

протоколов обследования пациентов с несиндромальной нейросенсорной тугоухостью.

Работа выполнена при частичном финансировании РФФИ (07-04-00090 и 08-04-00534) и федеральной целевой программы «Исследования и разработки по приоритетным направлениям развития научно-технологического комплекса России на 2007-2012 годы» (в рамках научных школ).

Литература

1. Маркова Т.Г. Наследственные формы тугоухости и медико-генетическое консультирование // Медицинская генетика. – 2004. – Т.3, №2. – С. 50-69
2. Некрасова Н.Ю., Шагина И.А., Петрин А.Н., Поляков А.В. Частота мутации 35delG в гене кон-

нексина 26 у детей, страдающих ранней детской нейросенсорной тугоухостью // Там же. – 2002. – Т.1, №6. – 290-294

3. Таварткиладзе Г.А., Загорянская М.Е., Румянцева М.Г., Гвелесиани Т.Г., Ясинская А.А. Методики эпидемиологического исследования нарушений слуха (методические рекомендации) переработанные и дополненные. – 2006. (<http://www.audiology.ru/ru/surdo/epid/>)

4. Шаронова Е.И., Осетрова А.А.2, Зинченко Р.А. Генетические основы аспертных нарушений слуха // Медицинская генетика. – 2008. – Т.7, №12(78). – 25-38

5. Bitner-Glindzicz M. Hereditary deafness and phenotyping in humans // Br. Med. Bull. – 2002. – Vol.63. – P.73-94

6. del Castillo F.J., Rodriguez-Ballesteros M., Alvarez A., et al. A novel deletion involving the connexin-30 gene, del(GJB6-d13s1854), found in trans with mutations in the GJB2 gene (connexin-26) in subjects with DFNB1 non-syndromic hearing impairment // J. Med. Genet. – 2005. – Vol.42. – P.588-594

7. del Castillo Moreno-Pelayo M. A., del Castillo F.J., Brownstein Z., et al. Prevalence and

evolutionary origins of the del(GJB6-D13S1830) mutation in the DFNB1 locus in hearing-impaired subjects: a multicenter study // Am. J. Hum. Genet. – 2003. – Vol.73. – P.1452-1458

8. Fischel-Ghodsian N., Kopke R.D., Ge X. Mitochondrial dysfunction in hearing loss // Mitochondrion. – 2004. – Vol.4(5-6). – P.675-694

9. Kenneson A., Van Naarden Braun .K, Boyle C. GJB2 (connexin 26) variants and nonsyndromic sensorineural hearing loss: a HuGE review // Genet. Med. – 2002. – Vol.4. – P.258-274

10. Kitajiri S., McNamara R., Makishima T., et al. Identities, frequencies and origins of TMC1 mutations causing DFNB7/B11 deafness in Pakistan // Clin. Genet. – 2007. – Vol.72 – P.546-550

11. Mathew C.C. The isolation of high molecular weight eucaryotic DNA // Methods Molec. Biol. Ed. Walker J.M. Y.L. Humana Press. – 1984. – Vol.2. – P.31-34

12. Seeman P., Bendova O., Raskova D., et al. Double heterozygosity with mutations involving both the GJB2 and GJB6 genes is a possible, but very rare, cause of congenital deafness in the Czech population // Ann. Hum. Genet. – 2005. – Vol.69. – P.9-14.

А.Н. Ноговицына, Н.Р. Максимова, А.Л. Сухомясова, Т.Д. Павлова, Е.Е. Гуринова

МОНИТОРИНГ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ У НОВОРОЖДЕННЫХ В РЕСПУБЛИКЕ САХА (ЯКУТИЯ) С 2000 ПО 2007 г.

УДК 616.-055.5/(57.156)

Хромосомные болезни – это большая группа врожденных болезней, клинически характеризующихся в большинстве случаев множественными пороками развития, умственной отсталостью, нарушением деятельности нервной, эндокринной систем, снижением генеративной функции [3]. Хромосомные болезни занимают одно из ведущих мест в структуре наследственной патологии человека. Среди новорожденных частота хромосомной патологии составляет 0,6-1,0%. Сравнительно немногие варианты числовых аномалий хромосом совместимы с постнатальным развитием и ведут к хромосомным заболеваниям [6]. Частота хромосомных аномалий составляет 5-7 на 1000 новорожденных, причем около 25% приходится на аутосомные трисомии, около 35% – гоносомную патологию и приблизительно 40% – на сбалансированные и несбалансированные структурные аномалии хромосом [3]. Причины возникновения хромосомных аномалий недостаточно

изучены. К факторам, способствующим их возникновению, относят ионизирующую радиацию, воздействие ряда химических веществ, а также тяжелые инфекции и интоксикации. Значительную роль в возникновении хромосомных аномалий играет сбалансированное носительство нарушений хромосомного набора. Скрытое носительство малых мозаичных форм (небольшое число аномальных аномальных клеток в организме) у родителей также может служить причиной хромосомного заболевания у ребенка.

