

**ИММУНОЛОГИЯ ВА ИНСОН ГЕНОМИКАСИ ИНСТИТУТИ  
ХУЗУРИДАГИ ИЛМИЙ ДАРАЖАЛАР БЕРУВЧИ  
DSc.02/30.12.2019.Tib.50.01 РАҚАМЛИ ИЛМИЙ КЕНГАШ  
АСОСИДАГИ БИР МАРТАЛИК ИЛМИЙ КЕНГАШ**

---

**РЕСПУБЛИКА СУД ЭКСПЕРТИЗА МАРКАЗИ**

**КУРГАНОВ САРДАРХОДЖА КАРИМОВИЧ**

**ЎЗБЕК ПОПУЛЯЦИЯСИДА Y-ХРОМОСОМА  
МИКРОСАТЕЛЛИТ ЛОКУСЛАРИГА ХОС БЎЛГАН  
ЎЗГАРУВЧАНЛИКЛАРНИ АНИҚЛАШ**

**03.00.03 – Молекуляр биология. Молекуляр генетика.  
Молекуляр биотехнология**

**БИОЛОГИЯ ФАНЛАРИ БЎЙИЧА ФАЛСАФА ДОКТОРИ (PHD)  
ДИССЕРТАЦИЯСИ АВТОРЕФЕРАТИ**

**ТОШКЕНТ – 2020**

**Фалсафа доктори (PhD) диссертацияси автореферати мундарижаси**  
**Оглавления автореферата диссертации доктора философии (PhD)**  
**Contents of dissertation abstract of doctor of philosophy (PhD)**

<b>Курганов Сардарходжа Каримович</b> Ўзбек популяциясида Y-хромосома микросателлит локусларига хос бўлган ўзгарувчанликларни аниқлаш.....	3
<b>Курганов Сардарходжа Каримович</b> Определение изменчивости Y-хромосомных микросателлитных локусов, характерных для узбекской популяции.....	21
<b>Kurganov Sardarxodja Karimovich</b> Determination of the variability of Y-chromosomal microsatellite loci characteristic of the Uzbek population.....	39
<b>Эълон қилинган ишлар рўйхати</b> Список опубликованных работ List of published works.....	43

**ИММУНОЛОГИЯ ВА ИНСОН ГЕНОМИКАСИ ИНСТИТУТИ  
ХУЗУРИДАГИ ИЛМИЙ ДАРАЖАЛАР БЕРУВЧИ  
DSc.02/30.12.2019.Tib.50.01 РАҚАМЛИ ИЛМИЙ КЕНГАШ  
АСОСИДАГИ БИР МАРТАЛИК ИЛМИЙ КЕНГАШ**

---

**РЕСПУБЛИКА СУД ЭКСПЕРТИЗА МАРКАЗИ**

**КУРГАНОВ САРДАРХОДЖА КАРИМОВИЧ**

**ЎЗБЕК ПОПУЛЯЦИЯСИДА Y-ХРОМОСОМА  
МИКРОСАТЕЛЛИТ ЛОКУСЛАРИГА ХОС БЎЛГАН  
ЎЗГАРУВЧАНЛИКЛАРНИ АНИҚЛАШ**

**03.00.03 – Молекуляр биология. Молекуляр генетика.  
Молекуляр биотехнология**

**БИОЛОГИЯ ФАНЛАРИ БЎЙИЧА ФАЛСАФА ДОКТОРИ (PHD)  
ДИССЕРТАЦИЯСИ АВТОРЕФЕРАТИ**

**ТОШКЕНТ – 2020**

**Фалсафа доктори (PhD) диссертацияси мавзуси Ўзбекистон Республикаси Вазирлар Маҳкамаси хузуридаги Олий аттестация комиссиясида B2019.1.PhD/B265 рақам билан рўйхатга олинган.**

Диссертация Республика суд экспертиза марказида бажарилган.

Диссертация автореферати уч тилда (ўзбек, рус, инглиз (резюме)) Илмий кенгаш веб-саҳифасида ([www.immunology.uz](http://www.immunology.uz)) ва «Ziyonet» Ахборот таълим порталида ([www.ziyonet.uz](http://www.ziyonet.uz)) жойлаштирилган.

<b>Илмий раҳбар:</b>	<b>Мухамедов Рустам Султанович</b> биология фанлари доктори, профессор
<b>Расмий оппонентлар:</b>	<b>Буриев Забардаст Тожибоевич</b> биология фанлари доктори <b>Турдикулова Шахлохон Уткуровна</b> биология фанлари доктори, профессор
<b>Етакчи ташкилот:</b>	<b>Мирзо Улуғбек номидаги Ўзбекистон миллий университети</b>

Диссертация химояси Иммунология ва инсон геномикаси институти хузуридаги DSc.02/30.12.2019.Tib.50.01 рақамли Илмий кенгаш асосидаги Бир марталик Илмий кенгашнинг 2020 йил «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ соат \_\_\_\_\_ даги мажлисида бўлиб ўтади. (Манзил: 100060, Тошкент шаҳри, Я.Ғуломов кўчаси, 74.Тел./факс (99871) 233-08-55, e-mail: immunologiya@qip.ru).

Диссертация билан Иммунология ва инсон геномикаси институтининг Ахборот-ресурс марказида танишиш мумкин (\_\_\_\_рақами билан рўйхатга олинган). (Манзил: 100060, Тошкент шаҳри, Я.Ғуломов кўчаси, 74. Тел./факс (99871) 233-08-55.

Диссертация автореферати 2020 йил «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ кун тарқатилди.  
(2020 йил \_\_\_\_\_ даги \_\_\_\_\_ рақамли реестр баённомаси).

**Т.У.Арипова**

Илмий даражалар берувчи илмий кенгаш раиси,  
тиббиёт фанлари доктори, профессор, академик

**З.С.Камалов**

Илмий даражалар берувчи илмий кенгаш  
илмий котиби, тиббиёт фанлари доктори, профессор

**У.П.Набиева**

Илмий даражалар берувчи илмий кенгаш  
қошидаги Илмий семинар раиси,  
тиббиёт фанлари доктори

## **КИРИШ (фалсафа доктори (PhD) диссертация аннотацияси)**

**Диссертация мавзусининг долзарблиги ва зарурати.** Дунёда халқлараро (популяциялараро) генетик хилма-хилликни мавжудлигини яъни генетик ўзгарувчанликни текшириш замонавий генетика фанининг энг истиқболли йўналишларидан биридир. Бугунги кунда, ушбу соҳада ўтказилаётган тадқиқотларнинг магистрал йўналиши Y-хромосома ДНК маркерларини аниқлашга бағишланмоқда. Таъкидлаш жоизки, Евроосиё халқлари, жумладан туркий халқларнинг қадимий маданияти анъаналари мезонларига кўра оилаларда эркак авлоди (генеалогияси) расман давомчи бўлиб келганлигини инобатга олинса, фақатгина эркак жинсига хос бўлган Y-хромосома маркерларининг популяциялараро реконструктив факторларини аниқлашда текширилмоқда. Шунингдек, Y-хромосома маркерлари текширувидаги ёндашувлар ва услублари суд-генетик экспертизаси соҳасида ҳам жадал суръатлар билан қўлланилмоқда. Шу сабабли, ўзбек популяцияси генофонди тузилишини Y-хромосома микросателлит локусларига хос бўлган генетик хилма-хиллик аниқлаш илмий ва амалий аҳамиятга эга.

Жаҳонда Y-хромосома ДНК маркерларини суд-биология, суд-молекуляр генетика, популяцион генетика, қон гуруҳлари серологияси, суд-тиббий патологияси, биологик ота-оналарнинг текшируви, биостатистика, жиноий ҳуқуқ, тиббий этика йўналишларида кенг қўламли изланишлар олиб борилмоқда. Жумладан, халқаро суд-генетика жамиятининг (ISFG)<sup>1</sup> 2020 йилдаги соҳадаги етакчи олимлар иштирокидаги комиссиясининг Y-хромосома микросателлит полиморф локусларидаги ўзгарувчанликларини суд-генетик экспертизаси муаммоларига қўллаш бўйича иноватцион услубий тавсияларни ишлаб чиқишни такомиллаштириш бўйича қарори қабул қилинган. Айни бугунги кунда ҳуқуқни муҳофаза қилувчи органлар турли тергов-тезкор ҳаракатларни амалга ошириши мақсадида генетик идентификациялашни генеологик услуб механизмларини ишлаб чиқиш алоҳида аҳамият касб этади.

Республикамизда суд-генетик экспертизасида Y-хромосома микросателлит полиморф локусларини текшириш ёрдамида идентификациялаш, биологик оталигини аниқлаш, биологик ота авлоди бўйича қариндошлигини ишончилиги бўйича шунингдек, энг оғир жиноятлардан қотиллик, зўрлаш, террорчиликларни очиш борасида кенг қамровли чора-тадбирлар ишлаб чиқиш ва амалиётга жорий қилишга алоҳида эътибор қаратилмоқда. Ўзбекистон Республикасини янада ривожлантириш бўйича Ҳаракатлар стратегияси<sup>2</sup> «.....суд, ҳуқуқни муҳофаза қилувчи ва назорат идоралари фаолиятида фуқароларнинг ҳуқуқ ва эркинликларини ишончли ҳимоя қилиш кафолатларини таъминлаш» вазифалари белгилаб берилган. Мазкур вазифаларини амалга оширишда, жумладан, суд-генетик экспертизаси тадқиқотларида ишончли ва тезкор аниқлаш усуллариининг самарадорлигини ошириш муҳим илмий-амалий аҳамият касб этади.

<sup>1</sup> <https://www.isfg.org/Publications/DNA+Commission>.

<sup>2</sup> Ўзбекистон Республикасини Президентининг 2017 йил 7 февралдаги ПФ-4947-сон «Ўзбекистон Республикасини янада ривожлантириш Ҳаракатлар стратегияси тўғрисида» Фармони

Ўзбекистон Республикаси Президентининг 2017 йил 7 февралдаги ПФ-4947-сон «Ўзбекистон Республикасини янада ривожлантириш бўйича Ҳаракатлар стратегияси тўғрисида»ги Фармони, Ўзбекистон Республикаси Президентининг 2019 йил 17 январдаги ПҚ-4125-сон «Суд-экспертлик фаолиятини янада такомиллаштириш чора-тадбирлари тўғрисида»ги қарори, Ўзбекистон Республикаси Вазирлар Маҳкамасининг 2012 йил 14 ноябрдаги 321-сон «Ўзбекистон Республикаси Адлия Вазирлиги ҳузуридаги Х. Сулаймонова номидаги Республика Суд Экспертизаси Маркази фаолиятини янада такомиллаштириш тўғрисида»ги қарори ҳамда мазкур фаолиятга тегишли бошқа меъёрий-ҳуқуқий ҳужжатларда белгиланган вазифаларни амалга оширишга ушбу диссертация тадқиқоти муайян даражада хизмат қилади.

**Тадқиқотнинг республика фан ва технологиялари ривожланишининг устувор йўналишларига мослиги.** Мазкур тадқиқот республика фан ва технологиялар ривожланишининг VI. «Тиббиёт ва фармакология» устувор йўналишига мувофиқ бажарилган.

**Муаммонинг ўрганилганлик даражаси.** Ҳозирги кунда дунё халқлари вакиллари иштирокида Y-хромосома полиморф генетик маркерларига текширув тадқиқотлари олиб борилмоқда, жумладан, Марказий Осиёда яъни Ўзбекистон Республикаси аҳолиси вакиллари иштирокида Y-хромосома генетик маркерлари полиморфизмларини текширув натижаларини бир-бирини тўлдиришга боғлиқ бўлган тажриба тадқиқотларини Underhill P.A., (1997, 2000), Hammer M.F., (2001), Wells R.S., (2001) Comas D., (2004) каби хорижий олимлар томонидан шартли равишда иккига ажратилиб дунё халқлари популяциялари аниқланган. Шунингдек, Марказий Осиё региони халқлари популяцияларини текширишга бағишланган тадқиқотлар бир қанча олимлар Perez-Lezaun A., (1999), Stepanov V.A., (2001), Zerjal T., (2002), Chaix R. (2004, 2007), Segurel L., (2008), Heyer E., (2009), Biro A.Z., (2009, 2015), Balaesque P., (2015), Zhabagin M. (2017) томонидан амалга оширилган. Тадқиқотларининг 2 тасида Chaix R., (2004), Biro A.Z., (2009) Марказий Осиё региони халқлари вакиллариининг генеологик мезонлар асосида қисман текширишлар олиб борилган. Шу кунга қадар Марказий Осиё региони халқлари вакиллари иштирокида ўтказилган Y-хромосома генетик маркерлари полиморфизмларини текширишлар тажриба тадқиқотлар натижаларини метатаҳлиллаш асосида мамлакатимизда яшайдиган халқлар вакилларида жамлаб ҳисобланганда ~1584 нафар эркак шахсларга тўғри келади.

Таъкидлаш жоизки, Республикаимизда 130 дан ортиқ миллат ва элат вакиллари истиқомат қилади. Ўзбекистон аҳолисининг 80 фоиздан ортиғини ўзбеклар, 10 фоиздан ортиғини Марказий Осиё халқларининг бошқа вакиллари (5 фоизга яқини – тожиклар, 3 фоизга яқини – қozoқлар, 2 фоизи – қорақалпоқлар, 1 фоизи – қирғизлар, шунингдек туркманлар ва

бошқалар) ҳамда 10 фоизини рус, украин, корейс ва бошқа славян халқлари вакиллари ташкил этмоқда<sup>3</sup>.

Шу сабабли, Марказий Осиё аҳолиси генофонди ҳақидаги янги изланишлар натижасида йиғилган маълумотларга комплекс баҳо бериш ҳамда умумлаштириш жуда муҳимдир, чунки ушбу минтақа аҳолиси генофондининг мураккаб популяцион тизим сифатидаги таҳлилий тадқиқотлари етарли даражада мавжуд эмаслигини инобатга олган ҳолда ушбу тажриба тадқиқотлари амалий ва назарий аҳамиятга эга.

**Диссертация тадқиқотининг диссертация бажарилган илмий–тадқиқот муассасасининг илмий–тадқиқот ишлари режалари билан боғлиқлиги.** Диссертация тадқиқоти Республика суд экспертизаси маркази илмий–тадқиқот ишлари режасига мувофиқ А–2–089+(А–2–056) «Ўзбекистон популяцияларининг Y–хромосома бўйича полиморфизми. Криминалистик тадбиқ» (2012–2014 йй.) мавзусидаги амалий лойиҳа доирасида бажарилган.

**Тадқиқотнинг мақсади** ўзбек популяциясида Y–хромосома микросателлит локусларига хос бўлган ўзгарувчанликларни аниқлашдан иборат.

**Тадқиқотнинг вазифалари:**

Y–хромосома микросателлит 17 та полиморф локусларидаги авлодлар орасида юзага келган ўзгарувчанликларни ота–ўғил вакилларида таҳлиллаш;

Y–хромосома микросателлит 27 та полиморф локусларидаги авлодлар орасида юзага келган ўзгарувчанликларни бува–ота–ўғил ҳамда амакивачча вакилларида аниқлаш;

ижтимоий ва тарихий маълумотлар асосида Y–хромосома микросателлит 17 та полиморф локусларидаги авлодлар орасида юзага келган ўзгарувчанликларни ота авлоди шажараси катта бўлган оила (невара, ўғил, ота, бобо ва ҳ.) вакилларида аниқлаш;

республикамизнинг барча вилоятларидан йиғилган вакилларнинг этнографик маълумотларини ҳисобга олиб Y–хромосома микросателлит 17 та полиморф локусларининг генетик хилма–хиллиги асосида ўзаро муносабатлари хусусиятларини аниқлаш;

республикамиз барча вилоятларидан йиғилган вакилларнинг 17 та полиморф локусларининг генетик хилма–хиллиги асосида Марказий Осиё ҳамда Евроосиё қитъасининг ғарби ва шарқида яшовчи халқлар генофондидаги популяцияларнинг этник даражадаги боғлиқликлари мавжудлигини баҳолаш;

шу кунга қадар республикамиз ҳудудида яшовчи халқлар вакиллари иштирокида ўтказилган тажриба тадқиқотларини метатаҳлиллаш ва диссертация тажриба тадқиқотларида текширилган вакилларнинг Y–хромосома 17 та микросателлит полиморф локусларини генетик хилма–хиллиги асосида авлодлар оралиғида юзага келиши мумкин бўлган

<sup>3</sup><https://stat.uz/uz/432-analitcheskie-materialy-uz/2033-o-zbektiston-respublikasining-demografik-holati>.

