



International Journal of Contemporary Scientific and Technical Research

Journal home page:
<https://journal.jbnuu.uz/>



ETHNIC BELONGING OF THE UZBEK POPULATION

Muhammadjon Mustafakulov¹

Nigora Mustafakulova²

Abdumannon Uralov³

Akmaral Tashmanova⁴

Jizzakh branch of the National University of Uzbekistan, Kazakh National University named after Al-Farabi

KEYWORDS

Uzbek population, ethnic
affinity, wild alleles,
heterozygous, homozygous,
mtDNA, autosomal SNPs

ABSTRACT

Clinically important genes CYP1A1, CYP2C9, CYP3A4 were studied for the first time in 217 healthy volunteers in Uzbek population. The frequencies of minor alleles CYP1A1*2C, CYP2C9*2, CYP3A4*1B were 6.7, 9.4, and 3.2%, respectively and corresponded to those in the Caucasians. For 3 alleles the genotype frequencies were in accordance with Hardy-Weinberg equilibrium. The absence of homozygous CYP1A1*2C, CYP2C9*2, CYP3A4*1B was revealed. Of 217 persons 86.6, 81.1, and 93.5% were homozygous for wild alleles, 13.4, 18.9 и 6.5% were heterozygotes for CYP1A1*2C, CYP2C9*2, CYP3A4*1B, respectively. The observed heterozygotes were shown to prevail over the expected ones for CYP1A1*2C, CYP2C9*2.

2181-3884/©2023 in Jizzakh branch of the National University of Uzbekistan.

DOI: 10.5281/zenodo.7867457

This is an open access article under the Attribution 4.0 International(CC BY 4.0) license (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.ru>)

¹ Associate professor of the Jizzakh branch of the National University of Uzbekistan, mmustafakulov@bk.ru

² Endocrinologist, Jizzakh Regional Endocrinological Dispensary, Jizzakh, Uzbekistan, mmustafakulov@bk.ru

³ Ph.D., Gead of the Department of Biotechnology, Jizzakh branch of the National University of Uzbekistan, Jizzakh, Uzbekistan, uralov85@mail.ru

⁴ Kazakh National University named after Al-Farabi, Almaty, Kazakhstan, akmaralbaymatovna@mail.ru

ЭТНИЧЕСКАЯ ПРИНАДЛЕЖНОСТЬ УЗБЕКСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ

KALIT SO'ZLAR/ КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА:

Узбекская популяция,
этническая
принадлежность, дикие
аллели, гетерозигота,
гомозигота, мтДНК,
аутосомные SNP

ANNOTATSIIYA/АННОТАЦИЯ

Клинически значимые гены CYP1A1, CYP2C9, CYP3A4 впервые исследованы у 217 здоровых добровольцев узбекской популяции. Частоты минорных аллелей CYP1A1*2C, CYP2C9*2, CYP3A4*1B составили 6,7, 9,4 и 3,2% соответственно и соответствовали таковым у европеоидов. Для 3 аллелей частоты генотипов соответствовали равновесию Харди-Вайнберга. Выявлено отсутствие гомозиготных CYP1A1*2C, CYP2C9*2, CYP3A4*1B. Из 217 человек 86,6, 81,1 и 93,5% были гомозиготными по диким аллелям, 13,4, 18,9 и 6,5% - гетерозиготными по CYP1A1*2C, CYP2C9*2, CYP3A4*1B соответственно. Показано, что наблюдаемые гетерозиготы преобладают над ожидаемыми по CYP1A1*2C, CYP2C9*2.

Актуальность темы. Узбекская популяция проживает в самом центре Средней Азии, Евразийского материка, где пересекаются значимые дороги между Западом и Востоком, в том числе и Шелковый путь, просуществовавший около 16 веков и соединявший Европу с Северным Китаем.

Эта территория представляет собой стратегически важную зону в центре материка с уникальным богатым разнообразием географических объектов, таких как горы, пустыни, бескрайние степи, создающих благоприятные условия для заселения, организации социальных устоев, генетической обособленности проживающих популяций с течением времени.