Общее для всех форм хромосомных болезней – множественность поражения. Это черепно-лицевые дизморфии, врожденные пороки развития внутренних органов и частей тела, замедленные внутриутробные и постнатальный рост и развитие, отставание психического развития, нарушение функций нервной, эндокринной и иммунной систем. Степень отклонений в развитии организма зависит от качественной и количественной характеристики унаследованной хромосомной аномалии. Полные трисомии у живорожденных наблюдаются только по тем аутосомам, которые богаты гетерохроматином (8,9,13,18,21). Также объясняется полисомия (до пентасомии) по половым хромосомам, в которой Y-хромосома имеет мало генов, а добавочные X-хромосомы бывают гетерохроматизированы.

В основе классификации хромосомной патологии лежат три критерия:

первый – характеристика хромосомной или геномной мутации (триплоидия, простая трисомия по хромосоме 21, частичная моносомия и т.д.). Дифференциация хромосомной патологии на основании клинической картины не имеет существенного значения, поскольку при разных хромосомных аномалиях имеется большая общность нарушений развития.

Второй – определение типа клеток, в которых возникла мутация (в гаметах или зиготе). Гаметические мутации ведут к полным формам хромосомных болезней. Если хромосомная аномалия возникла в зиготе или на ранних стадиях дробления, то развивается организм с разной хромосомной конституцией (два типа и более). Такие формы хромосомных болезней называют мозаичными и составляют всего около 1%.

Третий – выявление поколения, в котором возникла мутация: возникла ли она заново в гаметах здоровых родителей (спорадические случаи) или родители уже имели такую аномалию (наследуемые, или семейные, формы). Большая часть наследуемых случаев хромосомных болезней связана с наличием у здоровых родителей робертсоновских транслокаций, сбалансированных реципрокных транслокаций между двумя (реже более) хромосомами, и инверсий, которые составляют около 4% из хромосомных болезней [1]. В структуре обращаемости на пренатальную диагностику эта категория

Сотрудники ЯНЦ КМП СО РАМН: **НОГОВИЦЫНА Анна Николаевна** – к.м.н., врач-генетик высшей категории ПЦ РБ№1-НЦМ, зав. лаб.; **МАКСИМОВА Надежда Романовна** – к.м.н., врач-генетик первой категории, гл.н.с.; **СУХОМЯСОВА Айталина Лукична** – к.м.н., врач-генетик первой категории, зав. МГК РБ№1-НЦМ, зав. лаб.; **ГУРИНОВА Елизавета Егоровна** – врач-генетик МГК ПЦ РБ№1-НЦМ., н.с.; **ПАВЛОВА Татьяна Дмитриевна** – врач-лаборант первой категории МГК ПЦ РБ№-НЦМ.

Таблица 1

Частота Б. Дауна в регионах Российской Федерации
1:1000

Регион	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006
Белгородская	-	-	-	-	0,73	0,50	1,09
Астраханская	-	-	-	-	-	2,04	1,14
Иркутская	-	0,11	0,1	1,17	0,90	1,45	-
Краснодарский	0,09	-	0,13	1,05	1,24	1,13	0,92
Красноярский	0,09	-	0,8	0,85	-	0,53	0,98
Новосибирская	0,09	0,05	-	-	0,74	0,51	0,43
Омская	-	-	0,1	0,86	2,35	0,99	0,84
Санкт-Петербург	-	0,09	0,11	0,66	0,89	0,84	1,01
Свердловская	-	-	-	1,31	1,60	1,31	1,36
По РФ	-	-	-	1,10	1,10	-	-

пациентов незначительна. В регионах РФ этот показатель достигает 5%, в РС(Я) – 0,5%. Из 12 исследований отклонения в кариотипе выявлены в 9 случаях, из них 3 случая (33%) наследуемых форм хромосомной патологии у плода, 6 (67%) – родительского сбалансированного носительства [5].

