

По следам ДНК: как генетика народонаселения помогает криминалистике

Боринская С.А.¹, Балановский О.П.^{1,2}, Янковский Н.К.^{1,3}

¹ *Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН, Москва*

² *Медико-генетический научный центр РАМН, Москва*

³ *Кафедра генетики МГУ, Москва*

Начиная с 19 века задача поиска и идентификации преступников была поставлена на научную основу. Несколькими исследователями был разработан метод опознавания преступников по отпечаткам пальцев. Для того, чтобы использовать метод в судебной практике, нужно было доказать, что отпечатки пальцев индивидуальны и у разных людей не совпадают. Такую работу провел сэр Френсис Гальтон, двоюродный брат Чарльза Дарвина. Он проанализировал отпечатки пальцев многих добровольцев и с помощью расчетов показал, что совпадение отпечатков у разных людей невозможно. Именно Гальтону принадлежит заслуга введения дактилоскопии как метода регистрации преступников. С 1895 года метод был принят в Англии, а затем и в других странах. Примерно в то же время во Франции Альфонс Бертильон разработал антропометрическую систему измерений, позволявшей давать индивидуальное описание человека по набору измерения различных частей тела. Антропометрическая система Бертильона оказалась слишком громоздкой и уступила место дактилоскопии. Однако придуманная им картотечная система, использовавшаяся для регистрации полученных данных, может считаться предтечей современных криминалистических баз данных: она позволяла быстро сравнить набор параметров, характеризующих определенного человека, с теми, что были сделаны ранее для тысяч других людей.

С начала XX века в ряде стран была введена систематическая дактилоскопическая регистрация преступников, а к концу века внедрение компьютеров позволило ее автоматизировать. Компьютерная обработка позволяет быстро провести сравнение отпечатков пальцев с места преступления с десятками миллионов дактилокарт.

Но что делать, если преступник оставил на месте преступления не отпечатки пальцев, а другие следы? Двадцать пять лет назад на помощь криминалистике пришла молекулярная биология и генетика. Изучение генетических различий между людьми показало, что каждого человека можно идентифицировать по индивидуальным особенностям его ДНК. А выделить эту ДНК можно из крови, слюны, спермы – любых биологических материалов, содержащих хотя бы несколько клеток индивида. Чтобы идентифицировать человека по особенностям его ДНК оказалось достаточно того количества клеток, которые остаются, например, на телефонной трубке, которую человек взял в руки всего один раз. При этом не обязательно проводить такой анализ в день совершения преступления или катастрофы. ДНК сохраняет свои идентифи-

кационные свойства не дни, а тысячелетия [1]: Удалось проанализировать ДНК из фрагментов кости неандертальца и человека из Денисовой пещеры на Алтае возрастом около 50 тысяч лет. В их ДНК были выявлены особенности, которые интересуют следователей розыска и сегодня: неандерталец был, вероятно, рыжим, а «денисовец» - шатеном.

По аналогии с отпечатками пальцев новый метод идентификации личности назвали ДНК-фингерпринтом или ДНК-дактилоскопией. Открытие, лежащее в основе метода, было сделано английским генетиком Алеком Джеффрисом. Он показал, что ДНК каждого человека (кроме однояйцевых близнецов) обладает индивидуальными признаками, которые легко определить при лабораторном анализе. Впервые метод ДНК-идентификации был применен в Англии в 1987 году при выявлении преступника, изнасиловавшего и убившего двух девочек. Для этого пришлось сравнить характеристики ДНК, выделенной из спермы с места преступления, с ДНК-профилями всех подозреваемых. С тех пор молекулярно-генетические методы, позволяющие описать ДНК индивида как уникальный генетический фингерпринт, прочно вошли в практику криминалистики. В Англии, а затем и в других странах, были созданы национальные базы данных для хранения информации о ДНК-профилях. Сбор образцов на месте преступления для анализа ДНК стал рутинной процедурой в криминалистике.

Анализ ДНК позволяет установить идентичность двух биологических образцов (один - с места преступления, другой - от подозреваемого). Но что делать в случае, когда подозреваемый не известен или недоступен? ДНК может помочь и в этой ситуации. Можно значительно сузить круг поиска, определив по близкому (если есть родственники предполагаемого преступника или жертвы) или по отдаленному (в случае, когда о преступнике совсем ничего не известно) родству, к какой группе населения может относиться преступник.

ДАЛЬНЕЕ РОДСТВО

Всего в геноме человека 3 миллиарда букв-нуклеотидов. Два человека (если они не однояйцевые близнецы) отличаются друг от друга в среднем только одной буквой генетического текста из тысячи. То есть у двух человек из 3 миллиардов нуклеотидов генома около 3 миллиона "букв" - разные. Именно с этими отличиями связаны наследуемые индивидуальные особенности каждого человека. И эти же отличия делают «генетический текст» каждого человека уникальным, неповторимым. Все эти различия когда-то в прошлом возникли в результате мутаций, замен одних букв-нуклеотидов на другие. Современные генетические методы позволяют реконструировать последовательность возникновения таких мутационных событий, оценить приблизительно время возникновения тех или иных мутаций. То есть построить родословное древо человечества на основе молекулярно-генетического анализа.

