O‘ZBEKISTON MILLIY UNIVERSITETI HUZURIDAGI ILMIY DARAJALAR BERUVCHI DSc.03/2025.27.12.B.01.15 RAQAMLI ILMIY KENGASH

O‘ZBEKISTON MILLIY UNIVERSITETI

TOSHEVA DINARA MUZRAFOVNA

O‘ZBEKISTON POPULYATSIYASI BO‘YICHA AUTOSOM DNK MIKROSATELLIT LOKUSLARI POLIMORFIZMINI TAHLIL QILISH

03.00.09 – Umumiy genetika

Biologiya fanlari bo‘yicha falsafa doktori (PhD) dissertatsiyasi AVTOREFERATI

Toshkent – 2026

UDK: 575.11; 575.174; 575.857

Falsafa doktori (PhD) dissertatsiyasi avtoreferati mundarijasi

Оглавление автореферата диссертации доктора философии (PhD)

Contents of the dissertation abstract of doctor of philosophy (PhD)

Tosheva Dinara Muzrafovna
O‘zbekiston populyatsiyasi bo‘yicha autosom DNK mikrosatellit lokuslari polimorfizmini tahlil qilish.....3

Тошева Динара Музрафовна
Анализ полиморфизма микросателлитных локусов аутосомной ДНК в популяции Узбекистана ……...……21

Tosheva Dinara Muzrafovna
Analysis of the polymorphism of autosomal DNA microsatellite loci in the population of Uzbekistan …….....41

E’lon qilingan ishlar ro‘yxati
Список опубликованных работ
List of published works……..……45

O‘ZBEKISTON MILLIY UNIVERSITETI HUZURIDAGI ILMIY DARAJALAR BERUVCHI DSc.03/2025.27.12.B.01.15 RAQAMLI ILMIY KENGASH

O‘ZBEKISTON MILLIY UNIVERSITETI

TOSHEVA DINARA MUZRAFOVNA

O‘ZBEKISTON POPULYATSIYASI BO‘YICHA AUTOSOM DNK MIKROSATELLIT LOKUSLARI POLIMORFIZMINI TAHLIL QILISH

03.00.09 – Umumiy genetika

Biologiya fanlari bo‘yicha falsafa doktori (PhD) dissertatsiyasi AVTOREFERATI

Toshkent – 2026

Biologiya fanlari bo‘yicha falsafa doktori (PhD) dissertatsiyasi mavzusi O‘zbekiston Respublikasi Fanlar akademiyasi huzuridagi Oliy attestatsiya komissiyasida B2026.2.PhD/B1844 raqam bilan ro‘yxatga olingan.

Dissertatsiya O‘zbekiston milliy universitetida bajarilgan.

Dissertasiya avtoreferati uch tilda (o‘zbek, rus, ingliz (rezyume)) Ilmiy kengash veb-sahifasi (www.nuu.uz) va “ZiyoNet” Axborot-ta’lim portalida (www.ziyonet.uz) joylashtirilgan.

Ilmiy rahbar:	**Amanturdiyev Ikrom G‘ulomovich** biologiya fanlari doktori, dotsent
Rasmiy opponentlar:	**Muxammedov Rustam Sultanovich** biologiya fanlari doktori, professor
	Yakubov Mirakbar Daniyarovich biologiya fanlari doktori, katta ilmiy xodim
Yetakchi tashkilot:	**Genomika va bioinformatika markazi**

Dissertatsiya himoyasi O‘zbekiston Milliy universiteti huzuridagi ilmiy darajalar beruvchi DSc.03/2025.27.12.B.01.15 raqamli ilmiy kengashining 2026-yil «04» dekabr kuni soat 16:00 dagi majlisida bo‘lib o‘tadi (Manzil: 100174, Toshkent sh., Olmazor tumani, Universitet ko‘chasi 4-uy, O‘zbekiston Milliy universitetining Biologiya va ekologiya fakulteti binosi, 2-qavat, 203-xona. Tel.:(+99871-227-15-44).

Dissertatsiya bilan O‘zbekiston Milliy universiteti Axborot-resurs markazida tanishish mumkin (296-raqam bilan ro‘yxatga olingan). (Manzil: 100174, Toshkent sh., Olmazor tumani, Universitet ko‘chasi 4-uy. Tel.:(+99871-246-67-72).

Dissertatsiya avtoreferati 2026 yil «18» noyabr kuni tarqatildi.
(2026-yil «18» noyabr 26-raqamli reyestr bayonnomasi).