Ўзгарувчанликларни инобатга олиб ўзбек популяцияси генофонди структураси тузилишини динамик ҳолатини баҳолаш;

Ўзбекистонда яшайдиган эркаклар Y-хромосома микросателлит полиморф маркерларидаги генетик хилма-хиллиги ва ўзгарувчанлик эҳтимолликларини суд-генетик экспертиза амалиётидаги биологик ота авлоди бўйича қариндошлилигини аниқлашнинг статистик баҳолаш тизимини ишлаб чиқиш.

**Тадқиқотнинг объекти** сифатида республиканинг барча вилоятларидан жами 1100 нафар эркак жинсли шахслардан биологик (сўлак) намуналари ҳамда «Одам ДНКси суд-биологик экспертизаси» лабораторияси экспертлик амалиётида учраган ота-ўғил, бобо-ота-ўғил-амакивачча ҳамда ота аждоди (бобо, ота, ўғил неvara ва х.) катта оила вакилларидан биологик (қон ва сўлак) намуналари олинган.

**Тадқиқотнинг предмети сифатида** инсон қони ва сўлаги молекуляр-генетик тадқиқотларда Y-хромосома 17 та микросателлит полиморф маркерларидаги авлодлар орасида юзага келган ўзгарувчанликларни аниқлаш учун олинган.

**Тадқиқотнинг усуллари.** Тадқиқотда замонавий ДНК технологиялари, молекуляр-генетик тадқиқотлар, одам генетика статистикаси, популяцион биометрия, математик моделлаштириш ва биоинформатик технология каби статистик усулларидан фойдаланилган.

**Тадқиқотнинг илмий янгилиги** қуйидагилардан иборат:

илк бор ўзбек популяциясида тўла қамровли Y-хромосома микросателлит 17 та (DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS456, DYS19, DYS385a, DYS385b, DYS458, DYS437, DYS438, DYS448, GATA\_H4, DYS391, DYS392, DYS393, DYS439 ва DYS635) полиморф локусларининг хилма-хиллиги аниқланган;

илк бор ўзбек популяциясида Y-хромосома микросателлит 17 та (DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS456, DYS19, DYS385a, DYS385b, DYS458, DYS437, DYS438, DYS448, GATA\_H4, DYS391, DYS392, DYS393, DYS439 ва DYS635) полиморф локусларидаги авлодлар орасида юзага келган ўзгарувчанликларни ота-ўғил, бува-ота-ўғил-амакивачча ҳамда ота авлоди катта бўлган оила (невара, ўғил, ота, бува, бобо ва х.) вакилларида таҳлил қилинган;

илк бор Y-хромосома микросателлит полиморф маркерларидаги генетик хилма-хилликлари асосида этногенетик ва этник келиб чиқишни аниқлашнинг биоинформатик баҳолаш тизими ишлаб чиқилган.

республикада яшайдиган эркаклар Y-хромосома микросателлит полиморф маркерларидаги генетик хилма-хиллиги ва ўзгарувчанлик эҳтимолликларини суд-генетик экспертиза амалиётидаги биологик ота авлоди бўйича қариндошлилигини аниқлашда статистик баҳолаш тизими ишлаб чиқилган.

**Тадқиқотнинг амалий натижаси** қуйидагилардан иборат:

республика суд экспертизаси маркази одам ДНКси суд-биологик экспертизаси лабораторияси базасида суд-генетик экспертиза амалиётидаги



биологик ота авлоди бўйича қариндошлилигини аниқлашда қўлланиладиган Y–хромосома микросателлит полиморф локуслари ҳос электрон жадвали яратилган;

тадқиқотларида текширилган вакиллар геном ДНК коллекцияси келажакда тиббий–генетик ҳамда суд–генетик тадқиқотларда қўлланилиши асосланган;

Y–хромосома микросателлит полиморф локусларидаги генетик хилма-хиллик ҳамда авлодлар оралиғида юзага келиши мумкин бўлган генетик ўзгарувчанликларни инобатга олган ҳолда, текширувдаги шахсинг этногенетик ва этник келиб чиқиш тарихини молекуляр–генетик ҳамда биоинформатик услублар ёрдамида тахминий статистик баҳолаш электрон дастури яратилган.

**Тадқиқот натижаларининг ишончлилиги** илмий ишда замонавий усул ва ёндашувлардан фойдаланилгани, олинган маълумотларни MANOVA каби статистик усуллардан фойдаланилганлиги ҳамда волterra типидagi стохастик операторлар модели асосида популяциядаги Y–хромосома микросателлит локуслари динамик ўзгарувчанлигининг текширилганлиги, шунингдек, илмий тадқиқот натижаларининг халқаро ва республика илмий–амалий анжуманларидаги муҳокамаси ҳамда илмий нашрларда чоп этилганлиги билан изоҳланади.

**Тадқиқот натижаларининг илмий ва амалий аҳамияти.** Тадқиқот натижаларининг илмий аҳамияти янги тажриба тадқиқотларида олинган натижалари ва текширилган вакиллар геном ДНК коллекцияси келажакда тиббий–генетик ҳамда суд–генетик тадқиқотларда қўлланилиши мумкин. Тадқиқот материаллари биология, тиббиёт ва тарих фанлари бўйича илмий–ўқув жараёнида талабалар учун маърузалар курси сифатида қўлланилиши билан изоҳланади.

Тадқиқот натижаларининг амалий аҳамияти Республика суд экспертизаси маркази одам ДНКси суд–биологик экспертизаси лабораторияси базасида суд–генетик экспертиза амалиётидаги Y–хромосома микросателлит полиморф локуслари аллелларнинг хилма–хиллиги авлодлар орасида юзага келган ўзгарувчанликлар частотаси эҳтимолликлари асосида ота авлоди бўйича қариндошлилигини аниқлашда янги усулнинг тўла қамровли ўзлаштирилишида асос бўлиб хизмат қилади.

**Тадқиқот натижаларининг жорий қилиниши.** Ўзбек популяциясида Y–хромосома микросателлит локусларига ҳос бўлган ўзгарувчанликларни аниқлаш бўйича олинган натижалар асосида:

«Y–хромосома микросателлит полиморф локусларидаги генетик хилма-хиллик ҳамда ўзгарувчанликларни инобатга олиб, этногенетик ва этник келиб чиқишни аниқлаш усули» услубий тавсияномаси тасдиқланган (Соғлиқни сақлаш вазирлигининг 2020 йил 28 февралдаги 8н–д/38–сон маълумотномаси). Мазкур услубий тавсиянома тиббий–генетик ҳамда суд–генетик экспертизаси тадқиқотлари жараёнида олинган натижаларни аниқлик даражасини ошириб, ҳолатлар бўйича шакллантирилган хулосаларни ишончлилик даражасини кўтаришга хизмат қилган;

Ўзбек популяциясида Y-хромосома микросателлит локусларига хос бўлган ўзгарувчанликларни аниқлаш бўйича олинган олинган тадқиқот натижалари соғлиқни сақлаш амалиётига, жумладан, Республика суд-тиббий экспертиза илмий-амалий маркази ҳамда Республика гематология ва қон қуйиш илмий текшириш институти амалиётларига жорий этилган (Соғлиқни сақлаш вазирлигининг 2020 йил 8 октябрдаги 8н-з/124-сон маълумотномаси). Жорий қилинган натижалар ўзбек популяциясида Y-хромосома микросателлит локусларига хос бўлган ўзгарувчанликларни аниқлашга, этник келиб чиқишни аниқлашда молекуляр-генетик усуллари тақомиллаштиришга, суд-биологик экспертизаси лабораторияларида суд-генетик экспертиза амалиётидаги тадқиқотлар аниқлигини оширишга ҳамда методик базасини бойитишга имкон яратган.

**Тадқиқот натижаларининг апробацияси.** Мазкур тадқиқот натижалари 8 илмий-амалий анжуманларда, жумладан 5 та халқаро ва 3 та республика илмий-амалий анжуманларида муҳокамадан ўтказилган.

**Тадқиқот натижаларининг эълон қилинганлиги.** Диссертация мавзуси бўйича жами 20 та илмий иш чоп этилган бўлиб, шулардан Ўзбекистон Республикаси Олий аттестация комиссиясининг диссертациялар асосий илмий натижаларини чоп этиш тавсия этилган илмий нашрларда 4 та мақола, жумладан, 2 таси республика ва 2 таси хорижий журналларда нашр этилган.

**Диссертациянинг тузилиши ва ҳажми.** Диссертация таркиби кириш, тўртта боб, хулоса ва фойдаланилган адабиётлар рўйхатидан ташкил топган. Диссертациянинг ҳажми 111 бетни ташкил этган.

## ДИССЕРТАЦИЯНИНГ АСОСИЙ МАЗМУНИ

**Кириш** қисмида тадқиқотнинг долзарблиги ва аҳамияти асосланган, тадқиқотнинг мақсад ва вазифалари, объекти ва предмети тавсифланган, тадқиқотнинг Республика фан ва технологияларни ривожлантиришнинг устувор йўналишларига мослиги кўрсатилган, тадқиқотнинг амалий натижалари ва илмий янгилиги келтирилган, олинган натижаларнинг илмий ва амалий аҳамияти ёритилган, тадқиқот натижаларининг амалиётга жорий этилиши, нашр қилинган ишлар ва диссертациянинг тузилиши ҳақида маълумотлар берилган.

Диссертациянинг «**Инсон Y-хромосома генетикасида қўлга киритилган ютуқлар ва соҳа келажагида имкониятлари**» деб номланган биринчи бобида диссертация мавзусини кенг қамровда долзарблиги ва заруратини очиқ беришга қаратилган ҳамда соҳа келажагида аниқликлар киритилиши зарур бўлган бир қанча тажриба тадқиқотлари шарҳи келтирилган. Айниқса, адабиётлар шарҳида Y-хромосома мажмуидаги микросателлит ДНК-маркерларини суд-генетик экспертизасида идентификация, тиббиёт-генетикасида хромосомалардаги генларни хариталаш ва популяция генетикаси текширув тадқиқотларидаги имкониятлари батафсил ёритилган.

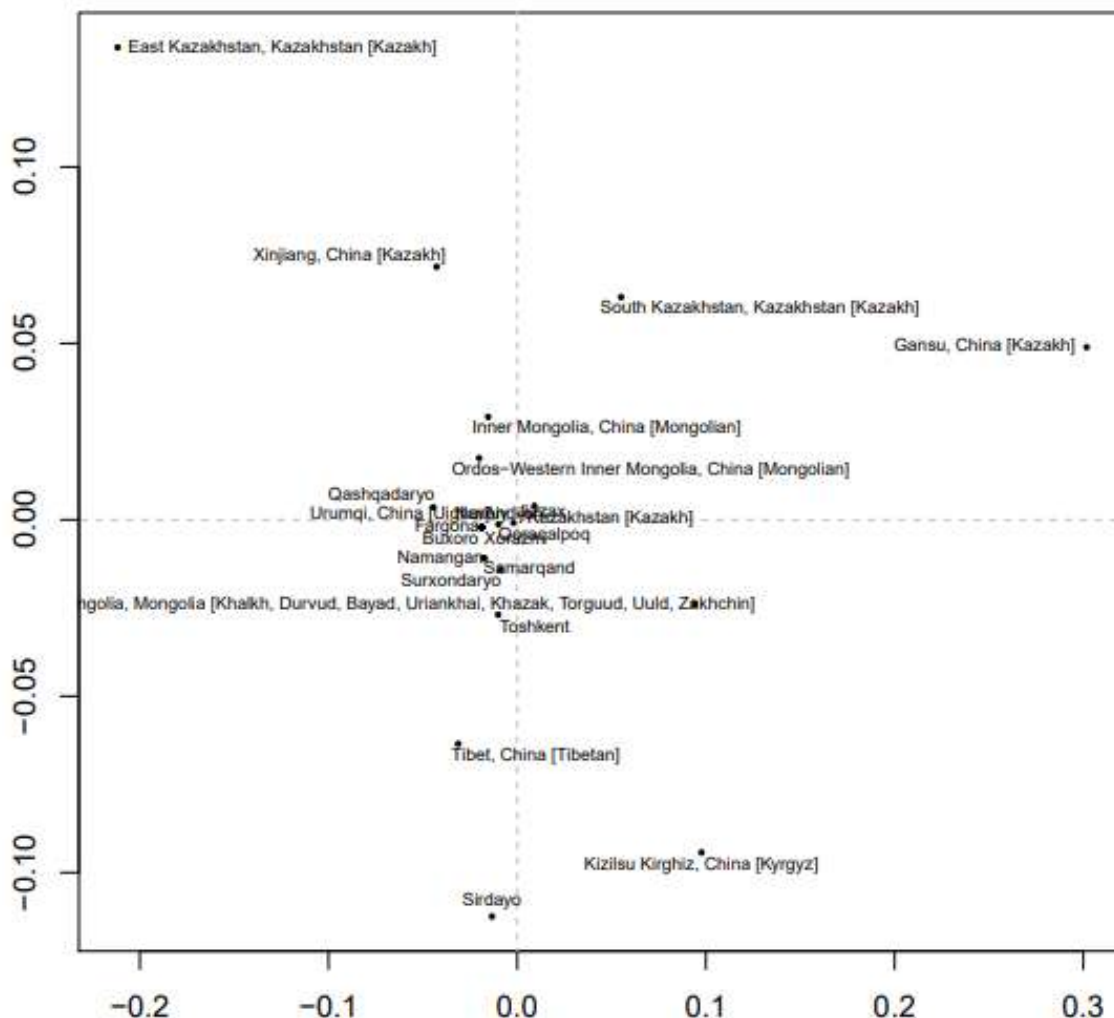
Диссертациянинг «Тадқиқот ўтказилган жой ва шароити, манбаи ва услублари» деб номланган иккинчи бобида тажриба олиб бориш жойи ва шароити, олиб борилган тадқиқотларнинг манбаи ва унинг тавсифлари, тадқиқот ўтказиш услублари, лаборатория жихозлари, генетика ва геномика усуллари амалга ошириш борасидаги ишлар, олинган натижаларни таҳлил қилишда қўлланилган статистик ҳамда математик моделлаштириш услублар каби маълумотлар баён қилинган.

Диссертациянинг «Y-хромосома полиморф микро сателлит локусларига хос бўлган хилма-хиллик, ўзига хослик ҳамда ўхшашликларни аниқлашга қаратилган таҳлил натижалари» деб номланган учинчи бобида Ўзбекистоннинг турли ҳудудларида истиқомат қилувчи ота авлоди бўйича қариндош бўлмаган эркак жинси вакиллари Y-хромосома микросателлит 17 та полиморф локусларидаги аллеллар хилма-хиллиги текширил. Ўтказилган тадқиқот таҳлиллари натижасида текширилган 1100 нафар вакиллардан 946 индивидуал генотипли шахсларга тегишли эканлиги аниқланди. Жамлаб ҳисоблаганда 116 та аллел хилма-хилликлари кузатилди. Айнан локуслар қисмидаги 4 тадан 15 тагача аллеллар хилма-хиллиги текширилди. Y-хромосоманинг микросателлит 17 та локусларида гаплотиплар хилма-хиллиги 0,996, дискриминация даражаси эса 0,899 га тенг эканлиги аниқланди. Тадқиқотлар натижаларига кўра, DYS385 локуси хилма-хиллик даражаси энг юқори 0,8936 ва аксинча, DYS437, DYS389I, DYS391 ҳамда DYS392 локусларида 0,49 дан – 0,55 гача паст қийматли даражага эга эканлиги кузатилди.

