

МИКРОСАТЕЛЛИТЫ Y-ХРОСОМОСЫ КАК УДОБНЫЕ МАРКЕРЫ В ОПРЕДЕЛЕНИИ ЭТНОСА

А.В. Дерябина, магистрант 1 курса

*Научный руководитель – Г.Г. Гончаренко, профессор, д.б.н., член–корреспондент
НАН Беларуси*

Гомельский государственный университет имени Франциска Скорины

Кариотип человека. Во всех клетках человеческого тела, за исключением половых, находятся 23 пары хромосом, т.е. всего 46 хромосом. Хромосомы 22 пар называют аутосомами, а 23–й пары – половыми хромосомами. Таков нормальный кариотип человека [1, с.60].

Исследования в рамках проекта «Геном человека» закончились в 2000 году. Было установлено, что геном человека включает примерно 32000 генов и содержит 3.2×10^9 н.п. [2, с. 864]. Кодирующей является всего лишь 3% ядерной ДНК [1, с.12].

В последние годы на основе данных по структуре генома стремительно развиваются методы ДНК идентификации, позволяющие проводить не только дактилоскопию отдельных особей, но и оценку генетической структуры отдельных микропопуляций с национальными и социальными

особенностями. Одним из наиболее удобных и широко используемых маркеров для ДНК идентификации являются микросателлиты.

Микросателлиты. Микросателлиты – особый класс ДНК–маркеров. Они представляют собой фрагменты ДНК с большим количеством (до сотни и даже выше) tandemно повторяющихся идентичных «мотивов», обычно называемых «повторами» – короткими последовательностями из нескольких (от одной до шести) пар нуклеотидов [3, с. 26].

В зависимости от длины повтора микросателлиты классифицируют на локусы с ди-, три-, тетра-, пента- и гексануклеотидными повторами. Таким образом, микросателлитом или микросателлитным локусом (STR–локусом, Short Tandem Repeats) называют – участок ДНК расположенный в конкретной хромосоме и содержащий короткие tandemные повторы [4, с. 75; 5, с. 22].

Аллели микросателлитного локуса отличаются друг от друга длиной и числом повторов. Небольшие размеры микросателлитных локусов позволяют применить метод полимеразной цепной реакции в целях генотипирования и обеспечить высокую воспроизводимость результатов в различных лабораториях [6, с. 392; 7, с. 1124]. Для типирования микросателлитов требуется небольшое количество ДНК, которую можно экстрагировать даже из сильно деградированного биологического материала. Микросателлиты встречаются в большом количестве у всех эукариотических организмов и сейчас используются для изучения как природных популяций, так и популяций сельскохозяйственных животных и растений [8, с. 1130]. У человека они распределены по всему геному. Значительный полиморфизм микросателлитов обеспечивает возможность с высокой вероятностью идентифицировать личность и выявить биологическое родство [9, с. 176]. Высокие темпы мутирования в этих локусах приводят к накоплению популяционно–специфических мутаций, что позволяет проводить детальный анализ популяционной структуры [10, с. 1175].

При половом размножении ДНК родителей копируется и передается эмбриону в равных пропорциях. Важно понимать, что, хотя большая часть ДНК каждого из родителей при воспроизводстве передается потомкам по отдельности, небольшие фрагменты генов каждого из них в каждом поколении перемешаются и перемешиваются друг с другом, т.е. происходит рекомбинация. К счастью для исследователей ДНК, существуют два небольших участка нашей ДНК, которые никогда не подвергаются рекомбинации. По фрагментам спирали ДНК, не подвергшимся рекомбинации, гораздо удобнее изучать признаки вида в далеком прошлом, поскольку информация, заключенная в ней, не претерпевает искажений при передаче от поколения к поколению. Эти два фрагмента спирали ДНК получили название митохондриальной ДНК (мтДНК) и нерекомбинированной части Y–хромосомы (НРчY).

Y–хромосома. Y–хромосома является своеобразной хромосомой–индикатором мужского пола. За исключением небольшого сегмента, Y–хромосома не играет никакой роли в произвольном обмене ДНК с другими хромосомами. Это означает, что нерекомбинированная часть Y–хромосомы остается неизменяемой из поколения в поколение и по ней можно проследить эволюцию человека вплоть до нашего древнейшего предка по мужской линии. Оказывается, что отследить эволюцию отдельных молекул, присутствующих в нашем теле, гораздо легче, чем попытаться проследить направления миграции целых этнических групп.

