

10.Лівшиць Л. А., Ясінська О. А. Роль мікрodelецій хромосомної ділянки Yq11 в розвитку необструктивних форм чоловічого безпліддя // Цитология и генетика.-2002.-№5.-С.73-78.

11.Kanavakis E. Tzetis M. Antoniadis T. Cystic fibrosis mutation screening in CBAVD patients and men with obstructive azoospermia or severe oligozoospermia // Molecular Human Reproduction. –1998. –Vol.4, №4. –P.333-337.

12.Jakubiczka S, Bettecken T, Stumm M Frequency of CFTR gene mutations in males participating in an ICSI programme // Human Reproductions. 1999. –Vol.14, №7. – P. 833-834.

### **Резюме**

Отримані результати вказують на вагомий внесок генетичної компоненти у порушеннях сперматогенезу у чоловіків. Показано високу результативність комплексу цито- та молекулярно-генетичних досліджень при неплідді у чоловіків: у 7% випадків встановлені порушення кариотипу; у 7,5% - мікрodelеції Y-хромосоми; детектовано мутації гена ТРБМ та 5Т алель поліморфного локусу IVS8polyT.

Полученные результаты свидетельствуют о существенном влиянии генетической компоненты при нарушениях сперматогенеза у мужчин. Показана высокая результативность комплекса цито- и молекулярно-генетических исследований при бесплодии у мужчин: в 7% установлены изменения кариотипа; 7,5% - микрodelеции Y-хромосома; найдены мутации гена ТРБМ и 5Т алель полиморфного локуса IVS8polyT.

The final results are the evidence of the essential influence of the genetic component on male infertility. It was shown high effectiveness of the complex of cyto- and molecular-genetic researches at male infertility: quantitative and structural chromosome abnormalities were found in 7%, Y-chromosome microdeletions - in 7,5%, CFTR gene mutations and 5T allele of polymorphic locus IVS8polyT are found in males with spermatogenesis failure.

### **ФИЛИПЦОВА О.В.1 , АТРАМЕНТОВА Л.А.**

*Национальный фармацевтический университет,*

*Украина, 61002, Харьков, ул. Пушкинская, 53, e-mail: philiptsova@yahoo.com*

*Харьковский национальный университет имени В.Н. Каразина,*

*Украина, 61077, Харьков, пл. Свободы,4, e-mail:wshkoda23@rambler.ru*

### **ГЕНЕАЛОГИЧЕСКАЯ КУЛЬТУРА В УКРАИНЕ: ФЕНОМЕН ЭТНИЧЕСКОЙ ПРИНАДЛЕЖНОСТИ**

При решении различных проблем, связанных с наследственностью человека, нередко возникает проблема получить точную генеалогическую информацию. Одним из важнейших показателей является этническая принадлежность – национальность [1-3]. Этот показатель необходим для корректного применения ДНК-маркёров в криминалистике и медицинской генетике [4-8]. В последнее время в Украине, как и в других странах мира, в связи с повышением доли внебрачных рождений, применением репродуктивных технологий растёт число детей, не имеющих генетического родства с одним или обоими родителями [9]. Воспитание детей в неполных семьях способствует утрате информации о родственниках по одной из линий, как правило, отцовской. Отсутствие в Украине реестров близнецов и приёмных детей также осложняет работу генетиков. Кроме того, население Украины не привычно к популяционным исследованиям и выражает непонимание и обеспокоенность относительно использования данных. В паспорте гражданина Украины отсутствует позиция «национальность». Отмечается, что молодое поколение отождествляет понятие

национальности и гражданства. Такое положение дел снижает точность исследования, и соответственно - генетических прогнозов. При сборе генеалогической информации возникает вопрос, что вкладывают в понятие «национальность» жители Украины, каков критерий самоназвания украинцев, русских и представителей других национальностей в городах, где коэффициент миграции составляет около 0,3-0,7? Как происходит этническое самоопределение в разных географических локальностях страны? Как устанавливается эта национальность, если для исследования берётся биологический материал в медицинских учреждениях, где в обязанности сотрудников не входит выяснение генеалогии пациентов? Выяснение этого и стало целью работы.