В периоде новорожденности неонатологами клинически распознаются трисомии по соматическим хромосомам (8,9,13,18,21), так как имеются большие врожденные пороки развития, полисомии по половым хромосомам и структурные аномалии могут быть не диагностированы в раннем возрасте без анализа кариотипа. Таким образом, ранняя клиническая и цитогенетическая диагностика проводится, главным образом, при болезни Дауна (трисомия по 21 хромосоме составляет 95%), которая является наиболее частой из хромосомных заболеваний. Частота Б. Дауна в различных регионах является примерно одинаковой и составляет 1:800 новорожденных, но могут быть колебания по годам (табл.1).

Одним из признаков глобального экологического кризиса признано сокращение биоразнообразия в масштабе всей планеты, вызванное главным образом хозяйственной деятельностью человека: разрушением среды обитания, чрезмерной эксплуатацией природных ресурсов, загрязнением окружающей среды. Официальным государственным документом, содержащим сведения об исчезающих, редких, уязвимых видах растений и животных, являются Красные книги различного уровня. Наиболее четким индикатором качества жизни населения на той или иной территории мы считаем уровень здоровья населения, отражающий экологические, климатические, социально-экономические и прочие условия жизнедеятельности человека. Напряженная экологическая ситуация присуща улусам с развитым промышленным производством (Мирнинский, Ленский, Нерюнгринский, Алданский). Крайне напряженная экологическая ситуация к настоящему времени сложилась в Якутске с подчиненной ему территории [2].

Первые медико-генетические исследования в Республике Саха (Якутия) были проведены в 1994 г. по Программе «Изучение груза наследственных болезней и анализ пороков развития в Верхневилуйском и Амгинском районах РС(Я) в качестве основы генетических последствий загрязнения окружающей среды», продолжены в 2000 г. в Нюрбинском и Усть-Алданском улусах. Частота Б.Дауна за период с 1984 по

1993 г. в Верхневилуйском и Амгинском улусах 0,1; с 1990 по 1999 г. в Нюрбинском, Усть-Алданском улусах 0,85 и 0,66 на 1000 новорожденных соответственно [4].

Таким образом, генетико-эпидемиологическое изучение распространенности и структуры хромосомной патологии на основании Базы данных группы мониторинга медико-генетической консультации ПЦ РБ1- НЦМ по всем улусам у населения Республики Саха (Якутия) проводится впервые.

Цель: Исследовать частоту и структуру хромосомных болезней у новорожденных в различных регионах республики по данным мониторинга для определения их базовых частот.

Материал и методы исследования

Для анализа использовалась медико-генетическая информация о семьях с хромосомными болезнями новорожденных и плодах с 2000 по 2007 г. рождения, которая формируется из сведений, полученных при текущей регистрации полного спектра врожденных пороков развития (ВПР). Учитывались все формы хромосомной патологии, выявленные у новорожденных и прерванных плодов. В анализ исследования включены сведения о 111792 родах, из них 175 с хромосомной патологией. Все выявленные в ходе исследования случаи хромосомной патологии были распределены по системам согласно классификации ВОЗ, отдельно была выделена группа Б. Дауна, которая относится к клинически «легко распознаваемым порокам». Из 175 хромосомных патологий 115 – с Б. Дауна (65,5%). 18 диагнозов Б.Дауна (15,7%) были выставлены клинически, учитывая обширность региона и трудности госпитализации больных в РБ№1-НЦМ, без анализа кариотипа. Все остальные формы хромосомной патологии новорожденных и

плодов уточнены анализом кариотипа в медико-генетической консультации.

Результаты и обсуждение

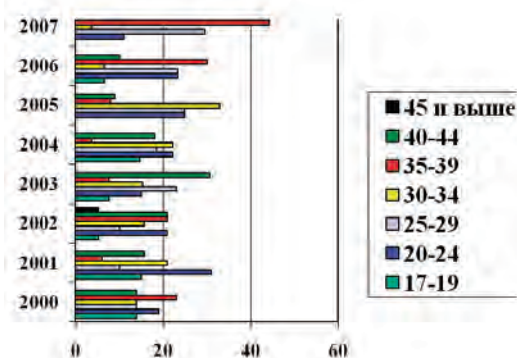
Всего 2000-2007 гг. получены извещения на 175 живо- и мертворожденных новорожденных и плодов с хромосомной патологией.

