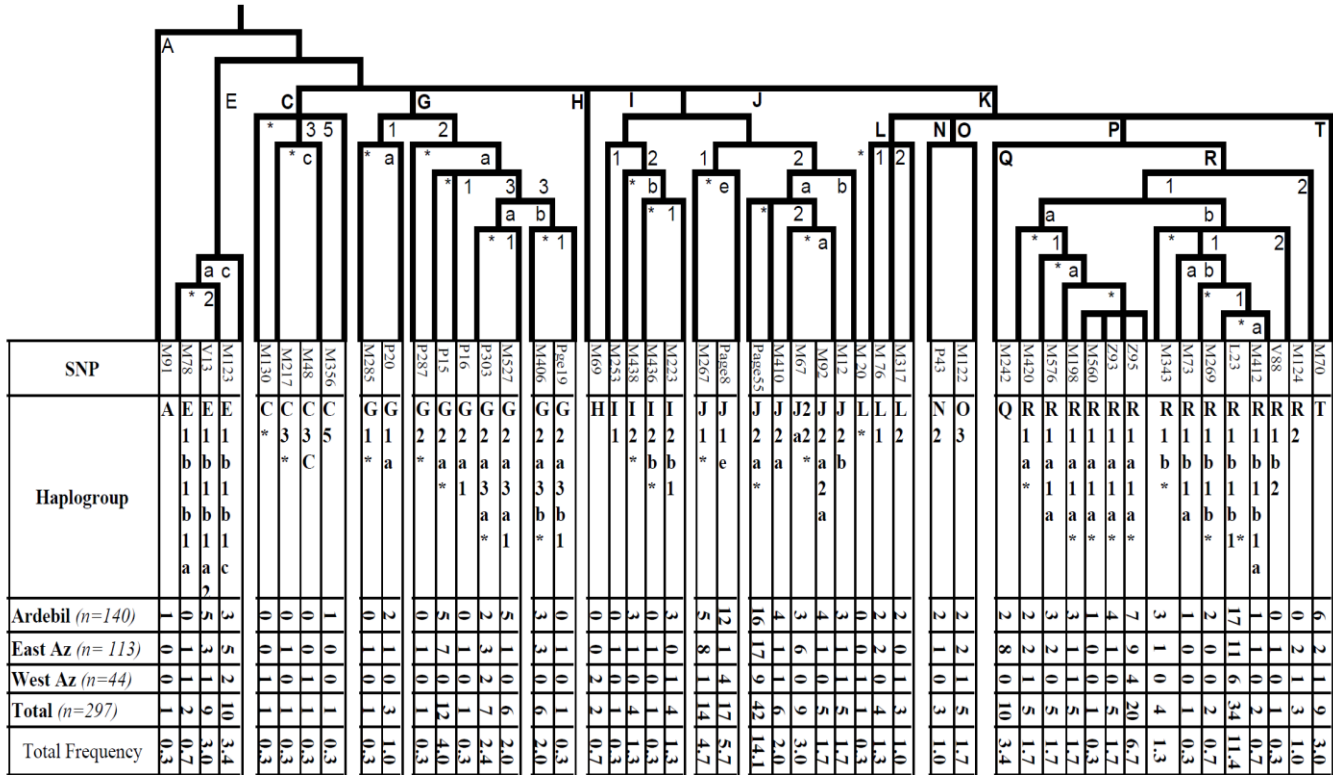
համապատասխանում է Իրանի Զագրոսի լեռնաշղթայի տարածքում առաջին նեոլիթյան գաղութաբնակեցմանը: J2, R1b, R1a և G հապլոխմբերի այսօրինակ տարաբաշխումը համահունչ է այն հետազոտությունների արդյունքներին, որտեղ ուսումնասիրվել են Իրանական բարձրավանդակից՝ Կովկասի/Թուրքիայի միջոցով դեպի Եվրոպա նախաերկրագործական էքսպանսիաները (J2-M410\*, J2-PAGE55\*, J2-M530, G-M201\* և R1b-M269\*) (Rootsi S, et al., 2012; Grugni V, et al., 2012): Այստեղ հարկ է նշել Իրանի հյուսիսում բերրի տարածքների դերը՝ որպես Իրանի արևմուտքի և արևելքի միջև գենային հոսքերի կարևոր անցուղի:

**Աղյուսակ 1.** Y քրոմոսոմի հապլոխմբերի հաճախականությունը հյուսիսարևմտյան Իրանում:

Հապլոխումբ	Արդեբիլ (n=140)	Ալ. Ադրբ. (n=113)	Ամ. Ադրբ. (n=44)	Ընդհ. (n=297)	Ընդհ. հարաբեր. հաճախական.
J2	30	26	11	67	<b>0.226</b>
R1b	24	14	6	44	0.148
R1a	20	15	6	41	0.138
G	17	19	2	38	0.128
E1b1	8	9	4	21	0.071
J1e	12	1	4	17	0.057
J1*	5	8	1	14	0.047
I	6	3	1	10	0.034
Q	2	8	0	10	0.034
T	6	2	1	9	0.030
L	4	2	2	8	0.027
O	2	2	1	5	0.017
C	1	1	2	4	0.013
N	2	1	0	3	0.010
R2	0	2	1	3	0.010
H	0	0	2	2	0.007

**Հապլոխումբ J2.** Ազերիների բոլոր երեք պոպուլյացիաների համար մոդալ հապլոխումբ է հանդիսացել J2-M172-ը, որը բաժանվում է երկու տոհմագծերի՝ J2a-M410 և J2b-M12: Հետազոտված պոպուլյացիաներում հայտնաբերվել են J2a-ի չորս ենթաճյուղեր՝ գումարային կազմելով 20.8% և J2b-ի մեկ ենթաճյուղ (1.7%) (նկ. 1): Իրանական ազերիների պոպուլյացիաներում J2-ի բարձր հաճախականությունը վկայում է տվյալ տարածաշրջանում հնագույն գաղթային անցուղարձերի մասին, մասնավորապես՝ Իրանական բարձրավանդակից դեպի արևմուտք և Մերձավոր Արևելքից դեպի Իրան նեոլիթյան մշակույթի տարածման մասին:

Նկար 1. Հյուսիսարևմտյան Իրանի պոպուլյացիաների Y-քրոմոսոմային հապլոխմբերի ֆիլոգենետիկական ծառ:



**Հապտիխումբ R**-ն իրանական ազերիների մոտ կազմել է 29.6% և հիմնականում ներկայացված է R1-ից անջատված R1a-M198 և R1b-M269 ենթատոհմագծերով, մինչդեռ R2-M124-ը հայտնաբերվել է պոպուլյացիայի ընդամենը 1%-ի մոտ:

**Հապտիխումբ R1b**: Իրանական ազերիների մոտ երկրորդ ամենատարածված հապտիխումբը R1b-ն է (14.8%), որը ներառում է եվրոպական Y քրոմոսոմների մեծամասնությունը (Karafet T, et al., 2008; Semino O, et al., 2000): R1b-ի ենթաճյուղերից առավել հաճախ հանդիպում է R1b1b-L23 հապտիխումբը (11.4%), ինչը կարող է կապված լինել Մերձավոր Արևելքից դեպի Եվրոպա երկրագործների տարածման հետ կամ պայմանավորված լինել R1b տոհմագծի դեմիկ կամ մշակութային ներթափանցման տարբեր աստիճաններով:

**Հապտիխումբ R1a**: Բացահայտված բոլոր R1a տոհմագծերը պատկանում են M198\* խմբին, որտեղ մոդալ է հանդես եկել R1a1a\*-Z95-ը (6.7%): Մինչդեռ ոչ «եվրոպական» M458-ը և ոչ էլ «պակիստանյան» M434-ը (Underhill PA, et al., 2010) ուսումնասիրված պոպուլյացիաներում չեն արձանագրվել: Այս հապտիխումբը ներկայացնում է հետսառցային կոալեսցենտ ժամանակները և առնչվում է Հարավային Ասիայից մինչև Կենտրոնական Արևելյան Եվրոպա և Հարավային Սիբիր ձգվող ընդարձակ աշխարհագրական տարածքում բնակվող ավելի քան 10% տղամարդկանց հայրագծային նախնու հետ: Դրա ծագման և տարածման առանձնահատկությունները լիովին պարզաբանված չեն, քանի որ եվրոպական R1a տոհմագծերն ասիականից տարանջատող որևէ մարկեր դեռևս չի նկարագրվել:

Աշխատանքում բացահայտված R1a և R1b հապտիխումբերի ոչ հստակ տարաբաշխումը կարելի է մեկնաբանել և գնահատել R1a-ի բաշխման երկրորդ սցենարի համատեքստում, այսինքն՝ որպես Իրանի հյուսիսում հնդեվրոպական քոչվոր ցեղախմբերի վերագաղութաբնակեցումների արդյունք: Հնարավոր է նաև, որ R1a-ի տարածումն պայմանավորված է եղել 5000-3000 տարի առաջ Կասպից ծովի հյուսիսից Կուրգանի ժողովրդի տեղաշարժի հետ: Արևելաեվրոպական տափաստաններից դեպի արևելակենտրոնական Ասիա ազդեցության մասին կարելի է ենթադրել հապտիխումբ R1a-ի տարաբաշխման առանձնահատկություններից (Rosser Z, et al., 2000; Zerjal T, et al., 2002):

**Հապտիխումբ G**-ն իրանական ազերիների խմբում չորրորդ ամենատարածված հապտիխումբն է՝ կազմելով 13%, որտեղ G-M201\*, Page94\*(xM285, P287) հիմնական տոհմագծերը չեն հայտնաբերվել: Ուսումնասիրված պոպուլյացիաներում արձանագրվել են նաև G1\*(M285), G1a (P20), G2\* (P287), G2a\* (P15), G2a1 (P16), G2a3a\* (P303), G2a3a1 (M 527), G2a3b\* (M406), G2a3b1 հապտիխումբերը:

Թեև հապտիխումբ G1-M285-ն իրանական ազերիների մոտ չի գերազանցում 0.3%-ը, այն ֆիլոգենետիկորեն համարժեք է ավելի լայն տարածված G2-P287-ին, այն առումով, որ երկու ճյուղն էլ ուղղակիորեն միանում են G-M201-ի արմատին:

Հապտիխումբ G-ի աշխարհագրական ծննդավայրը, հավանաբար, տեղակայված է արևելյան Անատոլիայի, Հայաստանի կամ Իրանի մոտակայքում: Ստացված արդյունքներից կարելի է նաև եզրակացնել, որ իրանական ազերիների մոտ տվյալ հապտիխումբի առկայությունը J2 ճյուղերի հետ մեկտեղ կապված է երկրագործության տարածման հետ, ինչը նախկինում արձանագրվել է Եվրոպայի համատեքստում:

***Իրանական ազերիների մինորային հապլոխմբերի ֆիլոաշխարհագրություն:***

Իրանական ազերիների Y-քրոմոսոմային տոհմագծերի մինորային մասնաբաժինը (33%) կազմված է ինը հապլոխմբերից, որոնք հիմնականում սերում են Կենտրոնական ու Հարավային Ասիայից և Եվրոպայից: Դրանցից ամենատարածվածը հապլոխումբ J1-ն է, որի երկու J1e-Page08 և J1-M267 ենթաճյուղերը միասին կազմել են 10.4%: J1\* և J1e հապլոխմբերի բարձր հաճախականություն է արձանագրված Կասպից ծովի և Զագրոսյան լեռնաշղթայի մերձակայքում բնակվող պոպուլյացիաներում (Grugni V, et al., 2012):

Հապլոխումբ J1\*-ի առավելագույն հաճախականություն է բացահայտվել Տավրոսի և Զագրոսի լեռնաշղթաների, հյուսիսային Իրաքի և արևմտյան Իրանի շրջաններում, և էքսպանսիայի ժամանակը գնահատվել է 10 հազար տարի (Chiaroni J, et al., 2010): Հայտնի է, որ այս հապլոխումբը տարածվել է արևմտյան ուղղությամբ միջինարևելյան ժողովուրդների տեղաշարժերի արդյունքում (Di Giacomo F, et al., 2004): J-M304-ի մեկ այլ ենթաճյուղ է Արաբական թերակղզում տարածված J1c3 (J1e-Page08) տոհմագիծը, որը որոշվում է P58 մարկերով (Karafet T, et al., 2008; El-Sibai M, et al., 2009):

Իրանական ազերիների նմուշներում նշանակալի մասնաբաժին են կազմել կենտրոնասիական C-M130, Q-M242 և O-M122 հապլոխմբերը (6.4%): Հավանաբար, Իրանի հյուսիսարևմտյան տարածքի բերրի հողերը և նպաստավոր աշխարհագրական տեղակայումը հեշտացրել են մ.թ. 13-րդ դարում կենտրոնասիական տափաստաններից մոնղոլական և այլ թյուրքախոս ցեղախմբերի ներթափանցումը, ինչը իրանական ազերիների հայրագծային գենային կազմում կենտրոնասիական գենային հոսքի հիմնական պատճառներից է: Ենթադրվում է, որ իրանական ազերիների խմբում լեզվի փոխառումը տեղի է ունեցել էլիտ-դոմինանտության մոդելով:

