

نویسنده: کریستین کیزر-تراکی و همکاران، ۲۰۰۶
برگردان: دکتر لعل زاد
لندن، ۱۴ اکتوبر ۲۰۲۶

خاستگاه جمعیت‌های مغولستان: تحلیل ساختار ژنتیکی دی‌ان‌ای باستانی و امروزی

پیشگفتار برگردان

مقاله کریستین کیزر-تراکی و همکاران (۲۰۰۶) با عنوان «خاستگاه جمعیت‌های مغولستان: تحلیل ساختار ژنتیکی دی‌ان‌ای باستانی و معاصر»، با مقایسه دی‌ان‌ای جمعیت شیونگنو در دره ایگین گول مغولستان، متعلق به حدود ۲۳۰۰ تا ۲۴۰۰ سال پیش، با جمعیت‌های معاصر مغولستان و یاکوت‌ها، به این نتیجه می‌رسد که میان جمعیت‌های باستانی و امروزی مغولستان پیوستگی و شباهت ژنتیکی قابل‌توجهی وجود دارد. فاصله‌های ژنتیکی میان نمونه باستانی شیونگنو، ساکنان امروزی دره ایگین گول و جمعیت معاصر مغولستان، در بیشتر تحلیل‌ها از نظر آماری معنادار نبود؛ یافته‌ای که با فرض تداوم نسبی ساختار ژنتیکی جمعیت‌های مغولستان در طول حدود ۲۴۰۰ سال سازگار است. پژوهشگران همچنین احتمال می‌دهند که برخی از باشندگان امروزی این منطقه از نوادگان جمعیت‌های باستانی شیونگنو باشند.

یافته مهم دیگر مقاله این است که با وجود جانشینی تاریخی کنفدراسیون‌ها و قبایل گوناگون ترک‌زبان و مغولی در سرزمین کنونی مغولستان، این دگرگونی‌ها ظاهراً بیش از آن‌که ناشی از جایگزینی گسترده جمعیت‌ها و تغییرات ژنتیکی باشند، با انتقال و تبادل فرهنگی و زبانی همراه بوده‌اند. در مقابل، رابطه ژنتیکی شیونگنو‌ها با یاکوت‌های امروزی به‌طور قطعی روشن نشد: برخی شباهت‌های دی‌ان‌ای میتوکندریایی از احتمال وجود پیوندهای تباری حکایت دارند، اما نبود هاپلوتایپ مشترک در نشانگرهای کروموزوم-وای، فرضیه تبار مستقیم یاکوت‌ها از شیونگنو‌ها را تأیید نمی‌کند. همچنین، جمعیت مورد بررسی از کشور ترکیه در تحلیل‌های ژنتیکی پدری و مادری، از جمعیت‌های مغولستان متمایز بود. بنابراین، نویسندگان بر این نکته تأکید می‌کنند که اشتراک یا پیوند زبانی و فرهنگی، به‌خودی‌خود، دلیل همسانی ژنتیکی یا تبار مشترک نیست.

کلیدواژه‌ها

دی‌ان‌ای باستانی، شیونگنو، دی‌ان‌ای معاصر

چکیده

در مطالعه حاضر، داده‌های دی‌ان‌ای باستانی هسته‌ای (شامل توالی تکراری کوتاه پشت‌سرهم در کروموزوم‌های اتوزوم و کروموزوم-وای) و میتوکندریایی (ناحیه به‌شدت متغیر I) که پیشتر از یک جمعیت ۲۳۰۰ ساله شیونگنو در دره ایگین گول (واقع در جنوب دریاچه بایکال در شمال مغولستان) به دست آمده بود، با داده‌های دو جمعیت امروزی مغولستان مقایسه شدند: یکی از همان منطقه (دره ایگین گول و شعاع کمتر از ۱۰۰ کیلومتری اطراف آن) و دیگری از کل مغولستان. هدف اصلی این تحلیل مقایسه‌ای، ارزیابی احتمال وجود تداوم ژنتیکی میان جمعیت‌های باستانی و امروزی مغولستان بود. از آنجا که نمونه باستانی شیونگنو ممکن است شامل برخی از نیاکان جمعیت امروزی یاکوت بوده باشد، داده‌های مربوط به یک جمعیت امروزی یاکوت و هم داده‌های منتشرشده از جمعیت‌های ترکیه نیز در این تحلیل مقایسه‌ای گنجانده شدند. نتیجه اصلی مطالعه ما، مشاهده شباهت ژنتیکی میان نمونه‌های مغولی متعلق به دوره‌ها و مناطق جغرافیایی مختلف بود. این یافته از این فرضیه پشتیبانی می‌کند که جانشینی تدریجی قبایل گوناگون ترکی و مغولی در قلمرو کنونی مغولستان، بیش از آنکه به تبادلات ژنتیکی بینجامد، موجب تبادلات فرهنگی شده است. افزون بر این، به نظر می‌رسد که خاستگاه قوم یاکوت احتمالاً به قبایل شیونگنو بازمی‌گردد؛ برخلاف آنچه ما پیش‌تر فرض کرده بودیم.

[مقدمه]

اطلاعات اندکی در باره مغول‌ها پیش از ظهور چنگیزخان وجود دارد. در اصل، قبایل کوچ‌نشین و جنگجوی بسیاری در مغولستان می‌زیستند که میان تشکیل امپراتوری‌های وسیع و سازمان‌های قبیله‌ای کوچک‌مقیاس در نوسان بودند. یکی از این قبایل، شیونگنو بود؛ یک مردم کوچ‌نشین ترکی-مغولی با خاستگاهی نامشخص (زیرا شیونگنوها فاقد خط و نوشتار بودند) که نام‌شان از سده چهارم پیش از میلاد در متون چینی آمده است. تصور بر این است که آن‌ها به یکی از زبان‌های آلتایی سخن می‌گفتند، هرچند مسئله زبان آن‌ها هنوز به‌گونه کامل حل‌وفصل نشده است. در سده سوم پیش از میلاد، قبایل شیونگنو به قدرتی عظیم دست یافتند و نخستین امپراتوری زیر حاکمیت کوچ‌نشینان آسیای مرکزی را بنیان نهادند. قلمرو حکمرانی آن‌ها از دریاچه بایکال در شمال تا صحرای گوبی در جنوب، و از غرب منچوری در شرق تا کوه‌های پامیر در غرب امتداد داشت. در اوایل هزاره نخست (۱۵۵ میلادی)، شیان‌پی – قبیله‌ای کوچ‌نشین دیگر با خاستگاه تونگوزی یا مغولی – جایگزین شیونگنو شدند؛ شیونگنو ناچار به ترک قلمرو خود گشتند و سپس از صحنه تاریخ محو شدند. در فاصله سده‌های ششم تا نهم، مغولستان زیر سلطه کنفدراسیون‌های گوناگون ترک‌زبان (مانند توکویه [توجوئه/کوک تورک]،

اویغور و قرغیز) قرار داشت. در اواخر سده دوازدهم، چنگیزخان قبایل مختلف مغولی و ترکی را متحد کرد و امپراتوری مغول را پدید آورد؛ امپراتوری‌ای که از نظر وسعت جغرافیایی، بزرگترین امپراتوری تاریخ جهان تا آن زمان محسوب می‌شد. بدین ترتیب، تاریخ مردمان مغولستان پیچیده است و هنوز در کل شناخته‌نشده باقی مانده است.

طی دو دهه گذشته، علاقه فزاینده‌ای به استفاده از تحلیل‌های مولیکولی برای مطالعه تاریخ دگرگشتی جمعیت‌های انسانی ایجاد شده است. مقایسه ساختار ژنتیکی جمعیت‌های امروزی می‌تواند شواهدی برای استنباط خاستگاه‌ها و الگوهای مهاجرتی گروه‌های قومی مختلف فراهم آورد. با این حال، ساختار ژنتیکی جمعیت‌های انسانی معاصر زیر تأثیر سازوکارهای جمعیتی (مانند جریان/شارژ ژن یا رانش ژنتیکی) قرار گرفته است؛ از این رو، اطلاعات حاصل از تحلیل جمعیت‌های باستانی، راهکار نویدبخشی برای راستی‌آزمایی فرضیه‌های قوم‌زایی (ethnogenetic) مبتنی بر داده‌های امروزی به نظر می‌رسد. با این وجود، دستیابی به نمونه‌ای که معرف جمعیتی از افراد هم‌عصر و هم‌مکان باشد، اغلب دشوار است.

در مطالعه حاضر، داده‌های دی‌ان‌ای هسته‌ای و میتوکندریایی که پیش‌تر از یک جمعیت باستانی شیونگنو (متعلق به بازه زمانی سده سوم پیش از میلاد تا سده دوم پس از میلاد) در دره ایگین‌گول (واقع در جنوب دریاچه بایکال در شمال مغولستان) به دست آمده بود، با داده‌های دو جمعیت امروزی مغولستان (یکی از دره ایگین‌گول و دیگری از کل مغولستان) مقایسه شد تا مشخص شود آیا تغییرات معناداری در ساختار ژنتیکی مردم مغولستان طی ۲۳۰۰ سال گذشته رخ داده است یا خیر. از آنجا که نمونه باستانی شیونگنو مورد مطالعه ممکن است شامل برخی از نیاکان قوم امروزی یاکوت بوده باشد، یک جمعیت یاکوت نیز در تحلیل مقایسه‌ای ما گنجانده شد. یاکوت‌ها مردمی دامدار هستند که در دره رودخانه لینا و سایر نواحی جمهوری پهنور ساخا در شرق سیبری سکونت دارند. تصور بر این است که آن‌ها در طول سده‌های سیزدهم و چهاردهم میلادی، پس از آنکه (بر اساس روایات و افسانه‌های خودشان) توسط بوریات و دیگر فاتحان مغول رانده شدند، از حوالی دریاچه بایکال به سمت شمال و به سوی بخش‌های میانی رودخانه لینا و نواحی پایین رودخانه‌های ویلیوی و آلدان مهاجرت کرده‌اند.

