TARTU ÜLIKOOL

LOODUS- JA TEHNOLOOGIATEADUSKOND

MOLEKULAAR- JA RAKUBIOLOOGIA INSTITUUT

EVOLUTSIOONILISE BIOLOOGIA ÕPPETOOL

Kaidi Kruuspan

Krimmitatarlaste, aasovikreeklaste ja lakkide emaliinide iseloomustamine võrdluses naaberpopulatsioonide ning keelesugulastega

Bakalaureusetöö

Juhendajad

M.Sc. Monika Karmin

Ph.D. Ene Metspalu

TARTU 2014

Sisukord

Kasutatud lühendid 4

Sissejuhatus 5

1. Kirjanduse ülevaade 6

1.1 Krimmitatarlased 6

1.2 Aasovikreeklased 7

1.3 Lakid 8

1.4 Lipkatatarlased 9

1.5 Inimese mitokondriaalne DNA 10

1.6 Inimese mtDNA populatsioonigeneetilise markerina 12

1.7 Varased hominiidid ja anatoomiliselt moodsa inimese teke ning levik arheoloogiliste leidude põhjal 14

1.8 Mitokondriaalse DNA haplogruppide levik 16

1.9 MtDNA varieeruvus Kaukaasias 18

1.10 Ukraina populatsioonide mtDNA varieeruvus 19

1.11 Volga-Uurali piirkonna tatarlaste mtDNA varieeruvus 20

1.12 Uue põlvkonna meetodid populatsioonigeneetikas 20

2. Eksperimentaalosa 23

2.1 Töö eesmärgid 23

2.2 Materjal ja metoodika 23

2.2.1 Katsematerjal 23

2.2.2 MtDNA sekveneerimine 24

2.2.2.1 PCR 24

2.2.2.2 Geelelektroforees 25

2.2.2.3 Produkti puhastamine 25

2.2.3 Sekveneerimine 25

2.2.3.1 Sekveneerimise reaktsioon 26

2.2.3.2 DNA sadestamine 26

2.2.4 Andmeanalüüs 27

2.2.4.1 Sekveneeritud DNA järjestuste analüüs 27

3. Tulemused ja arutelu 28

3.1 MtDNA haplogruppide sagedused uuritud populatsioonides 28

3.2 Uuritud populatsioonide emaliinid Kaukaasia ja Lääne-Euraasia populatsioonide taustal 31

3.3 Edasine töö 35

Kokkuvõte 37
Maternal lineages of Crimean Tatars, Azov Greeks and Laks within the context of their geographic and linguistic neighbours 39
Tänuavaldused 41
Kasutatud kirjandus 42
Kasutatud veebiaadressid 50
Lisad 51
Lihtlitsents 64

Kasutatud lühendid

AMI – anatoomiliselt moodne inimene

dNTP – desoksüribonukleotiid

ddNTP - didesoksüribonukleotiid

EDTA-Na_2 – naatriumetüleendiamiintetraatsetaat

Hg - haplogrupp

HVS – mitokondriaalse DNA hüpervarieeruv segment (*hypervariable segment*)

LGM – viimane jääaja maksimum (*Last Glacial Maximum)*

mtDNA – mitokondriaalne DNA

NRY – Y kromosoomi mitterekombineeruv regioon (*non-recombining region of the Y chromosome*)

PCA – põhikomponentanalüüs *(Principal Component Analysis*)

PCR – polümeraasne ahelreaktsioon (*polymerase chain reaction*)

RFLP – restriktsioonifragmentide pikkuse polümorfism

rCRS – mtDNA Cambridge'i referentsjärjestus (*revised Cambridge reference sequence*)

RSRS – inimese rekonstrueeritud referentsjärjestus (*Reconstructed Sapiens Reference Sequence*)

rpm – pööret minutis

SNP – ühenukleotiidiline polümorfism (*single nucleotide polymorphism*)

STR – lühike tandemkordus (*short tandem repeat*)

Sissejuhatus

Bakalaureusetöö pealkirjaga „Krimmitatarlaste, aasovikreeklaste ja lakkide emaliinide iseloomustamine võrdluses naaberpopulatsioonide ning keelesugulastega“ eesmärk on uurida ja kirjeldada kolme populatsiooni emaliinide geneetilist varieeruvust ning võrrelda seda nende geograafiliste naabritega. Fülogeneetiliseks analüüsiks kasutatakse nende rahvaste mitokondriaalset DNA-d. Mitokondriaalne DNA on vaid emaliini pidi päranduv marker, mis sobib fülogeneetilisteks uuringuteks kõrge mutatsioonisageduse, suure koopiaarvu ning rekombinatsiooni puudumise tõttu. Põlvkondadevahelised muutused on põhjustatud mitokondriaalsesse DNA-sse ajas tekkivate mutatsioonide kuhjumisest. Mitokondriaalse DNA erinevate variantide, nende levikumustrite ja sageduse uurimine võimaldab luua emaliine iseloomustavaid fülogeneetilisi puid ja võrgustikke. Nende alusel on võimalik hinnata populatsioonides leiduvate liinide hargnemiste tekkeaega ja suunda. Emaliinide levikumustrite iseloomustamine võimaldab kaardistada ka rahvaste rändeid, leida sugulaspopulatsioone ning uurida inimkonna kujunemist määravaid demograafilisi protsesse.

Töö eesmärgid on analüüsida seni väheiseloomustatud populatsioonide – krimmitatarlaste, lakkide ja aasovikreeklaste emaliinide varieeruvust põhihaplogrupi tasemel, samuti nende emaliinide varieeruvust naaberpopulatsioonide kontekstis ja võrdluses lipkatatarlaste ning kaasanitatarlastega. Eesmärk on ka iseloomustada Lääne- ja Ida-Euraasia emaliinide osakaalu nendes populatsioonides.

Antud töös saadud andmete analüüsimine võimaldab paremini mõista nende populatsioonide kujunemist ja segunemist geneetilisel maastikul.

Märksõnad: krimmitatarlased, lakid, aasovikreeklased, mtDNA, haplogrupp

1. Kirjanduse ülevaade

1.1 Krimmitatarlased

Krimmitatarlaste põliseks kodumaaks on Krimmi poolsaar (joonis 1) Musta mere põhjarannikul. Krimmi poolsaar on *de jure* Ukraina ning *de facto* Vene Föderatsiooni koosseisu kuuluv autonoomne vabariik. Krimmitatarlased on turgi keeli kõnelevad sunniidid (Aydıngün ja Aydıngün, 2007), nende rahvaarv 2001. aastal toimunud Ukraina rahvaloenduse põhjal on 248 193 (*Ukrainian census 2001*).

Krimmitatari keel kuulub turgi keelte rühma ning jaguneb kolmeks murdeks: põhja- ehk stepimurre, keskmurre ja lõuna- ehk rannikumurre. Põhjamurre on kujunenud kõptšaki-nogai, keskmurre kõptšaki-polovetsi ja lõunamurre oguusi tüüpi turgi keeltest (Kolga jt., 1993).

Krimmitatarlased kujunesid rahvana välja poolsaare rannikualadel 13. ja 14. sajandil. Kuldordusse kuulunud turgi ja mongoli hõimud tungisid poolsaarele 1239. aastal ning segunesid piirkonda eelnevalt asustanud rahvastega, näiteks armeenlaste, kiptšakkide ja kreeklastega (Williams, 1998).

Krimmi khaaniriik tekkis 1443. aastal Kuldordu lagunemisel. Aastal 1475 allutati Krimmi khaaniriik Ottomani impeeriumi (turgi hõimude impeerium Anatoolias *(Encyclopaedia Britannica)*)poolt. Krimmi khaaniriik valitses poolsaarel kolm sajandit, kuni liideti Venemaaga 1783. aastal (Kolga jt, 1993).

Venemaa sissetung põhjustas antud piirkonna vaesumist ning suuri demograafilisi muutusi. Enne venelaste sisserännet moodustasid krimmitatarlased 98% riigi elanikkonnast. Vene invasiooni tagajärg oli kohalike väljaränne, mis põhjustas krimmitatarlaste jäämise vähemusse. Aastal 1921 moodustati Krimmi poolsaarest Vene Föderatsiooni kuuluv Krimmi Autonoomne Nõukogude Sotsialistlik Vabariik, aastaks 1930 jäi krimmitatarlasi kodumaale vähem kui 20% (Kolga jt., 1993).

Krimmitatarlaste suurküüditamine 18. mail 1944. aastal mõjus rahva kultuurile hävitavalt. Enamik krimmitatarlasi viidi Usbeki NVS-sse. 1989. aastal oli krimmitatarlasi Krimmis vaid 1,5% (st 38 000) (Kolga jt., 1993; Aydıngün ja Aydıngün, 2007). Nõukogude Sotsialistlike Vabariikide Liidu Ülemnõukogu otsus lubas 1989. aastal krimmitatarlastel kodumaale naaseda (Kolga jt., 1993). Aastaks 1995 kasvas krimmitatarlaste arv Venemaa rahvaloenduse andmetel 260 000-ni (russiancensus), moodustades 10% Krimmi poolasaare rahvaarvust (Aydıngün ja Aydıngün, 2007).

1.2 Aasovikreeklased

Kreeklaste suur sisseränne Aasovi mere (joonis 1) äärsetele aladele sai alguse 18. sajandi lõpus. Pärast Vene-Türgi sõdu aastatel 1769–1774 ja 1789–1792 liideti osa Ottomani impeeriumi Vene impeeriumiga. Kreeklased saabusid erinevatest Ottomani impeeriumi osadest: Peloponnesose poolsaarelt, Egeuse saartelt, Musta mere lõunarannikult ja Odessast. Emigreeruma suunas neid Vene keisrinna Jekateriina II, kelle ajendiks oli soov õõnestada Krimmi khaaniriigi tegevust ning laiendada Vene impeeriumi piire. Tekkisid eraldiseisvad kreeklaste kogukonnad, mis laienesid veelgi aastatel 1828–1856 tuhandete kreeklastega saabumisega Anatooliast, mis omakorda viis uute külade ehitamiseni. Lisaks kreeklastele asustasid piirkonda ka teised rahvad – sakslased, bulgaarlased, serblased, austerlased ning venelased. Jekateriina II poolt lubatud privileegid ja soodsad majanduslikud väljavaated soosisid suurt elanike sissevoolu. Maksuvabastused, elamisload, toetused, ekspordivõimalused ning kaubandusvõrgustikud Aasovi merel olid kindlaks pinnaseks uustulijatele. Musta mere naabruses oleva Aasovi meri mängis suurt rolli Euroopa ja Vene impeeriumi vahelises kaubanduses. Sisserännanud kreeklased kasvatasid teravilja ning lõid mitmeid kaubanduslikke võrgustikke Euroopa tähtsaimate turgudega. Nad kuulusid ühiskonnas liidrite klassi, neile anti luba ehitada oma kirikuid ja koole. Suur osa kreeka kogukondi kogunesid värskelt rajatud linnadesse, näiteks Mariupol ja Nikolaev. Aasovikreeklaste tänast rahvaarvu on raske kindlaks määrata, kuid 1989. aasta Nõukogude Liidu rahvaloenduse andmetel elas Mariupoli linnas 24 000 kreeka päritolu inimest, linna ümbruse asulates 50 000 (Kardasis, 2001).

Aasovikreeklased on keeleliselt mitmekesised. Osa piirkonnas elavast rahvast, keda kutsutakse urumideks, räägib urumi keelt, mis kuulub turgi keelte hulka, teised aga uuskreeka keele dialekti rumeika keelt (Blackwell, 2011).

Joonis 1. Krimmi poolsaar ja Aasovi meri (*BBC*).

1.3 Lakid

Lakkide kodumaa on Dagestani Vabariik, mis asub Suur Kaukasuse peaaheliku ida- ning põhjakülgedel ning on Vene Föderatsiooni osa (joonis 5). Idast piirneb Dagestan Kaspia merega, lõunanaabruses asuvad Gruusia ning Aserbaidžaan, läänepoolse piiri taga asub Tšetšeenia. Dagestani Vabariigi pealinn on Mahhatškala (*Encyclopaedia Britannica*). Dagestani iseloomustab etniline mitmekesisus, enim esindatud rahvad on avaarid ja dargid (Minahan, 2000). Lakkide rahvaarv on 2010. aasta Vene Föderatsiooni rahvaloenduse andmetel 178 630 (*Russian Census 2010*). Arvuliselt on neid umbes 136 000, kellest 133 000 elavad Dagestani Vabariigis, ning 3000 asuvad lõunanaabruses Aserbaidžaanis. Lakid ise nimetavad enda kodumaad Lakstaniks. Piirkond on läbi ajaloo olnud sillaks Aasia ja Euroopa vahel, seetõttu on ala tihti läbinud ning rüüstanud võõrad väed. Dagestani alad on mägised, ebatasased ja isoleeritud, mille tõttu oli tegemist raskesti ligipääsetava piirkonnaga (Minahan, 2000).

Arvatakse, et lakkide esivanemateks on Ida-Kaukaasia asustanud iidne gumikute hõim (Minahan, 2000).

Laki keel on kaukaasia keel, kuulub nahhi-dagestani keelerühma (Comrie, 2008). Laki keel on lähedalt seotud dargi keelega, kuigi need on pole vastastikku mõistetavad keeled. Laki keeles eristatakse viit erinevat dialekti, milleks on kumukh, vikhli, vitskh, ashtikuli ja balkar-calakan (Minahan, 2000).

Lakid on läbi ajaloo vapralt võidelnud enda identiteedi eest. Erinevalt teistest dagestani rahvastest, puuduvad nendel hõimud ja klannid. Araabia moslemid püüdsid juba 8. sajandil lakke islamiusku pöörata, kuid pöördumine võttis aega sadu aastaid. 13. ja 14. sajandil saabusid mäestiku aladele Kuldordu mongolite ning Timuri väed. Lakkide kodumaa sai pooliseseisvaks riigiks ning osaks Kuldordust. 15. sajandil aga saavutasid lakid taas enda kodumaa üle võimu ning laiendasid enda piire ka põhja pool, mis viis nad konflikti kumõki rahvastega. Pärsiast saabunud kaupmehed 15. sajandil aga tõid taas islami isoleeritud lakkide küladesse. Järgneval kahel sajandil pöörasid ka põhjast saabunud mongolid lakke jõuga islamiusku ning 19. sajandil võtsid lakid islamiusu omaks, seega tänapäeval on nad sunniidid (Minahan, 2000).

Lakkide territooriumi hõivas Vene valitsus aastal 1813, kui sõlmiti Gulistani rahuleping Venemaa ja Pärsia vahel. Vene administratsiooni saabumine põhjustas lakkide muutumist kõige venevastasemaks dagestani rahvaks. Lakid suutsid osaliselt säilitada poliitilise autonoomsuse, kuid aastal 1865 alistasid vene võimud kogu lakkide territooriumi. (Minahan, 2000).

1921. aastal pärast Venemaa kodusõda loodi lakkide kodumaast Dagestani Autonoomne Vabariik. Nõukogude Liidu kokkuvarisemisele aastal 1991 järgnenud sündmuste seas kuulutati välja Dagestani Vabariik, mis on praegu osa Vene Föderatsioonist (Minahan, 2000).

1.4 Lipkatatarlased

Lipkatatarlased, teise nimetusega valgevenetatarlased, elavad tänapäeval Valgevenes Minski regiooni läänepoolses osas, samuti Valgevene kirdeosa Bresti regioonis ja Hrodna oblastikeskuses. Neid elab ka Leedu kaguosas, Kaunases ning Ida- ja Lääne-Poolas (Kolga jt, 1993).

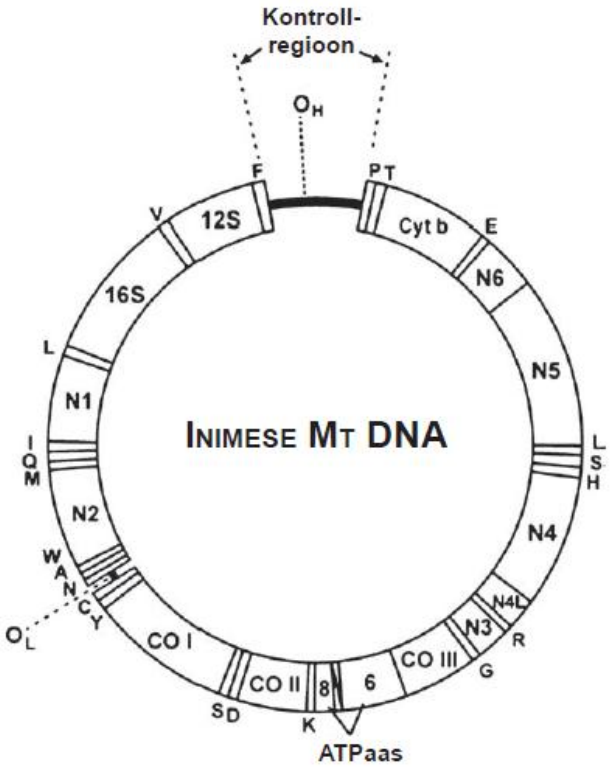
Lipkatatarlasi hõlmavat rahvaloendust ei ole läbi viidud, seega pole nende rahvaarv teada. Umbkaudse hinnanguna on pakutud nende arvuks Valgevenes ja Leedus 7000–8000. On ka arvatud, et kõikide tatarlaste arv Leedu territooriumil 1897. aasta rahvaloenduse andmetel oli 4500 ning 1989. aasta rahvaloenduse andmetel 5100. Kahjuks pole võimalik kindlaks teha, palju neist olid just lipkatatarlased (Kolga jt., 1993).

Vastavalt legendidele pärinevad lipkatatarlased nogaidest, kiptšakkidest ja krimmitatarlastest, kes toodi Leetu sõjavangidena ja hiljem ka teenistusse kutsutud sõjameestena 14. ja 15. sajandil. Immigradid muutusid eliitrahvaks ning nautisid võrdseid

õigusi Poola-Leedu aadlikega. Nad vabastati maamaksudest ning neil oli täielik usuvabadus. Aastaks 1775 olid nad täieõiguselised Poola-Leedu aadlikud. Selleks ajaks rääkisid nad ka valgevene keelt. Lipkatatarlaste etnilisust säilitas nende islamiusk, neil olid isiklikud mošeed ja eraldiseisev vaimulikkond. Huvitav on fakt, et kogu nende religioosne kirjandus avaldati araabia keeles paralleelselt valgevene keele tõlkega. Araabia kirjasüsteemi õpetati ka tatarlaste koolides. 20. sajandi alguseks olid neist saanud ühiskonna intellektuaalid ning nad olid etniliselt suurel määral ühinenud valgevenelastega. Pärast Esimest maailmasõda said lipkatatarlased kodanikuõigusi kolmest riigist, Nõukogude Liidust, Poolast ja Leedust (Kolga jt., 1993).

