

## **О ПРИМЕНЕНИИ ЛОКУСОВ X- И Y-ХРОМОСОМ ДЛЯ ДОСТОВЕРНОГО УСТАНОВЛЕНИЯ ПОЛОВОЙ ПРИНАДЛЕЖНОСТИ БИОЛОГИЧЕСКИХ СЛЕДОВ ЧЕЛОВЕКА**

Аннотация: В статье рассмотрены случаи экспертного применения различных генетических маркеров, позволяющих достоверно устанавливать половую принадлежность биологических следов человека. Показана ограниченность традиционной схемы исследования STR-локусов.

Abstract: The article deals with the cases of expert application of various genetic markers that allow to reliably determine the sex of human biological traces. The limitation of the traditional scheme of studying STR-loci is shown.

Ключевые слова: судебно-генетическая экспертиза, Amelogenin, SRY.

Keywords: Forensic DNA investigation, Amelogenin, SRY.

Одним из основных вопросов, решаемых судебно-генетической экспертизой, является установление половой принадлежности биологических следов человека [1]. Ответ на вопрос «Является ли лицо – источник биологического объекта мужчиной или женщиной?» содержит существенную поисковую информацию. От степени ее достоверности может зависеть успех расследования и раскрытия преступления.

Общеизвестно, что генетический пол человека обуславливается половыми хромосомами X и Y. Наличие у лица двух X-хромосом соответствует женскому полу, а наличие X- и Y-хромосом – мужскому.

В подавляющем большинстве случаев первичные и вторичные половые признаки или фенотип лица соответствуют его генетическим признакам или кариотипу. Таким образом, для установления половой принадлежности биологических следов человека следует провести исследование ДНК, задачей которого является выявление специфичных последовательностей X- и Y-хромосом. При выявлении последовательностей Y-хромосомы можно утверждать о присутствии в исследуемом биологическом объекте ДНК мужчины, X-хромосомы – ДНК женщины.

В экспертной практике для установления половой принадлежности биологических следов традиционным является исследование гена Amelogenin, кодирующего белок зубной эмали и располагающегося на половых хромосомах [2]. Последовательности гена Amelogenin X- и Y-хромосом имеют сходство на уровне 89 % [3], что принципиально позволяет различать специфичные последовательности X- и Y-хромосом в рамках одного исследования. Кроме этого, последовательности экзонов 2–6 являются высококонсервативными, что обуславливает высокую вероятность получения стабильных и достоверных результатов исследования.

Исследуемые в экспертной практике последовательности гена Amelogenin X- и Y-хромосом различаются по длине на 6 или 3 п.о. в зависимости от исследуемого участка. Исследование последовательностей гена Amelogenin является общепризнанным стандартом, поэтому праймеры для их синтеза включены во многие коммерческие наборы реагентов для исследования STR-локусов ДНК человека.

Несмотря на высокую консервативность последовательностей гена Amelogenin, не исключена вероятность возникновения однонуклеотидных замен в области посадки праймеров, а также делеция последовательностей всего локуса, что приводит к невозможности выявить ту половую хромосому, которая содержит мутационные изменения. Отсутствие сигнала X-хромосомы, как правило, не оказывает влияния на правильность определения пола. Отсутствие же сигнала Y-хромосомы приводит к ошибочному решению о происхождении объекта от лица женского генетического пола, хотя фактически Y-хромосома присутствует. Вероятность встречаемости такого «нулевого» аллеля локуса Amelogenin Y-хромосомы зависит от популяции и может быть более 8 % [4].

В экспертной практике лабораторий анализа ДНК экспертно-криминалистических подразделений территориальных органов МВД России периодически происходит ложное установление половой принадлежности при проведении исследования лишь одного локуса Amelogenin. В этих случаях возникает необходимость дополнительного исследования локусов X- и Y-хромосом для достоверного установления половой принадлежности биологических следов, что замедляет и удорожает проведение исследования.

Для компенсации ошибок определения пола наиболее современные коммерческие наборы реагентов содержат праймеры, позволяющие выявлять дополнительные локусы Y-хромосомы, например DYS391, Yindel [5]. Их применение значительно повышает достоверность установления половой принадлежности биологических следов человека и гарантированно компенсирует любые однонуклеотидные замены в области посадки праймеров для синтеза последовательностей гена Amelogenin, а также делецию последовательностей всего локуса Amelogenin.

Однако не во всех случаях такая компенсация является гарантией верного установления фенотипического пола.

В экспертной практике лабораторий анализа ДНК экспертно-криминалистических подразделений территориальных органов МВД России выявлено несколько случаев ошибочного установления половой принадлежности при проведении исследования локуса Amelogenin и компенсирующих локусов DYS391, Yindel.

В соответствии с научными данными мужской фенотип определяется не присутствием в генотипе Y-хромосомы, а наличием и работоспособностью гена SRY [6]. В норме этот ген локализован на Y-хромосоме вблизи псевдоаутосомного участка. В результате некорректного мейоза возможна транслокация этого гена на X-хромосому и лицо с кариотипом XX развивается с мужскими репродуктивными органами, а также вторичными половыми

признаками. Столь существенное влияние гена SRY на половую принадлежность определяет необходимость внедрения его исследования в экспертную практику.

Представляется, что при применении традиционной схемы исследования STR-локусов, кроме дополнительного анализа области гена SRY, в исследование следует включить также локусы X-хромосомы с высоким уровнем гетерозиготности. В этом случае выявление последовательностей гена SRY в совокупности с установлением гомозиготных профилей локусов X-хромосомы будет соответствовать мужскому полу, а выявление лишь гетерозиготных профилей X-хромосомы – женскому.

Реже мутационные нарушения в гене SRY приводят к развитию женского фенотипа у лица с кариотипом XY. Достоверное установление половой принадлежности биологических следов человека в подобных случаях невозможно при применении традиционной схемы исследования STR-локусов.

Будущее исследований по определению половой принадлежности биологических следов, очевидно, связано с методами NGS, которые позволят более полно и надежно исследовать кодирующие области ДНК. Это будет способствовать повышению достоверности корреляции устанавливаемых генетических признаков лица с его фенотипом.

#### Список литературы

1. Пименов М.Г., Культин А.Ю., Кондрашов С.А. Научные и практические аспекты криминалистического ДНК-анализа: Учебное пособие. – М.: ГУ ЭКЦ МВД России, 2001.
2. Wright J.T. The molecular etiologies and associated phenotypes of amelogenesis imperfecta. *Am J Med Genet* (2006) A 140: 2547–2555.
3. Nakahori Y., Takenaka O., Nakagome Y. A human X-Y homologous region encodes «Amelogenin». *Genomics* (1991) 9: 264–269.
4. Santos F.R., Pandya A., Tyler-Smith C. Reliability of DNA-based sex tests. *Nat Genet* (1998) 18: 103.
5. GlobalFiler PCR Amplification Kit User guide. Thermo Fisher Scientific Inc. 2016.
6. Butler E., Li R. Genetic Markers for Sex Identification in Forensic DNA Analysis. *J Forensic Investigation*. 2014;2(3): 10.