

КРАВЧЕНКО Сергій Афанасійович
*науковий співробітник науково-дослідної
лабораторії з питань підготовки військ
Київського інституту Національної
гвардії України,
кандидат біологічних наук, науковий
співробітник НДЛЗПВ*

ГЕНЕТИЧНІ МАРКЕРИ У ХРОМОСОМИ В ПРАКТИЦІ СУДОВО-МЕДИЧНОЇ ЕКСПЕРТИЗИ

Відкриття гіперваріабельних VNTR- та STR-локусів ДНК стало одним із найважливіших наукових досягнень 80-х років в галузі популяційної генетики людини через величезну значимість їх застосування для вивчення біологічної історії, генетичної спорідненості чи диференціації популяцій та етнічних груп. Спираючись на численні популяційні дослідження дані локуси наразі рутинно використовуються як генетичні маркери в практиці судово-медичної експертизи. Визначення ДНК-профілю за аутосомними STR-локусами стало «золотим стандартом» для індивідуальної ідентифікації особи та для визначення біологічної спорідненості близьких родичів (батьків, дітей, братів і сестер). Проте, встановити біологічну спорідненість за допомогою аутосомних STR-локусів для далеких родичів важко, а іноді взагалі неможливо через постійні рекомбінаційні події, які відбуваються у кожному поколінні і суттєво змінюють ДНК-профіль із збільшенням поколінь. Стандартний ДНК-аналіз з використанням аутосомних STR-локусів добре підходить для ідентифікації донора сліду з місця злочину, якщо ДНК-профіль цієї особи вже відомий – наявний в судово-медичних базах даних ДНК або співпав з підозрюваною особою. Очевидно, що у випадку абсолютно невідомих злочинців чи підозрюваних осіб проста алельна характеристика встановленого аутосомного STR-профілю є неінформативною. Іншими обмеженнями аутосомного профілювання є випадки, коли більш ніж одна особа залишила сліди на місці злочину (суміш зразків з декількох джерел), наприклад, у справах про сексуальне насильство.

У випадках, коли стандартний ДНК-аналіз є неінформативним, дослідження Y-хромосоми людини широко застосовується в криміналістичному аналізі ДНК. Специфічне успадкування по чоловічій лінії, відсутність рекомбінації та значна географічна диференціація роблять Y-хромосому людини однією з найбільш використовуваних систем для дослідження питань, пов'язаних з криміналістикою та молекулярною антропологією [1]. Дослідження гаплотипів, що складаються з поліморфізму коротких тандемних повторів Y-хромосоми (Y-STR) може (i) перевірити певну особу на причетність до злочину чи протиправної діяльності, (ii) визначити батьківську лінію чоловіків-злочинців,

(iii) диференціювати декількох чоловіків, які залишили сліди, і (iv) надати слідчі зачіпки для пошуку невідомих чоловіків-злочинців. Окрім того, Y-STR аналіз застосовується в дослідженнях батьківської спорідненості, а також в особливих випадках ідентифікації зниклих безвісти і жертв катастроф за участю чоловіків. Поліморфізм Y-хромосоми застосовується для встановлення біогеографічного походження батька слідів невідомого донора або зниклих безвісти осіб [2]. У зв'язку з військовими діями в Україні в тисячі разів зросла кількість фактів безвісного зникнення, невпізнаних трупів, виявлення тіл невстановлених осіб; виявлення фрагментів, обгорілих тіл людей. Така колосальна потреба у встановленні осіб жертв війни - найбільший виклик для сучасної ДНК-ідентифікації. З огляду на це, проведення аналізу STR-локусів Y-хромосоми для вирішення піднятих питань є вкрай актуальним і в багатьох випадках безальтернативним.