1.5 Inimese mitokondriaalne DNA

Raku energiat tootvat organelli, mitokondrit, kirjeldas esmakordselt Šveitsi teadlane Von Kölliker 1856. aastal (van der Giezen, 2011). Aastal 1967. tuli Ameerika Ühendriikide teadlane Lynn Margulis välja hüpoteesiga, et umbes 1,5–2 miljardit aastat tagasi tekkisid mitokondrid prokarüootidest endosümbioosi teel. See teooria väidab, et bakteriaalset päritolu endosümbiont „neelati alla“ eukarüootse raku poolt (Sagan, 1967), mis säilis uues peremeesorganismis ja muutus rakuorganelliks. Mitokonder on ümbritsetud kahe membraaniga ning sisaldab mitokondriaalset DNA-d (joonis 2) ehk mtDNA-d (van der Giezen, 2011).



Joonis 2. Inimese mitokondriaalse DNA geenikaart. Näidatud on 12S rRNA, 16S rRNA ja 22 tRNA ehk ribosomaalsete RNA geenide paigutus ja kontrollregioon. Samuti tsütokroom-oksüdaasi geenid - COI-COII, NADH dehüdrogenaasi geenid – N1-N6, N4L, F1 ATPaasi geenid – 6 ja 8, tsütokroom b geen, 22 transport-RNA geeni – standardsed ühetähelised koodid, kaks replikatsiooni alguspunkti (OH, OL) ja kontrollregioon (Pakendorf ja Stoneking, 2005)

Mitokondriaalne DNA avastati 1960. aastatel, uurides tibude embrüote mitokondreid (Nass ja Nass, 1963). Üks imetaja rakk sisaldab 1000–10 000 mtDNA molekuli. MtDNA on kaheahelaline iseseisvalt replitseeruv rõngasmolekul (van der Giezen, 2011). Inimese mtDNA genoomi täisjärjestus on 16 569 aluspaari pikkune.

Inimese mtDNA sisaldab põhiliselt kodeerivat DNA-d, välja arvatud umbes 1100 aluspaari pikkune regulatoorsete funktsioonidega fragment (HVSI ja HVSII – hüpervarieeruv segment, hypervariable segment), mida nimetatakse kontrollregiooniks (joonis 1). See moodustab vähem kui 7% mitokondri genoomist (Pakendorf ja Stoneking, 2005; Ingman jt., 2000). Mitokondri geene on kokku 37 (Torroni jt., 2006), geenidel intronid puuduvad (Anderson jt., 1981; Galtier jt., 2009).

Kuigi mitokonder sisaldab ka DNA reparatsioonisüsteeme, tekivad sellesse organelli mutatsioonid kümneid kordi tihemini kui tuuma DNA-sse. Seda põhjustavad mitmed mitokondrile omased tunnused ja funktsioonid. Esiteks on üks mitokondri funktsioone energia

tootmine oksüdatiivses fosforülatsioonis. Selle protsessi tõttu sisaldab mitokonder palju hapniku vabasid radikaale, mis on mutageensed. Teiseks on kontrollregioon, millest algab replikatsioon (nimetatakse ka D-loop) üheahelaline, seega on mtDNA „haavatavamas“ olukorras kui tuuma DNA. Samuti pole mtDNA kaitstud histoonidega (Jobling jt., 2004).

MtDNA erineb rakutuumas asuvast DNA-st koopiaarvu, suuruse ja pärandumise viisi ja geneetilise koodi poolest (Cavelier jt., 2000). MtDNA-d iseloomustab suur koopiaarv rakus, rekombinatsiooni puudumine, kõrge mutatsioonisagedus ja uniparentaalne pärandumine – mitokonder pärineb rangelt ainult emaliini pidi (Wallace jt., 1999, Ingman ja Gyllensten, 2001; Giles jt., 1980).

1.6 Inimese mtDNA populatsioonigeneetilise markerina

Mitokondriaalse DNA varieerumise analüüsimine inimpopulatsioonides on võimaldanud uurida inimese evolutsiooni, migratsiooni ja populatsioonide üldist ajalugu (Pakendorf ja Stoneking, 2005; Ingman jt., 2000). Ajalooliselt on mtDNA-d peamiselt analüüsitud ühendades diagnostiliste markerite genotüpiseerimise ja kontrollregiooni sekveneerimise infot (Cavelier jt., 2000), nüüdseks on rutiinne sekveneerida ka mtDNA täisjärjestusi. Varaseimad uuringud mitokondriaalse DNA-ga viidi läbi restriktsioonifragmendi pikkuse polümorfismi (RFLP) analüüsil 1980ndatel (Cann jt., 1987; Torroni jt, 1992). MtDNA täisgenoomi sekveneerimine võimaldab kõrgeimat molekulaarset resolutsiooni. Täisgenoomsete järjestuste variatsioonide fülogeneetiline ja fülogeograafiline analüüs võimaldab täpsemalt hinnata, kus ja millal konkreetsed hargnemised on tekkinud (Galtier jt., 2009).

MtDNA on sobiv populatsioonigeneetiline marker ka seetõttu, et omab suurt koopiaarvu. Lisaks asjaolule, et mtDNA asub tsütoplasmas, mitte membraaniga eraldatud rakutuumas, teeb see omadus mtDNA-st hõlpsasti analüüsitava objekti. MtDNA analüüsimise võimalusi kasutatakse laialdaselt iidse DNA uurimiseks ning kohtumeditsiiniliste probleemide lahendamiseks. Samas kõik paljudest mtDNA koopiatest ühes indiviidis ei pruugi olla identsed. Erinevate mtDNA molekulide olemasolu indiviidis nimetatakse heteroplasmiaks (Pakendorf ja Stoneking, 2005).

MtDNA soospetsiifiline pärandumine võimaldab uurida populatsioonide emaliinide ajalugu. Mitokonder ja mtDNA molekulid liiguvad ühest põlvkonnast teise ainult läbi ootsüüdi tsütoplasma. Imetaja munarakk sisaldab umbes 100 000 mitokondrit, spermis leidub neid ainult umbes 100 (Wallace jt., 1999). Lisaks toimub ka isapoolsete mitokondrite

hävitamine rakujagunemisel ubikvitineerimise ja lagundamise protsessi käigus viljastatud ootsüüdi tsütoplasmas (Manfredi jt., 1997; Ingman ja Gyllensten, 2001).

Kuna mitokondri genoomis ei toimu rekombinatsiooni, muutub mtDNA järjestus vaid uute mutatsioonide kuhjumise tõttu emaliinides. Need mutatsioonid sisaldavad endas mitte ainult genealoogilist molekulaarset andmebaasi, vaid võimaldavad iseloomustada ka inimpopulatsioonide ajaloolisi rändeid emaliinide vaatepunktist (Wallace jt., 1999).

Kõrge mutatsioonikiiruse tõttu on inimkonnal palju populatsioonispetsiifilisi mtDNA polümorfisme. MtDNA-s põlvkondade jooksul kuhjunud mutatsioonide järgi saab uurida naiste rändeid eri geograafilistesse regioonidesse. Suur mutatsioonide arv võimaldab eristada isegi üsna hiljuti eraldunud populatsioone (Torroni jt., 1994).

Molekulaarse kella hüpotees väidab, et mutatsioonid kuhjuvad kindlas DNA järjestuses suhteliselt konstantse kiirusega, st molekulaarne evolutsioon on konstantne (Zuckerkandl ja Pauling, 1962). Molekulaarse kella põhjal saab kindlaks teha, millal on lahknenud erinevad geneetilised liinid (Soares jt., 2009).

Mutatsioonikiirus mtDNA-l on 5–10 korda kõrgem kui tuumas asuvatel geenidel. Seda seostatakse mitokondriaalsete histoonide puudumise ning oksüdatiivsete radikaalide suure kontsentratsiooniga mitokondris (Ingman ja Gyllensten, 2001). Mutatsioonikiirus ei ole üle terve mtDNA molekuli võrdne (Pesole jt., 1999). Mutatsioonikiirus 1,1 kb suuruses mittekodeerivas kontrollregioonis on umbes kümme korda kõrgem kui 15,5 kb suuruses kodeerivas regioonis (Howell jt., 2007, Pakendorf ja Stoneking, 2005), st mittekodeerivasse regiooni kuhjub rohkem mutatsioone. Seda võib seletada puhastava valikuga, mis filtreerib populatsioonist välja kahjulikud mutatsioonid. Põhiliselt pakutakse mutatsioonikiiruseks inimese mitokondri genoomi kodeerivas regioonis (nukleotiidid 577–16023) $1{,}26 \times 10^{-8}$ asendust ühe nukleotiidi kohta (Mishmar jt., 2003). HVSI (nukleotiidid 16051–16400) mutatsioonikiiruseks on arvutatud $1{,}62 \times 10^{-7}$, HVSII (nukleotiidid 68–263) kohta on leitud arv $2{,}279 \times 10^{-7}$ mutatsiooni nukleotiidi kohta aastas (Soares jt., 2009). Arvestades nii kodeerivat, mittekodeerivat regiooni ning puhastavat valikut, arvutati välja mutatsioonikiiruseks $1{,}665 \times 10^{-8}$ asendust nukleotiidi kohta aastas ehk keskmiselt tekib üks nukleotiidne asendus 3624 aasta jooksul (Soares jt., 2009). Erinevate nukleotiidipositsioonide mutatsioonikiirustel kontrollregioonis on ka lokaalsed erinevused (Hasegawa jt., 1993; Meyer jt., 1999). Mõni sait käitub kui mutatsiooniline tulipunkt (näiteks positsioonid 146, 150, 152, 195, 16189, 16311, 16362, 16519, teatud saidid on aga üsna stabiilsed (positsioonid 477, 493, 16108, 16219). Ka

kodeerivas alas on mõned saidid, mis on mutatsioonidele vastuvõtlikumad, näiteks 709, 1719, 3010 jt (van Oven ja Kayser, 2008).

MtDNA andmete analüüsimiseks on kaks lähenemisviisi – mtDNA liinidel (mida võib tinglikult ka antud mtDNA sugupuuks nimetada) ning populatsioonidel põhinev analüüs. Erinevaid mtDNA liine nimetatakse haplogruppideks, mis moodustavad fülogeneesipuul monofülogeneetilisi klaade. MtDNA liinide analüüs püüab lahti harutada konkreetse mtDNA klaadi ajalugu ja levikut. Antud meetod heidab valgust ainult haplogruppide ajaloole ning ei anna teadmisi konkreetsete populatsioonide kohta, kus on teatud haplogrupp leitud. Laialdaselt on levinud viga võrdsustada haplogrupi vanust populatsiooni vanusega ning näidata iga eraldiseisva haplogrupi levikut konkreetse migratsioonina. Reaalsus on see, et kui populatsioon migreerub, siis kannab ta kõik oma haplogrupid endaga kaasa, mitte ainult ühte neist. Populatsioonidel põhinev lähenemine uurib individuaalsete populatsioonide eelajalugu erinevates geograafilistes regioonides ning nende populatsioonide migratsioone (Pakendorf ja Stoneking, 2005). Haplogrupi vanus migreeruvas populatsioonis näitab seda, millal tekkisid need punktmutatsioonid, mis selle haplogrupi defineerivad, mitte seda, millal antud migratsioon aset leidis (Simoni jt., 2000).

MtDNAd kasutatakse aina rohkem nõndanimetatud personaalse geneetilise ajaloo uurimiseks (Shriver ja Kittles, 2004). See tähendab testide tegemist uurimaks individuaalseid genealoogiaid. Paljud inimesed loodavad saada tulemust, mis näitaksid nende spetsiifilist päritolu, näiteks millisest külast nad pärinevad. Kuid mtDNA erinevad tüübid üldiselt ei anna nii spetsiifilist infot indiviidide täpse põlvnemise kohta. Tuleb meeles pidada, et mtDNA moodustab vaid 0,0006% tervest inimgenoomist, ning kuigi tegemist on informatiivse analüüsimeetodiga, oleks personaalse geneetilise pärinevuse uurimiseks kasulik omada ka infomatsiooni ülejäänud 99,9994% genoomi kohta (Pakendorf ja Stoneking, 2005).

Samas on mtDNA analüüs oluline mitmetes teadusharudes: kohtumeditsiinis, mitokondriaalses meditsiinis ning evolutsioonibioloogias (Cavelier jt., 2000).

1.7 Varased hominiidid ja anatoomiliselt moodsa inimese teke ning levik arheoloogiliste leidude põhjal

Millal, kus ja kuidas toimus perekonnas *Homo* üleminek arhailisest inimesest anatoomiliselt modernseks inimeseks (AMI) on siiani üks suurimaid ebakõlasid tekitav küsimus inimese põlvnemise uuringutes (Veeramah ja Hammer, 2014). Esmakordselt väljaspoolt Aafrikat leitud inimese fossiilid pärinevad Dmanisist Gruusiast ning on siiani

vanimaks tõestusmaterjaliks perekond *Homo* leviku kohta väljaspool Aafrikat (Lieberman, 2007; Lordkipanidze jt., 2007). Nende vanuseks hinnatakse 1,77 miljonit aastat (Rightmire jt., 2006). *Homo erectus* levis Aafrikast välja umbes 2 miljonit aastat tagasi. Multiregionaalse teooria kohaselt kujunes tänapäeva inimene 1,8 miljonit aastat tagasi sellest eellasliigist ning AMI omadused tekkisid erinevates Euraasia mandri piirkondades, kus *Homo erectus* elas paralleelselt. Need omadused ühinesid geenivoolu ja loodusliku valiku tulemusena üheks vormiks (Wolpoff jt., 1984; Derevianko, 2011). Tänapäeval valdavalt levinud hilise Aafrikast väljarände hüpotees aga väidab, et AMI kujunes Aafrikas umbes 200 000 aastat tagasi ning asus seejärel ülejäänud maailma koloniseerima, asendades kõik eelnevalt eksisteerinud populatsioonid, sh neandertaallased, samas teiste populatsioonidega segunemata (Cann jt., 1987; Stringer ja Andrews, 1988; Veeramah ja Hammer, 2014).

Herto fossiilide avastamine Etioopiast kinnitab AMI-de varaste vormide väljakujunemist Aafrikas umbes 160 000 aastat tagasi (Mellars, 2004).

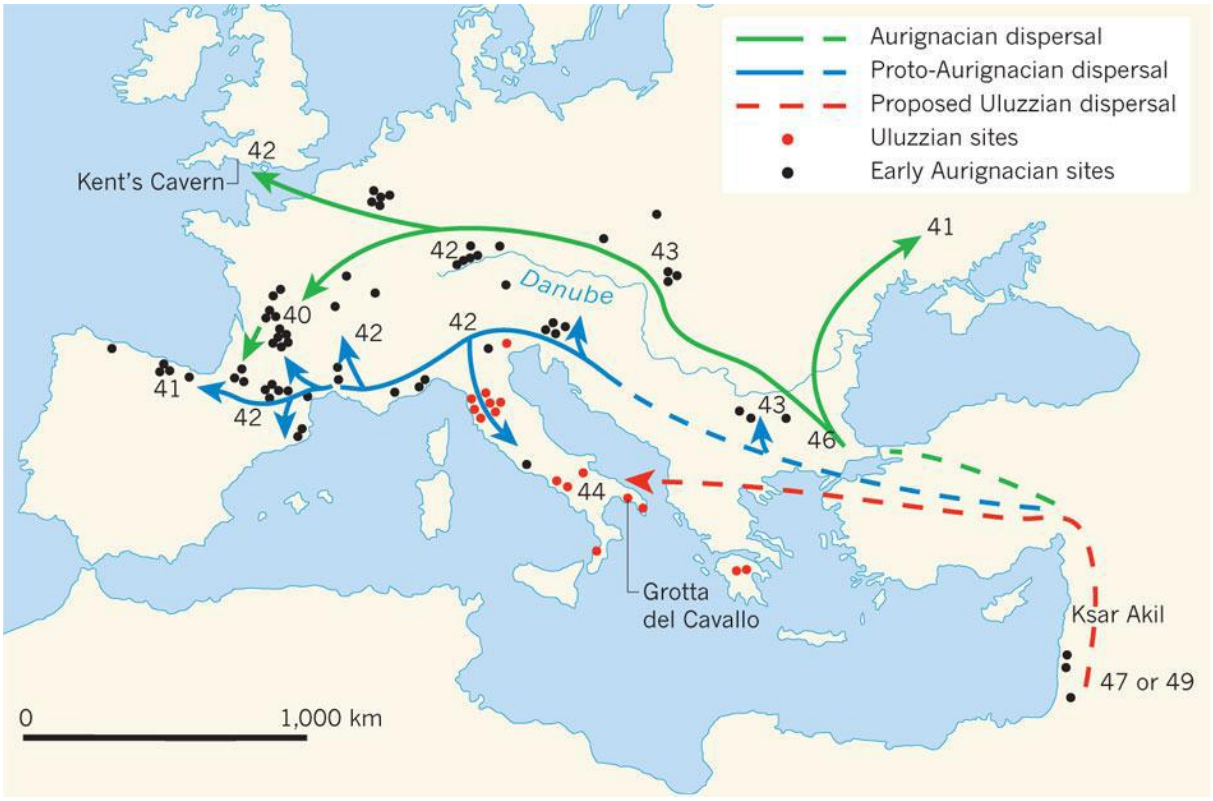
Esimene tõend AMI-st leiti Iisraelist ning dateeriti 80 000–100 000 aasta vanuseks (McDermott jt., 1993). See haru aga arvatakse olevat ajutine populatsioon ning hiljem välja surnud (Veeramah ja Hammer, 2014; Liu jt., 2006). Hilisemad ja edukamad väljaränded dateeritakse 45 000–75 000 aastat tagasi (Stringer ja Andrews, 1988; Macaulay jt., 2005; Underhill jt., 2000; Liu jt., 2006).

Põhiline AMI tekke ning hilise Aafrikast väljarände hüpotees väidab seega, et AMI väljakujunemine algas Aafrikas 100 000–200 000 aastat tagasi (Ingman jt., 2000). Euraasia asustamise esimene detekteeritav ekspansioon Aafrikast leidis aset umbes 59 000–69 000 aastat tagasi, mille käigus koloniseeriti mööda Lõuna Teed Lääne-Aasia ja India ning jõuti välja Ida-Aasiasse. Umbes 39 000–52 000 aastat tagasi radieerus Lääne-Aasia haru, (Maca-Meyer jt., 2001), kusjuures AMI asendas kõik eelnevalt elanud inimliigid (Mellars, 2004)

Varaseimad AMI-d jõudsid Euroopasse umbes 42 000–43 000 aastat tagasi. Nende saabumist seostatakse Aurignaci kultuuriga (joonis 3). Sel ajal toimus ka üleminek Kesk-Paleoliitikumist Ülem-Paleolootikumi (Higham jt., 2011). Sellele järgnes neandertaallaste populatsiooni asendumine AMI populatsiooniga (Mellars, 2004).