#### Материалы и методы

10152 человека – преимущественно жителей Харькова и Харьковской области дали информированное согласие принять участие в исследовании и получили полный комплект анкет, учитывающих более 500 генеалогических и психометрических показателей. Возвратили заполненные анкеты 2002 человека (около 22%). Статистический анализ проведен с использованием критерия  $\chi^2$ . База данных сформирована в программе Microsoft Excel. Расчеты произведены в программах Microsoft Excel и Biostat.

#### Результаты и обсуждение

Распределение обследованных по национальности, которую они отметили в анкете, представлено в табл.1. Среди этнических меньшинств чаще всего встречались евреи, белорусы, армяне, греки и азербайджанцы. В целом среди мужчин было представлено 13 этнических групп, среди женщин – 19. В настоящее время к украинцам себя отнесли более 70% обследованных (табл.1). По данным брачных записей 1993 года, украинцев в Харькове было 49,9% и почти столько же русских – 43,6% [10]. Такое резкое изменение можно объяснить изменением самоназвания. Поэтому мы не использовали этническую принадлежность лиц молодого возраста, а принимали во внимание лишь национальность родителей и прародителей. Для корректного исследования необходимо иметь родственников по прямой линии по меньшей мере в трёх поколениях. Из обследованных мужчин «молодого» (до 30 лет включительно) поколения 9,4% затруднились отнести себя к определенной национальности, 26,4% не знали национальности своего отца, 17,3% – матери. Из мужчин «старшего» (после 31 года) поколения 7,6% не смогли определиться с собственной национальностью, 16,0% – с национальностью отца и 15,1% – с национальностью матери. Среди женщин «молодого» поколения не смогли отнести себя к определенной национальности 3,3%, среди женщин «старшего» поколения – 2,1%. В «молодом» поколении не знали национальности отца 10,8%, а национальности матери – 11,2% женщин, в «старшем» – 6,3% и 8,7% соответственно. От 1/3 до 3/4 не знали национальности своих прародителей, а говорить о прапрародителях уже и не приходилось. В целом и мужчины и женщины лучше были информированы о своих родственниках по материнской линии. Это связано с воспитанием детей в неполных семьях, проживанием детей с разведённой матерью, а не отцом. Лица «молодого» поколения с большим затруднением воспроизводят информацию о своих родственниках.

Таблица 1

Этническая принадлежность	Мужчины		Женщины	
	n	%	n	%
Украинцы	455	70,9	971	72,3
Русские	104	16,2	297	22,1
Национальные меньшинства	31	4,8	37	2,8
Не указано	52	8,1	38	2,8
Всего	642	100,0	1343	100,0
$\chi^2 = 39,7, v = 3, p < 0,001$				

*Примечание. n – количество обследованных,  $\chi^2$  – критерий хи-квадрат, v – число степеней свободы, p – уровень значимости.*

Анализ данных в зависимости от этнической принадлежности по самоназванию и брачной структуры родительских и прародительских пар показал следующее. Из табл.2 заметно, насколько существенно «выпадение» обследованных из анализа при попытке разбивать их на группы для учета различных эффектов, связанных с этнической эндо-экзогамией. Так, «чистых» представителей определенной национальности с учетом лишь информации о родителях и прародителях оказалось не более 1/3 от всех обследованных по самоназванию.

Данные табл.2 также свидетельствуют о том, что наибольшая корректность воспроизведения, а, следовательно, и наибольшая этническая идентичность поддерживается в группах малочисленных национальностей. Это находится в соответствии с данными предыдущих наших исследований, в которых было показано, что наибольшая брачная ассортативность по этническому признаку также наблюдается у представителей этнических меньшинств [10-12]. Результаты исследования свидетельствуют, что в будущем судить об этнической принадлежности жителя Украины по самоназванию будет затруднительно. Полученные результаты также позволяют спланировать объем выборки для исследования. Мужчин необходимо набирать вдвое больше, поскольку они с меньшим желанием участвуют в исследованиях, а в целом же около 80% из набранных людей могут отсеяться. При проведении генетических исследований, учитывающих этническую принадлежность, необходимо увеличить это количество обследованных еще в три-десять раз, учитывать, что многочисленные этнические группы хуже воспроизводят генеалогическую информацию, чем представители редких национальностей.