Молекулярно-генетические методы, используемые для реконструкции демографической истории человечества, сходны с лингвистической рекон-

струкцией праязыка. Время, когда два родственных языка разделились, оценивают по количеству различающихся слов, появившихся за период раздельного существования этих языков. Аналогично возраст общей предковой популяции для двух современных народов рассчитывают по количеству мутаций, накопившихся в ДНК их представителей. Чем больше различий в ДНК, тем больше времени прошло с момента разделения популяций. Так как скорость накопления мутаций в ДНК известна, по числу мутаций, отличающих две популяции, можно определить дату их расхождения.

Идея о том, что скорость накопления мутаций может быть достаточно постоянна для того, чтобы использовать ее для датировки событий эволюционной истории как своего рода "молекулярные часы", была высказана Лайнусом Полингом и Эмилем Цукеркандлем в 60-х гг. при изучении различий аминокислотной последовательности белка гемоглобина у разных видов животных. Позже, когда были разработаны методы чтения нуклеотидных последовательностей, скорость накопления мутаций была установлена при сравнении ДНК тех видов, время расхождения которых было хорошо установлено по ископаемым останкам.

Для датировки этого события используют нейтральные мутации, которые не влияют на жизнеспособность индивида и не подвержены действию естественного отбора. Они найдены во всех участках генома человека, но наиболее часто используют мутации не в хромосомах ядра клетки, а в ДНК клеточных органеллах — митохондриях. В оплодотворенной яйцеклетке присутствует митохондриальная ДНК (мтДНК), полученная от матери, поскольку сперматозоид свои митохондрии яйцеклетке не передает. Родство людей устанавливают по сходству их ДНК друг с другом или по сходству с ДНК их общего предка. Такие исследования называют филогенетическими, то есть исследованиями ветвей, расходящихся от общего ствола. Для филогенетических исследований мтДНК имеет особые преимущества. Папины и мамины генетические тексты в хромосомах могут перетасовываться в поколениях (этот процесс называется рекомбинацией), что затрудняет анализ родословных. А текстам молекул мтДНК перетасовываться в поколениях не с чем, потому что они передаются только от одного из родителей (от мамы). Это значительно упрощает анализ родословных. Молекулы мтДНК идентичны и содержатся в клетке в количестве многих тысяч копий, а копий хромосомной ДНК только две — папина и мамина. Чтобы получить достаточное для анализа количество мтДНК, нужно гораздо меньшее количество клеток. Кроме того, молекула мтДНК маленькая и не имеет концов — она кольцевая. Поэтому мтДНК гораздо лучше сохраняется в биологических образцах.

Первым использовал мтДНК для реконструкции истории человечества американский генетик Алан Уилсон в 1985 г. Он изучил образцы мтДНК, полученные из крови людей из всех частей света, и на основе выявленных между ними различий построил филогенетическое древо — предположил, в какой последовательности возникали ветви-мутации на исходном стволе генетического текста, который остался общим для всего человечества. Оказалось, что все современные мтДНК могли произойти от мтДНК общей праматери,

жившей в Африке. Обладательницу предковой мтДНК тут же окрестили «митохондриальной Евой», что породило неверные толкования — будто все человечество произошло от одной-единственной женщины. На самом деле у «Евы» было несколько тысяч соплеменниц, просто их мтДНК до наших времен не дошли. Однако все они, без сомнения, внесли свой вклад в хромосомы ныне живущих людей. Характер наследования в данном случае можно сравнить с семейным имуществом: деньги и земли человек может получить от всех предков (как и хромосомы), а фамилию — только от одного из них. Генетическим аналогом фамилии, передаваемой по женской линии, служит мтДНК, а по мужской — Y-хромосома, передаваемая от отца к сыну. Мужские генетические линии также восходят к предку, жившему когда-то в Африке. Его называли «Y-хромосомным Адамом» (рис. 1). Также как и в случае с мтДНК, остальные его хромосомы были перетасованы с хромосомами других его современников, но именно его Y-хромосома находится в корне генеалогического древа человечества по мужской линии (рис. 2).

Генетический «Адам» является общим предком всех мужчин на Земле, он дал им общую «генетическую фамилию», от которой впоследствии, при появлении новых и новых мутаций, отделялись новые кланы, новые генетические линии. Некоторые из них так и остались на африканской прародине, а другие линии возникли, когда их носители уже покинули Африку. Они мигрировали в Азию и Европу, расселились в Австралии и Океании, перешли Берингию по дороге в Америку. И везде «молекулярные часы», мутации, маркируют события разделения популяций. Это позволяет восстановить историю расселения человечества и формирования народов. Генетические следы расселений видны на географической карте. Каждый народ, население каждого региона, характеризуется своим спектром генетических линий, отражающим историю его формирования, то, какие группы населения вошли в его состав. Родственные народы имеют похожие спектры генетических линий, отличаясь лишь их частотами. Чем дальше родство, тем сильнее отличается набор и частоты генетических линий. Население каждого региона имеет свою преобладающую генетическую линию, которая редка или совсем не встречается в других регионах.

