

კავკასიის რეგიონებს შორის გენეტიკური კავშირების დადგენა

გიორგი გოგიაშვილი

*სამაგისტრო ნაშრომი წარდგენილია ილიას სახელმწიფო უნივერსიტეტის
საბუნებისმეტყველო მეცნიერებებისა და მედიცინის ფაკულტეტზე გამოყენებით
გენეტიკაში მეცნიერების მაგისტრის აკადემიური ხარისხის მინიჭების მოთხოვნების
შესაბამისად*

გამოყენებითი გენეტიკა

დავით თარხნიშვილი, პროფესორი
ილიას სახელმწიფო უნივერსიტეტი
თბილისი, 2025

სარჩევი

სარჩევი -----	i
ილუსტრაციების ჩამონათვალი -----	ii
ცხრილების ჩამონათვალი -----	ii
აბრევიატურების ჩამონათვალი -----	iii
აბსტრაქტი -----	1
შესავალი -----	3
კვლევის ობიექტები და მეთოდები -----	7
ა) კვლევის ობიექტების შერჩევა -----	9
ბ) კომერციულ ლაბორატორიაში ჩატარებული გენეტიკური ტესტირების სპეციფიკა და შედეგების პირველადი დამუშავება -----	9
გ) სექვენირებისათვის აუცილებელი ფაილის მომზადება -----	10
დ) ფილოგენეტიკური ხეების აგება სხვადასხვა მეთოდზე დაყრდნობით -----	11
ე) საერთო ქრომოსომების მიხედვით ცხრილის აგება, ინდივიდების საცხოვრებელი რეგიონების მიხედვით დაჯგუფება -----	12
ვ) საერთო ქრომოსომების რაოდენობის მიხედვით „გენეტიკური დისტანციების მატრიცის“ აგება -----	13
ზ) საერთო ქრომოსომების რაოდენობის მიხედვით, ფილოგენეტიკური ხის აგება რეგიონებს შორის -----	13
შედეგები -----	13
დისკუსია -----	24
დანართი -----	29
განაცხადი -----	30
მადლობა -----	31

ბიბლიოგრაფია -----	32
ილუსტრაციების ჩამონათვალი -----	ii
ილუსტრაცია 1: „MEGA 11“-ში აგებული ხე NJ-ის მეთოდით -----	14
ილუსტრაცია 2: CIPRESS-ში ხელსაწყო “IQ-TREE”-ს გამოყენებით აგებული ფილოგენეტიკური ხე “ML”-ის მეთოდით. -----	16
ილუსტრაცია 3: ბაისური მეთოდით აგებული ფილოგენეტიკური ხე-----	17
ილუსტრაცია 4: საერთო ქრომოსომებზე დაყრდნობით კავკასიის 8 მიკრორეგიონის მიხედვით “NJ”-ის მეთოდით აგებული ფილოგენეტიკური ხე პროგრამა „MEGA 11“-ში. - -----	23
ცხრილების ჩამონათვალი -----	ii
ცხრილი 1: კავკასიის 8 მიკრორეგიონად გაერთიანებული 120 ინდივიდის შედეგი ქრომოსომების ჯამურ რაოდენობაზე დაყრდნობით -----	19
ცხრილი 2: კავკასიის 8 მიკრორეგიონად გაერთიანებული 120 ინდივიდის გენეტიკური შერევა პროცენტულ მნიშვნელობებში -----	20
ცხრილი 3: კავკასიის 8 მიკრორეგიონად გაერთიანებული 120 ინდივიდის გენეტიკური დისტანციის მატრიცა -----	21