X.S.Eshova
Ilmiy darajalar beruvchi ilmiy kengash raisi, b.f.d., professor

J.A.Mirzaev
Ilmiy darajalar beruvchi ilmiy kengash ilmiy kotibi, b.f.f.d., dotsent

S.G.Boboyev
Ilmiy darajalar beruvchi ilmiy kengash qoshidagi ilmiy seminar raisi, b.f.d., professor.

KIRISH (Falsafa doktori PhD dissertatsiya annotatsiyasi)

Dissertasiya mavzusining dolzarbligi va zarurati. Dunyoda molekulyar-genetik texnologiyalarning jadal rivojlanishi shaxsni identifikatsiyalash, biologik qarindoshlikni aniqlash, jinoyatlarni fosh etish hamda inson populyatsiyalarining genetik xilma-xilligini baholashda DNK markerlaridan foydalanish imkoniyatlarini kengaytirmoqda. Autosom DNKning qisqa tandem takrorlanishlari (STR) yuqori polimorfizmi, kodominant irsiylanishi va identifikatsion informativligi tufayli sud-genetik ekspertizaning asosiy markerlaridan biri hisoblanadi. 2023-yilda dunyoning 84 ta davlatida milliy DNK ma'lumotlar bazalari shakllantirilgan bo‘lib, AQSHning NDIS tizimida 20,4 milliondan ortiq DNK profili jamlangan, Buyuk Britaniyaning NDNAD bazasida 2023-2024-yillarda mos kelish ko‘rsatkichi 64,8 foizni tashkil etgan, INTERPOL bazasi esa 247 mingdan ortiq genetik profilni qamrab olgan. Mazkur holatlar tasodifiy genetik mos kelish ehtimolini populyatsiyaga xos allel chastotalari asosida aniq baholash zaruratini ko‘rsatmoqda. Shu jihatdan, autosom DNK STR lokuslarining genetik polimorfizmini o‘rganish va populyatsiyaga xos ishonchli genetik ma'lumotlar bazalarini shakllantirish muhim ilmiy-amaliy ahamiyat kasb etadi.

Jahonda inson populyatsiyalarining genetik tuzilishi, autosom DNK mikrosatellit lokuslarining allelik polimorfizmi va ularning sud-genetik identifikatsiyadagi samaradorligini aniqlashga qaratilgan keng ko‘lamli ilmiy tadqiqotlar olib borilmoqda. Bu borada turli populyatsiyalarda STR lokuslarining allel va genotip chastotalari, geterozigotalik darajasi, Xardi-Vaynberg muvozanati hamda asosiy populyatsion-genetik va identifikatsion ko‘rsatkichlarni aniqlash, shuningdek, tasodifiy mos kelish ehtimoli, otalik indeksi va populyatsiyalararo genetik masofani baholash yondashuvlari takomillashtirilmoqda. Xalqaro amaliyotda kengaytirilgan STR panellaridan foydalanish, populyatsion ma'lumotlar sifatini STRidER tizimi orqali nazorat qilish va ehtimollik-statistik hisob-kitoblarni avtomatlashtirish ustuvor yo‘nalishlardan hisoblanadi. Ayniqsa, genetik jihatdan yetarli o‘rganilmagan populyatsiyalarda STR lokuslarining allelik xilma-xilligini aniqlash, noyob allel variantlarini tavsiflash, ularning identifikatsion imkoniyatlarini baholash hamda xalqaro populyatsion-genetik ma'lumotlar bilan qiyosiy tahlil qilishga qaratilgan tadqiqotlar muhim ahamiyat kasb etmoqda.

Respublikamizda molekulyar-genetik tadqiqotlarni rivojlantirish, sud-genetik ekspertiza natijalarining ilmiy asoslanganligi va ishonchliligini oshirish, shaxsni identifikatsiyalash hamda biologik qarindoshlikni aniqlashda zamonaviy genetik texnologiyalarni joriy etishga alohida e'tibor qaratilmoqda. O‘zbekiston va Markaziy Osiyo populyatsiyalarida autosom va Y-xromosoma STR lokuslari polimorfizmini o‘rganish bo‘yicha muayyan natijalarga erishilgan bo‘lsa-da, avvalgi tadqiqotlar cheklangan lokuslar va alohida tanlanmalar doirasida bajarilganligi sababli respublikaning turli hududlarini qamrab oluvchi kengaytirilgan autosom STR paneli asosida kompleks baholash zarurati saqlanib qolmoqda. Bu yo‘nalish yangilangan "O‘zbekiston - 2030" strategiyasida belgilangan sud-ekspertlik faoliyatini takomillashtirish va zamonaviy ilmiy-texnologik yechimlarni joriy etish vazifalari bilan uzviy bog‘liqdir. Shu nuqtayi

