

УДК 575.22

**П. А. Мирончик<sup>1</sup>, О. В. Стасевич<sup>2</sup>**<sup>1</sup>РУП «Белмедпрепараты»<sup>2</sup>Белорусский государственный технологический университет**ПОЛИМОРФИЗМ ДНК-МАРКЕРОВ Y-ХРОМОСОМЫ ВЫБОРКИ ПРЕДСТАВИТЕЛЕЙ БЕЛОРУССКОЙ ПОПУЛЯЦИИ**

Осуществлено генотипирование 153 образцов биологического материала (бuccального эпителия) доноров мужского пола, которые проживают на территории Республики Беларусь. По результатам исследования образцы были отнесены к определенной гаплогруппе Y-хромосомы и установлены их концевые мутации. Было показано, что в исследуемой выборке преимущественно встречается гаплогруппа R1a, следующими по количеству образцов в выборке были представлены гаплогруппы I2a1b3a, N1a1 и E1b1b. При этом в гаплогруппе R1a чаще всего встречались мутации Y5570 (14,8%), YP593 (7,4%), YP270 (6,2%). Таким образом, гаплогруппа R1a является самой многочисленной в представленной выборке белорусской популяции, что соответствует литературным данным и показывает принадлежность белорусов к восточно-европейским народам.

**Ключевые слова:** ДНК-анализ, молекулярно-генетическая идентификация, биологические образцы, STR-локусы Y-хромосомы, гаплотип, популяционные выборки, генотипирование.

**Для цитирования:** Мирончик П. А., Стасевич О. В. Полиморфизм ДНК-маркеров Y-хромосомы выборки представителей белорусской популяции // Труды БГТУ. Сер. 2, Химические технологии, биотехнологии, геоэкология. 2022. № 1 (253). С. 54–57.

**P. A. Mironchik<sup>1</sup>, O. V. Stasevich<sup>2</sup>**<sup>1</sup>RUPE “Belmedpreparaty”<sup>2</sup>Belarusian State Technological University**POLYMORPHISM OF DNA MARKERS OF Y-CHROMOSOMES OF A SAMPLE REPRESENTATIVES OF THE BELARUSIAN POPULATION**

Genotyping of 153 samples of biological material (buccal epithelium) of male donors who live at the territory of the Republic of Belarus has been carried out. According to the results of the study, the samples were assigned to a specific haplogroup of the Y-chromosome and their terminal mutations were established. It was shown that the studied sample predominantly contains the R1a haplogroup, followed by the number of samples in the sample were the I2a1b3a, N1a1 and E1b1b haplogroups. At the same time, in haplogroup R1a, mutations Y5570 (14.8%), YP593 (7.4%), YP270 (6.2%) were most often encountered. Thus, the haplogroup R1a is the most numerous in the presented sample of the Belarusian population, which corresponds to the literature data and shows that Belarusians belong to the Eastern European peoples.

**Key words:** DNA-analysis, molecular-genetic identification, biological samples, STR-locuses of Y-chromosome, haplotype, population samples, genotyping.

**For citation:** Mironchik P. A., Stasevich O. V. Polymorphism of DNA markers of Y-chromosomes of a sample representatives of the Belarusian population. *Proceedings of BSTU, issue 2, Chemical Engineering, Biotechnologies, Geoecology*, 2022, no. 1 (253), pp. 54–57 (In Russian).

**Введение.** Анализ полиморфизма ДНК-маркеров Y-хромосомы в популяциях белорусов является важнейшим условием для использования ДНК-маркеров данного типа в отечественных судебно-экспертных исследованиях, поскольку распространение гаплотипов Y-хромосомы характеризуется высоким межэтническим разнообразием.

На основе анализа изменчивости ДНК-маркеров Y-хромосомы возможно изучение генетического разнообразия популяции, процессов эволюции, а также генетическая идентификация биологического материала человека. Последнее является весьма важным как в фундаментальных

работах научного характера при изучении генофонда, так и в криминалистике для идентификации биологических следов человека и установления биологического родства при проведении следственных мероприятий [1, 2].

Для проведения таких исследований одним из важнейших генетических маркеров является Y-хромосома (только отцовская линия передачи наследственной информации). Анализ принадлежности Y-хромосом представителей белорусской популяции определенной гаплогруппе и изучение их мутаций дают возможность применять полученные результаты в популяционных и криминалистических исследованиях. Использование

этих генетических маркеров в целях идентификации образцов биологического материала, личности, родственных связей может быть эффективным при наличии репрезентативной базы данных, отражающей особенности полиморфизма Y-хромосомы населения Беларуси. Таким образом, пополнение такой базы данных путем дополнительного изучения полиморфизма ДНК-маркеров Y-хромосомы выборки представителей белорусской популяции является актуальной задачей.