Этник (элат) яқинлик даражасини аниқлаш мақсадида текширилган шахсларни MANOVA статистик усулидан фойдаланиб Y-хромосома 17 та микросателлит локуслари генотипларидаги генетик яқинликни, мос равишда ўртача Қорақалпоғистон Республикаси 0,05 ( $p < 0,01$ ), Хоразм 0,05 ( $p < 0,001$ ), Бухоро 0,05 ( $p < 0,01$ ), Самарқанд 0,10 ( $p < 0,01$ ), Навоий 0,07 ( $p < 0,01$ ), Сурхондарё 0,07 ( $p < 0,01$ ), Қашқадарё 0,10 ( $p < 0,01$ ), Жиззах 0,06 ( $p < 0,01$ ), Сирдарё 0,001 ( $p < 0,01$ ), Тошкент 0,05 ( $p < 0,01$ ), Андижон 0,15 ( $p < 0,001$ ), Фарғона 0,09 ( $p < 0,001$ ) ва Наманган 0,04 ( $p < 0,01$ ) нисбатлар даражасидаги яқинликлари аниқланди. Текширилган шахсларда айнан вилоятлар ўртасидаги генетик яқинлик даражаси умуман кузатилмади. Қорақалпоғистон Республикаси ҳамда Андижон вилояти ўртасидаги нисбат ўзаро  $-0,06$  ( $p < 0,01$ ) ни ташкил этган. Шунга кўра, генетик яқинлик даражаси умуман кузатилмади. Хоразм ва Фарғона вилоятларидан текширилган шахслар ўртасидаги нисбат ўзаро  $-0,01$  ( $p < 0,001$ ) ни ташкил этди. Сирдарё вилояти аҳолисининг Y-хромосома бўйича полиморфизмини таҳлил қилиш натижасида унинг қолган вилоятлардан тубдан фарқланиши аниқланди. Айнан шу сабабли ҳам Сирдарё вилоятдан текширилган шахсларнинг Y-хромосома 17 та микросателлит локуслар аллеллар сон кўрсаткичлари деярли Республикаимизнинг бошқа вилоятларида учрамаслиги тадқиқот натижаларининг ўзига хослиги билан ажралиб турди.

Биоинформатик таҳлиллар натижаларига асосланиб Сирдарё вилояти аҳолиси вакилларида Y-хромосома бўйича полиморфизмини таҳлил қилиш

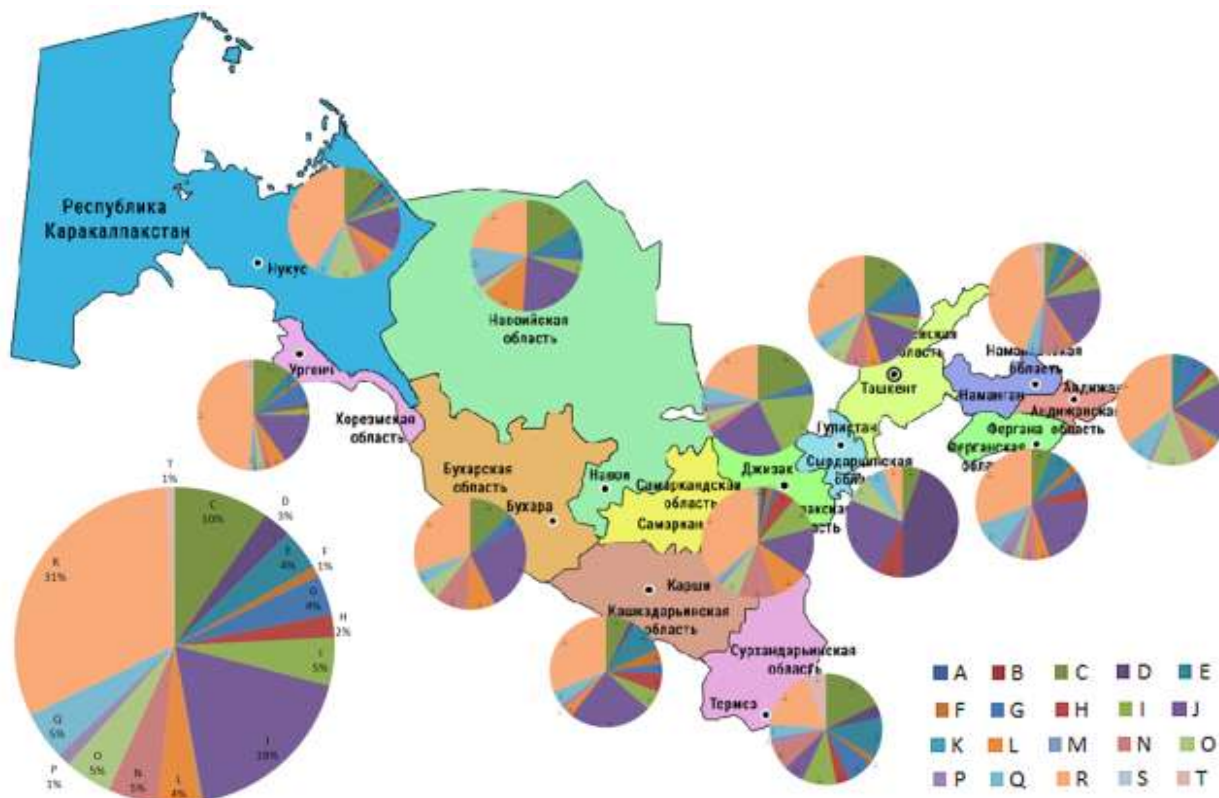
натижасида, унинг қолган вилоятлардан тубдан фарқланиши, яъни D- «ғарбий Тибет» гаплогуруҳига мансублиги кузатилди. Тадқиқотларимизда бу каби чигал вазиятга ойдинлик киритиш мақсадида Ўзбекистон Республикасига чегарадош ва яқин Шарқий Осиё давлатлари аҳолиларида ўтказилган тадқиқот таҳлиллари билан ўзаро қиёсий солиштирилди (1–расм).



**1–расм. Ўзбекистоннинг турли ҳудудларида истиқомат қилувчи ота авлоди бўйича қариндош бўлмаган эркак жинси вакиллари ва яқин Шарқий Осиё давлатлари аҳолисининг ўзаро кўп ўлчовли вариациялари таҳлили.**

Тадқиқот таҳлиллари натижасида Сирдарё вилоятидан текширилган шахслар Тибет халқлариданда мураккаброқ генеологик илдизга бориб тақалишининг гувоҳи бўлди. Таҳлилларда Сирдарё вилоятидан текширилган шахслар генотипларидаги генетик яқинлик мос равишда ўртача 0,18 ( $p < 0,001$ )ни ташкил этди. Бу каби генетик яқинликни кузатилгани, Сирдарё вилоятидан текширилган шахсларнинг этногенетик ривожланиш жараёнларини мураккаблигидан далолат беради. Таҳлилларда Сирдарё вилоятидан текширилган шахслар генотипларининг Шарқий Осиё халқлари вакиллариغا яқинликларини инобатга олсак, келтирилган фикрларнинг нақадар тўғри эканлигини англаш қийин эмас.

Шу билан бирга, Ўзбекистон Республикасига чегарадош ҳамда яқин Жанубий Осиё давлатлари аҳолисида ўтказилган тадқиқот таҳлиллари билан ўзаро қиёсий солиштирилди. Натижада Республикамиз вилоятларидан текширилган шахсларнинг Y–хромосома 17 та микросателлит локуслар аллеллар сон кўрсаткичлари Ироқ, Эрон, Покистон ва Туркия давлатларидан текширилган шахсларнинг Y–хромосома 17 та микросателлит локуслар аллеллар сон кўрсаткичларига яқин эканлиги аниқланди.



**2–расм. Ўзбекистоннинг турли ҳудудларида истиқомат қилувчи ота авлоди бўйича қариндош бўлмаган 1100 нафар эркак жинси вакилларининг гаплогуруҳ таҳлили натижалари.**

Мавжуд вазиятга аниқликлар киритиш мақсадида Республикамиз вилоятлари кесимида текширилган шахсларнинг Y–хромосома 17 та микросателлит локуслар аллеллар сон кўрсаткичлари билан Ироқ, Эрон, Покистон ва Туркия давлатларидан текширилган шахслар ўзаро қиёсий солиштирилди. Аниқланган таҳлил натижаларига кўра, Қорақалпоғистон Республикаси, Хоразм, Бухоро, Самарқанд, Навоий, Сурхондарё, Андижон, Фарғона ва Наманган вилоятлари кесимида текширилган шахсларнинг Y–хромосома 17 та микросателлит локуслар аллеллар сон кўрсаткичлари билан Ироқ, Эрон, Покистон ва Туркия давлатларидан текширилган шахслар ўртасида кескин фарқланишларнинг мавжудлиги аниқланмади.

Биоинформатик таҳлил натижаларига кўра, Қорақалпоғистон Республикаси, Хоразм, Бухоро, Самарқанд, Навоий, Сурхондарё, Қашқадарё, Жиззах, Сирдарё, Тошкент, Андижон, Фарғона ва Наманган вилоятларидан

текширилган шахсларнинг Y-хромосома полиморфизми бўйича мамлакатимиз ҳудудларидан йиғилган шахслар учун 16 (C(10%), D(3%), E(4%), F(1%), G(4%), H(2%), I(5%), J(18%), K(0,1%), L(4%), N(5%), O(5%), P(1%), Q(5%), R(31%), T(1%)) турдаги гаплогруҳлари мавжудлиги кузатилди (2-расм).

Умумий таҳлиллар натижасида R (31%) – «евросиё», C (10%) – «мўғул» ва J (18%) – «араб–семит» гаплогруҳларининг нисбатан кўп учраши аниқланди. Олинган натижалар асосида Y-хромосома гаплогруҳларининг дунё харитасидаги тарқалиши, яъни бизнинг минтақа R «евросиё» ва C «мўғул» гаплогруҳларининг тарқалиш майдонига тегишли эканлиги яна бир бор исботланди. Шунингдек, J «араб–семит» гаплогруҳининг қайд этилганлиги бу гаплогруҳни ҳам Ўзбекистон Республикаси жойлашган ҳудудига киритилиши учун асос бўлди. Шунингдек D(3%), E(4%), F(1%), G(4%), H(2%), I(5%), K(0,1%), L(4%), N(5%), O(4%), P(1%), Q(5%) ва T(1%) гаплогруҳларнинг кам миқдорда учрашлиги ҳамда Ўзбекистон популяциясининг Y-хромосома бўйича полиморфизмини тадқиқ қилиш бўйича олинган натижаларни умумлаштирган ҳолда минтақада эркак генофонди гетероген равишда ривожланган, деб тахмин қилинди.

**Диссертациянинг «Y-хромосома полиморф микро сателлит локуслари аллелларига хос бўлган ўзгарувчанликларни аниқлашга қаратилган таҳлил натижалари»** деб номланган тўртинчи бобида қуйидаги натижалар келтирилган:

Тадқиқотларда аниқланган индивидуал генотипли 946 нафари (Тошкент – 100, Фарғона – 73, Андижон – 84, Наманган – 36, Сирдарё – 54, Жиззах – 77, Самарқанд – 77, Қашқадарё – 71, Сурхондарё – 46, Бухоро – 97, Навоий – 48, Хоразм – 90 ва Қорақалпоғистон Республикаси – 93) эркак жинсидаги шахсларнинг Y – хромосомасининг 17 та STR локусларидаги учраган аллел хилма–хиллик эҳтимолликлари асосида келажак авлодлардаги учраши мумкин бўлган аллел хилма–хилликларини математик моделлаштириш имкониятлари орқали амалга оширамиз. Бунинг учун Малтус моделидан фойдаландик. Таҳлил натижаларига кўра, текширилган 946 нафари эркак жинсидаги шахсларнинг 17 STR локусларидаги учраган аллеллар тақсимотини шартли равишда тўлиқ, чала, икки ва ундан ортиқ типларга ажратилди.

Тўлиқ устунлиликка хос ўзгарувчанликлар эҳтимолликларини баҳолаш: Таҳлил тадқиқотлари натижаларига кўра, текширилган DYS456, DYS389I, DYS385a, DYS385b, DYS393, DYS391, DYS392 ва DYS437 микросателлит локусларидаги яқка бир аллелнинг улуши жами улушнинг 50% дан юқори эканлиги кузатилган. Шу билан бирга, текширилган DYS456, DYS389I, DYS385a, DYS385b, DYS393, DYS391, DYS392 ва DYS437 микросателлит локусларидаги 50% юқори яқка бир аллелдан ташқари рақобатдош аллелларнинг ҳеч бири 25%дан юқори улушга эга эмас. Айнан шу муносабат билан стохастик эволюцион оператор таҳлилларига кўра F<sub>4</sub>–F<sub>5</sub> авлодлар оралиғида DYS456, DYS389I, DYS385a, DYS385b, DYS393, DYS391, DYS392

ва DYS437 микросателлит локусларидаги якка бир аллелнинг улуши 90% юқори улушга эга бўлади.

Чала устунликка хос ўзгарувчанликлар эҳтимолликларини баҳолаш: Таҳлил тадқиқотлари натижаларига кўра, текширилган DYS389II, DYS458, DYS19, DYS439 ва DYS448 микросателлит локусларидаги якка бир аллелнинг улуши жами улушнинг ~35% тенг эканлиги кузатилган. Шу билан бирга, текширилган DYS389II, DYS458, DYS19, DYS439 ва DYS448 микросателлит локусларидаги 2 ёки 3 рақобатдош аллелларнинг ҳар бирининг жами улушдан ~25% ни ташкил этганлиги, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS439 ва DYS448 микросателлит локуслари аллелларининг чала устунликга эга эканлигидан далолат беради. Стохастик эволюцион оператор таҳлилларига кўра  $F_4$ – $F_5$  авлодлар оралиғида чала устунликга эга ва рақобатдош аллелларнинг барчаси  $F_1$  даги мавжуд улушларини сақлаб қолади.  $F_6$ – $F_{10}$  авлодлар оралиғида чала устунликка эга аллелнинг ўртача умумий улушдаги нисбати 70–80% ораликдаги миқдорга бориб етади.

2 ва ундан ортиқ аллеллари устунлиликка хос ўзгарувчанликлар эҳтимолликларини баҳолаш: Таҳлил тадқиқотлари натижаларига кўра, текширилган DYS390, DYS438, GATA\_H4, ва DYS635 микросателлит локусларидаги якка бир аллелнинг улуши жами улушнинг ~30% ига тенг аллел улуши кузатилмади. Текширилган DYS390, DYS438, GATA\_H4 ва DYS635 микросателлит локусларидаги 2 ёки 3 рақобатдош аллелларнинг ҳар бирининг жами улуши ~20–25% ни ташкил этганлик муносабати сақланган. Стохастик эволюцион оператор таҳлилларига кўра  $F_5$ – $F_6$  авлодлар оралиғида барча рақобатдош аллелларнинг  $F_1$  даги мавжуд улушларини сақлаб қолади.

Шу билан бирга текширилган 150 жуфт ота–ўғил вакилларида Y–хромосоманинг DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS456, DYS19, DYS385a, DYS385b, DYS458, DYS437, DYS438, DYS448, GATA\_H4, DYS391, DYS392, DYS393, DYS439 ва DYS635 полиморф микросателлит локусларидаги ўзгарувчанликлари ўзаро қиёсий солиштирилди. Солиштирма таҳлил натижаларини жамлаб ҳисоблаганда 2550 та локусларнинг авлоддан–авлодга ўтиш қонуниятлари текширилди. Натижада, улардан 9 тасида генларнинг ўзгаришга учраганлиги кузатилди. Аниқланган ўзгарувчанлик турлари фақатгина бўлиниш (делеция) ҳисобига келиб чиққан. Улардан DYS385 a/b локусида –5 та, DYS389 II, DYS458, DYS439 ва DYS438 локусларида биттадан делеция ҳосил бўлишига сабаб бўлган. Аниқланган делеция турлари Mono ва Bi–локалли микросателлит содда турли локуслар қаторига киради. DYS456, DYS389 I, DYS390, DYS19, DYS393, DYS391, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437 ва DYS448 локусларида ўзгарувчанлик кузатилмади.

Шунингдек, 30 та тўртлик бобо, ўғил, неvara, амакивачча вакилларида Y–хромосоманинг DYS576, DYS389I, DYS635, DYS389 II, DYS627, DYS460, DYS458, DYS19, YGATAH4, DYS448, DYS391, DYS456, DYS390, DYS438, DYS392, DYS518, DYS570, DYS437, DYS385(a–b), DYS449, DYS393, DYS439, DYS481, DYSF387S1(1–2) ва DYS533 микросателлит локусларидаги ўзгарувчанликлари ўзаро қиёсий солиштирилди. Натижада солиштирма

тахлил натижалари жамлаб ҳисоблаганда 3240 та локусларнинг авлоддан–авлодга ўтиш қонуниятлари текширилди. Назоратдаги оилаларнинг 30 тасидан 17 тасида ўзгарувчанликларнинг мавжудлиги кузатилди. Кузатувда аниқланган ўзгарувчанлик турлари бўлиниш (делеция) ҳамда қўшилиш (дубликация) ҳисобига келиб чиққан. Ўзгарувчанликлар DYS576, DYS518 ва DYS533 локуслари ҳисобига тўғри келади. Унга кўра, DYS576 локусида 9 та, DYS518 локусида 2 та ва DYS533 локусида 6 та ўзгарувчанликлар кузатилган. DYS456, DYS389 I, DYS390, DYS19, DYS393, DYS391, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437 ва DYS448 локусларида ўзгарувчанлик кузатилмади.