nazardan, O‘zbekistonning turli hududlaridan olingan populyatsion tanlanmalar asosida autosom DNKning 23 ta STR lokusi polimorfizmini kompleks o‘rganish, allel va genotip chastotalarini aniqlash, asosiy populyatsion-genetik va identifikatsion statistik ko‘rsatkichlarni hisoblash, boshqa dunyo populyatsiyalari bilan genetik o‘xshashlik va farqlarni baholash, milliy sud-genetik ma’lumotlar bazasini boyitish hamda ehtimollik-statistik tahlillar uchun maxsus dasturiy ta’minotni ishlab chiqish dolzarb ilmiy-amaliy vazifalardan hisoblanadi.

O‘zbekiston Respublikasi Prezidentining 2021-yil 05-iyuldagi PF-6256-son “Sud-ekspertlik tizimini takomillashtirish chora-tadbirlari to‘g‘risida” gi Farmoni[1], O‘zbekiston Respublikasi Prezidentining 2026-yil 16-fevraldagi PF-21-son “Mamlakat taraqqiyotining 2030-yilgacha mo‘ljallangan ustuvor yo‘nalishlari doirasida islohotlarni izchil davom ettirish va yangi bosqichga olib chiqishning qo‘shimcha chora-tadbirlari to‘g‘risida”gi Farmoni (mazkur Farmon bilan yangilangan “O‘zbekiston - 2030” strategiyasi tasdiqlangan)[2], O‘zDSt ISO/IEC 17025:2019 Sinov va kalibrlash laboratoriyalari kompetentligiga umumiy talablar xalqaro standart talablari[3] va boshqa me’yoriy huquqiy hujjatlarda belgilab berilgan vazifalarni amalga oshirishda muayyan darajada asos bo‘lib xizmat qiladi.

Tadqiqotning Respublika fan va texnologiyalari rivojlanishining ustuvor yo‘nalishlariga bog’liqligi. Ushbu tadqiqot Respublika fan va texnologiyalar rivojlanishining VI “Tibbiyot va farmakologiya” ustuvor yo‘nalishiga muvofiq amalga oshirildi.

Muammoning o‘rganilganlik darajasi. STR lokuslari asosida populyatsion-genetik tahlillar va allel chastotalari ma’lumotlar bazalarini yaratish, autosom DNK mikrosatellit lokuslarining polimorfizmini o‘rganish, shaxsni identifikatsiya qilishning statistik asoslarini yaratish bo‘yicha xorijiy davlatlarning etakchi olimlaridan S. Niezgoda, B. Shea (1992), B. Budowle (2001), C.Alves va b. (2006), M. Zhabagin va b. (2012), R. Chakraborty, H. Kwon, H.C. Park, W. Kim (2015), Z.Wang (2015), Iogen Ran (2010-2016), Gettings K.B. va boshqalar (2017), Bodner M., Parson W. va b. (2017), K.M. Canturk va b. (2017), Martínez-Cortés G. va b. (2018), X. B. Li, L. Li, Q. Wang (2018), H. B. Yao va b. (2021) lar tomonidan keng ko‘lamdagi tadqiqotlar olib borilgan.

MDH davlatlari olimlaridan L.A. Jivotovskiy (2002, 2009), O.P. Balanovskiy (2002, 2008, 2015, 2017), A.T. Agdjoyan (2014-2016), P.L. Ivanov va I.V. Korniyenko (2002, 2015), D.A. Verbenko (2003, 2008), V.A. Stepanov, A.V. Melnikov va boshqalar (2011), O.A. Kravsova, V.N. Skakun va V.P. Pushkarev (2011), B.A. Malyarchuk va M.V. Derenko (2001-2023), V.N. Xarkov va b. (2020-2021), K.V. Vagayseva, V.N. Xarkov va b. (2024-2025) Yevroosiyo, jumladan turkiy va slavyan xalqlari genofondi va DNK-geografiyasini qiyosiy o‘rganish, autosom va Y-xromosoma STR-lokuslari polimorfizmi hamda allel chastotalarini aniqlash, populyatsion ma’lumotlar bazalarini yaratish, mitoxondrial DNK va Y-xromosoma xilma-xilligini baholash, shuningdek, skelet qoldiqlari va

[1] O‘zbekiston Respublikasi Prezidentining 2021-yil 05-iyuldagi PF-6256-sonli Farmoni;
[2] O‘zbekiston Respublikasi Prezidentining 2026-yil 16-fevraldagi PF-21-sonli Farmoni;
[3] O‘z DSt ISO/IEC 17025:2019, Sinov va kalibrlash laboratoriyalari kompetentligiga umumiy talablar

degradatsiyaga uchragan DNK asosida shaxsni identifikatsiya qilish bo‘yicha keng ko‘lamli tadqiqotlar olib borgan.