برای ارزیابی میزان تداوم ژنتیکی میان جمعیت‌های شیونگنو و جمعیت‌های امروزی که دارای پیوندهای جغرافیایی یا قوم‌نگارانه (ethnographic) هستند، ما نشانگرهای تکرارهای کوتاه پشت‌سرهم (STRs) مربوط به کروموزوم‌های اتوزومال و کروموزوم-وای، و هم ناحیه به‌شدت متغیر (HVI) در دی‌ان‌ای میتوکندریایی (mtDNA) را در سه نمونه جمعیتی امروزی مورد تحلیل قرار

دادیم. سپس داده‌های خود را با نتایج حاصل از همان نشانگرهایی که در تحلیل پیشین ما از شیونگ‌نوها استفاده شده بود، مقایسه کردیم. این سه دسته نشانگر، ابزارهای کارآمدی برای شناسایی روابط خویشاوندی میان نمونه‌های باستانی شیونگ‌نو در این گورستان بودند و به ما امکان آن را دادند تا عوامل احتمالی ایجاد سوگیری ناشی از وجود افراد خویشاوند را بهتر ارزیابی کنیم. بدین ترتیب، در پژوهش حاضر توانستیم نمونه‌های باستانی مناسب برای یک مطالعه بین‌جمعیتی (یعنی نمونه‌هایی که قرابت نزدیکی با یکدیگر نداشتند) را انتخاب کرده و این نمونه باستانی شیونگ‌نو را با جمعیت‌های امروزی مغول و یاکوت مقایسه نماییم. به‌منظور قرار دادن این جمعیت‌ها در یک بافت جغرافیایی وسیع‌تر، هاپلوتیپ‌های کروموزوم -وای و هاپلوگروه mtDNA مربوط به جمعیت‌های ترکیه را نیز که پیش‌تر منتشر شده بودند، در تحلیل مقایسه‌ای خود گنجاندیم.

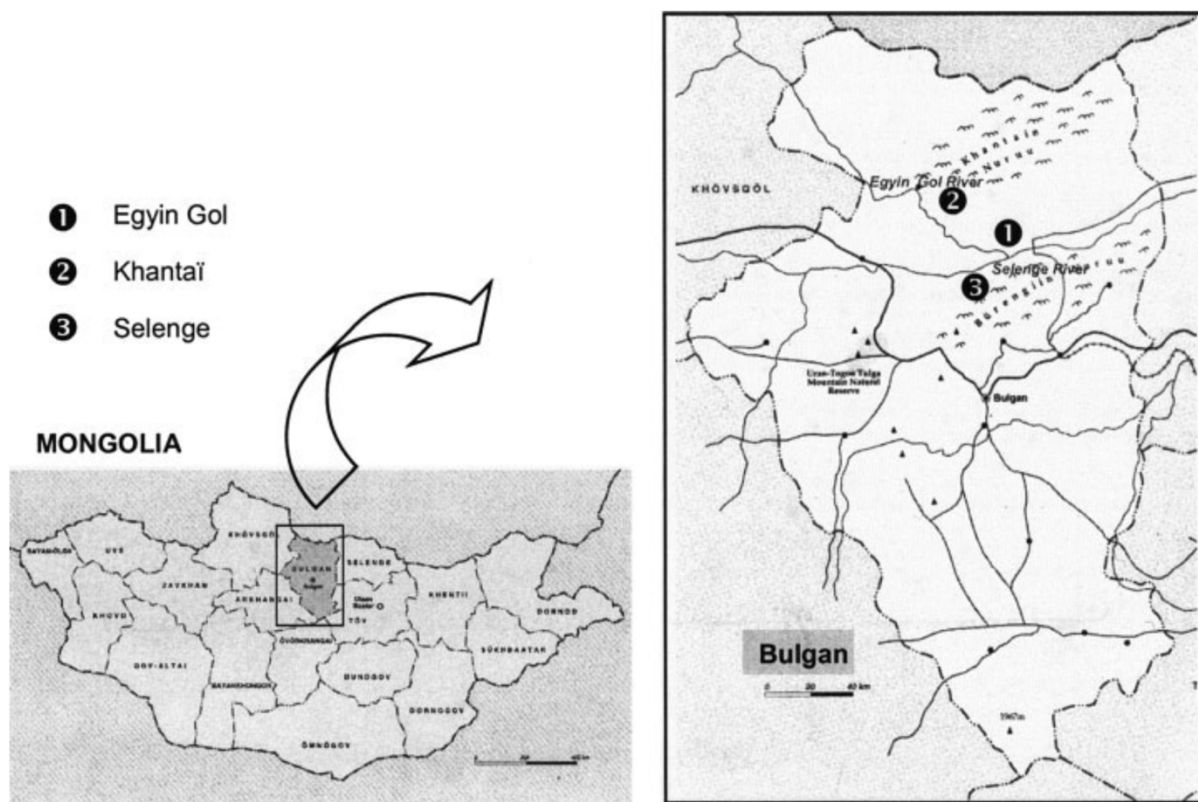
مواد و روش‌ها

نمونه‌های جمعیتی

جمعیت باستانی ایگین گول (AEG) متشکل از نمونه‌هایی است که از گورستانی واقع در دره ایگین گول (شمال مغولستان) به دست آمده‌اند؛ این مکان در نزدیکی رودخانه ایگین گول و در مجاورت محل تلاقی آن با رودخانه سیلینگه – که یکی از شاخه‌های اصلی تغذیه‌کننده دریاچه بایکال است – قرار دارد. برای پرهیز از ایجاد سوگیری در مقایسه با نمونه‌های امروزی، افرادی که پیش‌تر خویشاوندی درجه یک آن‌ها محرز شده بود (نمونه‌های مربوط به گورهای ۳۶، ۴۶، ۵۲، ۵۴، ۵۸، ۷۲ و ۸۸)، از تحلیل آماری کنار گذاشته شدند. بدین ترتیب، نمونه AEG شامل ۴۲ فرد بود (۱۳ نفر برای تحلیل Y-STR و ۳۹ نفر برای تحلیل mtDNA).

جمعیت امروزی ایگین گول (PDEG) شامل ۱۲۵ فرد غیرخویشاوند (۶۳ مرد و ۶۲ زن) است که در جریان یک معاینه پزشکی، نمونه‌برداری سواب دهانی از آن‌ها انجام شده بود. این جمعیت شامل موارد زیر است: ۱. افرادی که از هر یک از ۱۷ سکونتگاه کوچ‌نشینانی آمده‌اند؛ سکونتگاه‌هایی که (در تابستان سال ۲۰۰۰) در حاشیه شمالی رودخانه ایگین‌گول واقع شده بودند، منطقه‌ای که از نظر جغرافیایی دورافتاده است (در حالی که حاشیه جنوبی رودخانه شرایط زیستی نامناسبی داشت)؛ ۲. افرادی که در کانتای ساکن هستند؛ روستایی با ۸۲۰ نفر جمعیت در حاشیه جنوبی رودخانه (که در سال ۱۹۲۱ توسط کوچ‌نشینانی از چندین دره اطراف تأسیس شد)؛ و ۳. افرادی که در سیلینگه زندگی می‌کنند؛ شهر کوچکی که در فاصله حدود ۳۰ کیلومتری منطقه ایگین گول قرار دارد و در سال ۱۹۵۹ تأسیس شده است (شکل ۱ دیده شود). ما جمعیت PDEG را به عنوان یک گروه واحد تحلیل کردیم،

زیرا تحلیل‌های اولیه که در آن نمونه‌های ایگین گول، کانتای و سیلینگه به صورت جداگانه بررسی شده بودند، نشان می‌داد که فواصل ژنتیکی میان این سه زیرگروه معنادار نیست. جمعیت فعلی ساکن در دره ایگین گول و مناطق اطراف آن حدود ۱۰۰۰ نفر است؛ بنابراین، نمونه ما را می‌توان نمونه‌ای معرف (نماینده) دانست.



شکل ۱. موقعیت جمعیت‌های مغولی مورد مطالعه

نمونه‌های خونی مربوط به دومین جمعیت معاصر مغولستان که با عنوان جمعیت امروزی مغولستان (PDM) نامیده می‌شود، توسط یکی از ما در هنگری/مجارستان گردآوری شد. این نمونه‌ها متعلق به ۱۰۴ فرد مغول (۵۶ مرد و ۴۸ زن) بود که در مجارستان مشغول کار یا تحصیل بودند و اصالتاً از نقاط مختلف مغولستان آمده بودند (شکل ۱ دیده شود).

جمعیت یاکوت که با عنوان جمعیت امروزی یاکوت (PDY) نامیده می‌شود، شامل ۴۴ فرد (۲۶ مرد و ۱۸ زن) از سکونتگاه‌های مختلف در سمت شرقی رودخانه لینا است که در فاصله کمتر از ۶۰ کیلومتری شهر یاکوتسک (مرکز یاکوتیا) قرار دارند.

از تمامی افراد شرکت‌کننده رضایت آگاهانه اخذ شد و در اکثر موارد، اطلاعات مربوط به محل تولد، والدین و پدربزرگ و مادربزرگ آن‌ها ثبت گردید (تا از گنجاندن بستگان درجه یک در نمونه‌ها اجتناب شود).

جمعیت‌های دیگر ترکیه نیز در تحلیل‌های آماری گنجانده شدند؛ منابع مربوط به این جمعیت‌ها در نتایج ذکر شده است.

استخراج و تکثیر دی‌ان‌ای

دی‌ان‌ای ژنومی انسان‌های معاصر از نمونه‌های خون قرارگرفته روی کاغذ بلاتینگ یا سواب‌های دهانی و بر اساس دستورالعمل‌های شرکت سازنده برای کیت شرکت کلینمیکس (تالینت) استخراج شد.

نواحی STRs اتوزومی با استفاده از کیت محصول شرکت اپلایدیوسیستم مورد بررسی قرار گرفتند. ۹ جایگاه STR (شامل D3S1358، vWA، FGA، D8S1179، D21S11، D18S51، D5S818، D13S317 و D7S820) و هم‌نشانگر تعیین جنسیت آمیلوژنین به‌طور هم‌زمان تکثیر شدند. واکنش‌های زنجیره‌ای پلیمراز (PCRs) طبق پروتوکول شرکت سازنده (دفترچه راهنمای کاربر) انجام شد.