Если биологический образец принадлежит мужчине, то, выделив ДНК и определив, к какой линии относится его Y-хромосома (генетики называют эти линии «гаплогруппами»), можно оценить положение и контуры географического региона, из которого происходят его предки (рис. 3).

Регионы происхождения и распространения разных линий могут очень сильно различаться по географическому положению и размеру. Например, регион распространения для линии R1a1 имеет протяженность 2-3 тыс км, а для линии J2 на Кавказе эта протяженность составляет всего около 200 км (рис. 3). Каждая генетическая линия может быть подразделена на все более мелкие сублинии, регионы распространения которых будут все меньше и меньше, вплоть до площади, в которую попадут всего несколько населенных пунктов. В пределе, если бы была возможность определить геном каждого

человека, эти регионы распались ли на совокупность географических точек, соответствующих месту рождения каждого человека.

Карты географического распространения основных линий построены и для митохондриальной ДНК. Но митохондриальные линии имеют лишь более грубую географическую привязку – к континентам. А внутри континентов они не имеют столь четкого соответствия конкретным регионам, как линии Y-хромосомы. Эта особенность географического распределения линий мтДНК является отражением брачных миграции – ведь почти все народы мира «патрилокальны» - это научный термин означает, что при создании семьи место жительства меняет жена, а не муж. Поэтому, хотя «мужские» линии, выявляемые по Y-хромосоме, имеют больше шансов распространиться в ходе военных походов (в которых участвуют обычно одни мужчины), но эти события являются редкими по сравнению с непрерывным мирным процессом создания семей, и в результате «женские» миграции оказываются интенсивнее «мужских».

БЛИЗКОЕ РОДСТВО

Основные линии Y-хромосомы маркируют очень большие группы родственников, для некоторых линий включающие десятки миллионов мужчин. Например, возникшая в позднем средневековье линия, которая была свойственна, как считается, Чингисхану и его родственникам, распространена сейчас у нескольких миллионов мужчин, живущих в самых разных странах Евразии.

Это родство уходит корнями в глубокое прошлое, и возможности определения таких групп родства диктуются скоростью накопления мутаций. Мутации, о которых шла речь до сих пор, это в большинстве случаев «точечная» замена одной буквы-нуклеотида на другую. Поэтому определяемые ими линии называют SNP-гаплогруппы по английской аббревиатуре SNP- Single Nucleotide Polymorphism (однонуклеотидный полиморфизм).

Но есть особый тип мутаций, которые возникают гораздо чаще в эволюционном масштабе времени. В некоторых участках Y-хромосомы имеются короткие повторы, состоящих из 4, 5 или 6 «букв». Число этих повторов может относительно быстро меняться в череде поколений. Однако близкие родственники, получившие одну и ту же хромосому от общего предка, по числу таких повторов обычно совпадают. Участки, в которых имеются такие повторы, называют STR-локусы (от английской аббревиатуры Short Tandem Repeats – короткие тандемные повторы). Соответственно, веточки генетического древа, определяемые по числу повторов в STR-локусе, называют STR-гаплогруппой. STR-гаплогруппы маркируют группы близких родственников, в некоторых случаях до сих пор характеризующихся компактным проживанием.

Если в случае SNP-гаплогрупп по «диагностическому» локусу обычно находят только два варианта (либо одна буква-нуклеотид, либо другая), то

для STR-гаплогрупп «диагностический» участок может давать десятки вариантов – каждый со своим числом повторов.

Если бы все население Земли было охарактеризовано по STR- и SNP-гаплогруппам Y-хромосомы, то любой образец ДНК однозначно идентифицировал бы группу родственников по мужской линии, являющихся носителями установленной в результате анализа гаплогруппы. Конечно, собрать и проанализировать ДНК от всех людей пока невозможно. Однако возможно собрать и проанализировать ДНК от представителей населения различных регионов, создать базы данных и геногеографические карты, отражающие распространение различных гаплогрупп. На этой основе можно определить наиболее вероятный регион, из которого происходит носитель той или иной линии. Именно такой подход был использован при поиске региона происхождения мужчины, совершившего теракт в аэропорту Домодедово.

ДНК-экспертиза - от получения образца террориста, подорвавшего себя вместе с другими пассажирами, до указания наиболее вероятного региона происхождения – заняла два дня. Это указание послужило ориентиром для следствия, и личность террориста была установлена и подтверждена другими данными.

Можно сказать, что следствию повезло – террорист происходил из того региона, который был уже обследован генетиками.

