مقاله پژوهشی

ژنوم میتوکندری ابزاری مؤثر در تعیین هویت

دکترمیررحیم فخرز*- دکترمحمودتولایی - دکتر مسعود هوشمند*****

* دکترای تخصصی بیوتکنولوژی، آزمایشگاه تحقیقات جنایی ناجا

** دکترای تخصصی بیوتکنولوژی، مرکزتحقیقات ژنتیک مولکولی دانشگاه علوم پزشکی بقیه‌اله

*** دکترای تخصصی ژنتیک انسان، عضو هیأت علمی پژوهشگاه ملی مهندسی ژنتیک و فناوری زیستی ایران

چکیده

زمینه و هدف: ژنوم میتوکندری سلول‌های انسانی دارای ۱۶۵۶۹ نوکلئوتید می‌باشد که توالی و ساختار آن در سال ۱۹۸۱ تعیین شده و دگرگونی‌های ایجاد شده در ناحیه توالی بسیار کوتاه یک (HVS-1) ده برابر سریع تر از DNA کروموزومی است. هدف از این تحقیق مطالعه میزان پلی‌مرفیسم، تعیین درصد موتاسیون و میزان هموپلاسی در اقوام مختلف ایرانی، بررسی میزان فراوانی هاپلوگروپ‌ها و محاسبه حداقل و حداکثر گوناگونی در هاپلوتیپ‌های آنها، بررسی قدیمی‌ترین اقوام ایرانی و محاسبه میزان واگرایی (Diversity) و واریانس هاپلوتیپ‌ها به منظور استفاده در تعیین هویت می‌باشد.

روش بررسی: در این مطالعه هاپلوتیپ‌های ناحیه HVS-1 ژنوم میتوکندری ۳۵۷ نفر منتسب به اقوام فارس، ترک آذری، گیلک، کرد، سیستانی، بلوچ، عرب، ترکمن مورد بررسی قرارگرفته است. مقدار ۲ میلی‌لیتر خون از افراد غیرخویشاوند براساس محل تولد و اطلاعات مربوط به سه نسل متوالی، در میکروتیوب‌های حاوی ضد انعقاد تهیه و پس از تخلیص DNA ژنومیک و تکثیر ناحیه HVS-1 و تعیین توالی توسط دستگاه توالی گر ABI 310 ، توالی‌ها توسط برنامه Clustalx با توالی مرجع کمبریج مقایسه و پلی‌مرفیسم‌ها مشخص و براساس این تغییرات از طریق درخت فیلوژنتیک، هاپلوگروپ‌ها و فراوانی آنها در اقوام مشخص گردید.

یافته‌ها: در ۳۵۷ الگوی میتوکندری مطالعه شده تعداد ۱۶۰ نوکلئوتید جهش یافته در ناحیه HVS-1 مشاهده شد. بالاترین هموپلاسی یعنی موتاسیون مشابه با ۴۰٪ در فارس‌ها و پایین‌ترین آن مربوط به سیستانی‌ها با ۱۳٪ می‌باشد. میزان واگرایی (Diversity) در قوم فارس با عدد ۰/۸۶۲ پایین‌ترین مقدار را دارد. واریانس هاپلوتیپ‌ها در قوم سیستانی بالاتر از دیگر اقوام مطالعه شده و میزان آن ۰/۸۷ می‌باشد. هاپلوگروپ HV فراوان‌ترین هاپلوگروپ در اقوام فارس، ترک آذری، گیلک، کرد و سیستانی بوده و هاپلوگروپ‌های M و N در اقوام ترکمن و بلوچ و عرب فراوانی بیشتری دارند.

نتیجه‌گیری: این مطالعه نشان داد که در فارس‌ها، آذری‌ها، گیلک‌ها ، کردها و سیستانی‌ها، هاپلوگروپ‌های مخصوص اوراسیای غربی غالب بوده و در عرب‌ها و بلوچ‌ها هاپلوگروپ‌های اوراسیای شرقی و اوراسیای غربی دارای فراوانی تقریبا یکسان و در ترکمن‌ها، هاپلوگروپ‌های ویژه اوراسیای شرقی غالب‌تر می‌باشد. بالا بودن واریانس هاپلوتیپ‌ها در بین تمامی اقوام به ویژه سیستانی‌ها، اهمیت به کارگیری الگوی mtDNA را در تعیین هویت مجرمین و شناسایی اجساد مجهول‌الهویه بیان می‌کند.

واژگان کلیدی: ژنوم میتوکندری، هاپلوتیپ، پلی‌مرفیسم، هاپلوگروپ، تعیین هویت.