Целью настоящей работы является генотипирование выборки биологического материала мужчин белорусской популяции, определение принадлежности Y-хромосомы соответствующей гаплогруппе и оценка их концевой мутации.

**Основная часть.** В качестве объектов исследования выступали коллекционные образцы биологического материала (эпителий ротовой полости области щек) доноров мужского пола, которые проживают на территории Республики Беларусь (г. Минск). Исследования проводились в лаборатории государственного учреждения «Научно-практический центр Государственного комитета судебных экспертиз Республики Беларусь».

Выделение ДНК из образцов осуществляли фенольно-хромоформным способом. Процесс включал стадии лизирования клеток, экстракции ДНК смесью фенол – хлороформ, отделения экстрагированной ДНК центрифугированием, очистки ДНК неоднократной реэкстракцией органическими и водными растворителями с по-

следующим отделением мешающих компонентов центрифугированием. Полученный осадок, содержащий ДНК, перед проведением амплификации растворяли в Трис-ЭДТА-буфере [3]. ПЦР осуществляли с использованием олигонуклеотидных праймеров на автоматическом программируемом термоциклере С 1000 (Bio-Rad, США). Амплификацию проводили с использованием коммерческого набора Yfiler® Plus PCR Amplification Kit (Thermo Fisher Scientific, США), представляющего собой тест-систему для исследования коротких tandemных повторов (STR), позволяющую амплифицировать следующие локусы: DYS576, DYS389I, DYS635, DYS389II, DYS627, DYS460, DYS458, DYS19, YGATAH4, DYS448, DYS391, DYS456, DYS390, DYS438, DYS392, DYS518, DYS570, DYS437, DYS385 a/b, DYS449, DYS393, DYS439, DYS481, DYF387S1, DYS533.

Цикл амплификации состоял из трех фаз. В первой фазе под действием высокой температуры происходила денатурация молекул ДНК – разъединение каждой из них на две комплементарные цепи. Первая фаза протекала при 95°C и длилась 1 мин. Во второй фазе – отжига праймеров – внесенные в реакцию смесь праймеры находят на молекуле ДНК комплементарные им последовательности и соединяются с ними. Отжиг происходит при более низкой температуре, чем денатурация, соответствующей для данных праймеров. Температура отжига составляла 61,5°C и длилась 1 мин, количество подобных циклов составляло от 26 до 29.



Типичная электрофореграмма результатов генотипирования:  
по оси X указан размер фрагментов в п. н. (парах нуклеотидов), по оси Y – интенсивность сигнала  
(относительная интенсивность флуоресценции)

В третьей фазе – достраивания – происходит синтез комплементарных матрице последовательностей ДНК из находящихся в смеси нуклеотидов. В результате к концу цикла количество цепей двухцепочечной ДНК удваивается. Следующий цикл начинается также с температурной денатурации ДНК, при этом матрицей служат не только те молекулы ДНК, которые находились в пробе исходно, но и те цепи, которые были синтезированы в предыдущем цикле. Процесс протекал при 60°C и длился 22 мин [4].

Разделение амплифицированных объектов осуществлялось с помощью метода капиллярного электрофореза с флуоресцентной детекцией на автоматическом генетическом анализаторе ABI 3500 GeneticAnalyzer (Thermo Fisher Scientific, США).

Учет и анализ результатов электрофореза выполняли с использованием программного обеспечения Run 3500 DataCollection v.3.1 и GeneMapper™ ID-X SoftwareVersion 1.2.

Типичная электрофореграмма представлена на рисунке. Принадлежность прогенотипированных образцов соответствующей гаплогруппе Y-хромосомы и их концевые мутации были определены с использованием предиктора NEVGEN. Проведена первичная статистическая обработка данных генотипирования.

#### Результаты генотипирования образцов

| Гаплогруппа  | Количество образцов, шт. | Процентное соотношение, % |
|--------------|--------------------------|---------------------------|
| R1a          | 79                       | 51,63                     |
| 2a1b3a       | 2                        | 1,31                      |
| E1b1b        | 7                        | 4,58                      |
| G2a2a        | 2                        | 1,31                      |
| I1           | 3                        | 1,96                      |
| T            | 1                        | 0,65                      |
| Q            | 1                        | 0,65                      |
| I2a2a        | 2                        | 1,31                      |
| N            | 1                        | 0,65                      |
| I2a1b3a      | 33                       | 21,57                     |
| R1b          | 4                        | 2,61                      |
| J2a1         | 1                        | 0,65                      |
| J2b2a        | 4                        | 2,61                      |
| N1a1         | 13                       | 8,50                      |
| <b>Итого</b> | <b>153</b>               | <b>100</b>                |

В результате была выявлена принадлежность анализируемых образцов к 14 различным гаплогруппам: R1a, 2a1b3a, E1b1b, G2a2a, I1, T, I2a1b3a, R1b, I2a2a, J2b2a, J2a1, Q, N, N1a1. Доли гаплогрупп в процентном соотношении представлены в таблице.