Euroopa asustamisel AMI-de poolt on määrava tähtsusega viis eelajaloolist demograafilist protsessi (Soares jt., 2010). Esialgne koloniseerimine leidis aset Ülem-Paleoliitikumis läbi Kesk-Ida umbes 45 000 aastat tagasi. Teisena pärast viimast jääaja maksimumi 25 000–19 000 aastat tagasi (LGM – *Last Glacial Maximum*) toimus suure osa mandrist

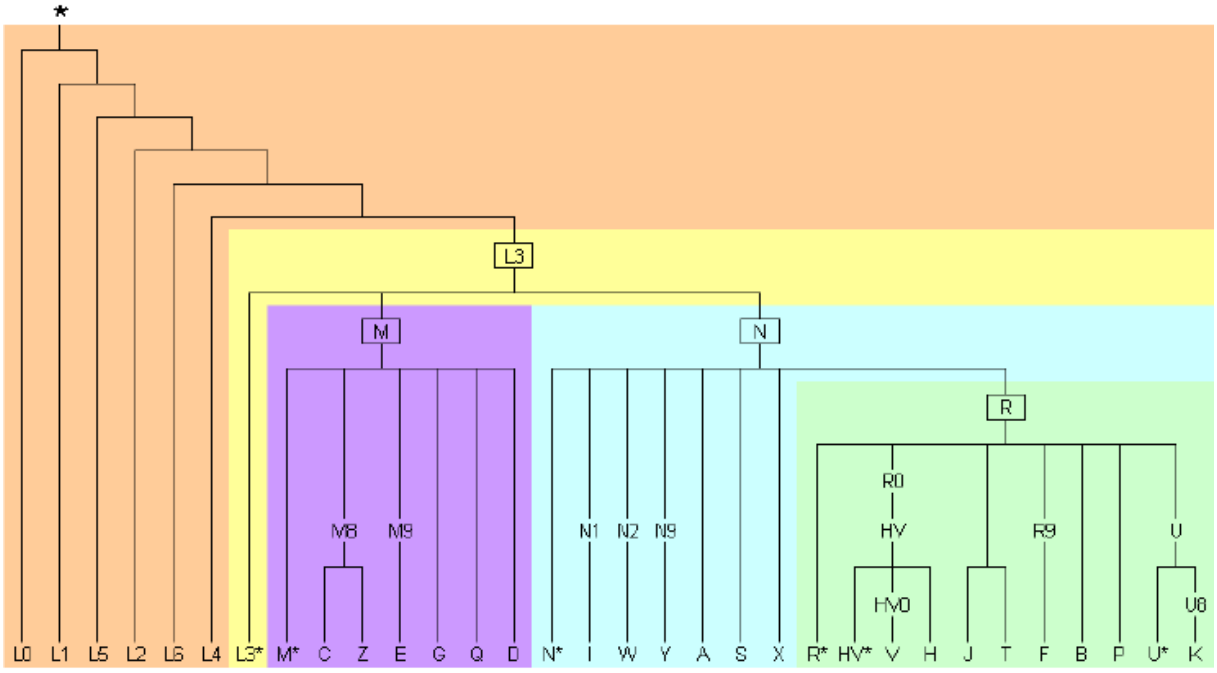
koloniseerimine lõunas asuvatest refuugiumidest, põhiliselt Pürenee poolsaarelt, Balkani poolsaarelt ning Ukraina steppidest. Kolmandaks, pärast varadrüaast ehk järsku jahenemist mesoliitikumi-aegne koloniseerimine umbes 12 800–11 500 aastat tagasi (Lacan jt., 2013), mis märgib ajaloos pleistotseeni lõppu ning holotseeni algust (Soares jt., 2010). Neljandaks peetakse lähisidalaste neoliitilist levikut Viljaka Poolkuu aladelt Lääne-Euroopasse 11 000–7000 aastat tagasi (Lacan jt., 2013). Viies protsess on vaseaegne väikesemahuline migratsioon, mis hõlmas tervet maailmajagu (Soares jt., 2010).



Joonis 3. Varajase AMI peamised levikuteed Euroopa asustamisel (Mellars, 2011).

1.8 Mitokondriaalse DNA haplogruppide levik

Inimkonna mitokondriaalse DNA kõik tüübid pärinevad viimasest ühisest eellasest, kes elas umbes 200 000 aastat tagasi Aafrikas. MtDNA järjestuse variatsioonid saab esitada puuna, mis peegeldab mtDNA variantide omavahelisi suhteid (van Oven ja Kayser, 2008). Mutatsioonid klassifitseeritakse fülogeneetilistes võrgustikes hierarhilistesse harudesse, nagu on näidatud joonisel 4. Basaalsed ehk aluseks olevad mutatsioonid moodustavad ühe liinide klastri, mida defineeritakse haplogrupina. Makrohaplogrupidde mandritevaheline levikumuster peegeldab inimkonna demograafilisi protsesse, rändeid ja geenitriivi tõttu toimunud muutuseid (Maca-Meyer jt., 2001).



Joonis 4. Lihtsustatud mtDNA fülogeneesi puu. Tärniga on tähistatud puu juur, mis esindab kõikide inimeste emaliinide kõige hilisemat ühist esivanemat. Oranžil taustal on Aafrikale iseloomulikud mtDNA haplogrupid. Kollasel taustal esindatud superhaplogrupist L3 hargnevad haplogrupid M (lillal taustal), N (helesinisel taustal) ja R (rohelisel taustal), mis katavad emaliinide varieeruvuse väljaspool Aafrikat. Globaalne mtDNA variatsiooni puu on saadaval http://www.phylotree.org (van Oven ja Kayser, 2008).

Haplogruppideks nimetatakse haplotüüpide monofüleetilisi rühmi, mida defineerivad ühised mutatsioonid ning mis omavad regionaalset spetsiifilisust. Haplogruppe iseloomustavad neile eriomased polümorfismid. Vanim makrohaplogrupp L on spetsifiiline Aafrika populatsioonidele (joonis 4) ning ei esine Aafrikast väljaspool (Chen jt., 1995, Salas jt., 2002, Watson jt., 1997). Makrohaplogrupid M ja N pärinevad Ida-Aafrikale spetsiifilisest haplogrupist L3 ning jaotavad globaalsel emaliinide fülogeneesipuul ülejäänud maailma kaheks suureks haruks (Watson jt., 1997, Quintana-Murci jt., 1999). L3 haplogrupist pärineb ka R, mis on N haplogrupi alamklaad ning mida võib pidada kolmandaks mitte-aafriklaste põhiliseks haruks (Underhill ja Kivisild, 2007). Haplogrupid H, I, J, K, T, U, V, W ja X on valdavalt levinud Euroopas, Põhja-Aafrikas ja Lääne-Aasias. Haplogrupid A, B, C, D, E, F, G ja M leiduvad põhiliselt Aasias, Okeaanias ja põliste ameeriklaste hulgas (Maca-Meyer jt., 2001).

Mutatsioonilisi sündmusi mtDNA fülogeneesis võrreldi aastakümneid parandatud Cambridge'i referentsjärjestusega rCRS, milleks oli esimesena sekveneeritud Euroopa päritolu mitokondri täisjärjestus (Anderson jt., 1981, Andrews jt., 1999). See ajaloolise

põhjusega referentsgenoomi valik aga tekitab vasturääkivusi, valesid tõlgendusi ning eksitusi meditsiinilistes ja populatsioonigeneetilistes uuringutes. See järjestus kuulub globaalsel fülogeneesipuul haplogruppi H2a2a1 (van Oven ja Kayser, 2009) ning on puu üks tipmistest osadest, seega ei võimalda puud õigesti juurida. 2012 avaldatud neandertaallase mtDNA genoomide järjestused andsid võimaluse puu õigesti juurida ning luua uue referentsjärjestusega – RSRS (Reconstructed Sapiens Reference Sequence), mis eraldab teineteisest haplogrupid L0 ja L1'2'3'4'5'6 ning mis võimaldab üheselt määrata iga mtDNA positsiooni eellasseisundi (Behar jt., 2012).

MtDNA haplogruppide määramisel on olnud rutiinne määrata kõrgema mutatsioonisageduse tõttu DNA variantide poolest rikastatud kontrollregiooni või selle osa primaarjärjestus. Kuigi mõnda haplogruppi saab defineerida vaid kontrollregiooni andmete põhjal, ei saa samas osasid haplogruppe sel viisil ühesel määrata, näiteks H4 ja V. Seega on väga oluline, et ennustatavad haplogrupid määrataks kontrollregiooni ja kodeeriva regiooni informatsiooni kombinatsioonina (van Oven ja Kayser, 2009).

1.9 MtDNA varieeruvus Kaukaasias

Kaukaasia on mägine regioon Kaspia ja Musta mere vahel, ühendades Lähis-/Kesk-Ida ning Ida-Euroopat (joonis 5). Kaukaasia on keeleliselt mitmekülgne ning omab tähtsust avastamaks inimrändeid ning kirjeldamaks Euraasia mandri geneetilist vaheldusrikkust (Järve, 2012). Haplogrupid HV, H4, H20, U1, U3, U6 ja X on tüüpilised just Lõuna-Kaukaasia populatsioonidele. Dagestani populatsioonidel, mille alla kuuluvad ka lakid, on suhteliselt suur tihedus haplogruppidel H13a1, samuti H2a4, H6a (Roostalu jt., 2007).

Joonis 5. Kaukaasia rahvaste kaart (*Eesti Entsüklopeedia*).

1.10 Ukraina populatsioonide mtDNA varieeruvus

Musta mere põhjarannikul on toimunud suur hulk laiahaardelisi demograafilisi protsesse. Kui AMI-d Euroopasse jõudsid 45 000 aastat tagasi, oli Ukraina piirkond üheks põhilisemaks läbi- või sissekäiguteeks Lääne-Aasiast tulijatele (Torroni jt., 2006, Pala jt. 2009). Pärast viimast jääaega umbes 11 500 aastat tagasi, asustati Euroopa uuesti, elanikud saabusid lõunas asuvatest refuugiumidest, mille hulgas oli ka Ida-Euroopa tasandik. Pärast jääaega aset leidnud edukas ekspansioon on seotud haplogruppide U4 ja U5a emaliinide hargnemisega (Semino jt., 2000, Torroni jt., 2006, Malyarchuk jt., 2010, Soares jt., 2010, Pala jt., 2009, 2012). Pärast neoliitikumi on Ukrainas toimunud mitmeid migratsioonilaineid, mille tulemusel on selles piirkonnas segunenud mitmed populatsioonid (Pshenichnov jt., 2013).

Pshenichnovi jt. 2013. aastal läbi viidud Ukraina emaliinide uuring näitas, et umbes 20% Ukraina emaliine on spetsiifilised ukrainlastele, neid liine on harva leitud teistest populatsioonidest. Umbes 9% ukrainlaste mtDNA liinidest on iseloomulikud Volga regiooni rahvastele. Umbes 13% valimist näitas geneetilisi seoseid vähemalt ühega järgmistest populatsioonidest: leedulased, saamid, eestlased, neenetsid, kornid ja Põhja-Kaukaasia rahvad (Pshenichnov jt., 2013).

1.11 Volga-Uurali piirkonna tatarlaste mtDNA varieeruvus

Volga-Uurali regiooni tatarlased elavad Venemaa Euroopa idapoolsetes osades ja Lääne-Siberis. Nad on bulgari ja kiptšaki hõimude järeltulijad, kes asustasid Mongoli impeeriumi lääneosa 8. sajandil (Khalikov, 1978; Kuzeev, 1992). Nad räägivad altai keelterühma kuuluvaid turgi keeli (Bermisheva jt., 2002).

2010. aastal Malyarchuki jt. teadlaste poolt läbi viidud Volga-Uurali piirkonna tatarlaste geneetilise mitmekesisuse uuringus selgus, et Lääne-Euraasia haplogrupid esinevad 84% analüüsitud indiviididest ning Ida-Aasia haplogrupid vaid 14%. Ida-Aasia haplogrupiline jaotuvus oli heterogeenne, esinesid haplogrupid A, C,D, G, M7, M10, N9a, Y ja Z. Uuring näitas, et Volga-Uurali tatarlaste emaliinide mitmekesisus on suur (Malyarchuk jt., 2010).

Kuna selgus, et Volga-Uurali tatarlaste seas puuduvad spetsiifilised Ida-Aasia päritolu mtDNA klastrid, võib uuringust järeldada ida-aasialaste ning siberlaste varajast esinemist Volga jõe äärsetel aladel. Samuti selgus, et Lääne-Euraasia haplogruppide vanus on vähem kui 18 000 aastat, mis viitab ida-eurooplaste re-ekspansioonile vahetult pärast viimast jääaja maksimumi (Malyarchuk jt., 2010).

1.12 Uue põlvkonna meetodid populatsioonigeneetikas

MtDNA kasutamine populatsioonigeneetilistes uuringutes on juba pikema ajalooga, kuid tänapäeval võimaldab DNA sekveneerimise ehk primaarjärjestuse määramise tehnoloogia väga kiire areng meil analüüsida geneetilist informatsiooni aina suuremas koguses. Kuigi tegemist on ennenägematult võimsa tööriistaga, mida saab kasutada ka meie päritolu uurimisel, tekib järjest rohkem probleeme kõikide kättesaadavate andmete tõlgendamisel. Uniparentaalselt päranduvad süsteemid on tekitanud suurt entusiasmi ning andnud vastuseid antropoloogilistele ja ajaloolistele küsimustele, tänaseks on uuritud kümneid tuhandeid mtDNAsid ja NRY-sid kõrgel resolutsioonil. Y-kromosoom leidub meestel ühe koopiana ning võimaldab uurida isaliinide varieeruvust. Piirkonda, mis moodustab Y-kromosoomist 95% ja mis ei rekombineeru, nimetatakse Y-kromosoomi mitterekombineeruvaks alaks (NRY–*non-recombining region*) (Skaletzky jt., 2003; Rozen jt., 2003) Need süsteemid pakuvad piiratud vaatevälja genealoogiast ja inimgenoomist (Veeramah ja Hammer, 2014), kuna tegemist on soospetsiifilise lähenemisega (Wallace jt., 1999). On jõutud järeldusele, et demograafiliste hüpoteeside uuringud vajavad kohasemaid statistilisi meetodeid, mis samaaegselt võtaks arvesse paljusid lookuseid (Rosenberg ja Nordbog, 2002).

Varastel 2000ndatel viidi läbi suur hulk uuringuid analüüsides autosomaalse DNA lühikesi kordusjärjestusi (STR – *short tandem repeats*). STR-d on mikrosatelliidist DNA järjestused, mis sisaldavad mtDNA-s 2–6 aluspaari pikkuseid tandeemselt korduvaid järjestusmotiive, näiteks $(GATA)_n$ (Rosenberg ja Nordborg, 2002; Veeramah ja Hammer, 2014). Järgnesid edusammud DNA kiipide põhises hübridisatsioonitehnoloogias, mis viis sadade tuhandete SNP-de (SNP – *single nucleotide polymorphism*) uurimiseni. Kuigi see meetod võimaldab analüüsida inimpopulatsioonide struktuure palju kõrgemal resolutsioonil, kaasneb sellega kallutatud SNP-de valik, mis limiteerib meie võimalusi kindlaks teha geneetilise varieeruvuse mustreid. Kallutatud SNP-de valik on süstemaatiline populatsioonigeneetika statistika kõrvalekalle teoreetiliselt eeldusest ning see esineb alati, välja arvatud juhul, kui populatsiooni iga indiviidi terve genoom sekveneeritakse (Lachance ja Tishkoff, 2013), kuna väikese valimi suuruse korral haaratakse levinum alleel suurema tõenäosusega kui harvaesinev alleel (Gravel jt., 2011). Kallutatud SNP-dest tulenev piirang tekib juhul, kui geneetilised markerid on kindlaks tehtud ühes kitsas grupis (populatsioonis) mingi kriteeriumi alusel (st on selles populatsioonis enam levinud või kirjeldavad konkreetse populatsiooni varieeruvust) ning hiljem hakatakse nende samade markerite põhjal tegema üldistusi ja teiste gruppide (populatsioonide) kohta, mis tegelikkuses võivad teineteisest suuresti erineda.

Seni kasutuses olnud põhiline DNA sekveneerimise meetod on 1977 a. väljatöötatud Sangeri ensümaatiline meetod, mis põhineb terminaatorite (nukleotiidi analoog, millel puudub 3’ otsas OH rühm) kasutamisel. DNA amplifitseeritakse tsüklilises protsessis praimerite ning DNA polümeraasi abil (Sanger jt., 1977; Hutchison, 2007).

Nüüd laialt kasutusel olev sekveneerimismeetod populatsioonigeneetilistes uuringutes on teise põlvkonna ehk massiivne paralleelne sekveneerimine. Selle uurimisviisi näol on tegemist kõrge läbilaskevõimega tehnoloogise läbimurdega, mis ületab paljud varasemate meetodite piirangud. DNA järjestused kogutakse mitmetest kromosoomidest tuhandetest lookustest ning paralleelselt toimub miljoneid üksikuid sekveneerimise reaktsioone. Teise põlvkonna sekveneerimise etapid on raamatukogu valmistamine, sekveneerimine ja signaalide lugemine. Sellel meetodil on siiani madalaim hind iga sekveneeritud nukleotiidi kohta. Võrreldes Sangeri sekveneerimisega on aga teise põlvkonna sekveneerimismeetod rohkem vigu tekitav ning genereerib lühemaid järjestusi. Samas on tema suur eelis lugeda ühelt kiibilt paralleelselt miljoneid erinevaid positsioone (Veeramah ja Hammer, 2014; Metzker, 2010).

Kolmanda põlvkonna sekveneerimeetodite võimalused on muuhulgas paljulubavad iidsete DNA proovide puhul, kuna need meetodid võimaldavad sekveneerida DNA-d ka üksikust rakust. Meetod põhineb DNA lugemisel reaalajas ehk sekveneerimine sünteesi käigus (Schadt jt., 2010). Praegusel hetkel on meetod kallim kui teise põlvkonna sekveneerimine ning bioinformaatika tarkvara pole antud meetodiga võrdsel tasemel (Veeramah ja Hammer, 2014).