Sh.E. Shermatov (2007), D.Sh. Axmedova va boshqalar (2008; 2014), M. Zhabagin va boshqalar (2012), H. Kwon, H.C. Park va W. Kim (2013; 2015), S.K. Kurganov, D.Sh. Axmedova va boshqalar (2018; 2020; 2024), H.B. Yao va boshqalar (2021), D.A. Dalimova (2023), A.T. Agdjoyan va boshqalar (2023) Markaziy Osiyo va O‘zbekiston populyatsiyalarida autosom hamda Y-xromosoma STR-lokuslari polimorfizmi va allel chastotalarini aniqlash, populyatsion-genetik tuzilishni va Orol-Kaspiy mintaqasi aholisi genofondini baholash, ehtimoliy-statistik tahlil uchun ma’lumotlar bazalarini shakllantirish hamda o‘zbek populyatsiyasidagi yevropeoid va mongoloid genetik komponentlarni aniqlash bo‘yicha keng ko‘lamli tadqiqotlar olib borgan. Biroq bu tadqiqotlar asosan 15-21 ta STR lokusi bilan cheklangan bo‘lib, O‘zbekiston aholisining keng panelli STR lokuslari bo‘yicha respublika miqyosidagi tizimli tahlillari o‘tkazilmagan. Shu bois 1538 nafar shaxs ishtirokida autosom DNKning 23 ta STR lokusi bo‘yicha allel chastotalarini Respublika darajasida birinchi marta tizimli o‘rganish aholi qamrovi, lokuslar soni va amaliy qo‘llanilishi jihatidan ilmiy yangilik hisoblanadi.

Dissertatsiya tadqiqotining dissertatsiya bajarilgan ilmiy-tadqiqot muassasasining ilmiy-tadqiqot ishlari rejalari bilan bog‘liqligi.

Ushbu dissertatsiya ishi O‘zbekiston Respublikasi Adliya vazirligi huzuridagi X.Sulaymonova nomidagi Respublika sud ekspertiza markazi ilmiy-tadqiqot ishlari rejasining PZ-20170929537 “O‘zbekiston populyatsiyasi polimorfizmini tadqiq qilish hamda “Globalfiler™ PCR Amplification Kit” enzimatik sistemasi asosida ehtimollik-statistik tahlil uchun tayanch parametrlarni yaratish” (2018-2020 yy.) va AL-3022022389-son shartnomaga asosan “Shaxs identifikatsiyasi va qarindoshlikni aniqlash uchun STR va HLA lokuslari genetik profillari, hamda Y-xromosoma gaplotiplari asosida milliy DNK ma’lumotlar bazasini yaratish” (2023-2026 yy.) mavzularidagi ilmiy amaliy loyihalari doirasida bajarilgan.

Tadqiqotning maqsadi. O‘zbekiston aholisining o‘rganilgan tanlanmasida autosom DNK 23 ta STR lokuslarining allel chastotalari taqsimotini baholash, asosiy sud-genetik statistik parametrlarni hisoblash hamda ularning shaxsni identifikatsiya qilish, biologik qarindoshlikni aniqlash va sud-genetik tahlillarda qo‘llash imkoniyatlarini baholashdan iborat.

Tadqiqotning vazifalari:

O‘zbekiston aholisi 1538 ta tanlanmasida autosom DNKning 23 ta STR lokuslari polimorfizm tabiatini tahlil qilib, ularning genetik xilma-xilligini o‘rganish va allel chastotalarini hisoblash;

sud genetik ekspertizasining populyatsion genetik ma’lumotlar bazasini O‘zbekiston populyatsiyasi bo‘yicha autosom DNK 23 ta STR lokuslari allel chastotalari bilan boyitish;

O‘zbekiston aholisining o‘rganilgan tanlanmasida autosom DNK 23 ta STR lokuslari bo‘yicha populyatsion statistik ko‘rsatgichlarni aniqlash;

autosom DNKning 23 ta STR lokuslari identifikatsion ko‘rsatgichlarining

samaradorligini aniqlash;

turli populyatsiyalar bilan taqqoslash asosida O‘zbekiston aholisi o‘rganilgan tanlanmasining 23 ta STR lokuslari bo‘yicha genetik o‘ziga xosligi va genetik masofasini aniqlash;

autosom DNK STR lokuslari allellari ehtimollik statistik tahlilini amalga oshirish va populyatsion statistik ko‘rsatgichlarni hisoblash uchun mo‘ljallangan maxsus dasturiy ta’minot ishlab chiqish.

