

## Геномная география народонаселения и решение задач криминалистики

10-11 сентября в Москве прошла конференция «Методы судебной генетики-2018», организованная Российской инновационной биотехнологической компанией «ГОРДИЗ». На этой конференции д.б.н., проф. РАН Олег Павлович Балановский, зав. лабораторией геномной географии ИОГен РАН, выступил с пленарным докладом «Геномная география народонаселения и решение задач криминалистики». Приводим здесь основные слайды из презентации его доклада с краткими комментариями.

В 2011 году специалисты лаборатории геногеографии продемонстрировали пример успешного сотрудничества с криминалистами. Они определили гаплотип Y-хромосомы исполнителя теракта в Домодедово, который оказался распространен только в Ингушетии. Это подсказало следственным органам место рождения преступника и помогло быстро установить его личность.

## Террористический акт в аэропорту «Домодедово»

24 января 2011

МОСКОВСКАЯ ОБЛАСТЬ 24 ЯНВАРЯ 2011

- **День 1** Получен Y-filer STR-профиль исполнителя теракта
- **Day 2** Сравнением Y-хромосомного профиля с популяционно-генетическими базами данных определено происхождение по мужской линии из Ингушетии
- **Day 3** Останки исполнителя сопоставлены с дерматоглифической базой данной призывников Ингушетии и личность исполнителя установлена (Магомед Евлоев)

НТВ

### Y-filer гаплотип исполнителя теракта

DYS389I	DYS389II	DYS390	DYS456	DYS19	DYS385a	DYS385b	DYS458	DYS437	DYS438	DYS448	GATA_H4	DYS391	DYS392	DYS393	DYS439	DYS635
#	#	#	#	#	#	#	#	#	#	#	#	#	#	#	#	#

Гаплогруппа

J2

### Филогенетическая сеть гаплогруппы J2

(Balapanov et al., 2011)



Y-гаплотип террориста относится к гаплогруппе J2.

Эта гаплогруппа распространена широко, но в том же самом 2011 году мы детально изучали эту гаплогруппу, и гаплотип исполнителя попал в кластер, обнаруженный только в популяциях Ингушетии.

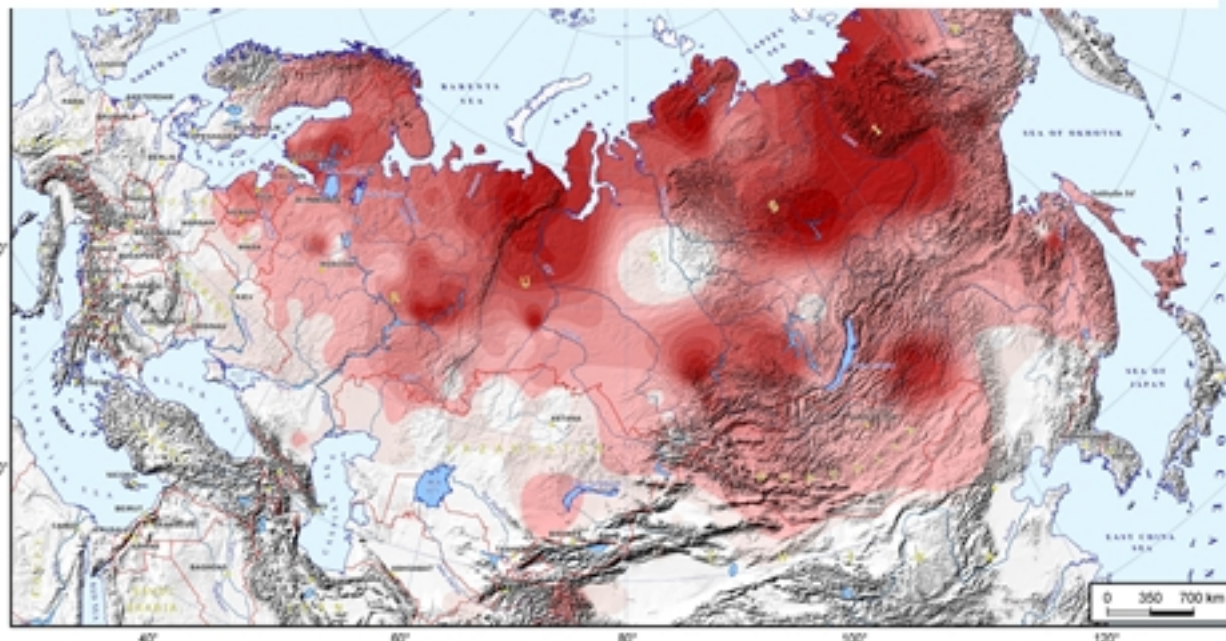
Анализ ДНК «домодетовского террориста» был проведен на оборудовании международного проекта «Генографик» и в стенах МГНЦ РАМН.