Y–хромосома стала использоваться для реконструкции генеалогического древа значительно позже, чем мтДНК, так как она создает ряд серьезных трудностей при датировке и определении возраста. И тем не менее Y–хромосомы уже оказывают существенную помощь в составлении генетической линии, параллельной линии мтДНК. В основных географических пунктах Y–хромосомы служат подтверждением информации мтДНК: они указывают, что общий предок всех людей современного типа жил в Африке, а более поздний предок всех неафриканских народов – в Азии [11, с. 70].

Интересным примером микросателлитного маркера у *Homo sapiens* является DYS19 (GenBank: X77751.1), который входит в состав локуса Y–27N39. В данном локусе повторяется четверка (квадруплет) ТАГА (тимин–аденин–гуанин–аденин), причем повторяется у разных людей от 11 до 19 раз подряд. Число повторов – индивидуальная характеристика человека и при увеличении числа маркеров она становится еще более индивидуальной [12, с. 175].

На рисунке дана нуклеотидная последовательность фрагмента ДНК, где располагаются повторы ГАТА. Формула STR–локуса DYS19 записывается как (ГАТА)₁₂, поскольку в наиболее характерном аллеле содержится 12 повторов ГАТА (на рисунке 1 выделены жирным).

```

1 ctactgagtt tctggtatag tgttttttaa tatatatata gtattatata tatagtgtta
61 tatatatata gtggttttaga tagatagata ggtagataga tagatagata gatagataga
121 tagatagata gatagataga tatagtgaca ctctccttaa cccagatgga ctccctgtcc
181 tcactacatg ccat

```

Рисунок – Фрагмент ДНК, содержащий ГАТА повторы микросателлитного маркера DYS19 Y-хромосомы *H. Sapiens*

Необходимо подчеркнуть, что в последние десятилетия были разработаны эффективные методы анализа микросателлитов с использованием праймеров, меченных флуоресцентными красителями, с последующей детекцией продуктов реакции с помощью автоматических секвенаторов ДНК [13, с. 1029].

Список использованных источников

1. Гринев, В.В. Генетика человека: курс лекций / В.В. Гринев. – Мн.: БГУ, 2006. – 131 с.
2. Initial sequencing and analysis of the human genome / International Human Genome Sequencing Consortium // *Nature*. – 2001. – Vol. 409. – P. 860–921.
3. Гончаренко, Г.Г. STR–маркеры в ДНК дактилоскопии домашних собак *Canis familiaris L.* / Г.Г. Гончаренко, С.А. Зятков, А.В. Крук. // *Известия ГГУ им. Ф. Скорины*. – 2017. – № 3 (102). – С. 21–25.
4. Животовский, Л.А. Микросателлитная изменчивость в популяциях человека и методы ее изучения / Л.А. Животовский // *Вестник ВОГиС*. – 2006. – Т. 10, № 1. – С. 74–96.
5. Гончаренко, Г.Г. Микросателлитные ДНК–маркеры в генетической дактилоскопии особей *Felis catus* и родственных видов сем. Кошачьи / Г.Г. Гончаренко, С.А. Зятков // *Известия ГГУ им. Ф. Скорины*. – 2016. – № 3 (96). – С. 21–25.
6. Weber, J. L. Abundant class of human DNA polymorphisms which can be typed using the polymerase chain reaction / J. L. Weber, P. May // *Am. J. Hum. Genet.* 1989. V. 44. P. 388–396.
7. Weber, J.L. Mutation of human short tandem repeats / J.L. Weber, C. Wong // *Hum. Mol. Genet.* 1993. V. 2. P. 1123–1128.
8. Kashi, Y. Large restriction fragments containing poly–TG are polymorphic in a variety of vertebrates / Y. Kashi, Y. Tikochinsky, E. Genislaw [et al] // *Nucl. Acids Res.* 1990. V. 18. P. 1129–1132.
9. Evett I.W., Weir B.S. *Interpreting DNA Evidence*. Sinauer Associates, Inc. Sund, Mass, 1998. – 278 p.
10. Zhivotovsky, L.A. Features of evolution and expansion of modern humans inferred from genome–wide microsatellite markers / L.A. Zhivotovsky, N.A. Rosenberg, M.W. Feldman // *Am. J. Hum. Genet.* 2003. V. 72. P. 1171–1186.
11. Оппенгеймер, С. Изгнание из эдема / С. Оппенгеймер. – М.: Эксмо, 2004. – 640 с.
12. Клёсов, А. А. Происхождение человека / А.А. Клесов, А.А. Тюняев. – М.: Белые альвы, 2010. – 1024 с.
13. Ziegler, J.S. Application of automated DNA sizing technology for genotyping microsatellite loci / J.S. Ziegler, Y. Su, K.P. Corcoran // *Genomics*. – 1992. – V. 14. – P. 1026–1031.