Этническая принадлежность узбекской популяции по внешним антропометрическим признакам соответствует европеоидной группе, однако, исторические события, связанные с этим регионом, требуют научного подхода для понимания данного вопроса. В этом смысле восстановление древних миграционных процессов стало возможным благодаря наличию различных генетических маркеров, позволяющих проследить за демографической историей человечества во времени. Такие данные можно получить при анализе гаплоидных и аутосомных маркеров среди ныне проживающих народностей в сравнительном аспекте.

Большое число работ с использованием тонких «генетических» инструментов посвящено центральноазиатскому региону, исторически богатому на миграционные события, в том числе военные, торговые.

В связи с чем, **целью** настоящей работы является анализ имеющейся научной литературы по заселению Средней Азии людьми, а также определение этнической принадлежности узбекской популяции.

Географический фактор этнической близости

Первой работой, посвященной данному вопросу, являются исследования Wells

с коллегами по изучению различных полиморфизмов Y-хромосомы среди жителей центральноазиатского региона как маркеров принадлежности к этническим группам [Wells, 2001]. Авторы впервые определили гипотезу о заселении центра материка современным человеком.

«Северный путь» заселения отображает миграцию человека с Африки через Ближний Восток в Среднюю Азию, где происходит беспрепятственное распространение кочевых скотоводов.

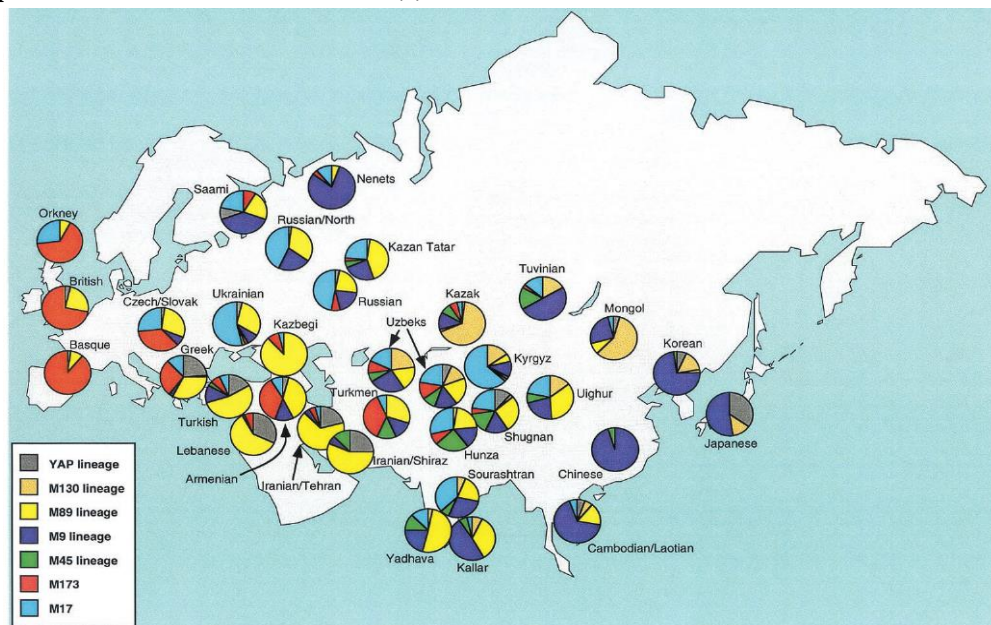


Рис.1. Географическое распределение гаплотипов Y-хромосомы среди популяций Евразийского материка [Wells, 2001].

Дальнейшее опустынивание этих земель двинуло поток людей на север и далее разделило их по направлению к Европе и к Восточной Азии. Как показали результаты этих исследований, для жителей Средней Азии характерно наличие древнего полиморфного маркера M45, возраст которого составляет 40000 лет. Этот гаплотип является предшественником для M173 (главного европейского маркера [Semino, 2000]) и M3 (главного американского маркера [Underhill, 1997]). В результате дрейфа генов с миграцией людей на Запад маркер M173 становится определяющим для западноевропейского этноса, а движение популяций с M130 на северо-восток и далее через Берингов пролив в Северную Америку определяет аборигенов Америки (рис.1).

Восточноазиатский этнос представлен несколькими гаплотипами Y-хромосомы: M122, M119, M174 и M130, а южно-азиатская миграция на просторы Индийского полуострова определена M17.