دی‌ان‌ای افراد مذکور در ۱۲ جایگاه Y-STR و با استفاده از سیستم پاورپلیکس (محصول شرکت پرومیکا) و طبق توصیه‌های سازنده آنالیز گردید. نشانگر YCAII به روش PCR تک‌پلکس تکثیر شد. توالی پرایمرها مطابق با موارد توصیف‌شده بود. برای تکثیر به روش PCR، شرایط زیر به کار گرفته شد: پیش‌واسرشت‌سازی (predenaturation) در دمای ۹۴ درجه سانتی‌گراد به مدت ۳ دقیقه؛ ۳۰ چرخه اتصال (annealing) شامل ۹۴ درجه سانتی‌گراد به مدت ۳۰ ثانیه، ۵۶ درجه سانتی‌گراد به مدت ۳۰ ثانیه و ۷۲ درجه سانتی‌گراد به مدت ۹۰ ثانیه؛ و مرحله طول‌سازی نهایی در دمای ۷۲ درجه سانتی‌گراد به مدت ۷ دقیقه.

نخستین قطعه به‌شدت متغیر (HVI) از ناحیه کنترل میتوکندریایی در محدوده نوکلئوتیدی ۱۶۰۰۹ تا ۱۶۳۹۰ با استفاده از پرایمرهای L15989 و H16410 تکثیر و تعیین توالی شد. واکنش زنجیره‌ای پلیمراز (PCR) با استفاده از آنزیم و طبق مراحل زیر انجام گرفت: پیش‌واسرشت‌سازی در دمای ۹۴ درجه سانتی‌گراد به مدت ۱۰ دقیقه؛ ۳۸ چرخه شامل اتصال در دمای ۹۴ درجه سانتی‌گراد (۳۰ ثانیه)، ۴۸ یا ۵۱ درجه سانتی‌گراد (۳۰ ثانیه) و ۷۲ درجه سانتی‌گراد (۴۵ ثانیه)؛ و مرحله طول‌سازی نهایی

در دمای ۷۲ درجه سانتی‌گراد به مدت ۱۰ دقیقه. محصولات تکثیر روی ژل آگارز ۱ درصد بررسی و با استفاده از فیلترهای شرکت میلیپور خالص‌سازی شدند. واکنش تعیین توالی با همان پرایمرها و برای هر رشته دی‌ان‌ای، با استفاده از کیت نسخه ۱.۱ شرکت انجام شد.

محصولات PCR با دستگاه تعیین توالی خودکار دی‌ان‌ای شرکت، آنالیز شدند. اندازه قطعات به‌صورت خودکار و با استفاده از نرم‌افزار، تعیین گردید و تعیین نوع (تایپینگ) آن‌ها از طریق مقایسه با نردبان‌های آللی (موجود در کیت‌ها یا تهیه‌شده از طریق مخلوط کردن نمونه‌هایی با توالی مشخص برای آلل‌های رایج) صورت گرفت. توالی‌های دی‌ان‌ای میتوکندریایی با استفاده از نرم‌افزارها تحلیل شدند. برای تحلیل mtDNA، جهش‌ها نسبت به توالی مرجع کمبریج سنجیده و ثبت شدند.

تحلیل‌های آماری

تحلیل آماری با استفاده از برنامه‌های YCDMA و NSA انجام شد که به‌صورت رایگان در دسترس هستند. این برنامه‌ها امکان تبدیل داده‌های STR و میتوکندریایی به فرمت‌های مختلف (مانند ARLEQUIN، GENEPOP، GENETIX یا DnaSP) را فراهم کرده و پردازش داده‌ها را به‌طور قابل‌توجهی تسهیل نمودند.

داده‌های STR

فریکوانسی‌های آللی و هم‌میزان هتروزیگوسیتی مورد انتظار و مشاهده‌شده در هر جایگاه ژنی (لوکوس)، با استفاده از نرم‌افزار محاسبه شدند. وضعیت تعادل هاردی-واینبرگ (H-W) برای تمامی نشانگرها و جمعیت‌ها با محاسبه مقادیر P دقیق (طبق روش پیشنهادی) و وضعیت کمبود یا فزونی هتروزیگوت‌ها با استفاده از بسته آماری بررسی گردید. تنوع هاپلوتیپی و هاپلوتیپ‌های مشترک بر اساس داده‌های کروموزوم-وای و با استفاده از نرم‌افزار YCDMA محاسبه شدند. فواصل ژنتیکی میان جمعیت‌ها با استفاده از مقادیر FST محاسبه‌شده طبق روش و با کمک بسته نرم‌افزاری برآورد گردید. درخت‌های اتصال همسایه بر اساس ماتریس‌های فاصله و با استفاده از بسته نرم‌افزاری و با ۱۰۰۰ تکرار بوت‌استرپ ترسیم شدند.

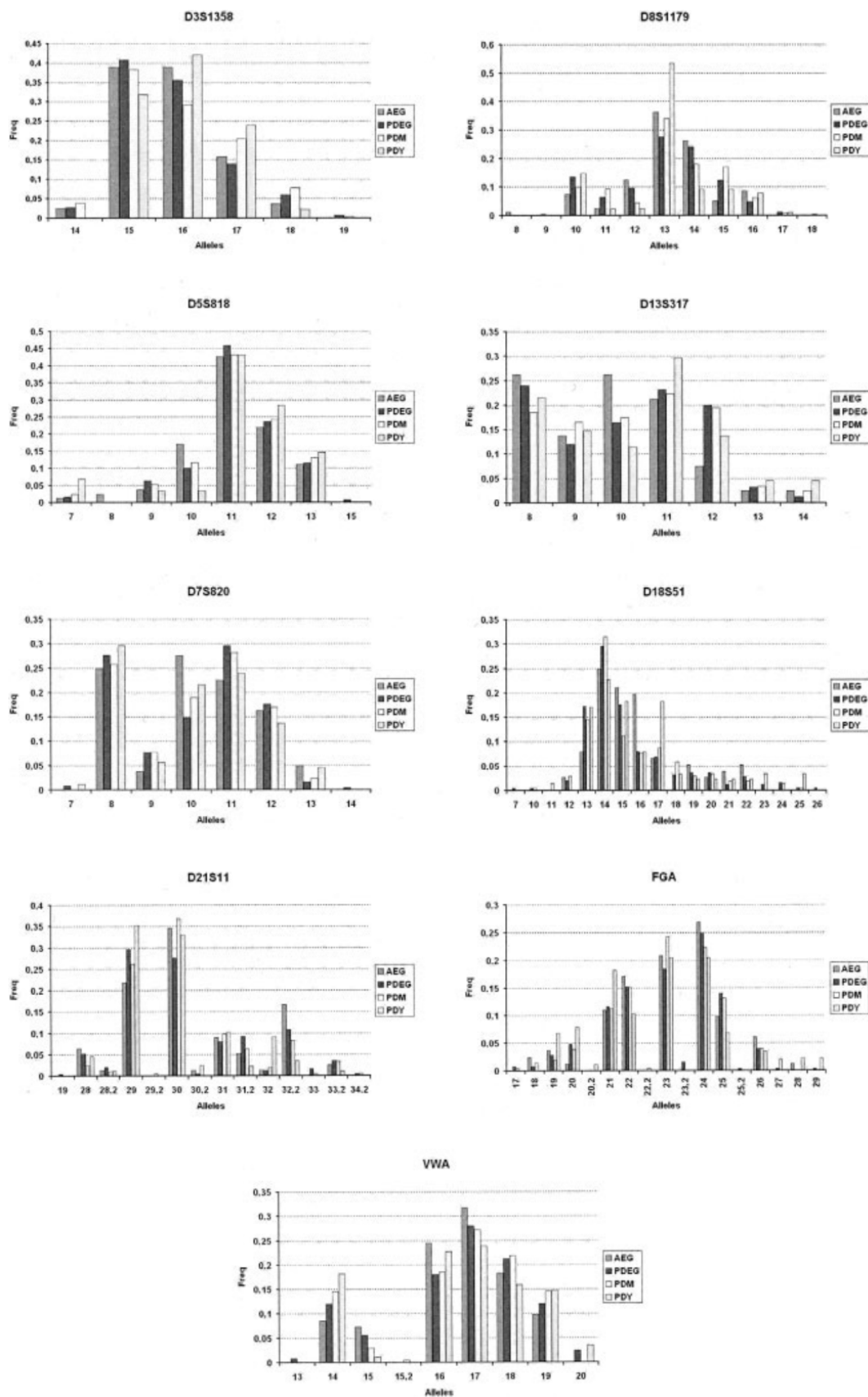
داده‌های دی‌ان‌ای میتوکندریایی

توالی‌های ناحیه HV1 (که در صورت درخواست از سوی نویسندگان قابل دریافت است) وارد نرم‌افزار NSA شده و با توالی مرجع کمبریج مقایسه شدند. تنوع هاپلوتیپی و تنوع نوکلئوتیدی با استفاده از بسته نرم‌افزاری محاسبه گردیدند. فواصل ژنتیکی میان توالی‌های mtDNA (که با استفاده از تفاوت‌های جفتی و روش‌ها محاسبه شدند) و هم‌آماره‌های FST، با استفاده از نرم‌افزار (در سطح هاپلوتیپ) تعیین شدند. درخت‌های اتصال همسایه بدون ریشه با استفاده از نسخه ۲.۱ نرم‌افزار و بر اساس داده‌های FST ترسیم شدند. هاپلوتیپ‌های مشترک میان چهار جمعیت مورد مطالعه نیز با استفاده از نرم‌افزار NSA تعیین گردیدند.

