

Как и когда этногенетика выделилась в отдельное научное направление?



16 июня 2014

Похожие материалы

- [Медвежья история](#)
- ["Раскопки" в лаборатории](#)
- [Носороги и мамонты](#)

Работа съезда ВОГиС близится к завершению. А мы публикуем последнее из цикла интервью с его делегатами. Наш собеседник – один из ведущих специалистов страны по этногеномике, д.б.н. Эльза Хуснутдинова.

- Эльза Камильевна, расскажите вкратце – чем занимается этногеномика?

- Эволюция популяций человека, их происхождение, родство, историческое развитие, всегда были в центре внимания многих наук. Для решения этих проблем проводят исследование множества полиморфных признаков в различных популяциях и этно-территориальных группах. Эти исследования позволили сформировать представления об основных этапах происхождения и расселения современного человека и вылились в формирование отдельного научного направления - этногенетики.

Этногенетика, по определению Ю.Г. Рычкова, есть раздел популяционной генетики, в котором особое внимание уделяется этнической структуре популяций, а целью является выяснение генетических последствий

этноисторического и экологического развития народонаселения.

Подлинный переворот в популяционных исследованиях произошел при появлении нового инструмента в виде полиморфных маркеров ДНК. Огромное множество полиморфных ДНК-маркеров, выявленное при расшифровке генома человека, стало мощным инструментом для описания на новом уровне генетических особенностей народов, восстановления истории их формирования, а также становления человека как биологического вида в целом. На основе развития этих исследований в рамках геномики возник новый раздел науки – этногеномика, целью которого является изучение особенностей геномного полиморфизма и геномного разнообразия отдельных популяций, этносов и реконструкция на этой основе их генетической истории.

- Вы упоминаете некие маркеры, о чем именно идет речь?



- Для исследований геномов людей используют разные системы ДНК-маркеров: маркеры, расположенные на парных хромосомах (аутосомные), на митохондриальной ДНК и непарной Y-хромосоме. Изучение аутосомных маркеров, которые наследуются по обеим (женской и мужской) линиям, чрезвычайно важно, ибо данные маркеры ДНК характеризуют сообщества в целом, не выделяя генетического вклада каждого из полов. В настоящее время, открываются перспективы разработки наиболее чувствительных систем генетических маркеров и получения на основе их анализа целостных, наиболее достоверных картин происхождения и этногенеза современных популяций человека. Здесь особую роль играют маркеры митохондриальной ДНК (мтДНК) и ДНК Y хромосомы, поскольку они позволяют проследить генетическую

историю человечества отдельно по женской и мужской линиям. Это дает новые, не существовавшие раньше возможности в этногенетических исследованиях - проследить и сопоставить историю женской и мужской части популяции и оценить их вклад в популяционный генофонд.

- Насколько развитие этногенетики в России соответствует мировому уровню?

- В России работы по этногеномике – одно из самых продуктивных генетических направлений, которое активно развивается в ряде научных центров. Разработками в области этногеномики в России занимается целый ряд известных научных коллективов г. Москвы, Новосибирска, Томска, Магадана, Уфы и Якутска. Ими получены фундаментальные данные по изменчивости и эволюции мтДНК, Y-хромосомы и аутосомных ДНК-локусов в популяциях Волго-Уральского региона,

Кавказа, Центральной России, Сибири, Средней Азии. Кроме того, результаты исследований позволили охарактеризовать структуру генофонда популяций России, получить генетические портреты отдельных этносов, сопоставить генетические реконструкции с историческими данными о происхождении и миграции коренных народов России и получить однозначную генетическую оценку по некоторым спорным вопросам этногенеза.

- Какие задачи стоят перед учеными в этом направлении сегодня?

- Задач много. Я перечислю лишь самые важные из них:

- Каталогизация генетического разнообразия
- Детальный анализ региональных генофондов (эволюция, происхождение, миграции)
- Уточнение глобальной картины, полученной по мтДНК и Y хромосоме, с помощью анализа полных геномов в различных популяциях мира.
- Изучение роли естественного отбора в формировании и структуризации генетического разнообразия человека
- Молекулярная эпидемиология: географическое распределение генетической вариативности, связанной с распространенными болезнями
- Изучение генов предрасположенности к многофакторным заболеваниям, генов индивидуальной чувствительности и устойчивости к лекарственным препаратам в разных популяциях мира.