Это блестящий результат работы следственных органов венчает многолетние фундаментальные исследования, без которых он был бы невозможен. В ходе этих исследований были собраны десятки тысяч биологических образцов от индивидов, представляющих десятки популяций из всех регионов России, была проведена генетическая характеристика этих образцов и созданы базы данных генетических маркеров населения РФ, а также компьютерные программы для представления и интерпретации этих данных.

В нашей стране эти фундаментальные исследования были начаты в Институте общей генетики имени Н.И.Вавилова РАН (ИОГен РАН) профессором Юрием Григорьевичем Рычковым, которому в этом году исполнилось бы 80 лет [2]. Эти исследования продолжаются уже более 40 лет его учениками в этом институте, а теперь и во многих других учреждениях России [3]. Сначала генетические исследования населения проводились на основе анализа биохимических маркеров крови, затем по анализу ДНК. Вновь получаемые данные не опровергали ранее полученные знания, но делали их более детальными.

Но в отношении используемых в криминалистике маркеров ДНК очень многие регионы РФ еще не обследованы или обследованы с недостаточной полнотой для получения подобных практически полезных результатов.

Конечно, не каждое даже хорошо проведенное фундаментальное исследование даст практически полезный результат за определенный срок, но ни один практически полезный принципиально новый результат, продукт или услуга не может возникнуть без фундаментальных научных исследований, лежащих в их основе.

ДНК-идентификация.

Вернемся теперь к проблеме, сформулированной в начале статьи – сопоставлению ДНК-профилей подозреваемого и образца с места преступления. Наиболее очевидные примеры – это ДНК из следов на рукоятке ножа, спермы при изнасиловании, или волос или слюна на окурках, оставленных на месте преступления. ДНК играет роль при разрешении примерно трети таких случаев. Например, при раскрытии получившей широкую известность серии квартирных краж в Красноярске. Воры взламывали входные двери и забирали из квартир вещи, обладавшие хоть какой-нибудь ценностью, оставляя при этом следы – окурки, жевательную резинку. Из следов слюны на этих предметах была выделена ДНК, на основе совпадения ДНК-профилей дела были объединены в серию. Было установлено, что преступники и ранее совершали подобные преступления. Все это привело к их задержанию.

Какие методы используются при определении ДНК-профилей? Сейчас доступны методы полного прочтения генома человека. Сравнение полных геномов дало бы однозначный ответ об идентичности образцов, но метод слишком дорог для повседневного использования в практике. Однако для идентификации и не нужно знать полный геном. Достаточно сравнить несколько участков. Для сравнения используют такие же STR-локусы, как описанные выше для определения родства по линиям Y-хромосомы. Но в случае идентификации локусы расположены уже не на Y, а на других, неполовых хромосомах, называемых аутосомами. Соответствующие участки на них называют аутосомными STR-локусами. Оптимальным по соотношению точности идентификации и стоимости анализа оказалось использование от 7 до 15 аутосомных STR-локусов (рис. 4). Однако точность идентификации зависит от того, как часто встречаются выявленные в образцах варианты и их сочетания в группе населения, к которой относится преступник. Ведь если признак имеется у половины населения, то его идентификационная ценность невелика. Если же признак редкий, или используется редкое сочетание признаков – то идентификация может быть однозначной. Поэтому для ДНК-идентификации в медико-криминалистической экспертизе необходимо знать частоту встречаемости используемых для идентификации вариантов ДНК-профиля.

Собственно идентификация проводится в два этапа. На первом этапе в лаборатории устанавливают ДНК-профили биологических образцов, собранных на месте преступления, теракта, или катастрофы. Так же, как и в случае с Y-хромосомой, этот профиль можно сравнить с ДНК-профилем подозреваемого (если он задержан) или с базами данных, в которых хранятся ДНК-профили ранее осужденных или подозревавшихся в совершении преступления лиц.

Если эти профили не совпадают, ответ отрицательный – преступник не найден.

Если же профили совпадают, то необходимо оценить вероятность того, что это совпадение не случайно. Вдруг есть еще один или несколько человек,

у которых такие же характеристики ДНК-профиля, и на самом деле виновен не подозреваемый, а кто-то другой. Необходимо оценить частоту встречаемости данного конкретного профиля в населении региона или в группе людей, к которой может относиться подозреваемый.

Для оценки вероятности идентификации создаются базы данных по частоте встречаемости в различных группах населения STR-вариантов, используемых для идентификации.

Таким образом, существует два типа баз данных ДНК-профилей, используемых в криминалистике. Это базы данных, содержащие ДНК-профили лиц, установленных при расследовании преступлений. Они используются для поиска совпадений с ДНК-профилем с места преступления, так как по ряду видов преступности значительную часть (до 80%) составляют рецидивы.