აბრევიატურების ჩამონათვალი

SNP - ერთნუკლეოტიდიანი პოლიმორფიზმი

ML - “Maximum likelihood” მეთოდი ფილოგენეტიკური ხის ასაგებად

NJ - „Neighbor-joining” მეთოდი ფილოგენეტიკური ხის ასაგებად

CHG- ეპიპალეოლითის პერიოდის კავკასიის მონადირე-შემგროვებელი

ANF - ნეოლითის პერიოდის ანატოლიელი მიწათმოქმედი

WHG- ზედა პალეოლითის ევროპის დასავლეთის მონადირე-შემგროვებლები

IRAN_N - ნეოლითის ეპოქის ზაგროსის მიწათმოქმედი

WSH - ბრინჯაოს ხანის პონტურ-კასპიური სტეპის მესაქონლეები

ANE- ზედა პალეოლითის ეპოქის უძველესი ჩრდილო ევრაზიელის პოპულაცია

EHG - მეზოლითის ეპოქის აღმოსავლეთის მონადირე-შემგროვებელი

MAF - პოპულაციაში არსებული განსაკუთრებით მცირე სიხშირის ალელები

IUPAC – თეორიული და გამოყენებითი ქიმიის საერთაშორისო კავშირი

აბსტრაქტი

ჩემი კვლევის მიზანს წარმოადგენდა ტერიტორიულად არც ისე დიდი, თუმცა ამის მიუხედავად, ეთნო-ლინგვისტურად საკმაოდ მრავალფეროვანი კავკასიის რეგიონის პოპულაციათა შესწავლა და მათი ერთმანეთთან გენეტიკური შერევის მაჩვენებლების განსაზღვრა. მიუხედავად ლინგვისტური, რელიგიური თუ კულტურული მრავალფეროვნებისა, ამ რეგიონის სხვადასხვა წერტილში მცხოვრები პოპულაციები მეტ-ნაკლებად მაინც ინაჩრუნებენ ერთმანეთთან გენეტიკურ კავშირს. (Tarkhnishvili et al., 2014).

ამ კვლევის ფარგლებში, როგორც საქართველოს, ასევე მთლიანად კავკასიის სხვადასხვა რეგიონიდან შევისწავლე 120 ინდივიდის აუტოსომური გენომი (22 წყვილ აუტოსომურ ქრომოსომაში გადანაწილებული $< 150\ 000$ SNP) ავაგე ფილოგენეტიკური ხეები როგორც მთლიანი გენომის, ასევე ცალკეული ქრომოსომების მიხედვით. მიღებული შედეგების სიზუსტეში დარწმუნების მიზნით, მთლიანი გენომის გამოკვლევისათვის ხეების აგებისას გამოვიყენე სამი მეთოდი - ბაისური, ML და NJ, რომელთა შედეგები გავაანალიზე და შევამაჯე, ხოლო ცალკეული ქრომოსომების მიხედვით ხის ასაგებად მივმართე NJ მეთოდს, რომლითაც მიღებული შედეგი გამოვიყენე გენეტიკური დისტანციის მატრიცის ასაგებად, რამაც მომცა წარმოდგენა კავკასიის სხვადასხვა პოპულაციის შორის გენეტიკური შერევის შესახებ.

მთლიანი გენომის მიხედვით სამივე მეთოდით აგებულმა ხემ ნათლად დამანახა სხვებისგან მკვეთრად გამიჯნული რამდენიმე ჯგუფი - ლაზები, მესხები და სომხები, სვანები, ჩრდილო-აღმოსავლეთ საქართველოს მთის პოპულაციები და ჩრდილო-აღმოსავლეთ კავკასიის რეგიონის მკვიდრები. ხოლო რაც შეეხებათ დანარჩენ პოპულაციებს, მათი ჯგუფი მეზობელი პოპულაციებისგან ნაკლებად იყო გამიჯნული.

ხოლო რაც შეეხება ცალკეულ აუტოსომურ ქრომოსომებს, NJ მეთოდით აგებული ხის შედეგების გათვალისწინებით, კავკასიის ტერიტორია დავყავი 8 მიკრორეგიონად. აქედან გამოიკვეთა რამდენიმე არეალი, რომელში მცხოვრებ ინდივიდებში გენეტიკური შერევის

უფრო მაღალი რიცხვი ფიქსირდება თავიანთ მშობლიურ ტერიტორიაზე მცხოვრებ პოპულაციებთან, ვიდრე კავკასიის დანარჩენ მიკრორეგიონებთან მიმართ. ასეთი მიკრორეგიონებია: ჩრდილო -აღმოსავლეთ კავკასია, საქართველოს ჩრდილო - აღმოსავლეთი ნაწილი, ლაზეთი, მესხეთი, სომხეთი და სვანეთი. დანარჩენ მიკრორეგიონებში მცხოვრებ პოპულაციებში, მაგალითად ისეთებში, როგორიცაა ჩრდილო - დასავლეთ კავკასია, დასავლეთ და აღმოსავლეთ საქართველოს ბარის მოსახლეობა, ნაკლებად გამოიკვეთა ასეთი ერთმნიშვნელოვანი გენეტიკური სურათი.

ხოლო რაც შეეხება მიკრორეგიონების მიხედვით საერთო ქრომოსომებზე დაყრდნობით აგებულ ხეს, სურათი მეტწილად იგივე იყო, იმ განსხვავებით, რომ ლაზების პოპულაცია მოხვდა ჩრდილო-დასავლეთ კავკასიელებთან, ხოლო სვანებისა კი - ჩრდილო აღმოსავლეთ საქართველოსთან ახლოს, რამაც მაფიქრებინა, რომ ეს ყველაფერი უფრო მეტად თანამედროვე მიგრაციების შედეგია.