***Հապլոխումբ E-***ն հիմնականում ներկայացված է E1b1-M123 (3.4%) և E1b1-V13 (3.0%) ճյուղերով: Ենթադրվում է, որ E1b1-ը ծագել է Արևելյան Աֆրիկայում (Trombetta B, et al., 2011): Հնարավոր է, որ E-V38-ի էվոլյուցիայից անմիջապես հետո անդրասահարյան միգրանտների միջոցով այս մարկերը հասել է Կենտրոնական Աֆրիկա և/կամ Արևմտյան Աֆրիկա:

Իրանական ազերիների Y-քրոմոսոմային տոհմագծերի մնացած մասը կազմել են հազվագյուտ հապլոխմբեր (H, R2, N և A), որոնք հիմնականում սերում են Հարավային Ասիայից: Իրանական ազերիների խմբում էական բաժին է կազմել նաև հարավասիական բաղադրիչը (5.4%), ինչը որոշվել է H-M69, R2-M124, L-M20, N2-P43 հապլոխմբերի հիման վրա: Դրանց մեծամասնության առկայությունը կարող է մեկնաբանվել որպես Իրանի հյուսիսում հնագույն Մետաքսե ճանապարհով միգրացիայի արդյունք:

Իրանական ազերիների պոպուլյացիայում արձանագրված գենետիկական բազմազանության (*h*) բարձր մակարդակը (0.8796±0.0083) կարելի է բացատրել այն հանգամանքով, որ տարածաշրջանը հանդես է եկել որպես մարդկանց հնագույն միգրացիաների անցուղի: Բացի այդ, Իրանի հյուսիսարևմտյան հատվածի

բարենպաստ աշխարհագրական դիրքը և լեռնային ու տափաստանային խիստ աշխարհագրական պայմանները, հավանաբար, հեշտացրել են սոցիալական կազմավորումների ձևավորումը, ինչը հանգեցրել է պոպուլյացիայի բարձր խտությանը և տարածմանը դեպի Ջագրոսի արևմտյան նախալեռնային շրջաններ՝ ի տարբերություն Իրանի կենտրոնական և արևելյան մասերի, որտեղ Դաշտե Կնիր ու Դաշտե Լութ անապատները խոչընդոտել են պոպուլյացիայի խտացմանը:

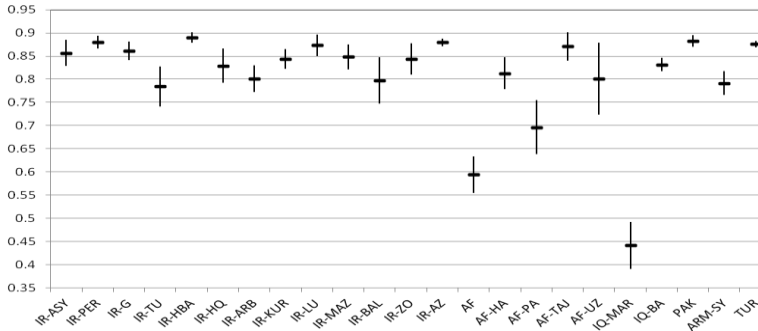
Հյուսիսարևմտյան Իրանի առանցքային դիրքը, ինչպես նաև Բերրի կիսալունին՝ որպես կարևոր հնագույն գաղթուղու, աշխարհագրորեն մոտ գտնվելը, նպաստավոր պայմաններ են ստեղծել նեոլիթյան երկրագործության տարածման համար դեպի արևմտյան և արևելյան Եվրասիա:

Ընդհանուր առմամբ, իրանական գենոֆոնդը տարբեր ժամանակներում եղել է մերձարևելյան և եվրասիական Y-քրոմոսոմային բազմազանության կարևոր աղբյուր: Դրա հետ մեկտեղ, բազմաթիվ միգրացիոն գործընթացների ժամանակ այն հանդես է եկել որպես գենային հոսքերի ռեցիպիենտ: Իրանական ժողովուրդների Y-քրոմոսոմային հետազոտությունները նույնպես մատնանշում են անցյալի գաղթերը և գաղութաբնակեցումը, որոնք ձևավորել են ողջ Միջին Արևելքի ժամանակակից գենետիկական պատկերը:

Համեմատական տվյալների հավաքածուները ներառում են 22 պոպուլյացիաներ հարակից երկրներից՝ Թուրքիա, Հայաստան, Իրաք, Աֆղանստան և Պակիստան, ինչպես նաև իրանական այլ էթնիկական խմբեր: Հետազոտված բոլոր պոպուլյացիաներում հայտնաբերված հիմնական հապլոխմբերի (J2, R1b, R1a և G) գրեթե նույն հաճախականությունները և բաշխման առանձնահատկությունները համընկնում են նախկին հետազոտությունների հետ, որտեղ ուսումնասիրվել են Իրանական բարձրավանդակից՝ Կովկասի/Թուրքիայի միջոցով դեպի Եվրոպա նախաերկրագործական էքսպանսիաները:

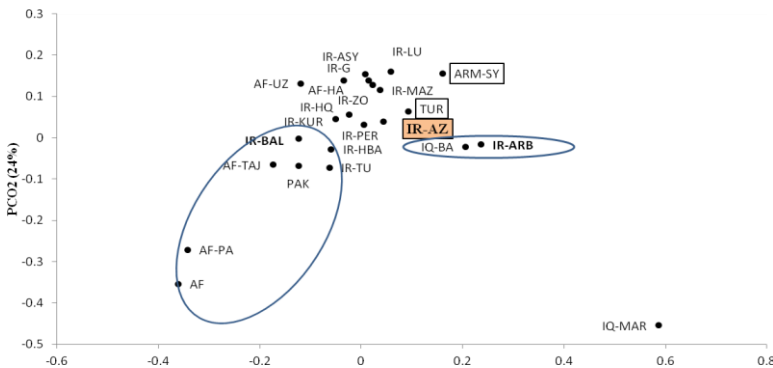
Ուսումնասիրված պոպուլյացիաների մեծամասնությունում ևս արձանագրվել են գենետիկական բազմազանության (*h*) բարձր ցուցանիշներ (0.9-0.8): Բացառություն են կազմում միայն իրանական թուրքմենները, իրաքյան մարշ արաբները և աֆղանական փուշունները, որոնք ցուցաբերել են բազմազանության ցածր մակարդակ (նկ. 2):