وصول مقاله: ۱۳۸۷/۳/۱۹ تأیید مقاله: ۱۳۸۷/۹/۱۶

نویسنده پاسخگو : تهران ، خیابان نوفل لوشاتو ، مرکز تشخیص هویت ناجا- Hamid4348@yahoo.com

مقدمه

بخش وسیعی از ماده ژنتیکی بدن انسان در هسته سلول‌ها قرار دارد. علاوه بر DNA هسته‌ای یکی از اندامک‌ها، به نام میتوکندری در سلول‌های بدن انسان حاوی DNA مستقل حلقوی می‌باشد. اندازه DNA میتوکندری انسان ۱۶۵۶۹ نوکلئوتید و فقط از طریق مادر به فرزندان پسر و دختر به ارث می‌رسد. بنابراین DNA میتوکندری تابع توارث مادری بوده و میتوکندری‌های اسپرمی یا وارد تخمک نمی‌شوند و یا پس از تلقیح در داخل تخمک از بین می‌روند (۱).

دو ویژگی، ژنوم میتوکندری را در مطالعه تکامل زیستی انسان امروزی ارزشمند می‌سازد. اول اینکه برخلاف DNA هسته‌ای از توارث مندلی تبعیت نمی‌کند. دوم، میزان متوسط تکامل توالی mtDNA بیشتر از متوسط تکامل DNA هسته‌ای می‌باشد (۲،۱). بنابراین موتاسیون انباشته شده در توالی mtDNA از طریق تبار مادری

[Downloaded from sjfm.ir on 2025-08-21]

واگرایی پیدا کرده و گروه‌های انسانی با الگوهای متفاوت میتوکندری را شکل می‌دهد که امروزه در نواحی مختلف جغرافیایی زمین ساکن شده‌اند.

در ژنوم میتوکندری علاوه بر ژن‌های بیان‌کننده پروتئین‌های مورد نیاز زنجیره تنفسی، ناحیه‌ای به نام ناحیه کنترل[1] وجود دارد که دو توالی بسیار متغیر HVS-1با ۳۴۲ نوکلئوتید و HVS-2 با ۲۸۶ نوکلئوتید موجود بر روی آن (تصویر۱)، برای مطالعه مردم‌شناسی، ارتباط فیلوژنتیک اقوام، سفر ژنتیکی انسان‌های اولیه و شناسایی هویت افراد در پرونده‌های قضایی مؤثر می‌باشد. نوکلئوتیدهای جهش یافته در ژنوم میتوکندری به صورت پلی‌مرفیسم‌ها از طریق مادر به فرزندان دختر و پسر منتقل می‌شود (۳). مجموع پلی‌مرفیسم‌ها در یک فرد، هاپلوتیپ[2] را تشکیل می‌دهد. تنوع هاپلوتیپ‌ها در دودمان‌های مختلف انشعاب‌های درخت فیلوژنتیک mtDNA را ایجاد می‌کند. از تجمع هاپلوتیپ‌ها در روی درخت فیلوژنتیک mtDNA، خوشه‌هایی بصورت هاپلوگروپ شکل می‌گیرد (۴،۳).

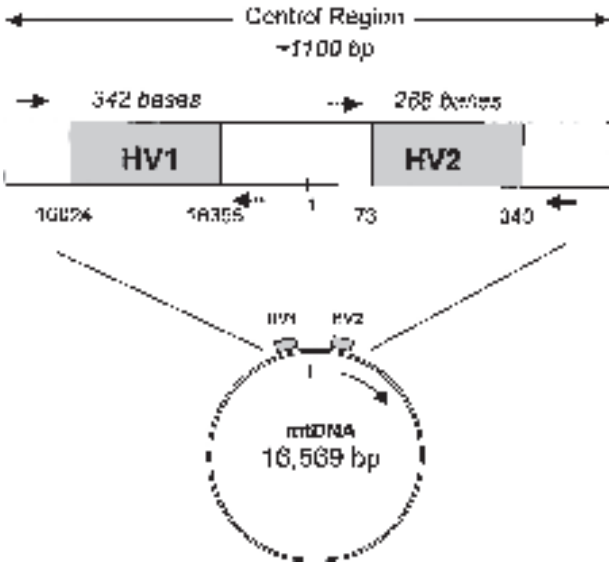
آنالیز الگوهای DNA میتوکندری انسان امروزی، امکان جستجوی رد پای سفر ژنتیکی زنان و مادران قدیمی انسان را فراهم ساخته است. مدارک بدست آمده از این مطالعات نشان می‌دهد که گونه‌های انسان امروزی حدود ۱۵۰۰۰۰سال پیش از این در آفریقا می‌زیسته‌اند و حدود ۷۰۰۰۰-۶۰۰۰۰ سال پیش به آسیا و ۵۰۰۰۰-۴۰۰۰۰ سال پیش به اروپا و حدود ۳۰۰۰۰-۲۰۰۰۰ سال پیش از آسیا و اروپا به آمریکا مهاجرت کرده‌اند (۶،۵).