С 2012 года начались регулярные (практически ежемесячные) запросы от криминалистических лабораторий Следственного комитета и МВД с просьбами определить вероятное происхождение образца ДНК с места преступления.

Определение только гаплогруппы Y-хромосомы обычно неинформативно для розыскных действий, так, например, гаплогруппа N распространена по всей России.

# Гаплогруппа N

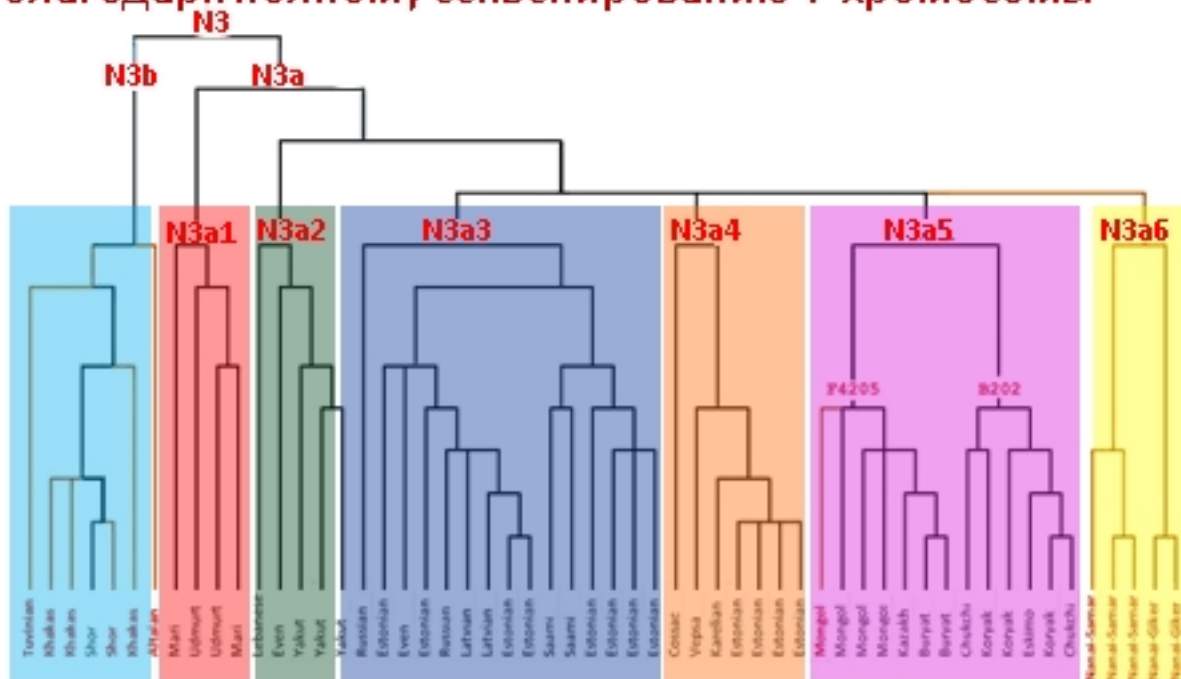
распространена по всей России, поэтому эта информация неинформативна для розыскных действий.



Но гаплогруппа N делится на ветви, которые распространены в отдельных регионах, и определение ветвей значительно повышает информативность.

