

# СВЯЗЬ ВАРИАНТОВ СТРУКТУРНОГО ГЕТЕРОХРОМАТИНА С УРОВНЕМ СПОНТАННЫХ ХРОСОМНЫХ АБЕРРАЦИЙ НА ПРИМЕРЕ АНАЛИЗА ШОРСКОЙ И РУССКОЙ ПОПУЛЯЦИЙ

*Макеева Екатерина Александровна*

*студент*

*Кемеровский государственный университет, Кемерово, Россия*

*susie@bk.ru*

В современном мире малые этнические группы, стремясь сохранить свою уникальность, проживают в относительной изоляции. Такие «изоляты» способны накапливать собственный «генетический груз», т.е. ряд генов, ответственных за формирование наследственных патологий.

К популяциям, испытывающим мутагенный прессинг, можно отнести и шорское население Кемеровской области. Важными мутагенными факторами в данном случае выступают крупные промышленные предприятия, расположенные по всей территории области, а также повышенный фон радиоактивного загрязнения со стороны Семипалатинского полигона и залежей урановых руд, расположенных на юге Кузбасса.

Изучение гетерохроматических районов хромосом имеет важное практическое значение. Согласно гипотезе о функции «телохранителя», структурный гетерохроматин, образуя в интерфазе щит на внутренней поверхности оболочки ядра, абсорбирует мутагены, защищая этим гены эухроматина от повреждений. Также существует гипотеза, согласно которой наличие в кариотипе экстремальных вариантов гетерохроматических районов, проявляющихся в виде увеличения или уменьшения данных участков хромосом, а также в виде инверсий, сопряжено с увеличением частоты спонтанных и индуцированных хромосомных aberrаций (ХА). Для проверки последней гипотезы была исследована группа, в состав которой вошло 106 человек мужского и женского пола двух национальностей – русские (47 человек) и шорцы (59 человек).

Согласно полученным данным, уровень хромосомных aberrаций у русских и шорцев примерно одинаков ( $4,97 \pm 0,42\%$  и  $4,62 \pm 0,33\%$  соответственно). Носителями экстремальных вариантов (ЭВ) большей частью является шорцы - 62,7%, у русских - 38,3%. Более подробный анализ с учётом пола обследованных показал, что у русских мужчин-носителей ЭВ частота ХА почти в 4 раза превышает уровень aberrаций среди лиц без ЭВ ( $7,243 \pm 0,86$  и  $2,26 \pm 0,35$  соответственно). Причём максимальное количество хромосомных повреждений (11%) зарегистрировано именно у носителей ЭВ. У русских женщин также частота ХА у носительниц ЭВ выше примерно в 1,5 раза ( $7,182 \pm 0,842$ ). У мужчин-шорцев частоты ХА вне зависимости от наличия ЭВ составляют примерно  $4,33 \pm 0,61\%$ . У шорок также наблюдались незначительные увеличения количества мутаций.

При индивидуальном анализе каждой из хромосомных пар (1, 9, 16, а также Y) выявлено, что в обеих группах наблюдается тенденция к уменьшению в размерах гетерохроматинового блока. Среди шорцев лиц с таким кариотипом гораздо больше, чем среди русских. Можно предположить, что чем меньше размер блока, тем меньше вероятность появления aberrации именно в нём. В таком случае проверяемая гипотеза справедлива только в отношении русской популяции. У шорцев наблюдаемое большее количество ЭВ не зависит от наличия ХА. По всей видимости, ХА у шорцев возникают в эухроматических участках хромосом, а это в свою очередь говорит о повышенном уровне мутагенного риска для данного этноса. Это предположение также подтверждается повышенной частотой хромосомных aberrаций, превышающей допустимый 3%-ый порог.

Работа поддержана грантами программы президиума РАН «Адаптация народов и культур к изменениям природной среды, социальным и техногенным трансформациям»; РФФИ 07-04-96031-р\_урал\_a.

Научный руководитель д.б.н., профессор Дружинин В.Г.