

# Характеристика генетической гетерогенности популяций через груз наследственной патологии

Ельчинова Г.И.<sup>1</sup>, Кадышев В.В.<sup>1</sup>, Зинченко Р.А.<sup>1,2</sup>

1 — Медико-генетический научный центр им. академика Н.П.Бочкова  
115522, г. Москва, ул. Москворечье, 1

2 — Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н.А. Семашко  
105064, г. Москва, ул. Воронцово Поле, 12, стр. 1

На основании архивных данных лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «МГНЦ» по 11 российским популяциям предложен метод количественной оценки генетической гетерогенности популяций по грузу аутосомно-доминантной и аутосомно-рецессивной наследственной патологии. Показано, что наименьшей гетерогенностью характеризуется Краснодарский край, наибольшей – население Татарстана.

**Ключевые слова:** популяция, груз наследственной патологии, генетическая эпидемиология, гетерогенность

**Для цитирования:** Ельчинова Г.И., Кадышев В.В., Зинченко Р.А. Характеристика генетической гетерогенности популяций через груз наследственной патологии. *Медицинская генетика* 2020; 19(7): 17-18.

**DOI:** 10.25557/2073-7998.2020.07.17-18

**Автор для корреспонденции:** Ельчинова Галина Ивановна; **e-mail:** elchinova@med-gen.ru

**Финансирование.** Работа выполнена при частичном финансировании гранта РФФИ №17-15-01051 и государственного задания Министерства науки и высшего образования.

**Конфликт интересов.** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

**Поступила:** 20.05.2020

## Characterization of the genetic heterogeneity of populations through the load of hereditary pathology

El'chinova G.I.<sup>1</sup>, Kadyshev V.V.<sup>1</sup>, Zinchenko R.A.<sup>1,2</sup>

1 — Research Centre for Medical Genetics  
Moskvorechie st.1, Moscow, 115522, Russia

2 — N.A. Semashko National Research Institute of Public Health  
Vorontsovo Pole st.12, bld.1, Moscow, 105064, Russia

On the basis of archival data from the laboratory of genetic epidemiology of the RCMG for 11 Russian populations, a method for quantifying the genetic heterogeneity of populations based on the load of autosomal dominant and autosomal recessive hereditary pathology is proposed. It is shown that the Krasnodar region is characterized by the least heterogeneity, and the population of Tatarstan is the largest.

**Keywords:** population, load of hereditary pathology, genetic epidemiology, heterogeneity

**For citation:** El'chinova G.I., Kadyshev V.V., Zinchenko R.A. Characterization of the genetic heterogeneity of populations through the load of hereditary pathology. *Medical genetics*. 2020; 19(7): 17-18 (In Rus).

**DOI:** 10.25557/2073-7998.2020.07.17-18

**Corresponding author:** El'chinova Galina Ivanovna; **e-mail:** elchinova@med-gen.ru

**Funding.** The work was partially funded by the RSF grant 17-15-01051 and the State task of the Ministry of science and higher education.

**Conflicts of Interest.** The authors declare no conflict of interest.

**Accepted:** 20.05.2020

Почти четыре десятилетия сотрудниками лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «МГНЦ» проводятся комплексные генетико-эпидемиологические исследования населения различных регионов России по разработанному в лаборатории протоколу, включающему в себя выезд в регион и обследование пациентов врачами-генетиками и узкими специалистами, верификацию диагноза (в т.ч. молекулярно-генетическими мето-

дами), сегрегационный анализ, сбор данных о популяционно-генетической структуре изучаемого региона и комплексный популяционно-статистический анализ. Ранее мы оценивали генетическую гетерогенность популяций через груз наследственной патологии [1], однако, по мере продолжения исследований и пополнения архива лаборатории мы сочли актуальным повторить данное исследование на увеличенной выборке.