# Гаплогруппа N **делится на ветви**

благодаря полному секвенированию Y-хромосомы



**Pumae et al., 2016 AJHG**

В лаборатории геногеографии разработана методология подразделения гаплогрупп на ветви.

# Методология подразделения гаплогрупп

- Шаг 1) Секвенирование и построение филогенетического дерева.



- Шаг 2) Выявление информативных ветвей и выбор SNP, определяющих эти ветви.



- Шаг 3) Генотипирование выбранных SNPs во многих популяциях чтобы получить частоты каждой ветви в каждой популяции.



- Шаг 4) Построение карт распространения каждой ветви (карта частот встречаемости)

- Шаг 5) Оценка возраста ветвей, определение мест их происхождения, разработка модели истории данной гаплогруппы.

Результатами такого анализа являются: филогенетическое дерево гаплогруппы и карты распространения ветвей.

# Методология подразделения гаплогрупп

## ▪ Результат 1: Дерево



Ключевой шаг – это именно скрининг выбранных SNPs.  
Без него не получить частоты в популяциях

**Поэтому необходимы образцы из многих популяций**

С объемом выборки 50...150 образцов из популяции

## ▪ Результат 2: Карты



Фундаментальный и наиболее трудоемкий этап популяционного исследования – это создание биобанка. В лаборатории геногеографии как итог двадцатилетней работы создан Биобанк Северной Евразии. В 2017 году он зарегистрирован как автономная некоммерческая организация.

- Биобанк создается с 1998 года
- Опубликован в научной статье в 2016 году
- Зарегистрирован как автономная некоммерческая организация в 2017 году