Tadqiqotning obyekti sifatida Respublikamizning barcha viloyatlari (Toshkent, Farg‘ona, Andijon, Namangan, Sirdaryo, Jizzax, Samarqand, Qashqadaryo, Surxondaryo, Buxoro, Navoiy, Xorazm va Qoraqalpog‘iston Respublikasi) dan yig‘ilgan 1538 nafar ayol va erkak genetik jinsli shaxslar biologik (so‘lak) namunalari olingan.

Tadqiqotning predmetini O‘zbekiston hududida istiqomat qiluvchi turli millat vakillarining autosom DNKsidagi 23 ta qisqa tandemli takrorlanish lokuslari (D3S1358, D1S1656, D2S441, D10S1248, D13S317, Penta E, D16S539, D18S51, D2S1338, CSF1PO, Penta D, TH01, vWA, D21S11, D7S820, D5S818, TPOX, D8S1179, D12S391, D19S433, D6S1043, D22S1045, FGA) polimorfizmini populyatsion-genetik va statistik usullar yordamida tahlil qilish tashkil etgan.

Tadqiqotning usullari. Tadqiqotni bajarish jarayonida molekulyar genetika, biotexnologiya, bioinformatik dasturlardan va populyatsion statistik tahlil usullaridan foydalanilgan.

Tadqiqotning ilmiy yangiligi quyidagilardan iborat:

Ilk bor, O‘zbekistonning 13 hududidan yig‘ilgan 1538 nafar o‘zaro qarindosh bo‘lmagan shaxs namunalari asosida sud-genetik ekspertiza amaliyotidagi biologik qarindoshlikni aniqlashda qo‘llaniladigan autosom DNK ning 23 ta STR lokuslari allellarining polimorfizm tabiati tahlil qilinib, ularning genetik xilma-xilligi va ularning uchrash chastotalari aniqlangan;

Respublika miqyosida odam DNKsi sud biologik ekspertizasi uchun mo‘ljallangan populyatsion genetik ma’lumotlar bazasi autosom DNKning 23 ta STR lokuslari bo‘yicha aniqlangan allel va genotip chastotalariga doir ma’lumotlar bilan boyitilgan;

autosom DNKning o‘rganilgan 23 ta STR lokuslari bo‘yicha populyatsion statistik ko‘rsatgichlar hisoblab chiqilgan;

autosom DNKning 23 ta STR lokuslari bo‘yicha aniqlangan umumlashtirilgan diskriminatsiya kuchi (CPD), umumlashtirilgan mos kelish ehtimoli (CMP), shuningdek ikki shaxsni farqlash ehtimoli (CPE), ikki shaxsning tasodifiy mos kelish ehtimolligi (CMP), umumlashtirilgan otalik indeksi (CPI) kabi identifikatsion ko‘rsatgichlarning samaradorligi baholangan;

turli populyatsiyalar bilan taqqoslash asosida O‘zbekiston populyatsiyasining o‘rganilgan STR lokuslari bo‘yicha genetik o‘ziga xosligi va genetik masofasi aniqlangan;

autosom DNK STR lokuslari allellari ehtimollik statistik tahlilini amalga oshirish va populyatsion statistik ko‘rsatgichlarni hisoblash uchun “DNA Allele frequency UZ” elektron dasturiy ta’minoti ishlab chiqilgan.

Tadqiqotning amaliy natijalari quyidagilardan iborat:

O‘zbekiston aholisining o‘rganilgan tanlanmasida autosom DNKning 23 ta STR lokusi allellari polimorfizmi asosida shaxsni identifikatsiyalash va biologik qarindoshlik ehtimolini baholashda foydalanish uchun populyatsion-genetik referent ko‘rsatkichlar aniqlangan;

mahalliy populyatsiyaga xos allel chastotalari asosida otalik va onalik ehtimollari (PP, PM), umumlashtirilgan otalik indeksi (CPI), diskriminatsiya kuchi (PD), otalikni istisno qilishning umumlashtirilgan ehtimoli (CPE) hamda tasodifiy mos kelish ehtimoli (CMP) kabi sud-genetik statistik ko‘rsatkichlar hisoblab chiqilgan va ularning identifikatsion samaradorligi baholangan;

O‘zbekiston populyatsiyasiga xos allel chastotalari asosida sud-genetik ekspertiza xulosalarining statistik ishonchliligini oshirish, hisoblash xatoliklarini kamaytirish hamda biologik qarindoshlikni aniqlashda foydalanish uchun ilmiy asoslangan populyatsion-genetik ma’lumotlar shakllantirilgan;

autosom DNKning 23 ta STR lokusi bo‘yicha allel chastotalari ma’lumotlar bazasi shakllantirilgan hamda sud-biologik ekspertizalarda ehtimollik-statistik hisob-kitoblarni avtomatlashtirishga mo‘ljallangan “DNA Allele Frequency UZ” dasturiy ta’minoti ishlab chiqilgan.