نتایج

تحلیل STR اتوزومی

فریکونسی‌های آلل‌های مربوط به ۹ جایگاه STR که در جمعیت باستانی و هم‌سه جمعیت امروزی مورد آزمایش قرار گرفتند، در مجموعه‌ای از هیستوگرام‌ها در شکل ۲ نشان داده شده است. تعداد آلل‌های مشاهده‌شده بین ۴ (در جایگاه D3S1358 برای جمعیت یاکوت) تا ۱۷ (در جایگاه D18S51 برای جمعیت امروزی ایگین گول) متغیر بود. میانگین تعداد آلل‌ها در هر جایگاه ۱۰,۷۸ $\pm$ ۴,۲۴ (انحراف معیار) بود. تمام سیستم‌ها مقادیر هتروزیگوسیتی بیش از ۶۰٪ را نشان دادند. توزیع آللی مشاهده‌شده در نمونه باستانی ایگین گول در هر جایگاه، مشابه توزیع‌های به‌دست‌آمده برای نمونه‌های امروزی بود (داده‌ها نشان داده نشده‌اند). بالاترین میانگین هتروزیگوسیتی مشاهده‌شده مربوط به جمعیت باستانی شیونگنو و پایین‌ترین آن مربوط به جمعیت یاکوت بود (جدول ۱، مقادیر با حروف پررنگ). همچنین انحراف از پیش‌بینی تعادل هاردی-واینبرگ (H-W) مورد بررسی قرار گرفت. در محاسبات آزمون احتمال، انحراف از پیش‌بینی H-W از نظر آماری معنی‌دار نبود، مگر در دو مورد استثنا: AEG و PDM (برای AEG در جایگاه: vWA مقدار P برابر با 0.0010 ± 0.0003 ؛ برای PDM در جایگاه: D3S1358 مقدار P برابر با 0.0435 ± 0.0028). مقدار P برای تمام جایگاه‌ها در جمعیت‌های امروزی بیش از ۰,۰۵ بود، اما برای جمعیت باستانی کمتر از این آستانه (0.0228) قرار داشت. ما همچنین یک آزمون چندجایگاهی برای بررسی تعادل H-W با حساسیت بالاتر نسبت به کمبود یا مازاد هتروزیگوت به کار بردیم و مقادیر P بیش از ۰,۰۵ را برای تمام جمعیت‌ها به دست آوردیم (0.0535 برای AEG با فرض H1 مبنی بر مازاد هتروزیگوت؛ جدول ۱ دیده شود).



شکل ۲. فریکوانسی الیلی برای ۹-جایگاه STR و چهار جمعیت زیر مطالعه

جدول ۱. هیتروزیگوسیتی‌های مشاهده‌شده و مورد انتظار و انطباق با تعادل هاردی-واینبرگ در چهار جمعیت مورد مطالعه^۱

	Ancient Egyin Gol ایگین گول باستانی	Present-day Egyin Gol ایگین گول امروزی	Present-day Mongolia مغولستان امروزی	Present-day Yakut یاکوت امروزی
Mean heterozygosities on all loci				
H exp	0.7746 ± 0.0510	0.7880 ± 0.0563	0.7881 ± 0.0451	0.7648 ± 0.0723
H obs	0.8341 ± 0.0730	0.7911 ± 0.0665	0.7961 ± 0.0646	0.7778 ± 0.1077
Estimates of Hardy-Weinberg: multilocus tests				
P-value	0.0228	0.2869	0.5319	0.1521
Het. deficit	0.9636 ± 0.0051	0.6542 ± 0.0337	0.5175 ± 0.0301	0.3052 ± 0.0220
Het. excess	0.0535 ± 0.0091	0.3726 ± 0.0342	0.5319 ± 0.0290	0.6935 ± 0.0217

¹ Values in bold are discussed in the text.

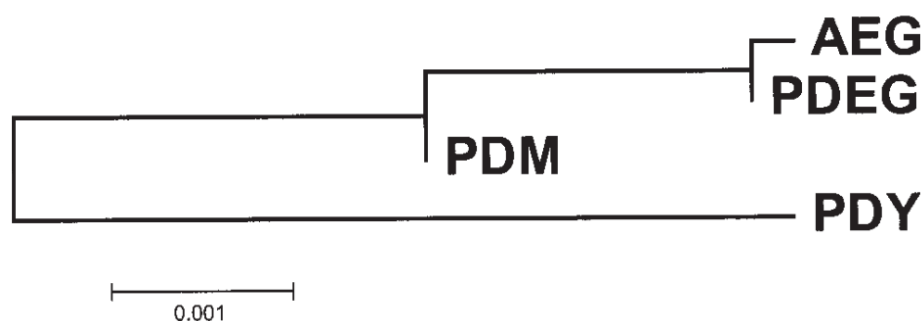
جدول ۲. مقادیر FST (پایین قطر اصلی) و ماتریس مقادیر P معنادار FST (بالای قطر اصلی) میان جمعیت‌های شیونگنو، مغول و یاکوت بر اساس داده‌های STR اتوزومی

	AEG ایگین گول باستانی	PDEG ایگین گول امروزی	PDM مغولستان امروزی	PDY یاکوت امروزی
AEG	0.00000	—	—	+
PDEG	0.00013	0.00000	—	+
PDM	0.00148	0.00007	0.00000	+
PDY	0.00807	0.00883	0.00549	0.00000

جدول ۳. تنوع ژنتیکی در چهار جمعیت مورد مطالعه بر اساس داده‌های STR کروموزوم-وای^۱

Population	n	No. of haplotypes	Haplotype diversity
AEG	13	10	0.7692
PDEG	63	42	0.6666
PDM	56	51	0.9107
PDY	26	11	0.4230

¹ Lowest value is in bold.



شکل ۳. درخت بدون ریشه جمعیت‌های مغول و یاکوت بر اساس مقادیر FST جفتی برای ۹ نشانگر STRs اتوزومی و الگوریتم خوشه‌بندی اتصال همسایه

برای ارزیابی خویشاوندی ژنتیکی میان چهار جمعیت مورد مطالعه، فواصل ژنتیکی بین آن‌ها را محاسبه کردیم. در میان فواصل ژنتیکی متعدد قابل استفاده برای میکروساتلیت‌ها، ما از شاخص FST به شکلی که توسط رینولدز و همکاران بازتعریف شده بود، استفاده کردیم. در واقع، مطالعات پیشین پیرامون تنوع ریزماهورها (مایکروستلایت‌ها) در انسان‌ها نشان داده است که شاخص FST در مقایسه با سایر معیارهای فاصله ژنتیکی که براساس مدل جهش گام به گام طراحی شده‌اند، عملکرد بهتری دارد. ماتریس فاصله مربوط به FST نشان داد که مقادیر معنادار تنها به جمعیت امروزی یاکوت اختصاص دارد (جدول ۲ دیده شود). فاصله ژنتیکی میان سه جمعیت مغولی (AEG، PDEG و PDM) از نظر آماری معنادار نبود؛ این امر حاکی از آن است که این جمعیت‌ها براساس داده‌های STR اتوزومی، از نظر ژنتیکی قابل تمایز نیستند.

تحلیل STR کروموزوم-وای

برای ارزیابی تاریخچه پدری مغول‌ها، نمونه‌های امروزی مغول و یاکوت را در ۹ جایگاه STR کروموزوم-وای که پیش‌تر برای تعیین نوع نمونه‌های شیونگنو استفاده شده بودند، بررسی کردیم (DYS19، DYS390، DYS391، DYS392، DYS393، DYS389-I، DYS389-II، DYS385 و YCAII؛ شایان ذکر است که داده‌های مربوط به جایگاه DYS389I پس از انتشار داده‌های مربوط به نمونه‌های باستانی ایگین گول اضافه شدند، اما هاپلوتیپ‌ها همیشه کامل نبودند). در میان ۱۵۸ مرد مغول و یاکوت که مورد بررسی قرار گرفتند، ۱۱۴ هاپلوتیپ مختلف Y-STR شناسایی شد که ۱۰۱ مورد از آن‌ها منحصر به فرد بودند. مقادیر تنوع ژنی برای هر یک از جمعیت‌های مورد مطالعه محاسبه شد. کمترین مقادیر در نمونه یاکوت و پس از آن در نمونه امروزی ایگین گول مشاهده شد (جدول ۳ دیده شود).

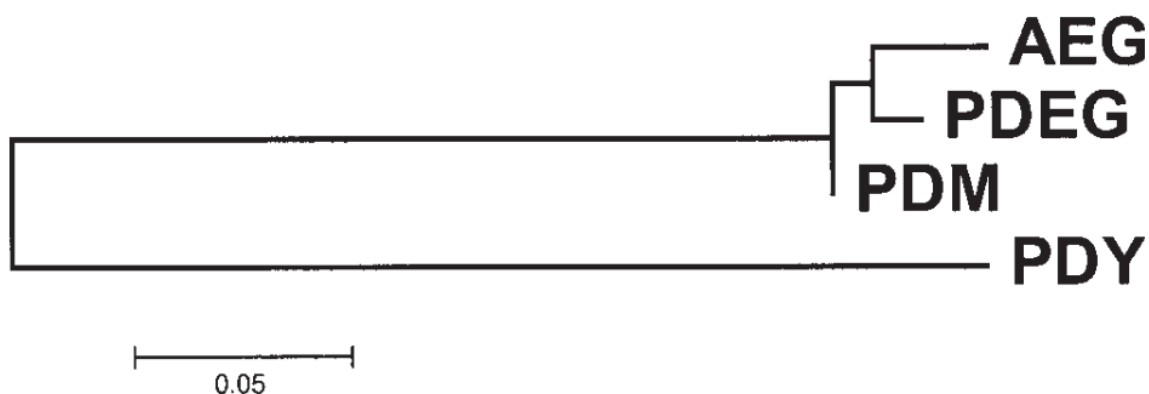
مقایسه‌های جوره‌ای هاپلوتیپ‌های Y-STR برای ۹-جایگاهی، تنها چهار هاپلوتیپ مشترک را میان PDEG و PDM نشان داد. هنگامی که نشانگر DYS389I را از مقایسه حذف کردیم، نتیجه مشابهی به دست آمد. زمانی که تنها از هاپلوتیپ‌های هفت‌جایگاهی (هاپلوتیپ گسترده منهای DYS389I و DYS385) استفاده شد، هشت هاپلوتیپ مشترک یافت شد: شش مورد بین PDEG و PDM، یک مورد بین PDEG و PDY و یک مورد بین PDEG و AEG. بدین ترتیب مشخص شد که یکی از ساکنان دره ایگین گول دارای هاپلوتیپ هفت‌جایگاهی یکسانی با دو نمونه باستانی (که از گورهای ۷۰ و ۷۳ به دست آمده بودند) است. بررسی دقیق این هاپلوتیپ، تفاوت جزئی را در جایگاه DYS385 آشکار ساخت (برای نمونه‌های باستانی آلایل‌های ۱۱ و ۱۴، و برای فرد امروزی

آلیل‌های ۱۱ و ۱۳ مشاهده شد). به‌منظور تأیید وجود احتمالی رابطه نیا-نواده تلاش کردیم تعداد جایگاه‌های مورد مطالعه را افزایش دهیم و نشانگرهای DYS438 و DYS439 را به آن‌ها افزودیم. در هر دو جایگاه، محصولاتی با اندازه یکسان در هر سه نمونه مورد مطالعه تکثیر و مشاهده شد (داده‌ها ارائه نشده‌اند). این نتیجه نشان می‌دهد که برخی از مغول‌های امروزی ساکن دره ایگین‌گول ممکن است نوادگان کوچ‌نشینان باستانی باشند که بقایای آن‌ها در گورستان باستانی ایگین‌گول کشف شده است. در واقع، با فرض نرخ جهش ۰.۳۲٪ برای توالی تکراری مضاعف‌شده DYS385، تنها یک جهش در طول بیش از ۱۰۰ نسل رخ داده است. هیچ هاپلوتیپ مشترکی میان نمونه‌های AEG و PDY یافت نشد؛ اگرچه پیش‌تر دریافته بودیم که برخی از نمونه‌های باستانی شیونگنو دارای چندشکلی (پلی‌مورفیسم) Tat-C بودند، تغییری که تنها در زیرمجموعه‌ای از جمعیت‌های آسیا و اروپای شمالی دیده می‌شود و بیشترین فریکوانسی آن در میان یاکوت، بوریات و فنلاند است.

