



# ГЕНЕТИКА, ГЕНОМИКА ВА БИОТЕХНОЛОГИЯНИНГЗА МОНАВИЙ МУАММОЛАРИ

Республика илмий анжумани  
2017 йил 18-20 май



## СОВРЕМЕННЫЕ ПРОБЛЕМЫ ГЕНЕТИКИ, ГЕНОМИКИ И БИОТЕХНОЛОГИИ

Республиканская научная конференция  
18-20 мая 2017 года

Ташкент

**ЎЗБЕКИСТОН РЕСПУБЛИКАСИ ФАНЛАР АКАДЕМИЯСИ  
ГЕНОМИКА ВА БИОИНФОРМАТИКА МАРКАЗИ**

**ГЕНЕТИКА, ГЕНОМИКА ВА  
БИОТЕХНОЛОГИЯНИНГ ЗАМОНАВИЙ  
МУАММОЛАРИ**

**РЕСПУБЛИКА ИЛМИЙ АНЖУМАНИНИНГ ТЕЗИСЛАР  
ТЎПЛАМИ**

**18 май 2017 йил**

**\*\*\***

**АКАДЕМИЯ НАУК РЕСПУБЛИКИ УЗБЕКИСТАН  
ЦЕНТР ГЕНОМИКИ И БИОИНФОРМАТИКИ**

**СБОРНИК ТЕЗИСОВ  
РЕСПУБЛИКАНСКОЙ НАУЧНОЙ КОНФЕРЕНЦИИ**

**СОВРЕМЕННЫЕ ПРОБЛЕМЫ ГЕНЕТИКИ,  
ГЕНОМИКИ И БИОТЕХНОЛОГИИ**

**18 мая 2017 года**

**Ташкент – 2017 год**

является отбор трансформированных растений во время получения трансгенных растений. Применение генов устойчивости к антибиотикам в трансгеномике позволяет быстро и эффективно определить трансгенные клетки, ткани или растения. В настоящее время генно-инженерные сельхозкультуры выращиваются на площади около 180 млн. гектаров по всему миру и практически все они содержат гены устойчивости к антибиотикам. Тем не менее, в последние годы имеется тенденция по получению трансгенных растений, не содержащих в своем геноме гены устойчивости к антибиотикам.

Имеются различные подходы по созданию безмаркерных трансгенных растений, и в основном все они трудоемкие и дорогостоящие. Более простым методом является скрининг популяции созданных растений с помощью молекулярного анализа. В больших популяциях растений в результате расщепления могут появиться природные генотипы, не содержащие данный ген. С помощью ПЦР-анализа можно обнаружить их, и потом размножить их семена и получить генно-инженерные сорта без содержания этого гена.

В Центре геномики и биоинформатики АН РУз с помощью технологии РНК-интерференции разработаны высококачественные генно-инженерные сорта хлопчатника серии Порлок. Данные сорта несут в своем геноме векторную конструкцию pHellsgate-8::РНУА1, содержащую ген устойчивости к антибиотикам канамицину.

Целью данной работы было поиск среди популяций сортов Порлок генотипов, не содержащих ген устойчивости к канамицину (NPTII) и получение сортов, свободных от данного гена.

На полевом участке Центра среди сортов Порлок-1, Порлок-2, Порлок-3 и Порлок-4 проведен рандомизированный отбор генотипов с улучшенными агрономическими и хозяйственно-ценными показателями. По 100 образцов семян каждого сорта Порлок были высажены в условиях фитотрона в трех повторах. В качестве контроля были высажены семена не трансформированного хлопчатника Кокер-312. В период проростка растения были оценены на наличие фенотипа РНК-интерференции гена фитохрома А1 (РНУА1). С каждого индивидуального растения был проведен сбор листьев и выделена геномная ДНК с помощью СТАВ. Для анализа были отобраны вектор-специфические праймеры 35S-F/PDK-R, которые использованы для подтверждения наличия в геноме растений векторной конструкции pHellsgate-8::РНУА1, а также праймеры для амплификации гена NPTII. В настоящее время проводится молекулярный анализ.

