

ГЕНЕТИЧНЕ РІЗНОМАНІТТЯ В УКРАЇНІ

^{1,2}Олексик Т.Х., ¹Вольсбергер В.В., ^{1,2}Щубелка Х.М., ²Гасинець Я.С., ³Олексик О.Т.

¹*Оклендський університет, факультет біологічних наук
Лайбрері драйв, 118, Рочестер, штат Мічиган, 48309, США*

²*ДВНЗ «Ужгородський національний університет», біологічний факультет
вул. Волощина, 32, м. Ужгород, Закарпатська область, Україна*

³*ДВНЗ «Ужгородський національний університет», медичний факультет
пл. Народна, 1, м. Ужгород, Закарпатська область, Україна*

Вивчення генетичного складу населення Східної Європи, зокрема України, представляє неабиякий науковий інтерес та є надзвичайно важливим з точки зору майбутніх епідеміологічних, клінічних та історичних досліджень, оскільки населення України досі не було включено в жодні масштабні генетичні проєкти.

Метою дослідження було вивчити і опублікувати дані повногеномних послідовностей людей, які походять з території сучасної України та забезпечити перехресну перевірку даних повногеномного секвенування та генотипування отриманих за допомогою різних технологій.

У 97 осіб було відібрано зразки ДНК з попереднім анкетуванням та наданням інформованої згоди. Учасники представляли більшість регіонів України та надали згоду на оприлюднення геномних даних. Повногеномне секвенування виконувалось на секвенаторі BGISEQ-500, генотипування за допомогою чіпа Illumina GWAS. Дані 86 зразків були перехресно валідовані за допомогою цих двох

технологій і додатково посилалися на один зразок з когорти, який був повторно секвенований на апараті Illumina NovaSeq6000 S4 при високій глибині зчитування геному.

87,9% варіантів, викликаних BGISEQ-500, також були виявлені платформою Illumina. Нами встановлено локалізацію та частоти більше 13 мільйонів унікальних варіантів у популяції українців, багато з яких мають функціональне та медичне значення. Близько 3,7% цих алелей (478 000) є новими геномними однонуклеотидними поліморфізмами, які ніколи раніше не були зареєстровані в базі даних gnomAD. Аналіз загалом виявив таку кількість унікальних мутацій (тих, які зустрічаються лише один раз, незалежно від частоти в популяції): 43892 доброякісних, 189 патогенних або ймовірно патогенних варіантів, а також 20 захисних або ймовірно захисних алелів, які опубліковані в базі ClinVar. Кожна особа в цьому дослідженні в середньому має 19 патогенних і 12 захисних мутацій, а також 18997 доброякісних мутацій.

Отримані результати свідчать про те, що унікальне генетичне різноманіття українського населення сформувалося за допомогою еволюційних та демографічних факторів, що не варто ігнорувати в майбутніх генетичних та біомедичних дослідженнях. Ці дані надають доступ до публічної інформації про нові, ендемічні та медично значимі алелі в населення сучасної України.