2. Eksperimentaalosa

2.1 Töö eesmärgid

Antud töö eesmärkideks on:

1) analüüsida seni väheiseloomustatud populatsioonide – krimmitatarlaste, lakkide, aasovikreeklaste emaliinide varieeruvust vähemalt põhihaplogrupi tasemel

2) analüüsida nende populatsioonide emaliinide varieeruvust geograafiliste naaberpopulatsioonide ning keelesugulaste geneetilise varieeruvuse taustal

3) iseloomustada Lääne- ja Ida-Euraasia emaliinide osakaalu uuritud populatsioonides

2.2 Materjal ja metoodika

2.2.1 Katsematerjal

Käesolevas töös kasutatud krimmitatarlaste, lakkide ja aasovikreeklaste DNAd pärinevad Venemaa Meditsiiniteaduse Akadeemia Moskva Meditsiinigeneetika Uurimiskeskusest (VMAMMU) ning on saadud vabatahtlikelt doonoritelt kooskõlas kõigi osalevate institutsioonide eetikakomiteede ettekirjutustega.

Antud töö on osa käimasolevast ühisprojektis VMAMMU uurimisgrupiga.

Ekperimentaalosas sekveneerisin 19 krimmitatarlase, 14 aasovikreeklase ja 19 laki mitokondri HVS-I piirkonna ning põhilisi alamhaplogruppe defineerivad SNP-d.

Andmeanalüüsis on minu poolt saadud haplogrupeerimistulemused ühendatud Anastasiya Agdzhoyani poolt samale haplogrupilisele tasemele määratud seni avaldamata 154 krimmitatarlase ja 42 aasovikreeklase andmetega.

Lisaks on andmeanalüüsi kaasatud samuti seni avaldamata sama haplogrupilise lahutusastmega emaliinide andmed 78 lipkatatarlase kohta. Lipkatatarlaste andmestik on pärit Vassili Pankratovilt Valgevene Teaduste Akadeemia Minski Geneetika- ja Tsütoloogiainstituudist.

Töö eri etappides kasutatud proovid on toodud tabelis 1.

Tabel 1. Töös analüüsitud proovide valimid.

Populatsioon	Käesoleva töö autori poolt sekveneeritud proovid	Kaastöötajate andmed	Eksperimentaalosas analüüsitud andmed kokku
aasovikreeklased	n=14	n=42	n=56
krimmitatarlased	n=19	n=154	n=173
lakid	n=19	n=0	n=19
lipkatatarlased	n=0	n=78	n=78

2.2.2 MtDNA sekveneerimine

2.2.2.1 PCR

Genoomsest DNA-st tehti vahelahused kontsentratsiooniga 10ng/µl. MtDNA analüüsiks vajaliku mtDNA piirkonna sekveneerimiseks amplifitseeriti lahjendused esmalt polümeraasse ahelreaktsiooniga (PCR). PCR reaktsioonisegu kogumaht oli 15 µl, millest 1 µl moodustas mtDNA. Segu valmistamiseks kandsin tuubi 3 µl 5x kasutamisvalmis Solis BioDyne FIREPol® Master Mix segu (FirePol® DNA polümeraas, 12,5 mM MgCl2, reaktsiooni puhver B, dNTP-d), nii *reverse* kui ka *forward* praimerit 0,3 µl lõppkontsentratsiooniga 10 pmol/µl ja 10,4 µl milliQ H2O. Reaktsioonide puhtuse ehk negatiivseks kontrolliks ei lisatud ühele analüüsisegule DNA-d.

PCR-il kasutatud praimerid on toodud lisas (Lisa 3).

PCR viidi läbi Biometra termoblokis UNOII.

PCR-i programm:

94°C	1 min 30 sek	DNA esmane denaturatsioon
94°C	15 sek	DNA denaturatsioon
56°C	30 sek	praimerite seondumine märklaud DNA-le
72°C	1 min 30 sek	ekstensioon

72°C 2 min 30 sek lõplik ekstensioon

DNA denaturatsiooni, praimerite seondumise ja ekstensiooni etappi korrati tsükliliselt 36 korda.

2.2.2.2 Geelelektroforees

PCR-i produktide olemasolu kontrollisin agaroosgeel-elektroforeesil horisontaalses foreesivannis. Foreesi viisin läbi 20–30 minuti vältel konstantsel 180 V pingel. Elektroodide vahe oli 32 cm ning 1,5% agaroosgeeli valmistasin 0,5-kordse TBE puhvriga, mis sisaldas 45 mM Tris-boraati ja 0,05 M EDTA Na2, pH=8,3. DNA visualiseerimiseks ultraviolettkiirguses lisasin geeli etiidiumbromiidi lõppkontsentratsiooniga 0,5 µg/ml. PCR produkti olemasolu kontrolliks kandsin geelile 5 µl PCR produkti. Pildistasin geeli UV-valguses 260 nm juures UVI Pro Gold masinaga UVI Pro v12.5 abil, et hinnata produkti ja selle piisava koguse olemasolu.

2.2.2.3 Produkti puhastamine

Saadud PCR-i produktidele lisasin praimeritest ja nukleotiididest vabanemiseks kreveti aluselise fosfataasi SAP (Thermo Scientific, Fermentas) ja eksonukleaasi ExoI (Thermo Scientific, Fermentas) segu 2 µl lõplikus vahekorras 1:1 kontsentratsiooniga 1 U/ µl. Puhastamine viidi läbi Biometra termoblokis UNOII.

Puhastamise programm:

37°C 20 min vabade nukleotiidide defosforüleerimine ja üheahelalise DNA degradeerimine

80°C 15 min ensüümide inaktiveerimine

2.2.3 Sekveneerimine

Käesolevas töös kasutasin Sangeri ensümaatilist didesoksüterminatsioonil põhinevat sekveneerimismeetodit. DNA süntees toimub in vitro DNA polümeraasi poolt, mis kasutab maatritsina üheahelalist DNA-d (Sanger jt., 1977). Didesoksünukleotiidtrifosfaatide (ddNTP-de) ülesanne on peatada konkreetse DNA ahela süntees ning erineva pikkusega DNA fragmentide detekteerimiseks on ddNTP-d seotud nelja erineva fluorestseeruva värviga. Sekveneerimisel määrasin proovide HVSI ja mõnel juhul ka HVSII järjestuse, ning

haplogruppidesse kuuluvuse täpsustamiseks sekveneerisin haplogruppidele spetsiifilisi positsioone mtDNA kodeerivas osas (Lisa 2).

2.2.3.1 Sekveneerimise reaktsioon

Sekveneerimise segu kogumaht oli 10 µl, millest 1 µl moodustas eelnevalt puhastatud PCR-i produkt. Segu valmistamiseks lahjendasin esmalt praimerid kontsentratsioonini 100 pmol/µl ning kandsin tuubi 1,6 µl vastava sekveneerimispraimeri lahjendust. Lisasin 2 µl sekveneerimispuhvrit BigDye® Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit, 0,75 µl segu BigDye® Terminator v3.1 reagent premix-i ning 4,65 µl milliQ H_2O-d.

Kasutatud praimerid on toodud tabelis Lisa 3.

BigDye reaktsioon viidi läbi Biometra termoblokis UNOII.

BigDye reaktsiooni PCR-i programm:

DNA denaturatsioon	94°C	15 sek
praimerite seondumine	56°C	10 sek
ekstensioon	60°C	1 min

Kõiki etappe kordasin tsükliliselt 32 korda.

2.2.3.2 DNA sadestamine

Lisasin igale PCR-i produktile 2 µl NH_4Ac/dekstraan segu (1,5 M CH_3COONH_4/EDTA (250 mM) ning 20 mg/ml punane dekstraan vahekorras 1:1) ja 30 µl –20°C juures hoitud 96% etanooli. Suspendeerisin ning asetasin proovid 10 minutiks sügavkülmikusse –20°C juurde. Seejärel tsentrifuugisin proove Hettich Zentrifugen MIKRO 22 tsentrifuugis 10 minuti jooksul kiirusega 13 000 pööret minutis. Eemaldasin supernatandi. Esimeseks pesuks kandsin tekkinud sademele 200 µl –20°C kraadi juures hoitud 70% etanooli, tsentrifuugisin samal kiirusel 5 minutit. Eemaldasin supernatandi uuesti ning teiseks pesuks kandsin taas tekkinud sademele 200 µl –20°C kraadi juures hoitud 70% etanooli, tsentrifuugisin samal kiirusel 5 minutit. Järgnevalt paigutasin proovid 10 minutiks termostaati 37°C juurde kuivama. Lisasin kuivanud proovidele pealekandmislahust 70% formamiidi, hoidsin proove 10 minutit toatemperatuuril lahustumiseks, seejärel suspendeerisin ning viimase sammuna kandsin kõik lahused plaadile. Edasine sekveneerimine viidi läbi EBK DNA sekveneerimise tuumiklaboris.

2.2.4 Andmeanalüüs

2.2.4.1 Sekveneeritud DNA järjestuste analüüs

Sekveneeritud mtDNA järjestusi analüüsisin esmaseks visuaalseks kvaliteedikontrolliks programmi ChromasPro versiooni 1.7.4 abil. ChromasPro võimaldab mitut DNA sekventsi korraga referentsjärjestusega võrrelda. Referentsjärjestusena kasutasin inimese rekonstrueeritud referentsjärjestust RSRS (Behar jt., 2012).

Programmi Sequencher versiooni 5.2.4 järjestasin kõik andmed RSRS-ga (Behar jt., 2012) ning tuvastasin kõik erinevused referentsjärjestusest.

Haplogruppide määramise abivahendina HVSI piirkonna polümorfismide põhjal kasutasin programmi Mitotool versiooni 1.1.2. Mitotool ennustab haplogruppe, toetudes mtDNA fülogeneetilise puu Phylotree versioon 16 (www.phylotree.org) andmetele.

Lisaks kasutasin haplogruppide määramisel globaalset mtDNA fülogeneesipuud, mis põhineb 15 270 mtDNA täisjärjestusel ning asub internetiandmebaasis www.mtdnacommunity.org.

MtDNA haplogruppide sagedustel põhineva põhikomponentanalüüsi (PCA) viisin läbi programmiga POPSTR (http://harpending.humanevo.utah.edu/popstr).

MtDNA haplogruppide sageduste 95%-lised usalduspiirid arvutati dr. Vincent Macaulay poolt koostatud programmi SAMPLING abil.

3. Tulemused ja arutelu

3.1MtDNA haplogruppide sagedused uuritud populatsioonides

Käesoleva töö eesmärgiks on uurida krimmitatarlaste, lipkatatarlaste, aasovikreeklaste ja lakkide emaliinide jaotumist mtDNA haplogruppidesse. Samuti määrata Lääne- ja Ida-Euraasia spetsiifiliste liinide esinemise sagedus neis populatsioonides ning võrrelda neid avaldatud andmetega.

Minu poolt analüüsitud 52 proovi (Lisa 1 ja Lisa 2) ning projekti kaastöötajate analüüsitud 274 proovi paigutusid 27 erinevasse mitokondriaalse DNA haplogruppi. Proovid määrasin põhihaplogrupini, detailseid liine pole selles töös esitatud. Alamhaplogrupi tasemeni on analüüsitud ainult haplogrupp U. Esindatud 27 haplogruppi on A, B, C, D, F, G, H, HV, HV0, I, J, K, M, N, R0, Z, T. U1, U2, U3, U4, U5, U6, U7, V, W ja X.

Haplogruppide sagedused on välja toodud tabelis 2. Kõige sagedasem nelja populatsiooni seas oli haplogrupp H, kuhu kuulus 35% indiviidide emaliinidest. Järgnevad haplogrupid T ja J vastavalt 10% ja 6% esinemissagedusega.

Tabel 2. Töös analüüsitud populatsioonide haplogruppide sagedused.

Haplogrupp	Aasovikreeklased	Krimmitatarlased	Valgevene tatarlased	Lakid
A	0,00	0,01	0,00	0,05
B	0,00	0,02	0,00	0,00
C	0,04	0,01	0,05	0,00
D	0,00	0,03	0,14	0,00
F	0,00	0,02	0,00	0,00
G	0,00	0,01	0,14	0,00
H	0,29	0,34	0,46	0,21
HV	0,00	0,02	0,01	0,00
HV0	0,02	0,01	0,04	0,00
I	0,02	0,03	0,00	0,05
J	0,04	0,08	0,01	0,05
K	0,07	0,04	0,01	0,11
M	0,00	0,02	0,00	0,00
N	0,00	0,01	0,00	0,00
R0	0,02	0,02	0,00	0,00
Z	0,00	0,01	0,00	0,00
T	0,27	0,09	0,04	0,05
U1	0,04	0,01	0,00	0,00

Tabel 2. Töös analüüsitud populatsioonide haplogruppide sagedused (jätkub).

U2	0,00	0,01	0,00	0,00
U3	0,09	0,03	0,00	0,00
U4	0,00	0,02	0,01	0,16
U5	0,02	0,06	0,03	0,16
U6	0,02	0,00	0,00	0,00
U7	0,00	0,01	0,00	0,00
V	0,05	0,02	0,00	0,00
W	0,02	0,05	0,05	0,00
X	0,02	0,03	0,00	0,16

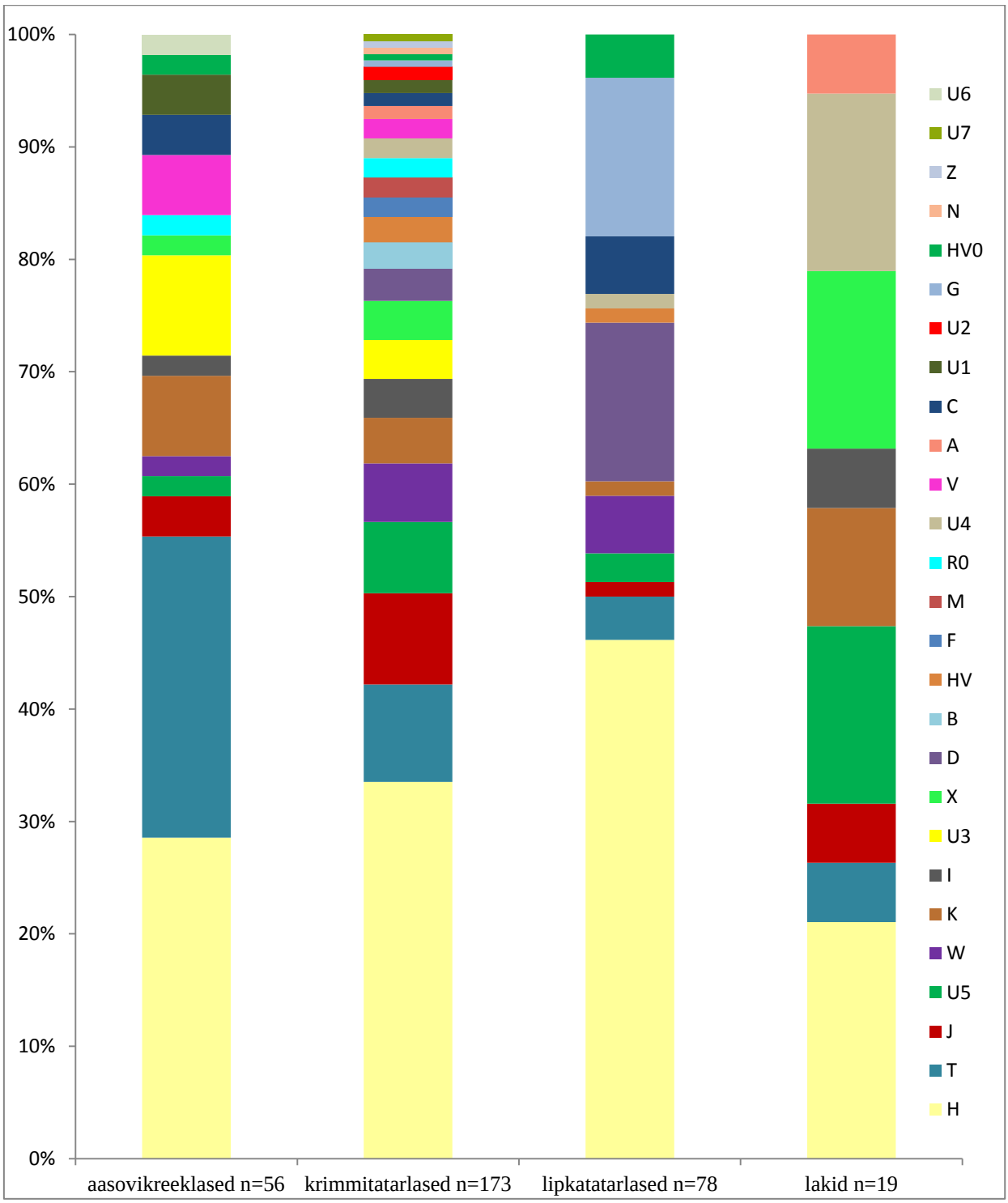
Aasovikreeklaste emaliinid jaotusid valdavalt haplogruppide H ja T vahel vastavalt 29% ja 27%. Lisaks on teistest haplogruppidest veidi ülekaalukamalt esindatud U3 (9%) ning K (7%).

Ka lakkidel on ülekaalukaimalt esindatud H sagedusega 21%. Ühesuguse sagedusega ehk 16% on populatsioonis esindatud haplogrupid U4, U5 ja X, järgneb haplogrupp T, kuhu kuulusid 11% antud töös analüüsitud lakkide emaliinidest. Lakkide populatsiooni varieeruvus näib neljast uuritud populatsioonist väikseim, 27 esindatud haplogrupist oli olemas vaid 9 haplogruppi. Samas, arvestades töös kasutatud lakkide valimi väiksust (n=19), ei kirjelda see populatsiooni reaalset varieeruvust.

Krimmitatarlaste seas esineb haplogrupp H 34% populatsioonist. Sarnaselt teistele populatsioonidele on nende hulgas levinud ka haplogrupp T, moodustades 9% ning haplogrupp J, kuhu kuulub 8% krimmitatarlastest. Krimmitatalaste populatsioon on analüüsitutest kõige varieeruvam: 27 kõigist siin uuritud populatsioonidest leitud haplogrupist puudub antud töös kasutatud valimis ainult haplogrupp U6.

Lipkatatarlastel on domineerivaim haplogrupp on H, kuhu kuulub leidub 46% uuritud indiviididest emaliinidest. Järgnevad haplogrupid sagedusega D ja G 14%. See on ka lipkatatarlaste suurim leitud erinevus krimmitatarlaste populatsioonist – nende hulgas esinesid D ja G vastavalt 3% ja 1%.