## **СКРИНИНГ МУТАЦИЙ ГЕН *HRUR2* В КАЗАХСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ**

Абилова Ж.<sup>1,2</sup>, Калиева А.<sup>2</sup>, Бекбосынова М.<sup>3</sup>, Абдирова Б.<sup>3</sup>, Нуралинов О.<sup>3</sup>,  
Нажат Д.<sup>3</sup>, Акильжанова А.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> National Laboratory Astana, Назарбаев Университет  
zhannur.nurkina@nu.edu.kz

<sup>2</sup> Павлодарский Государственный Университет им.С. М. Торайгырова,  
Павлодар, Казахстан

<sup>3</sup> Национальный научный кардиохирургический центр, Астана, Казахстан

Желудочковые аритмии являются основной причиной заболеваемости и смертности во всем мире, ежегодно в Соединенных Штатах вызывая более 300 000 случаев внезапной смерти сердца (ВСС) и делает это серьезной проблемой общественного здравоохранения.

Семейный анамнез случаев внезапной смерти в молодом возрасте. S. Priori и его коллеги считают мутацию в гене рианодиновых рецепторов сердца человека (hRyR2), расположенном на хромосоме 1q42-q43. Рианодиновые рецепторы hRyR2 — ключевой белок, регулирующий высвобождение Ca<sup>2+</sup> из саркоплазматического ретикулума и сопряжение процессов возбуждения и сокращения в кардиомиоцитах. Тот факт, что только у 4 из 12 пробандов был найден измененный ген, позволил авторам предположить генетическую гетерогенность заболевания. Заболевание передается по аутосомно-доминантному принципу наследования.

В исследование включены больные аритмиями – желудочковой тахикардией. Диагноз верифицировался в Национальном научном кардиохирургическом центре г.Астана. Генотипирование проводилось в Лаборатории геномной и персонализированной медицины ЧУ «National Laboratory Astana» г.Астана. ДНК было выделено из венозной крови с использованием Wizard® Genomic DNA Purification kit в соответствии с протоколами производителя с некоторой модификацией. Дизайн праймеров проводился с помощью программы Vector NTI Advance™ 9.0 и программы Primer 3. Секвенирование ДНК проводили на приборе 3730XL согласно протоколу производителя. Анализ полученных нуклеотидных последовательностей проводился с использованием пакета программ Applied Biosystems, FinchTV v1.3.1. и с использованием международных баз нуклеотидных последовательностей (Blast, ENSEMBL, Gene Bank и др.). Анализ нуклеотидных последовательностей гена проводили с помощью различных пакетов компьютерных программ, таких как SeqScape 2.5, BLAST, BioEdit. С этой целью отбирают необходимые файлы с последовательностями и проводили выравнивание ДНК с последующим выявлением гомологичных участков. Статистический анализ полученных результатов проводился с использованием программы SPSS 19.0 (JAPAN) и Microsoft Excel 2007.

Проведен скрининг генетических вариантов гена hRYR2 у двух пациентов с CPVT и 14 пациентов с желудочковой тахикардией (VT). Общее количество больных с ЖТ, которым проводился скрининг мутаций в гене hRYR2 составило 35 человек. При обнаружении мутаций, генетический анализ был проведен и для родственников пациента, у которого выявлены были мутации. Целевые области гена hRYR2, в том числе наиболее важные 45 экзонов, амплифицировали с помощью ПЦР и непосредственно секвенировали.

Выявлены новые мутации у пациента CPVT # 239 (с.А13892Т; р.Д4631V) и новая мутация у одного пациента с VT # 271 (с.Г5428С; р.V1810L). Оба варианта находятся в филогенетически консервативных регионах гена hRYR2 и являются патологическими. Также были выявлены три известных синонимичных полиморфизма rs3765097, rs2253273 и TMPESP1 237 664 067 в исследуемой группе. Также была у # 444 обнаружена мутация (с.С7511Т; р.Т2504М), ранее выявленная у больного с ARVD. Данный вариант находится в филогенетически консервативном регионе гена hRYR2 и является патологическим (балл по MutartionTasterD (0.99) и по PolyPhenIID (0.99)).

Данное исследование будет полезно в оценке необходимости генетического скрининга и надежной генетической консультации для пациентов с

желудочковыми нарушениями ритма в Казахстане для прогнозирования и профилактики внезапной сердечной смерти.