Իրանական էթնիկական խմբերի մեծամասնության մոտ հայտնաբերված բազմազանության նման պատկերը համահունչ է նախկին հետազոտություններին և համընկնում է *h* ցուցանիշների միջև արձանագրված տարբերությունների հետ: Իրանական էթնիկական խմբերի միջև հիմնականում հավաստի տարբերություն չի գրանցվել: Բացառություն են կազմել թուրքմենները, որոնք հավաստիորեն տարբերվում են ազերիներից, փարսերից և Իրան-Հորմոզգանի բանդարիներից և աֆրո-իրանցիներից: Իրանական ազերիների խմբում դիտարկվել է գենետիկական բազմազանության բարձր մակարդակ (0.8796), որը հավաստիորեն ( $p < 0.05$ ) տարբերվում է արաբների, իրանական թուրքմենների, աֆղանական փուշունների, իրաքցիների և հայկական (Սյունիք) պոպուլյացիաներից:



**Նկար 2.** Գենետիկական բազմազանության ( $h$ ) արժեքները (ստանդարտ ստանդուններով) ուսումնասիրված պոպուլյացիաներում:

Y-քրոմոսոմային հապլոխմբերի հաճախականությունների հիման վրա գնահատվել են ուսումնասիրվող բոլոր պոպուլյացիաների միջև գենետիկական փոխհարաբերությունները՝ հաշվարկելով  $F_{ST}$  գենետիկական հեռավորությունները: Ստացված արդյունքները ցույց են տալիս, որ իրանական ազերիները և իրանական լուրերն ու փարսերը գենետիկորեն ավելի մոտ են և նշանակալիորեն տարբերվում են Իրանի այլ էթնիկական խմբերից և ուսումնասիրված այլ պոպուլյացիաներից: Հարկ է նշել, որ ընդհանուր առմամբ, իրանական պոպուլյացիաները գենետիկորեն հեռու են բոլոր հարակից ժողովուրդներից:

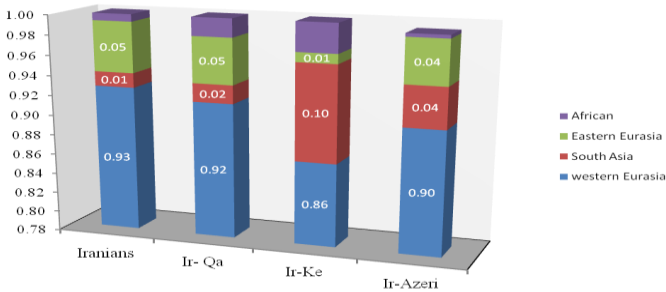


**Նկար 3.** Ուսումնասիրված պոպուլյացիաների  $F_{ST}$  արժեքների հիման վրա կառուցված PCO պատկեր (ըստ Y քրոմոսոմի տիպավորման տվյալների): Փակագծերում ներկայացված է ընդհանուր փոփոխության մասնաբաժինը՝ բացատրված յուրաքանչյուր առանցքով:

Իրանական ազերիների և համեմատական խմբերի միջև գենետիկական հարաբերությունները պատկերելու նպատակով *Fst* արժեքների հիման վրա կառուցվել է PCO դիագրամ (նկ. 3): Նկարը ցույց է տալիս, որ իրանական էթնիկ խմբերը հստակ տարանջատվում են հարակից պոպուլյացիաներից՝ կազմելով առանձին կլաստեր:

**Իրանական ազերիների մայրագծային գենետիկական կառուցվածքը:** Աշխատանքի հաջորդ փուլում ուսումնասիրվել են 137 իրանցիների (խառը հավաքագրված երկրի տարբեր տարածքներից), 103՝ Քերմանի նահանգից, 108՝ Քաշկայ թյուրքախոս պոպուլյացիայի ամբողջական մոՒԴՆԹ տվյալները, ինչպես նաև 294 իրանական ազերիների մոՒԴՆԹ-ի գերփոփոխական հատվածների արդյունքները:

Իրանական միտոքոնդրիոմային ԴՆԹ-նմուշների մեծ մասը (93%՝ իրանցիների, 92%՝ քաշկայների, 86%՝ Քերմանի և 90%՝ ազերիների մոտ) պատկանում է արևմտաեվրասիական կոմպոնենտին, որը կազմված է N1, N2, X, R2, JT, U և R0 հապլոխմբերից: Թեպետ ավելի ցածր հաճախականությամբ, սակայն տարածաշրջանում նկատելի է նաև աֆրիկյան (L2a, L3d, L3f), հարավասիական (R8, M4, M5, M18, M42) և արևելաեվրասիական (A4, B4, C4, C5, D4, F1, G2a) տոհմագծերի առկայությունը (նկ. 4):



**Նկար 4.** Իրանցիների մայրագծային գենետիկական կառուցվածքը տարբեր ծագման հապլոխմբերի հաճախականության հիման վրա:

Արևմտաեվրասիական տոհմագծերից գերակշռում են H և U մակրոհապլոխմբերը, որոնք, համապատասխանաբար, հայտնաբերվել են 16.8% և 23.4%՝ իրանցիների մոտ, 27.8% և 22.2%՝ քաշկայների, 17.5% և 16.5%՝ Քերմանում, 22.8% և 20.1%՝ ազերիների խմբում (աղ. 2):

Ի տարբերություն եվրոպական և նախկինում ուսումնասիրված իրանական այլ էթնիկական խմբերի (քաշկայներ, քերմանցիներ, ազերիներ), որոնց մոՒԴՆԹ հապլոխմբերում գերակշռում է H տոհմագիծը, մեր ընտրանքում U հապլոխմբի հաճախականությունը (23.4%) բարձր է H հապլոխմբից (16.8%): Այս տարբերությունը մասամբ բացատրվում է իրանական խմբերում U ենթաճյուղերի

(ինչպես օրինակ՝ U7 - 7.3%) առկայությամբ, որոնք գրեթե բացակայում են Եվրոպայում (Metspalu M, et al., 2004):

Հարավասիական բաղադրիչն ավելի հաճախ հանդիպում է Քերմանի նմուշներում, քան իրանական այլ խմբերում, ինչը բացատրվում է Քերմանի նահանգի աշխարհագրական դիրքով Իրանի հարավ-արևելքում: Մինչդեռ քաշկայների և ազերիների խմբերում էական մասնաբաժին է կազմում արևելաեվրասիական բաղադրիչը, որի առկայությունն Իրանում պայմանավորված է վերջին ժամանակների գենային հոսքերով և համընկնում է Կենտրոնական Ասիայից Իրան թյուրքախոս ցեղախմբերի ներխուժումների (մ.թ. 1037-1194թթ.) հետ:

**Աղյուսակ 2.** մտՂԼԹ հապլոխմբերի հաճախականությունն իրանական պոպուլյացիաներում:

Հապլո խումբ	Իրան խառը (n=137)	Քաշկայ (n=108)	Իր. ազերի (n=294)	Քերման (n=103)
<b>H</b>	<b>0.168</b>	<b>0.278</b>	<b>0.228</b>	<b>0.175</b>
HV	0.109	0.065	0.105	0.097
J	0.088	0.157	0.112	0.058
T	0.080	0.046	0.088	0.165
U7	0.073	0.028	0.061	0.058
K	0.073	0.019	0.051	0.010
W	0.066	0.037	0.024	0.019
U4	0.036	0.028	0.017	0.019
U3	0.036	0.083	0.041	0
N	0.036	0.019	0.020	0.039
X	0.029	0.019	0.024	0.029
U5	0.029	0.037	0.044	0.010
U1	0.029	0.019	0.017	0.049
R	0.029	0.056	0.034	0.087
U2	0.022	0.009	0.017	0.029
M	0.015	0.009	0.041	0.097
I	0.015	0	0.017	0.019
D	0.015	0.019	0.007	0
C	0.015	0.019	0.007	0.010
U8	0.007	0.019	0.003	0
L	0.007	0.028	0.003	0.029
G	0.007	0	0.007	0
B4	0.007	0	0.010	0
A4	0.007	0.009	0.007	0

Թեև աֆրիկյան բաղադրիչը կազմում է ցածր մասնաբաժին, այն ավելի հաճախ հանդիպում է քաշկայների և քերմանցիների նմուշներում, քան այլ էթնիկական խմբերում: Հաշվի առնելով այն հանգամանքը, որ երկու նահանգներն էլ մոտ են գտնվում Պարսկական ծոցին և Հորմուզի նեղուցին, որոնք Իրանը կամրջում են Աֆրիկյան երկրների հետ, կարելի է եզրակացնել, որ աֆրիկյան գենային հոսքը տեղի է ունեցել այս միջանցքով:

Հապոլխումբ H-ի բարձր հաճախականությունը գրեթե բոլոր իրանական պոպուլյացիաներում արտացոլում է հարակից հարավարևմտյան Ասիայից գենային հոսքերը, որտեղ տվյալ տոհմագիծը ներկայացված է չափավոր մակարդակով:

Իրանական, քաշկայական և քերմանական բոլոր նմուշների H տոհմագծերը խմբավորվել են 40 ենթահապոլխմբերի մեջ և միայն դրանցից երկուսը՝ H\* և H13a2a2-ը, բաժանվել են վերոնշյալ երեք պոպուլյացիաների միջև:

Միջինարևելյան և արաբական հապոլխումբ T-ի հաճախականությունը բարձր է քերմանցիների (0.165) և ազերի (0.088) պոպուլյացիաներում, ինչը կարող է բացատրվել Բերրի կիսալուսնից և Էլամից դեպի արևելք երկրագործների հնագույն խմբերի տեղաշարժերով:

Հապոլխումբ U3-ի հաճախականությունը բարձր է քաշկայների (0.083) և ազերիների (0.041) խմբերում: Ջագրոսի լեռներում քաշկայների քոչվոր կենսակերպի արդյունքում, ենթադրվում է, որ այս տոհմագիծը հավասարապես բաշխվել է լեռնաշղթային զուգահեռ՝ Իրանի հյուսիսից դեպի հարավ, և այդ տարածքը չի կարող համարվել որպես գենային հոսքերի աշխարհագրական խոչընդոտ: Քերմանի նմուշներում U3-ի լիովին բացակայությունը վկայում է, որ այնպիսի խոշոր աշխարհագրական արգելքներ, ինչպես Դաշտե Կսիր ու Դաշտե Լութ անապատներն են, այդուհանդերձ, խանգարել են գենային հոսքերին:

Ընդհանուր առմամբ, իրանցիների միջև բացահայտված նմանությունները նշանակալի են արևմտաեվրասիական և մոՒԴԼԹ բոլոր հիմնական տոհմագծերի բաշխման համատեքստում, հատկապես՝ երկու բնիկ հապոլխմբեր H և J-ի պարագայում: Տվյալների վիճակագրական վերլուծությունը բացահայտել է բոլոր իրանական պոպուլյացիաների գենետիկական կառուցվածքների միջև նմանություն, ինչը վկայում է ընդհանուր մայրական նախնուց նրանց ծագման մասին, և ցույց է տալիս, որ լեզվական տարբերություններն այս տարածաշրջանում չեն արտացոլվում մոՒԴԼԹ բազմազանության մեջ:

**Ուսումնասիրված տարածքային խմբերի մայրագծային և աշխարհագրական բազմազանության միջև համեմատելիությունը:** Հետազոտված պոպուլյացիաներում մոՒԴԼԹ հապոլխմբերի բազմազանության *h* ցուցանիշները նշանակալիորեն բարձր են (0.95-0.9) բոլոր իրանական և թյուրքական, ինչպես նաև արևելյան այլ պոպուլյացիաների համար: Իրանի զրադաշտների, բալուչների, մագանդարցիների և բրահուի պոպուլյացիաների և Թուրքմենստանի թուրքմենների մոտ արձանագրվել են բազմազանության ցածր ցուցանիշներ: Հետաքրքրական է, որ ուսումնասիրված պոպուլյացիաներից իրանական թուրքմենները դրսևորել են մայրագծային



## ԵԶՐԱԿԱՅՈՒԹՅՈՒՆՆԵՐ

Աշխատանքում Y քրոմոսոմային մարկերների հիման վրա ցույց են տրվել իրանական ազերի պոպուլյացիայի ձևավորման և տարածման հիմնական մեխանիզմները, ինչպես նաև բացահայտվել են այն հիմնական գործոնները, որոնք կազմավորել են ժամանակակից իրանական ազերիների գենետիկական կառուցվածքը:

1. Իրանական ազերիների մոտ առավել հաճախ հանդիպող Y քրոմոսոմային հապլոխմբերը պատկանում են հարավարևմտասիական J2-M172, R1b-M343; R1a-M420 և G-M201 չորս հիմնական հապլոխմբերին՝ միասնաբար կազմելով 64%: Այս տոհմագծերը գլխավորապես ներմուծվել են Մերձավոր Արևելքից նեոլիթյան երկրագործների կողմից: Տվյալ արդյունքը համահունչ է այն հետազոտությունների հետ, որտեղ ուսումնասիրվել են Իրանական բարձրավանդակից՝ Կովկասի/Թուրքիայի միջոցով դեպի Եվրոպա մինչերկրագործական էքսպանսիաները:
2. Ի տարբերություն Իրանի այլ էթնիկական խմբերի և համեմատվող պոպուլյացիաների՝ իրանական ազերիների մոտ կենտրոնասիական գենետիկական տարրերի առկայության հետ մեկտեղ, հավասարապես հանդիպում են R1 (R1a և R1b) և J1 (J1e և J1\*) տոհմագծերը, ինչը վկայում է Պոնտական-Կասպիական տափաստաններից դեպի այս տարածաշրջան Կուրգանի ժողովրդի, ինչպես նաև այթայախոս քոչվորների տարածման մասին: Մինչդեռ այս տոհմագծերի անհավասարաչափ բաշխումը Զագրոսյան լեռների երկու կողմերում ցույց է տալիս դրանց հնարավոր դերը որպես արգելապատնեշ, որը խոչընդոտել է գենային հոսքերը դեպի Իրանի այլ տարածքներ:
3. Իրանական ազերիների մոտ հապլոխմբեր G-ի (որի աշխարհագրական ծննդավայրը, ամենայն հավանականությամբ, տեղակայված է արևելյան Անատոլիայի, Հայաստանի կամ Իրանի մոտակայքում) առկայությունը J2 ճյուղերի հետ մեկտեղ շաղկապվում է երկրագործության տարածման հետ, ինչը նախկինում արձանագրվել է Եվրոպայի համատեքստում:
4. Իրանական ազերիների հայրագծային գենետիկական կազմում նշանակալի մասնաբաժին են կազմում կենտրոնասիական հապլոխմբերը (6.4%): Իրանի հյուսիսարևմտյան տարածքի բարենպաստ աշխարհագրական դիրքը, ըստ երևույթին, հեշտացրել է մ.թ. 13-րդ դարում կենտրոնասիական տափաստաններից մոնղոլական և այլ թյուրքախոս ցեղախմբերի մուտքը տարածաշրջան, որը կազմում էր նաև հնագույն Մետաքսե ուղու մի հատվածը, ինչպես նաև բնակավայր է ծառայել կենտրոնասիական ծագում ունեցող նախախլամական իրանական ժողովուրդների համար:
5. Իրանական ազերիների մոտ հայտնաբերված գենային բազմազանության բարձր ցուցանիշները ( $h=0.8796$ ) կարող են բացատրվել տարածաշրջանի առանձնահատկություններով. այն միջանցք է ծառայել հնագույն միգրացիաների

համար և նպաստավոր պայմաններ ապահովել նստակյաց կենսակերպի համար, ինչը հանգեցրել է կտրուկ ժողովրդագրական աճի:

6. Իրանական ազերիների միտոքոնդրիումային ԴԼԹ-ների մեծամասնությունը (89.1%) պատկանում է արևմտաեվրասիական կոմպոնենտին: Առավել հնագույն N մակրոհապլոխումբի և դրա N1, R, U, R2՝JT ածանցյալների տարիքը հասնում է մինչև 45-60 հազար տարի, որը մատնանշում է Աֆիկայից դուրս գալուց հետո ժամանակակից մարդու՝ խնդրո առարկա տարածաշրջանում սկզբնական բնակեցման ժամանակահատվածը: Իրանական գենային կազմում հնագույն նախնու առկայությունը հաստատվում է նաև եզակի N23 տոհմագծով, որը պահպանվել է թե՛ պարսիկների և թե՛ քաշկայների մոտ, թեև ցածր հաճախությամբ:
7. Ուսումնասիրված պոպուլյացիաների մայրագծային գենետիկական կազմի համասեռությունը վկայում է, որ Զագրոսյան լեռներն անհաղթահարելի արգելապատնեշ չեն եղել դեպի հարակից տարածքներ և այնտեղից գենային հոսքերի համար:

#### ՄՏԵՆԱՆՈՍՈՒԹՅԱՆ ԹԵՄԱՅՈՎ ՀՐԱՏԱՐԱԿՎԱԾ ԱՇԽԱՏԱՆՔՆԵՐԻ ՑՈՒՑԱԿ

1. **A. Bahmanimehr**, M. Derenko, B. Malyarchuk, G. Denisova, M. Perkova, S. Farjadian, L. Yepiskoposyan. Complete mitochondrial DNA diversity in Iranians. European Human Genetics Conference 2012, 23-26 June, 2012, Nürnberg, Germany. European Journal of Human Genetics. Vol. 20 (Suppl. 1), 2012, P. 256-257.
2. Siiri Rootsi, N.M. Myres, A.A. Lin, M. Jarve, R.J King, I. Kutuev, V.M. Cabrera, E.K. Khusnutdinova, K. Varendi, H. Sahakyan, D. M. Behar, R. Khusainova, O. Balanovsky, E. Balanovska, P. Rudan, L. Yepiskoposyan, **A. Bahmanimehr**, S. Farjadian, A. Kushniarevich, R.J. Herrera, V. Grugni, V. Battaglia, C. Nici, F. Crobu, S. Karachanak, B. Hooshiar Kashani, M. Houshmand, M.H. Sanati, D. Toncheva, A. Lisa, O. Semino, J. Chiaroni, J. Di Cristofaro, R. Villems, T. Kivisild and P.A. Underhill. Distinguishing the co-ancestries of haplogroup G Y-chromosomes in the populations of Europe and the Caucasus. European Journal of Human Genetics, 2012; 1-8.
3. **A. Bahmanimehr**, H. Sahakyan, S. Farjadian, L. Yepiskoposyan, E. Metspalu. Mitochondrial DNA haplogroup diversity in Iranian Azeri population. Joint Conference of HGM 2013 and 21st International Congress of Genetics. Genetics & Genomics of Global Health and Sustainability. 13-18 April 2013, Singapore. P. 294-295.
4. **Ardeshir Bahmanimehr**. Phylogenetic Relations of the Various G sub-haplogroups in Azeris and the Development of Early Agriculture in the Northwest of Iran. Life Science Journal. 2013;10(6s).

5. Kushniarevich A., Sivitskaya L., Danilenko N., Novogrodskii T., Tsybovsky I., Kiseleva A., Kotova S., Chaubey G., Metspalu E., Sahakyan H., **Bahmanimehr A.**, Reidla M., Rootsi S., Parik J., Reisberg T., Achilli A., Hooshiar Kashani B., Gandini F., Olivieri A., Behar D.M., Torroni A., Davydenko O., VILLEMS R.. Uniparental Genetic Heritage of Belarusians: Encounter of Rare Middle Eastern Matrilineages with a Central European Mitochondrial DNA Pool. PLoS ONE. 2013; 8(6), e66499.