## Материалы и методы

Материалом для анализа послужили данные о грузе аутосомно-доминантной (АД) и аутосомно-рецессивной (АР) патологии в 85 районах субъектов России: 11 районах Кировской области (Афанасьевский, Верхнекамский, Свечинский, Вятско-Полянский, Малмыжский, Шабалинский, Фаленский, Зуевский, Немский, Сунской, Богородский), 10 районах Костромской области (Нейский, Буйский, Галичский, Солигаличский, Пыщугский, Вохомский, Межевской, Павинский, Шарьинский, Макарьевский), 6 районах Краснодарского края (Усть-Лабинский, Брюховецкий, Кореновский, Славянский, Темрюкский, Каневской), 7 районах Республики Марий Эл (Советский, Горномарийский, Сернурский, Медеведовский, Оршанский, Моркинский, Звениговский), 5 районах Республики Чувашия (Мариинско-Посадский, Цивильский, Алатырский, Канашский, Моргаушский), 1 районе Брянской области (Клинцовский), 2 районах Тверской области (Удомельский, Осташковский), 12 районах Ростовской области (Зимовниковский, Красносулинский, Мясниковский, Цимлянский, Волгодонский, Егорлыкский, Целинский, Миллеровский, Тарасовский, Родионово-Несветайский, Матвеево-Курганский, Дубовский), 6 районах Республики Удмуртия (Дебесский, Игринский, Глазовский, Малопургинский, Шарканский, Можгинский), 8 районах Республики Башкортостан (Салаватский, Баймакский, Бурзянский, Абзелиловский, Архангельский, Кугарчинский, Балтачевский, аскинский), 7 районах Республики Татарстан (Муслумовский, Арский, Атнинский, Кукморский, Буинский, Дрожжановский, Актанышский), 10 районах Карачаево-Черкесии (Усть-Джегутинский, Карачаевский, Малокарачаевский, Прикубанский, Урупский, Зеленчукский, Абазинский, Хабезский, Адыге-Хабльский, Ногайский). Общая численность обследованного населения превышает 3,5 млн человек, этническая принадлежность не учитывалась.

Результаты всех исследований полностью опубликованы в отечественной периодике. За единицу измерения принималась популяция ранга «район». Мы ограничились рассмотрением данных только для сельского населения, поскольку, в сельском населении все популяционно-генетические процессы наиболее выражены. X-сцепленная патология не включена в анализ из-за ее малочисленности, в ряде районов ее груз нулевой.

## Результаты

Мы обнаружили, что в общей выборке из 85 позиций значения признаков (груз АД и АР патологии) ока-

зались зависимы, линейная корреляция  $r=0,77\pm 0,06$  (ранговая 0,81), в связи с чем отображение образов районов в ортогональных осях представилось некорректным, что и определило необходимость перехода к двумерным главным компонентам по стандартной процедуре [2] с углом поворота  $\varphi\approx 22,21^\circ$ . Затем в ортогональных осях главных компонент Y1 и Y2 были обозначены образы указанных районов. Клинцовский район Брянской области и 2 района Тверской области в расчеты вошли, но на схеме не отражены, поскольку 1-2 точки малоинформативны для данного анализа. Сразу обращает на себя внимание компактное расположение образов субпопуляций Краснодарского края, Ростовской области и Чувашии. В Ростовской области и Краснодарском крае станицы многонаселенные (до 30 тыс. чел.), расположены достаточно близко друг к другу, в значительной степени практикуют городской образ жизни с высокой миграционной активностью населения с большим расстоянием миграции. Возможно, этим объясняется столь незначительный разброс данных. Что же касается Чувашии, то получен еще один вопрос для дальнейшего исследования. В противоположность им образы субпопуляций Татарстана, Удмуртии, Карачаево-Черкесии в осях главных компонент имеют значительный разброс значений. Для количественной характеристики величины разброса мы подсчитали по формуле Евклида дистанционные матрицы между образами субпопуляций в осях главных компонент в каждом регионе. Наименьший разброс значений в Краснодарском крае (от 0,0225 до 0,2799), наибольший – в Татарстане (от 0,5308 до 5,3891). Вопреки ожидаемому в Карачаево-Черкесии вследствие значительной полиэтничности популяции, наблюдаемый разброс составил от 0,2733 до 4,8036, что также достаточно высоко, но меньше чем в Татарстане. Связываем такую особенность с этногенезом народов Поволжья и Северного Кавказа.

## Литература

1. Ельчинова Г.И., Спицын В.А., Зинченко Р.А. Характеристика генетической варибельности популяций через груз аутосомно-доминантной и аутосомно-рецессивной патологии (на примере ряда сельских регионов России). *Живые и биокосные системы*. 2012; (1): 4.
2. Дерябин В.Е. Многомерная биометрия для антропологов. М.: МГУ. 1983. 227 с.

## References

1. El'chinova G.I., Spitsyn V.A., Zinchenko R.A. Charakteristika geneticheskoy variabel'nosti populiatsiy cherez груз autosomnodomiantnoy i autosomno-retsessivnoy patologii (na primere riada sel'skih regionov Rossii) [Characteristics of genetic variability of populations through the diagnosis of autosomal dominant and autosomal recessive pathology (on the example of a number of rural regions of Russia)]. *Zhivye i biokosnye sistemy* [Living and bio-inert system] 2012; (1): 4. (In Russ.)
2. Deriabin V.E. Mnogomernaia biometriia dlia antropologov [Multidimensional biometrics for anthropologists]. M.:MGU. 1983; 227 (In Russ.)