## **НАРУШЕНИЕ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ РЕГУЛЯЦИИ ГЕНОВ ПРИ КЛЕТОЧНОМ СТАРЕНИИ И НОВЫЙ ПОДХОД К ИЗУЧЕНИЮ.**

Абдугафурова Д.Г., Кадырова Д.А.

Институт Биоорганической химии имени А.С.Садыкова,  
Ташкент, пр. М.Улугбека, 83.  
dage2017@inbox.ru

Метилирование ДНК является одним из главных эпигенетических механизмов, который регулирует экспрессию генов и структуру хроматина. Метилирование ДНК осуществляется ДНК-метилтрансферазами (DNMT). DNMT1 является ферментом, участвующим в поддержании паттерна метилирования ДНК во время репликации (Robertson KD., 2001). Изменение метилирования ДНК играет одну из ключевых ролей при клеточном старении. В клетках взрослого организма паттерн метилирования сохраняется практически постоянным, но может значительно изменяться с возрастом. Существование ряда методов сделали возможным раскрытие молекулярных механизмов старения, продолжительности жизни и связанных с возрастом заболеваний. Метилирование является одной из модификаций ДНК, приводящих к изменению ее только в тех сайтах вновь синтезированной ДНК, где в исходной цепи уже содержались CpG динуклеотиды с метилированным остатком цитозина. Как известно, клеточное старение – генетическая программа необратимой остановки клеточного цикла, блокирующая реакцию клетки на пролиферативные стимулы при наличии нерепарируемых повреждений ДНК. В процессе эволюции клеточное старение возникло для того, чтобы не дать переродиться генетически поврежденной клетке в опухолевую. Определяющую роль в этом процессе играет ген-супрессор опухолей ген p53. Его продукт экспрессируется повсеместно во всех типах клеток в виде неактивного транскрипционного фактора и активируется только тогда, когда клетка подвергается различным стрессам, таким как, повреждение ДНК и активация онкогенов. Несмотря на то, что в стареющих клетках уровень белка p53 или его мРНК не увеличивается, возрастает степень его фосфорилирования и, следовательно, ДНК-связывающая активность. В результате уровень основной мишени p53, белка p16 в стареющих клетках значительно повышен. При отсутствии сильных стрессов p53 работает в нормальном режиме, помогая клеткам находить оптимальный баланс процессов метаболизма и репарации, а также процессов антиоксидантной защиты. Поэтому, повседневная функция p53 может быть направлена в сторону замедления процессов старения (Hollloszy, J.O., Fontana, L., 2007). Была изучена функциональная активность генов p53 и p16. Синтез кДНК для генов p53 и p16 проводили методом полимеразной цепной реакции (ПЦР). Для синтеза кДНК для генов p53 и p16 использовали как ДНК-полимеразу I, так и РНК-зависимую ДНК-полимеразу (ревертазу). Оценка активности генов p53 и p16 была проведена методом анализа метилирования промоторной области данных генов с использованием метилчувствительных рестриктаз NhaI (GCGC) и Hpa II (CCGG), и последующей полимеразной цепной реакции. Метод, примененный нами для