## РЕЗЮМЕ

Ардешир Бахмани Мегр

“Генетическая структура народов северо-западного Ирана по маркерам Y хромосомы и митохондриальной ДНК”

В данной работе было проведено генетипирование SNP и STR маркеров Y-хромосомы и митохондриальной ДНК (мтДНК) у 645 мужчин из Ирана с целью определения генетической структуры исследованных популяций и выявления роли Ирана, в особенности северо-западной части его территории, в распространении современного человека от восточной Анатолии до долины Инда. В дальнейшем полученные данные были сопоставлены с соседними популяциями для установления степени генетического родства между иранцами и другими народами рассматриваемого региона.

Y-хромосомальные гаплогруппы иранских азеры принадлежат к четырем основным юго-западным азиатским вариантам J2-M172, R1b-M343; R1a-M420 и G-M201 (составляя вместе около 64%). Происхождение большинства из этих родословных связывают с земледельческой революцией на Ближнем Востоке, в частности, это относится к производным гаплогруппам J2a-M410 (2% у иранских азеры), R1b1b1\*-L23 (11.4%) и G2a-P15 (4%). Полученные результаты согласуются с ранее опубликованными данными о донеолитической экспансии с Иранского плато по направлению к Европе через Кавказ/Турцию (J2-M410\*, J2-PAGE55\*, J2-M530, G-M201\* и R1b-M269\*). В этой связи необходимо отметить важную роль плодородной области на севере Ирана как канала для потока генов через географические барьеры на западе и востоке страны.

Равномерное распределение двух ветвей гаплогрупп R1 (R1a и R1b) и J1 (J1e и J1\*), в отличие от остальных этнических групп Ирана и других изученных популяций, а также наличие центральноазиатских компонентов у иранских азеры свидетельствуют о расширении экспансионных волн курганского населения с Понтийско-Каспийской степи, которая ассоциирована, соответственно, с распространением индоевропейских языков и кочевниками, говорящими на алтайских языках. Контрастное распределение этих линий в различных географических точках Ирана, в особенности с обеих сторон горы Загрос, указывает на возможную барьерную роль последнего, препятствующую потоку этих родословных на другую сторону Ирана.

Географическое происхождение гаплогруппы G, согласно времени экспансии ее субгаплогрупп, вероятно, связано с Восточной Анатолией, Арменией или Западным Ираном, имея возраст около 8800 лет в Иране для субгаплогруппы G2-M406, что соответствует времени первых неолитических поселений на горе Загрос. Наличие данной гаплогруппы и J2 у иранских азеры связывается с распространением земледелия, как это и предполагалось ранее, особенно в европейском контексте.

Центральноазиатские гаплогруппы имеют значительный вклад (6.4%) в патрилинеальную генетическую структуру иранских азеры. Географическое положение северо-запада Ирана, вероятно, способствовало вторжению монголов и тюркоязычных племен с центральноазиатских степей в тринадцатом веке нашей эры. Этот регион был также составной частью Великого шелкового пути, а также территорией для расселения доисламских иранцев центральноазиатского происхождения, а именно, согдийцев, хорезмийцев, скифов и аланов. Смена языка у иранских азеры, предположительно, проходила по модели элитного доминирования.

Обнаруженный у иранских азеры высокий уровень генетического разнообразия (0.8796 для Y-хромосомы и 0.9000 для митохондриальных гаплогрупп) может быть объяснен особенностями региона как коридора древнейших миграций людей и благоприятными условиями для оседлого образа жизни, ведущими к резкому демографическому росту в данном регионе. В противоположность этому результату, у некоторых этнических групп

Ирана, в частности, иранских туркменов, зороастрийцев и белуджей выявлена низкая степень патрилинейного генетического разнообразия, что свидетельствует об их длительной репродуктивной изоляции по причине языковых, религиозных и других культурных особенностей.

Гетерогенная патрилинейная генетическая структура иранских азери была статистически подтверждена различными тестами, в частности, на уровне STR гаплотипов. Модальные гаплотипы иранских азери принадлежат к гаплогруппам G-M201, R1b-M343 и J1e-Page08 (с частотой 0.045), при этом наблюдается пересечение частот модальных гаплотипов J1e и G-M201 и комбинированных мужских родословных Ирана. Наличие одинакового модального гаплотипа гаплогруппы J1e у иранских азери, армянской популяции Сюника и комбинированных иранских образцов указывает на то, что данный вариант Y-хромосомы мог произойти недалеко от Восточной Анатолии или Южного Кавказа, с дальнейшим распространением из Среднего Востока в западном направлении.

Важнейшей составляющей матрилинейной генетической структуры иранцев является западноевразийская компонента, содержащая гаплогруппы N1, N2, X, R2, J1, U, и R0. В пределах этих родословных N и U макрогаплогруппы оказались безусловно преобладающими. Полученные результаты указывают на в целом одинаковую генетическую структуру всех иранских популяций и свидетельствуют об их происхождении от общего древнего материнского генофонда. К тому же, лингвистическое разнообразие различных регионов (имея в виду индоевропейские и алтайские языки) не отражено в пространственной вариации митохондриальной ДНК.

Несмотря на сходство между иранскими популяциями по распределению всех основных западноевразийских гаплогрупп, в частности, двух автохтонных родословных N и J, у южноазиатских вариантов в образцах из Кермана отмечена более высокая частота встречаемости, чем у других иранцев, что согласуется с географическим расположением области на юго-востоке Ирана. Восточноевразийская компонента у кашкайцев и азери имеет более высокую частоту распространения, чем у других иранцев, что может быть связано с недавним притоком генов в период вторжения тюркских захватчиков (1037 - 1194 гг. н.э.) из Центральной Азии в Иран.

Гаплогруппа U3 мтДНК имеет заметную частоту у кашкайцев (0.083) и азери (0.041). Предполагается, что указанный вариант распространился из Сванетии (Грузия, Кавказ) через северо-запад Ирана. В связи с кочевым образом жизни кашкайцев на горе Загрос, вполне вероятно, что гаплогруппа U3 распространялась параллельно горам с севера на юг Ирана. Однако другие основные географические барьеры, такие, как Даште-Кевир и Даште-Лут, выполняли барьерную роль для данной гаплогруппы по причине полного отсутствия U3 в образцах из Кермана.

Нами обнаружено, что частота гаплогруппы M значительно уменьшается от 49% в Пакистане и 34% в Туркменистане до 1.5% в Иране и 4% в Турции, позволяя, таким образом, выделить западные границы распределения данной гаплогруппы. Предполагается, что две Большие Соляные пустыни в середине Иранского нагорья представляют собой четкие границы распределения данной специфической южноазиатской гаплогруппы к востоку и Иранскому нагорью.

