

## ЎЗБЕК ПОПУЛЯЦИЯСИДА Y-ХРОМОСОМА МИКРОСАТЕЛЛИТ ЛОКУСЛАРИГА ХОС БЎЛГАН ЎЗГАРУВЧАНЛИКЛАРНИ ЎРГАНИШ

Курганов С.К., Ахмедова Д.Ш., Тошева Д.М., Норматов А.Э.

## ИЗУЧЕНИЕ ИЗМЕНЧИВОСТИ Y-ХРОМОСОМНЫХ МИКРОСАТЕЛЛИТНЫХ ЛОКУСОВ, ХАРАКТЕРНЫХ ДЛЯ УЗБЕКСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ

Курганов С.К., Ахмедова Д.Ш., Тошева Д.М., Норматов А.Э.

## STUDY OF THE VARIABILITY OF Y CHROMOSOMAL MICROSATELLITE LOCI CHARACTERISTIC TO UZBEK POPULATION

Kurganov S.K., Axmedova D.Sh., Normatov A.E, Tosheva D.M.

Ташкентская медицинская академия

**Цель:** исследование изменчивости Y-хромосомных микросателлитных локусов, характерных для узбекской популяции. **Материал и методы:** в исследование вошли 1000 неродственных индивидов представителей узбекской популяции из 13 различных регионов Узбекистана, а также 450 пар отцов и сыновей. В работе были использованы классические методы генетики, а также современные методы геномики, статистики и биоинформатики. **Результаты:** анализ генетической изменчивости рассмотренных 17 STR локусов Y-хромосомы среди узбекского населения продемонстрировал 1000 гаплотипов, из которых 899 (Ташкент – 100, Фергана – 73, Андижан – 84, Наманган – 36, Сырдарья – 54, Джизак – 77, Самарканд – 77, Кашкадарья – 71, Сурхандарья – 46, Бухара – 97, Навои – 48, Хорезм – 90 и Республика Каракалпакстан – 93) из них были уникальными. В 17 исследованных локусах выявлено 116 аллелей – от 4 до 15 на локус. Разнообразие гаплотипов, рассчитанное по 17 локусам Y-STR, составляло 0,9967, а мощность дискриминации – 0,8990. Самый большой показатель генного разнообразия, характерный для локуса DYS385, равнялся 0,8936. По локусам DYS437, DYS389I, DYS391, DYS392 наблюдается низкий уровень изменчивости: уровень генного разнообразия по этим локусам равнялся 0,49-0,55. **Выводы:** исследования вариабельности 17 Y-STR локусов в Y-хромосоме узбекской популяции продемонстрировали высокий уровень гетерогенного разнообразия генофонда коренного населения Узбекистана.

**Ключевые слова:** Y-хромосома, Y-STR, микросателлиты, гаплотип, население Узбекистана.

**Objective:** Aimed to investigate the haplotypes and allele frequencies for the 17 Y-STR loci in Uzbekistan population. **Material and Methods:** The subjects of the study were blood samples and dried saliva on sterile gauze tampons, selected from 1900 individuals. **Results:** This population was demonstrated 1000 haplotypes, of which 899 (Tashkent – 100, Fergana – 73, Andijan – 84, Namangan – 36, Sirdarya – 54, Djizax – 77, Samarqand – 77, Kashqadarya – 71, Surxandarya – 46, Buxara – 97, Navoiy – 48, Xorezm – 90 and from Republic Karakalpakistan – 93) were unique. The gene diversity was 0.996 (standard error: 0.005). The haplotype diversity calculated from the 17 Y-STR loci was 0.899 and the discrimination capacity was 0.9223. The DYS385 locus showed the highest gene diversity value (0.8936), while the DYS437, DYS389I, DYS391, DYS392 loci showed the lowest gene diversity value (0.49-0,55). This database of 17 Y-STR loci for the Uzbekistan population would be useful in forensic examinations and human genetic studies. **Conclusions:** Studies of the variability of 17 Y-STR loci in the Y-chromosome of the Uzbek population have demonstrated a high level of heterogeneous diversity of the gene pool of the indigenous population of Uzbekistan. Getting the result showed a mixed nature of the population.

**Key words:** Y-chromosome, Y-STR, microsatellites, haplotype, Uzbekistan population.

Тирик организмларнинг асосий ўлчов бирлиги генетик хилма-хилликдир. Айнан генетик хилма-хилликни мавжудлигини ёки бошқача қилиб айтганда, генетик ўзгарувчанликни ўрганиш популяцион генетиканинг муҳим вазифаларидан бири ҳисобланади. Ушбу йўналишда олиб борилаётган тадқиқотларнинг ишончилигини белгилашда ДНК-маркерлари муҳим аҳамият касб этади. ДНК-маркерларида популяцияга мансуб бўлган ўзига хос генетик белгиларнинг мавжудлигини аниқлаш тадқиқотчилар олдига қўйилган асосий вазифалардан биридир.