درخت فیلوژنتیک mtDNA به هاپلوگروپ‌های بزرگ R,N,M,L گروه‌بندی شده و هر یک از این هاپلوگروپ‌های بزرگ خود به زیر هاپلوگروپ‌ها شاخه‌بندی می‌شوند. هر یک از ماکروهاپلوگروپ‌ها به یک منطقه جغرافیایی خاص از کره زمین تعلق دارد. زیر هاپلوگروپ‌های L به قاره آفریقا تعلق دارند و هاپلوگروپ‌های Z,G,D,C در اوراسیای شرقی (۷) و هاپلوگروپ‌های HV,J,T,U,H,V در اوراسیای غربی بیشتر دیده می‌شوند (۸) (تصویر ۲). با مطالعه الگوهای میتوکندری در سرزمین کهن ایران، سرزمینی که در کریدور بزرگ مهاجرت ژنتیکی شرق به غرب قرار گرفته، هاپلوگروپ‌های اقوام مطالعه شده ایرانی و فراوانی هاپلوگروپ‌های ویژه اوراسیای شرقی و غربی در هریک از آنها مشخص می‌گردد (۹،۸).

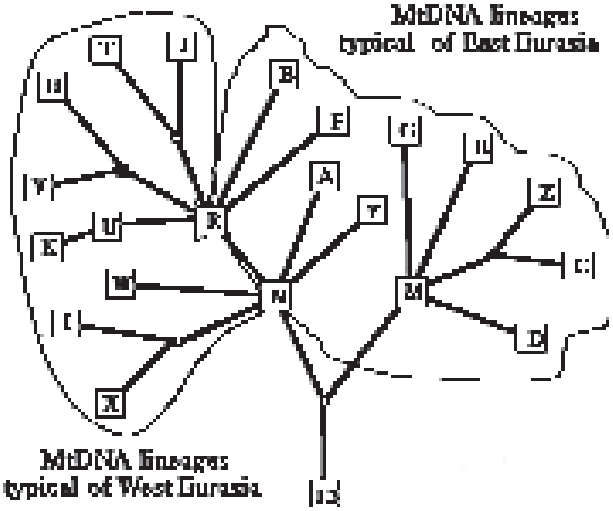
برای استفاده از ژنوم میتوکندری در تعیین هویت، لازم است هاپلوتیپ‌ها و فراوانی آنها در اقوام مختلف تشکیل دهنده جمعیت مطالعه شود. بررسی فراوانی هر یک از هاپلوتیپ‌ها در اقوام جمعیت کشور، امکان تشخیص هویت مجرم از نمونه‌های بیولوژیکی بدست آمده از صحنه جرم و شناسایی هویت اجساد مجهول‌الهویه ناشی از سوانح و حوادث را از طریق تبار مادری فراهم می‌سازد (۱۰).

روش بررسی

در این مطالعه هاپلوتیپ‌های ناحیه HVS-1 ژنوم میتوکندری۳۵۷ نفر منتسب به اقوام فارس، ترک آذری، گیلک، کرد، سیستانی، بلوچ، عرب، ترکمن مورد بررسی قرارگرفته است. مقدار ۲ میلی‌لیتر خون از افراد غیرخویشاوند براساس محل تولد و اطلاعات مربوط به سه نسل متوالی بنا به اظهارات و اطلاعات ارایه شده توسط خود افراد، در میکروتیوب‌های حاوی ضدانعقاد EDTA با غلظت ۰/۵ مولار و



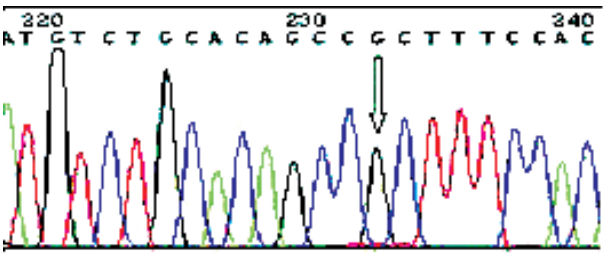
تصویر ۱ – دو ناحیه متغیر HVS-2 و HVS-1 در ناحیه کنترل