Среди изученных популяций от западных окраин Европы до Японских островов, согласно этим данным, жители Средней Азии обладают наибольшим разнообразием изученных гаплотипов, и среди них выделяются узбеки, уйгуры, каракалпаки с равномерно распределенными частотами изученных гаплотипов, что не позволяет четко определить эти народности к одной из основных этнических групп [Wells, 2001].

Большое генетическое разнообразие узбеков, уйгуров и дунганцев обнаружили и Zerjal с соавторами [Zerjal, 2002], изучавшие 13 гаплогрупп Y-хромосомы и 16 Y-специфичных микросателлитов среди 408 мужчин 15 популяций Средней Азии. Было показано, что только 39% хромосом казахов имеет уникальный гаплотип, среди монголов таких хромосом – 72%, среди уйгуров – 73% и среди узбеков этот показатель достигает 100%. Анализ распределения изученных гаплотипов навел авторов на мысль, что Средняя Азия может выступать не только как источник популяционных событий, согласно гипотезе «северного пути», но и, наоборот, принимать миграционные потоки [Zerjal, 2002].

Исследования, основанные на изучении полиморфизма Y-хромосомы, имеет один важный недостаток: в данном случае не учитывается миграция женщин, поэтому для разъяснения «генетической истории» Средней Азии требуются дополнительные исследования [Wells, 2001].

Проведенные в дальнейшем работы по изучению распространения гаплотипов митохондриальной ДНК (мтДНК) в данном регионе [Comas, 2004] подтвердили выводы [Zerjal, 2002] о том, что Средняя Азия может выступать как реципиент новых мигрирующих потоков, обозначив так называемую «гипотезу прибрежных миграций».

Согласно данной гипотезе, Средняя Азия, как центральная часть Евразийского материка, заселялась людьми со стороны Востока, Запада и Юга, где по берегам континента уже существовали более крупные популяции, расселившиеся с Африки на Евразийском континенте вдоль западных и восточных берегов. В итоге в центре материка происходит смешение популяций, что и подтверждается изучением различных кластеров мтДНК [Comas, 2004]. При этом авторы выделяют 2 возможных сценария подобного смешения в популяциях Средней Азии:

а) Средняя Азия была заселена популяциями европеоидной группы и далее приняла миграцию людей с Востока с дальнейшей ассимиляцией двух этнических групп;

б) Средняя Азия была «контактной зоной», где миграции с других регионов сошлись в определенный период.

Так, Comas с соавторами показали, что в общей генетической структуре Средней Азии среди 232 представителей изученных 12 народностей мтДНК представлена только 4 линейными группами: источником почти для половины мтДНК региона являются западные популяции, другая половина представлена восточноазиатским происхождением, также отмечено наличие мтДНК индийских корней. Четвертая линия гаплотипов имеет локальное распространение, т.е. эти филогенетические ветви, несущие гаплотип мтДНК D4c и G2a, специфичны в основном для жителей Средней Азии, возраст которых определяется как 25 000 (± 9600) и 29 000 (± 7000) лет соответственно.

Вместе с тем авторы отмечают, что в исследованной выборке не было

обнаружено африканских гаплотипов, в частности, относящихся к линиям мтДНК Центральной и Северной Африки [Comas, 2004].

Анализ мтДНК [Comas, 2004] также подтвердил выводы работ по изучению гапloidных маркеров Y-хромосомы о разнообразии проживающих популяций [Wells, 2001, Zerjal, 2002]: среди 12 народностей, заселяющих Среднюю Азию, наибольшая вариация и равномерное распределение изученных 34 гаплотипов материнской ДНК отмечены в популяциях узбеков, каракалпаков, туркмен, казахов и таджиков, при этом для узбекской популяции, генетически наиболее разнообразной, были определены 0,44 долей восточных мтДНК, 0,45 - западных и 0,09 – индийских [Comas, 2004].

Эти данные подтверждены более поздней работой Irwin с соавторами, также изучавшими распределение частот гаплотипов мтДНК по Узбекистану среди 328 этнических узбеков из 5 регионов страны (Каракалпакстан, Хорезм, Кашкадарья, Фергана и Ташкент) [Irwin, 2010]. Авторами также было показано наличие мтДНК, характерных для западного, восточного и южного кластеров.