Ҳозирги вақтда популяцион генетика тадқиқотларида ўзига хос 2 гуруҳ SNP (ягона нуклеотидли полиморфизм) ва микросателлит (такрорланувчи кетма-кетликлар) ДНК маркерларини ўрганиш қўллаб-қўлланган олимлари томонидан тавсия этилган [6].

Биаллель табиатга эга SNP маркерларининг полиморфизм хусусияти микросателлит маркерлариникига нисбатан пастроқдир. Шундай бўлсада, SNPнинг геном генларида кўп учраши ва кенг тарқалганлиги боис, ушбу маркер ирсиятга боғлиқ касалликларни аниқлашга қаратилган тизимнинг самарадорлиги юқори бўлиб, унинг устунлик томони юқори даражада автоматлаштирилганлигидадир. Шу сабабли ҳам ҳозирги кунда SNP маркерлари тиббиёт генетикасининг асосий қуроли сифатида кенг қўлланилмоқда [5].

Аввало, популяцияга хос генетик мутацияларни аниқлашда микросателлит ДНК-маркерлари номзодлари юқори ўринда туради. Микросателлит ДНК-маркерлари юқори полиморфлиги ва инсон геномининг 23 жуфт хромосомаларининг деярли

барча локусларида учрашлиги ҳамда лаборатория текширувлари учун бўлаклаб ўрганиш имконияти мавжудлигини инобатга олиб, популяцион генетика тадқиқотлари учун асосий ДНК-маркерлари қаторидан ўрин эгаллаган [3, 4, 8, 9].

Ҳозирда геном генлари мажмуидаги микросателлит ДНК-маркерларини суд генетик тадқиқотларда идентификация, хромосомалардаги генларни хариталаш, молекуляр эволюция ва популяцион генетика текшируви тадқиқотларида катта қизиқиш билан ўрганилмоқда. Микросателлитлар одам геномининг 3% ини (International Human Genome Sequencing Consortium 2001) ташкил этади [7]. Бундан ташқари микросателлитларнинг 4% геном генлари интронларида жойлашган. Шунингдек, бугунги кунга келиб микросателлитларнинг 17% генлари экспрессия регуляциясида иштирок этиши аниқланган. Микросателлитларнинг 40 дан ортиқ турлари наслий касалликларнинг сабабчиси сифатида ўрганилади. Баъзи микросателлитлардаги соматик мутациялар саратон кассалликларида ҳам кузатилган [11].

Охириги 5-10 йил оралиғида ўтказилаётган тажриба тадқиқотлари орасида популяциянинг структурасига таъсир этувчи микро ва макро эволюциясини ўрганиш орқали популяциянинг динамика ҳолатини баҳолаш муаммоларига ечимли таклифлари кўпаймоқда [2]. Айниқса, микросателлит локусларда мутация частотаси тезлиги даражасини аниқланиш орқали кейинги авлод популяция структурасини башорат қилиш имконияти яратилмоқда. Замоновий геном сиквенс технологиялари эукариот организмларда, жумладан, одам геномидаги SNP мутация частотаси тезлиги ўртача 10-9-10-8 нисбатга тўғри келишини ва айнан микросателлит локусларда мутация частотаси тезлиги эса ўртача 10-6-10-2 нисбатга тўғри келиши аниқлади [6]. Айнан ушбу ҳолат, микросателлит локусларининг популяция динамикасини ўрганишда энг тўғри танловлардан бири эканлигини кўрсатади.

Одам популяцияларини молекуляр-генетик таҳлил тадқиқотлари учун ўзига хос 2 гуруҳ микросателлит ДНК-маркерлари қўлланилади: 1-аутосом хромосома ва 2-Ү-хромосома. Ушбу маркерлар турли хил микроэволюция омиллари, яъни ген миграцияси, селекцияси, генлар дрейфи, мутация таъсирида хилма-хилликни вужудга келтиради. Аутосом хромосомалар популяциядаги морфологик жиҳатдан турли даражадаги антропологик белгиларни ўрганиш учун қулайликлар яратиши билан характерланади [10]. Ирсиятнинг молекуляр механизмларида борадиган ўзгаришларни фенотипик белгиларга таъсирчанлигини ўрганиш муҳим аҳамият касб этади. Ўтказилаётган таҳлил тадқиқотлари натижалари асосида бугунги кунда аутосом хромосомалар микросателлитларида учрайдиган мутациялар эҳтимоллигини ота-бола ва она-бола ўртасидаги бир нечта мезонларга асосланган ҳолатда популяциядаги микроэволюцияга характерли жиҳатлар ўрганилмоқда. Масалан, АҚШ ва Канада давлатларида CODIS (COmbioed