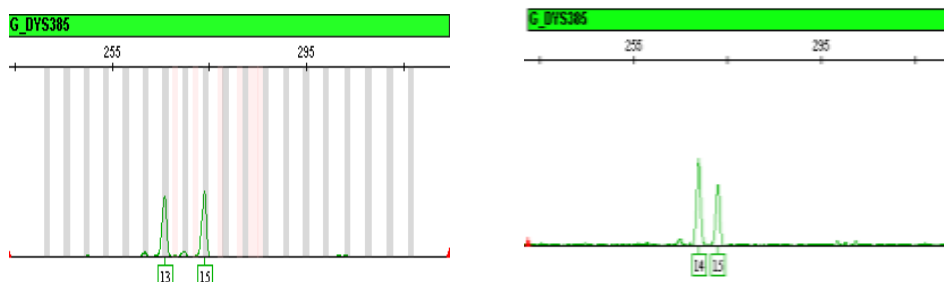
Тадқиқотлар натижасида олинган амакиваччалар гаплотипларининг деярли аксариятида бир аллелга кўп (дубликация) ёки кам (делеция) фарқланишга эга бўлган ўзгариш ҳолатлари кузатилди. Бундай ҳолат Y–хромосоманинг бободан бир ўғилга ўзгаришсиз, иккинчи ўғилга эса ўзгаришга учраб ўтганлиги ёки (1–ёки 2–ўғилдан) ўғилдан неварога ирсийланишда мутация ҳолати юз берганлиги билан тушунтирилади.

Тадқиқотларда текширилган 12–сонли оила аъзоларида кузатилган DYS576 локусидаги ўзига хос ўзгарувчанлик, яъни отадан ўғилга 20 аллелидан 16 аллелига делеция натижасида ўзгариши кузатилган. Бундай ҳолат амалиётда камдан кам ҳолатларда кузатилади. Асосан Y–хромосомадаги ўзгарувчанликларнинг учраши отанинг физиологик ёши катта бўлган ҳолатларда ва кучли атроф муҳит омиллари таъсири натижасида содир бўлади. Ушбу диссертация ишида асосан физиологик ёши катта бўлган оталар танлаб олинди.

15–сонли оила аъзолари мисолида ҳам DYS518 локусида ўзига хос мутация ҳолати кузатилди. Бободаги 41 аллели ўғилга 40 аллели ҳолатида ўзгариб ўтган ва ўз навбатида ўғилнинг иккинчи фарзандига ҳам бу аллел мутацияга учраган ҳолда ирсийланган.

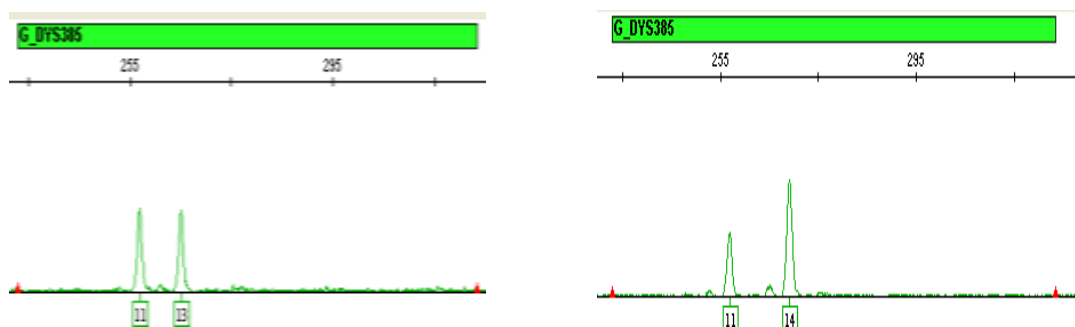
Тошкент вилоятининг Зангиота туманида истиқомат қилувчи бир ота аждодига мансуб эркакларнинг генеологик шажарасининг аниқ тузилишига кўра, уларнинг ота аждодининг келиб чиқиши 12 авлод илгари бир ота аждодига бориб тақалади. Айнан шу сабабли тадқиқотларимиз учун фақатгина оиланинг бугунги кунда мавжуд сўнги 10–11 авлод поғонасидаги 50 нафар вакилларида биологик намуналар тадқиқотларимизда текширилди. Текширув натижаларига кўра, 50 нафар вакилларида 47 нафарида 15, 13, 23, 18, 15, 14, 13–15, 12, 10, 10, 21, 11, 11, 15, 9, 20 генотипи ҳамда 3 нафарида 15, 13, 23, 18, 15, 14, 14–15, 12, 10, 10, 21, 11, 11, 15, 9, 20 генотипи аниқланди. Фарқланишлар мавжудлиги **DYS385a/b** локусидаги 13 ҳамда 14 аллелларининг мавжудлиги билан изоҳланади (3–расм). Ота аждодининг келиб чиқиши бир бўлган эркак жинсли вакилларидаги фарқланишлари мавжуд бўлган 3 нафар вакилларнинг барчасида 4 авлод илгари бир ота аждодига бориб тақалади.





**3–расм. Зангиота туманида истиқомат қилувчи бир ота аждодига мансуб 50 нафар(а-47 нафар, б-3 нафар) эркакларнинг DYS385a/b локуси.**

Шу билан бирга, Тошкент вилоятининг Қибрай туманида истиқомат қилувчи бир ота авлодига мансуб эркакларнинг генеологик шажарасининг аниқ тузилишига кўра, уларнинг ота авлодининг келиб чиқиши 15 авлод илгари бир ота аждодига бориб тақалади. Айнан шу сабабли тадқиқотларимиз учун фақатгина оиланинг бугунги кунда мавжуд сўнги 13–14 авлод поғонасидаги 50 нафар вакилларида олинган биологик намуналар текширилди. Текширув натижаларига кўра, 50 нафар вакилларида 49 нафарида 14, 14, 23, 30, 17, 14, 11–13, 14, 10, 10, 22, 14, 12, 14, 10, 19 генотиби (8–расм), 1 нафарида 14, 14, 23, 30, 17, 14, 11–14, 14, 10, 10, 22, 14, 12, 14, 10, 19 генотиби аниқланди. Фарқланишлар мавжудлиги DYS385a/b локусидаги 13 ҳамда 14 аллелларининг мавжудлиги билан изоҳланади (4–расм). Фарқланишлар мавжуд ота ва ўғил ўртасидаги ёш фарқи 45 йилу 6 ойга тенг бўлди. Маълумки ота ва ўғил ўртасидаги фарқланиш ёши ўртача 24–30 йилни ташкил этади. Тадқиқотларда аниқланган ўзгарувчанлиги мавжуд ота–ўғил жуфтлигида сезиларли даражада катта ёш тафовути мавжудлиги кузатилди.



**4–расм. Қибрай туманида истиқомат қилувчи бир ота аждодига мансуб 50 нафар(а-49 нафар, б-1 нафар) эркакларнинг DYS385a/b локуси**

Шу билан бирга, Тошкент вилоятининг Ангрен туманида жойлашган кишлоқда азалдан (4–5 юз йиллардан буён) истиқомат қилувчи, ҳамда тахминларга кўра бир ота авлодига мансуб қозоқ миллатига мансуб эркаклар танлаб олинди. Генеологик шажарасининг тузилишига кўра аниқ фактлар йўқ. Тажриба тадқиқотлари учун оиланинг 150 нафар вакилларида биологик намуналар олинди, текширилди. Улардан, бир–бирига яқин индивидуал 11 турдаги генотибли 80 нафар шахслар текширув таҳлилари учун саралаб

олинди. Индивидуал 11 турдаги генотиплардаги индивидуал 10 турдаги аллеллар ўзгарувчанликка ва 17 турдаги қайтарилувчан аллеллар ўзгарувчанлигига кузатилди(1-жадвал).

1-жадвал

Ўзгарувчанлик

№	Локуслар															Бар хил генотипли шахслар сони	
	DYS456	DYS389-I	DYS390	DYS389-II	DYS458	DYS19	DYS385a/b	DYS393	DYS391	DYS439	DYS635	DYS392	Y_GATA_H4	DYS437	DYS3438		DYS448
1	15	14	25	30	19	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	22	8
2	15	13	25	29	18	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	21	9
3	15	13	25	29	19	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	22	7
4	15	13	25	29	17	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	22	7
5	15	14	25	29	17	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	22	8
6	15	13	25	29	17	16	12;14	13	10	10	21	11	11	14	10	22	9
7	15	13	24	29	18	17	12;13	14	10	10	21	11	11	14	10	22	8
8	15	13	24	29	18	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	22	6
9	15	13	24	29	18	16	12;12	14	10	10	21	11	11	14	10	22	8
10	15	13	25	30	18	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	22	6
11	14	13	25	29	19	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	21	4
Ўз-чан. сони	1	2	3	2	5	0	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	80

Мавжуд вазиятга аниқликлар киритиш мақсадида текширишларда аниқланган 11 турдаги индивидуал генотипли 80 нафар шахслар учун ўрта ҳисобда умумий аждоднинг келиб чиқиш тахминий ёшани аниқлаймиз. Бунинг учун келтирилган тажриба натижаларидаги индивидуал 11 турдаги генотиплардаги индивидуал 10 турдаги аллеллар ўзгарувчанликка ва 17 турдаги қайтарилувчан аллеллар ўзгарувчанликлари асосида қуйида келтирилган формула ёрдамида ҳисоблаймиз.

$$0,0909(a) = \frac{17(b)}{11(c) * 17(d)}$$

(a) – локуслардаги ўртача ўзгарувчанликлар эҳтимоли, (b) – умумий аллеллар ўзгарувчанликлари сони, (c) – 80 нафар шахслардан индивидуал генотипли шахслар сони ва (d) – локуслар сони

Тахминий локуслардаги ўртача ўзгарувчанлик эҳтимоли 0,0909 га тенг эканлигидан келиб чиқиб, қуйида 80 нафар шахслар учун тахминий умумий аждоднинг келиб чиқишини аниқлаймиз.

$$29,83(e) = \frac{0,0909(a)}{0,05188(f)/17(d)}$$

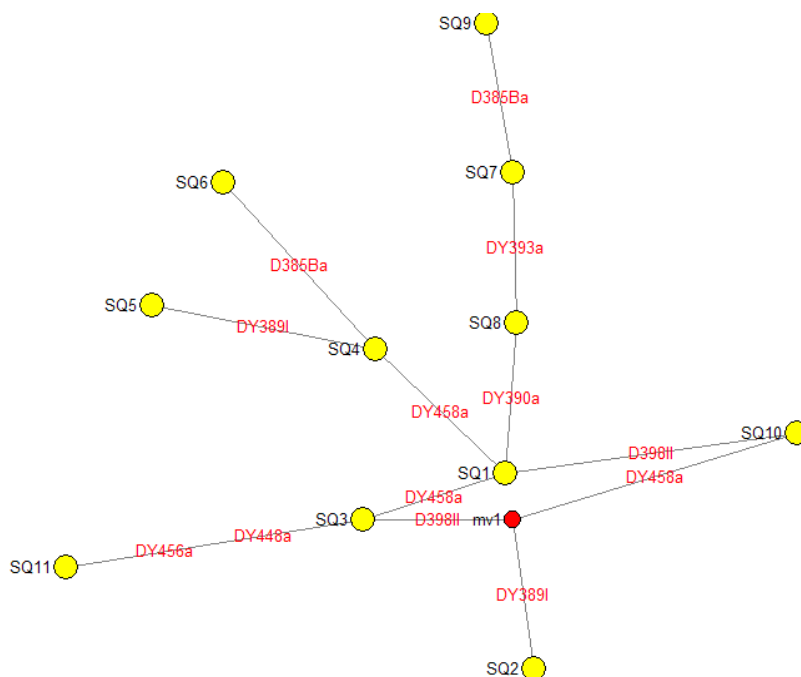
(e) – тахминий аждодлар поғонаси сони, (f) – метатаҳлиллар натижасида ота авлоди вакиллари генотипларидаги фарқланишларнинг мавжудлигидаги ўртача эҳтимолилик (a) – локуслардаги ўртача ўзгарувчанликлар эҳтимоли, (d) – локуслар сони.

Сўнгги ҳисоб – китоб амаллари орқали умумий аجدоднинг келиб чиқишининг тахминий ёшини аниқлаймиз.

$$745 - 895 \text{ ёш оралиғи (h)} = 29,83(e) * 25 - 30 \text{ ёш оралиғи(g)}$$

Демак, ҳисоб – китоб амалларига кўра текширилган 80 нафар шахслар учун ўрта ҳисобда умумий аجدоднинг келиб чиқиш тахминий ёши 745–895 йилни ташкил этади.

Олинган тадқиқот натижалари асосида 80 нафар шахслар учун тахминий филогенетик дарахт схемасини Network v. 4.6.1.0, электрон дастури ёрдамида тузиб чиқамиз. (5–расм).



**5–расм. Ангрэн шахридан йиғилган 80 нафар эркак қариндошларнинг филогенетик дарахти.**

Ангрэн шахридан йиғилган 80 нафар эркак қариндошларнинг филогенетик дарахти схемаларидаги йўналишларнинг 5 га ажралишини кузатиш мумкин. Мавжуд вазиятдан келиб чиқиб, 745–895 йиллар аввал тахминан катта эҳтимолликлар билан 1–3 гуруҳли оилалар асосида 1, 4 ва 10 гуруҳли оилалар шаклланган. Охириги 3–4 юз йилликда 5, 6, 7, 8, 9, 11, гуруҳли оилалар шаклланганлигини тахмин қилиш мумкин.

## ХУЛОСА

1. Y–хромосома DYS19, DYS393, DYS391, DYS456, DYS389I, DYS390, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437 ва DYS448 микросателлит локусларининг генетик хилма–хиллиги асосида тиббий–генетик ҳамда суд–генетика амалиётларида этногенез ҳаритасини тузиш учун қўллаш мақсадга мувофиқлигини намоён этди.

2. Y–хромосома DYS385a/b, DYS389II, DYS458, DYS439 ва DYS438 микросателлит локусларининг ўзгарувчанликлари ҳамда генетик хилма–

хиллиги асосида тиббий–генетик ҳамда суд–генетика амалиётларида этник ҳаритани шакллантириш учун қўллаш мақсадга мувофиқлиги қайд этилди.

3. Y–хромосома DYS576, DYS518 ва DYS533 микросателлит локусларининг ўзгарувчанлик ҳамда генетик хилма–хиллигиларини инобатга олиб суд–генетика амалиётларида ота авлоди шажарасига яқин биологик қариндошларни аниқлашда қўллаш мақсадга мувофиқлиги аниқланди.

4. Y–хромосома DYS437, DYS389I, DYS391 ва DYS392 микросателлит локусларининг ўзгарувчанлик ҳамда генетик хилма–хиллигиларини инобатга олиб суд–генетика амалиётларида қўллаш мақсадга мувофиқ эмаслиги исботланди.

5. Y–хромосома микросателлит локусларига хос бўлган ўзгарувчанликлар ҳар бир оилалар (қабилалар, уруғ, шажара, аждод ва б.) учун индивидуал характерга эга эканлигини инобатга олиш зарурлиги кўрсатилди.

6. Ўзбекистон популяциясининг Y–хромосома бўйича полиморфизмини тадқиқ қилиш бўйича олинган натижаларни умумлаштирган ҳолда минтақада эркак генофонди гетероген равишда ривожланганлиги қайд этилди.

**РАЗОВЫЙ НАУЧНЫЙ СОВЕТ ПРИ НАУЧНОМ СОВЕТЕ  
DSc.02/30.12.2019.Tib.50.01 ПО ПРИСУЖДЕНИЮ УЧЕНЫХ  
СТЕПЕНЕЙ ПРИ ИНСТИТУТЕ ИММУНОЛОГИИ И  
ГЕНОМИКИ ЧЕЛОВЕКА**

---

**РЕСПУБЛИКАНСКИЙ ЦЕНТР СУДЕБНОЙ ЭКСПЕРТИЗЫ**

**КУРГАНОВ САРДАРХОДЖА КАРИМОВИЧ**

**ОПРЕДЕЛЕНИЕ ИЗМЕНЧИВОСТИ Y-ХРОМОСОМНЫХ  
МИКРОСАТЕЛЛИТНЫХ ЛОКУСОВ, ХАРАКТЕРНЫХ ДЛЯ  
УЗБЕКСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ**

**03.00.03 – Молекулярная биология. Молекулярная генетика.  
Молекулярная биотехнология**

**АВТОРЕФЕРАТ ДИССЕРТАЦИИ ДОКТОРА ФИЛОСОФИИ (PhD)  
ПО БИОЛОГИЧЕСКИМ НАУКАМ**

**ТАШКЕНТ – 2020**

**Тема диссертации доктора философии (PhD) зарегистрирована в Высшей аттестационной комиссии при Кабинете Министров Республики Узбекистан за № В2019.1.PhD/B265**

Диссертация выполнена в Республиканском центре судебной экспертизы.

