

## ПЕРВЫЙ МЕЖДУНАРОДНЫЙ INTERGEN БАНК ДНК В РЕСПУБЛИКЕ КАЗАХСТАН

Святова Г.С.<sup>1</sup>, Березина Г.М.<sup>1</sup>, Салимбаева Д.Н.<sup>1</sup>, Хорошилова И.Г.<sup>1</sup>, Успанова М.А.<sup>2</sup>,  
Долбакова С.К.З

<sup>1</sup>Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии МЗСР РК  
(г. Алматы, Казахстан),

<sup>2</sup>Областной перинатальный центр №1 (г. Шымкент, Казахстан),

<sup>3</sup>Областной перинатальный центр (г. Талдыкорган, Казахстан)  
[respmgk@mail.ru](mailto:respmgk@mail.ru)

**Ключевые слова:** биобанк ДНК, казахи

**Введение:** Целью создания InterGen банка ДНК в РК является идентификация функции генов, установление связей генов с заболеваниями, идентификация новых терапевтических мишеней, валидизация новых биологических маркеров.

**Методы:** Под термином «биобанк ДНК» подразумевается упорядоченное хранилище образцов ДНК и систематизированной клинической информации, ассоциированной с каждым биообразцом; InterGen биобанк ДНК создан в рамках проекта 7 рамочной программы Еврокомиссии «Гены предрасположенности к преэклампсии в европейских и центрально-азиатских популяциях». В настоящее время он представлен 11858 образцами ДНК, из них 2538 женщин с преэклампсией, 2538 ДНК их детей и 1644 ДНК их мужей; 2538 ДНК женщин с неосложненной беременностью и родами, все являлись казахами до 3 поколения. В InterGen биобанке представлены 2000 ДНК женщин казашек с различными осложнениями беременности и 600 ДНК популяционного контроля. Клиническая информация на каждый образец ДНК представлена компьютерной программой «InterPregGen», которая содержит: демографические данные о каждом индивиде, включая национальность до 3 поколения, семейный анамнез, фенотипическое описание, результаты лабораторных и инструментальных исследований. Каждый образец ДНК имеет собственный баркод, сопровождается информированным согласием о возможности использования биологических образцов в научных исследованиях. Компьютерная программа «InterGen DNA» содержит информацию о методических особенностях работы с ДНК – дата и метод выделения образца ДНК, концентрация, качество, объем образца, место хранения и т.д. Информационная программа «InterGen» предназначена для хранения результатов генетического исследования (результаты генотипирования, секвенирования и т.д.).

**Результаты:** Главным условием функционирования InterGen биобанка – соблюдение условий конфиденциальности, международных биоэтических правил и условий хранения, паспортизации и использования материалов для научно-исследовательских и прикладных медико-биологических целей. Генетическая информация InterGen биобанка представлена результатами полногеномного секвенирования (WGS) 50 мужчин казахов и 50 женщин казашек, проведенного в Sanger Institute UK. 4446 ДНК прогенотипированы GWAS в Decode Исландия с использованием Illumina HumanOmni 2.5-8 chip и каждый образец имеет информацию о 2,5 миллионов SNP полиморфизмов. 3960 образцов ДНК прогенотипированы Sequenome методом в iplex формате в Sanger Institute UK на 600 значимых snp полиморфизмов. 3352 ДНК прогенотипированы в НЦАГИП не менее, чем на 30 snp полиморфизмов.

**Выводы:** Создание InterGen банка ДНК – это первый шаг в интеграции научных исследований в области генетики человека в РК, что исключит дублирование и сократит время проведения генетических и клинических исследований для фундаментального обоснования разработки новых подходов к диагностике и лечению мультифакторных заболеваний.