DNA Index System) тизимига киритилган микросателлит ДНК-маркерлари асосида ўтказилган тажриба тадқиқотларида отадан болага тақсимланган CSF1PO, FGA, VWA, D3S1358, D7S820, D8S1179 ва SE33 микросателлит локусларидаги мутациялар эҳтимоллиги онадан болага тақсимланган микросателлит локусларидаги мутациялар эҳтимолидан 10 марта юқори эканлигини кўрсатган. Мутахассислар бу ҳолатга АҚШ ва Канада давлатларидаги ижтимоий маданият анъаналари асосида шаклланган турмуш тарзидаги баъзи бир мезонларни сабаб қилиб кўрсатишган [10].

Аутосом хромосомалардан фарқли равишда инсоннинг икки жинс хромосомаларидан фақатгина эркак жинсга хос бўлган Ү хромосома геномининг 2-3% ини ташкил этади. Ү хромосома 57 млн. дан ортиқ нуклеотидларни ўзида мужассам этган энг кичик ва парадоксал хромосома ҳисобланади [4]. Биричидан, нормада бу хромосома хужайрада доимий равишда гаплоид ҳолатда бўлади, иккинчидан рекомбинацияда иштирок этмайди (катта бўлмаган псевдоаутосом қисмларидан (PAR-Pseudo Autosomic Region) ташқари). Ү-хромосоманинг рекомбинацияга учрамайдиган қисмининг (NRY-Non Recombinant Y-autosome) генетик ўзгарувчанлиги фақатгина мутацион жараён орқали аниқланади. Бир ота авлодининг бир неча ўн бўғинидан биттасида мутацион жараёнининг намоён бўлиши, ота авлод бўйича генетик ўзига хослигини, узоқ муддат давомида сақланишини кўрсатади, бу эса инсониятнинг эркак генлари мажмуасини молекуляр эволюциясини аниқ реконструкция қилиш имкониятини беради. Шу хусусиятларига кўра, Ү-хромосома она авлод бўйича наслдан-наслга ўтадиган мтДНК линиясига ўхшаш бўлади. Лекин қисмларида асосан нуқтавий мутацияларга учрайдиган ва ўлчами 16 м.ж.н.дан кўпроқ бўлган мтДНКдан фарқли тарзда Ү-хромосома хилма-хил полиморфизм макони деб эътироф этилган бўлиб, бу уни потенциал жиҳатдан янада маълумотларга бой қилади. Бундан ташқари, Ү-хромосома бошқа генетик маркерларга нисбатан дрейф эффектига мойилроқ ҳисобланади. Яъни шу жинсий хромосома генларининг дрейф тарихини қайта тиклашга ёрдам беради [5].

Шу кунга қадар, Ү-хромосоманинг 190 дан ортиқ микросателлит локусларидаги мутацияларни текшириш бўйича тажриба тадқиқотлари ўтказилган. Биринчи марта 1997 йилда 626 та ота-ўғил жуфтликлари Ү-хромосомаси 13 та микросателлит локусларидаги мутациялар эҳтимолликлари ўрганилган [2]. Шунингдек, айнан 1997 йилда Канадада истиқомат қилувчи 42 авлод поғона даражаси мавжуд бўлган оила шажарасидаги сўнги 104 та аъзоларининг Ү-хромосомасидаги 9 та микросателлит локусларидаги мутацияларнинг бор ёки йўқлиги текширилган [4]. Бугунги кунда биргина yhrd.org электрон маълумотлар базасида юқорида келтирилган тажриба тадқиқотларига ўхшаган тажрибалар сони 24 мингдан ортиқ эканлиги соҳага қизиқишнинг нақадар юксак эканлигидан далолат беради.

**Тадқиқот мақсади**

Ўзбек популяцияси генофонди тузилишини Y-хромосома микросателлит локусларига хос бўлган генетик хилма-хиллик ва ўзгарувчанликлар асосида тавсифлаш.