Kõikide populatsioonide emaliinide haplogrupiline jaotuvus on näha jooniselt 6.



Joonis 6. Kõikide analüüsitud populatsioonide emaliinide haplogruppide sagedus. Tulbad ei ole valimi suurusega proportsionaalsed.

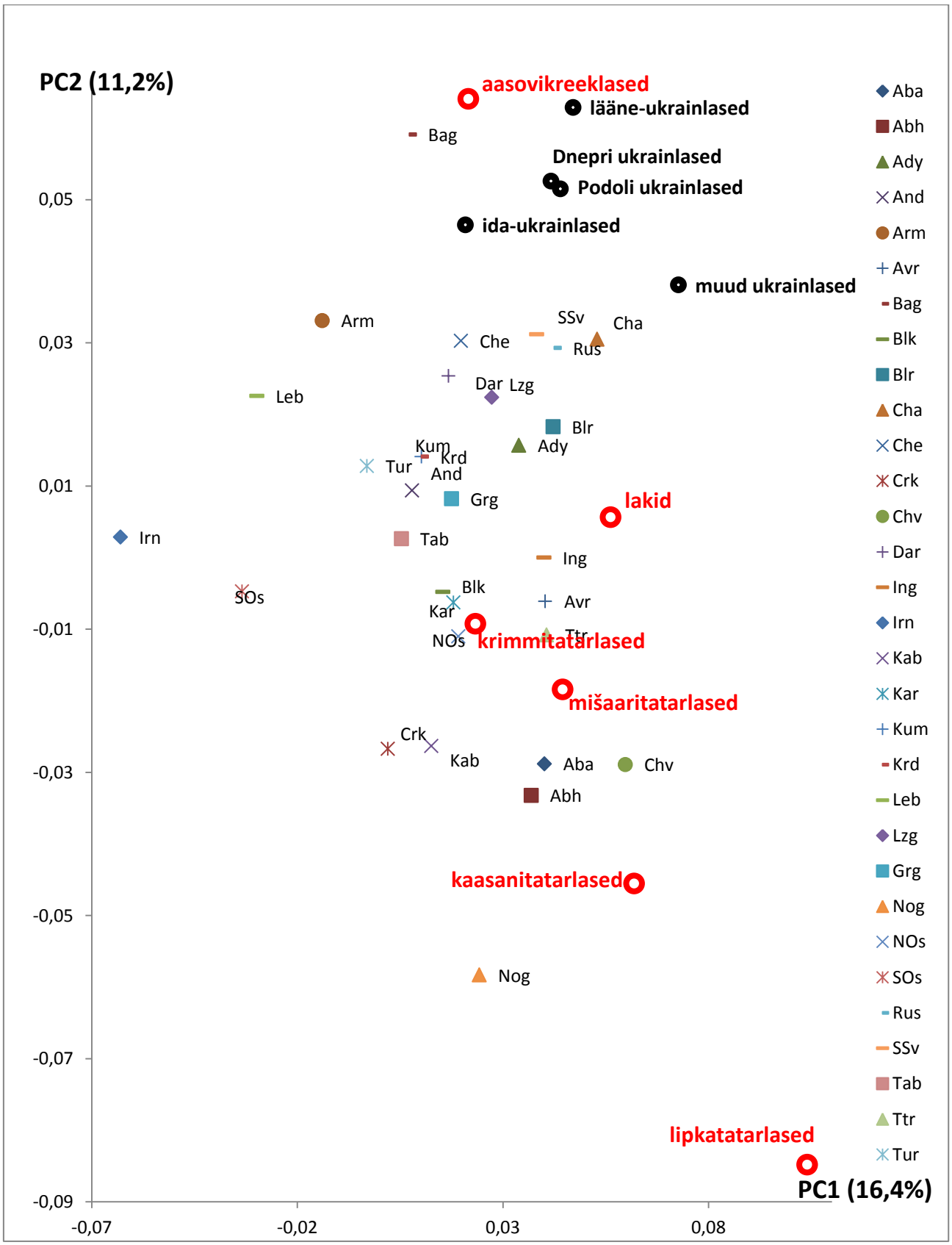
3.2 Uuritud populatsioonide emaliinid Kaukaasia ja Lääne-Euraasia populatsioonide taustal

Uuritud populatsioonide emaliinide varieeruvus visualiseerimiseks naaberpopulatsioonide ja teiste Lääne-Euraasia populatsioonide geneetilise varieeruvuse taustal tegin haplogruppide sagedusjaotusel põhineva peakomponentanalüüsi, kus kaks esimest peakomponenti kirjeldavad kokku 27,6% varieeruvusest.

PC1 ja PC2 kirjeldavad vastavalt 16,4% ja 11,2% kogu varieeruvusest (joonis 7). Võrdlusmaterjalina kasutatud andmestik pärineb Yunusbayev jt. 2012 aasta artiklist ning on täiendatud Ukraina populatsioonidega (Pshenichnov jt., 2013) ning Volga-Uurali piirkonna tatarlaste – mišaaritatarlaste ja kaasanitatarlaste andmetega (Malyarchuk jt., 2010) . Kogu andmestik on viidud samale haplogrupeerimise resolutsioonile, nagu on antud töö proovide andmed. Kõikidele andmestikule lisatud populatsioonide haplogruppide sagedustele arvutati ka 95%-lised usaldusvahemikud (Lisa 4). PCA analüüsil kasutatud andmestikus on esindatud uuritavate populatsioonide geograafilised naabrid ja keelesugulased ning see võimaldab asetada käesolevas töös uuritavaid populatsioone Lääne-Euraasia ja Kaukaasia populatsioonide konteksti.

Joonis 7 on suurendus kogu PCA-st. Analüüsi kogu joonis jaselles kasutatud populatsioonid on ära toodud lisades (Lisa 5 ja Lisa 6). Töös uuritud populatsioonide seast eristuvad kõige enam lipkatatarlased, kes paigutuvad lähestikku baškiiride ning karanogaidega (Lisa 6), eristudes selgelt kõikidest teistest populatsioonidest. Erinevalt lipkatatarlastest sarnanevad krimmitatarlased rohkem lõunaosseetialastele, karatšaidele ning balkaaridele. Krimmitatarlastega on lähedasemad mišaari- ning kaasanitatarlaste populatsioonid (joonis 7). Ka aasovikreeklased jäävad joonise keskpunktist väljapoole, olles sarnased bagvalidele (Lisa 5), kes elavad Kirde-Kaukaasias ning Ukraina populatsioonidele. Lakid koonduvad kõige lähemale avaaridele, valgevenelastele, gruusialastele ning ingušidele (joonis 7). Kuna lakkide valim on väga väike, on võimalus, et nende puhul on antud kontekstis pilt moonutatud.

Kõik Ukraina populatsioonid koonduvad teineteisele lähestikku ühte piirkonda ning ka aasovikreeklastele lähedale.



Joonis 7. Suurendatud väljavõte kogu andmestikku hõlmavast PCA pildist (Lisa 5). Töös analüüsitud populatsioonides esinenud mtDNA varieeruvusel põhinev põhikomponentanalüüs Kaukaasia, Ukraina ja Volga-Uurali populatsioonide kontekstis.

Hindamaks, kuivõrd suur on Lääne- ja Ida-Euraasia emaliinide osakaal töös analüüsitud populatsioonidel, vaadeldi vastavate liinide sagedusi neis üheksas populatsioonis (tabel 3 ja joonis 8). Lääne- ja Ida-Euraasia haplogrupid eristasin joonise 3 põhjal, mis näitab lahknevaid M ja N superhaplogruppe. Makrohaplogrupp M on levinud Ida-Euraasias (Kivisild jt., 2002) ning Euroopas peaaegu ei esine. M-i alamharud on joonise 3 põhjal C, E, G, Q, Z ning D. Teine suur haru on haplogrupp N, mis koondab enda alla enamuse Lääne-Euraasia haplogruppidest, sealhulgas haplogrupi R, mille alamharud on HV, HV0, H, V, B, P, F, T, J, U, K ja X.

Tabel 3. Analüüsitud populatsioonide jaotumine Lääne- ja Ida-Euraasia populatsioonidesse.

Populatsioonid	Lääne-Euraasia haplogrupid	Ida-Euraasia haplogrupid	Aafrika
Podoli ukrainlased n=180	99,4%	0,0%	0,6%
Dnepri ukrainlased n=174	98,9%	1,1%	0,0%
läänеukrainlased n=141	98,6%	1,4%	0,0%
idaukrainlased n=96	96,9%	3,1%	0,0%
aasovikreeklased n=56	96,4%	3,6%	0,0%
krimmitatarlased n=173	93,6%	6,4%	0,0%
mišaaritatarlased n=126	90,5%	9,5%	0,0%
kaasanitatatarlased n=71	84,5%	15,5%	0,0%
lipkatatarlased n=78	66,7%	33,3%	0,0%

Jooniselt 8 on näha, et valdavalt on aasovikreeklaste emaliinid Lääne-Euraasia päritolu. Lääne-Euraasiasse määratud haplogruppe on protsentuaalselt 96,4%. Seda võib seostada nende ajalooga, arvestades aasovikreeklaste saabumist Aasovi mere äärde piirkondadest, mis jäävad valdavalt Lääne-Euraasiasse, sh Ottomani impeeriumist. Ottomani impeeriumi territoorium hõlmas oma hiilgeaegadel suurema osa Kagu-Euroopast (*Encyclopaedia Britannica*). Aasovikreeklaste saabumise teine laine Anatooliast (suur osa tänapäeva Türgi Vabariigist) korreleerub samuti selle tulemusega (Kardasis, 2001).

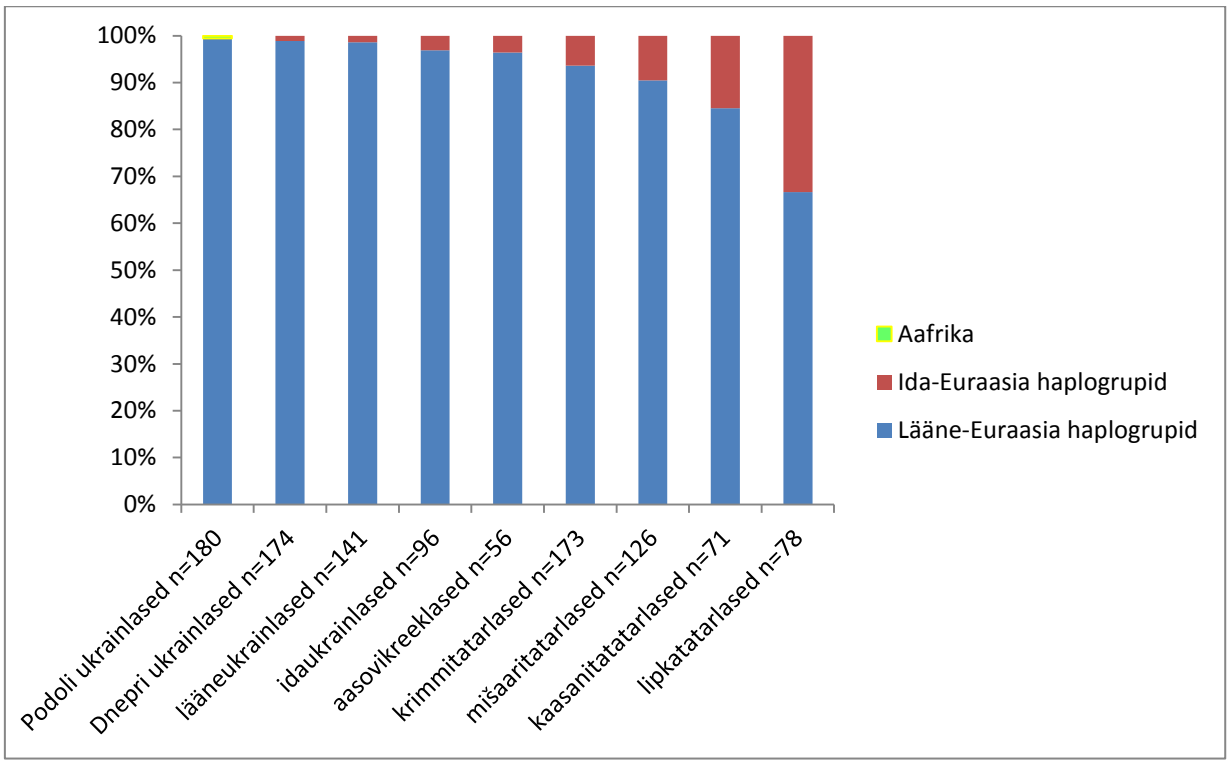
Krimmitatarlaste emaliinide haplogrupiline varieeruvus on väga sarnane aasovikreeklaste omale (joonis 8), hõlmates ülekaalukalt Lääne-Euraasia haplogruppe. Tatarlased saabusid erinevate Kuldordusse kuulunud suguharudena Krimmi poolsaarele, samas rahvana kujunesid krimmitatarlased välja Krimmi poolsaarel eelnevalt elanud rahvastega, näiteks itaallaste ja kreeklastega segunedes (Williams, 1998). Lisaks asustasid piirkonda ka 19. sajandil Anatooliast saabunud türklased (Aydıngün jt., 2007).

Lipkatatarlaste emaliinide hulgas (joonis 8) on märgatavalt suurem osa Ida-Euraasia haplogruppe. Kolmandik nende emaliine on Ida-Euraasia haplogrupilist päritolu, mis on oluliselt erinev krimmitatarlastest. Seda võiks seostada nii lipkatatarlaste populatsiooni väiksusega, kus geenitriivil on suurem mõju kui ka põlvnemisega kiptšakkidest. Osa kiptšakkide hõime pärinevad Hiina piirilt, kes rändasid Lääne-Siberisse 9. sajandil, sellest piirkonnast migreerusid edasi Euroopa poole läbi Volga regiooni (praegune Lääne-Kasaštan), ning jõudsid 11. sajandil Musta mere äärsetesse steppidesse (*Encyclopaedia Britannica*).

Nii kaasani- kui ka mišaaritatarlaste emaliinide haplogrupiline jaotuvus (joonis 8) jääb suures osas Lääne-Euraasia haplogruppidesse. Ka artiklis, kust nende tatarlaste populatsioonide andmed saadud, väidetakse, et Volga-Uurali piirkonna tatarlaste seas puuduvad spetsiifilised Ida-Aasia päritolu mtDNA klastrid (Malyarchuk jt., 2010).

Ukrainlaste populatsioonide emaliinid, mille andmestik on saadud Pshenichnov jt. 2013. aastal avaldatud artiklist, näitavad ühtset kuulumist Lääne-Euraasia haplogruppidesse (joonis 8). Avaldatud artikli muude ukrainlaste valimi suurust (n=15) arvestades pole nende puhul Lääne-Euraasia ja Ida-Euraasia haplogruppidesse kuuluvuse võrdlust tehtud.

Kuna lakkide valim (n=19) ei ole antud töös esinduslik, ei tehtud ka selle populatsiooniga Lääne- ja Ida-Euraasia haplogruppidesse kuuluvuse analüüsi.



Joonis 8. Aasovikreeklaste, krimmitatarlaste ja lipkatarlaste haplogruppide jagunemine Lääne- ja Ida-Euraasia ning Aafrikale omastesse haplogruppidesse võrdluses ukrainlaste (Pshenichnov jt., 2013) ja Volga-Uurali piirkonna tatarlastega (Malyarchuk jt., 2010).

3.3 Edasine töö

Antud tulemusi on võimalik kasutada edasistes uuringutes nii nende konkreetsete populatsioonide ajaloo, rännete kui ka Kaukaasia, Ukraina ja Aasovi mere äärse ala rahvaste mitokondriaalse DNA varieeruvuse analüüsimiseks. Kindlasti tuleb järgnevates uuringuetappides suurendada mtDNA liinide resolutsiooni, järjestada mtDNA-d täies ulatuses, et leida detailsemaid seoseid ümbritsevate ja ajalooliselt seotud populatsioonidega. Samuti tuleks heita valgust antud populatsioonide isaliinidele, kasutades uurimisobjektina Y kromosoomi mitterekombineeruvat ala ehk NRY-d. Kombineerides isa- ja emaliinide uuringute tulemusi, saab populatsioonide struktuurist, nende ajaloost ja rännetest terviklikuma pildi.

Samas on nii mtDNA kui ka Y-kromosoomi uuringute tulemused soospetsiifilised. Kuna minu poolt uuritud indiviididele on juba tehtud ülegenoomne genotüpiseerimine kiibiga Illumina 650K *Bead Chip*, saab jätkata nende iseloomustamist analüüsides ülegenoomset andmestikku, millest saadavad tulemused annaksid terviklikuma pildi nende populatsioonide ajaloost ja demograafiast. Eriti oluline on see lakkide puhul, kelle valimit peaks

uniparentaalsete markerite analüüsil kindlasti suurendama, kuid selle populatsiooni ülegenoomsete markerite analüüs võimaldaks juba praegu põhjalikumaid tulemusi.

Kokkuvõte

Antud töös analüüsiti krimmitatarlaste, aasovikreeklaste, lakkide ja lipkatatarlaste populatsioonide emaliinide varieeruvust, ajalugu, samuti iseloomustati neid naaberpopulatsioonide kontekstis.

Käesolevas töös uuritud neli populatsiooni paigutusid kokku 27 põhihaplogruppi. Enim esindatud mtDNA haplogrupid kõikide populatsioonide seas olid H (35%), T (10%) ning J (10%), mis on tüüpilised haplogrupid Lääne-Euraasia populatsioonidele. Haplogruppide määramise resolutsioon oli madal, kuna antud töö puhul on tegemist pilootprojektiga nende populatsioonide uurimisel.

Kõige varieeruvam on krimmitatarlaste populatsioon (n=173), kelle hulgas puudus 27 määratud haplogrupist vaid U6. Kaukaasia ja Lääne-Euraasia populatsioonide taustal on krimmitatarlased lähimad Kaukaasia populatsioonide esindajatele lõunaosseetialastele, karatšaidele ning balkaaridele. Ka kasutatud võrdlusandmestiku teiste tatarlaste populatsioonidega, mišaari- ja kaasanitatarlastega, paigutuvad krimmitatarlased üsna lähestikku. Krimmitatarlastele on iseloomulikud Lääne-Euraasiasse kuuluvad haplogrupid (93,6%), nagu selgus Lääne- ja Ida-Euraasia haplogruppide võrdluse analüüsist.