## СОДЕРЖАНИЕ

### I. ГЕНОМИКА, ПРОТЕОМИКА, БИОИНФОРМАТИКА

1. Абдурахимов А.А.<sup>1</sup>, Турдикулова Ш.У.<sup>1,2</sup>, Далимов Д.А.<sup>1,2</sup>, Мирхайдарова М.Д.<sup>1</sup>, Мухамадова Д.Ш.<sup>1,3</sup>. *HELICOBACTER PYLORI* 23S рРНК ГЕНИНИНГ 2142 ва 2143 УЧАСТКАЛАРИДАГИ МУТАЦИЯЛАРНИ АНИҚЛАШ.....3
2. Алланазарова Б.Р., Ассесорова Ю.Ю., Мустафина Л.К., Юсупова С.А. МОДИФИКАЦИЯ СТАНДАРТНОЙ МЕТОДИКИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА У БОЛЬНЫХ ЛЕЙКОЗОМ.....4
3. Аллабердиев Р.Х.<sup>1</sup>, Камалова М.Д.<sup>2</sup> ИССЛЕДОВАНИЕ ЭКЗИН-АССОЦИИРОВАННЫХ БЕЛКОВ ПЫЛЬЦЕВЫХ ЗЁРЕН ПРЕДСТАВИТЕЛЕЙ РАЗНЫХ РОДОВ СЕМЕЙСТВА MALVACEAE.....5
4. Абдираимова Х.М., Рузибаев Х.С., Ахмедов М., Мамаджанов А., Имамходжаева А.С. ПОЛУЧЕНИЕ СОРТОВ ХЛОПЧАТНИКА ПОРЛОК БЕЗ МАРКЕРНОГО ГЕНА *NPTII*.....6
5. Абилова Ж.<sup>1,2</sup>, Калиева А.<sup>2</sup>, Бекбосынова М.<sup>3</sup>, Абдилова Б.<sup>3</sup>, Нуралинов О.<sup>3</sup>, Нажат Д.<sup>3</sup>, Акильжанова А.<sup>1</sup> СКРИНИНГ МУТАЦИЙ ГЕН *HR2* В КАЗАХСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ.....7
6. Абдугафурова Д.Г., Кадырова Д.А. НАРУШЕНИЕ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ РЕГУЛЯЦИИ ГЕНОВ ПРИ КЛЕТОЧНОМ СТАРЕНИИ И НОВЫЙ ПОДХОД К ИЗУЧЕНИЮ.....9
7. Абдугафурова Д.Г., Якубова Р.А. ГЕНОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ, КАК ПРИЧИНА КЛЕТОЧНОГО СТАРЕНИЯ.....10
8. Абдурахманова Н.Н, Султонова Ш.Х., Эргашева Ш.К., Яриев А.А. АНАЛИЗ РОЛИ ПОЛИМОРФНОГО ВАРИАНТА rs2740574 ГЕНА *CYP3A4* В РАЗВИТИИ ХРОНИЧЕСКОГО МИЕЛОИДНОГО ЛЕЙКОЗА.....11
9. Ахметова А.Ж.<sup>1</sup>, Абилова Ж.М.<sup>1</sup>, Бекбосынова М.С.<sup>2</sup>, Panzitt K.<sup>3</sup>, Trajanoski S.<sup>3</sup>, Guelly C.<sup>3</sup>, Акильжанова А.Р.<sup>1</sup>. ПОДГОТОВКА НОВОЙ HALOPLEX КАРДИОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПАНЕЛИ ДЛЯ ТАРГЕТНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ АРИТМИЙ.....12
10. Азимов А.А., Аюбов М.С., Адылова А.Т. ДИСПЕРСИОННЫЙ АНАЛИЗ КАЧЕСТВА ВОЛОКНА НЕКОТОРЫХ ЛИНИЙ ХЛОПЧАТНИКА.....14
11. Азимов А.А., Кушанов Ф.Н. КОРРЕЛЯЦИОННЫЙ АНАЛИЗ КАЧЕСТВА ВОЛОКНА У НЕКОТОРЫХ МАС-ЛИНИЙ ХЛОПЧАТНИКА.....15
12. Амиров О.О., Сафаров А.А., Каримова Р.Р., Кучбоев А.Э. КАВШ ҚАЙТАРУВЧИ ҲАЙВОНЛАР ЭНДОПАРАЗИТИ МАРШАЛЛАГИА ЕМАТОДАЛАРИНИНГ ПОЛИМЕРАЗА ЗАНЖИРЛИ РЕКЦИЯ ЁРДАМИДА АНИҚЛАШ (ПЦР-ДИАГНОСТИКА).....16
13. Артыкбаева Г.М., Мамаджанов А., Ялалова И.Р., Салихов Р.С. КОМПЬЮТЕРНЫЙ АНАЛИЗ СТРУКТУРЫ ФРН.....18
14. Артыкбаева Г.М., Ялалова И.Р., Хашимова З.С., Мамадрахимов А.А., Мамаджанов А. ИНГИБИРОВАНИЕ ТИРОЗИНКИНАЗНОГО РЕЦЕПТОРА МЕТ КУМАРИНОМ И КАМФЕРОЛОМ.....18
15. Ayubov MS\*, Usmonov DE, Norov TM, Mirzakhmedov MK, Akhmedov MS, Islomiddinov Z, Tolibova Z, Ubaydullaeva KA, Buriev ZT, prof. Abdurakhmonov IY. TRANSCRIPTION FACTOR - *HY5* GENE REGULATES PHOTOMORPHOGENESIS AND IMPROVED PLANT POTENTIAL.....19