**Материал ва усуллар**

Тадқиқотлар учун Ўзбекистон Республикаси Адлия вазирлиги хузуридаги Х.Сулаймонова номидаги Республика суд экспертизаси маркази томонидан Давлат илмий-техника дастурининг(ИТД)-2 йўналишидаги бажарилган А-2-089+(А-2-056) “Ўзбекистон популяцияларининг Y-хромосома бўйича полиморфизми. Криминалистик тадбиқ” номли илмий лойиҳа доирасида лойиҳа ижрочиларидан тузилган экспедиция гуруҳи республикамизнинг барча вилоятларидан жами 1000 нафар эркак жинсли шахслардан биологик намуналар йиғилган. Шу билан бирга, лойиҳа доирасида «Одам ДНКси суд-биологик экспертизаси» лабораторияси экспертлик амалиётида учраган бобо, ота, ўғил, неvara ва ҳ. вакилларида жами 900 нафар эркак жинсли шахслардан биологик намуналар йиғилган. Барча тадқиқотлар Ўзбекистон Республикаси Адлия вазирлиги хузуридаги Республика суд экспертизаси маркази «Одам ДНКси суд-биологик экспертиза» лаборатория базасида амалга оширилди.

Биологик намуналардан геном ДНКсини ажратиб олиш учун пробиркага қуруқ қон ёки сўлак доғи ва 500 мклдан Трис-НСI, ЭДТА, натрий хлорид, SDS аралашмаларидан иборат бўлган лизисга олиб келувчи буфер ва 20 мкл протеиназа К ферменти (Sigma, АҚШ) солиниб, 1 соат давомида 56° С да инкубация қилинди. Сўнг 25:24:1 нисбатдаги Фенол-Хлороформ-Изоамил спирти аралашмаси ёрдамида 3 марта оқсиллардан тозаланди (депротенизация) [1]. ДНК молекулаларини чўктириш мақсадида пробиркадаги суюқлик устига 96% ли этил спирти қўшилди ва бу ҳолда ДНК кристал ҳолатига ўтиши кузатилди. Сўнгра изопропил спирти қўшилган ДНКли суюқлик -200° С ли музлаткичга 90 дақиқага қўйилди. Бундай шароитда ДНКнинг ажралиб чиқиши анча тезлашади. Музлаткичдан олингандан сўнг -9° С ли 15000 rpm айл/тезликка эга центрифугада 20 дақиқа давомида чўктириб олинди. Пробирканинг юқори қисмидаги супернатант олиб ташланди ва кейинги жараёнга ўтилди. ДНК ни турли хил тузлардан тозалаш учун уни 70% ли этил спирти билан ювилди. Тузлардан тозаланган ДНК 10 дақиқа давомида вакуумли центрифугада қуритилди. Пробиркалардаги қуруқ чўкма кўринишидаги ДНКга 50 мкл ТЕ буфери солиниб эритилди.

Ажратиб олинган ДНК молекулаларининг миқдор ва сифат таҳлилини ўтказиш учун Real-time PCR услубидан фойдаланилди. Объектлар ДНК препаратларининг сифат ва миқдорий таҳлили “7500 Real Time PCR System” (Applied Biosystems, АҚШ) компьютер дастурли жиҳози ва “QuantifilerR Duo DNA Quantification Kit” (Applied Biosystems, АҚШ) миқдорий таҳлил тўпламидан фойдаланиб бажарилди.

Таҳлил тадқиқотларида барча ДНК препаратларидаги геном ДНК молекулалари миқдори 0,001 нг/мкл миқдордан кўплиги аниқланди ва шу сабабли намуналар кейинги тадқиқотлар учун етарли даражада суюлтирилиб генотипини аниқлаш учун ишлатилди.

ДНК препаратлари генотипларини аниқлаш учун ишлаб чиқарувчи фирма Applied Biosystemsнинг услубий кўрсаткичларидан ҳамда AmpF1STR Yfiler™ PCR Amplification Kit» (Applied Biosystems, АҚШ) энзиматик амплификация системасидан фойдаланиб, полимеразали занжир реакцияси ўтказилади ва ДНКнинг қисқа тандемли такрорланувчи (STR) локуслари ўлчамлари аниқланади. Полимеразали занжир реакцияси маҳсулотлари автоматлаштирилган комплекс 3130xl Genetic Analyser (Applied Biosystems, АҚШ) аппаратида таҳлил қилинди. Амплификация қилинган геном ДНКсининг фрагмент ўлчамлари Applied Biosystems (АҚШ) фирмасининг махсус реагентлари тўпламидан, ҳамда «Data Collection Software 2.0» махсус компьютер дастуридан фойдаланиб аниқланди. «GeneMapper ID-X» (Applied Biosystems, АҚШ) махсус компьютер дастуридан фойдаланиб текширилган барча объектларнинг ДНК локус аллелларига сон кўрсаткичлари тақдим қилинган спектр тасвири олинди. Олинган сон кўрсаткичлари ва спектр тасвирлари ҳар бир локус аллеллари таркибини ифодаланди.