Починаючи з 1992 року, коли було опубліковано перший поліморфний STR-локус, виявлений на Y-хромосомі, його одразу ж почали застосовувати в судово-медичній практиці. Згодом було розроблено все більше і більше Y-STR маркерів які наразі входять до різних комерційних наборів. Завдяки високому різноманіттю гаплотипів ці набори дозволяють характеризувати батьківську лінію з високим ступенем достовірності. Для оцінки ймовірності збігу на основі Y-STR потрібні дані по частотам гаплотипів. Оскільки гаплотипи Y-STR набагато більш мінливі, ніж аутосомні STR-локуси, бази даних Y-STR-гаплотипів повинні бути на порядок більшими, ніж бази даних аутосомних STR-алелів, щоб забезпечити надійні оцінки частот. Найбільш широко використовуваною базою даних Y-STR гаплотипів є YHRD (<https://yhrd.org>), яка на даний час (жовтень 2024 р., версія 69) включає 349 750 Y-STR гаплотипів. Слід зазначити, що в Інституті молекулярної біології і генетики НАН України (ІМБГ) було проведено молекулярно-генетичний аналіз Y-STR гаплотипів серед населення деяких регіональних популяцій України, і отримані частоти Y-STR гаплотипів було внесено в базу YHRD (https://yhrd.org/details/national_database/372-Ukraine).

Короткі тандемні повтори Y-хромосоми (Y-STR), які зазвичай використовуються в судово-медичних дослідженнях, мають середню частоту мутацій (~ 10⁻³), що робить їх ідеальним інструментом для дослідження чоловічих родоводів, але вони не здатні диференціювати членів однієї батьківської лінії (дід, батько, син, онук). Нещодавно були виявлені нові Y-STR маркери, названі швидко мутуючими Y-STR (RM Y-STR), зі швидкістю мутацій понад 1×10⁻² на локус за покоління. Швидко мутуючі RM Y-STRs були введені в криміналістику з метою підвищення диференціації Y-хромосомних профілів навіть у випадку близьких родичів. В рамках міжнародного проекту по вивченню швидко мутуючих RM Y-STR, в якому також приймали участь дослідники з ІМБГ, було досліджено 14644 споріднених і неспоріднених індивідів чоловічої статі з 111 популяцій по всьому світу [3], слід зазначити, що 12272 неспоріднених

чоловіків мали унікальні гаплотипи (різноманіття >99%), а загальна диференціація осіб чоловічої статі була підвищена на 23,5%. Всі (RM) Y-STR генотипи, визначені серед індивідів, які репрезентували українську популяцію, виявилися унікальними. Дані дослідження продемонстрували практичну цінність RM Y-STRs для ідентифікації неспоріднених і споріднених чоловіків. [4]

Варто зазначити, що поліморфізми Y-хромосоми є цінним інструментом для отримання інформації про біогеографічне походження предків людини по батьківській лінії, така інформація може спрямувати розслідування на пошук невідомих злочинців, а також може бути корисною у справах про зниклих безвісти осіб. Дані про біогеографічне походження разом із прогнозуванням зовнішніх видимих ознак людини (колір очей, волосся, шкіри) є компонентом судово-медичного фенотипування ДНК, яке реалізується, зокрема, завдяки дослідженню одонуклеотидних поліморфізмів Y хромосоми (Y-SNP) [5]. Генотипування великої кількості Y-SNP відбувається з використанням технологій масово-паралельного секвенування (MPS), які є досить коштовними і наразі в Україні рутинно не застосовуються.

В підсумку можна зазначити, що поліморфні локуси Y хромосоми, такі як Y-STR, RM Y-STR, Y-SNP є вагомим і незамінним інструментом судової молекулярно-генетичної експертизи.

Список використаних джерел:

- 1) Jobling MA, et al. The Y chromosome in forensic analysis and paternity testing. *Int J Legal Med.* (1997); 110: 118–124. PMID: 9228562.
- 2) Manfred Kayser. Forensic use of Y-chromosome DNA: a general overview. (2017);136(5):621-635. doi: 10.1007/s00439-017-1776-9.
- 3) BallantyneKN, et al. Toward male individualization with rapidly mutating Y-chromosomal short tandem repeats. (2014); 35(8):1021-32. doi: 10.1002/humu.22599.
- 4) Franz Neuhubera et al. Improving the differentiation of closely related males by RMplex analysis of 30 Y-STRs with high mutation rates. (2022):58:102682. doi: 10.1016/j.fsigen.2022.102682.
- 5) Schneider, P.M. et al; The Use of Forensic DNA Phenotyping in Predicting Appearance and Biogeographic Ancestry. *Dtsch. Arztebl. Int.* (2019), 51–52, 873–880. doi: 10.3238/arztebl.2019.0873.