ОБЗОРНЫЕ  
И ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ СТАТЬИ

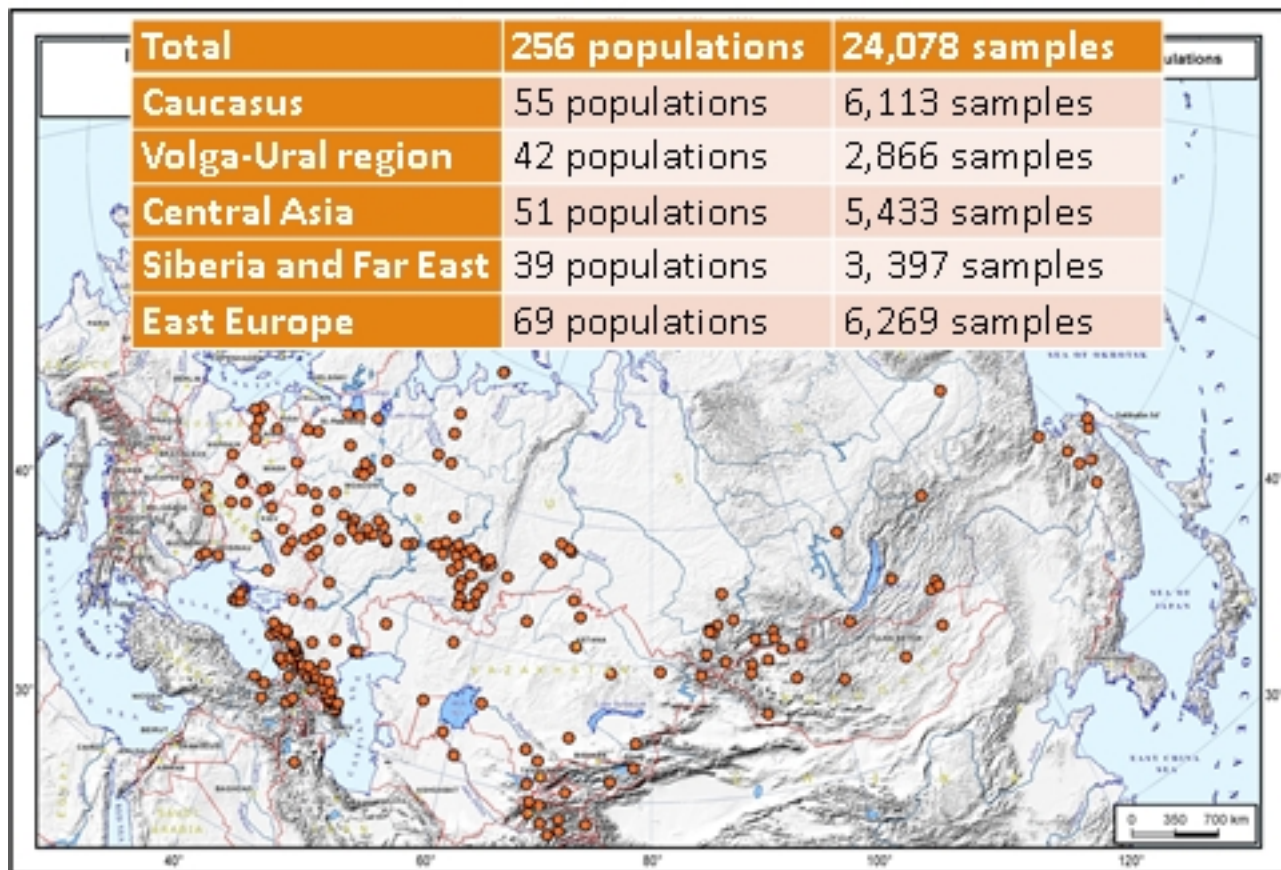
УДК 541.11

ПОПУЛЯЦИОННЫЕ БИОБАНКИ: ПРИНЦИПЫ ОРГАНИЗАЦИИ  
И ПЕРСПЕКТИВЫ ПРИМЕНЕНИЯ В ГЕНОГЕОГРАФИИ  
И ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЕ

© 2016 г. Е. В. Балановская<sup>1</sup>, М. К. Жабигин<sup>2</sup>, А. Т. Агджоян<sup>1,3</sup>, М. И. Чухриева<sup>1,3</sup>,  
Н. В. Маркина<sup>1</sup>, О. А. Балаганская<sup>1</sup>, Р. А. Схалыхо<sup>1,3</sup>, Ю. М. Юсунов<sup>4</sup>, О. М. Утевская<sup>5</sup>,  
Ю. В. Богунов<sup>5</sup>, Р. Р. Асылгужин<sup>4</sup>, Д. О. Долинина<sup>6</sup>, Ж. А. Кагазежева<sup>7</sup>, Л. Д. Дамба<sup>8</sup>,  
В. В. Запорожченко<sup>1,3</sup>, А. Г. Романов<sup>1</sup>, Х. Д. Дибирова<sup>1,3</sup>, М. А. Кузнецова<sup>1</sup>,  
М. Б. Лавряшина<sup>6</sup>, Э. А. Почешхова<sup>7</sup>, О. П. Балановский<sup>1,3,\*</sup>

Выборки образцов из популяций коренных народов собираются по строгим критериям. В нее включаются только те индивиды, все предки которых на глубину трех поколений (бабушки и дедушки) проживали в данной местности и относили себя к данной популяции. Обязательно составляется родословная и информированное согласие.

## ОБЪЕМ И ОХВАТ БИОБАНКА



Биобанк Северной Евразии открыт для сотрудничества.



# Биобанк Северной Евразии открыт для сотрудничества!

- Выдаем образцы для проектов анализа генофонда
- Выдаем образцы для контрольных выборок
- Проводим на заказ скрининг ключевых SNP
- Принимаем образцы на хранение