Второй тип - популяционные базы данных, характеризующих ДНК-профили населения различных стран, географических регионов, этнотерриториальных групп. Эти базы, как уже было сказано, используются для оценки вероятности того, что кто-либо иной, кроме данного индивида, может обладать такими же генетическими характеристиками.

Надежность идентификации (оценка вероятности того, что образец принадлежит данному индивиду) зависит от выбора так называемой референтной популяции, с частотами аллелей STR-локусов которой проводится сравнение идентифицируемого ДНК-профиля. Референтная популяция определяется в каждом конкретном случае в зависимости от того, к какой группе лиц предположительно принадлежит индивид, оставивший биологические следы.

Использование неадекватной референтной группы в ряде случаев приводит к снижению итоговой вероятности идентификации в тысячи раз. В случае, если предполагаемая референтная популяция не полностью соответствует имеющимся базам данных, из которой происходит индивид, в расчеты вводятся поправки, учитывающие максимальную степень различий субпопуляций в пределах популяции (например, этнической группы) по частотам аллелей и генотипов.

Чем хуже подобрана референтная популяция для тестируемой группы, тем больше тестируемых индивидов имеет аллели, отсутствующие в базе данных, т.е. происходит значительно снижение дискриминирующей способности метода. Показано, что субпопуляционная генетическая структура по STR-локусам значительно влияет на точность идентификации.

Однако в ситуации, когда подозреваемое лицо неизвестно, либо круг подозреваемых очень широк (например, тысячи человек), популяционная база данных позволяет найти наиболее близкие генотипы и тем самым установить, к какой группе населения относится идентифицируемый генотип. В настоящее время в мире накоплены данные по частотам вариантов криминалистических STR-локусов для сотен популяций различных стран. Они опубликованы в более чем 3 тыс. статей, в основном в специализированных журналах.

Даже когда нельзя предположить, к какой группе относится индивид, которому принадлежит исследуемый биологический образец, при наличии по-

пуляционных баз данных идентификация может быть произведена с определенной вероятностью. Так, например, при идентификации жертв террористической атаки Всемирного Торгового Центра в Нью-Йорке для тех останков, принадлежность которых к какой-либо группе заранее была неизвестна, вычисление вероятности проводилось с использованием в качестве референтных всех основных четырех американских групп населения, а в качестве итоговой давалась самая консервативная оценка. Из 2749 человек было идентифицировано 1594, при этом 850 из них – на основе только ДНК-данных.

В США в Национальной поисковой системе ФБР объем базы лиц, генотипы которых были установлены в рамках уголовных дел, превышает 9.5 млн ДНК-профилей (профили так называемой идентификационной системы CODIS), а в Великобритании аналогичная национальная база данных содержит более 4 млн ДНК-профилей. Обзор состояния и развития баз данных регулярно публикуется в специальных изданиях. В России также имеются ведомственные базы данных лиц, ДНК-профили которых установлены в связи с расследованиями преступлений. При исполнении недавно принятого закона РФ «О геномной регистрации» ДНК профили будут получены от миллионов жителей нашей страны в ближайшие годы. По некоторым видам преступлений, особенно тяжких, до 80% случаев это преступления, совершаемые данным человеком уже не в первый раз. Если ДНК профиль преступника уже с первого же нарушения закона внесен в базу данных, то резко возрастает скорость и вероятность обнаружения такого человека при повторном нарушении закона.

Фундаментальная наука интересуется тем, какова генетическая структура народов, в каком соотношении родства народы находятся друг с другом, когда, как и куда расселялись различные группы, вошедшие в состав современных народов. Практическую полезность проведенных в ИОГен РАН фундаментальных работ для ДНК идентификации невозможно было даже и предположить, когда эти исследования начинались. Но все годы и ресурсы, затраченные на проведенные фундаментальные исследования, начали сейчас давать социальную отдачу через повышение раскрываемости преступлений и последующей неотвратимости наказания. Важно понимать, что вложения в фундаментальные исследования, в данном случае в области генетики, сделанные один раз, будут давать отдачу многие десятки лет - ведь генетическая структура населения большинства территорий остается достаточно стабильной столетиями, а иногда и тысячелетиями. Для повышения разрешающей способности методов геногеографического анализа и для расширения набора важных для криминалистики признаков, выявляемых по ДНК, необходимо проведение крупномасштабных исследований населения России и сопредельных стран. Крупнейшее из проведенных к настоящему времени таких исследований для российских популяций [4] выявило значительную неоднородность народонаселения нашей страны по маркерам ДНК-идентификации (рис. 5), и это требует создания и применения отдельных баз данных по разным регионам России. Взаимодействие науки и практики здесь много стоит. Ведь нужно не только выявить преступника, не менее важно и избежать об-

винения невинного! А этому и помогут данные получаемые фундаментальной наукой о том, где и какие именно идентификационные признаки ДНК распространены в населении нашей страны.