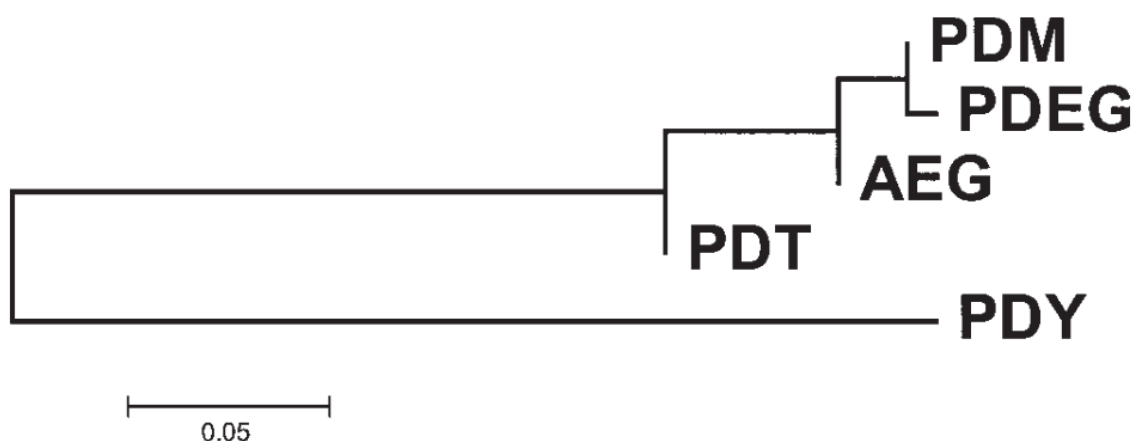
برای هاپلوتیپ‌های Y-STR، فواصل ژنتیکی میان جمعیت‌ها نیز با استفاده از شاخص FST برآورد شد. بیشترین مقادیر در مقایسه میان جمعیت‌های مغول و جمعیت یاکوت مشاهده گردید (جدول ۴ دیده شود). درخت اتصال همسایه که بر اساس این مقادیر FST ترسیم شد، خوشه‌بندی جمعیت‌های مغول را نشان داد؛ امری که پیش‌تر در داده‌های STR اتوزومی نیز مشاهده شده بود (شکل ۴ دیده شود). به‌منظور بررسی روابط ژنتیکی مغول‌ها و یاکوت‌ها با جمعیت‌های ترک‌زبان (که از نظر جغرافیایی دورتر هستند، اما پیوندهای تاریخی با مغول‌ها و پیوندهای زبانی با یاکوت‌ها دارند)، ما هاپلوتیپ‌های Y-STR مربوط به ترک‌های آناتولی را، به همراه هاپلوتیپ‌های ۲۱۸ فرد ترک ثبت‌شده در پایگاه داده مرجع هاپلوتیپ Y-STR، به تحلیل مقایسه‌ای خود افزودیم. هنگامی که این داده‌های مربوط به جمعیت ترکیه (که زیر عنوان جمعیت ترکیه امروزی یا PDT گروه‌بندی شده‌اند) در تحلیل آماری گنجانده شدند، توپولوژی درخت (مبتنی بر هاپلوتیپ‌های Y-STR هفت‌جایگاهی) اندکی تغییر کرد، اما باز هم مشخص شد که جمعیت PDT خوشه‌ای مجزا تشکیل می‌دهد (شکل ۵ دیده شود).

جدول ۴. مقادیر FST (زیر قطر اصلی) و ماتریس مقادیر P معنادار FST (بالای قطر اصلی) میان جمعیت‌های شیونگنو، مغول و یاکوت بر اساس داده‌های STR کروموزوم-وای

Population	AEG	PDEG	PDM	PDY
AEG	0.00000	+	—	+
PDEG	0.03738	0.00000	+	+
PDM	0.01354	0.01032	0.00000	+
PDY	0.45466	0.42749	0.39721	0.00000



شکل ۴. درخت بدون ریشه جمعیت‌های مغول و یاکوت براساس مقادیر FST جفتی برای ۹ نشانگر STR کروموزوم-وای و الگوریتم خوشه‌بندی اتصال همسایه



شکل ۵. درخت بدون ریشه جمعیت‌های مغولی، یاکوت و ترکیه براساس مقادیر FST جفتی برای ۷ نشانگر STR کروموزوم-وای و الگوریتم خوشه‌بندی اتصال همسایه

تحلیل mtDNA

در خصوص نسب مادری، ۳۱۱ توالی mtDNA و ۱۹۴ هاپلوتیپ مختلف در چهار جمعیت مورد مطالعه شناسایی شد. تنوع هاپلوتیپی در جمعیت PDT در مقایسه با سایر جمعیت‌ها کمتر است، اما همچنان بالا (بیش از ۰٫۹۶) باقی مانده است (جدول ۵ دیده شود). مقایسه دقیق هر یک از واریانت‌های mtDNA مربوط به قوم شیونگنو با هاپلوتیپ‌های گروه‌های امروزی مغول و یاکوت نشان داد که برخی از هاپلوتیپ‌های موجود در نمونه‌های باستانی دقیقاً با هاپلوتیپ‌های نمونه‌های امروزی مطابقت داشتند. برای مثال، در هاپلوگروه D4، موتیف ۱۶۲۲۳-۱۶۳۶۲ (مربوط به گورهای ۴۶، ۵۲، ۵۴ و ۵۷ در پژوهش پیشین ما) در چهار فرد از جمعیت PDEG و چهار فرد از جمعیت PDM مشاهده شد؛ موتیف ۱۶۰۹۳-۱۶۲۲۳-۱۶۲۴۵-۱۶۳۶۲ (گورهای A ۳۲ و ۷۲) یک بار در جمعیت PDEG

یافت شد، که وضعیتی مشابه موتیف ۱۶۲۲۳-۱۶۳۱۱-۱۶۳۶۲ (گور ۶۱) داشت. در هاپلوگروه A، موتیف ۱۶۲۲۳-۱۶۲۹۰-۱۶۳۱۹-۱۶۳۶ (گورهای ۳۵، ۳۶ و A۳۷) در یکی از ساکنان دره ایگین گول مشاهده شد. در هاپلوگروه C، موتیف ۱۶۱۲۹-۱۶۲۲۳-۱۶۲۹۸-۱۶۳۲۷ (گور ۴۹) در چهار فرد متعلق به جمعیت PDEG و یک فرد متعلق به جمعیت PDM دیده شد. نوع G2a (با مشخصات 16223-16227-16278-16362؛ مربوط به گور A25) با هاپلوتیپی که یک بار در جمعیت PDEG و یک بار در جمعیت PDM مشاهده شده بود، مطابقت داشت. نوع B4b (با مشخصات 16086-16136-16183-16189-16217؛ مربوط به گور ۸۴.۱) میان سه فرد از نمونه PDEG و دو فرد از جمعیت PDM مشترک بود. هاپلوتیپ F1b (با مشخصات 16189-16183-16232-16311-16304-16249-A؛ مربوط به گورهای ۵۸ و ۵۹) در جمعیت باستانی، با هاپلوتیپ‌های مشاهده‌شده در جمعیت‌های PDEG و PDY مطابقت داشت. جالب آنکه توالی دارای هتروپلاسمی که در مطالعه پیشین ما از فرد موجود در گور ۳۹ به دست آمده بود (موتیف

C/T-16129-16223-16298-1632716093)، در یک فرد یاکوت نیز یافت شد. خلاصه، جمعیت شیونگنو (AEG) دارای هشت هاپلوتیپ مشترک با جمعیت امروزی ایگین‌گول، چهار هاپلوتیپ مشترک با جمعیت امروزی مغولستان و دو هاپلوتیپ مشترک با یاکوت‌ها بود (این دو توالی متعلق به دو نمونه زن باستانی بودند؛ از این‌رو امکان بررسی چندشکلی Tat وجود نداشت) (جدول ۶ دیده شود). هیچ هاپلوتیپ مشترکی میان هر چهار جمعیت وجود نداشت. هنگامی که در تحلیل مقایسه‌ای، تفاوت یک نوکلئوتیدی مجاز دانسته شد، ۲۷ مورد تطابق میان AEG و PDEG و پنج مورد تطابق میان AEG و PDM مشاهده گردید، در حالی که هیچ تطابقی با PDY یافت نشد.

برای برآورد فاصله ژنتیکی میان توالی‌های mtDNA چهار جمعیت مورد مطالعه، از دو روش سنجش فاصله استفاده شد: روش تفاوت جفتی و روش تامورا-نی. هر دو روش، فواصل ژنتیکی جفتی مشابهی را میان جمعیت‌ها نشان دادند. مقادیر FST و P-value حاصل از روش دوم در جدول ۷ ارائه شده‌اند. در درخت اتصال همسایه که بر اساس این فواصل ترسیم شد، نمونه‌های ۲۴۰۰ ساله بار دیگر قرابت بیشتری با جمعیت‌های امروزی مغولستان نشان دادند تا با جمعیت یاکوت. با این حال، فاصله FST کوتاه‌تری میان جمعیت‌های AEG و PDM نسبت به جمعیت‌های AEG و PDEG مشاهده شد (جدول ۷ و شکل ۶ دیده شوند). نکته جالب‌توجه اینکه وقتی داده‌های mtDNA مربوط به ۱۴۵ فرد ترکیه امروزی به تحلیل فیلوژنتیک افزوده شد، توپولوژی درخت دچار تغییر و بی‌نظمی شد؛ زیرا جمعیت PDY در مجاورت نزدیک با جمعیت AEG قرار گرفت، در حالی که جمعیت ترکیه امروزی (PDT) یک خوشه جداگانه تشکیل داد (شکل ۷ دیده شود).