Республикамизнинг барча вилоятларидан йиғилган 1000 нафар эркак жинсли шахслар ва Х.Сулаймонова номидаги Республика суд экспертизаси маркази «Одам ДНКси суд-биологик экспертизаси» лабораторияси экспертлик амалиётида учраган бобо, бува, ота, ўғил, неvara ва ҳ. вакиллари гепотиплари ва гепотипларидаги хилма-хиллик ва ўзгарувчанликларни биометрик таҳлиллаш учун Y-DNA tools электрон дастур таъминотидан фойдаланилди.

**Натижалар**

Ўтказилган тадқиқот таҳлиллари натижасида Y – хромосоманинг 17 та STR локусларида ўрганилган 1000 нафар эркак жинсидаги шахслардан 946 нафари (Тошкент – 100, Фарғона – 73, Андижон – 84, Наманган – 36, Сирдарё – 54, Жиззах – 77, Самарканд – 77, Қашқадарё – 71, Сурхондарё – 46, Бухоро – 97, Навоий – 48, Хоразм – 90 ва Қорақалпоғистон Республикаси – 93) индивидуал генотипли шахсларга тегишли эканлиги аниқланди. Жамлаб ҳисоблаганда 116 та аллел хилма-хилликлари кузатилди. Айнан локуслар қисмидаги 4 тадан 15 тагача аллеллар хилма-хиллиги текширилди (1- ва 2-сонли жадваллар).

Бунда Y-хромосоманинг 17 та STR локусларида гаплотиплар хилма-хиллиги 0,996, дискриминация даражаси эса 0,899 га тенг эканлиги аниқланди. Тадқиқотлар натижаларига кўра, DYS385 локуси хилма-хиллик даражаси энг юқори 0,8936 ва аксинча, DYS437, DYS389I, DYS391 ҳамда DYS392 локусларида 0,49 дан – 0,55 гача паст қийматли даражага эга эканлиги кузатилди.

**1-Жадвал**  
**8та Y-STR(DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS393 ва DYS391) локусларида кузатилган аллеллар/генотиплар частотаси.**

Локус/Алел	DYS456	DYS389I	DYS390	DYS389II	DYS458	DYS19	DYS393	DYS391
8								
9								0,0567
10								0,6537
11		0,0035				0,0024	0,0189	0,2766
12		0,1312					0,3002	0,013
13	0,0165	0,6111			0,0012	0,0757	0,5437	
14	0,091	0,2423			0,0284	0,331	0,117	
15	0,5508	0,0118			0,2021	0,318	0,0201	
16	0,2411				0,2825	0,2128		
17	0,0839				0,2695	0,0579		
18	0,0165				0,1241			
19			0,0177		0,0638	0,0024		
20					0,0248			
21			0,0177		0,0024			
22			0,0969		0,0012			
23			0,2766					
24			0,2813					
25			0,2884					
26			0,0201					
27			0,0012	0,0177				
28				0,0851				
29				0,3475				
30				0,3121				
31				0,1773				
32				0,0567				
33				0,0012				
34				0,0024				
Генлар хил-ма-хиллиги (D)	0,6233	0,5511	0,7516	0,7405	0,7867	0,7359	0,6005	0,4934

**2-Жадвал**  
**8та Y-STR(DYS439, DYS635, DYS392, Y-GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448 ва DYS385) локусларида кузатилган аллеллар/генотиплар частотаси**

Локус/Алел	DYS439	DYS635	DYS392	Y-GATA H4	DYS437	DYS438	DYS448	DYS385
8						0,0106		0,016
9	0,0047		0,0035	0,0059		0,1312		0,0095
10	0,2931		0,0366	0,0473		0,3913		0,0142
11	0,3345		0,6123	0,4149	0,0012	0,4149		0,1803
12	0,266		0,078	0,4232		0,0461		0,1005
13	0,0839		0,104	0,0993	0,0142	0,0059		0,1206
14	0,0154		0,1359	0,0095	0,6537			0,1147
15	0,0024		0,0201		0,2447			0,1123
16			0,0071		0,0863			0,0987
17			0,0024				0,0035	0,0827
18							0,0721	0,0632
19		0,0047					0,331	0,0449
20		0,0839					0,4232	0,026
21		0,2967					0,0981	0,0124
22		0,169					0,0662	0,0041
23		0,2943					0,0059	
24		0,117						
25		0,0319						
26		0,0024						
Генлар хил-ма-хиллиги (D)	0,725	0,7759	0,5886	0,6373	0,5058	0,6561	0,693	0,8936