Автореферат диссертации на трех языках (узбекский, русский, английский (резюме)) размещен на веб-странице научного совета ([www.immunology.uz](http://www.immunology.uz)) и информационно-образовательном портале «ZiyoNet» ([www.ziynet.uz](http://www.ziynet.uz)).

**Научный руководитель:** **Мухамедов Рустам Султанович**  
доктор биологических наук, профессор

**Официальные оппоненты:** **Буриев Забардаст Тожибоевич**  
доктор биологических наук  
**Турдикулова Шахлохон Уткуровна**  
доктор биологических наук, профессор

**Ведущая организация:** **Национальный университет Узбекистана**

Защита диссертации состоится «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 2020 г. в «\_\_\_\_\_» час. на заседании Разового научного совета при Научном совете по присуждению ученых степеней DSc.02/30.12.2019.Tib.50.01 при Институте иммунологии и геномики человека (Адрес:100060, г.Ташкент, ул. Я Гулямов, 74.Тел./факс (99871) 233-08-55, e-mail: [immunologiya@qir.ru](mailto:immunologiya@qir.ru)).

С диссертацией можно ознакомиться в Информационно-ресурсном центре Института иммунологии и геномики человека (зарегистрирована за №\_\_\_), (Адрес:100060, г. Ташкент, ул. Я. Гулямова, 74.Тел./факс (99871) 233-08-55).

Автореферат диссертации разослан «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 2020 год.  
(Протокол рассылки № \_\_\_\_\_ от \_\_\_\_\_ 2020 года).

**Т.У. Арипова**  
Председатель научного совета по присуждению  
Ученых степеней, доктор медицинских наук,  
профессор, академик

**З.С. Камалов**  
Ученый секретарь научного совета по присуждению  
Ученых степеней, доктор медицинских наук, профессор

**У.П. Набиева**  
Председатель научного семинара  
при научном совете по присуждению ученых степеней  
доктор медицинских наук

## **ВВЕДЕНИЕ (аннотация диссертации доктора философии (PhD))**

**Актуальность и востребованность темы диссертации.** Одним из наиболее перспективных направлений современной генетики является изучение существования между народами (популяционного) генетического разнообразия, или, другими словами, генетической изменчивости. На сегодняшний день, основное направление в исследованиях в этой области посвящено определению ДНК-маркеров Y-хромосомы. Следует отметить, если принять во внимание то, что по критериям древних культурных традиций народов Евразии, в том числе тюркских народов, мужское поколение (генеалогия) в семьях официально является наследным, маркеры Y-хромосомы исследуются для определения межпопуляционных реконструктивных факторов, присущих только мужскому полу. Такие же подходы и методы исследования маркеров Y-хромосомы также, с интенсивной визуализацией используются в области судебно-генетической экспертизы. По этой причине, определение генетического разнообразия микросателлитных локусов Y-хромосомы, характерных для генофонда узбекской популяции имеет научное и практическое значение.

Во всём мире ведутся крупномасштабные исследования ДНК-маркёров Y-хромосомы в области судебной биологии, судебно-молекулярной генетики, популяционной генетики, серологии групп крови, судебно-медицинской патологии, экспертизы биологических родителей, биостатистики, уголовного права, медицинской этики. В частности, комиссия Международного Общества Судебной Генетики (ISFG)<sup>4</sup> в 2020 году, при участии ведущих ученых в данной области, приняло решение усовершенствовать и разработать инновационные практические рекомендации и протоколы использования изменчивости микросателлитных локусов Y-хромосомы в практике судебно-генетической экспертизы. Именно сегодня, для правоохранительных органов имеет особое значение разработка генеалогических методов генетической идентификации для проведения различных следственных и оперативных мероприятий.

В нашей стране в службе судебно-генетической экспертизы, особое внимание уделяется разработке и внедрению широкого комплекса мероприятий по идентификации личности, экспертизы биологических родителей, установления родства по отцовской линии, раскрытию наиболее серьезных преступлений, убийств, изнасилования, терроризма с помощью определения микросателлитных полиморфных локусов Y-хромосомы. В Стратегии дальнейшего развития Республики Узбекистан была определена следующая задача<sup>5</sup>: «...обеспечение гарантий надежной защиты прав и свобод граждан в деятельности судебных, правоохранительных и контрольных органов». В целях выполнения поставленной задачи, в том числе в исследованиях судебно-генетической экспертизы, имеет важное

---

<sup>1</sup> <https://www.isfg.org/Publications/DNA+Commission>.

<sup>5</sup> Узбекистон Республикасини Президентининг 2017 йил 7 февралдаги ПФ-4947-сон «Ўзбекистон Республикасини янада ривожлантириш Харакатлар стратегияси тўғрисида» Фармони

научно-практическое значение повышение эффективности надежных и быстрых методов исследования.

Данное диссертационное исследование в определенной степени служит выполнению задач, поставленных в Указе Президента Республики Узбекистан № ПФ-4947 от 7 февраля 2017 года «О Стратегии действий по дальнейшему развитию Республики Узбекистан», Постановлении Президента Республики Узбекистан ПП-4125 от 17 января 2019 года «О мерах по дальнейшему совершенствованию судебно-экспертной деятельности», Постановлении №321 Кабинета Министров Республики Узбекистан от 14 ноября 2012 года «О дальнейшем совершенствовании деятельности Республиканского судебно-экспертного центра имени Сулейманова», а также других правовых документах, связанных с этой деятельностью.

**Соответствие исследования приоритетным направлениям развития науки и технологий в республике.** Данное исследование выполнено в соответствии с приоритетным VI «Медицина и фармакология» направлением развития науки и технологий

**Степень изученности проблемы.** В настоящее время, исследования генетических маркёров полиморфизма Y-хромосомы ведутся в общемировом масштабе, в том числе результаты взаимодополняющих друг друга исследований генетических маркёров полиморфизма Y-хромосомы с участием представителей народов Центральной Азии, то есть и населения Республики Узбекистан, проведённых зарубежными учеными, такими как Underhill P.A (1997, 2000); Hammer M.F (2001); Wells R.S (2001); Comas D. (2004) условно разделенные на две части, определили популяции народов мира. Также исследования, посвященные изучению популяций народов Центральной Азии, опубликовали ряд ученых Perez-Lezaun A. (1999); Stepanov V.A. (2001); Zerjal T. (2002); Chaix R. (2004, 2007); Segurel L. (2008); Heyer E. (2009); Biro A.Z. (2009, 2015); Balaesque P. (2015), Zhabagin M. (2017). В двух своих исследованиях Chaix R. (2004), Biro A.Z. (2009) провели частичные исследования на основе генеалогических критериев народов Центральноазиатского региона. На сегодняшний день, проведены тесты полиморфизмов генетических маркеров Y-хромосомы с участием представителей народов Центральной Азии, основанные на метаанализе результатов экспериментальных исследований, насчитывающих 1584 мужчин из населения нашей страны.

Узбекистан - многонациональная страна. В стране проживают представители более 130 национальностей и этнических групп. Более 80% населения Узбекистана составляют узбеки, более 10% - другие национальности Центральной Азии (около 5% - таджики, около 3% - казахи, 2% - каракалпаки, 1% - кыргызы, а также туркмены) и 10%, среди прочих - представители корейской национальности и славянских народов<sup>6</sup>.

По этой причине, важно всесторонне оценить и обобщить данные, собранные в результате новых исследований генофонда популяции

---

<sup>6</sup><https://stat.uz/uz/432-analiticheskie-materialy-uz/2033-o-zbekiston-respublikasining-demografik-holati>.



Центральной Азии, поскольку эти экспериментальные исследования имеют практическое и теоретическое значение, учитывая отсутствие аналитических исследований сложной системы популяций генофонда этого региона.

**Связь темы диссертации с научно-исследовательскими работами научно-исследовательского учреждения, где выполнена работа.** Диссертационное исследование выполнено в рамках запланированной научно-исследовательской прикладной работы А-2-089+(А-2-056) «Полиморфизм Y-хромосомы популяций Узбекистана. Криминалистический аспект» (2012-2014 гг.).

**Цель исследования:** определение генетического разнообразия микросателлитных локусов Y-хромосомы, свойственного для узбекской популяции.

**Задачи исследования:**

анализ изменчивости микросателлитных 17 полиморфных локусов Y-хромосомы между поколениями у представителей отца и сына;

определить изменчивость микросателлитных 27 полиморфных локусов Y-хромосомы между поколениями у представителей дед-отец-сын и двоюродный брат;

определить изменчивость микросателлитных 17 полиморфных локусов Y-хромосомы между поколениями у членов семьи с длинным родовым деревом по отцовской линии (внуки, сыновья, отцы, деды и т.д.) с учётом социальных и исторических данных;

определить особенности взаимодействия генетического разнообразия микросателлитных 17 полиморфных локусов Y-хромосомы, с учётом этнографических данных представителей, собранных со всех регионов нашей республики;

оценить на основе генетического разнообразия микросателлитных 17 полиморфных локусов Y-хромосомы, собранных со всех регионов нашей республики, наличие и степень межэтнических связей популяций в генофонде народов, проживающих на Западе и востоке Центральной Азии и Евразии.

анализ экспериментальных исследований с участием народов, проживающих на территории нашей республики, и оценка динамического состояния структуры генофонда узбекской популяции с учетом возможной изменчивости между поколениями на основе генетического разнообразия 17 микросателлитных полиморфных локусов Y-хромосом представителей, исследованных в диссертационных экспериментальных исследованиях;

разработать систему статистической оценки генетического разнообразия и вероятности изменчивости полиморфных микросателлитных локусов Y-хромосомы у мужчин, проживающих в Узбекистане, для определения биологического родства по отцовской линии в практике судебно-генетической экспертизы.

**Объект исследования.** Из всех областей Республики собрано 1100 образцов (кровь и слюна) от представителей мужского пола, а также, отобраны данные, полученные в экспертной практике лаборатории

«судебно–биологическая экспертиза ДНК человека» отец–сын, дед–отец–сын–двоюродный брат, а также больших родословных семей.

**Предмет исследования.** В качестве предмета молекулярно-генетических исследований взята кровь и слюна человека с целью определения изменчивости микросателлитных полиморфных локусов Y-хромосомы, происходящих между поколениями.

**Методы исследования.** В процессе проведения исследования использовались современные ДНК–технологии, молекулярно-генетические исследования, статистика генетики человека, популяционная биометрия, математическое моделирование и методы биоинформатики.

**Научная новизна исследования** состоит в следующем:

впервые в узбекской популяции полноохватно определено разнообразие микросателлитных 17 (DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS456, DYS19, DYS385a, DYS385b, DYS458, DYS437, DYS438, DYS448, GATA\_H4, DYS391, DYS392, DYS393, DYS439 и DYS635) полиморфных локусов Y-хромосомы;

впервые в узбекской популяции определена изменчивость микросателлитных 17 (DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS456, DYS19, DYS385a, DYS385b, DYS458, DYS437, DYS438, DYS448, GATA\_H4, DYS391, DYS392, DYS393, DYS439 и DYS635) полиморфных локусов Y-хромосомы между поколениями у представителей отец–сын, дед–отец–сын–двоюродный брат, а также у членов семьи с длинным родовым деревом по отцовской линии (внуки, сыновья, отцы, деды и т.д.);

впервые разработана система биоинформатической оценки этногенетического и этнического происхождения на основе генетического разнообразия микросателлитных полиморфных маркеров Y-хромосомы;

разработана система статистической оценки генетического разнообразия и вероятности изменчивости полиморфных микросателлитных локусов Y-хромосомы у мужчин, проживающих в нашей республике, для определения биологического родства по отцовской линии в практике судебно-генетической экспертизы.

**Практические результаты исследования** состоят в следующем:

на базе лаборатории судебно-биологической экспертизы Республиканского центра ДНК человека, создана электронная таблица специфических микросателлитных полиморфных локусов Y-хромосомы, используемых в практике судебно-генетической экспертизы при определении родства по линии биологического отца;

создана электронная таблица вероятностей частоты возникновения изменения аллелей микросателлитных полиморфных локусов Y-хромосомы, используемых в судебно–генетической экспертизе при определении биологического родства по отцовской линии в практике судебно–генетической экспертизы;

собранный в диссертационном экспериментальном исследовании коллекция геномных ДНК, может быть использована в будущих медико-генетических и судебно–генетических исследованиях.

разработана электронная программа приблизительной статистической оценки этногенетического и этнического происхождения исследуемого человека с использованием молекулярно-генетических и биоинформатических методов, с учетом генетического разнообразия микросателлитных полиморфных локусов Y-хромосомы и возможной генетической изменчивости между поколениями.

**Достоверность результатов исследования:** использование в научной работе современных методов и подходов, обработка полученных данных статистическими методами, такими как MANOVA, исследование динамической изменчивости микросателлитных локусов Y-хромосомы в популяции на основе модели стохастических операторов типа вольтерра, а также обсуждение результатов научных исследований на международных и республиканских научно-практических конференциях, а также публикации в научных изданиях, подтверждают достоверность результатов диссертационной работы.

**Научная и практическая значимость результатов исследования.** Полученные в новых экспериментальных исследованиях и собранные коллекции геномных ДНК, могут быть использованы в будущих медико-генетических и судебно-генетических исследованиях, что представляет весомый вклад в развитие судебно-генетической науки Республики Узбекистан. Материалы исследования могут быть использованы в качестве курса лекций для студентов в учебном процессе по биологии, медицине и историческим наукам.

**Практическая значимость результатов исследования:** разнообразие аллелей микросателлитных полиморфных локусов Y-хромосомы, возможная частота генетической изменчивости между поколениями, послужили основанием полноценного внедрения нового метода определения биологического родства по отцовской линии в практику лаборатории судебно-биологической экспертизы ДНК человека Республиканского центра судебных экспертиз.

**Внедрение результатов исследования.** На основании полученных результатов по определению изменчивости микросателлитных локусов Y-хромосомы, характерных для узбекской популяции:

утверждена методическая рекомендация «Методика определения этногенетического и этнического происхождения с учетом генетического разнообразия и изменчивости микросателлитных полиморфных локусов Y-хромосомы.» (справка Минздрава № 8н-д/38 от 28 февраля 2020 года). Данная методическая рекомендация позволила повысить уровень достоверности результатов медико-генетических и судебно-генетических экспертиз, а также повысить уровень доказательности выводов, формируемых по делам;

полученные результаты исследования специфичности изменчивости микросателлитных локусов Y-хромосомы узбекской популяции внедрены в практику здравоохранения, в том числе, в практику Республиканского научно-практического центра судебной медицины и Республиканского

научно-исследовательского института гематологии и переливания крови (справка Минздрава № 8н-з/124 от 8 октября 2020 года).

Представленные результаты позволили выявить изменчивость микросателлитных локусов Y-хромосомы узбекской популяции, усовершенствовать молекулярно-генетические методы определения этнической принадлежности, повысить уровень достоверности результатов и обогатить методологическую базу судебно-биологических и судебно-генетических экспертиз.

**Апробация результатов исследования.** Результаты исследования были обсуждены на 8 научно-практических конференциях, из которых 5 международного и 3 республиканского масштаба.

**Опубликованность результатов исследования.** По теме диссертации всего опубликовано 20 научных работ, 4 статьи в журналах, рецензируемых Высшей аттестационной комиссией Республики Узбекистан для издания основных научных результатов диссертации, из них 2 в республиканских и 2 в зарубежных научных изданиях.

**Структура и объем диссертации.** Диссертация состоит из введения, четырех разделов, заключения, выводов и списка использованной литературы. Объем диссертации составляет 111 страниц.

## **ОСНОВНОЕ СОДЕРЖАНИЕ ДИССЕРТАЦИИ**

Во **«Введении»** обосновывается актуальность и важность исследования, определены цель, задачи, объект и предметы исследования, показано соответствие исследований приоритетным направлениям развития науки и технологий республики, излагается научная новизна и практические результаты исследования, раскрывается научная и практическая значимость полученных результатов, внедрение в практику результатов исследования, сведения по опубликованным работам и структуре диссертации.