تصویر۲- درخت فیلوژنتیک هاپلوگروپ‌های اوراسیای شرقی و غربی

1 - Control Region 2 - Haplotype

[Downloaded from sjfm.ir on 2025-08-21]



تصویر۳- الکتروفوروگرام ناحیه متغیربا برنامه کروماس

۸ = pH تهیه و اقدامات آزمایشگاهی به شرح زیر انجام شد:

۱ - پس از تخلیص DNA ژنومیک با روش Salting out، ناحیه HVS-1 با استفاده از پرایمرهای (F) ONP98 (LF): 5′- ATC ATT GGA CAA GTA GCA TC - 3′ و (R) ONP24 (HR): 5′- TAG TAA GTA TGT TCG CCT GT- 3′ تکثیر شد.

۲ - توالی محصول PCR با دستگاه توالی‌گر ABI 310 آنالیز و الکتروفوروگرام حاصله با نسخه شماره ۱/۴۵ نرم افزارchromas به حالت FASTA تبدیل شد (تصویر۳).

۳ - اندازه محصول PCR با توجه به موقعیت پرایمرها بزرگتر از ناحیه HVS-1 توالی کمبریج بود. بنابراین نوکلئوتیدهای خارج از محدوده ناحیه مورد نظر حذف و توالی مورد نظر برایAlignment آماده شد.

۴ - توالی‌ها توسط برنامه Clustalxبا توالی مرجع کمبریج مقایسه و نوکلئوتیدهای جهش یافته و پلی مرفیسم‌ها در ژنوم میتوکندری هر فرد مشخص گردید (توالی DNA میتوکندری برای اولین بار در سال ۱۹۸۱ توسط Fred Sangar تحت عنوان توالی کمبریج منتشر شد و مبنای مقایسه برای شناسایی نوکلئوتیدهای جهش یافته قرار گرفت).

۵ - براساس نوکلئوتیدهای جهش یافته و پلی‌مرفیسم‌ها از طریق درخت فیلوژنتیک ژنوم میتوکندری، هاپلوگروپ هر یک از افراد مشخص و فراوانی هاپلوگروپ‌ها، واریانس هاپلوتیپ‌ها، تنوع نوکلئوتیدها و هموپلاسی (به میزان جهش‌های مشابه در بین افراد یک قوم هموپلاسی گفته می‌شود) برای هر قوم با استفاده از فرمول‌های Diversity = (n/n-1) (1-ΣXi2) و Ev = K/[0.577+log(n-1)] محاسبه شد (Xi فراوانی هاپلوتیپ‌ها، n تعداد نمونه‌ها و Kتعداد پلی‌مرفیسم‌ها می‌باشد).

یافته‌ها

در۳۵۷ الگوی میتوکندری مطالعه شده تعداد ۱۶۰ نوکلئوتید جهش یافته در ناحیهHVS-1 مشاهده شد. بالاترین هموپلاسی یعنی موتاسیون مشابه با ۴۰٪ در فارس‌ها و پایین‌ترین آن مربوط به سیستانی‌ها با ۱۳٪ می‌باشد. به جهت بالا بودن میزان هموپلاسی در فارس‌ها، میزان واگرایی در قوم فارس با عدد ۰/۸۶۲ پایین‌ترین مقدار را دارد. واریانس هاپلوتیپ‌ها در قوم سیستانی بالاتر از دیگر اقوام مطالعه شده و میزان آن ۰/۸۷ می‌باشد. میانگین اختلاف نوکلئوتیدها نسبت به توالی کمبریج، تعداد هاپلوتیپ‌های یونیک در هر قوم، واریانس و واگرایی اقوام در جدول ۱ نشان داده شده است.

مشاهدات ما نشان می‌دهد که در جمعیت مطالعه شده موتاسیون از نوع ترانزیشن در کلیه اقوام بیشتر از تغییر از نوع ترانسورژن می‌باشد و در بین اقوام مطالعه شده، کردها با ۹۷/۶٪ فراوانی بالاترین ترانزیشن را دارند. بالاترین میزان ترانسورژن مربوط به قوم بلوچ با ۲۱/۸٪ می‌باشد. بیشترین نوع ترانزیشن تغییر C→T و بیشترین نوع ترانسورژن تغییر A→T می‌باشد. بیشترین حذف و اضافه شدن نوکلئوتید در ناحیهHVS-1 مردم سیستان و کمترین آن در آذری‌ها دیده شده است (جدول۲). در مطالعه ما ۶۷٪ از هاپلوگروپ‌های