Lipkatatarlased (n=78) erinevad krimmitatarlastest oluliselt nii mtDNA haplogrupilise varieeruvuse, mis on lipkatatarlastel väiksem, kui ka Lääne- ning Ida-Euraasiasse kuuluvate haplogruppide suhte poolest. Lipkatatarlaste populatsioonis esineb 33,3% Ida-Euraasiale omaseid haplogruppe. Lääne-Euraasia ja Kaukaasia populatsioonide kontekstis on lipkatatarlased teistest kõige eristuvamad, sarnanedes enim baškiiridele ning karanogaidele. Antud töös analüüsitud populatsioonidest on neile lähimad krimmitatarlased ning kaugeimad aasovikreeklased.

Aasovikreeklaste (n=56) emaliinid kuuluvad peamiselt Lääne-Euraasia haplogruppidesse, Ida-Euraasiasse kuuluvaid haplogruppe esineb 3,6%. Nende emaliinide varieeruvus on suurem kui lipkatatarlastel ning väiksem kui krimmitatarlastel. Kaukaasia ja Lääne-Euraasia populatsioonide kontekstis sarnanevad aasovikreeklased enim ukrainlaste populatsioonidele.

Lakkide populatsiooni mtDNA haplogrupiline varieeruvus on töös käsitletud populatsioonidest madalaim. 27 määratud haplogrupist esines neil 9. Kuna lakkide valim oli väga väike (n=19), ei analüüsitud nende kuuluvust Lääne- ja Ida-Euraasia haplogruppidesse.

Edasised uuringud vajavad kõrgemat mtDNA liinide resolutsiooni, et kirjeldada nende populatsioonide emaliine ja ajalugu, ning detailsemaid seoseid nende keelesugulaste ja geograafiliste naabritega. Samuti tuleks iseloomustada nende populatsioonide isaliine ning järjestada mtDNA-d täies ulatuses, et luua terviklik pilt neist rahvaste põlvnemisest.

Maternal lineages of Crimean Tatars, Azov Greeks and Laks within the context of their geographic and linguistic neighbours

Kaidi Kruuspan

Summary

Human mitochondrial DNA (mtDNA) has been for years a useful application for investigating the diversity of human populations. Its features such as lack of recombination, high copy number and maternal inheritance makes it an advantageous tool for population genetics of maternal lineages.

This study focuses on three different populations – Crimean Tatars, Lipka Tatars and Azov Greeks maternal lineages and their relationships to their geographical and linguistic neighbours. The aim of this study is to define their primary mtDNA haplogroups, to analyse their maternal lineages diversity in the backround of Caucasian and West Eurasian populations and to characterize the proportion of Western and Eastern Eurasian maternal lineages among them.

The author of this study sequenced the HVSI and in some cases HVSII for 19 Azov Greek, 19 Crimean Tatar and 14 Lak mtDNAs, together with coding region markers. This data was analysed together with similar data from 154 Crimean Tatars and 42 Azov Greeks data which was received from Anastasiya Agdzhoyan and also 78 Lipka Tatars data from Vassili Pankratov.

Of the investigated populations the Crimean Tatars are the most diverse, missing only haplogroup U6 out of the total 27 defined haplogroups. The most of their mtDNA haplogroups belong to Western Eurasian haplogroups (96,4%).

Lipka Tatars' mtDNA haplogroups consist of Eastern Eurasian haplogroups more than any other analysed population – 33,3%. In the backround of Caucasian ja West Eurasian populations the Lipka tatars differentiate from all other investigated populations and resemble the most to the Caucasian populations Bashkirs and Kara-Nogays. Azov Greeks comprised 93,6% Western Eurasian mtDNA haplogroups. Basic haplogroup make-up of Laks was determined, but their sample size needs to be increased for conclusions about their demography.

For further analyzes, more detailed data from mtDNA lineages, also complete mtDNA, and characterization of the paternal lineages is neccessary, together with analyses of autosomal SNPs.

Tänuavaldused

Soovin südamest tänada oma juhendajaid Monika Karminit ning Ene Metspalu julgustava ja toetava suhtumise ning väärtuslike nõuannete eest.

Tänan Vassili Pankratovit ja Alena Kushniarevich'it Valgevene Teaduste Akadeemia Minski Geneetika- ja Tsütoloogiainstituudist ning Anastasiya Agdzhoyan'it Oleg Balanovsky't Venemaa Meditsiiniteaduse Akadeemia Moskva Meditsiinigeneetika Uurimiskeskusest oma andmestike jagamise eest.

Samuti tänan kõiki käesolevas uuringus osalenud anonüümseid doonoreid.

Kasutatud kirjandus

Anderson, S., Bankier, A. T., Barrell, B. G., de Bruijn, M. H. L., Coulson, A. L., Drouin, J., Eperon, I. C., Nierlich, D. P., Roe, B. A., Sanger, F., Schreier, P. H., Smith, A. J. H., Staden, R., Young, I. G. (1981). Sequence and organization of the human mitochondrial genome. Nature 290(5806): 457–465.

Aydıngün, I., Aydıngün, A. (2007). Crimean Tatars return home: identity and cultural revival. Journal of Ethnic and Migration Studies 33(1): 113–128.

Behar, D. M., van Oven, M., Rosset, S., Metspalu, M., Loogväli, E.-L., Silva, N. M., Kivisild, T., Torroni, A., Villems, R. (2012). A "Copernican" reassessment of the human mitochondrial DNA tree from its root. American Journal of Human Genetics 90(4): 675–684.

Bermisheva, M. A., Tambets, K., Villems, R., Khusnutdinova, E. K. (2002). Diversity of mitochondrial DNA haplotypes in ethnic populations of the Volga-Ural region of Russia. Molecular Biology 36(6): 802–812.

Blackwell, A. A. (2011). The linguistic and ethno-cultural situation in the Greek villages of the Azov region: based on materials from the 2001–2004 expedition. Journal of Greek Linguistics 11: 259–279.

Cavelier, L., Jazin, E., Jalonen, P., Gyllensten, U. (2000). MtDNA substitution rate and segregation of heteroplasmy in coding and noncoding regions. Human Genetics 107(1): 45–50.

Cann, R. L., Stoneking, M., Wilson, A. C. (1987). Mitochondrial DNA and human evolution. Nature 325: 31–36.

Comrie, B. (2008). Linguistic diversity in the Caucasus. The Annual Review of Anthropology 37: 131–143.

Derevianko, A. P., (2011). The origin of anatomically modern humans and their behavior in Africa and Eurasia. Archaeology Ethnology & Anthropology of Eurasia 39(3): 2–31.

Galtier, N., Nabholz, B., Glemin, S., Hurst, G. D. D. (2009). Mitochondrial DNA as a marker of molecular diversity: a reappraisal. Molecular Ecology 18: 4521–4550.

Giles, R. E., Blanc, H., Cann, H. M., Wallace, D. C. (1980). Maternal inheritance of human mitochondrial DNA. Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America 77(11): 6715–6719.

Gravel, S., Henn, B. M., Gutenkunst, R. N., Indap, A. R., Marth, G. T., Clark, A. G., Yu, F., Gibbs, R. A., The 1000 Genomes Project, Bustamante, C. D. (2011). Demographic history and rare allele sharing among human populations. Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America 108: 11983–8.

Hasegawa, M., Di Rienzo, A., Kocher, T. D., Wilson, A. C. (1993). Toward a more accurate time scale for the human mitochondrial DNA tree. Journal of Molecular Evolution 37(4): 347-354.

Higham, T., Compton, T., Stringer, C., Jacobi, R., Shapiro, B., Trinkaus, E., Chandler, B., Gröning, F., Collins, C., Hillson, S., O'Higgins, P., FitzGerald, C., Fagan, M. (2011). The earliest evidence for anatomically modern humans in northwestern Europe. Nature 479(7374): 521–524.

Howell, N., Elson, J. L., Howell, C., Turnbull, D. M. (2007). Relative rates of evolution in the coding and control regions of African mtDNAs. Molecular Biology and Evolution 24(10): 2213–2221.

Hutchison, C. A. (2007). DNA sequencing: bench to bedside and beyond. Nucleic Acids Research 35(18): 6227–6237.

Ingman, M., Gyllensten, U. (2001). Analysis of the complete human mtDNA genome: Methodology and inferences for human evolution. Journal of Heredity 92(6): 454–461.

Ingman, M., Kaessmann, H., Pääbo, S., Gyllensten, U. (2000). Mitochondrial genome variation and the origin of modern humans. Nature 408: 708–713.

Jobling, M. A., Hurles, M., Hollox, E., Kivisild, T., Tyler-Smith, C. 2004. Human Evolutionary Genetics, 2nd ed. New York, Garland Science.

Järve, M. (2012). Different genetic perspectives on human history in Europe and the Caucasus: the stories told by uniparental and autosomal markers. Tartu Ülikooli Kirjastus.

Kardasis, V. 2001. Diaspora Merchants in the Black Sea: The Greeks in Southern Russia, 1775–1861. Lexington Books, Lanham.

Khalikov A. K. 1978. Origin of the Volga-Ural Tatars. Kazan Book Publishers, Kaasan.

Kuzeev R. G. 1992. Ethnic groups of the central Volga region and Southern Urals. Nauka, Moskva.

Kivisild, T., Tolk, H.-V., Parik, J., Wang, Y., Papiha, S. S., Bandelt, H.-J., Villems, R. (2002). The emerging limbs and twigs of the East Asian mtDNA tree. Molecular Biology and Evolution 19(10): 1737–1751.

Kolga, M., Tõnurist, I., Vaba, L., Viikberg, J. 1993. Vene Impeeriumi rahvaste punane raamat. Vagabund.

Lacan, M., Keyser, C., Crubézy, E., Ludes, B. (2013). Ancestry of modern Europeans: contributions of ancient DNA. Cellular and Molecular Life Sciences 70: 2473–2478.

Lachance, J., Tishkoff, S. A. (2013). SNP ascertainment bias in population genetic analyses: Why it is important, and how to correct it. BioEssays 35(9): 780–786.

Lieberman, D. E. (2007). Palaeoanthropology: homing in on early Homo. Nature 449: 29–292.

Liu, H., Prugnolle, F., Manica, A., Balloux, F. (2006). A geographically explicit genetic model of worldwide human-settlement history. The American Journal of Human Genetics 79(2): 230–237.

Lordkipanidze, D., Jashashvili, T., Vekua, A., Ponce de Leon, M.S., Zollikofer, C. P., Rightmire, G.P., Pontzer, H, Ferring, R., Oms, O., Tappen, M., Bukhsianidze, M., Agusti, J., Kahlke, R., Kiladze, G., Martinez-Navarro, B, Mouskhelishvili, A., Nioradze, M., Rook, L.. (2007). Postcranial evidence from early Homo from Dmanisi, Georgia. Nature 449: 305–310.

Macaulay, V., Hill, C., Achilli, A., Rengo, C., Clarke, D., Meehan, W., Blackburn, J., Semino, O., Scozzari, R., Cruciani, F., Taha, A., Shaari, N. K., Raja, J., Ismail, P., Zainuddin, Z., Goodwin, W., Bulbeck, D., Bandelt, H. J., Oppenheimer, S., Torroni, A., Richards, M. (2005). Single, rapid coastal settlement of Asia revealed by analysis of complete mitochondrial genomes. Science 308: 1034–1036.

Maca-Meyer, N., González, A. M., Larruga, J. M., Flores, C, Cabrera, V. M. (2001). Major genomic mitochondrial lineages delineate early human expansions. BMC Genetics 2(1): 13.

Malyarchuk, B., Derenko, M., Denisova, G., Kravtsova, O. (2010). Mitogenomic diversity in Tatars from the Volga-Ural region of Russia. Molecular Biology and Evolution 27(10): 2220–2226.

Manfredi, G., Thyagarajan, D., Papadopoulou, L. C, Pallotti, F., Schon, E. A. (1997). The fate of human sperm-derived mtDNA in somatic cells. American Journal of Human Genetics, 61: 953–60.

McDermott, F., Grun, R., Stringer, C. B., Hawkesworth, C. J. (1993). Mass-spectrometric U-series dates for Israeli Neanderthal early-modern hominid sites. Nature 363:252–255.

Mellars, P. (2011). Palaeoanthropology: The earliest modern humans in Europe. Nature 479: 483–485.

Mellars, P. (2004). Neanderthals and the modern human colonization of Europe. Nature 432: 461–465.

Metzker, M. L. (2010). Sequencing technologies-the next generation. Nature 11: 31–46.

Meyer, S., Weiss, G., von Haeseler, A. (1999). Pattern of nucleotide substitution and rate heterogeneity in the hypervariable regions I and II of human mtDNA. Genetics 152(3): 1103–1110.

Minahan, J. B. 2000. One Europe, many nations: a historical dictionary of European national groups. Greenwood, Westport.

Mishmar, D., Ruiz-Pesini, E., Golik, P., Macaulay, V., Clark, A. G., Hosseini, S., Brandon, M., Easley, K., Chen, E., Brown, M. D., Sukernik, R. I., Olckers, A., Wallace, D. C. (2003). Natural selection shaped regional mtDNA variation in humans. Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America 100: 171–176.

Nass, M. M., Nass, S. (1963). Intramitochondrial fibers with DNA characteristics. I. Fixation and electron staining reactions. The Journal of Cell Biology 19(3): 593–611.

Pakendorf, B., Stoneking, M. (2005). Mitochondrial DNA and human evolution. Annual Review of Genomics and Human Genetics 6: 165–183.

Pala, M., Achilli, A., Olivieri, A., Hooshiar, Kashani, B., Perego, U. A., Sanna, D., Metspalu, E., Tambets, K., Tamm, E., Accetturo, M., Carossa, V., Lancioni, H., Panara, F., Zimmermann, B., Huber, G., Al-Zahery, N., Brisighelli, F., Woodward S. R., Francalacci, P.,

Parson, W., Salas, A., Behar, D. M., Villems, R., Semino, O., Bandelt, H. J., Torroni, A. (2009). Mitochondrial haplogroup U5b3: a distant echo of the epipaleolithic in Italy and the legacy of the early Sardinians. American Journal of Human Genetics 84: 814–821.

Pala, M., Olivieri, A., Achilli, A., Accetturo, M., Metspalu, E., Reidla, M., Tamm, E., Karmin, M., Reisberg, T., Kashani B. H., Perego U. A., Carossa, V., Gandini, F., Pereira, J. B., Soares, P., Angerhofer, N., Rychkov, S., Al-Zahery, N., Carelli, V., Sanati, M. H., Houshmand, M., Hatina, J., Macaulay, V., Pereira, L., Woodward, S. R., Davies, W., Gamble, C., Baird, D., Semino, O., Villems, R., Torroni, A., Richards, M. B. (2012). Mitochondrial DNA signals of late glacial recolonization of Europe from Near Eastern refugia. American Journal of Human Genetics 90: 915–924.

Pesole, G., Gissi, C., De Chirico, A, Saccone, C. (1999). Nucleotide substitution rate of mammalian mitochondrial genomes. Journal of Molecular Evolution 48(4): 427–434.

Pshenichnov, A., Balanovsky, O., Utevska, O., Metspalu, E., Zaporozhchenko, V., Agdzhoyan, A., Churnosov, M., Atramentova, L., Balanovska, E. (2013). Genetic affinities of Ukrainians from the maternal perspective. American Journal of Physical Anthropology 152: 543–550.

Rightmire, G. P., Lordkipanidze, D., Vekua, A. (2006). Anatomical descriptions, comparative studies and evolutionary. Journal of Human Evolution 50: 115–141.

Rosenberg, N. A., Nordborg, M. (2002). Genealogical trees, coalescent theory and the analysis of genetic polymorphisms. Nature 3: 380–390.

Roostalu, U., Kutuev, I., Loogväli, E.-L., Metspalu, E., Tambets, K., Reidla, M., Khusnutdinova, E. K., Usanga, E., Kivisild, T., Villems, R. (2007). Origin and expansion of haplogroup H, the dominant human mitochondrial DNA lineage in West Eurasia: the Near Eastern and Caucasian perspective. Molecular Biology and Evolution 24(2): 436–448.

Rozen, S., Skaletsky, H., Marszalek J. D., Minx, P. J., Cordum, H. S., Waterston, R. H., Wilson, R. K., Page, D. C. (2003). Abundant gene conversion between arms of palindromes in human and ape Y chromosomes. Nature 423: 873–876.

Sagan, L. (1967). On the origin of mitosing cells. Journal of Theoretical Biology 14(3): 225–274.

Salas, A., Richards, M., De la Fe, T., Lareu, M. V., Sobrino, B., Sanchez-Diz, P., Macaulay, V., Carracedo, A. (2002). The making of the African mtDNA landscape. American Journal of Human Genetics 71(5): 1082–1111.

Sanger, F., Nicklen, S., Coulson, A. R. (1977). DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America 74 (12): 5463–7.

Schadt, E. E., Turner, S., Kasarskis, A. (2010). A window into third-generation sequencing. Human Molecular Genetics 19 (2): 227–240.

Semino, O., Passarino, G., Quintana-Murci, L., Liu, A., Béres, J., Czeizel, A., Santachiara-Benerecetti, A. S. (2000). MtDNA and Y chromosome polymorphisms in Hungary: inferences from the Palaeolithic, Neolithic, and Uralic influences on the modern Hungarian gene pool. European Journal of Human Genetics 8: 339–346.

Shriver, M. D., Kittles, R. A. (2004). Genetic ancestry and the search for personalized genetic histories. Nature Reviews Genetics 5: 611–18.

Simoni, L., Calafell, F., Pettener, D., Bertranpetit, J., Barbujani, G. (2000). Reconstruction of prehistory on the basis of genetic data. American Journal of Human Genetics 66: 1177–79.

Skaletsky, H., Kuroda-Kawaguchi, T., Minx, P. J., Cordum, H. S., Hillier, L. D., Brown, L. G., Repping, S., Pyntikova, T., Ali, J., Bieri, T., Chinwalla, A., Delehaunty, A., Delehaunty, K., Du, H., Fewell, G., Fulton, L., Fulton, R., Graves, T., Hou, S.-F., Latrielle, P., Leonard, S., Mardis, E., Maupin, R., McPherson, J., Miner, T., Nash, W., Nguyen, C., Ozersky, P., Pepin, K., Rock, S., Rohlfing, T., Scott, K., Schultz, B., Strong, C., Tin-Wollam, A., Yang, S.-P., Waterston, R. H., Wilson, R. K., Rozen, S., Page, D. C. (2003). The male-specific region of the human Y chromosome is a mosaic of discrete sequence classes. Nature 423: 825-837.

Soares, P., Ermini, L., Thomson, N., Mormina, M., Rito, T., Röhl, A., Salas, A., Oppenheimer, S., Macaulay V., Richards, M. B. (2009). Correcting for purifying selection: an improved human mitochondrial molecular clock. American Journal of Human Genetics 84(6): 740–59.