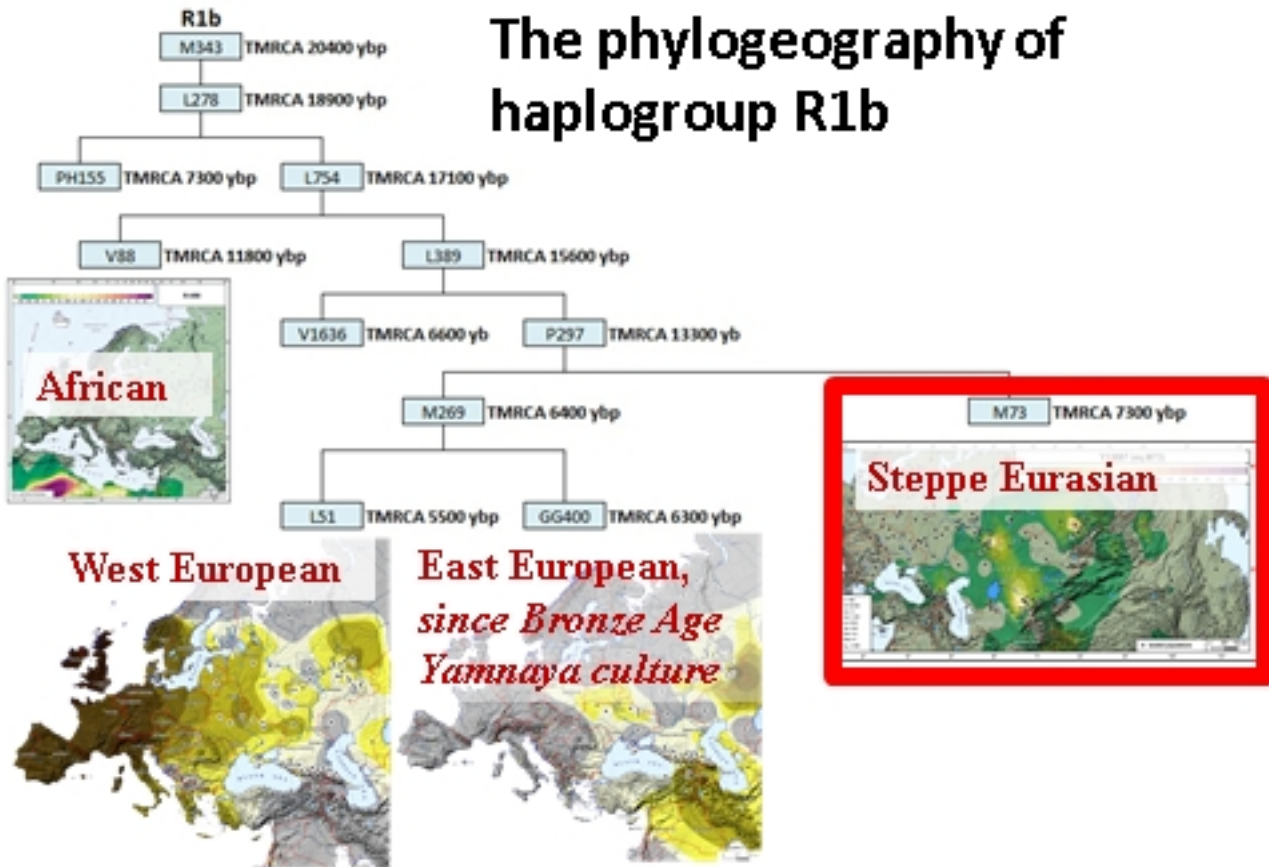
Сайт: [биобанк.рф](http://биобанк.рф)



Примеры исследования филогеографии нескольких гаплогрупп.



# The phylogeography of haplogroup R1b



Balanovsky et al., 2017b; Zhabagin et al, in prep.

Генотипирование по аутосомным маркерам может включать маркеры, информативные для определения происхождения индивида по его ДНК. Здесь сравниваются две панели SNP маркеров: одна — используемая в криминалистике, другая — используемая для полногеномного генотипирования.

