

Интернет-база данных для оценки частот встречаемости аллелей полиморфных локусов ДНК в российской популяции

Барков И.Ю., Бахарев В.А., Ефремов И.А., Иванов П.Л.

ГУ Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии РАМН, Москва, ул. Опарина, д. 4. E-mail: barkov@genetics.ru,
Российский центр судебно-медицинской экспертизы МЗ РФ, Москва, ул. Пятницкая, 1/2
ГНЦ РФ ГосНИИгенетика, Москва, Дорожный проезд, д. 1

Одной из основных проблем проведения молекулярно-генетических исследований при определении индивидуализирующих признаков человека на уровне геномной ДНК (как у родившихся детей, так и на различных стадиях внутриутробного развития) является вопрос интерпретации полученных в ходе исследования результатов. Особенно остро эта проблема стоит при проведении генетических исследований в случаях спорного отцовства/материнства, когда в большинстве случаев не вызывают сомнений лишь результаты в случаях исключения. Рассчитываемые параметры (индекс отцовства, вероятность отцовства и другие) основываются на популяционных частотах встречаемости выявленных у исследуемых индивидуумов аллелей. Однако имеющиеся подобные данные по российской популяции носят разрозненный характер, и большинство лабораторий вынуждено использует для расчетов либо данные по популяциям других стран, либо опубликованные ранее в литературе данные по незначительным выборкам из российской популяции.

С целью повышения точности вероятностных расчетов при проведении генетических исследований нами разработана интернет-база данных (см. www.224.ru), позволяющая объединить получаемые в различных российских лабораториях данные в единый реестр. Разработанные при создании базы данных подходы позволяют сохранять авторские права лабораторий и их конкретных сотрудников на полученные результаты при объединении результатов в общую базу данных. Введение информации возможно как с помощью on-line интернет-интерфейса, так в автоматизированном режиме из стандартных источников (например, текстовых файлов, файлов различных баз данных и т.п.). В настоящее время в базе представлена информация о 35 полиморфных локусах, которые наиболее широко применяются в лабораториях России и СНГ:

ApoB, CD4, CSF1PO, CYAR04, D13S317, D16S539, D17S5, D19S253, D1S111, D1S80, D3S1358, D6S366, D7S8, D7S820, D8S1179, DQA1, DQB1, DRB1, F13A01, F13B, FESFPS, GC, GYPA, HBG, HPRTB, IL1RN, IgH, LDLR, LPL, PAM, RB1, TH01, TPOX, vWA, vWFI.

Вывод данных осуществляется в виде таблиц и графиков с указанием числа гомозигот и гетерозигот, общего числа обследованных по данному локусу ДНК генетически независимых образцов, частот конкретных аллелей. Предусматривается возможность вывода информации с изменением различных параметров запроса: вывод данных только по лицам данной национальности, вывод данных только по определенному региону и т.д.

Связь полиморфизмов генов OAS3 и PKR с восприимчивостью человека к flavivirusным заболеваниям

Бархаш А.В.¹, Сивкова Е.П.¹, Кобзев В.Ф.¹, Михайлова С.В.¹, Юдин Н.С.¹, Пилипенко П.И.²,
Богданова Ю.О.², Ромащенко А.Г.¹, Воевода М.И.^{1,3}

¹ – Институт цитологии и генетики СО РАН, 630090, Новосибирск, просп. акад. Лаврентьева, д. 10. E-mail: barkhash@rambler.ru

² – НГМА, 630091 Новосибирск, Красный пр., д. 52

³ – ГУ НИИ терапии СО РАМН, 630118 Новосибирск, ул. Бориса Богаткова, д. 175/1

Предрасположенность человека к определенной вирусной инфекции зависит от сочетания полиморфных вариантов значительно числа генов. В данной работе исследовали возможность существования связи однонуклеотидных полиморфизмов двух генов-кандидатов, являющихся ключевыми звеньями в запускаемом интерфероном каскаде реакций – олигоаденилатсинтетазы 3 OAS3 (C1314T (I438I), экзон 6, rs2285932) и протеинкиназы PKR (A/G, интрон 3, rs2287350), с восприимчивостью/резистентностью человека