Soares, P., Achilli, A., Semino, O., Davies, W., Macaulay, V., Bandelt, H. J., Torroni, A., Richards, M. B. (2010). The archaeogenetics of Europe. Current Biology 20: 174–183.

Stringer, C. B., Andrews, P. (1988). Genetic and fossil evidence for the origin of modern humans. Science 239: 1263–1268.

Torroni, A., Schurr, T. G., Yang, C.-C., Szathmary, E. J. E., Williams, R. C., Schanfield, M. S., Troup, G. A., Knowler, W. C., Lawrence, D. N., Weiss, K. M., Wallace, D. C. (1992). Native American mitochondrial DNA analysis indicates that the Amerind and the Nadene populations were founded by two independent migrations. Genetics 130: 153–162.

Torroni, A., Rengo, C., Guida, V., Cruciani, F., Sellitto, D., Coppa, A., Calderon, F. L., Simionati, B., Valle, G., Richards, M., Macaulay, V., Scozzaro, R. (2001). Do the four clades of the mtDNA haplogroup L2 evolve at different rates? American Journal of Human Genetics 69: 1348–56.

Torroni, A., Achilli, A., Macaulay, V., Richards, M., Bandelt, H.-J. (2006). Harvesting the fruit of the human mtDNA tree. Trends in Genetics 22: 339–345.

Torroni, A., Lott, M. T., Cabell, M. F., Chen, Y.-S., Lavergne, L., Wallace, D. C. (1994). MtDNA and the origin of caucasians: identification of ancient caucasian-specific haplogroups, one of which is prone to a recurrent somatic duplication in the D-loop region. American Journal of Human Genetics 55(4): 760–776.

Underhill, P. A., Shen, P. D., Lin, A. A., Jin, L., Passarino, G., Yang, W., Kauffman, E., Bonne-Tamir, B., Bertranpetit, J., Francalacci, P., Ibrahim, M., Jenkins, T., Kidd, J. R., Mehdi, S. Q., Seielstad, M. T., Wells, R. S., Piazza, A., Davis, R. W., Feldman, M. W., Cavalli-Sforza, L. L., Oefner, P. J. (2000). Y chromosome sequence variation and the history of human populations. Nature Genetics 26: 358–361.

Underhill, P. A., Kivisild, T. (2007). Use of Y chromosome and mitochondrial DNA population structure in tracing human migrations. Annual Review of Genetics 41: 539–64.

Van der Giezen, M. (2011). Mitochondria and the rise of eukaryotes. Bioscience 61: 594–601.

Veeramah, K. R., Hammer, M. F. (2014). The impact of whole-genome sequencing on the reconstruction of human population history. Nature 15: 149–162.

Van Oven, M., Kayser, M. (2008). Updated comprehensive phylogenetic tree of global human mitochondrial DNA variation. Human Mutation 30: 386–394.

Wallace, D. C., Brown, M. D., Lott, M. T. (1999). Mitochondrial DNA variation in human evolution and disease. Gene 238(1): 211–230.

Watson, E., Forster, P., Richards, M., Bandelt, H-J. (1997). Mitochondrial footprints of human expansions in Africa. American Journal of Human Genetics 61: 691–704.

Williams, B. G. (1998). The Crimean Tatar exile in Central Asia: a case study in group destruction and survival. Central Asian Survey 17(2): 285–317.

Wolpoff, M. H., Wu, X. Z., Thorne, A. (1984). Modern Homo sapiens origins: a general theory of hominid evolution involving the fossil evidence from East Asia. The Origin of Modern Humans: a World Survey of the Fossil Evidence: 411–489.

Yunusbayev, B., Metspalu, M., Järve, M., Kutuev, I., Rootsi, S., Metspalu, E., Behar, D. M., Varendi, K., Sahakyan, H., Khusainova, R., Yepiskoposyan, L., Khusnutdinova, E. K., Underhill, P. A., Kivisild, T., Villems, R. (2012). The Caucasus as an asymmetric semipermeable barrier to ancient human migrations. Molecular Biology and Evolution 29: 359–365.

Kasutatud veebiaadressid

Ukrainian census 2010 - http://2001.ukrcensus.gov.ua/rus/results/nationality_population

Russian census 2010 - http://www.gks.ru/free_doc/new_site/perepis2010/croc/Documents/Vol4/pub-04-01.pdf

BBC - http://www.bbc.com/news/world-europe-26367786

Encyclopaedia Britannica - http://www.britannica.com

Eesti Entsüklopeedia - http://entsyklopeedia.ee/artikkel/kaukaasia_keeled2

Phylotree - http://www.phylotree.org

POPSTR - http://harpending.humanevo.utah.edu/popstr

Lisad

Lisa 1. Koondtabel töös sekveneeritud populatsioonidest.

Proovi nr	Populatsioon	HVSI	HVSII	Hg
501	aasovikreeklased	129-187-189-223-230-278-519	146-150-152-195-247-315ins	H15
502	aasovikreeklased	129-187-189-223-230-278-311-343-519		U3b2
503	aasovikreeklased	129-187-189-223-230-261-278-304-311	73-152-195-247-315ins	H
504	aasovikreeklased	129-187-189-223-230-278-311-343-519		U3b2
505	aasovikreeklased	129-187-189-223-230-278-298-311-519		HV0a
506	aasovikreeklased	129-189-223-230-278-311-519		H1c14
507	aasovikreeklased	129-187-192-230-278-292-311-319-325		W
508	aasovikreeklased	126-129-187-189-223-230-278-294-311-325		T
509	aasovikreeklased	069-126-129-187-189-223-230-278-311-519		J1c1b1a
510	aasovikreeklased	111-126-129-187-189-223-230-278-294-296-311-362		T2i
511	aasovikreeklased	129-187-189-223-224-230-278		K
512	aasovikreeklased	187-189-230-274-278		I1
513	aasovikreeklased	126-129-187-189-223-230-278-294-296-304-311	146-228-247-315ins-514-N523-N524	T2b
514	aasovikreeklased	126-129-187-189-223-230-278-294-296-304-311		T2b
1003	lakid	093-183del-187-194-230-311		X
325	lakid	129-187-192-223-230-256-270-278-311-519		U5b2a1
343	lakid	129-183del-187-230-235-311		X
352	lakid	187-189-230-278-311-391		I2
355	lakid	129-187-189-223-224-230-278		K
362	lakid	187-189-230-278-290-311-319-362		A
366	lakid	129-179-183del-187-223-230-278-311-356		U4
367	lakid	129-187-189-223-230-278-519		H

Lisa 1. Koondtabel töös sekveneeritud populatsioonidest (jätkub).

380	lakid	129-187-189-223-224-230-278		K
387	lakid	129-187-189-223-230-278-519		H
388	lakid	126-129-187-189-223-230-278-294-296-311		T
390	lakid	129-186-187-189-230-278-311		J
393	lakid	093-129-187-189-223-230-278-311		U4
397	lakid	129-187-189-223-230-24-27-278-311-362-501-519		U5b2b1a2
398	lakid	104-129-187-189-192-223-230-256-27-278-311-399-519		U5a1
399	lakid	129-179-187-189-223-230-261-278-356		U4
400	lakid	129-187-189-223-230-278-311	73-146-152-195-247-309ins-315ins-N523-N524	H
405	lakid	129-183del-187-230-311		X
406	lakid	129-187-189-223-230-234-278-311-519		H13a
6	krimmitatarlased	129-187-189-223-230-278-311		R0
104	krimmitatarlased	126-129-3-186-187-223-230-278-294-311		T1a
106	krimmitatarlased	129-183del-187-223-227-230-232-249-278-304		F1b
109	krimmitatarlased	129-187-189-193-223-230-249-278-311-343-519-526		U3c
110	krimmitatarlased	129-187-189-223-224-230-278		K
24	krimmitatarlased	129-187-189-223-224-230-278		K
25	krimmitatarlased	129-187-189-192-223-230-278-304-519		H
41	krimmitatarlased	129-187-189-192-223-230-256-27-278-311-519-526		U5a2
42	krimmitatarlased	126-129-187-189-222-223-230-278-294-304-311		T2
44	krimmitatarlased	129-187-189-223-230-278-311		H72
53	krimmitatarlased	129-187-230-311		X

Lisa 1. Koondtabel töös sekveneeritud populatsioonidest (jätkub).

55	krimmitatarlased	126-129-187-189-223-230-278-311-355-362-519		R0
7	krimmitatarlased	113-129-172-187-189-223-230-278-519		HV6
70	krimmitatarlased	173-187-189-230-248-278-311-319-362-519		D4b1
76	krimmitatarlased	129-187-189-221-223-230-278-311		HV4a
79	krimmitatarlased	129-187-189-223-230-278-311-519		H
8	krimmitatarlased	129-187-217-223-230-261-278-311-360-519		B4
82	krimmitatarlased	129-187-189-223-230-278-311		H
9	krimmitatarlased	129-136-187-189-223-230-311-356		U4

Lisa 2. MtDNA variandid väljaspool hüpervarieeruvaid regioone. Variant = referentsjärjestus – positsioon on sekveneeritud, kuid ei erine referentsist.

Proovi nr	Populatsioon	Variandid väljaspool hüpervarieeruvaid regioone	variant = referentsjärjestus
501	aasovikreeklased	T6253C	
503	aasovikreeklased	T7028C	
508	aasovikreeklased	T10463C	
509	aasovikreeklased	T10463C	G10398G
512	aasovikreeklased	T10238C, T10238C, G12501A, T10034C	T7028T, G10310G, C10400C, T10609T
1003	lakid	A13966G	
343	lakid	A13966G	
367	lakid	T7028C, T12705C, T14766C	
387	lakid	T7028C	
390	lakid	G10398A	T10463T
397	lakid	T12696C	
400	lakid	T7028C	
405	lakid	A13966G	
406	lakid	T7028C, T12705C, A11719G, T14766C, C2259T, C14872T	G4580G, A15607A, A12308A, G12372G
6	krimmitatarlased	A11719G	
25	krimmitatarlased	T7028C	G7226G, A7768A, G7419G, T7657T
44	krimmitatarlased	T7028C, A6647G	
79	krimmitatarlased	T7028C	
82	krimmitatarlased	T7028C	

Lisa 3. Töös kasutatud praimerite alguspositsioonid, järjestused, nende abil määratavad haplogrupid ja neid haplogruppe defineerivad positsioonid.

Praimer	Alguspositsioon	Järjestus	Hg	Hg-d määravad uuritud positsioonid
3F	1854	5' GGACTAACCCCTATACCTTCTGC 3'	H13a	2259
3R	2669	5' GGCAGGTCAATTTCACTGGT 3'	H13	14872
6F	3796	5' TGGCTCCTTTAACCTCTCCA 3'	V	4580
6R	4654	5' AAGGATTATGGATGCGGTTG 3'		
9F	5855	5' GAGGCCTAACCCCTGTCTTT 3'	H15	6253
9R	6642	5' ATTCCGAAGCCTGGTAGGAT 3'		
10F	6469	5' CTCTTCGTCTGATCCGTCCT 3'	H	7028
10R	7315	5' AGCGAAGGCTTCTCAAATCA 3'	H72	6647
			U5b3	7226
11F	7148	5' ACGCCAAAATCCATTTCACT 3'	U5b	7768
11R	8095	5' CGGGAATTGCATCTGTTTTT 3'	P5	7419, 7657
			J	10398
			M	10400
			T	10463
15F	9989	5' TCTCCATCTATTGATGAGGGTCT 3'	J1c1b1a	10463
15R	10837	5' AATTAGGCTGTGGGTGGTTG 3'	I	10034
			F	10310
			F1	10609
			N1	10238
			B4a1	10238
17F	11314	5' TCACTCTCACTGCCCAAGAA 3'	R0	11719
17R	12076	5' GGAGAATGGGGGATAGGTGT 3'		
18F	11948	5' TATCACTCTCCTACTTACAG 3'	R	12705
18R	12772	5' AGAAGGTTATAATTCCTACG 3'	N1	12501
			U	12308, 12372

Lisa 3. Töös kasutatud praimerite alguspositsioonid, järjestused, nende abil määratavad haplogrupid ja neid haplogruppe defineerivad positsioonid.

19F 19R	12571 13507	5' AAACAACCCAGCTCTCCCTAA 3' 5' TCGATGATGTGGTCTTTGGA 3'	U5b2b1a2	12696
20F 20R	13338 14268	5' ACATCTGTACCCACGCCTTC 3' 5' AGAGGGGTCAGGGTTCATTC 3'	X	13966
21F 21R	14000 14998	5' GCATAATTAAACTTTACTTC 3' 5' AGAATATTGAGGCGCCATTG 3'	HV	14766
22F 22R	14856 15978	5' TGAAACTTCGGCTCACTCCT 3' 5' AGCTTTGGGTGCTAATGGTG 3'	P	15607
23F 23R	15811 765	5' TCATTGGACAAGTAGCATCC 3' 5' GAGTGGTTAATAGGGTGATAG 3'		16051–16400 (HVSI) 68–263 (HVSII)
24F 24R	16420 775	5' CACCATTCTCCGTGAAATCA 3' 5' AGGCTAAGCGTTTTGAGCTG 3'		16051–16400 (HVSI) 68–263 (HVSII)

Lisa 4. MtDNA põhikomponentanalüüsis kasutatud populatsioonide haplogruppide sagedused ja 95% usalduspiirid. Tumedal taustal on siin töös uuritud populatsioonid.

Populatsioon		Haplogrupid						
		A	B	C	D	F	G	H
aasovikreeklased	n=56	0	0	2	0	0	0	16
	Sagedus	0,000	0,000	0,036	0,000	0,000	0,000	0,286
	Usalduspiirid	(0 - ,063)	(0 - ,063)	(,011 - ,121)	(0 - ,063)	(0 - ,063)	(0 - ,063)	(,184 - ,415)
krimmitatarlased	n=173	2	4	2	5	3	1	58
	Sagedus	0,012	0,023	0,012	0,029	0,017	0,006	0,335
	Usalduspiirid	(,004 - ,041)	(,009 - ,058)	(,004 - ,041)	(,013 - ,066)	(,006 - 0,05)	(,001 - ,032)	(,269 - ,409)
lakid	n=19	1	0	0	0	0	0	4
	Sagedus	0,053	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,211
	Usalduspiirid	(,012 - ,249)	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)	(,087 - ,437)
lipkatatarlased	n=78	0	0	4	11	0	11	36
	Sagedus	0,000	0,000	0,051	0,141	0,000	0,141	0,462
	Usalduspiirid	(0 - ,046)	(0 - ,046)	(,021 - ,125)	(,081 - ,235)	(0 - ,046)	(,081 - ,235)	(,355 - ,572)
kaasanitatarlased	n=71	3	0	4	7	0	0	23
	Sagedus	0,042	0,000	0,056	0,099	0,000	0,000	0,324
	Usalduspiirid	(,015 - ,117)	(0 - 0,05)	(,023 - ,136)	(,049 - 0,19)	(0 - 0,05)	(0 - 0,05)	(,227 - 0,44)
mišaaritatarlased	n=126	4	0	0	6	0	2	43
	Sagedus	0,032	0,000	0,000	0,048	0,000	0,016	0,341
	Usalduspiirid	(,013 - ,079)	(0 - ,029)	(0 - ,029)	(,022 - 0,1)	(0 - ,029)	(,005 - ,056)	(,264 - ,428)
Dnepri ukrainlased	n=174	1	0	2	0	0	0	57
	Sagedus	0,006	0,000	0,011	0,000	0,000	0,000	0,328
	Usalduspiirid	(,001 - ,031)	(0 - ,021)	(,004 - ,041)	(0 - ,021)	(0 - ,021)	(0 - ,021)	(,262 - ,401)
ida-ukrainlased	n=96	0	0	2	0	0	0	34
	Sagedus	0,000	0,000	0,021	0,000	0,000	0,000	0,354
	Usalduspiirid	(0 - ,037)	(0 - ,037)	(,006 - ,073)	(0 - ,037)	(0 - ,037)	(0 - ,037)	(,266 - ,454)
muud ukrainlased	n=15	0	0	0	0	0	0	9
	Sagedus	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,600
	Usalduspiirid	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)	(,354 - ,802)
Podoli ukrainlased	n=180	1	0	0	0	0	0	75
	Sagedus	0,006	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,417
	Usalduspiirid	(,001 - 0,03)	(0 - 0,02)	(0 - 0,02)	(0 - 0,02)	(0 - 0,02)	(0 - 0,02)	(,347 - 0,49)
lääne-ukrainlased	n=142	0	0	0	1	0	1	57
	Sagedus	0,000	0,000	0,000	0,007	0,000	0,007	0,404
	Usalduspiirid	(0 - ,025)	(0 - ,025)	(0 - ,025)	(,002 - ,038)	(0 - ,025)	(,002 - ,038)	(,327 - ,487)

Lisa 4. MtDNA põhikomponentanalüüsis kasutatud populatsioonide haplogruppide sagedused ja 95% usalduspiirid. Tumedal taustal on siin töös uuritud populatsioonid (jätkub).