ДНК-экспертиза способствует раскрытию тысяч преступлений, в том числе изнасилований, убийств, терактов. Наряду с развитием систем дактилоскопического учета, установкой систем безопасности и видеонаблюдения, развитие баз ДНК-профилей вносит свой вклад в повышение раскрываемости преступлений и снижение преступности. Особенно важна ДНК-идентификация при массовых катастрофах, терактах, природных бедствиях, а также в раскрытии преступлений, совершаемых рецидивистами. Пути дальнейшего повышения эффективности ДНК-идентификации, расширения ее возможностей – это развитие новых систем маркеров, позволяющих устанавливать внешние признаки (цвет глаз, волос и др.) по ДНК, создание популяционных баз данных, охватывающих все территории РФ, тесное взаимодействие фундаментальной науки с практической криминалистикой.

Российская Академия Наук была и продолжает оставаться основным источником новых знаний не только для понимания мира и страны, в которой мы живем. РАН переносит эти знания, умения, информацию и технологии в практику для решения важных задач стоящих перед государством и обществом сегодня.

Собственные данные, описанные в статье, получены при поддержке программы фундаментальных исследований РАН «Динамика генофондов», при участии студентов и аспирантов Научно образовательного центра и Учебно-научного центра ИОГен РАН и кафедры генетики МГУ, в рамках договора о Научно техническом сотрудничестве между ИОГен РАН и Следственным комитетом РФ.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Григоренко А.П., Боринская С.А., Янковский Н.К., Рогаев Е.И. Достижения и особенности в работе с древней ДНК и с ДНК из сложных криминалистических образцов. // Acta Naturae. 2009, № 3: 56-68.
2. Генофонд и геногеография народонаселения / Под ред. Ю. Г. Рычкова: Том II. Генофонд населения России и сопредельных стран. СПб.:Наука, 2003. 671 с.
3. Балановская Е.В., Балановский О.П. Русский генофонд на Русской равнине. 2007. М.: Луч, 416 с.
4. Степанов В.А., Балановский О. П., Мельников А.В., Лаш-Завада А.Ю., Харьков В.Н., Тяжелова Т.В., Ахметова В. Л., Жукова О. В., Шнейдер Ю. В., Шильникова И. Н., Боринская С. А., Марусин А. В., Спиридонова М. Г., Симонова К. В., Хитринская И. Ю., Раджабов М. О., Романов А. Г., Штыгашева О. В., Кошель С. М., Балановская Е. В., Рыбакова А. В., Хуснутдинова Э. К., Пузырев В. П., Янковский Н. К. Характеристика

популяций Российской Федерации по панели пятнадцати локусов, используемых для ДНК-идентификации и в судебно-медицинской экспертизе // *Acta Naturae*. 2011. Т. 3. № 2 (9). С. 59-71.