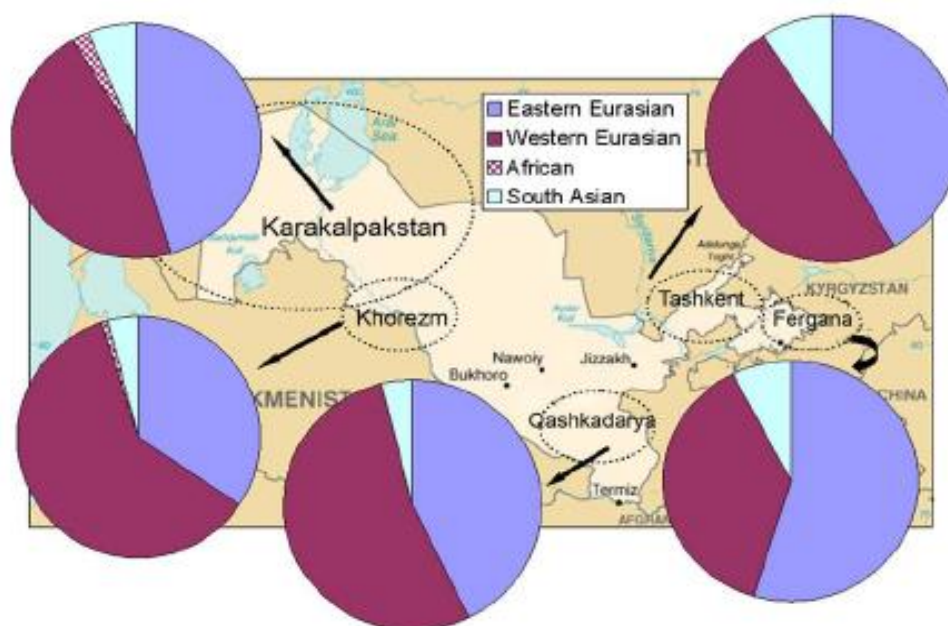


Рис.2. Распределение гаплотипов мтДНК среди субпопуляций узбеков в различных регионах [согласно Irwin, 2010].

Доля этих генов варьирует от запада страны к востоку с ожидаемым увеличением восточного влияния: как видно на рис.2, максимальное влияние со стороны восточноазиатского кластера мтДНК отмечено на генетическую структуру восточных регионов страны - жителей Ферганской долины, тогда как большее доленое участие европейских генов показано для хорезмийцев. При этом в среднем для узбекской популяции чуть более половины маркеров мтДНК составляет западный кластер, меньшую половину – восточные гены, а также незначительная часть южноазиатских корней.

Как видно из рис.2, кроме перечисленных корней мтДНК среди узбеков, проживающих на западе страны, в Каракалпакстане и Хорезме, обнаружено присутствие африканских маркеров. Подобное редкое явление выявлено и в другой популяции Средней Азии – среди афганских хазара, этнически близких к узбекам и проживающих довольно обособленно. Наличие специфичных для Африки гаплотипов Haber с соавторами объяснили в связи с возможным привозом в Среднюю Азию рабов с Восточной Африки [Haber, 2012]. Также можно здесь отметить и другой исторический факт: привоз мастеров из Северной Африки в Узбекистан для строительства крупных городов, в частности Самарканда в эпоху Темуридов.

В 2014 году опубликована еще одна интересная работа Хитринской с соавторами по анализу аутосомных маркеров, в частности аутосомных Alu-повторов, среди 19 популяций Северной Евразии и Средней Азии [Хитринская, 2014]. Эти исследования еще раз свидетельствуют о наличии конвергенции миграционных потоков на территории Средней Азии в общей демографической истории материка. Как и в работах по изучению материнских [Comas, 2004, Irwin, 2010] и отцовских [Wells, 2001, Zerjal, 2002] гаплогрупп, авторами была показана максимальная неоднородность среднеазиатских популяций в отношении распределения частот аллелей полиморфных Alu-инсерций. Киргизы и дунгане имеют типичный “монголоидный” спектр, таджики близки к европеоидному, а вот тюркоязычные узбеки характеризуются “промежуточными” частотами аллелей с тенденцией сдвига к “европеоидному” распределению. Кроме этого, изучение относительной интенсивности потока генов свидетельствует о том, что популяция узбеков наряду с русскими, украинцами, таджиками, тувинцами, северными алтайцами являются реципиентами значительного внешнего потока генов [Хитринская, 2014].