Шу билан бирга Х.Сулаймонова номидаги Республика суд экспертизаси маркази «Одам ДНКси суд-биологик экспертизаси» лабораторияси экспертлик амалиётидаги жамлаб ҳисоблаганда 450 жуфт бобо, ота, ўғил, неvara ва ҳ. вакиллари генотиплари ҳар бир ота авлоди кесимида ўзаро қиёсий солиштирилди. Солиштирма таҳлил натижалари жамлаб ҳисоблаганда 7650 та генларнинг авлоддан-авлодга ўтиш қонуниятлари текширилди. Натижада, улардан 9 тасида генларнинг ўзгаришга учраганлиги кузатилди. Кузатувда аниқланган ўзгарувчанлик турлари фақатгина бўлиниш (делеция) ҳисобига келиб чиққан. Улардан DYS385 a/b локусида -5 та, DYS389 II, DYS458, DYS439 ва DYS438 локусларида биттадан делеция ҳосил бўлишига сабаб бўлган. DYS456, DYS389 I, DYS390, DYS19, DYS393, DYS391, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437 ва DYS448 локусларида ўзгарувчанлик кузатилмади (3-сонли жадвал).

**3 - Жадвал**  
**Бобо, ота, ўғил, неvara ва ҳ. вакиллари генотиплари ҳар бир ота авлоди кесимидаги ўзаро қиёсий солиштирмаси**

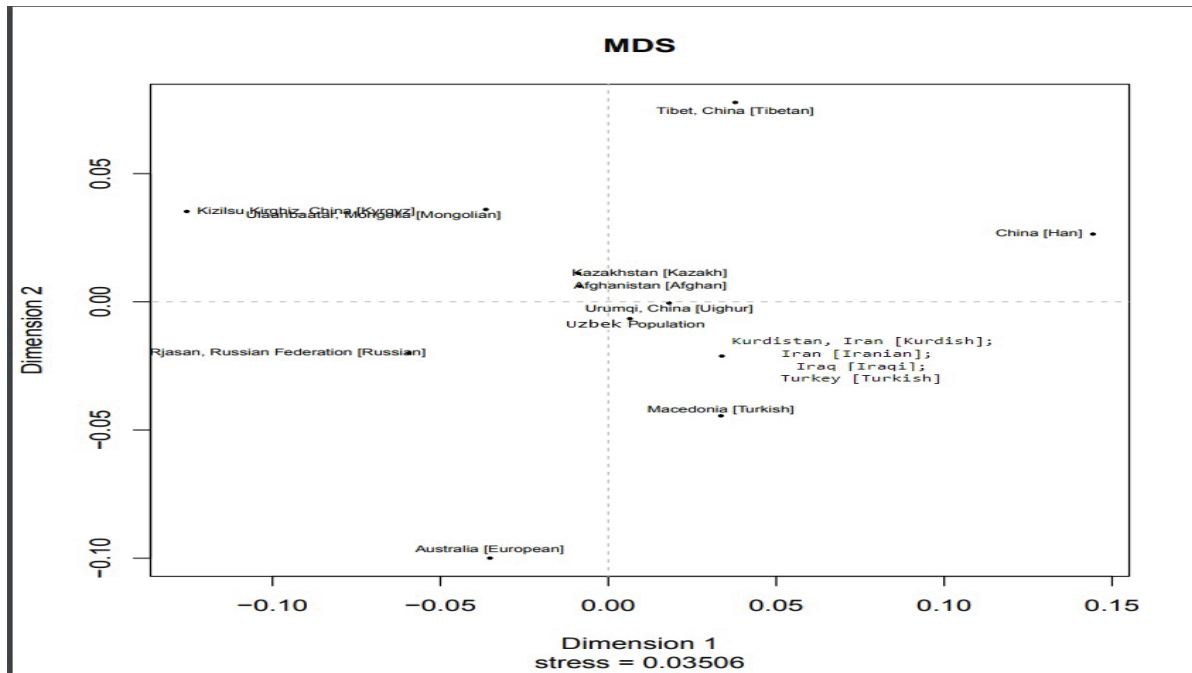
Локус	450 жуфт ота авлоди қариндошларининг боғлиқлиги		
	Мутациялар сони	бобо, ота, ўғил, неvara ва ҳ. вакиллари жуфтлиги	Мутациялар тезлиги (×10-4)
DYS456	-	450	-
DYS389 I	-	450	-
DYS390	-	450	-
DYS389 II	1	450	1,3
DYS458	1	450	1,3
DYS19	-	450	-
DYS385 a/b	5	450	6,5
DYS393	-	450	-
DYS391	-	450	-
DYS439	1	450	1,3
DYS635	-	450	-
DYS392	-	450	-
Y GATA H4	-	450	-
DYS437	-	450	-
DYS438	1	450	1,3
DYS448	-	450	-