Populatsioon	Haplogrupid							
		HV	HV0	I	J	K	M	N
aasovikreeklased	n=56	0	1	1	2	4	0	0
	Sagedus	0,000	0,018	0,018	0,036	0,071	0,000	0,000
	Usalduspiirid	(0 - ,063)	(,004 - ,094)	(,004 - ,094)	(,011 - ,121)	(,029 - 0,17)	(0 - ,063)	(0 - ,063)
krimmitatarlased	n=173	0	1	6	14	7	0	0
	Sagedus	0,023	0,006	0,035	0,081	0,040	0,017	0,006
	Usalduspiirid	(,009 - ,058)	(,001 - ,032)	(,016 - ,074)	(,049 - ,131)	(0,02 - ,081)	(,006 - 0,05)	(,001 - ,032)
lakid	n=19	0	0	1	1	2	0	0
	Sagedus	0,000	0,000	0,053	0,053	0,105	0,000	0,000
	Usalduspiirid	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)	(,012 - ,249)	(,012 - ,249)	(,032 - ,317)	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)
lipkatatarlased	n=78	0	3	0	1	1	0	0
	Sagedus	0,013	0,038	0,000	0,013	0,013	0,000	0,000
	Usalduspiirid	(,003 - ,069)	(,014 - ,107)	(0 - ,046)	(,003 - ,069)	(,003 - ,069)	(0 - ,046)	(0 - ,046)
kaasanitatarlased	n=71	0	2	4	5	0	0	0
	Sagedus	0,000	0,028	0,056	0,070	0,000	0,000	0,014
	Usalduspiirid	(0 - 0,05)	(,009 - ,097)	(,023 - ,136)	(,031 - ,155)	(0 - 0,05)	(0 - 0,05)	(,003 - ,075)
mišaaritatarlased	n=126	0	8	2	9	6	0	0
	Sagedus	0,000	0,063	0,016	0,071	0,048	0,032	0,024
	Usalduspiirid	(0 - ,029)	(,033 - 0,12)	(,005 - ,056)	(,038 - 0,13)	(,022 - 0,1)	(,013 - ,079)	(,009 - ,067)
Dnepri ukrainlased	n=174	0	0	8	16	7	0	0
	Sagedus	0,029	0,000	0,046	0,092	0,040	0,000	0,011
	Usalduspiirid	(,013 - ,065)	(0 - ,021)	(,024 - ,088)	(,058 - ,144)	(0,02 - ,081)	(0 - ,021)	(,004 - ,041)
ida-ukrainlased	n=96	0	1	1	12	5	0	0
	Sagedus	0,083	0,010	0,010	0,125	0,052	0,010	0,010
	Usalduspiirid	(,043 - ,156)	(,003 - ,056)	(,003 - ,056)	(,073 - ,206)	(,023 - ,116)	(,003 - ,056)	(,003 - ,056)
muud ukrainlased	n=15	0	0	1	0	1	0	0
	Sagedus	0,000	0,000	0,067	0,000	0,067	0,000	0,000
	Usalduspiirid	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)	(,016 - ,302)	(,002 - ,206)	(,016 - ,302)	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)
Podoli ukrainlased	n=180	0	0	5	11	12	0	0
	Sagedus	0,022	0,000	0,028	0,061	0,067	0,000	0,022
	Usalduspiirid	(,009 - ,056)	(0 - 0,02)	(,012 - ,063)	(,035 - ,106)	(,039 - ,113)	(0 - 0,02)	(,009 - ,056)
lääne-ukrainlased	n=142	0	1	3	11	5	0	0
	Sagedus	0,014	0,007	0,021	0,078	0,035	0,000	0,007
	Usalduspiirid	(,004 - 0,05)	(,002 - ,038)	(,008 - 0,06)	(,045 - ,134)	(,016 - 0,08)	(0 - ,025)	(,002 - ,038)

Lisa 4. MtDNA põhikomponentanalüüsis kasutatud populatsioonide haplogruppide sagedused ja 95% usalduspiirid. Tumedal taustal on siin töös uuritud populatsioonid (jätkub).

Populatsioon		Haplogrupid						
		R	R0	Z	T	U1	U2	U3
aasovikreeklased	n=56	0	0	0	0	2	0	5
	Sagedus	0,000	0,018	0,000	0,268	0,036	0,000	0,089
	Usalduspiirid	(0 - ,063)	(,004 - ,094)	(0 - ,063)	(0,17 - ,397)	(,011 - ,121)	(0 - ,063)	(0,04 - ,193)
krimmitatarlased	n=173	0	0	1	0	2	2	6
	Sagedus	0,000	0,017	0,006	0,087	0,012	0,012	0,035
	Usalduspiirid	(0 - ,021)	(,006 - 0,05)	(,001 - ,032)	(,053 - ,138)	(,004 - ,041)	(,004 - ,041)	(,016 - ,074)
lakid	n=19	0	0	0	0	0	0	0
	Sagedus	0,000	0,000	0,000	0,053	0,000	0,000	0,000
	Usalduspiirid	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)	(,012 - ,249)	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)
lipkatatarlased	n=78	0	0	0	0	0	0	0
	Sagedus	0,000	0,000	0,000	0,038	0,000	0,000	0,000
	Usalduspiirid	(0 - ,046)	(0 - ,046)	(0 - ,046)	(,014 - ,107)	(0 - ,046)	(0 - ,046)	(0 - ,046)
kaasanitatarlased	n=71	1	0	0	0	0	1	0
	Sagedus	0,014	0,000	0,000	0,085	0,000	0,014	0,000
	Usalduspiirid	(,003 - ,075)	(0 - 0,05)	(0 - 0,05)	(0,04 - ,173)	(0 - 0,05)	(,003 - ,075)	(0 - 0,05)
mišaaritatarlased	n=126	0	0	0	0	1	0	2
	Sagedus	0,000	0,000	0,000	0,056	0,008	0,000	0,016
	Usalduspiirid	(0 - ,029)	(0 - ,029)	(0 - ,029)	(,028 - 0,11)	(,002 - ,043)	(0 - ,029)	(,005 - ,056)
Dnepri ukrainlased	n=174	0	0	0	0	0	2	2
	Sagedus	0,000	0,000	0,000	0,121	0,000	0,011	0,011
	Usalduspiirid	(0 - ,021)	(0 - ,021)	(0 - ,021)	(0,08 - ,178)	(0 - ,021)	(,004 - ,041)	(,004 - ,041)
ida-ukrainlased	n=96	1	0	0	0	0	2	2
	Sagedus	0,010	0,000	0,000	0,083	0,000	0,021	0,021
	Usalduspiirid	(,003 - ,056)	(0 - ,037)	(0 - ,037)	(,043 - ,156)	(0 - ,037)	(,006 - ,073)	(,006 - ,073)
muud ukrainlased	n=15	0	0	0	0	0	0	0
	Sagedus	0,000	0,000	0,000	0,067	0,000	0,000	0,000
	Usalduspiirid	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)	(,016 - ,302)	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)
Podoli ukrainlased	n=180	0	0	0	0	0	3	1
	Sagedus	0,000	0,000	0,000	0,128	0,000	0,017	0,006
	Usalduspiirid	(0 - 0,02)	(0 - 0,02)	(0 - 0,02)	(,087 - ,185)	(0 - 0,02)	(,006 - ,048)	(,001 - 0,03)
lääne-ukrainlased	n=142	0	0	0	0	0	2	1
	Sagedus	0,000	0,007	0,000	0,135	0,000	0,014	0,007
	Usalduspiirid	(0 - ,025)	(,002 - ,038)	(0 - ,025)	(,088 - ,201)	(0 - ,025)	(,004 - 0,05)	(,002 - ,038)

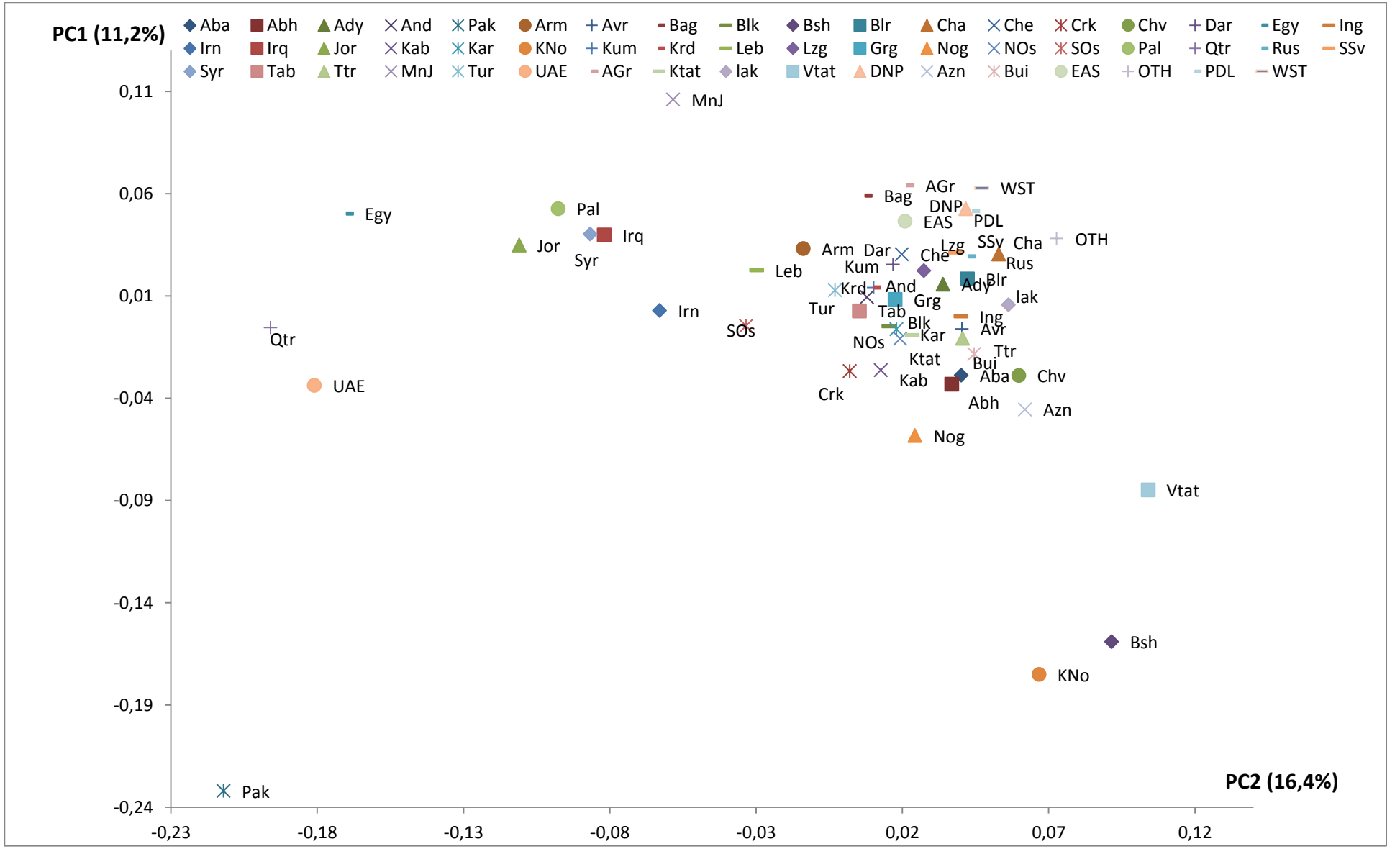
Lisa 4. MtDNA põhikomponentanalüüsis kasutatud populatsioonide haplogruppide sagedused ja 95% usalduspiirid. Tumedal taustal on siin töös uuritud populatsioonid (jätkub).

Populatsioon	Haplogrupid							
		U4	U5	U6	U7	U8	V	W
aasovikreeklased	n=56	0	1	1	0	0	3	1
	Sagedus	0,000	0,018	0,018	0,000	0,000	0,054	0,018
	Usalduspiirid	(0 - ,063)	(,004 - ,094)	(,004 - ,094)	(0 - ,063)	(0 - ,063)	(,019 - ,146)	(,004 - ,094)
krimmitatarlased	n=173	3	11	0	1	0	3	9
	Sagedus	0,017	0,064	0,000	0,006	0,000	0,017	0,052
	Usalduspiirid	(,006 - 0,05)	(,036 - 0,11)	(0 - ,021)	(,001 - ,032)	(0 - ,021)	(,006 - 0,05)	(,028 - ,096)
lakid	n=19	3	3	0	0	0	0	0
	Sagedus	0,158	0,158	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
	Usalduspiirid	(,057 - ,379)	(,057 - ,379)	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)	(,001 - ,168)
lipkatatarlased	n=78	1	2	0	0	0	0	4
	Sagedus	0,013	0,026	0,000	0,000	0,000	0,000	0,051
	Usalduspiirid	(,003 - ,069)	(,008 - ,088)	(0 - ,046)	(0 - ,046)	(0 - ,046)	(0 - ,046)	(,021 - ,125)
kaasanitatarlased	n=71	4	2	0	0	0	0	5
	Sagedus	0,056	0,028	0,000	0,000	0,000	0,000	0,070
	Usalduspiirid	(,023 - ,136)	(,009 - ,097)	(0 - 0,05)	(0 - 0,05)	(0 - 0,05)	(0 - 0,05)	(,031 - ,155)
mišaaritatarlased	n=126	11	5	0	0	5	0	7
	Sagedus	0,087	0,040	0,000	0,000	0,040	0,000	0,056
	Usalduspiirid	(0,05 - 0,15)	(,018 - ,089)	(0 - ,029)	(0 - ,029)	(,018 - ,089)	(0 - ,029)	(,028 - 0,11)
Dnepri ukrainlased	n=174	10	22	0	0	0	9	7
	Sagedus	0,057	0,126	0,000	0,000	0,000	0,052	0,040
	Usalduspiirid	(,032 - ,103)	(,085 - ,184)	(0 - ,021)	(0 - ,021)	(0 - ,021)	(,028 - ,095)	(0,02 - ,081)
ida-ukrainlased	n=96	2	9	0	0	1	4	2
	Sagedus	0,021	0,094	0,000	0,000	0,010	0,042	0,021
	Usalduspiirid	(,006 - ,073)	(,051 - ,169)	(0 - ,037)	(0 - ,037)	(,003 - ,056)	(,017 - ,102)	(,006 - ,073)
muud ukrainlased	n=15	2	1	0	0	0	0	0
	Sagedus	0,133	0,067	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
	Usalduspiirid	(0,04 - ,383)	(,016 - ,302)	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)
Podoli ukrainlased	n=180	10	19	0	0	0	4	3
	Sagedus	0,056	0,106	0,000	0,000	0,000	0,022	0,017
	Usalduspiirid	(,031 - ,099)	(,069 - ,159)	(0 - 0,02)	(0 - 0,02)	(0 - 0,02)	(,009 - ,056)	(,006 - ,048)
lääne-ukrainlased	n=142	11	9	0	0	0	11	4
	Sagedus	0,078	0,064	0,000	0,000	0,000	0,078	0,028
	Usalduspiirid	(,045 - ,134)	(,034 - ,117)	(0 - ,025)	(0 - ,025)	(0 - ,025)	(,045 - ,134)	(,012 - 0,07)

Lisa 4. MtDNA põhikomponentanalüüsis kasutatud populatsioonide haplogruppide sagedused ja 95% usalduspiirid. Tumedal taustal on siin töös uuritud populatsioonid (jätkub).

Populatsioon	Haplogrupid		
		X	Y
aasovikreeklased	n=56	1	0
	Sagedus	0,018	0,000
	Usalduspiirid	(,004 - ,094)	(0 - ,063)
krimmitatarlased	n=173	6	0
	Sagedus	0,035	0,000
	Usalduspiirid	(,016 - ,074)	(0 - ,021)
lakid	n=19	3	0
	Sagedus	0,158	0,000
	Usalduspiirid	(,057 - ,379)	(,001 - ,168)
lipkatatarlased	n=78	0	0
	Sagedus	0,000	0,000
	Usalduspiirid	(0 - ,046)	(0 - ,046)
kaasanitatarlased	n=71	1	0
	Sagedus	0,014	0,000
	Usalduspiirid	(,003 - ,075)	(0 - 0,05)
mišaaritatarlased	n=126	0	1
	Sagedus	0,000	0,008
	Usalduspiirid	(0 - ,029)	(,002 - ,043)
Dnepri ukrainlased	n=174	3	0
	Sagedus	0,017	0,000
	Usalduspiirid	(,006 - ,049)	(0 - ,021)
ida-ukrainlased	n=96	0	0
	Sagedus	0,000	0,000
	Usalduspiirid	(0 - ,037)	(0 - ,037)
muud ukrainlased	n=15	0	0
	Sagedus	0,000	0,000
	Usalduspiirid	(,002 - ,206)	(,002 - ,206)
Podoli ukrainlased	n=180	4	0
	Sagedus	0,022	0,000
	Usalduspiirid	(,009 - ,056)	(0 - 0,02)
lääne-ukrainlased	n=142	1	0
	Sagedus	0,007	0,000
	Usalduspiirid	(,002 - ,038)	(0 - ,025)

Lisa 5. Kogu põhikomponentanalüüsi joonis. Kõik esindatud populatsioonid on välja toodud Lisas 6.



Lisa 6. Põhikomponentanalüüsis kasutatud populatsioonid.

abasiinid	Aba	gruusialased	Grg
abhaasialased	Abh	nogaid	Nog
adõgeed	Ady	lõunaosseetialased	NOs
andid	And	põhjaosseetialased	SOs
armeenlased	Arm	pakistanlased	Pak
avaarid	Avr	palestiinlased	Pal
bagvalid	Bag	katarid	Qtr
balkarid	Blk	venelased	Rus
baškiirid	Bsh	lõunaslaavlased	SSv
valgevenelased	Blr	süürialased	Syr
tšamalaalid	Cha	tabassaraanid	Tab
tšetšeenid	Che	tatarlased	Ttr
tšerkessid	Crk	mägijuudid	MnJ
tšumašid	Chv	türklased	Tur
dargiinid	Dar	ühendemiraatlased	UAE
egiptlased	Egy	aasovikreeklased	AGr
ingušid	Ing	krimmitatarlased	Ktat
iraanlased	Irn	lakid	lak
iraaklased	Irq	lipkatatarlased	Vtat
jordaanlased	Jor	kaasanitatarlased	Azn
kabardiinid	Kab	mišaaritatarlased	Bui
karatšaid	Kar	Dnepri ukrainlased	DNP
karanogaid	KNo	idaukrainlased	EAS
kumõkid	Kum	muud ukrainlased	OTH
kurdid	Krd	Podoli ukrainlased	PDL
liibanonlased	Leb	lääneukrainlased	WST
lesgid	Lzg		

Lihtlitsents

Lihtlitsents lõputöö reprodutseerimiseks ja lõputöö üldsusele kättesaadavaks tegemiseks

Mina, Kaidi Kruuspan

(sünnikuupäev: 07.08.1990)

1. annan Tartu Ülikoolile tasuta loa (lihtlitsentsi) enda loodud teose

„Krimmitatarlaste, aasovikreeklaste ja lakkide emaliinide iseloomustamine võrdluses naaberpopulatsioonide ning keelesugulastega“,

mille juhendajad on *M. Sc.* Monika Karmin ja *Ph. D.* Ene Metspalu

1.1. reprodutseerimiseks säilitamise ja üldsusele kättesaadavaks tegemise eesmärgil, sealhulgas digitaalarhiivi DSpace-is lisamise eesmärgil kuni autoriõiguse kehtivuse tähtaja lõppemiseni;

1.2. üldsusele kättesaadavaks tegemiseks Tartu Ülikooli veebikeskkonna kaudu, sealhulgas digitaalarhiivi DSpace´i kaudu alates 26.05.2017 kuni autoriõiguse kehtivuse tähtaja lõppemiseni.

2. olen teadlik, et punktis 1 nimetatud õigused jäävad alles ka autorile.

3. kinnitan, et lihtlitsentsi andmisega ei rikuta teiste isikute intellektuaalomandi ega isikuandmete kaitse seadusest tulenevaid õigusi.

Tartus, 26.05.2014