جدول ۱- واریانس و هموپلاسی و میانگین تغییرات نوکلئوتیدی در اقوام ایرانی

اقوام	تعداد هاپلوتیپ‌ها	Variance (K)	واگرایی ژنتیکی	تعداد هاپلوتیپ‌های یگانه	Homoplasy ٪	میانگین تعداد نا همخوانی (mismatch)
فارس	۵۰	۰/۶۱	۰/۸۶۲	۳۰	۴۰	۳/۵
ترک آذری	۵۰	۰/۸۱	۰/۹۶۱	۴۰	۲۰	۳
گیلک	۴۷	۰/۸۲	۰/۹۶۲	۳۸	۱۹	۲/۷
کردی	۵۰	۰/۷۶	۰/۹۵۲	۳۸	۲۴	۲/۸
بلوچ	۴۲	۰/۶۲	۰/۹۷۲	۲۶	۳۸	۲/۷
سیستانی	۳۸	۰/۸۷	۰/۹۷۶	۳۳	۱۳	۲/۶
ترکمن	۵۰	۰/۸۲	۰/۸۸۲	۴۱	۱۸	۳/۱
عرب	۳۰	۰/۷۷	۰/۹۷۸	۲۳	۲۳	۲/۸

[Downloaded from sjfm.ir on 2025-08-21]

جدول ۲- میزان ترانزیشن و ترانسورژن و نوع نوکلئوتیدهای موتاسیون یافته در اقوام مطالعه شده

Population	فارس	ترک آذری	گیلک	کرد	بلوچ	سیستانی	ترکمن	عرب
حجم نمونه	۵۰	۵۰	۴۷	۵۰	۴۲	۳۸	۵۰	۳۰
تعداد جایگاه‌های تغییر یافته	۳۰	۴۰	۳۸	۳۸	۲۶	۳۳	۴۱	۲۳
A→G	۱۴	۱۶	۱۸	۱۵	۸	۹	۱۲	۶
G→A	۱۲	۶	۵	۱۲	۱۶	۹	۱۲	۶
T→C	۶۷	۴۹	۳۴	۴۲	۲۵	۳۱	۵۳	۲۶
C→T	۷۲	۵۱	۵۴	۶۰	۴۰	۴۴	۷۰	۳۰
درصد ترانزیشن	۹۳ /۷	۹۲ /۲	۹۶	۹۶ /۲	۷۸ /۲	۹۷ /۶	۹۴	۹۱ /۵
A→T	۴	۶	۴	۲	۲	۱	۱	۲
A→C	۵	۱	۱	۳	۴	۱	۰	۱
G→T	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰
G→C	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰
C→A	۰	۱	۰	۰	۲	۰	۰	۱
C→G	۳	۰	۰	۰	۷	۰	۵	۲
T→A	۰	۰	۰	۰	۲	۰	۰	۰
T→G	۰	۰	۰	۰	۱	۰	۰	۰
درصد ترانزیشن	۶ /۳	۷ /۸	۴	۳ /۸	۲۱ /۸	۲ /۴	۶	۸ /۵
نوکلئوتیدهای وارد شده	۶	۱	۷	۷	۲	۱۸	۱۹	۵
نوکلئوتیدهای حذف شده	۲	۰	۳	۰	۰	۰	۰	۰

جدول ۳- مقایسه دوبدو نوکلئوتیدهای تغییر یافته در اقوام مختلف ایران - بیشترین تشابه در الگوی mtDNA و بیشترین تفاوت در جدول متمایز شده‌اند-

اقوام	فارس	ترک آذری	گیلگ	کرد	ترکمن	بلوچ	سیستانی	عرب	میانگین
فارس	۰	۰ /۱۶۲	۰ /۱۴۶	۰ /۱۲۱	۰ /۱۴۱	۰ /۱۷۸	۰ /۱۵۱	۰ /۱۷۲	۰ /۱۳۴
ترک آذری	۰ /۱۶۲	۰	۰ /۱۴۱	۰ /۱۳۱	۰ /۱۷۲	۰ /۱۶۴	۰ /۱۶۲	۰ /۱۶۹	۰ /۱۳۸
گیلک	۰ /۱۴۶	۰ /۱۴۱	۰	۰ /۰۹۹	۰ /۱۵۱	۰ /۱۶۴	۰ /۱۳۸	۰ /۱۴۴	۰ /۱۲۳
کرد	۰ /۱۲۱	۰ /۱۳۱	۰ /۰۹۹	۰	۰ /۱۳۶	۰ /۱۴۹	۰ /۱۰۹	۰ /۱۱۳	۰ /۱۰۷
ترکمن	۰ /۱۴۱	۰ /۱۷۲	۰ /۱۵۱	۰ /۱۳۶	۰	۰ /۱۶۹	۰ /۱۳۱	۰ /۱۳۸	۰ /۱۲۹
بلوچ	۰ /۱۷۸	۰ /۱۶۴	۰ /۱۶۴	۰ /۱۴۹	۰ /۱۶۹	۰	۰ /۱۲۳	۰ /۱۳۶	۰ /۱۳۵
سیستانی	۰ /۱۵۱	۰ /۱۶۲	۰ /۱۳۸	۰ /۱۰۹	۰ /۱۳۱	۰ /۱۲۳	۰	۰ /۱۰۷	۰ /۱۱۵
عرب	۰ /۱۷۲	۰ /۱۶۹	۰ /۱۴۴	۰ /۱۱۳	۰ /۱۳۸	۰ /۱۳۶	۰ /۱۰۷	۰	۰ /۱۲۲
					میانگین کل				۰ /۱۲۵