В целом, нами показано, что популяционно-генетические методы могут применяться для исследования основных демографических механизмов, ответственных за зарождение и экспансию популяций человека. В работе выявлены главные факторы, благодаря которым сформировались современные патри- и матрилинейная генетические структуры популяции иранских азери как коренного населения северо-запада Ирана.

## SUMMARY

Ardeshir Bahmani Mehr

Genetic structure of populations of Northwest Iran according to the Y-chromosomal and mtDNA markers

In this work, high-resolution Y-chromosome and mtDNA analyses of 645 males from Iran were utilized to generate a comprehensive haplogrouping of contemporary diversity and to elucidate the role Iran, particularly northwest of its territory, played in population dispersal across the latitudinal belt spanning western Anatolia to the Indus Valley. This data was then compared and interpreted within the context of geographical neighboring countries/ regions in order to envision the extent to rate of genetic affinity between the Iranians and other populations of the area.

The Y chromosome haplogroups of Iranian Azeris belongs to four major southwest Asian haplogroup; J2-M172, R1b-M343; R1a-M420 and G-M201 (collectively comprise 64%). Most of these lineages are implicated with the Agricultural Revolution in the Near East, particularly the derived lineages J2a-M410 (2% of Iranian Azeris), R1b1b1\*-L23 (11.4%) and G2a-P15 (4%). This pattern agrees with previous findings on a westward diffusion and pre-agricultural expansions from the Iranian plateau toward Europe via Caucasus/Turkey (J2-M410\*, J2-PAGE55\*, J2- M530, G-M201\* and R1b-M269\*). It might emphasize the important role of fertile region in the North of Iran as a gateway for gene flow through/against the geographical barriers in the West and East of Iran.

The equal distribution of two branch lineages of R1 (R1a and R1b) and J1 (J1e and J1\*), in contrast to other ethnic groups of Iran and other studied populations, and the presence of Central Asian components in Iranian Azeris are indicative of expanding waves of Kurgan people from the Pontic-Caspian steppe, which is associated with the spread of the Indo-European languages and the Altaic-speaking nomads, respectively. Contrast distribution of this lineage in different geographical locations of Iran, particularly in both sides of the Zagros Mountains, indicates its possible barrier role which hampers the flow of this lineage to the other sides of Iran.

The geographic origin of haplogroup G plausibly locates somewhere nearby eastern Anatolia, Armenia or western Iran due to expansion time of its subclades, which was estimated of 8800 years in Iran for G2-M406, that corresponds to the first Neolithic settlements in the Zagros Mountains. The presence of this haplogroup together with J2 clade in Iranian Azeris, has been associated with the spread of agriculture, as it was reported especially in the European context.

The Central Asian haplogroups have a notable contribution (6.4%) to the Iranian Azeri paternal gene pool. Geographic location of northwest of Iran may have facilitated Mongols and Turkic-speaking tribes invasion from the Central Asian steppes in the thirteenth century CE. This region was also a constituent part of the ancient Silk Road, as well a settlement area for pre-Islamic Iranian people of the Central Asian origin, namely the Sogdians, Chorasmians, Scythians and Alans. The language replacement in Iranian Azeris presumably took part through elite dominance model.

High level of genetic diversity detected in the Iranian Azeris (0.8796 for Y- chromosome and 0.9 for mtDNA haplogroups) might be explained by the peculiarity of the region as a corridor for ancient human migrations and conducive conditions for sedentary habitation leading to sharp demographic growth in the area. In contrast, some other ethnic groups of Iran as; Iranian Turkmen, Zoroastrian and Baloch have shown low level of parental genetic diversity

which reflects their long-century reproductive isolation due to their language, religion and other cultural features.

The heterogeneous paternal genetic structure for Iranian Azeris was statistically supported by different tests particularly on the STR markers haplotype level. The modal haplotypes in the Iranian Azeris belongs to haplogroups G-M201, R1b-M343 and J1e-Pag08 (equally 0.045) while for the J1e and G-M201 modal haplotypes overlap with combined samples of Iran. The presence of the same modal haplotype of haplogroup J1e in Iranian Azeris, Armenian Syunik and combined Iranian sample shows that this haplogroup might have originated nearby eastern Anatolia or south Caucasus and was spread by westward movement from the Middle East.

The major component in the matrilineal genetic structure of Iranians is the Western Eurasian one comprising the haplogroups N1, N2, X, R2, JT, U, and R0. Within West-Eurasian lineages, H and U macro-haplogroups turned out to be by far the predominant lineages. These results demonstrate close genetic structure of all Iranian populations and suggest their origin from a common maternal ancestral gene pool. Besides, the linguistic differences in these regions (i.e., mainly Indo-European vs. Altaic) are not reflected in the patterns of mtDNA diversity.

Despite the similarity among Iranians due to the distribution of all main West Eurasian mtDNA lineages, in particular two autochthonous haplogroups H and J, the South Asian components in Kerman samples has higher rate than in other Iranians. It is in agreement with the geographical position of Kerman province in the southeast of Iran. The East Eurasian components in Qashqai and Azeris have considerable portion and higher frequencies than in other Iranians which might be ascribed to recent gene flow and is in accordance with the history of entrance of the Turkic invaders (1037 - 1194 CE) from Central Asia to Iran.

mtDNA haplogroup U3 is frequent in Qashqai (0.083) and Azeris (0.041). Indeed it seems that this haplogroup expanded from the Svaneti region (Georgia, Caucasus) across the Northwest of Iran. Due to the nomadic life of Qashqai in the Zagros Mountains, it is probable that this lineage distributed in parallel of Mountains from North to south of Iran. However other main geographical barriers such as Dasht-e Kavir and Dasht-e Lut played boundary role for the gene flow of this lineage due to complete absence of U3 in Kerman samples.

We found that haplogroup M frequency abruptly drops from about 49% in Pakistan and 34% in Turkmenistan to about 1.5% in Iran and 4% in Turkey, thus marking the western border of the haplogroup M distribution. It seems that two uninhabited Great Salt Desert in the middle of the Iranian plateau display sharp border for the distribution of South Asian specific mtDNA haplogroup to the east and to the Iranian plateau.

In whole, we have shown how population genetics tools can be used to uncover the major mechanisms responsible for the founding and expansion of a given population. Specifically, we have unmasked the major mechanisms that have shaped the contemporary genetic NRY and mtDNA gene pools in the Iranian Azeri population as an indigenous population in the Northwest of Iran.