Тадқиқотларнинг биометрик таҳлиллари натижасида Ўзбекистон аҳолисининг Y-хромосома полиморфизми бўйича мамлакатимиз ҳудудида C, D, E, F, G, H, I, J, K, L, N, O, P, Q, R, T- 16 та гаплогруппалари борлиги кузатилди. Ўзбекистон аҳолиси ўртасида Y-хромосома гаплогруппаларининг тарқалиши ўхшашликларини кўп ўлчовли вариациялар таҳлили (MANOVA) статистик усулидан фойдаланиб Хитой, Россия, Туркия, Ироқ, Эрон, Авғонистон ва Қозоғистон аҳолиси ўртасида Y-хромосома гаплогруппалари билан ўзаро солиштирилди (расм-1). Умумий таҳлиллар натижасида R-«евросиё», C-«мўғул» ва J-«араб-семит» гаплогруппаларининг нисбатан кўп учраши аниқланди. Ўрганилган 12 та вилоят гаплогруппаларини солиштириш натижасида тарихий-географик маълумотларни яна бир бор тасдиқлаш мумкин. Маълумки Ўзбекистон ҳудудида ўтган юз йилликлар даврида Қўқон, Бухоро ва Хива



хонликлари бўлган. 12 та вилоятдан олинган натижаларга қўра, юз йиллар давомида Қўқон хонлиги таркибига кирган Тошкент ва Фарғона водийси вилоятлари аҳолисида Y-хромосома бўйича ўхшаш полиморфизм, Хоразм ва Қорақалпоғистон Республикаси аҳолисида эса унча катта бўлмаган фарқдаги полиморфизм кузатилди. Шимолий ва шимолий-ғарбий вилоятлар бўлмиш Бухоро, Навоий, Самарқанд, Қашқадарё ва Сурхондарё вилоятлари полиморфизми ўртасида нисбатан катта фарқ аниқланди. Сирдарё вилояти аҳолисининг Y-хромосома бўйича полиморфизмини таҳлил қилиш натижасида унинг қолган вилоятлардан тубдан фарқланиши, яъни D-“ғарбий Тибет” га-

плогуруҳига мансублиги аниқланди. Олинган натижалар асосида Y-хромосома гаплогуруҳларининг дунё харитасидаги тарқалиши, яъни бизнинг минтақа R «евросиё» ва С «мўғул» гаплогуруҳларининг тарқалиш майдонига тегишли эканлиги яна бир бор исботланди. Шунингдек, J “араб-семит” гаплогуруҳининг қайд этилганлиги бу гаплогуруҳни ҳам Ўзбекистон Республикаси жойлашган ҳудудига киритилиши учун асос бўлди. Шу тариқа, Ўзбекистон популяциясининг Y-хромосома бўйича полиморфизмини тадқиқ қилиш бўйича олинган натижаларни умумлаштирган ҳолда минтақада эркак генофонди гетероген равишда ривожланган, деб тахмин қилиш мумкин.



Расм-1. Қўп ўлчовли вариациялар таҳлил (Multivariate analysis of variance)

### Хулосалар

1. Тадқиқотларда аниқланган Y-хромосома DYS456, DYS389 I, DYS390, DYS19, DYS393, DYS391, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437 ва DYS448 микросателлит локулари популяцияси генофонди харитасини тузиш учун қўллаш мақсадга мувофиқ келади.

2. Y-хромосома DYS385a/b, DYS389II, DYS458, DYS439 ва DYS438 микросателлит локулари популяцияси генофондидаги ўзгарувчанликлар ва ирсиятга боғлиқ генетик касалликлар тарихини ўрганиш учун популяцияни махсус генетик маркерлар қаторида ўрганиш мақсадга мувофиқ бўлади.

3. Ўзбекистон популяциясининг Y-хромосома бўйича полиморфизмини тадқиқ қилиш бўйича олинган натижаларни умумлаштирган ҳолда минтақада эркак генофонди гетероген равишда ривожланган.

### Адабиётлар

- Altayari W. DNA Extraction: Organic and Solid-Phase. //In: Goodwin W. (eds) Forensic DNA Typing Protocols. //Methods in Molecular Biology.- 2016.-Vol.1420.- P. 55-68.
- Balanovsky O. Toward a consensus on SNP and STR mutation rates on the human Y-chromosome. //Hum Genet. - 2017. - Vol.136.- P.575-590.
- Coble M., Hill C. & Butler J. Haplotype data for 23 Y-chromosome markers in four US population groups. // Forensic SciInt Genet.- 2013.-Vol.7. -P.e66-e68.