Tadqiqot natijalarining ishonchliligi. Tadqiqot zamonaviy molekulyar biologiya, bioinformatika va biotexnologiya usullari yordamida olib borilgan. Tadqiqot natijalalarining respublika va xalqaro miqiyosda o‘tkazilgan ilmiy-amaliy anjumanlarda muhokama etilganligi, Oliy attestatsiya komissiyasi ro‘yxatiga kirgan yetakchi ilmiy nashrlarda chop etilganligi, dissertatsiya natijalarini vakolatli davlat tuzilmalari tomonidan tasdiqlanganligi bilan izohlanadi.

Tadqiqot natijalarining ilmiy va amaliy ahamiyati. Tadqiqot natijalarining ilmiy ahamiyati O‘zbekiston populyatsiyasining turli hududlaridan olingan tanlanmalar asosida autosom DNKning 23 ta STR lokusi bo‘yicha allel va genotip chastotalari, genetik polimorfizm, geterozigotalik darajasi hamda populyatsion-genetik ko‘rsatkichlar kompleks tahlil qilingani, lokuslarning diskriminatsiya kuchi, tasodifiy mos kelish ehtimoli va biologik qarindoshlikni aniqlashdagi informativligi baholangani, shuningdek, boshqa dunyo populyatsiyalari bilan genetik o‘xshashlik va farqlar aniqlanib, O‘zbekiston hamda Markaziy Osiyo aholisi genofondining genetik xilma-xilligi va populyatsion tuzilishi haqidagi ilmiy tasavvurlar kengaytirilgani bilan izohlangan.

Tadqiqot natijalarining amaliy ahamiyati O‘zbekiston populyatsiyasiga xos autosom DNKning 23 ta STR lokusi bo‘yicha allel chastotalari ma’lumotlar bazasi shakllantirilib, sud-genetik ekspertiza amaliyotiga joriy etilgani, shaxsni identifikatsiyalash va biologik qarindoshlikni aniqlashda ehtimollik-statistik hisob-kitoblarning aniqligi hamda ishonchliligini oshirish imkoniyati yaratilgani, shuningdek, ishlab chiqilgan «DNA Allele Frequency UZ» dasturiy ta’minoti yordamida allel chastotalari va sud-genetik statistik ko‘rsatkichlarni hisoblash jarayonlari avtomatlashtirilib, ekspertiza uchun sarflanadigan vaqt hamda inson omili bilan bog‘liq hisoblash xatoliklarini kamaytirishga erishilgani bilan izohlangan.

Tadqiqot natijalarining joriy qilinishi. O‘zbekiston aholisining o‘rganilgan tanlanmasida autosom DNKning STR lokuslari allel chastotalarini sud-genetik aniqlash bo‘yicha olingan ilmiy natijalar asosida:

O‘zbekiston aholisining o‘rganilgan tanlanmasida autosom DNKning 23 ta STR lokuslari allellari polimorfizmini aniqlash bo‘yicha olingan ilmiy natijalar Adliya vazirligi huzuridagi X. Sulaymonova nomidagi Respublika sud ekspertiza markazi va uning Xorazm, Farg‘ona, Samarqand va Surxondaryo viloyati bo‘limlaridagi Odam DNKsi sud biologik ekspertizasi laboratoriyalari amaliyotiga joriy etilgan (Adliya vazirligining 2026-yil 25-sentabrdagi 12/6-17577/8–son ma’lumotnomasi). Natijada, biologik qarindoshlik (otalik, onalik, aka-uka, bobo(buvi)-nevara, tog‘a(xola) jiyan va b.) ehtimollik darajalarini hisoblashda aynan O‘zbekiston populyatsiyasiga xos bo‘lgan chastotalardan foydalanish imkonini bergan va qarindoshlik ehtimollik darajasining foiz ko‘rsatgichini yanada (masalan, otalik ehtimollik darajasining, PP 99,999896% dan 99,999999998% ga) ortishiga, otalikni aniqlashda umumlashtirilgan otalik indeksining (CPI) $9{,}61 \times 10^{5}$ dan $5{,}01 \times 10^{9}$ gacha ortishiga, umumlashtirilgan tasodifiy mos kelish ehtimolligining (CMP) $1{,}32 \times 10^{-18}$ dan $2{,}20 \times 10^{-29}$ gacha pasayishiga sabab bo‘lgan.