جدول ۵. تنوع ژنتیکی در چهار جمعیت مورد مطالعه بر اساس داده‌های توالی HVI

Population	n	No. of haplotypes	Haplotype diversity	Nucleotide diversity
AEG	39	27	0.982	0.01553
PDEG	124	85	0.991	0.01796
PDM	104	81	0.995	0.01980
PDY	44	26	0.962	0.01764

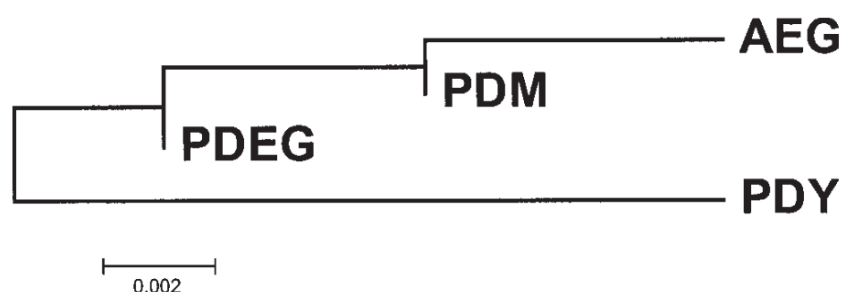
جدول ۶. هاپلوتیپ‌های مشترک میان چهار جمعیت مورد مطالعه^۱

Population	AEG	PDEG	PDM	PDY
AEG	—	—	—	—
PDEG	8	—	—	—
PDM	4	17	—	—
PDY	2	7	4	—

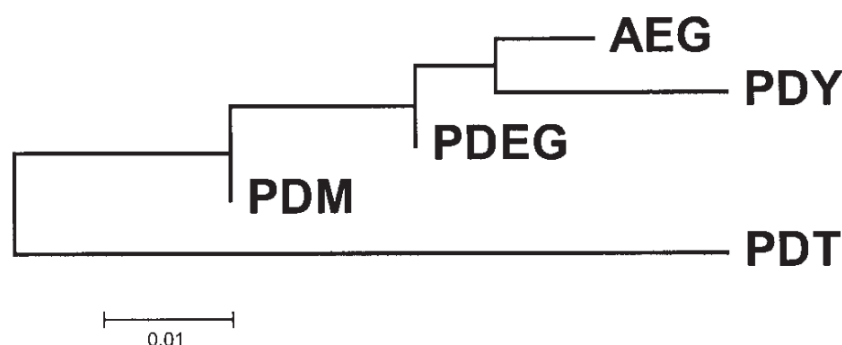
^۱ Heteroplasmies were considered as nucleotide difference.

جدول ۷.

Population	AEG	PDEG	PDM	PDY
AEG	0.00000	—	—	+
PDEG	0.00742	0.00000	—	+
PDM	0.00405	0.00105	0.00000	+
PDY	0.02577	0.01292	0.01866	0.00000



شکل ۶. درخت بدون ریشه جمعیت‌های مغول و یاکوت بر اساس مقادیر F_{ST} جفتی برای داده‌های دی‌ان‌ای میتوکندریایی (HV1) و الگوریتم خوشه‌بندی اتصال همسایه



شکل ۷. درخت بدون ریشه جمعیت‌های مغول، یاکوت و ترکیه بر اساس مقادیر FST جفتی برای داده‌های دی‌ان‌ای میتوکندریایی (HV1) و الگوریتم خوشه‌بندی اتصال همسایه

بحث و بررسی

برای سده‌های متمادی، منطقه بایکال حوزه‌ای برای تعامل میان قبایل سیبری و آسیای مرکزی بود و رویدادهای قومی مهمی (مانند جنگ‌ها، فتوحات ارضی و جابجایی‌های جمعیتی) در آن رخ داد. بدین ترتیب، شکل‌گیری و توسعه جمعیت مغولی فرآیندی پیچیده بود که تحت تأثیر اختلاط مردمانی با پیشینه‌های قومی متفاوت قرار داشت. در این مقاله، ما کوشیدیم تا با مقایسه اطلاعات حاصل از نشانگرهای مختلف DNA (شامل جایگاه‌های STR در کروموزوم‌های اتوزومی و کروموزوم-وای، توالی‌های ناحیه کنترل mtDNA) در جمعیت‌های باستانی و امروزی مغولستان، بینش‌های تازه‌ای در باره تاریخ این سرزمین ارائه دهیم. به‌طور دقیق‌تر، ما میزان تنوع ژنتیکی و خویشاوندی را در دو جمعیت امروزی مغول، یک گروه امروزی یاکوت و یک قبیله باستانی شیونگ‌نو – که داده‌های مولیکولی آن‌ها پیش‌تر به دست آمده بود – تعیین و با یکدیگر مقایسه کردیم.

تحلیل مقایسه‌ای دی‌ان‌ای جمعیت‌های باستانی و امروزی، مستلزم در اختیار داشتن گروهی از افراد است که هم‌زمان با یکدیگر زیسته‌اند. نمونه‌های به‌دست‌آمده از گورستان‌های باستانی به دلایل گوناگون (برای مثال، عدم حفظ یکسان تمام اسکلت‌های انسانی و فراهم نشدن داده‌های ژنتیکی از همه آن‌ها) با تعریف استاندارد جمعیت مطابقت ندارند و بروز سوگیری در آن‌ها اجتناب‌ناپذیر است. در مورد نمونه شیونگ‌نوی ما، تعیین اندازه دقیق جمعیت اولیه امکان‌پذیر نیست؛ نخست به این دلیل که آن‌ها قبیله‌ای کوچ‌نشین بودند، دوم اینکه این گورستان متعلق به طبقه نخبه بود و سوم اینکه این مکان برای بیش از ۴۰۰ سال مورد استفاده قرار می‌گرفت و از هر نسل تنها تعداد اندکی از افراد در آن دفن می‌شدند. از سوی دیگر، این نمونه باستانی متعلق به دوره‌ای محدود از نظر جغرافیایی و زمانی در عصر پیش‌ازتاریخ (یا دوران گذار به تاریخ) بود. علاوه بر این، برخی از خویشاوندان نزدیک در این

گورستان (که هویت آن‌ها به‌وضوح از طریق تعیین ژنوتیپ دی‌ان‌ای مشخص شده بود) از تحلیل آماری کنار گذاشته شدند تا بدین ترتیب یکی از منابع سوگیری کاهش یابد. بنابراین، منطقی به نظر می‌رسید که نمونه شیونگنو به عنوان یک جمعیت در نظر گرفته شود. یکی دیگر از چالش‌های مربوط به داده‌های دی‌ان‌ای باستانی، دشواری در تعیین نوع نشانگرها برای تمام نمونه‌هاست. وجود داده‌های مفقود می‌تواند محاسبات را پیچیده کرده و به نتایج نادرست منجر شود. برای به حداقل رساندن سوگیری، ما نرخ پابینی (۵٪) را برای داده‌های مفقود در تحلیل‌های آماری در نظر گرفتیم.

تحلیل STR اتوزومی نشان‌دهنده سطوح مشابهی از تمایز در هتروزیگوسیتی میان چهار جمعیت مورد مطالعه بود. بالاترین میانگین مقدار هتروزیگوسیتی مشاهده‌شده مربوط به جمعیت AEG بود. این نتیجه نشان داد که پدیده افت آللی (که منجر به تعیین اشتباه ژنوتیپ به صورت هموزیگوت می‌شود) در داده‌های باستانی ما رخ نداده یا بسیار ناچیز بوده است؛ حال آنکه وقوع چنین پدیده‌ای در داده‌های DNA باستانی محتمل است. آزمون‌های چندجایگاهی نشان دادند که مقادیر P برای جمعیت‌های امروزی به‌وضوح بالاتر از ۰,۰۵ بود، در حالی که در جمعیت باستانی ایگین گول انحراف از تعادل هاردی-واینبرگ (HWE) مشاهده شد. اندازه نسبتاً کوچک جمعیت AEG (۷۶ تا ۸۲ کروموزوم) و هم توزیع زمانی نمونه‌ها، ممکن است توجیه‌کننده انحراف مشاهده‌شده از HWE و شاید میانگین بالاتر هتروزیگوسیتی باشد.

تنوع هاپلوتیپ کروموزوم-وای در قوم یاکوت در کمترین حد بود (جدول ۳ دیده شود). این نتیجه با داده‌های به‌دست‌آمده توسط پاکندورف و همکاران (۲۰۰۲) همخوانی دارد و نشان می‌دهد که کاهش شدیدی در اندازه جمعیت در تاریخچه پدری یاکوت‌ها رخ داده است که ناشی از یک رویداد بنیان‌گذار یا گلوگاه جمعیتی قابل‌توجه بوده است. از نظر تاریخی مشخص است که منشای یاکوت‌ها به جمعیت‌هایی برمی‌گردد که بیش از ۲۰۰۰ سال پیش در اطراف دریاچه بایکال و مناطق شرقی مجاور آن می‌زیسته‌اند. از آنجا که مشخص شد دو نمونه باستانی ایگین گول (مربوط گورهای ۲۵a و ۶۹) دارای جهش انتقالی Tat T→C هستند، جهشی که ظاهراً محدود به زیرمجموعه‌ای از جمعیت‌های آسیا و اروپای شمالی بوده و بیشترین فریکوئنسی آن در یاکوت‌ها دیده شده است؛ ما پیش‌تر این فرضیه را مطرح کرده بودیم که ممکن است برخی از نیاکان یاکوت‌ها در میان قبایل شیونگنو حضور داشته باشند. در نتایج حاضر، هیچ هاپلوتیپ مشترکی برای کروموزوم-وای میان جمعیت‌های AEG و PDY یافت نشد؛ هاپلوتیپ‌های نمونه‌های ۲۵a و ۶۹ به‌وضوح با موارد گزارش‌شده در PDY و هم با هاپلوتیپ‌های STR کروموزوم-وای یاکوت‌ها که توسط پوزیریف و همکاران (۲۰۰۳) و پاکندورف و همکاران (۲۰۰۲) گزارش شده بودند (و آن‌ها با لطف و سخاوت داده‌های هاپلوتیپ خود