Возраст матери является одним из факторов, влияющих на рождение детей с хромосомной патологией. Из 175 матерей у рожавших до 17 лет не было родов с хромосомной патологией, в 17-19 лет от 8%, 20-34 года – 55%, 35 лет и старше – 37%.

В последние годы наблюдается значительное увеличение возраста матери (старше 35 лет) у ребенка с хромосомной патологией: в 2006 г. – 40%, 2007 г. – 48,2% (рисунок).

Всего в отдел мониторинга ВПР медико-генетической консультации за 2000-2007 гг. из родильных домов г. Якутска и ЦУБ поступило 140 извещений на новорожденных с хромосомной патологией и 35 – из патолого-анатомического отделения РБ№1-НЦМ по элиминированным плодам (20%). (табл.2,3). Не все случаи выявленных пренатально хромосомных аномалий были прерваны (дубль Y-хромосомы у одного из близнецов, сбалансированная хромосомная аномалия как у матери, случаи выявления Б.Дауна после 28 недель и т.д.).

Из 140 больных 34 – жители г. Якутска, что составило 23,7%. Из всего



Средний возраст матерей новорожденных с б.Дауна

Таблица 2

Структура хромосомной патологии у живо- и мертворожденных с 2000 по 2007 г. в Республике Саха (Якутия)

Нозологии	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Всего
Б. Дауна-трисомия	15	12	15	6	12	5	19	19	103
Б.Дауна-мозаичная форма	2	1	-	2	-	-	-	1	6
Б.Дауна-транслокационный вариант	-	-	1	-	1	-	4	-	6
С. Патау	-	-	-	-	-	-	-	-	-
С. Эдвардса	1	1	-	2	1	-	-	2	7
С.Шерешевского-Тернера	1	1	-	-	-	1	-	1	4
Полисомии X-синдром	1	1	2	-	-	-	-	-	4
Полисомии У-хромосом.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
С. Клайнфельтера	1	-	-	-	1	-	-	-	1
Структурные хромосомные аномалии	1	1	1	-	1	2	1	1	8
Всего в Якутске	9	4	2	1	3	2	7	6	34
Всего в улусах	13	13	17	9	13	6	17	18	106
ХБ всего	22	17	19	10	16	8	24	24	140

Таблица 3

Частота Б. Дауна по годам на 1000 новорожденных в Республике Саха (Якутия) с 2000 по 2007 г.

Нозологии	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Всего
Родилось с Б. Дауна	15	12	15	6	12	5	19	19	103
Мозаичная форма Б. Дауна	2	1	-	2	-	-	-	1	6
Транслокационный вариант Б.Д.	-	-	1	-	1	-	4	-	6
Прерванные плоды с Б.Дауна	-	2	1	1	3	-	1	3	11
Мозаичная форма Б.Дауна	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Транслокационный вариант Б.Д.	-	-	-	-	1	1	1	-	3
Всего Б.Дауна по РС(Я)	17	15	17	9	17	6	25	23	129
Число родившихся	13100	13362	13887	14224	14716	13591	13713	15199	111792
Частота Б. Дауна на 1000 новорожд	1,29	1,12	1,22	0,63	1,15	0,44	1,82	1,51	1,15

Таблица 4

Прерванные плоды с хромосомной патологией по медицинским показаниям в РС(Я) в 2000-2007 гг.

Нозологии	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Всего
Б. Дауна	-	2	1	1	3	-	2	3	11
В т.ч. мозаичная форма	-	-	-	-	-	-	-	-	-
В.т.ч. транслокационный вариант	-	-	-	-	1	1	1	-	3
С. Патау	-	-	-	1	-	-	-	-	1
С. Эдвардса	-	-	1	-	4	2	2	1	10
С.Шерешевского-Тернера	-	-	-	-	1	-	1	-	2
Полисомии X-синдром	-	-	-	-	-	-	1	-	1
С. Клайнфельтера	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Структурные хромосомные аномалии	-	-	1	1	2	1	1	-	6
г. Якутск	-	2	3	2	5	3	4	2	21
Улусы	-	-	-	1	6	1	4	2	14
Всего ХБ	-	2	3	3	11	4	8	4	35

числа новорожденных с хромосомной патологией 115 – с Б. Дауна (82%), с синдромом Эдвардса – 7 (5%), с нарушениями половых хромосом – 9 (6,4%), структурными аномалиями – 8 (5,7%). Не был диагностирован у новорожденных синдром Патау, т.к. выживаемость больных низкая, а также синдром полисомии У-хромосомы – из-за отсутствия клинических критериев в период новорожденности. По

другим хромосомным аномалиям также может быть недостаточно полная информация (нарушения половых и структурных аномалий хромосом), т.к. в периоде новорожденности данные состояния клинически могут быть не распознаны. Таким образом, анализ частоты по годам и территориям был проведен относительно Б. Дауна.