В ходе анализа распространения гаплогрупп в исследованной выборке (153 образца), состоящей из образцов доноров мужского пола, было выявлено, что преимущественно встречается

гаплогруппа R1a (79 образцов). Она является одной из двух наиболее частых гаплогрупп Европы (встречается у 35–45% поляков и сербов и у 10–15% немцев), обширная зона максимальных частот находится в Восточной Европе, причем в этих популяциях она составляет почти половину генофонда. На востоке зону максимума ограничивает Волга, причем на всем ее протяжении – от Верхней Волги до низовий. На юге зона максимума доходит почти до Черного моря, на северо-западе – до Балтийского моря, а на юго-западе ограничивается Карпатами и Альпами. Для ее генотипирования используются разные маркеры – M198, M17, SRY1542 [5].

Следующими по количеству образцов в выборке были представлены гаплогруппы I2a1b3a (33 образца) N1a1 (13 образцов) и E1b1b (7 образцов).

В меньшей степени были представлены следующие гаплогруппы: 2a1b3a (2 образца), G2a2a (2 образца), I1 (3 образца), T (1 образец), R1b (4 образца), I2a2a (2 образца), J2b2a (4 образца), J2a1 (1 образец), Q (1 образец), N (1 образец), которые встречаются достаточно редко на территории Беларуси и обычно связаны с процессами миграции населения.

Это согласуется с литературными данными о распространении гаплогрупп в целом.

Также были проанализированы конечные мутации у образцов из каждой гаплогруппы. Результаты и частоты появления мутаций представлены ниже.

Гаплогруппа R1a: YP1370 (1), YP1034 (1), Y2905 (2), YP270 (5), L1029 (2), Z1907 (2), YP694 (1), YP406 (1), YP593 (6), YP619 (3), YP315 (3), Y5647 (3), FGC10360 (2), YP6048 (1), Y9 (1), S23592 (1), Y5570 (12), YP371 (1), YP5520 (1), FGC19283, Y2613 (2), P2782 (2), YP582 (1), YP968 (1), YP416 (2), Y12463 (1), YP5917 (2), YP417 (2), Z1907 (2), YP335 (2), Y11268 (2), YP451 (1), FGC11555 (1), YP1703 (1), Y10805 (2), FT72107 (1), YP263 (1), YP951 (1), BY30715 (1), CTS4179 (1), Y7094 (1), YP1258 (1).

Гаплогруппа 2a1b3a: Y3118 (1), Z17855 (1).

Гаплогруппа E1b1b: Y145455 (1), Z17107 (1), Z19851 (1), S7461 (1), Y3183 (2), Y14899 (1).

Гаплогруппа G2a2a: Z36520 (1), L14 (1).

Гаплогруппа I1: CTS10937 (1), Y11203 (1), L1237 (1).

Гаплогруппа T: CTS933 (1).

Гаплогруппа Q: Y2209 (1).

Гаплогруппа I2a2a: L623 (1).

Гаплогруппа N: F2905 (1).

Гаплогруппа I2a1b3a: A16413 (3), BY45622 (2), Z16971 (1), S17250 (3), Z17855 (2), A1328 (3), Y4460 (6), A6105 (1), FT41224 (2), A815 (3), S8 (1), Y3118 (4), BY183912 (1), A1221 (1).

Гаплогруппа R1b: FGC8410 (1), BY2928 (1), A5616 (1), Y14416 (1).

Гаплогруппа J2a1: Y12610 (1).

Гаплогруппа J2b2a: RH2967 (1), Z8425 (1), Y26712 (1), BY37869 (1).

Гаплогруппа N1a1: Z16981 (2), FGC13372 (3), Y5580 (3), L551 (2), Y4341 (1), Y10756 (1), M2783 (1).

Как видно, в самой распространенной в белорусской популяции гаплогруппе R1a чаще всего встречались мутации Y5570 (14,8%), YP593 (7,4%), YP270 (6,2%).