Окончательное подтверждение гипотезы о конвергенции миграционных потоков в центре материка следует из исследования Di Cristofaro с соавторами, [Di Cristofaro, 2013]. При изучении аутосомальных вариантов среди 232 000 SNP, распространенных среди евразийских популяций, было показано отсутствие предкового компонента, специфичного или хотя бы доминантного для жителей Средней Азии, в том числе и для узбеков. Наоборот, было идентифицировано 9 предковых компонентов, для которых характерно географическое градиентное уменьшение частот от места возникновения к центру материка. Для 6 подобных предковых компонентов на рис.3 наглядно представлено пространственное распространение, причем местом конвергенции этих клин является центральноазиатский регион.

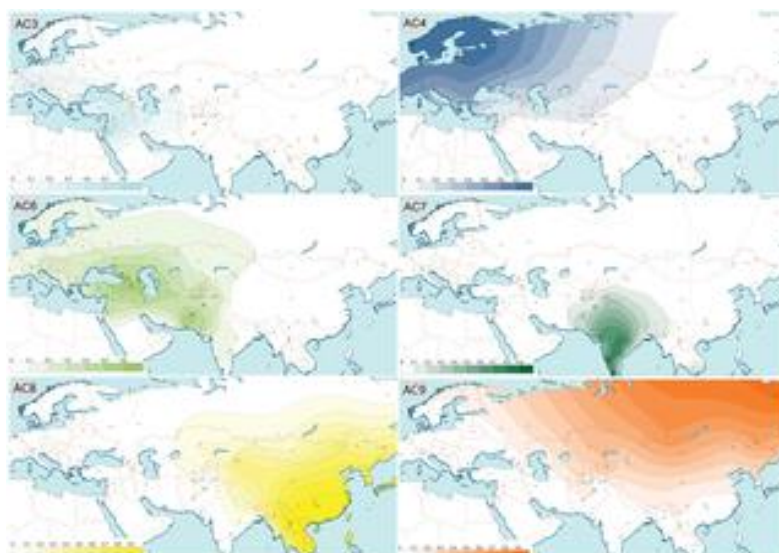


Рис.3. Пространственное распространение 6 различных предковых компонентов с различных прибрежных популяций внутрь материка [Di Cristofaro, 2013].

Лингвистический фактор этнической близости

Представленные выше работы в основе своей имели географический принцип распространения изучаемых генетических маркеров. Также особое внимание в демографических исследованиях уделяется связи этноса популяций с языковым показателем.

Узбекский язык относится к алтайской/тюркской группе языков, получивших распространение от Монголии до Турции, т.е. с востока на запад, что связано с историческими событиями, ассоциируемыми с захватническими войнами. Однако, как показали многочисленные работы значимой корреляции между генетическим разнообразием и лингвистической классификацией не обнаружено [Yao, 2004; Di Cristofaro, 2013, Хитринская, 2014, Comas, 2004]. В частности, исследования генетического разнообразия турок и крымских татар, носителей языков тюркской группы, показали их полную принадлежность к европеоидному этносу, с незначительным включением азиатских генов [Comas, 2004; Wells, 2001] (рис.4).