Частота Б. Дауна является одним из основных показателей хромосомной

патологии в любом регионе. Так, за 2000-2007 гг. колебания частоты Б. Дауна составили от самой низкой 1: 2265 (0,44 на 1000 новорожденных в 2005 г.) до 1 : 548 (1,82) в 2006 г., в среднем за 8 лет частота составила 1 : 866 (1,15 на 1000) новорожденных, что сопоставимо с данными других регионов (по РФ 1,1). Наиболее высокие показатели частоты Б. Дауна на 1000 новорожденных по годам: 2000 г. - 1,29, 2006 г. - 1,82, 2007г. - 1,51 (табл.3).

Одной из основных задач медицинской генетики является профилактика некорректируемой наследственной патологии в регионе, в том числе и хромосомной.

В этих целях в регионе акушерско-гинекологическим звеном здравоохранения и медико-генетической службой организуются мероприятия по выявлению хромосомной патологии в ранних сроках беременности.

Всего в республике за 2000-2007 гг. прервано плодов 35 с хромосомной патологией (табл.4). Эффективность профилактики хромосомной патологии составила по республике 20%, в г. Якутске – 38,8%, по улусам – 11,7%. Таким образом, в г. Якутске имеются лучшие условия для проведения профилактических мероприятий врожденных пороков развития. А центральные улусные больницы нуждаются в реальной помощи в подготовке специалистов по УЗИ беременных, финансовой – для оплаты проезда беременным с места проживания до медико-генетической консультации.

За 2000-2007 гг. в некоторых районах, чаще северных, с малым числом родов, не наблюдалось рождения детей с Б.Дауна.

Частота Б. Дауна в сельскохозяйственных улусах имеет большой разброс. Так, самая высокая частота по республике - в Чурапчинском (4,0 на 1000 новорожденных) и Усть-Алданском (3,4) улусах. Объяснить данный факт весьма сложно, например высокая частота в Аллаиховском (3,0 на 1000 новорожденных), Булунском (2,3) улусах, возможно из-за «эффекта малых чисел». Из вилюйской группы районов в Нюрбинском (0,31 на 1000 новорожденных), Верхневилуйском (0,36) – частота низкая, а в Сунтарском (1,92 на 1000 новорожденных) и Вилюйском (2,62) – выше среднереспубликанской. Единственным критерием из числа экологических факторов явилось то, что Усть-Алданский и Чурапчинский, а также Анабарский, Мегино-Кангалаский, Амгинский, Горный, Жиганский,

Таблица 5

Уязвимость территорий по видовому разнообразию млекопитающих в РС(Я)

Административный район (улус)	Данные Бурцевой Е. И.		Частота Б. Дауна на 1000 новорожденных (собств. данные)
	шкала ранжирования	степень	
Алданский	1 (<0,7)	Умеренная	1,4
Олекминский			0,37
Ленский			2,9
Нерюнгринский			1,33
Верхоянский	2 (0,71-0,8)	Относительно умеренная	1,5
Вилуйский			2,62
Булунский			2,3
Хангаласский			1,12
Эвено-Бытантайский			-
Г. Якутск			1,15
Верхневилуйский	3 (0,81-1,0)	Относительно умеренная	0,36
Кобяйский			1,60
Намский			1,33
Нюрбинский			0,31
Оленекский			-
Среднеколымский			-
Сунтарский			1,92
Усть-Янский			-
Анабарский	4 (1,01-1,3)	Высокая	-
Мегино-Кангаласский			1,11
Амгинский			1,4
Горный			1,25
Жиганский			-
Нижнеколымский			-
Абыйский			-
Таттинский			1,11
Верхнеколымский			4,6
Аллаиховский			3,0
Мирнинский			1,27
Усть-Алданский			3,4
Чурапчинский			4,0
Момский	5 (>1,3)	Крайне высокая	1,95
Усть-Майский			-
Оймяконский			-
Томпонский			1,11

Нижнеколымский, Абыйский, Таттинский, Мирнинский улусы относятся к территориям с высокой уязвимостью по видовому разнообразию млекопитающих.