O‘zbekiston populyatsiyasiga xos autosom DNK 23 ta STR lokuslarining shaxsni identifikatsiya qilish va biologik qarindoshlikni aniqlashdagi sud-genetik samaradorligini baholash bo‘yicha olingan ilmiy natijalar “Qozog‘iston Respublikasi Adliya vazirligi Sud ekspertiza markazi” Respublika Davlat tashkilotining Ostona shahri bo‘yicha biologik (tibbiy) molekulyar-gnetik tadqiqotlar xizmati Sud ekspertlik Instituti (2026-yil 21-yuldagi 22-04-04/351-sonli ma’lumotnomasi) amaliyotiga joriy etilgan. Natijada, shaxsni identifikatsiya qilishda aynan O‘zbekiston populyatsiyasiga xos bo‘lgan chastotalardan foydalanish imkonini bergan va ikki tasodifiy shaxsni farqlash ehtimolligining (CPD) $1 - 4{,}4 \times 10^{-18}$ dan $1 - 2{,}13 \times 10^{-37}$ gacha ortishiga va biologik qarindoshlikni aniqlashda esa otalikni istisno qilishning umumlashtirilgan ehtimolligining (CPE) 0,999997862 dan 0,9999999968 gacha ortishiga sabab bo‘lgan.

Tadqiqot natijalarining aprobatsiyasi. Mazkur tadqiqot natijalari 5 ta xalqaro va 3 ta respublika ilmiy-amaliy anjumanlarda muhokama qilingan va nashr etilgan.

Tadqiqot natijalarining e’lon qilinganligi. Dissertatsiya mavzusi bo‘yicha jami 18 ta ilmiy ish chop etilgan bo‘lib, shulardan O‘zR FA huzuridagi Oliy attestatsiya komissiyasining dissertatsiya asosiy ilmiy natijalarini chop etish tavsiya etilgan ilmiy nashrlarda 8 ta maqola, jumladan 6 tasi respublika va 2 tasi xorijiy jurnallarda nashr etilgan. Shuningdek, 2 ta EHM uchun yaratilgan dasturiy ta’minotlarini qayd qilish guvohnomalari olingan.

Dissertatsiyaning tuzilishi va hajmi. Dissertatsiya tarkibi kirish, to‘rtta bob, xulosa va tavsiyalar, foydalanilgan adabiyotlar ro‘yxati va ilovalardan iborat. Dissertatsiyaning umumiy hajmi 120 sahifani tashkil etadi.

DISSERTATSIYANING ASOSIY MAZMUNI

Kirish qismida dissertatsiya ishining dolzarbligi va zarurati, Respublika fan va texnologiyalari rivojlanishining ustuvor yo‘nalishlariga mosligi, muammoning o‘rganilganlik darajasi, tadqiqotning dissertatsiya bajarilgan ilmiy tadqiqot muassasasi ilmiy-tadqiqot rejalari bilan bog‘liqligi, tadqiqotning maqsad va vazifalari, obyekt va predmeti, usullari, ilmiy yangiligi, amaliy natijalari, natijalarning ishonchliligi, ilmiy va amaliy ahamiyati bayon qilingan. Tadqiqot natijalarini amaliyotga joriy qilish, nashr etilgan ishlar va dissertatsiya tuzilishi bo‘yicha ma’lumotlar keltirilgan.

Dissertatsiyaning «**Populyatsion genetika va sud genetikasida autosom DNK mikrosatellit lokuslarining o‘rni**» deb nomlangan birinchi bobida populyatsion genetika va sud-genetik ekspertizasida qo‘llaniladigan molekulyar-genetik markerlar, xususan, autosom DNK STR (Short Tandem Repeat) lokuslarining nazariy asoslari va ahamiyati bo‘yicha respublika va xorijiy olimlar tomonidan olib borilgan tadqiqotlar tahlili keltirilgan. Bobda DNK polimorfizmining asosiy turlari, mikrosatellit markerlarning tuzilishi, irsiylanish xususiyatlari, mutatsiyalanish darajasi hamda shaxs identifikatsiyasi va biologik qarindoshlikni aniqlashdagi ahamiyati ilmiy manbalar asosida yoritilgan. Shuningdek, STR lokuslarining xalqaro CODIS, ENFSI va boshqa standart tizimlarda qo‘llanilishi, ularning populyatsion-genetik tahlillardagi informativlik darajasi hamda O‘zbekiston aholisining o‘rganilgan tanlanmasi uchun STR ma’lumotlar bazasini shakllantirish zarurati asoslab berilgan. Keyingi yillarda O‘zbekiston populyatsiyasida keng qamrovli STR lokuslar bo‘yicha tadqiqotlar cheklangan darajada amalga oshirilganligi va mazkur yo‘nalishda respublika miqyosidagi populyatsion tahlillarni olib borish dolzarb ilmiy ahamiyatga ega ekanligi ta’kidlangan.