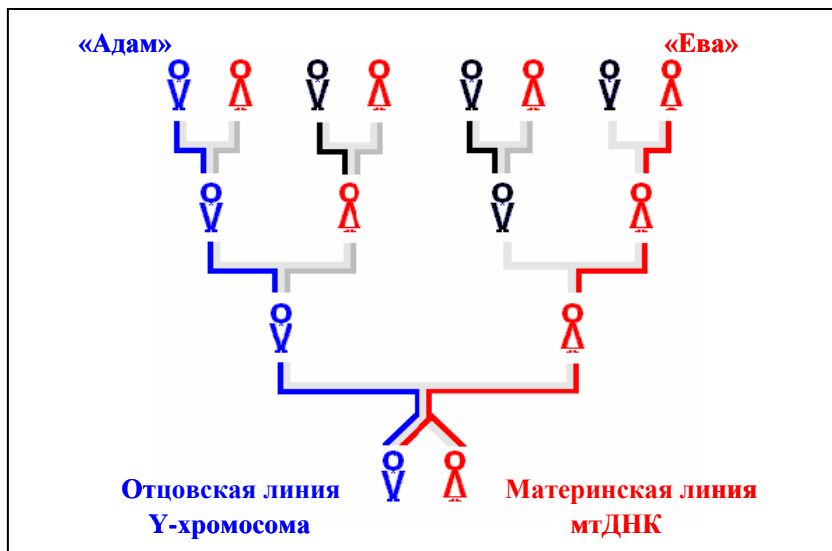


Рис. 1. Отцовские и материнские генетические линии

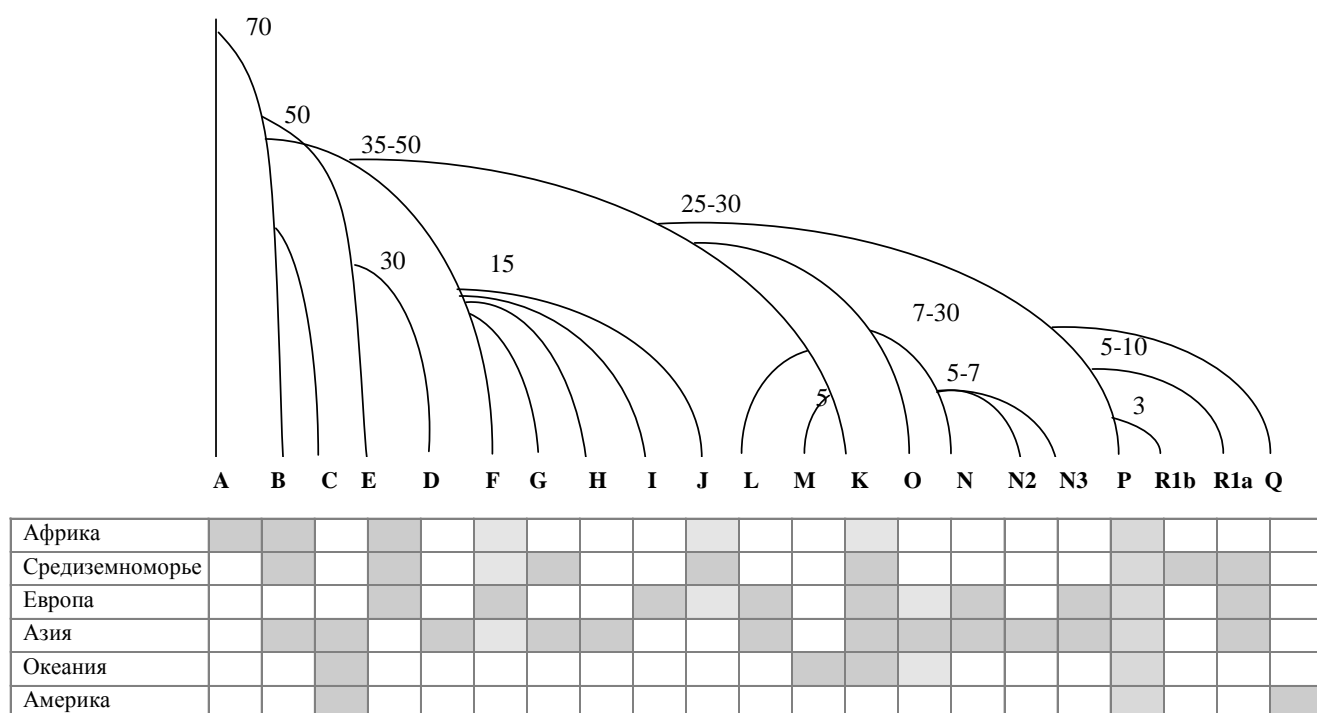


Рис. 2. Древо линий Y хромосомы человека. Каждая линия, обозначаемая буквой латинского алфавита, соответствует появлению мутации. Крайняя левая вертикальная линия «А» – генетический «Адам». Более мелкие ветви внутри линий обозначаются добавлением цифр и букв к исходной латинской букве (например, R1a). Цифра у ветви указывает, сколько тысяч лет назад распространилась мутация и та линия, которую она маркирует. На диаграмме внизу указаны регионы распространения конкретных генетических линий.



Рис. 3. Структура генофонда населения Европы по Y-хромосоме.

В каждой географической части Европы доминирует одна линия (гаплогруппа) Y-хромосомы, редко встречающаяся в остальных частях. Карта показывает, к каким частям Европы приурочена каждая из основных гаплогрупп. Карта основана на точных значениях частот. Цветом показаны зоны с частотой гаплогруппы выше порогового значения 0,35 (то есть на выделенных цветом территориях более трети генофонда относится к данной гаплогруппе).

Карта построена на основе базы данных, включающей более двадцати тысяч человек из нескольких сотен европейских популяций.