Возможно, эти реалии объясняют слабое развитие в Украине таких научных направлений, как популяционная генетика человека и генетика поведения человека. Эти исследования на первый взгляд кажутся довольно простыми, однако при их реализации перед исследователем возникает множество проблем – от обоснования методологической корректности до огромных затрат времени при сборе материала. Тем не менее, эти исследования проводить необходимо, так как они создают базу для корректного применения точных и дорогостоящих методов молекулярной генетики. Без строго учёта генеалогической информации снижается информационная ценность судебных маркёров и маркёров генетической предрасположенности к заболеваниям с наследственным компонентом.

*Таблица 2*

**Связь этнической принадлежности обследованных с типом брака родителей и прародителей**

Группы	Родители и прародители имеют ту же национальность, к которой причислили себя обследованные	
<b>Мужчины «молодого» поколения</b>		
Украинцы (n = 407)	31	7,6%
Русские (n = 68)	11	16,2%
Другие (n = 25)	7	28,0%
<b>Мужчины «старшего» поколения</b>		
Украинцы (n = 74)	10	13,5%
Русские (n = 36)	7	19,4%
Другие (n = 6)	2	33,3%
<b>Женщины «молодого» поколения</b>		
Украинцы (n = 778)	95	12,2%
Русские (n = 169)	23	13,6%
Другие (n = 30)	4	13,3%

Женщины «старшего» поколения		
Украинцы (n = 192)	40	20,8%
Русские (n = 128)	14	10,9%
Другие (n = 7)	2	28,6%

*Примечание. Обозначения как в табл. 1.*

### **Выводы**

Проведённое исследование свидетельствует о низкой генеалогической культуре населения. Молодые люди хуже информированы о своей генеалогии, чем старшее поколение. Национальность, которую указывают молодые люди при генеалогическом анкетировании, часто не совпадает с этнической принадлежностью их родителей и прауродителей. Женщины дают более полную информацию о своих родственниках, чем мужчины, причём информация по материнской линии воспроизводится более полно, чем по отцовской.

Исследование поддержано грантом Президента Украины «Оценка интеллектуального потенциала молодежи Украины средствами генетики» (2007 г.).

### **Литература**

- 1 *Gaines S.O., Agnew C.R.* Relationship maintenance in intercultural couples: An interdependence analysis // In D.J. Canary (Ed) and M. Dainton (Ed). *Maintaining relationships through communication: relational, contextual, and cultural variations.* – 2003. – NJ: Lawrence Erlbaum Associates, Publishers. – P.231-253.
- 2 *Fu X., Tora J., Kendall H.* Marital happiness and inter-racial marriage: A study in a multi-ethnic community in Hawaii // *Journal of Comparative Family Studies.* – 2001. – Vol.32. – P.47-60.
- 3 *Gil-White F.J.* The Study of Ethnicity and Nationalism Needs Better Categories: Clearing up the Confusions that Result from Blurring Analytic and Lay Concepts // *Journal of bioeconomics.* – 2006. – Vol.7. –P.239-270.
- 4 *Пшеничнов А.С., Балановский О.П., Атраментова Л.А. и др.* Украинцы, русские и белорусы среди их соседей по Европе: свидетельства мтДНК и Y-хромосомы // VII Конгресс этнографов и антропологов России. Москва. 2007. – С. 275.
- 5 *Balanovsky O., Pshenichnov F., Rootsi S. et al.* Intra-ethnic variation of the Y chromosome in European countries: a comparative study // *The Fifth ISABS Conference in Forensic Genetics and Molecular Anthropology.* – Split, Croatia, 2007. – P. 121.
- 6 *Pshenichnov A., Balanovska E., Balanovsky O. et al.* Variation of paternal, maternal and autosomal genetic markers on intra-ethnic (Ukrainians) and inter-ethnic (Europe) level supports Y chromosomal marker bias // *International Society for Applied Biological Sciences, Split.* – 2007. – P.128.
- 7 *Zhivotovsky L.A., Veremeichyk V.M., Mikulich A.I. et al.* A comprehensive population survey on the distribution of STR frequencies in Belarus. – *Forensic Science International.* – 2007. – Vol.172. – P.156-160.
- 8 *Пшеничнов А.С., Балановский О.П., Ищук М.А. и др.* Генофонд пяти популяций украинцев по данным о полиморфизме мтДНК и Y-хромосомы// V съезд Российского общества медицинских генетиков. Уфа. Медицинская генетика. 2005 – С.256.
- 9 *Salaru N.N.R.* Evaluation of HLA in Detection of Non-Parentage Among Known False Trios // *Journal of Forensic Sciences.* – 1993. – Vol.38, Issue 6.
- 10 *Атраментова Л.А., Филипцова О.В.* Генетико-демографические процессы в городских популяциях Украины в 90-х годах. Брачная структура харьковской популяции // *Генетика.* – 1998. – Т.34, №8. – С.1120-1126.
- 11 *Атраментова Л.А., Филипцова О.В.* Генетико-демографические процессы в городских популяциях Украины в 90-х годах. Брачная структура полтавской популяции // *Генетика.* – 1999. – Т.35, №12. – С.1699-1705.
- 12 *Атраментова Л.А., Мухин В.Н., Филипцова О.В.* Генетико-демографические