را در اختیار ما قرار دادند)، تفاوت داشتند. در همین حال، مشاهده کردیم که توالی HV1 فرد مدفون در گور ۲۵a با مشخصات (16223-16227-16278-16362 و هاپلوتیپ G2a) کاملاً با دو فرد از جمعیت امروزی یاکوت که توسط پاکندورف و همکاران (۲۰۰۳) مطالعه شده بودند، و هم با سه فرد از جمعیت مورد مطالعه فدرووا و همکاران (۲۰۰۳)، مطابقت داشت. موارد تطابق دیگری نیز با توالی‌های منتشر شده mtDNA یاکوت یافت شد: موتیف 16093-16223-16245-16362 که میان افراد گورهای ۳۲a و ۷۲ مشترک بود (و یک بار در جمعیت PDEG مشاهده شده بود)، در یک فرد یاکوت از مطالعه پاکندورف و همکاران (2003) نیز دیده شد؛ موتیف 16223-16362-16368 که مشخصه نمونه باستانی گور ۴۸ بود، در یک فرد یاکوت توسط فدرووا و همکاران (۲۰۰۳) گزارش شده بود؛ موتیف 16129-16223-16298-16327 که متعلق به نمونه گور ۴۹ بود، میان شش فرد از جمعیت یاکوت در مطالعه فدرووا و همکاران (۲۰۰۳) مشترک بود؛ و سرانجام، موتیف 16223-16291-16298-16327 (مربوط به افراد گور ۵۰) یک بار در جمعیت فدرووا و همکاران (۲۰۰۳) یافت شد. بنابراین، به نظر می‌رسد همسانی‌های هاپلوتیپی یافت‌شده میان جمعیت‌های AEG و PDY در سطح mtDNA اهمیت بیشتری نسبت به سطح کروموزوم-وای دارند. با توجه به تنوع ژنتیکی بسیار پایینی که در داده‌های هاپلوتیپی کروموزوم-وای (جدول ۵) در مقایسه با داده‌های هاپلوتیپی mtDNA (جدول ۵) مشاهده شده است، این موضوع چندان تعجب‌آور نیست. تنوع پایین کروموزوم-وای و تنوع بالای mtDNA در جمعیت PDY را می‌توان با پدیده مکان‌گزینی پدری، یعنی تمایل زن به نقل مکان به محل سکونت مرد پس از ازدواج، توضیح داد.

از آنجا که مقایسه مستقیم فریکونسی‌های آللی (در نشانگرهای STR اتوزومی) یا هاپلوتیپ‌های مشترک (در سیستم‌های کروموزوم-وای و mtDNA) بینش محدودی در باره روابط متقابل میان جمعیت‌ها فراهم می‌کند، ما تصمیم گرفتیم این داده‌ها را به فواصل ژنتیکی بین جمعیت‌ها تبدیل کرده و از این فواصل برای ترسیم درخت‌های جمعیتی استفاده کنیم. معیارهای متعددی برای تعیین رابطه میان جمعیت‌های انسانی طراحی شده‌اند (FST، DSW، di2، RST و DA). ما در مورد نشانگرهای STR، معیار FST را انتخاب کردیم، زیرا عملکرد FST زمانی بهینه به نظر می‌رسید که رانش ژنتیکی (و نه جهش) نیروی غالب در ایجاد تمایز ژنتیکی باشد. ما نتایج حاصل از سه سیستم ژنتیکی را مقایسه کردیم؛ اگرچه هر یک از آن‌ها ویژگی‌های خاص خود را دارند، اما برای همه آن‌ها از فواصل ژنتیکی FST و درخت‌های اتصال همسایه (N-J) استفاده کردیم، به‌ویژه برای کاهش سوگیری‌های ناشی از روش‌های محاسباتی متفاوت. یکی از ویژگی‌های اصلی که در این تحلیل‌ها آشکار شد، شباهت ژنتیکی مشاهده‌شده میان سه نمونه مغولی مورد مطالعه بود. این همگنی در ابتدا

توسط تحلیل‌های FST نمایان شد که فواصل ژنتیکی غیرمعماداری را میان AEG، PDEG و PDM نشان می‌دادند (جز در تحلیل کروموزوم-وای میان PDEG و AEG، و هم میان PDEG و PDM). در درخت‌های N-J نیز، به‌جز در موردی که شامل توالی‌های mtDNA ترکیه بود، جمعیت‌های مغولی همواره در یک گروه قرار می‌گرفتند. با وجود اینکه این جمعیت‌ها با فاصله زمانی بیش از ۲۰۰۰ سال و/یا فاصله مکانی چندین هزار کیلومتر از یکدیگر جدا شده بودند، ما هیچ الگوی مشخصی از تمایز میان نمونه‌های مغولی نیافتیم. این نتیجه با یافته‌های کولمن و همکاران (۱۹۹۶) همخوانی دارد؛ آنان در مطالعه‌ای مبتنی بر تحلیل‌های mtDNA، سطوح ناچیزی از زیرساختار ژنتیکی را میان جمعیت‌های مختلف مغولستان شناسایی کرده بودند. به گفته آن پژوهشگران، این امر به احتمال زیاد بازتاب‌دهنده اختلاط ژنتیکی مداومی است که ناشی از شیوه زندگی کوچ‌نشینی مغول‌هاست. نتایج ما نیز مؤید این فرضیه است، چرا که مشاهدات مشابهی هم با نشانگرهای دووالد و هم تک‌والدی، و نه تنها در نمونه‌های امروزی بلکه در نمونه‌های باستانی، به دست آمد.

بر اساس داده‌های STR (شامل هر دو نوع کروموزوم اتوزومی و وای)، به نظر می‌رسید که جمعیت‌های باستانی و معاصر دره ایگین گول کمترین میزان تمایز را با یکدیگر دارند؛ امری که نشان‌دهنده حفظ یک خزانه ژنتیکی مشترک است. بدین ترتیب، با وجود شیوه زندگی کوچ‌نشینی قبایل باستانی شیونگ‌نو که می‌توانستند در طول سال مسافتی تا ۵۰۰ کیلومتر را طی کنند، بازگشت سالانه اعضای قبیله به همان چراگاه‌های پیشین ممکن است منجر به نوعی ثبات ژنتیکی نسبی شده باشد که آثار آن حتی پس از ۲۳۰۰ سال همچنان قابل تشخیص است. نتایج حاصل از داده‌های mtDNA اندکی متفاوت بود، زیرا در درخت فیلوژنتیک، جمعیت AEG به جمعیت PDM نزدیک‌تر از جمعیت PDEG به نظر می‌رسید؛ هرچند مشاهده کردیم که هشت هاپلوتیپ میان AEG و PDEG مشترک بود، در حالی که این تعداد برای AEG و PDM تنها چهار مورد بود. افزون بر این، هنگامی که در تحلیل مقایسه‌ای، امکان وجود تفاوت در یک نوکلئوتید لحاظ شد، دریافتیم که ۲۷ هاپلوتیپ میان AEG و PDEG مشترک است، در حالی که این رقم برای AEG و PDM تنها پنج مورد بود. با فرض اینکه وقوع یک جهش در ناحیه HVI از mtDNA طی ۲۰۰۰ سال گذشته امری محتمل بوده است، برآورد کردیم که ۱۹ تا ۶۴٫۳ درصد از تنوع ژنتیکی پلی‌مورفیسم mtDNA شیونگ‌نو در جمعیت PDEG وجود داشته است؛ مقداری که معادل ۶٫۴ تا ۲۸ درصد از خزانه ژن میتوکندریایی PDEG محسوب می‌شود. بر همین اساس، جمعیت PDM حداکثر ۸٫۷ درصد از تنوع ژنتیکی mtDNA جمعیت AEG را در بر می‌گرفت. بنابراین، ما این فرضیه را مطرح کردیم که جمعیت PDEG از دو زیرجمعیت تشکیل شده است: یکی با منشأ دره ایگین گول که حداکثر ۲۸ درصد از کل جمعیت

PDEG را شامل می‌شد، و دیگری که از مناطق دیگر آمده بود. تفاوت مشاهده‌شده میان داده‌های STR و mtDNA ممکن است بازتاب‌دهنده تفاوت در الگوهای پراکندگی (جابه‌جایی) مردان و زنان باشد. نتایج ما نشان می‌دهد که دودمان‌های مادری موجود در نمونه‌های ایگین گول در میان جمعیت‌های مغولستان گسترش یافته‌اند، در حالی که بیشتر دودمان‌های پدری چنین وضعیتی نداشته‌اند. این پدیده را می‌توان با این واقعیت توضیح داد که شیونگ‌نوها جنگجویانی واقعی بودند و مردان آن‌ها: ۱. برای فتح سرزمین‌های جدید (فراتر از مرزهای مغولستان) مجبور به ترک سرزمین خود بودند، و ۲. اغلب درگیر نبردها می‌شدند (به‌ویژه در اواخر دوره شیونگ‌نو) که طی آن ممکن بود جان خود را از دست بدهند یا توسط فاتحان نابود شوند. پراکندگی بیشتر زنان نسبت به مردان در نظام محل‌سکونت پدری نیز می‌تواند نتایج ما را توجیه کند؛ امری که با یافته‌های پیشین در مورد جمعیت‌های آسیای مرکزی همخوانی دارد.

داده‌های مربوط به جمعیت ترکیه که برای تحلیل فیلوژنتیک اضافه شدند، به‌وضوح جمعیت ترکیه را از جمعیت‌های مغولستان — چه در سطح پدری و چه در سطح مادری — متمایز کردند. با توجه به تفاوت‌های فرهنگی قابل‌توجهی که از سده چهارم پیش از میلاد — به‌ویژه در فاصله میان امپراتوری شیونگ‌نو (سده سوم پیش از میلاد تا سده دوم میلادی) و امپراتوری مغول (سده دوازدهم میلادی) — وجود داشته است، به نظر می‌رسد که تأثیر جانشینی کنفدراسیون‌های ترکی و مغولی در قلمرو فعلی مغولستان، بیش از آنکه فرآیندی مبتنی بر مهاجرت یا ژنتیک باشد، فرآیندی فرهنگی یا زبانی بوده است.