[Downloaded from sjfm.ir on 2025-08-21]

mtDNA جمعیت ساکن در شمال و غرب و مرکز و جنوب شرقی ایران تعلق به شاخه‌های قفقازی دارد.

هاپلوگروپ HV فراوان‌ترین هاپلوگروپ در اقوام فارس، ترک آذری، گیلک، کرد و سیستانی بوده و هاپلوگروپ‌های M و N در اقوام ترکمن و بلوچ و عرب فراونی بیشتری دارند. فراوانی هاپلوگروپ J در اقوام کرد، آذری و فارس در رتبه دوم فراوانی به ترتیب با ۲۰٪ و ۱۶٪ و ۱۴٪ می‌باشند. اطلاعات بدست آمده از مطالعه الگوی mtDNA جمعیت ایران نشان داد که فراوانی زیر هاپلوگروپ U7 در اقوام فارس، ترک آذری، گیلک، کرد، بلوچ، سیستانی، ترکمن و عرب به ترتیب ۶٪ و۱۲٪ و۱۱٪ و ۸٪ و۱۰٪ و۳٪ و ۲٪ و ۶٪ می‌باشد. نتایج بدست آمده، قرار گرفتن ایران را در کریدور جنوب غربی آسیا برای مهاجرت ژنتیکی انسان تا حدودی تأیید می‌کند. زیر هاپلوگروپ U7 خودش به دو زیر شاخه تقسیم می‌شود که زیر شاخه U7a دارای موتاسیون از نوع ترانزیشن در نوکلئوتید ۱۶۳۰۹ و زیر شاخه U7 در نوکلئوتید ۱۶۳۱۸ تغییرکرده است. زمان بهم آمیختگی و رشد همزمان این زیرهاپلوگروپ ۱۳۹۰۰ ± ۳۸۲۰۰ سال پیش از این محاسبه شده است.

نوکلئوتیدهای تغییریافته در بین افراد هر قوم و همچنین اقوام بصورت دو بدو[3] با یکدیگر مقایسه شد. در ۵۰ نفر مطالعه شده از قوم فارس تعداد ۱۸۵ موتاسیون در ۶۳ نقطه و در ۵۰ نفر ترک آذری مطالعه شده تعداد ۱۳۷ موتاسیون در ۵۶ نقطه و در۴۷ نفر گیلکی تعداد ۱۱۶ موتاسیون در۵۷ نقطه و در ۵۰ نفرکرد تعداد ۱۴۰ موتاسیون در۴۷ نقطه و در ۴۲ نفر بلوچ تعداد ۱۲۰ موتاسیون در ۵۰ نقطه و در ۳۸ نفر سیستانی تعداد ۱۰۰ موتاسیون در ۴۵ نقطه و در ۳۰ نفرعرب تعداد ۸۲ موتاسیون در ۴۶ نقطه و در ۵۰ نفر ترکمن تعداد ۱۵۰ موتاسیون در ۶۲ نقطه مشاهده شد. با مقایسه دوبدو نوکلئوتیدهای یونیک (یگانه) اقوام، بیشترین و کمترین تشابه و بیشترین و کمترین تفاوت در الگوی mtDNA آن‌ها مشخص شد. پلی‌مرفیسم‌های ایجاد شده در الگوی mtDNA قوم کرد بیشترین تشابه را با قوم گیلک داشته و الگوی mtDNA قوم بلوچ بیشترین تفاوت را در نوکلئوتیدهای تغییر یافته با قوم فارس دارد. میانگین اختلاف الگوی mtDNA در اقوام مختلف ایرانی ۴۸ نوکلئوتید و FST (میزان درصد تفاوت) آن برابر ۰/۱۲۵ می‌باشد (جدول ۳).