В первой главе **«Достижения в генетике Y-хромосомы человека и возможности в будущем»** диссертации представлен обзор ряда экспериментальных исследований, направленных на раскрытие актуальности и необходимости широкого круга тем диссертации, а также на необходимость внесения уточнений в будущее отрасли. В частности, в обзоре литературы подробно описаны возможности идентификации микросателлитных ДНК-маркеров Y-хромосомного комплекса в судебно-генетической экспертизе, а также картирование генов в хромосомах при медико-генетическом исследовании.

Во второй главе **«Место проведения работ, условия, материалы и методы исследования»** диссертации подробно расписаны условия и места проведения экспериментальных работ, объекты и их характеристика, методы исследования, особенности проведения генетических и геномных исследований в условиях экспериментов, а также приведены статистические методы, использованные при обработке полученных результатов.

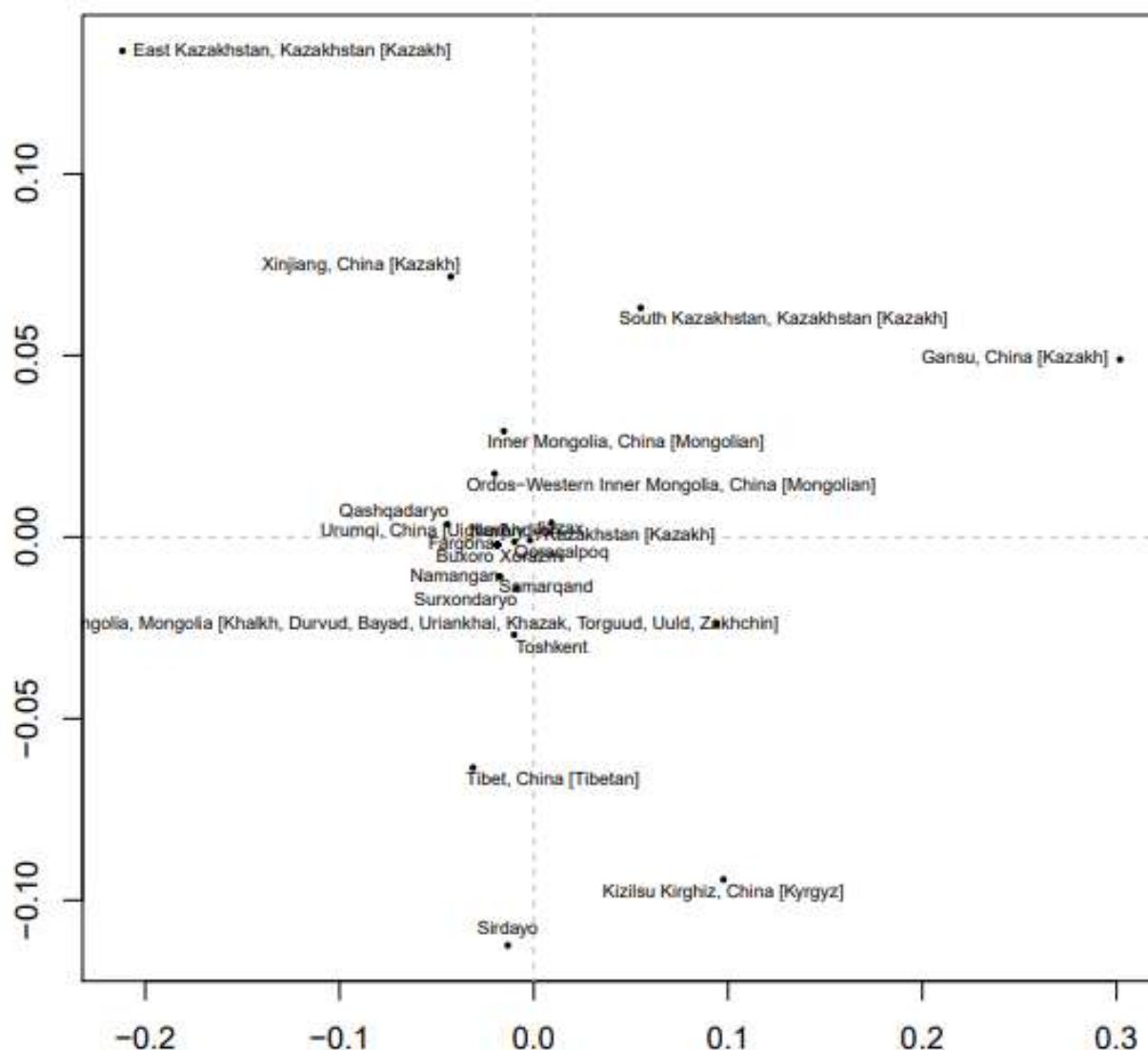
В третьей главе «**Результаты анализа, направленные на выявление разнообразия, специфичности и сходства, присущих полиморфным микросателлитным локусам Y-хромосомы**» диссертации освещён анализ генетической изменчивости рассмотренных 17 микросателлитных локусов Y-хромосомы среди Узбекского населения. Продемонстрировано 1100 гаплотипов, из которых 946 (Ташкент - 100, Фергана - 73, Андижан - 84, Наманган - 36, Сырдарья - 54, Джизак - 77, Самарканд - 77, Кашкадарья - 71, Сурхандарья - 46, Бухара - 97, Навои - 48, Хорезм - 90 и Республика Каракалпакстан - 93) были уникальными. В 17 исследованных локусах выявлено 116 аллелей – от 4 до 15 на локус. Разнообразие гаплотипов, рассчитанное по 17 локусам Y-хромосомы, составляло 0,9967, а мощность дискриминации составляла 0,8990. Самый большой показатель генного разнообразия характерен для локуса DYS385 равнялся 0,8936. По локусам DYS437, DYS389I, DYS391, DYS392 наблюдался низкий уровень изменчивости: уровень генного разнообразия по этим локусам равнялся 0,49 – 0,55.

С целью определения степени этнической (элатской) близости исследуемым лицам с использованием статистического метода MANOVA удалось установить генетическую близость генотипов 17 микросателлитных локусов Y-хромосомы, соответственно, в среднем по Республике Каракалпакстан 0,05 ( $p < 0,01$ ), Хорезм 0,05 ( $p < 0,01$ ), Бухаре 0,05 ( $p < 0,01$ ), Самарканде 0,10 ( $p < 0,01$ ), Навои 0,07 ( $p < 0,01$ ), Навои 0,07 ( $p < 0,01$ ), Сурхандарьинской 0,07 ( $P < 0,01$ ), Кашкадарьинской 0,10 ( $P < 0,01$ ), Джизакской 0,06 ( $P < 0,01$ ), Сырдарьинской 0,001 ( $p < 0,01$ ), Ташкентской 0,05 ( $p < 0,01$ ), Андижанской 0,15 ( $p < 0,001$ ), Ферганской 0,09 ( $p < 0,001$ ) и Наманганской 0,04 ( $p < 0,01$ ) определена их близость к уровню пропорций. У исследованных представителей различных областей республики, генетической близости не наблюдалось.

Соотношение между Республикой Каракалпакстан и Андижанской областью составило -0,06 ( $p < 0,01$ ). Соответственно, степень генетической близости абсолютно не наблюдалось. Соотношение лиц, обследованных из Хорезмской и Ферганской областей, составило -0,01 ( $p < 0,001$ ). Анализ полиморфизма населения Сырдарьинской области по Y-хромосоме показал, что он кардинально отличается от остальных областей. Именно это показывает уникальность результатов исследования, заключающееся в том, что число аллелей 17 микросателлитных локусов Y-хромосомы у лиц, обследованных в Сырдарьинской области, практически не встречается в других регионах республики.

Основываясь на результатах биоинформационного анализа, анализ полиморфизма по Y-хромосоме у представителей населения Сырдарьинской области показал радикальное отличие от остальных регионов, а именно принадлежность к гаплогруппе D – «западный Тибет». Для выяснения столь сложной ситуации в нашем исследовании было проведено сравнительное исследование населения стран Ближнего Востока Азии, граничащих с Республикой Узбекистан, с населением стран Ближнего Востока (Рис.1). В

результате анализа исследований мы убедились, что обследованные лица из района Сырдарьи уходили к более сложным генеалогическим корням с народом Тибета. В анализах, генетическая близость к генотипам лиц, обследованных из Сырдарьинской области, составила в среднем 0,18 ( $p < 0,001$ ). Такая генетическая близость свидетельствует о сложности этногенетических процессов развития исследованных представителей из Сырдарьинской области. Учитывая близость генотипов лиц, обследованных в Сырдарьинской области, к представителям восточноазиатских народов, в анализах нетрудно понять, насколько достоверны эти представления.



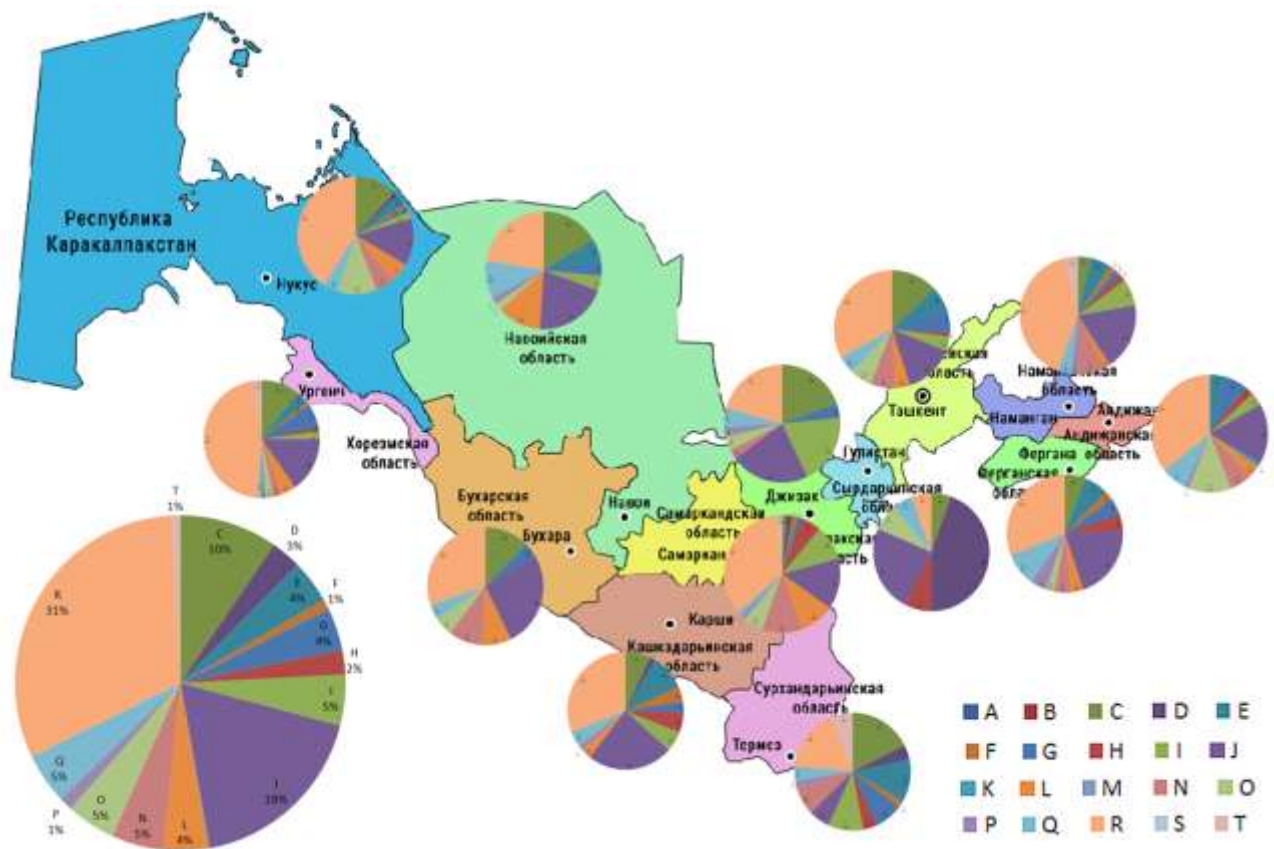
**Рис.1. Анализ многомерных вариаций представителей мужского пола, не являющихся родственниками по отцовскому поколению, проживающих в различных регионах Узбекистана, и населения стран Ближнего Востока.**

Вместе с тем, сравнительный анализ был проведен среди населения приграничных с Республикой Узбекистан государств Южной Азии. В результате было установлено, что число аллелей 17 микросателлитных локусов Y-хромосомы у лиц, обследованных из регионов

республики, близко к числу аллелей 17 микросателлитных локусов у исследованных лиц из Ирака, Ирана, Пакистана и Турции.

С целью уточнения сложившейся ситуации, лица, обследованные в разрезе областей Республики, сравнили количество аллелей 17 микросателлитных локусов Y-хромосомы с показателями числа лиц, обследованных в Ираке, Иране, Пакистане и Турции. По результатам проведенного анализа не выявлено существенных различий в количестве аллелей 17 микросателлитных локусов Y-хромосомы у лиц, обследованных в республике Каракалпакстан, Хорезмской, Бухарской, Самаркандской, Навоийской, Сурхандарьинской, Андижанской, Ферганской и Наманганской областях, с показателями количества аллелей у лиц, обследованных из Ирака, Ирана, Пакистана и Турции.

По результатам биоинформатического анализа, для лиц, собранных с территории нашей страны по Y-хромосомному полиморфизму исследованных лиц из Республики Каракалпакстан, Хорезмской, Бухарской, Самаркандской, Навоийской, Сурхандарьинской, Кашкадарьинской, Джизакской, Сырдарьинской, Ташкентской, Андижанской, Ферганской и Наманганской областей 16 (C(10%), D(3%), E(4%), F(1%), G(4%), H(2%), I(5%), J(5%), K(18%), L(4%), N(5%), O(5%), P(1%), Q(5%), R(31%), T(1%) наблюдалось наличие гаплогруппы типа (рис.2).



**Рис.2. Результаты гаплогруппового анализа 1100 представителей мужского пола, не являющихся родственниками по отцовскому поколению, проживающих в различных регионах Узбекистана.**

В результате общего анализа было обнаружено относительно большое количество R (31%) – евразийских, C (10%) – монгольских и J (18%) – арабско–семитских вариантов написания. На основании полученных результатов было еще раз доказано, что распределение Y–хромосомных гаплогрупп на карте мира, то есть наш регион относится к району распространения R «Евразийских» и C «монгольских» гаплогрупп. Основанием для включения этой гаплогруппы на территорию Республики Узбекистан послужил также тот факт, что была отмечена J «Арабско–семитская» гаплогруппа. Кроме того, обобщая результаты, полученные при изучении полиморфизма популяции Узбекистана по Y–хромосоме, D(3%), E(4%), F(1%), G(4%), H(2%), I(5%), K(0,1%), L(4%), N(5%), O(4%), P(1%), Q(5%) и T(1%) гаплогрупп в малых количествах, а также обобщая полученные результаты, предполагалось, что был разработан гетероген.

В четвертой главе «**Результаты анализа, направленные на выявление изменений, характерных для аллелей полиморфных микросателлитных локусов Y–хромосомы**» диссертации приводятся следующие результаты:

946 человек с индивидуальным генотипом (Ташкент – 100, Фергана – 73, Андижан – 84, Наманган – 36, Сырдарья – 54, Джизак – 77, Самарканд – 77, Кашкадарья – 71, Сурхандарья – 46, Бухара – 97, Навои – 48, Хорезм – 90 и Республика Каракалпакстан – 93), выявленных в исследованиях аллелей, обнаруженных в 17 – ти строковых локусах Y–хромосомы на основе вероятности многообразия, мы реализовали математическое моделирование возможных аллельных многообразий в будущих поколениях с помощью возможностей математического моделирования. Для этого мы использовали модель Мальтуса. По результатам проведенного анализа. 946 обследованных были условно разделены на полные, неполные, два и более типов распределения аллелей в 17 локусах Y–хромосомы лиц мужского пола.

Оценка вероятности изменений, присущих полному доминированию: согласно результатам анализируемых исследований, наблюдалось, что доля одного аллеля в исследованных локусах микросателлитов DYS456, DYS389I, DYS385A, DYS385B, DYS393, DYS391, DYS392 и DYS437 превышает 50% от общей доли. Тем не менее, ни один из конкурирующих аллелей, за исключением 50% верхнего одиночного аллеля, не имеет более 25% в проверенных DYS456, DYS389I, DYS385A, DYS393, DYS391, DYS392 и DYS437 микросателлитных локусах. В связи с этим, согласно стохастическому эволюционному операторскому анализу, доля одного аллеля в микросателлитных локусах DYS4, DYS389I, DYS385A, DYS393, DYS391, DYS392 и DYS437 будет на 90% выше, чем доля одного аллеля в микросателлитных локусах  $F_4$ – $F_5$  между поколениями  $F_4$ – $F_5$ .