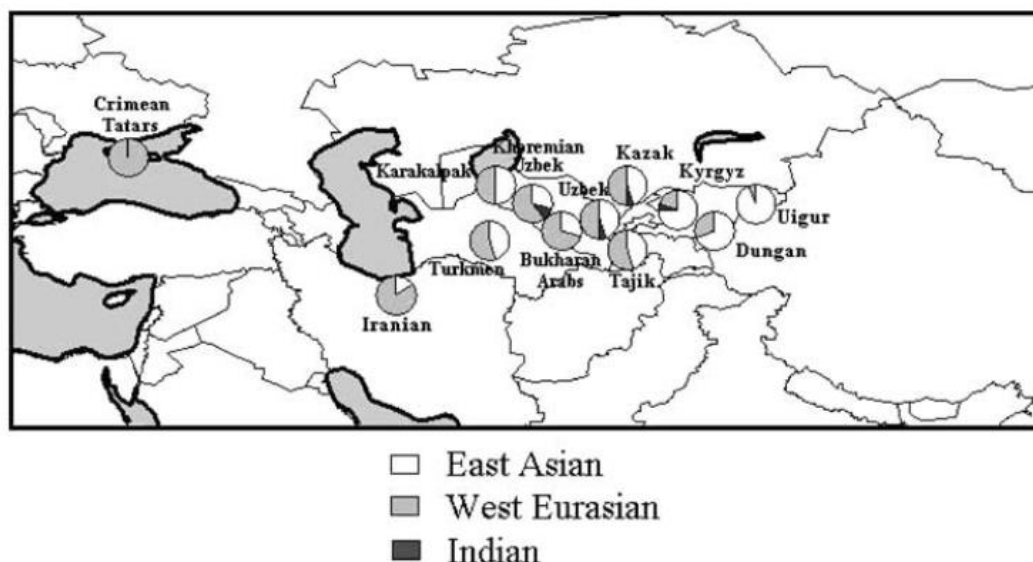


Рис.4. Распределение гаплотипов мтДНК среди популяций центральноазиатского региона, а также носителей тюркского языка, проживающих в Восточной и Западной Европе [Comas, 2004].

Для объяснения подобного явления Renfrew в своей книге [Renfrew, 1987] предложил возможность элитно-доминантной модели, когда язык насильственно навязывается вследствие захватнических процессов, вытесняя присутствующий ранее. В этом случае предполагается, что влияние на генофонд захваченных народов со стороны завоевателей минимально.

Антропологический фактор этнической близости

Весомость географического показателя и наименьшая значимость лингвистической классификации при сравнении генетических расстояний подтверждены и в работе [Хитринская, 2014]. Вместе с тем авторы показали важность внешних антропометрических признаков, при этом доля генетической вариабельности, объясняемая антропологическими факторами, является максимальной и составляет 38% для популяций Северной и Средней Азии.

Этнически близкие популяции Средней Азии

Согласно трем факторам этнического родства: географическому, антропологическому и лингвистическому, ожидаемо встретить генетически близкие популяции среди соседних групп, антропологически похожих на исследуемую, без учета языкового фактора.

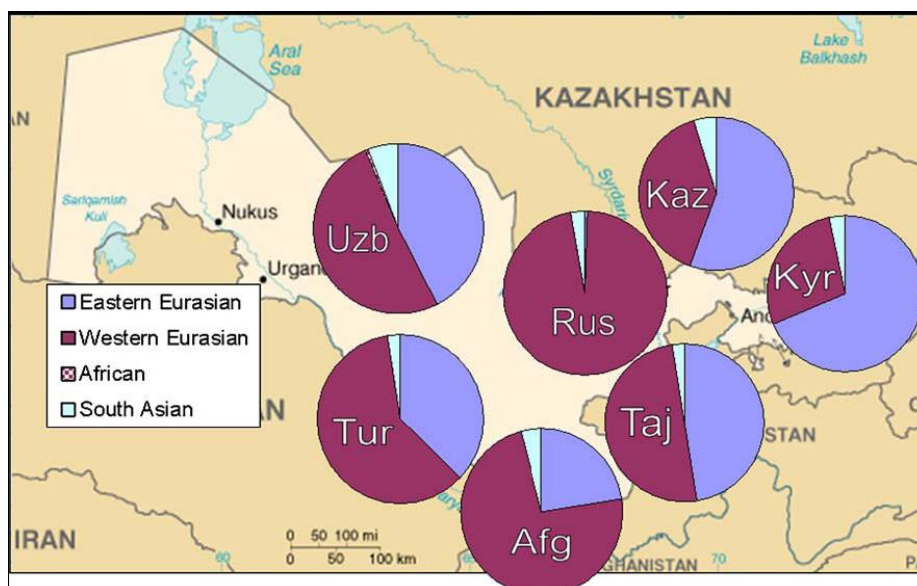


Рис. 5. Распределение гаплотипов мтДНК среди популяций узбеков, таджиков, туркмен, казахов, афганцев, проживающих в Узбекистане [Irwin, 2010].

Так, на примере маркеров мтДНК было показано, что по соотношению европеоидных, монголоидных и южноазиатских генов наиболее близкими к узбекской популяции являются таджики, туркмены, казахи, каракалпаки, далее афганцы, киргизы (рис. 4 и 5) [Irwin, 2010, Comas, 2004].