Имеет значение в частоте врожденных пороков развития, а также болезни Дауна, массовое УЗИ в первом триместре беременности (11-12 недель), когда при выявлении или подозрении заболевания у плода, без генетических исследований, плоды могут быть элиминированы решением самой женщины, особенно в промышленных группах районов, где имеется хорошее оснащение. Также имеет значение рождение ребенка после 35 лет в промышленных улусах, где более высокая миграция населения, низкая доля родов в старших возрастных группах. А в сельскохозяйственных районах пока более низкий уровень мероприятий по профилактике врожденных пороков развития и высокая доля родов у женщин старше 35 лет.

Выводы

В ходе изучения базовой частоты хромосомных болезней в 2000-2007 гг. и частоты б. Дауна по улусам выявлено:
- средняя частота хромосомной патологии в республике не превышает общероссийские, а также мировой уровень;

- имеются среднегодовые колебания частоты хромосомной патологии по периодам, что согласуется с литературными данными;

- в промышленных улусах (Алданском, Ленском, Нерюнгринском, Мирнинском) частота б. Дауна умеренно превышает среднереспубликанские;

- высокая частота б. Дауна в сельскохозяйственных улусах – Усть-Алданском, Чурапчинском, Вилуйском, Булунском, Верхнеколымском, требует более углубленного исследования.

На основе полученных результатов будут предложены комплексные методы исследования, профилактики, в том числе пренатальная диагностика, что позволит снизить частоту хромосомных болезней у детей и, как следствие, детскую смертность и инвалидность в регионе.

Выражаем благодарность врачам родильных домов, участвовавшим при мониторинге врожденных пороков развития.

Литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков. – М. Гэотар-Мед. 2002. С. 160-167.
2. Бурцева Е.И. Геоэкологические аспекты развития Якутии / Е.И. Бурцева. – Новосибирск: Наука, 2006. – С. 267.
3. Ворсанова С.Г. Медицинская цитогенетика / С.Г. Ворсанова, Ю.Б. Юров, В.Н. Чернышов. – М., 2006. С. 207.
4. Ноговицына А.Н. Отягощенность населения РС(Я) наследственной патологией и анализ работы региональной медико-генетической консультации: автореф. к.м.н. / А.Н. Ноговицына. – Томск 2001.
5. Пестерева Е.Л. Состояние и перспективы развития инвазивной пренатальной цитогенетической диагностики в Республике Саха (Якутия) / Е.Л. Пестерева, О.Г. Сидорова // Якутский медицинский журнал. – 2008. – №4(24) – С.40-43.
6. Синдром Дауна / Под ред. Ю.И. Барашнева. М.: «Триада – X», 2007. – С. 280.

ЭТНОГЕНОМИКА И ДЕМОГРАФИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА КОРЕННЫХ НАРОДОВ СЕВЕРА

С.А. Федорова, Э.К. Хуснутдинова

ЭТНИЧЕСКАЯ ГЕНОМИКА НАСЕЛЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ САХА (ЯКУТИЯ)

УДК 575.174.599.9

Представлены основные результаты этногеномных исследований коренного населения Республики Саха (Якутия), проведенных в Отделе молекулярной генетики ЯНЦ КМП СО РАМН.

Ключевые слова: мтДНК, Y-хромосома, популяции Якутии.

The basic results of ethnogenomic researches of indigenous population of the Republic Sakha (Yakutia), lead in a department of molecular genetics of YSC CMP SB RAMS are presented.

Keywords: mtDNA, Y-chromosome, populations of Yakutia.

Первые этногеномные исследования, в которых затрагивались от-

дельные популяции Якутии, были сфокусированы на изучении древних миграций человека по территории Евразии и заселения Америки [13, 24]. Более интенсивные исследования были предприняты по изучению структуры генофонда якутов как наиболее многочисленного этноса Сибири [1,

3, 4, 6, 9, 10, 16, 17, 18, 25], однако оставалось множество нерешенных вопросов, касающихся соотношения отдельных компонентов генофонда и генетических взаимоотношений между популяциями. Разнообразие трактовок, отсутствие информации о характере межпопуляционной и межэтнической

ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна – д.б.н., зав. лаб. ЯНЦ КМП СО РАМН; **ХУСНУТДИНОВА Эльза Камиловна** – д.б.н., проф., зав. отделом Института биохимии и генетики УНЦ РАН.