Оценка вероятности переменных, присущих целому ряду преимуществ: согласно результатам аналитических исследований, наблюдалось, что доля одного аллеля в исследованных микросателлитных локусах DYS389II, DYS458, DYS19, DYS439 и DYS448 равна ~35% от общей доли. Тем не менее, проверенные DYS389II, DYS458, DYS19, DYS439 и DYS448 показали, что каждый из конкурирующих аллелей 2 или 3 в микросателлитных локусах



составляет ~25% от общей доли, в то время как аллели микросателлитных локусов DYS389II, DYS458, DYS19, DYS439 и DYS48 имеют слабое преимущество. Согласно стохастическому эволюционному операторскому анализу, F<sub>4</sub>-F<sub>5</sub> имеет непревзойденное преимущество среди поколений, и все конкурирующие аллели сохраняют свою существующую долю в F<sub>1</sub>. Среднее общее процентное соотношение аллеля с преобладанием неполноценности между поколениями F<sub>6</sub>-F<sub>10</sub> достигает 70-80%.

Оценка вероятности переменных, присущих доминированию аллелей 2 и более: по результатам анализируемых исследований не было обнаружено, что доля одного аллеля в исследованных локусах микросателлитов DYS390, DYS438, GATA\_H4 и DYS635 составляет ~30% от общей доли аллелей. Была сохранена связь с тем, что в проверенных DYS390, DYS438, GATA\_X4 и DYS635 микросателлитных локусах 2 или 3 общая доля каждого из конкурирующих аллелей составляла ~20-25%. Согласно стохастическому эволюционному операторскому анализу, F<sub>5</sub>-F<sub>6</sub> сохраняет существующую долю всех конкурирующих аллелей в F<sub>1</sub> между поколениями.

В то же время, у исследованных представителей 150 пар родителей и сыновей DYS389i, DYS389II, DYS390, DYS456, DYS19, DYS385a, DYS385b, DYS458, DYS437, DYS438, DYS448, GATA\_X4, DYS391, DYS392, DYS393, DYS439 и DYS635 взаимно сравнивались изменения в полиморфных микросателлитных локусах. Обобщая результаты сравнительного анализа, были проверены закономерности перехода 2550 локусов из поколения в поколение. В результате выяснилось, что в 9 из них произошли изменения генов. Выявленные виды изменчивости возникают только за счет деления (деления). Из них в локусе DYS385 a/b -5, DYS389 II, DYS458, DYS439 и DYS438 локусах вызывал образование одного деления. Обнаруженные типы делений моно-и Би-локальный микросателлит просты среди различных локусов. В локусах DYS456, DYS389 I, DYS390, DYS19, DYS393, DYS391, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437 И DYS448 не наблюдалась волатильность.

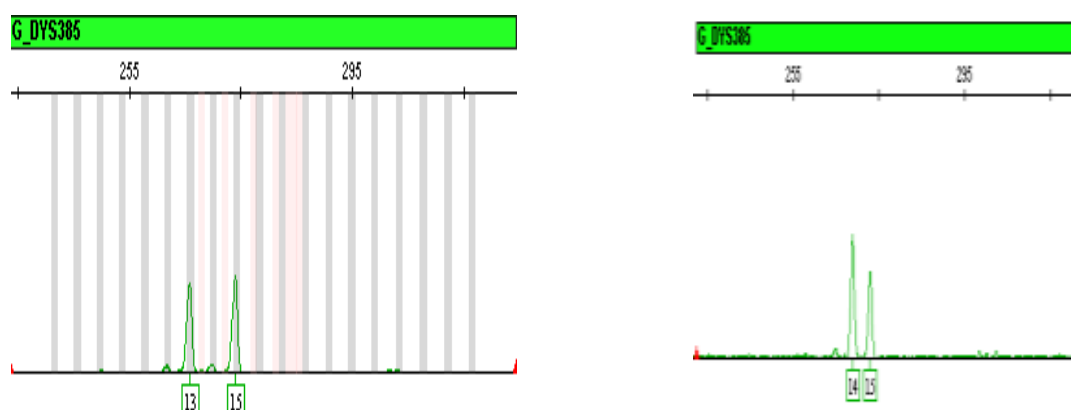
А также у представителей 30 четвероюродных дедов, сыновей, внуков, двоюродных братьев Y-хромосомы DYS576, DYS389I, DYS635, DYS389 II, DYS627, DYS460, DYS458, DYS19, YAGATA\_X4, DYS448, DYS391, DYS456, DYS390, DYS438, DYS392, DYS518, DYS392, DYS518, сравнивались между собой изменения в DYS570, DYS437, DYS385(A-B), DYS449, DYS393, DYS439, DYS481, DYF387S1(1-2) и DYS533 микросателлитные локусы. В результате, обобщив результаты сравнительного анализа, были проверены закономерности перехода из поколения в поколение 3240 локусов. Наблюдалось наличие колебаний в 30 из 17 уровней контролируемых семей. Виды изменчивости, выявленные в наблюдении, обусловлены делением (делением) и присоединением (дупликацией). Изменения происходят за счет локусов DYS576, DYS518 и DYS533. По его словам, в локусе DYS576 наблюдалось 9 изменений, в локусе DYS518-2, а в локусе DYS533-6. В локусах DYS456, DYS389 I, DYS390, DYS19, DYS393, DYS391, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437 и DYS448 не наблюдалась волатильность.

Почти у большинства гаплотипов двоюродных братьев, полученных в результате исследований, наблюдались случаи вариации с множественной (дубликацией) или низкой (делезией) дифференцировкой на одну аллель. Такая ситуация объясняется тем, что Y-хромосома неизменна от деда к сыну, а второй сын подвержен изменению, или (от 1-го или 2-го сына) имеет место состояние мутации в наследственности от сына к внуку.

Специфическая вариабельность локуса DYS576 наблюдалась у 12-летних членов семьи, изученных в исследованиях, то есть изменения наблюдались от отца к сыну в результате делезии от 20 аллеля к 16 аллелю. Такое состояние редко наблюдается на практике. В основном возникновение вариабельности в Y-хромосоме происходит в тех случаях, когда отец старше физиологического возраста и в результате воздействия сильных факторов внешней среды. В этой диссертационной работе были отобраны в основном отцы с физиологическим возрастом.

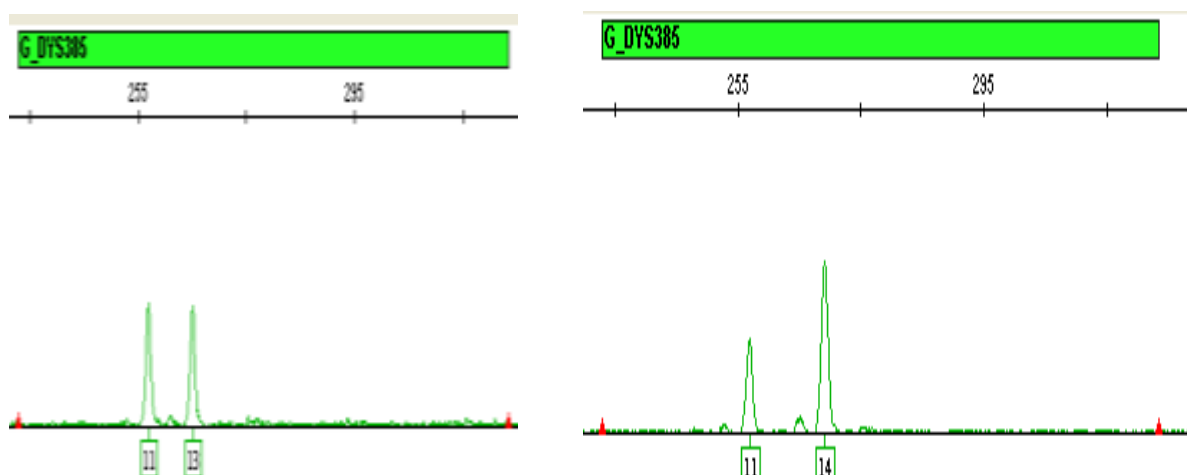
На примере членов семьи 15-го числа также наблюдался специфический мутационный статус в локусе DYS518. 41 аллель у деда менялась на сына в состоянии 40 аллелей, а в свою очередь на второго ребенка сына, эта аллель была наследственной, перенесла увечье.

Согласно точному генеалогическому строению мужчин, принадлежащих к одному и тому же предку, живущему в Зангиатинском районе Ташкентской области, происхождение их отцовского происхождения восходит на 12 поколений к одному предку. По этой причине в нашем исследовании были проверены биологические образцы от 50 членов последних 10–11 поколений семьи, которая существовала сегодня. Согласно результатам исследования, 47 из 50 членов имели генотипы 15, 13, 23, 18, 15, 14, 13–15, 12, 10, 10, 21, 11, 11, 15, 9, 20 и 3 имели 15, 13, Генотипы 23, 18, 15, 14, 14–15, 12, 10, 10, 21, 11, 11, 15, 9, 20 были идентифицированы. Наличие различий объясняется наличием 13 и 14 аллелей в локусе DYS385a / b (рис. 3). Из трех представителей мужской расы, имеющих одинаковое происхождение, 4 поколения восходят к одному и тому же предку.



**Рис.3. DYS385a/b локус 50 мужчин (а-47, б-3), принадлежащих одному предку, живущему в районе Зангиота.**

В то же время, согласно точной генеалогии мужчин, принадлежащих к одной и той же наследственной семье, проживающей в Кибрайском районе Ташкентской области, происхождение их наследственной линии восходит к одному предку 15 поколений назад. По этой причине наше исследование изучало только биологические образцы, взятые у 50 членов семьи из последних 13–14 поколений, которые существуют сегодня. Согласно результатам исследования, 49 из 50 представителей имели генотипы 14, 14, 23, 30, 17, 14, 11–13, 14, 10, 10, 22, 14, 12, 14, 10, 19 (рис. 8), 1. генотипы 14, 14, 23, 30, 17, 14, 11–14, 14, 10, 10, 22, 14, 12, 14, 10, 19 (Dys389i, DYS389II, DYS390, DYS456, DYS19, DYS385a, DYS385b, DYS458, DYS437, DYS438, DYS448, GATA\_X4, DYS391, DYS392, DYS393, DYS439 и DYS635). Наличие различий объясняется наличием аллелей 13 и 14 в локусе DYS385a / b (рис. 4). Разница в возрасте между отцом и сыном, где существовали различия, составляла 45 лет и 6 месяцев. Известно, что средний возраст разницы между отцом и сыном составляет 24-30 лет. Исследования показали, что существует значительная разница в возрасте в парах родитель-сын с выявленной изменчивостью.



**Рис.4. Расположение DYS385a/b 50 мужчин (а-49, б-1), принадлежащие одному и тому же предку, проживающий в районе Кибрай**

В то же время были отобраны казахские мужчины, которые жили в селе Ангреновского района Ташкентской области в течение длительного времени (в течение 4-5 веков) и, как полагают, одного и того же происхождения. Нет никаких определенных фактов относительно структуры генеалогического дерева. Биологические образцы были отобраны и протестированы у 150 членов семьи для экспериментальных исследований. Из них 80 человек с 11 близкородственными индивидуальными генотипами были отобраны для последующего анализа. Индивидуальные 10 видов аллелей в 11 отдельных генотипах наблюдались для изменчивости и 17 видов для обратимой изменчивости аллелей (табл. 1.).

Чтобы прояснить текущую ситуацию, мы определяем приблизительный возраст происхождения общего предка в среднем для 80 человек с 11 отдельными генотипами, выявленными в исследованиях.

Таблица 1.

## Изменчивость

№	Маркеры															Количество	
	DYS456	DYS389-I	DYS390	DYS389-II	DYS458	DYS19	DYS385a/b	DYS393	DYS391	DYS439	DYS635	DYS392	Y_GATA_H4	DYS437	DYS3438		DYS448
1	15	<b>14</b>	25	<b>30</b>	<b>19</b>	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	22	<b>8</b>
2	15	13	25	29	18	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	<b>21</b>	<b>9</b>
3	15	13	25	29	19	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	22	<b>7</b>
4	15	13	25	29	<b>17</b>	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	22	<b>7</b>
5	15	<b>14</b>	25	29	<b>17</b>	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	22	<b>8</b>
6	15	13	25	29	<b>17</b>	16	12; <b>14</b>	13	10	10	21	11	11	14	10	22	<b>9</b>
7	15	13	<b>24</b>	29	18	17	12;13	<b>14</b>	10	10	21	11	11	14	10	22	<b>8</b>
8	15	13	<b>24</b>	29	18	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	22	<b>6</b>
9	15	13	<b>24</b>	29	18	16	12; <b>12</b>	<b>14</b>	10	10	21	11	11	14	10	22	<b>8</b>
10	15	13	25	<b>30</b>	18	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	22	<b>6</b>
11	<b>14</b>	13	25	29	<b>19</b>	16	12;13	13	10	10	21	11	11	14	10	<b>21</b>	<b>4</b>
изменчивости	1	2	3	2	5	0	2	2	0	0	0	0	0	0	0	1	80 17

Для этого мы рассчитываем индивидуальную вариабельность аллелей 10 видов в 11 отдельных генотипах из экспериментальных результатов, основанных на вариабельности 17 видов и обратимой изменчивости аллелей, используя следующую формулу.

$$0,0909(a) = \frac{17(b)}{11(c) * 17(d)}$$

(a) - средняя вероятность изменчивости в локусах, (b) - количество общих аллельных переменных, (c) - количество особей с индивидуальными генотипами от 80 особей и (d) - количество локусов

Учитывая, что вероятность средней изменчивости в приближенных локусах равна 0,0909, мы определяем происхождение приблизительного общего предка для 80 особей ниже.

$$29,83(e) = \frac{0,0909(a)}{0,05188(f)/17(d)}$$

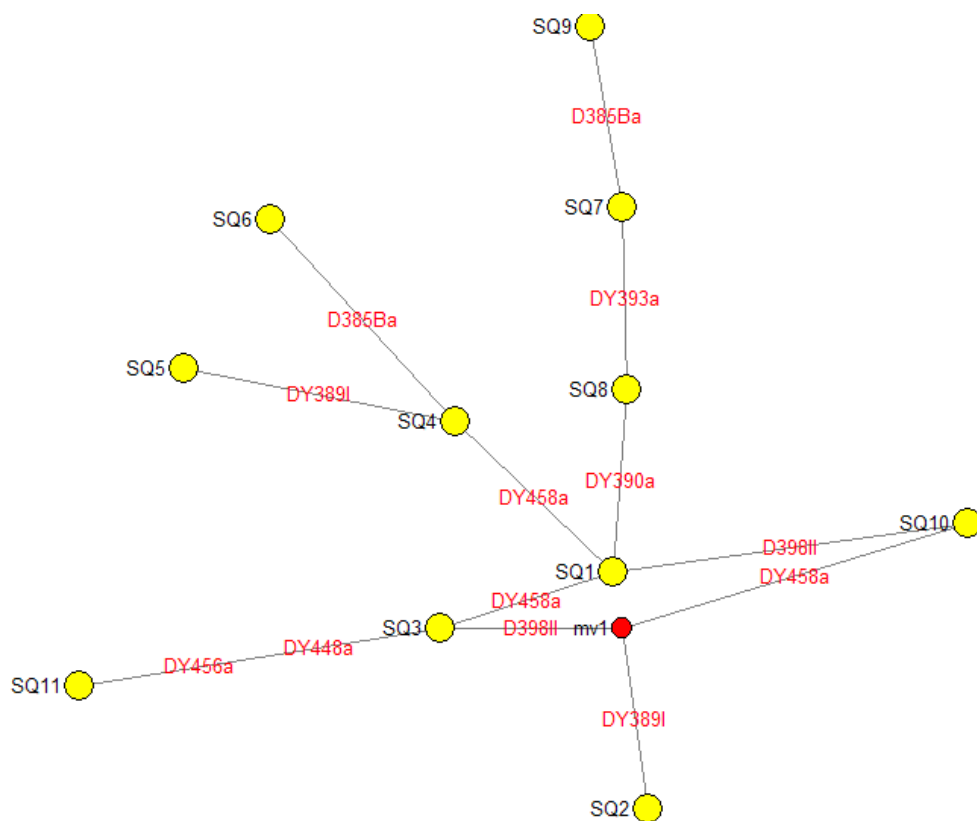
(e) - число приблизительных шагов предшественника, (f) - средняя вероятность различий в генотипах потомства в результате мета-анализа (a) - средняя вероятность изменчивости в локусах, (d) - количество локусов

Окончательный расчет заключается в определении приблизительного возраста общего предка посредством операций с книгами.

$$745 - 895 \text{ ёш оралиғи } (h) = 29,83(e) * 25 - 30 \text{ ёш оралиғи } (g)$$

Это означает, что для 80 обследованных лиц средний возраст общего предка составляет 745–895 лет.