بحث

هاپلوگروپ‌های mtDNA ابزاری اساسی در مطالعه ساختار جمعیت‌ها، منشاء و الگوی مهاجرت آن‌ها از قاره‌های مختلف و تاریخ واگرایی آن‌ها از ماکروهاپلوگروپ‌های اولیه می‌باشد (۱۱). تفاوت در توالی نوکلئوتیدهای mtDNA می‌تواند برای ایجاد شبکه فیلوژنتیک و نشان دادن رابطه آن‌ها براساس موقعیت جغرافیایی و تخمین زمان پیدایش استفاده شود (۱۲). بنابراین مطالعه هاپلوگروپ‌های ویژه آفریقا و آسیا و اروپا و اوراسیا می‌تواند خاستگاه اقوام ایرانی را مشخص نماید. اگرچه بسیاری از دانشمندان اعتقاد دارند که مطالعه هاپلوگروپ‌های کروموزوم Y به موازات هاپلوگروپ‌های میتوکندری در مطالعه سفر ژنتیکی انسان مؤثر است، ولی تهاجم بعضی از قبایل به دیگر سرزمین‌ها مثل یورش مغول‌ها در قرون ۱۱ الی ۱۳ به کشورهای مختلف جهان سبب آلودگی خزانه ژنی اجداد پدری جمعیت‌ها شده است. بنابراین به نظر می‌رسد، مطالعه تاریخ اقوام از طریق هاپلوگروپ‌های اجداد مادری منطقی‌تر باشد (۷).

داده‌های ما گویای این حقیقت است که در فارس‌ها و آذری‌ها و گیلک‌ها و کردها و سیستانی‌ها، شاخه‌های مخصوص اوراسیای غربی (J,T,U,V,H) غالب بوده و در عرب‌ها و بلوچ‌ها، هاپلوگروپ‌های اوراسیای شرقی و اوراسیای غربی با فراوانی تقریبا یکسانی دیده می‌شود. در ترکمن‌ها، هاپلوگروپ‌های ویژه اوراسیای شرقی (M,R,N) غالب‌تر از شاخه‌های اوراسیای غربی می‌باشد. مشاهدات ما دیدگاه‌های مورخین و باستان‌شناسان و زبان‌شناسان را تأیید می‌کند. چرا که وجود هاپلوگروپ‌های شرق و غرب اوراسیا در جمعیت ایران می‌تواند از یک سو دلیلی بر خاستگاه آریایی‌ها از جنوب سیبری و اطراف دریاچه آرال و کوه‌های قفقاز باشد و از سوی دیگر وجود ماکروهاپلوگروپ‌های قدیمی M و N حکایت از ورود انسان‌های اولیه‌ای دارد که پس از خروج از آفریقا وارد آسیا شده‌اند. عدم توسعه هاپلوگروپ‌های جنوب غربی آسیا در جمعیت ایران می‌تواند ناشی از باز دارندگی دشت لوت و کویرلوت از سفر ژنتیکی و سکونت انسان‌های دارای هاپلوگروپ‌های ویژه آسیا باشد.

یکی از کاربردهای مهم الگوی mtDNA شناسایی هویت افراد و اجساد مجهول‌الهویه می‌باشد. معیار اصلی استفاده ژنوم میتوکندری در علوم جنایی واریانس هاپلوتیپ‌ها می‌باشد (۱۰). بالا بودن واریانس هاپلوتیپ‌ها در تمامی اقوام ایرانی استفاده از آن را برای تشخیص هویت امکان‌پذیر می‌سازد. در داده‌های ما بالاترین واریانس هاپلوتیپ‌ها مربوط به سیستانی‌ها می‌باشد. اختلاف در تنوع هاپلوتیپ‌های اقوام، بیانگر آن است که از پایگاه اطلاعاتی مشترک نمی‌توان در شناسایی آن‌ها بهره گرفت. بالا بودن واریانس و تنوع نوکلئوتیدی با میزان هموپلاسی نسبت عکس دارد. بنابراین در اقوامی که واریانس در آنها بالا و هموپلاسی (نوکلئوتیدهای جهش یافته مشابه) پایین باشد. الگوهای میتوکندری ارزش بیشتری در تعیین هویت از طریق تبار مادری خواهند داشت.