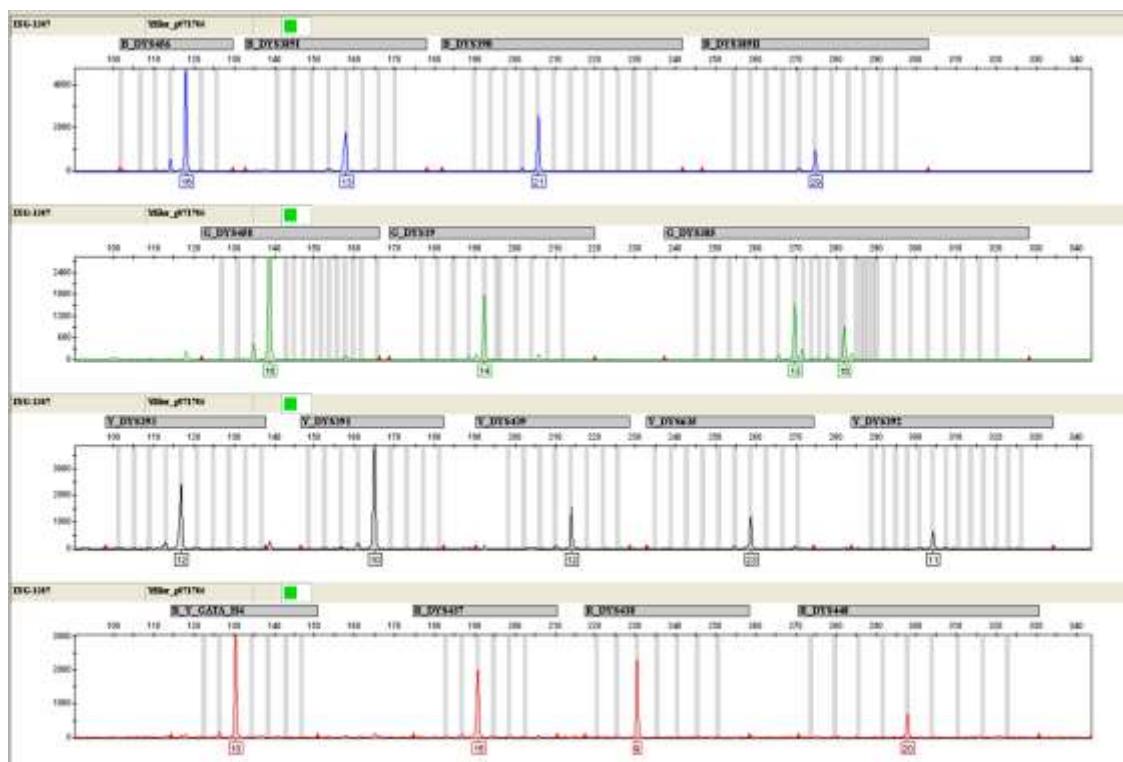


Рис. 4. Определение STR-гаплогруппы Y-хромосомы с помощью современного секвенатора.

Одновременно проведено определение количества повторов в 17 STR-локусах одного образца. Серые прямоугольники показывают пределы, в которых может варьировать количество повторов по каждому локусу. Цветные пики указывают какое именно количество повторов установлено для данного образца. Сочетание числа повторов по всем 17-ти локусам маркирует STR-гаплогруппу.

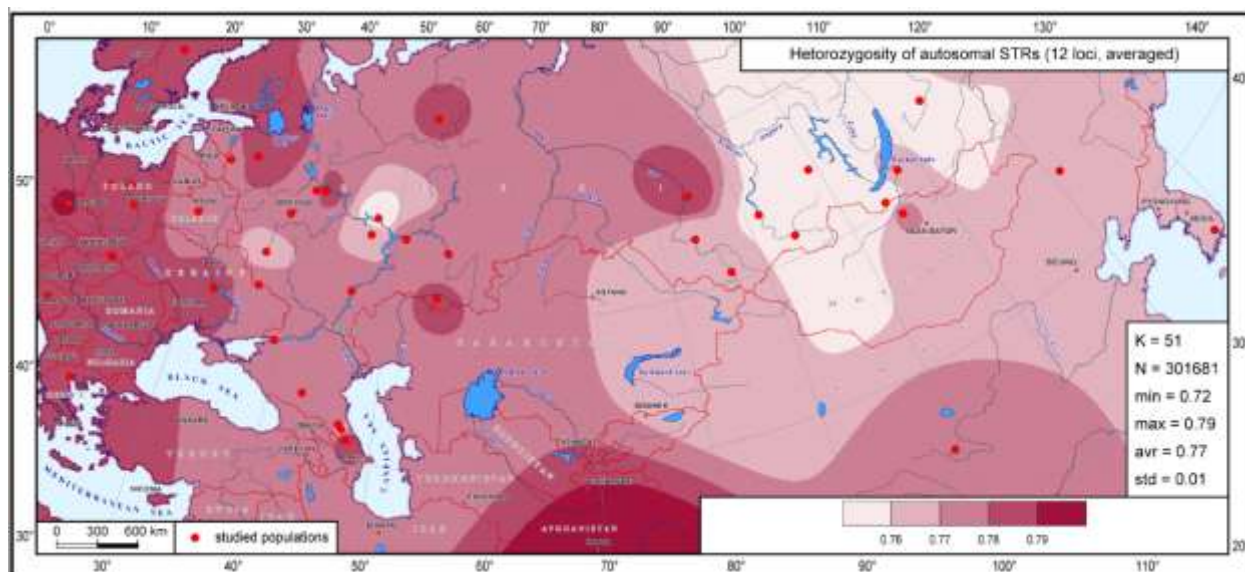


Рис. 5. Карта изменчивости маркеров ДНК-идентификации по территории России.

Показан уровень средней гетерозиготности по двенадцати STR-локусам, используемым в ДНК идентификации [4]. Уровень гетерозиготности на разных территориях показан степенью насыщенности цвета (точные значения, разграничивающие соседние оттенки, приведены в шкале карты). Изученные популяции показаны красными точками. В статистическом окне легенды приведены: число опорных точек (K), число узлов сетки карты (N), минимальное (min), максимальное (max), среднее (avr) значения гетероготности и стандартное отклонение (std).