На основе полученных данных нами было построено филогенетическое дерево при помощи программы Network v. 4.6.1.0. (рис. 5)



**Рис.5. Филогенетическое дерево.**

Можно наблюдать, что 80 родственников мужского пола, собранных из Ангрена, были разделены на 5 направлений в схемах филогенетического дерева. Исходя из сложившейся ситуации, 745–895 лет назад, семьи с группами 1–4 и 10 были сформированы на основе семей 1–3 с высокой вероятностью. Можно предположить, что за последние 3-4 века сформировались группы из 5, 6, 7, 8, 9, 11 групп.

## ВЫВОДЫ

1. Была установлена целесообразность использования разнообразия микросателлитных локусов Y-хромосом DYS19, DYS393, DYS391, DYS456, DYS389I, DYS390, DYS635, DYS392, Y GATA H4, DYS437 и DYS448 для составления карты этногенеза в медико–генетической и судебно–генетической практике.

2. Установлена целесообразность использования изменчивости и генетического разнообразия микросателлитных локусов Y-хромосом DYS385a/b, DYS389II, DYS458, DYS439 и DYS438 для составления этнической карты в медико–генетической и судебно–генетической практике.

3. Установлена целесообразность использования изменчивости и генетического разнообразия микросателлитных локусов Y-хромосом DYS576, DYS518 и DYS533 для определения биологического близкого родства по отцовской линии в судебно–генетической практике.

4. Установлено отсутствие целесообразности использования изменчивости и генетического разнообразия микросателлитных локусов Y-

хромосом DYS437, DYS389I, DYS391 и DYS392 в судебно–генетической практике.

5. Показана необходимость учитывания изменчивости микросателлитных локусов Y-хромосом специфичной для каждой семьи (племя, клан, родословная, предок и т.д).

6. Доказано гетерогенное развитие мужского генофонда региона, на основе обобщения полученных результатов исследования полиморфизма Y-хромосомы населения Республики Узбекистан.

**ONE-TIME SCIENTIFIC COUNCIL AT THE SCIENTIFIC COUNCIL ON  
THE ADMISSION OF SCIENTIFIC DEGREES DSc.02/30.12.2019.Tib.50.01  
AT THE INSTITUTE OF IMMUNOLOGY AND HUMAN GENOMICS**  

---

**REPUBLICAN CENTER OF FORENSIC EXPERTISE**

**KURGANOV SARDARXODJA KARIMOVICH**

**DETERMINATION OF THE VARIABILITY OF Y-CHROMOSOMAL  
MICROSATELLITE LOCI CHARACTERISTIC OF THE UZBEK  
POPULATION**

**03.00.03 – Molecular biology. Molecular genetics.  
Molecular biotechnology**

**DISSERTATION ABSTRACT OF THE DOCTOR OF PHILOSOPHY (PhD)  
OF BIOLOGICAL SCIENCES**

**TASHKENT – 2020**

**The theme of the dissertation of the Doctor of Philosophy (PhD) was registered by the Supreme Attestation Commission of the Cabinet of Ministers of the Republic of Uzbekistan B2019.1.PhD/B265**

The dissertation has been prepared at the Republican Center of Forensic Expertise.

The abstract of the dissertation was posted in three (Uzbek, Russian, English (resume) languages on the website of the Scientific Council at (www.immunology.uz) and on the website of «ZiyoNet» information-educational portal at (www.ziynet.uz).

**Scientific advisor:** **Mukhamedov Rustam Sultanovich**  
Doctor of biological sciences, professor

**Official opponents:** **Buriev Zabardast Tojiboevich**  
Doctor of biological sciences  
**Turdikulova Shaxloxon Utkurovna**  
Doctor of biological sciences, professor

**Leading organization:** **National University of Uzbekistan**

The defense of the dissertation will take place on «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 2020 at \_\_\_\_\_ o'clock at the meeting of the scientific council DSc.02/30.12.2019.Tib.50.01 at the Institute of immunology and human genomics (Address: 100060, Tashkent, Academician Y. Gulyamov str., 74. Tel / Fax: (99871) 233-08-55, e-mail: immunologiya@qip.ru)

The dissertation has been registered at the Information Resource Centre of the Institute of immunology and human genomics (registered for the number \_\_\_\_\_) (Address: 100060, Tashkent, Academician Y. Gulyamov str., 74. Tel / Fax: (99871) 233-08-55)

Abstract of the thesis sent out on «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 2020 y.  
(Mailing report number \_\_\_\_\_ on «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 2020 y).

**T.U. Aripova**  
Chairman of the Scientific Council awarding scientific degrees, Doctor of Medical Sciences, Professor, Academician

**Z.S. Kamalov**  
Scientific secretary of the Scientific Council awarding scientific degrees, Doctor of Medical Sciences, Professor

**U.P. Nabieva**  
Chairman of the Academic seminar under the Scientific Council awarding scientific degrees, Doctor of Medical Sciences



## INDRODUCTION (abstract of the PhD thesis)

**The aim of the research work** is to describe the structure of the gene pool of Uzbek population based on the genetic diversity and variability of microsatellite loci of their Y-chromosome.

**The object of the research** are the blood and saliva samples collected from 1,100 representatives of male population from all regions of the Republic of Uzbekistan, including 100 from Tashkent, Ferghana – 100, Andijan – 100, Namangan – 50, Syr Darya – 50, Jizzakh – 100, Samarkand – 100, Kashkadarya – 100, Surkhandarya – 50, Bukhara – 100, Navoi – 50, Khorezm – 100 and from the Republic of Karakalpakstan – 100. The data obtained in the expert practice of the «Forensic biological examination of human DNA» laboratory from 150 pairs of father-son, 30 pairs of grandfather–father–son–cousin, as well as 4 large family pedigrees living in the Tashkent region (the first family: Zangiata district – 50 representatives, the second family: Kibray district – 50 representatives, the third family: Angren district – 150 representatives, and the fourth family: the city of Chirchik – 200 representatives) have also been taken.

**The scientific novelty of the research** is as follows:

For the first time in the Republic of Uzbekistan, the genetic diversity of 17 Y-chromosome polymorphic loci was studied with full coverage.

For the first time in the Uzbek population of representatives of father and son, representatives of grandfather-father-son and cousin, as well as family members with a long ancestral tree on the paternal line, the variability of polymorphic loci of the Y-chromosome that occurs between generations was revealed.

A system of statistical assessment of genetic diversity and probability of variability of Y-chromosome polymorphic markers of the Y-chromosome in men living in Uzbekistan, in determination of kinship by generation of the biological father in the forensic genetic examination has been developed.

A system of statistical estimation of genetic diversity and probability of variation of Y-chromosome polymorphic loci in determining biological paternal kinship has been developed in the practice of forensic genetic expertise.

**Implementation of the research results.** Based on the obtained results on the determination of the variability of Y-chromosomal microsatellite loci characteristic for the Uzbek population:

approved the methodical recommendation titled «Method of the determination of ethno-genetic and ethnic origin, taking into account genetic diversity and variability in microsatellite polymorphic loci of Y-chromosome» (Certificate of the Ministry of Health No. 8n-r/55 from 14.02.2020 y.). The implementation of this guidelines in the process of conducting medical–genetic and forensic genetic examinations has allowed to improve the accuracy of the results and increase the level of validity of the conclusions generated for business.

scientific results obtained during the development of modern molecular-genetic methods for the determination of ethnogenetic and ethnic origin has been implemented to the healthcare system, including into the practice at the Republican scientific–practical centre of forensic medical examination, as well as at the

Republican Institute of Hematology and research of blood transfusion (directory of the Ministry of Health № 8n/38 dated 28 February 2020). It is established that the methodological recommendation can be used as a course of lectures on scientific and practical research in the field of biology, medicine and history, as well as professional development and training of bachelors and masters. In addition, the approach and methods outlined in the guidelines have served to enrich the methodological base for conducting biomedical, medical and genetic research.

**Structure and volume of the dissertation.** The dissertation consists of an introduction, four chapters, a conclusion, a list of references, and applications. The volume of the thesis is 111 pages.

**ЭЪЛОН КИЛИНГАН ИШЛАР РЎЙХАТИ**  
**СПИСОК ОПУБЛИКОВАННЫХ РАБОТ**  
**LIST OF PUBLISHED WORKS**

**I бўлим (I часть; I part)**

1. Курганов С.К. Асимптотическое поведение траекторий эволюции STR локусов аллелей в генофонде узбекской национальности // Ўз МУ хабарлари журнали. 2013, №4/2, бетлар 108-111. (03.00.00; №9).

2. Kurganov S.K., Axmedova D.Sh., Normatov A.E., Tosheva D.M. Analysis of Mutation Rate at 27 Y-STR Loci in «Grandfather/Father/Sons» Pairs from Uzbekistan Population // International Journal of Genetic Engineering, 2018 6(1), pp. 1-3. DOI: 10.5923/j.ijge.20180601.01 (03.00.00; №11).

3. Kurganov S.K. Evolutionary Operator for Calculating the Frequency of Occurrences of Alleles of STR Loci of the Following Generations, Taking into Account Mutations // Modeling of Artificial Intelligence, 2018, 5(1): 29-37. DOI: 10.13187/mai.2018.1.29. GIF Global Impact Factor-0.453, OAJI Open Academic Journals Index-0.156.

4. Курганов С.К., Ахмедова Д.Ш., Тошева Д.М., Норматов А.Э. // Ўзбек Популяциясида Y–Хромосома Микросателлит локусларига хос бўлган ўзгарувчанликларни ўрганиш. Вестник ТМА № 2, 2019. –С. 99–105. (03.00.00; №16)

**II бўлим (II часть; II part)**

5. Курганов С.К., Изменения частоты str–локусов аллелей в генофонде коренного населения Узбекистана // БИОЛОГИЯ – НАУКА XXI ВЕКА: 15–я Международная Пущинская школа– конференция молодых ученых (Пушино, 18 – 22 апреля 2011 г.). Сборник тезисов. –С.213–214.

6. Курганов С.К., Ахмедова Д.Ш., Икрамов А.А., Рахматуллаев Н.Н., Норматов А.Э., Филатова В.А., Мухамедова С.Ю., Тошева Д.М., Значение расчета общего предка по мужской линии для решения задач судебно генетической экспертизы // БИОЛОГИЯ – НАУКА XXI ВЕКА: 16–я Международная Пущинская школа– конференция молодых ученых (Пушино, 16 – 21 апреля 2012 г.). Сборник тезисов. –С.80–81.

7. Курганов С.К., Ахмедова Д.Ш., Икрамов А.А., Норматов А.Э., Мухамедова С.Ю., Тошева Д.М., Сайтова Н.С., Пулатов О.Р., Ахмедов Б.Б., Рузиев А.А., Расчет скорости мутации у коренного мужского населения г. Ташкента // БИОЛОГИЯ – НАУКА XXI ВЕКА: 17–я Международная Пущинская школа– конференция молодых ученых (Пушино, 21 – 26 апреля 2013 г.). Сборник тезисов. –С.67–68.

8. Курганов С.К., Икрамов А.А., Ахмедова Д.Ш., Норматов А.Э., Филатова В.А., Мухамедова С.Ю., Тошева Д.М., Сайтова Н.С., Пулатов О.Р., Ахмедов Б.Б., Рузиев А.А. Метод расчета вероятности родства с учетом микросателлитного локуса, подвергнутого мутации // Современное состояние и перспективы развития судебно-экспертной деятельности в Узбекистане-

международная научно-практическая конференция (Ташкент, 19-20 ноября 2013 г.). Сборник статей. –С.86-87.

9. Курганов С.К., Ахмедова Д.Ш., Мухамедова С.Ю., Ахмедов Б.Б., Моделирование картины variability у организмов с диплоидным набором хромосом. // Республика ёш олимлари илмий-амалий конференцияси. Маъруза тезислари тўплами, Тошкент, 2014 йил 18 декабрь. –С.127–128.

10. Курганов С.К., Ахмедова Д.Ш., Сайтова Н.С., Расчет возраста общего предка по мужской линии. //Республика ёш олимлар илмий-амалий конференцияси. Маъруза тезислари тўплами, Тошкент, 2014 йил 18 декабрь. –С.127.

11. Курганов С.К., Ахмедова Д.Ш., Филатова В.А., Изучение скорости мутации в микросателлитных локусах в практике экспертизы днк человека. //Республика ёш олимлар илмий-амалий конференцияси. Маъруза тезислари тўплами, Тошкент, 2014 йил 18 декабрь. –С.128–129.

12. Kurganov S, Muxamedov R, Axmedova D, Filatova V, Akhmedov B., Estimation of the Y-Chromosomal Short Tandem Repeat (Y-STR) Mutation Rates in Uzbekistan // J Genet Mutat Vol 1. - No 1. June 2018: pp11–14.

13. Kurganov S, Muxamedov R, Axmedova D, Filatova V, Akhmedov B., Genetic Polymorphisms at 17 Y-STR loci in Uzbek Population // Peer Re J Foren & Gen Sci 1(5)–2018.PRJFGS.MS.ID.000122.

14. Курганов С.К., Ахмедова Д.Ш., Тошева Д.М., Норматов А.Э., Сайтова Н.С. Микросателлитный Полиморфизм Y-Хромосомы и анализ ее асимптотического поведения в популяции Узбекистана // Илм-фан ва инновацион ривожланиш. – 2018.– №3.–С.76–81.

15. Kurganov S.K. Y-chromosomal microsatellite mutation rates: Differences in mutation rates between and within loci // International Congress on Structural Biochemistry, Stem Cells and Molecular Biology., August 5-6, 2019, Singapore – p.596

16. Kurganov S.K. Evolutionary operator for calculating the frequency of occurrences of many allelic variants of the genes HLA, STR, and Y-STR loci // The 28<sup>th</sup> Congress of the international society for forensic genetics 9 – 13 September 2019. Prague Congress Centre, the Czech Republic., -p. 550.

17. Курганов С.К., Ахмедова Д.Ш., Норматов А.Э., Тошева Д.М., Сайтова Н.С., Ахмедов Б.Б., Пулатов О.Р., Рузиев А.А. Y-хромосома микросателлит локусларига хос бўлган ўзгарувчанликларни ота-ўғил жуфтликларига текшириш // Материалы конференции «Современные проблемы генетики, геномики и биотехнологии», Ташкент. 16 мая 2019 г.- С.288-289.

18. Курганов С.К., Солиев А.Б. Генетическое ассоциативное исследование роли полиморфизма С677Т гена MTHFR при мужском бесплодии // Материалы конференции «Современные проблемы генетики, геномики и биотехнологии», Ташкент. 16 мая 2019 г. –С.289-290.

19. Курганов С.К., Ахмедова Д.Ш., Тошева Д.М., Норматов А.Э., Сайтова Н.С., Ахмедов Б.Б., Пулатов О.О., Рузиев А.А. Эркаклар бепуштлиги

хавфини Y-хромосомаси микросателлит ва azf генлари ўзгарувчанликларида текшириш // Материалы конференции «Современные проблемы генетики, геномики и биотехнологии», Ташкент. 16 мая 2019 г. –С.291-292.

20. Курганов С.К. Y-хромосома микросателлит полиморф локусларидаги генетик хилма-хиллик ҳамда ўзгарувчанликларни инобатга олиб, этногенетик ва этник келиб чиқишни аниқлаш усули // Услубий тавсиянома. - Ташкент. 2020. -31 б.

Автореферат «Nazariy va klinik tibbiyot jurnali» журнали таҳририятида таҳрирдан ўтказилиб, ўзбек, рус ва инглиз тилларида матнлар ўзаро мувофиқлаштирилди.

18.11.2020 йилда босмага рухсат берилган.  
Бичими 84x60 1/16 “Times New Roman” гарнитураси  
рақамли босма усулида босилди.  
Шартли босма табоғи 2,875. Адади 60. Буюртма №9

“Dilorom Biznes” масъулияти чекланган жамияти.  
100011, Тошкент шаҳри, Навоий кўчаси, 30