- Насколько значительны различия различных этнических групп на генетическом уровне и какую роль эти различия могут сыграть в повседневной жизни людей?

- Необходимо помнить, что все люди принадлежат к одному биологическому виду и все различия, которые мы находим, пусть иногда и весьма контрастные, не являются каким-либо ограничивающим фактором. Более того, в наших исследованиях мы не рассматриваем потомков от смешанных браков, имевших место хотя бы в трех поколениях. Культурные или религиозные различия играют гораздо более существенную роль во взаимоотношениях людей, чем генетические факторы. Мы часто сталкиваемся с непониманием важнейшего факта – наша работа потому и является на сегодняшний день такой актуальной, что между многими этносами еще нужно найти какие-либо различия. Большинство генетических систем демонстрирует, что на долю межпопуляционного разнообразия приходится 10-15% генетической вариативности, а большая ее часть (85-90%) сосредоточена внутри популяций.

Генетическая структура каждого этноса имеет длительную историю становления и характеризуется отличительным генетическим разнообразием, которое является результатом отбора по какому-либо признаку, зависящему от социально-демографических, климатических и прочих факторов.

Генетическая дифференциация популяций по генам заболеваний столь же велика, как и общий уровень межпопуляционного разнообразия на полногеномном уровне, в связи с чем актуальным является изучение этноспецифических факторов риска развития многофакторных заболеваний, позволяющих с высокой точностью предсказывать вероятность развития заболевания с учетом этнической принадлежности человека.

Результаты изучения частот полиморфных вариантов генов в различных популяциях человека является основой для поиска генов предрасположенности к развитию многофакторных заболеваний, генов индивидуальной чувствительности и устойчивости к лекарственным препаратам в конкретных популяциях. В настоящее время в ряде научных исследований показаны существенные межпопуляционные и межэтнические различия по частоте полиморфных вариантов генов, ассоциированных с развитием ряда многофакторных заболеваний.

- Существуют ли болезни, которым одни народы более подвержены, чем другие?

- С генетической точки зрения безусловно, существуют болезни, которые распространены в большей степени в той или иной этнической группе, причем зачастую это связано с так называемой брачной ассортативностью, то есть предпочтениями в выборе жениха или невесты, принадлежащих к той же этнической группе. Так, в качестве примера можно привести евреев ашкенази, у которых наблюдается повышенный риск рождения ребенка с болезнью Тея-Сакса по сравнению с другими народами.

- Как ваши исследования (их результаты) сказываются на повседневной жизни людей?

- Наши исследования в конечном итоге связаны с медицинскими аспектами. Анализ разнообразия генома человека на уровне этносов и популяций является и основным подходом для решения вопросов молекулярной эпидемиологии наследственных болезней.

Поиск маркеров генетической предрасположенности к многофакторным заболеваниям также показал необходимость обязательного учета этнической принадлежности больных и контрольных групп, т.к. по распределению частот генотипов и аллелей многих генов в популяциях часто наблюдаются статистически значимые различия. В то же время, в большинстве аналогичных исследований, проводимых как за рубежом, так и в России, отсутствует этнический подход к решению проблемы, являющийся крайне важным, так как локальные этнические группы, проживающие даже в одном регионе, в настоящее время все еще сохраняют достаточно выраженную генетическую подразделенность и своеобразие генофондов. Подтверждением этому служат результаты проведенных нами ранее исследований по изучению молекулярных основ ряда наследственных и многофакторных заболеваний, распространенных в популяциях Волго-Уральского региона. В ходе этих исследований в генах ряда заболеваний в различных этнических группах больных были установлены существенные особенности по спектру и частоте мутаций, а также по генам предрасположенности к развитию многофакторных заболеваний. Выявление этно-территориальных особенностей распространенности и генетической природы наследственных и многофакторных заболеваний является основой для создания эффективной системы их мониторинга и разработки наиболее эффективных

подходов диагностики и профилактики, оптимальных для конкретных регионов и этнических групп.

- Насколько государственные органы учитывают результаты вашей работы в своей деятельности?

- К сожалению, практически не учитывают.

Вопросы задавал Георгий Батухтин