С другой стороны интересно отметить и другой интересный процесс: миграцию популяции в другие отдаленные регионы, но с сохранением языковой культуры, традиций, а также генофонда. Примером этому может служить обратная миграция с Запада на Восток, показанная для среднеазиатских народностей в Северном Китае. Как свидетельствуют исследования по изучению Y-хромосом, аутосомальных SNP, мтДНК, прародители нынешних северо-западных китайских популяций узбеков, таджиков, уйгуров, мигрировали в эти территории со среднеазиатского региона 10 000 лет назад и сохранили, как указывалось выше, присущее центральноазиатским жителям генетическое смешение различных филогенетических линий [Yao, 2004, Shou, 2010]. При этом у узбеков, проживающих в Китае, сохраняется высокая доля западных генов – 0,414 [Yao, 2004]. Подобные выводы справедливы и для этнических узбеков северо-востока Афганистана, для которых также было показано сохранение значительного генетического смешения европеоидных, монголоидных и индийских генов на основе 52 бинарных маркеров и 19 коротких повторных участков на нерекомбинантном сегменте Y-хромосомы [Haber, 2012; Di Cristofaro, 2013].

Таким образом, в ходе данного анализа имеющейся литературы касательно узбекского этноса, можно сделать следующие выводы:

1. Изучаемая нами популяция этнических узбеков представляет собой генетически смешанную популяцию, представленную в основном европеоидными, монголоидными и частично южноазиатскими генами в результате миграции

различных потоков с берегов материка к центру. В среднем для популяции узбеков по стране отмечено некоторое превалирование западных генов. Также необходимо учесть и антропологические характеристики узбекской популяции, определяющие ее к европеоидному этносу.

2. Для узбеков показано максимальное среди других изученных популяций Средней Азии генное разнообразие.

3. Наиболее близкими к узбекам этническими группами являются народности Средней Азии, проживающие по соседству с Узбекистаном без учета лингвистического параметра: каракалпаки, таджики, туркмены, казахи.

4. Узбекские поселения, расположенные вне территории Узбекистана сохраняют свое специфичное генетическое разнообразие.

Все это делает узбекскую популяцию интересным объектом для изучения, в том числе и различных генетических маркеров, проявляющихся в европеоидной и монголоидной популяциях со значительной разницей.

Использованная литература

1. Wells RS, Yuldasheva N, Ruzibakiev R, Underhill PA, Evseeva I, Blue-Smith J, Jin L, Su B, Pitchappan R, Shanmugalakshmi S, Balakrishnan K, Read M, Pearson NM, Zerjal T, Webster MT, Zholoshvili I, Jamarjashvili E, Gambarov S, Nikbin B, Dostiev A, Aknazarov O, Zalloua P, Tsoy I, Kitaev M, Mirrakhimov M, Chariew A, Bodmer WF. The Eurasian heartland: a continental perspective on Y-chromosome diversity // Proc Natl Acad Sci. – 2001. - N 98. – C.10244–10249.
2. Semino, O., Passarino, G., Oefner, P. J., Lin, A. A., Arbuzova, S., Beckman, L. E., de Benedictis, G., Francalacci, P., Kouvatsi, A., Limborska, S., Marcikiae M., Mika A., Mika B., Primorac D., Santachiara-Benerecetti A. S., Cavalli-Sforza L. L., Underhill P.A. The genetic legacy of Paleolithic Homo sapiens sapiens in extant Europeans: AY chromosome perspective //Science. – 2000. – T. 290. – №. 5494. – C. 1155-1159.
3. Underhill, P. A., Jin, L., Lin, A. A., Mehdi, S. Q., Jenkins, T., Vollrath, D., Davis, R. W., Cavalli-Sforza, L. L., Oefner, P. J. Detection of numerous Y chromosome biallelic polymorphisms by denaturing high-performance liquid chromatography //Genome Research. – 1997. – T. 7. – №. 10. – C. 996-1005.
4. Zerjal, T., Wells, R. S., Yuldasheva, N., Ruzibakiev, R., Tyler-Smith, C. A genetic landscape reshaped by recent events: Y-chromosomal insights into central Asia //The American Journal of Human Genetics. – 2002. – T. 71. – №. 3. – C. 466-482.
5. Comas D, Plaza S, Wells RS, Yuldaseva N, Lao O, Calafell F, Bertranpetit J (2004) Admixture, migrations, and dispersals in Central Asia: evidence from maternal DNA lineages //Eur J Hum Genet. – 2004. - N2. – C.495–504.
6. Irwin J. A., Ikramov A., Saunier J., Bodner M., Amory S., Röck A., O'Callaghan J., Nuritdinov A., Atakhodjaev S., Mukhamedov R., Parson W., Parsons T.J. The mtDNA composition of Uzbekistan: a microcosm of Central Asian patterns //Int J Legal Med. – 2010. N124. – C.195–204.

