

Генетическая Эпидемиология в Популяциях Человека

Казима Б. Булаева

ОСНОВНЫЕ ВОПРОСЫ КУРСА:

1. Проблемы и перспективы ГЭ в популяциях человека
 - ГЭ исследования в изолированных популяциях человека



Проблемы и перспективы ГЭ в популяциях человека

Что такое популяция человека с точки зрения генетики и какие популяции человека важны для генетико-эпидемиологических исследованиях?



Проблемы и перспективы ГЭ в популяциях человека (продолжение)

Классификация популяций зависит от предмета исследования. Для ГЭ важным является разделение популяций по исторически сложившейся демографической структуре и брачным связям в них.



Проблемы и перспективы ГЭ в популяциях человека (продолжение)

Предельно аутбредными популяциями
являются современные большие города типа
Москва или Нью-Йорк, которые представляют
собой даже не популяцию, а конгломерат
сообществ.



Проблемы и перспективы ГЭ в популяциях человека (продолжение)

Предельно изолированными являются как
правило малые популяции- *изоляты*,
характеризующиеся относительно стабильным
во времени малым тотальным объемом,
строгой эндогамией и инбридингом.



Проблемы и перспективы ГЭ в популяциях человека (продолжение)

Изоляты человека сохранились у
малочисленных народов мира, обитающих как
правило на краях Ойкумены в экстремальной
среде – на Крайнем Севере, в пустынях, в
высокогорных районах. Они называются
первичными [Neel, 1992].



ГЭ исследования в изолированных
популяциях человека

Эффективным подходом в ГЭ

служит поиск изолятов с высокой
агрегацией одного конкретного вида
комплексных заболеваний.



ГЭ исследования в изолированных популяциях человека (продолжение)

Одни изоляты могут превосходить по частоте проявления определенного типа заболевания другие, где данное заболевание может встречаться достаточно редко.



ГЭ исследования в изолированных популяциях человека (продолжение)

Эффективность таких изолятов для ГЭ и картирования генов заболеваний связана также с тем, что историческое развитие их происходит в стабильных условиях среды. Это способствует снижению роли факторов пенетрантности и фенкопий, затрудняющих установление генов подверженности заболеванию при анализе сцепления.