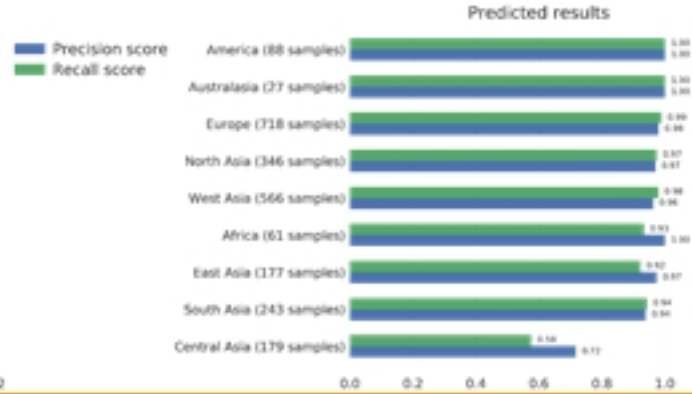
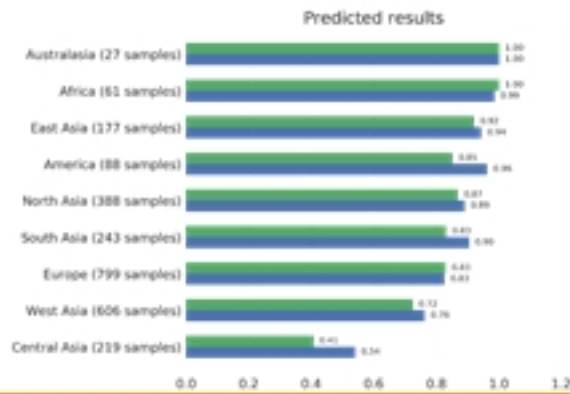
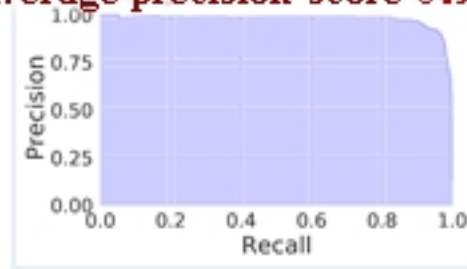
# Происхождение по **аутосомным** маркерам

- Forensic panel **165** SNPs
- Genome-wide panel **165,000** SNPs

Average precision score **0.88**



Average precision score **0.98**



**More details on the Poster 18**

Определение происхождения индивида может быть проведено по его собственному желанию – этим занимается генетическая генеалогия, или против его желания – тогда это задача криминалистики.



Принцип: сравнение ДНК одного образца с характеристиками всех популяций мира.

Вопрос о маркерах

Вопрос о точности

Вопрос о надежности

Вопрос о полноте баз данных

Подходы к определению происхождения индивида по его ДНК разрабатывались, начиная с 2008 года, когда было показано, что генетическое разнообразие в Европе удивительно точно ложится на географическую карту.