مطالعه ما نتایج قطعی و روشنی در باره رابطه ژنتیکی میان شیونگ‌نوها و یاکوت‌ها به دست نداد. از یک سو، به نظر می‌رسید که شیونگ‌نوها و یاکوت‌ها ویژگی‌های مشترکی دارند (برخی از افراد شیونگ‌نو دارای پلی‌مورفیسم Tat بودند یا توالی‌های mtDNA مشترکی با یاکوت‌ها داشتند) که این امر ممکن است نشان‌دهنده نسب مشترک باشد؛ از سوی دیگر، هیچ هاپلوتیپ کروموزوم-وای مشترکی میان این دو جمعیت یافت نشد. اگرچه این ناهمخوانی ممکن است ناشی از کوچک بودن حجم نمونه در هر دو جمعیت AEG و PDY باشد، اما نتایج مطالعه چندجایگاهی ما با این فرضیه که نمونه باستانی شیونگ‌نو متشکل از برخی نیاکان قوم یاکوت امروزی بوده است، همخوانی نداشت؛ مگر آنکه کاهش شدید جمعیت مردان یاکوت پس از مهاجرت برخی از اعضای قبایل شیونگ‌نو به سمت شمال رخ داده باشد.

نتیجه‌گیری

نتایج مطالعه ما، که نشان‌دهنده تداوم ژنتیکی در بازه زمانی ۲۴۰۰ سال گذشته است، با این دیدگاه مطابقت دارد که می‌توان مغول‌ها را جمعیتی واحد و از نظر ژنتیکی همگون دانست که تکامل آن در همان زیست‌بوم اصلی صورت گرفته است. یافته‌های ما حتی حاکی از آن است که برخی از نوادگان امروزی شیونگ‌نو ممکن است همچنان در این منطقه ساکن باشند.

منابع

- Alekseev AN. 1996. Ancient Yakutia: the Iron Age and the medieval epoch. Novosibirsk: Izdatel'stvo Instituta Arkheologii I Etnografii.
- Anderson S, Bankier AT, Barrell BG, de Bruijn MH, Coulson AR, Drouin J, Eperon IC, Nierlich DP, Roe BA, Sanger F, Schreier PH, Smith AJ, Staden R, Young IG. 1981. Sequence and organisation of the human mitochondrial genome. *Nature* 290:457–465.
- Belkhir K, Borsa P, Chikhi L, Raufaste N, Bonhomme F. 2001. GENETIX 4.02, logiciel sous WindowsTM pour la géne'tique des populations. Montpellier: Laboratoire Génome, Populations, Interactions; CNRS UMR 5000; Université Montpellier II.
- Calafell F, Underhill P, Tolun A, Angelicheva D, Kalaydjieva L. 1996. From Asia to Europe: mitochondrial DNA sequence variability in Bulgarians and Turks. *Ann Hum Genet* 60:35–49.
- Cinnioglu C, King R, Kivisild T, Kalfoglu E, Atasoy S, Cavalleri GL, Lillie AS, Roseman CC, Lin AA, Prince K, Oefner PJ, Shen P, Semino O, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA. 2004. Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia. *Hum Genet* 114:127–148.
- Comas D, Calafell F, Mateu E, Pe'rez-Lezaun A, Bertranpetit J. 1996. Geographic variation in human mitochondrial DNA control region sequence: the population history of Turkey and its relationship to the European populations. *Mol Biol Evol* 13:1067–1077.
- Crube'zy E, Masset C, Lorans E, Perrin F, Tranoy L. 2000. Arche'ologie fune'raire. Errance Edt. France.
- de Knijff P, Kayser M, Caglia A, Corach D, Fretwell N, Gehrig C, et al. 1997. Chromosome Y microsatellites: population genetic and evolutionary aspects. *Int J Legal Med* 110:134–49.
- Destro-Bisol G, Boschi I, Caglia` A, Tofanelli S, Pascali V, Paoli G, Spedini G. 2000. Microsatellite variation in central Africa: an analysis of intrapopulational and interpopulational genetic diversity. *Am J Phys Anthropol* 112:319–337.
- Di Benedetto G, Ergu"ven A, Stenico M, Castri L, Bertorelle G, Togan I, Barbujani G. 2001. DANN: diversity and population admixture in Anatolia. *Am J Phys Anthropol* 115:144–146.
- Dupuy BM, Stenersen M, Egeland T, Olaisen B. 2004. Y-chromosomal microsatellite mutation rates: differences in mutation rate between and within loci. *Hum Mutat* 23:117–124.
- Federova SA, Bermisheva MA, VILLEMS R, Maksimova NR, Khusnutdinova EK. 2003. Analysis of mitochondrial lineages in Yakuts. *Mol Biol* 37:643–653.

- Gabriel MN, Huffine EF, Ryan JH, Holland MM, Parsons TJ. 2001. Improved mtDNA sequence analysis of forensic remains using "mini-primer set" amplification strategy. *J Forensic Sci* 46:247–253.
- Grousset R. 1989. *L'empire des steppes*. Payot Editions. France.
- Guo SW, Thompson EA. 1992. Performing the exact test of Hardy-Weinberg proportion for multiple alleles. *Biometrics* 48:361–372.
- Karafet TM, Zegura SL, Posukh O, Osipova L, Bergen A, Long J, Goldman D, Klitz W, Harihara S, de Knijff P, Wiebe V, Griffiths RC, Templeton AR, Hammer MF. 1999. Ancestral Asian source(s) of New World Y-chromosome founder haplotype. *Am J Hum Genet* 64:817–831.
- Keyser-Tracqui C, Crube'zy E, Ludes B. 2003. Nuclear and mitochondrial DNA analysis of Xiongnu population (III B.C.–II A.D.) from the Egyin Gol Valley (Mongolia, peri-Bai'kal area). *Am J Hum Genet* 73:247–260.
- Keyser-Tracqui C, Blandin P, Ricaut FX, Petkovski E, Cru-be'zy E, Ludes B. 2004. SNP analysis of a 2300-year old Xiongnu population. Does the Tat polymorphism originate in northern Mongolia? *Prog Forensic Genet [Int Congr Ser]* 1261:325–327.
- Kolman CJ, Sambuughin N, Bermingham E. 1996. Mitochondrial DNA analysis of Mongolian populations and implications for the origin of New World founders. *Genetics* 142:1321–1334.
- Kumar S, Tamura K, Jakobsen IB, Nei M. 2001. MEGA2: molecular evolutionary genetics analysis software. *Bioinformatics* 17:1244–1245.
- Nasidze I, Scha'dlich H, Stoneking M. 2003. Haplotypes from the Caucasus, Turkey and Iran for nine Y-STR loci. *Forensic Sci Int* 137:85–93.
- Okladnikov AP. 1955. The history of the Yakut ASSR. Volume1: Yakutia before its incorporation into the Russian state. Moscow: Izdatel'stvo Akademii Nauk SSSR [in Russian].
- Oota H, Settheetham-Ishida W, Tiwawech D, Ishida T, Stoneking M. 2001. Human mtDNA and Y-chromosome variation is correlated with matrilineal versus patrilineal residence. *Nat Genet* 29:20–21.
- Pakendorf B, Morar B, Tarskaia LA, Kayser M, Soodyall H, Rodewald A, Stoneking M. 2002. Y-chromosomal evidence for a strong reduction in male population size of Yakuts. *Hum Genet* 110:198–200.
- Pakendorf B, Wiebe V, Tarskaia LA, Spitsyn VA, Soodyall H, Rodewald A, Stoneking M. 2003. Mitochondrial DNA evidence for admixed origins of central Siberian populations. *Am J Phys Anthropol* 120:211–224.
- Pe'rez-Lezaun A, Calafell F, Mateu E, Comas D, Ruiz-Pacheco R, Bertranpetit J. 1997. Microsatellite variation and the differentiation of modern humans. *Hum Genet* 99:1–7.
- Puzyrev VP, Stepanov VA, Golubenkov MV, Puzyrev KV, Maximova NR, Kharkov VN, Spiridonova MG, Nogovitsina AN. 2003. MtDNA and Y-chromosome lineages in the Yakut population. *Mol Biol* 39:816–822.
- Raymond M, Rousset F. 1995. GENEPOP (version 1.2): population genetics software for exact tests and ecumenicism. *J Hered* 86:248–249.
- Reynolds J, Weir BS, Cockerham CC. 1983. Estimation of the coancestry coefficient: basis for a short-term genetic distance. *Genetics* 105:767–779.
- Richards M, Co'rte-Real H, Forster P, Macauley V, Wilkinson-Herbots H, Demaine A, Papiha S, Hedges R, Bandelt HJ, Sykes B. 1996. Paleolithic and Neolithic lineages in the European mitochondrial gene pool. *Am J Hum Genet* 59:185–203.

Rozas J, Rozas R. 1999. DnaSP version 3: an integrated program for molecular population genetics and molecular evolution analysis. *Bioinformatics*, 15:174–175.

Saitou N, Nei M. 1987. The neighbor-joining method: a new method for reconstructing phylogenetic trees. *Mol Biol Evol* 1987;4:406–425.

Schneider S, Roessli D, Excoffier L. 2000. ARLEQUIN, version 2.0: a software for population genetic data analysis. Geneva: University of Geneva.

Tamura K, Nei M. 1993. Estimation of the number of nucleotide substitutions in the control region of mitochondrial DNA in humans and chimpanzees. *Mol Biol Evol* 10:512–526.

Thangaraj K, Singh L, Reddy AG, Rao VR, Sehgal SC, Underhill PA, Pierson M, Frame IG, Weir BS. 1996. Genetic data analysis. Sunderland, MA: Sinauer Associates.

Zerjal T, Dashnyam B, Pandya A, Kayser M, Roewer L, Santos FR, Schienföhövel W, Fretwell N, Jobling MA, Harihara S, Shimizu K, Semjídmaa D, Sajantila A, Salo P, Crawford MH, Ginter EK, Evgrafov OV, Tyler-Smith C. 1997. Genetic relationships of Asians and Northern Europeans, revealed by Y-chromosomal DNA analysis. *Am J Hum Genet* 60: 1174–1183.

Zierdt H, Hummel S, Herrmann B. 1996. Amplification of human short tandem repeats from medieval teeth and bone samples. *Hum Biol* 68:185–199.