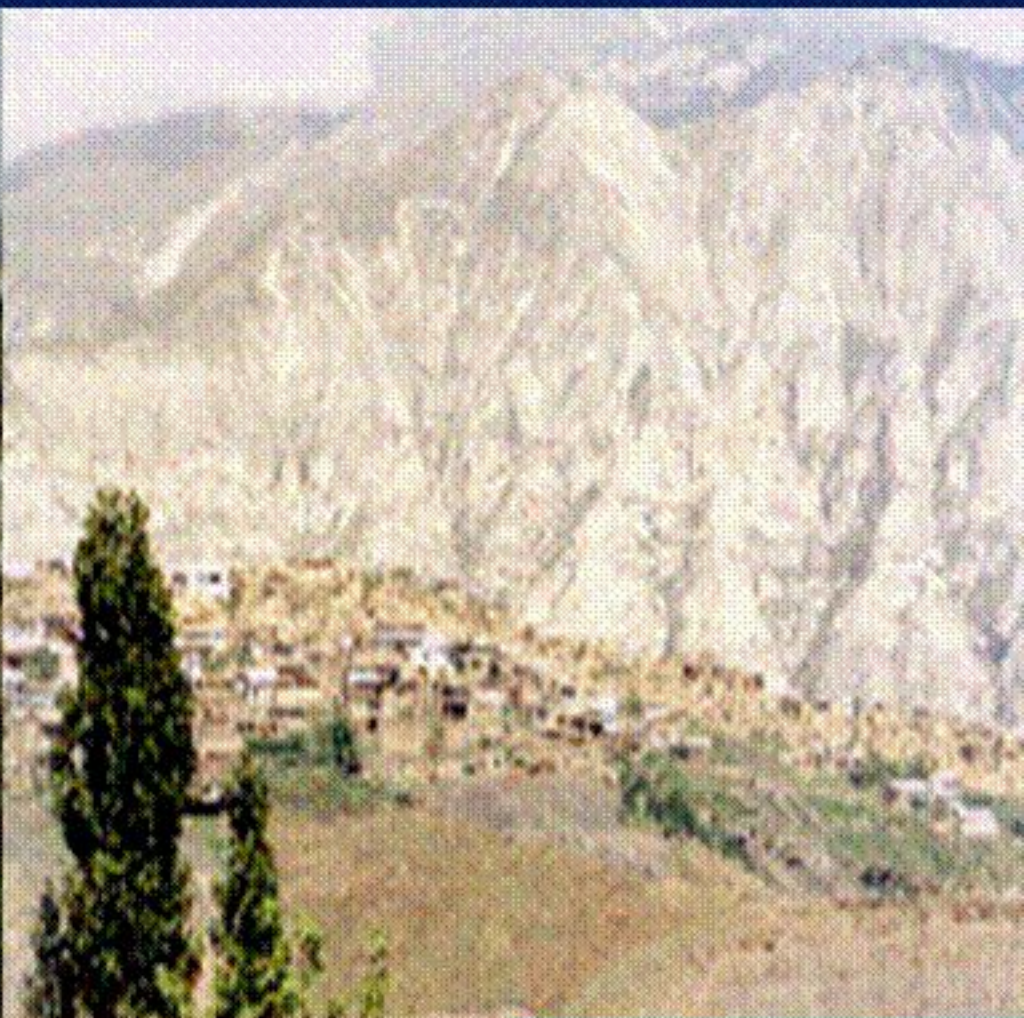
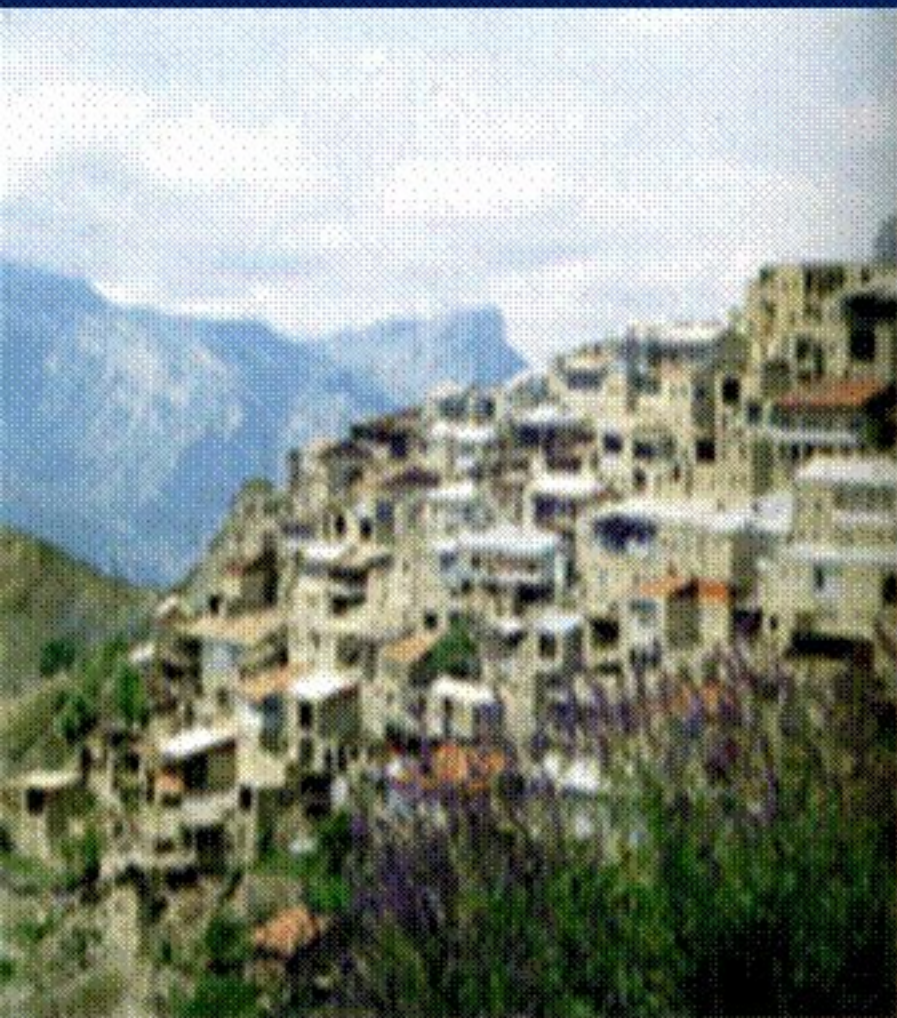


Почему интересны Дагестанские изоляты для генетических исследований?

Кавказские горы, расположенные
между Черным и Каспийским морями,
исторически являлись главным коридором
продвижения с момента экспансии
Человека Современного.



Типичные условия жизни горцев Дагестана



Почему интересны Дагестанские изоляты для генетических исследований? (продолжение)

Ряд исследователей показали, что Кавказские этнические популяции не являются частью клина частот генов, простирающихся от Анатолии через Европу к Северо-западу [Barbujani et al, 1994]. Это отражает, что они не потомки Неолитических фермеров, чья экспансия по Европе является ответственной за указанный клин частот генов.





Почему интересны Дагестанские изоляты для генетических исследований? (продолжение)

Сегодняшние этнические группы Кавказа характеризуются высочайшей культурной и лингвистической дифференциацией на маленькой географической территории.

Дагестан среди них отличается самой высокой этнической подразделенностью.



Почему интересны Дагестанские изоляты для генетических исследований? (продолжение)

–В наших исследованиях показано, что изолятом в Дагестане служит один аул и что эти изоляты относятся к «первичным». Они развивались от небольшого числа родоначальников и характеризовались стабильной численностью во времени и ограниченной миграцией генов.



Наши научные экспедиции



Почему интересны Дагестанские изоляты для генетических исследований? (продолжение)

Археологи показали, что эти этнические группы
в высокогорье существовали более 10,000 лет.

Множество народов Дагестана являются одно-
аульными (1 язык=1 аул) и отличаются
уникальным искусством, национальными
костюмами и традициями.