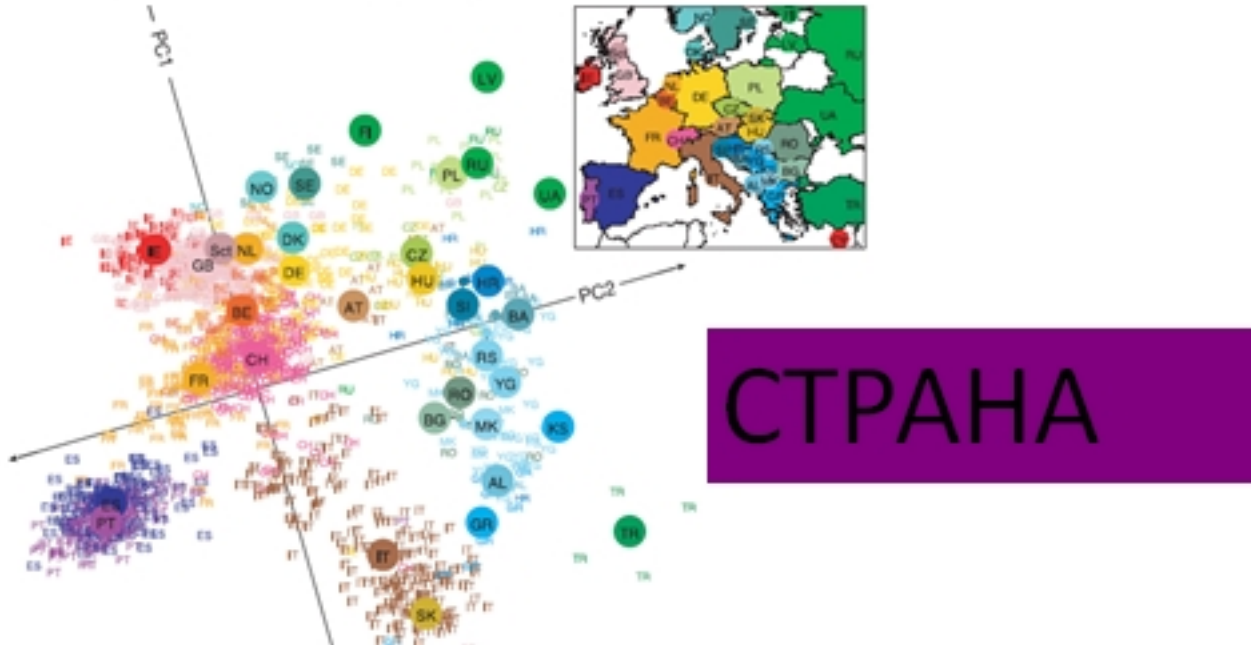
# ТЕОРИЯ

## ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПРОИСХОЖДЕНИЯ ИНДИВИДА

### Genes mirror geography within Europe

NOVEMBRE ET AL.,  
2008

John Novembre<sup>1,2</sup>, Toby Johnson<sup>4,5,6</sup>, Katarzyna Bryc<sup>7</sup>, Zoltán Kutalik<sup>4,6</sup>, Adam R. Boyko<sup>7</sup>, Adam Auton<sup>7</sup>, Amit Indap<sup>7</sup>, Karen S. King<sup>8</sup>, Sven Bergmann<sup>4,6</sup>, Matthew R. Nelson<sup>8</sup>, Matthew Stephens<sup>2,3</sup> & Carlos D. Bustamante<sup>7</sup>



Точность определения происхождения зависит от количества используемых маркеров.

# Точность определения происхождения: Континент? Территория? Деревня?

Существующие криминалистические наборы включают около 100 SNP и достаточно хорошо определяют континент происхождения (металопульцию)

100 SNP –  
континент

Поэтому в Программе «ДНК-идентификация» для определения этногеографического происхождения генотипируются 7 тысяч тщательно отбираемых SNP, позволяющих определять территорию происхождения внутри континента (группу популяций). Размер территории зависит от степени уникальности образца и ареала его популяции происхождения.

7 000 SNP  
территория  
внутри  
континента

Подробный генотип (сотни тысяч SNP) обычно позволяет определить происхождение вплоть до административного региона или этнической группы (популяции), но требует дорогостоящего генотипирования и более 100 нанограммов ДНК.

1 000 000 SNP –  
Регион внутри  
страны

С 2017 года лаборатория геногеографии ведет работу по Программе Союзного государства «ДНК-идентификация». Одна из задач Программы – разработка технологии определения вероятного этнографического происхождения индивида по его ДНК.

# Мероприятие 3

## Программы Союзного государства «ДНК-идентификация»

Целью мероприятия является разработка инновационной комплексной геногеографической технологии, позволяющей определить по характеристике ДНК наиболее вероятное этногеографическое происхождение неизвестного индивида - носителя этой ДНК.

Цель - технология

Технология определения наиболее вероятного этногеографического происхождения индивида по его ДНК должна быть реализована в виде разрабатываемой в рамках мероприятия 3 прикладной компьютерной программы определения геногеографического происхождения.

Технология =  
= компьютерная программа

Итоговая информация должна представляться в виде картографических решений, то есть в виде географических карт с указанием на них территорий наиболее вероятно, менее вероятно происхождения и маловероятного происхождения искомого индивида. Одновременно технология должна обеспечить получение информации о происхождении индивида как отдельно по отцовской генеалогической линии, так и по всем генеалогическим линиям суммарно.

Программа  
выдает две  
карты:  
Y-хромосомы  
и аутосом

В учебно-методическую программу Союзного государства «Разработка инновационной геногеографической и геномной технологий идентификации личности и персональной безопасности человека на основе данных географического региона Союзного государства (Y-ДНК-идентификация)», утвержденная постановлением Совета Министров Союзного государства от 16 июля 2017 г. № 26

Как будет работать эта технология, показано на схеме.



## Как будет работать итог Мероприятия 3



## Как будет работать вся система



Важно – итоговые карты указывают на происхождение человека, то есть место жительства его предков, а не его самого.