**Заключение.** Как видно, в исследуемой выборке биологического материала 153 мужчин преимущественно встречается гаплогруппа R1a, следующими по количеству образцов в выборке были представлены гаплогруппы I2a1b3a, N1a1 и E1b1b. При этом в гаплогруппе R1a чаще всего

встречались мутации Y5570 (14,8%), YP593 (7,4%), YP270 (6,2%).

Таким образом, гаплогруппа R1a является самой многочисленной в представленной выборке белорусской популяции, что соответствует литературным данным и показывает принадлежность белорусов к восточно-европейским народам.

Полученные данные позволяют расширить разработанную ранее в лаборатории государственного учреждения «Научно-практический центр Государственного комитета судебных экспертиз Республики Беларусь» автоматическую референтную базу данных ДНК-маркеров 16 STR-локусов Y-хромосомы.

### Список литературы

1. Рычков Ю. Г. Генофонд и геногеография народонаселения. Генофонд населения России и сопредельных стран / под ред. Ю. Г. Рычкова. СПб.: Наука, 2000. Т. 1. 611 с.
2. Алтухов Ю. П. Генетические процессы в популяциях. М.: Наука, 2003. 431 с.
3. Методические рекомендации по выделению ДНК из биологических следов при судебно-экспертной идентификации криминалистических объектов / И. С. Цыбовский [и др.]; Центр соц.-экон. исследований Китая М-ва юстиции Респ. Беларусь. Минск: Право и экономика, 2010. 32 с.
4. A novel multiplex for simultaneous amplification of 20 Y chromosome STR markers / J. M. Butler [et al.] // *Forensic Sci. Int.* 2002. Vol. 129. P. 10–24.
5. Балановский О. П. Изменчивость генофонда в пространстве и времени: синтез данных о геногеографии митохондриальной ДНК и Y-хромосомы: автореф. дис. ... д-ра биол. наук. Москва, 2012. 45 с.

### References

1. Rychkov U. G. *Genofond i genogeografiya narodonaseleniya. Genofond naseleniya Rossii i sopredel'nykh stran* [Gene pool and genogeography of the population. The gene pool of the population of Russia and neighboring countries]. St. Petersburg, Nauka Publ., 2000. Vol. 1. 611 p. (In Russian).
2. Altuhov U. P. *Geneticheskiye protsessy v populyatsiyakh* [Genetic processes in populations]. Moscow, Nauka Publ., 2003. 431 p. (In Russian).
3. Cybovskiy I. S., Kuzub N. N., Kotova S. A., Veremejchik V. M., Kartel' N. A. *Metodicheskiye rekomendatsii po vydeleniyu DNK iz biologicheskikh sledov pri sudebno-ekspertnoy identifikatsii kriminalisticheskikh ob'yektov* [Guidelines for the extraction of DNA from biological traces in the forensic identification of forensic objects]. Minsk, Pravo i ekonomika Publ., 2010. 32 p. (In Russian).
4. Butler J. M., Schoske R., Vallone P. M., Kline M. C., Redd A. J., Hammer M. F. A novel multiplex for simultaneous amplification of 20 Y chromosome STR markers. *Forensic Sci. Int.*, 2002, vol. 129, pp. 10–24.
5. Balanovskiy O. P. *Izmenchivost' genofonda v prostranstve i vremeni: sintez dannykh o genogeografii mitokhondrial'noy DNK i Y-khromosomy: avtoreferat dissertatsii doktora biologicheskikh nauk* [Variability of the gene pool in space and time: synthesis of data on the genogeography of mitochondrial DNA and the Y-chromosome. Abstract of thesis DSc (Biology)]. Moscow, 2012. 45 p.

### Информация об авторах

**Мирончик Полина Алексеевна** – мастер. РУП «Белмедпрепараты» (220007, г. Минск, ул. Фабрициуса, 30, Республика Беларусь). E-mail: polinamironchik@gmail.com

**Стасевич Ольга Викторовна** – кандидат химических наук, доцент, доцент кафедры физико-химических методов сертификации продукции. Белорусский государственный технологический университет (220006, г. Минск, ул. Свердлова, 13а, Республика Беларусь). E-mail: stasevich@belstu.by

### Information about the authors

**Mironchik Polina Alekseevna** – works foreman. RUPE “Belmedpreparaty” (30, Fabritsiusa str., 220007, Minsk, Republic of Belarus). E-mail: polinamironchik@gmail.com

**Stasevich Ol'ga Viktorovna** – PhD (Chemistry), Associate Professor, Assistant Professor, the Department of Physical-Chemical Methods for Products Certification. Belarusian State Technological University (13a, Sverdlova str., 220006, Minsk, Republic of Belarus). E-mail: stasevich@belstu.by

Поступила 15.11.2021