7. Haber M, Platt DE, Ashrafian Bonab M, Youhanna SC, Soria-Hernanz DF, Martínez-Cruz B, Douaihy B, Ghassibe-Sabbagh M, Rafatpanah H, Ghanbari M, Whale J, Balanovsky O, Wells RS, Comas D, Tyler-Smith C, Zalloua PA; Genographic Consortium. (2012) Afghanistan's Ethnic Groups Share a Y-Chromosomal Heritage Structured by Historical Events // PLoS ONE. T.7. - N3: e34288. doi:10.1371/journal.pone.0034288
8. Renfrew C. Archaeology and language: the puzzle of Indoeuropean origins. - Jonathan Cape. - London, 1987. - с. 131–133.
9. Хитринская И.Ю., Харьков В.Н., Воевода М.И., Степанов В.А. Генетическое разнообразие и взаимоотношения популяций Северной Евразии по полиморфным инсерциям Alu-элемента // Молекулярная биология. - 2014. - Т.48. - № 1. - с. 69–80.
10. Di Cristofaro J, Pennarun E, Mazières S, Myres NM, Lin AA, Temori SA, Metspalu M, Metspalu E, Witzel M, King RJ, Underhill PA, Villems R, Chiaroni J. Afghan Hindu Kush: Where Eurasian Sub-Continent Gene Flows Converge // PLoS ONE. - 2013. - T.8. - N10: e76748. doi:10.1371/journal.pone.0076748
11. Yao, Y. G., Kong, Q. P., Wang, C. Y., Zhu, C. L., & Zhang, Y. P. Different matrilineal contributions to genetic structure of ethnic groups in the silk road region in china // Molecular biology and evolution. - 2004. - T. 21. - №. 12. - C. 2265-2280.
12. Shou WH, Qiao EF, Wei CY, Dong YL, Tan SJ, Shi H, Tang WR, Xiao CJ. Y-chromosome distributions among populations in Northwest China identify significant contribution from Central Asian pastoralists and lesser influence of western Eurasians // J Hum Genet. - 2010. T.55. - N5. - C.314-322.
13. Irgasheva S. et al. TNF- α Gene G308A Polymorphism: Frequency in Patients with Type 2 Diabetes Mellitus // Int J Cur Res Rev| Vol. - 2020. - T. 12. - №. 23. - C. 161.
14. Irgasheva S. et al. Study on compositions of lipids in tissues of rats with alimentary obesity // Endocrine Abstracts. - Bioscientifica, 2019. - T. 63.
15. Ishankhodjaev T. et al. Study on Effects of Liposomal Quercetin on Biochemical Parameters of the Nigrostriatal System of Rats with Experimentally Induced Neurodegenerative Disease // Annals of the Romanian Society for Cell Biology. - 2021. - C. 6128-6143.
16. Mustafakulov M. et al. The effect of NGF on indicators of the antioxidant system in rat brain tissue // Universum: Химия и биология. - 2021. - №. 9. - C. 82-86.
17. Abduvaliev A. et al. Study on some biochemical parameters in peripheral blood of animals upon diet-induced obesity and insulin resistance modeling // Endocrine Abstracts. - Bioscientifica, 2018. - T. 56.
18. Saatov T. et al. Neurodegeneration type and severity have linkage with plasma insulin in DM patients // Endocrine Abstracts. - Bioscientifica, 2022. - T. 81.
19. Mukhitdinovich I. T. et al. Study on some parameters of lipid metabolism in the cerebral tissues of rats with the rotenone-induced model of Parkinson's disease // European science review. - 2018. - T. 2. - №. 11-12. - C. 28-33.

20. Mustafakulov M. et al. Determination of antioxidant properties of l-cysteine in the liver of alloxan diabetes model rats //International Journal of Contemporary Scientific and Technical Research. – 2023. – №. Special Issue. – C. 47-54.