- Erin K. Hanson and Jack Ballantyne. Enhanced DNA Profiling of the Semen Donor in Late Reported Sexual Assaults: Use of Y-Chromosome-Targeted Pre-amplification and Next Generation Y-STR Amplification Systems. //In: Goodwin W. (eds) Forensic DNA Typing Protocols. //Methods in Molecular Biology.- 2016.-Vol.1420.- P.185-200

- Hallast P, et al. The Y-chromosome tree bursts into leaf: 13,000 high-confidence SNPs covering the majority of known clades. //MolBiolEvol.- 2015. -Vol.32. -P.661-673.

- Humberto M. Reyes-Valdés. Informativeness of Microsatellite Markers. //Microsatellites: Methods and Protocols, //Methods in Molecular Biology.- 2013. -Vol. 1006. -P. 259-270.

- International Human Genome Sequencing Consortium. Initial sequencing and analysis of the human genome. // Nature. -2001. -Vol 409. -P.860-921

- Jobling MA, Tyler-Smith C. Human Y-chromosome variation in the genome-sequencing era. //Nat Rev Genet.- 2017. -Vol 8. -P.485-497

- Kayser M. Forensic use of Y-chromosome DNA: a general overview. //Hum Genet. -2017. -Vol 136. -P.621-635.

- Susan Walsh and Manfred Kayser., A Practical Guide to the HIrisPlex System: Simultaneous Prediction of Eye and Hair Color from DNA. //Forensic DNA Typing Protocols, //Methods in Molecular Biology, -2016. -Vol. 1420, -P. 213-232.

- Tautz D. Notes on the definition and nomenclature of tandemly re-petitive DNA sequences // DNA Fingerprinting: State of the Science / Eds S.D.J. Pena, J.T. Chakraborty, J.T. Epplen, A.J. Jeffreys. BirkhäuserVerlag, Basel, Switzerland. -1993. -P.21-28.

## ЎЗБЕК ПОПУЛЯЦИЯСИДА Y-ХРОМОСОМА МИКРОСАТЕЛЛИТ ЛОКУСЛАРИГА ХОС БЎЛГАН ЎЗГАРУВЧАНЛИКЛАРНИ ЎРГАНИШ

Курганов С.К., Ахмедова Д.Ш., Тошева Д.М., Норматов А.Э.

**Мақсад:** ўзбек популяцияси генофонди тузилишини Y-хромосома микросателлит локусларига хос бўлган генетик хилма-хиллик ва ўзгарувчанликлар асосида ўрганиш. **Материал ва усуллар:** тадқиқот таҳлилари учун республикамизнинг барча вилоятларидан 1000 нафар эркак жинсидаги шахслар ҳамда 450 нафар ота-ўғиллардан биологик наъмуналар йиғилди. Тадқиқотни бажариш жараёнида одам генетикасининг анъанавий усулларида, геномика, статистика ва биоинформатиканинг замонавий усулларида фойдаланилган. **Натижа:** ўтказилган тадқиқот таҳлилари натижасида Y – хромосоманинг 17 та STR локусларида ўрганилган 1000 нафар эркак жинсидаги шах-

слардан 946 нафари (Тошкент – 100, Фарғона – 73, Андижон – 84, Наманган – 36, Сурдарё – 54, Жиззах – 77, Самарканд – 77, Қашқадарё – 71, Сурхондарё – 46, Бухоро – 97, Навоий – 48, Хоразм – 90 ва Қорақалпоғистон Республикаси – 93) индивидуал генотипли шахсларга тегишли эканлиги аниқланди. Бунда Y-хромосоманинг 17 та STR локусларида гаплотиплар хилма-хиллиги 0,996, дискриминация даражаси эса 0,899 га тенг эканлиги аниқланди. Тадқиқотлар натижаларига кўра, DYS385 локуси хилма-хиллик даражаси энг юқори 0,8936 ва аксинча, DYS437, DYS389I, DYS391 ҳамда DYS392 локусларида 0,49дан – 0,55гача паст қийматли даражага эга эканлиги кузатилди. **Хулоса:** Ўзбекистон популяциясининг Y-хромосома бўйича полиморфизмини тадқиқ қилиш бўйича олинган натижаларни умумлаштирган ҳолда минтақада эркак генофонди гетероген равишда ривожланган.

**Калит сўзлар:** Y-хромосома, Y-STR, микросателлитлар, гаплотип, Ўзбекистон аҳолиси.