نتیجه‌گیری

این مطالعه نشان می‌دهد که در فارس‌ها، آذری‌ها، گیلک‌ها ، کردها و سیستانی‌ها شاخه‌های مخصوص اوراسیای غربی غالب بوده و در عرب‌ها و بلوچ‌ها هاپلوگروپ‌های اوراسیای شرقی و اوراسیای غربی

3- Pairwise Alignment

[Downloaded from sjfm.ir on 2025-08-21]

با فراوانی تقریبا یکسانی دیده می‌شود. در ترکمن‌ها هاپلوگروپ‌های ویژه اوراسیای شرقی غالب‌تر از شاخه‌های اوراسیای غربی می‌باشد. مشاهدات ما دیدگاه‌های مورخین و باستان‌شناسان و زبان‌شناسان را تأیید می‌کند. پایین بودن گوناگونی نوکلئوتیدها در اقوام نشان‌دهنده رعایت ازدواج درون قومی و بومی ماندن بسیاری از دودمان‌ها در بین اقوام می‌باشد.

داده‌های ما نشان می‌دهد که هتروژنیتی و تنوع هاپلوتیپ‌ها در بین تمامی اقوام بالا می‌باشد، اگرچه این تنوع در بین سیستانی‌ها بالاترین مقدار را به خود اختصاص داده است. این دو عامل بیانگر اهمیت بکارگیری الگوی mtDNA در پرونده‌های قضایی و تعیین هویت مجرمین و شناسایی اجساد مجهول‌الهویه از الگوی mtDNA می‌باشد و پیشنهاد می‌شود که برای تسریع و سهولت در نتیجه‌گیری از روش آرایه خطی استفاده شود و در بحث مردم‌شناسی برای تأیید نتایج بدست آمده از مطالعه الگوی mtDNA برای اقوام ایرانی، هاپلوگروپ-های اجداد پدری یعنی مارکرهای کروموزوم Y نیز مطالعه شود.

تقدیر و تشکر

مؤلفین از گروه پژوهش دانشکده علوم ومهندسی دانشگاه امام حسین (ع) در تصویب طرح و آزمایشگاه تحقیقات جنایی پلیس آگاهی ناجا در تأمین هزینه‌های تحقیق و از مرکز بیوتکنولوژی دانشگاه علوم پزشکی بقیه‌اله و پژوهشگاه ملی مهندسی ژنتیک و فناوری زیستی ایران به جهت مشاوره علمی تشکر و قدردانی می‌کنند.

References

1- Giles RE, Blanc H, Cann HM and Wallace DC. Maternal inheritance of human mitochondrial DNA: Proc Natl Acad Sci USA. 1980 Nov; 77 (11): 6715-9.

2- Wallace D, Brown M., Lott M. Mitochondrial DNA variation in human evolution and disease. Gene. 1999; 238: 211-30.

3- Nasidze I, Stoneking M .Mitochondrial DNA variation and language replacements in the Caucasus. Proc Bio Sci. Lond. 2001; 268: 1197-1206.

4- Cavalli -Sforza LL, Feldman MW. The application of molecular genetic approaches to the study of human evolution. Nat Genet. 2003; 33 Suppl: 266-275.

5- Ratnagar S. Archaeological perspectives on early Indian societies; in Recent perspectives of early Indian history (ed.) R Thapar (Bombay: Popular Prakashan). 1995: 1-52

6- Bulayeva K, Jorde LB, Ostler C, Watkins S, Bulayev O, Harpending H Genetics and population history of Caucasus populations. Hum Biol. 2003; 75:837–853

7- Kivisild T, Tolk HV, Paric J, Wang Y, Papiha SS, Bandelt HJ, et al. The emerging limbs and twigs of the East Asian mtDNA tree. Mol Biol Evol. 2002 Oct; 19 (10): 1737-51.

8- Torroni A, Richards M, Macaulay V, Foster P, Villems R, Norby S, et al. mtDNA haplogroups and frequency patterns in Europe. Am J Hum Genet. 2000 Mar; 66(3): 1173 - 77.

9- Tetzlaff S, Brand Statter A, Wegener R, Parson W, Weirich V. Mitochondrial DNA population data of HVS-I and HVS-II sequences from northeast German Sample. Forensic Science International. 2007; 172 (2), 218-24.

10- Allard MW, Wilson MR, Monson KL, Budowle B. Control region sequences for East Asian individuals in the Scientific Working Group on DNA Analysis Methods forensic mtDNA data set. Legal Med. 2004; 6:11–24.

11- Ricaut FX, Thomas T, Arganini C, Staughton J, Leavesley M, Bellatti M, Foley R, Mirazon Lahr M. Mitochondrial DNA variation in Karkar Islanders. Ann Human Genet. 2008; 172: 349-67.

12- Hein J, Schierup M, Wiuf C. Gene Genealogies. Variation and Evolution: A Primer in Coalescent Theory. Oxford University. 2004: 173-86.

[Downloaded from sjfm.ir on 2025-08-21]