процессы в городских популяциях Украины в 90-х годах. Брачная структура донецкой популяции // Генетика. – 2000. – Т.36, №1. – С.93-99.

### **Резюме**

В работе поднята проблема генеалогической культуры и сложностей сбора генетического материала у современных жителей Украины. Показана сложность применения понятия национальности для генетических целей. В методологическом аспекте высказаны рекомендации по оценке численности выборки для классических генетических исследований.

В роботі піднята проблема генеалогічної культури та складностей при збиранні генетичного матеріалу у сучасних мешканців України. Показана складність використання поняття національності для генетичних цілей. В методологічному аспекті виказані рекомендації з оцінки чисельності вибірки для класичних генетичних досліджень.

In the paper the problem of genealogical culture and genetic material collection difficulties in contemporary Ukrainian inhabitants are raised. Complexity of applying nationality notion for genetic purposes is shown. In a methodological aspect recommendations on sample number evaluation for classical genetic research are given.

**ЦАО ЮЙ, АТРАМЕНТОВА Л.А.**

*Харьковский национальный университет имени В.Н.Каразина,  
Украина, 61077, Харьков, пл. Свободы,4, e-mail:wshkoda23@rambler.ru*

### **ПОТЕРЯ ГЕТЕРОЗИГОТНОСТИ ГЕНА *FHIT* КАК ФАКТОР РИСКА РАКА ПИЩЕВОДА**

Заболееваемость раком пищевода в мире в среднем составляет 3-5 на 100 тыс. населения. Китайская провинция Хебэй по распространенности рака пищевода стоит на первом месте – 133 больных на 100 тыс. населения, а в уезде Цийсян этой провинции 244, а в отдельных местах 1004 больных на 100 тыс. населения [1, 15]. Эпидемиологические, популяционные и семейные исследования показали высокую наследуемость рака пищевода в этом регионе [16]. Оценки параметров модели главного гена предполагает наличие в системе генетического контроля этого заболевания главного гена с сильным эффектом [17]. В настоящее время уже известно много генов, имеющих отношение к канцерогенезу, среди них ген *FHIT*, описанный в 1996 г.[9]. Ген расположен в локусе 3p14.2, содержит 10 экзонов [9, 14]. В клетках различных злокачественных опухолей человека экспрессия гена *FHIT* снижена, выявлены его аномальные варианты, вызванные в основном делециями [3, 4, 6, 8, 9, 11] Унаследованная рецессивная мутация гена супрессора опухоли присутствует в гетерозиготном состоянии во всех соматических клетках организма и функционирует как ген наследственной предрасположенности к раку. Если в одной из гетерозиготных клеток происходит мутация второго аллельного гена, клетка утрачивает гетерозиготность (loss of heterozygosity – LOH), становится гомозиготной и даёт начало раковой опухоли [2]. Изложенное послужило основанием для исследования делеции гена *FHIT* у больных раком пищевода из провинции Хебэй в Китае.

#### **Материалы и методы**

Сбор материала и молекулярно-генетический анализ выполнены в Институте онкологии провинции Хебэй (Китай). Изучены опухолевые и гомологичные