მეზობელ ტერიტორიებზე პოპულაციათა თანამედროვე მიგრაციების წერილობით თუ ზეპისიტყვიერ წყაროებზე დაყრდნობით, აგრეთვე სხვადასხვა პერიოდის არქაული ნამარხების გენეტიკური შესწავლით, ჩვენ შეგვიძლია თანამედროვე პოპულაციებთან მათი შედარება, რამაც შეიძლება მიღებული შედეგების განმარტების მცდელობისას, ჭეშმარიტ პასუხამდე მიგვაახლოვოს. CHG-ს არქაული გენომის პროცენტული შემცველობა დასავლეთ საქართველოსა (სვანეთი, იმერეთი, აფხაზეთი, რაჭა-ლეჩხუმი, სამეგრელო, გურია) და დასავლეთ კავკასიის ტერიტორიიდან სამხრეთისა და აღმოსავლეთის მიმართულებით შედარებით მცირდება. კავკასიის სამხრეთ ნაწილში ზოგჯერ CHG-ზე მეტად, ANF-ის არქაული გენომი უფრო ჭარბობს (ლაზეთი, მესხეთი, სომხეთი) ხოლო ჩრდილო კავკასიასა და ჩრდილო - აღმოსავლეთ საქართველოს მთიან ნაწილში ბრინჯაოს ხანის დროს პონტურ - კასპიური სტეპიდან ჩამოსული მოსახლეობა (WSH) გენეტიკურად შეერია ადგილობრივ მოსახლეობას, რასაც შეეძლო თანამედროვე ჩრდილო კავკასიისა და ჩრდილო-აღმოსავლეთ საქართველოს მთის პოპულაციების ერთმანეთის მიმართ გენეტიკურ აფინურობაზეც ჰქონოდა ზეგავლენა. (Gavashelishvili et al., 2023)

ძირითადი საძიებო სიტყვები: აუტოსომური გენომი, SNP, ფილოგენია, NJ, ML და ბაისური მეთოდები, ეპიპალეოლითის კავკასიელი მონადირე-შემგროვებელი, ნეოლითის ანატოლიელი ფერმერი, ბრინჯაოს ხანის პონტურ-კასპიური სტეპის მესაქონლეები.

შესავალი

კავკასიის ტერიტორიაზე დღეს მრავალი ეთნო-ლინგვისტური ჯგუფი სახლობს. მიუხედავად არც ისეთი ვრცელი არეალისა, კავკასიაში ვხვდებით ხუთ ძირითად ლინგვისტურ ოჯახს: სამხრეთ კავკასიურს, იგივე ქართველურს, ჩრდილო-აღმოსავლეთ კავკასიურს, ჩრდილო დასავლეთ კავკასიურს, ინდო - ევროპულსა და ალთაურს. მიუხედავად ასეთი ლინგვისტური მრავალფეროვნებისა, თითოეულ ამ ენაზე მოლაპარაკე პოპულაციას საუკუნეებისა და ათასწლეულების განმავლობაში ჰქონდა ერთმანეთთან მჭიდრო კავშირი, რაც მათ გენეტიკურ თავისებურებაზეც აისახა. (Tarkhnishvili et al., 2014).

აღსანიშნავია ის ფაქტი, ერთი პოპულაციის მიერ მეორის მიმართ ყოფითი თავისებურებების, კულტურის ნიუანსების მიმოცვლა და სალაპარაკო ენის ჩანაცვლება უფრო მარტივად ხდება, ვიდრე მათ შორის გენთა მიმოცვლა. ამიტომაც, მართალია კავკასიაში დღეს ლინგვისტურად სამი ავტოქტონური ოჯახი ბინადრობს, თუმცა დროის სხვადასხვა პერიოდში აქ შემოსული ინდო - ევროპულ და ალთაურ ენებზე მოლაპარაკე ეთნოსები მაინც იზიარებენ ლინგვისტურად ავტოქტონ პოპულაციასა გენეტიკურ სურათს. (Tarkhnishvili et al., 2017).

კავკასიაში ანატომიურად თანამედროვე ადამიანის დასახლების ადრეული ეტაპებიდანვე (ზედა პალეოლითი) ჩვენთვის ცნობილია ამ რეგიონში მცხოვრები პოპულაციების განსახლების არეალი, მეზობელ პოპულაციებთან კავშირი და რაც ჩვენთვის ყველაზე მეტად მნიშვნელოვანია, გენეტიკური თავისებურებები. (Gavashelishvili et al., 2021)