Dissertatsiyaning «**Tadqiqot tajribalarini o‘tkazilgan joy va sharoiti, manbai va uslublari»** deb nomlangan ikkinchi bobida tadqiqot o‘tkazilgan joy, materiallar, molekulyar-genetik va statistik tahlil usullari batafsil yoritilgan. Tadqiqot ishlari O‘zbekiston Respublikasi Adliya vazirligi huzuridagi X.Sulaymonova nomidagi Respublika sud ekspertiza markazi “Odam DNKsi sud-biologik ekspertizasi” laboratoriyasida amalga oshirilgan. Tadqiqot manbai sifatida O‘zbekistonning 13 ta viloyatlarida yashovchi 1538 nafar shaxsdan olingan biologik (so‘lak) namunalaridan foydalanilgan. Izlanishlarda genom DNKni ajratish, Real-time PCR orqali DNK miqdor va sifat tahlili, polimeraza zanjir reaksiyasi (PZR), kapillyar elektroforez asosida fragment tahlili va STR lokuslarni genotiplash usullaridan foydalanilgan. Tadqiqotlarda “Versa Plex™ 27 PY System”, “Quantifiler™ Trio DNA Quantification Kit” kabi zamonaviy reagent to‘plamlari hamda ABI 3500xl Genetic Analyser va 7500 Real Time PCR System jihozlari qo‘llanilgan.

Olingan natijalarning ishonchliligini ta’minlash maqsadida DNK ekstraksiyasi jarayonida ekstraksiya manfiy nazorat namunasi (Extraction Negative Control, ENC), miqdoriy va sifat tahlili bosqichida kalibrlangan standart DNK namunalari va ichki nazorat (Internal Positive Control, IPC) va PZR amplifikatsiya jarayonida

Versa Plex™ 27 PY System Kit PZR to‘plami bilan birga taqdim etilgan musbat nazorat DNK namunasi hamda manfiy nazoratlar (No Template Control, NTC) qo‘llanilgan, xalqaro sifat nazorati tizimlari hamda ISO/IEC 17025 standarti talablariga muvofiq akkreditatsiyalangan laboratoriya sharoitlaridan foydalanilgan. Allel chastotalari, geterozigotlik ko‘rsatkichlari, Xardi-Vaynberg muvozanati, diskriminatsiya kuchi, otalik indeksi va boshqa populyatsion-genetik parametrlar maxsus bioinformatik dasturlar va statistik usullar yordamida hisoblangan.

Dissertatsiyaning «**Autosom DNK polimorf mikrosatellit lokuslariga xos bo‘lgan xilma-xillik, o‘ziga xoslik hamda o‘xshashliklarni aniqlashga qaratilgan tahlil natijalari**» deb nomlangan uchinchi bobida O‘zbekiston populyatsiyasida autosom DNKning 23 ta STR lokuslari bo‘yicha allellar tarqalishi, genetik polimorfizm, geterozigotalik darajasi hamda kriminalistik ahamiyatga ega bo‘lgan populyatsion-genetik ko‘rsatkichlar tahlil qilingan.

Bobning 1-bo‘limida O‘zbekiston populyatsiyasida 23 ta STR lokuslari bo‘yicha allellar chastotalari hisoblangan (1-jadval). Genotiplash va statistik tahlillar GenePop 4.7.5, PowerStat Algorithms hamda “DNA Allele Frequency UZ” dasturlari yordamida amalga oshirilgan. Tadqiqot natijasida 23 ta STR lokuslar bo‘yicha jami 333 ta allel varianti aniqlangan bo‘lib, har bir lokusga o‘rtacha 14,47 ta allel to‘g‘ri kelishi qayd etilgan. Eng yuqori polimorfizm Penta E, FGA va D21S11 lokuslarida kuzatilgan. Allellar chastotalarining statistik ishonchliligi va standart xatolik ko‘rsatkichlari baholangan. Hisoblashlar natijasida barcha lokuslar bo‘yicha standart xatolik (SE) qiymatlari past darajada ekanligi aniqlanib, tanlanma hajmining reprezentativligi tasdiqlangan. Shuningdek, minimal allel chastotasi (P_{min}=0,0016) hisoblab chiqilgan bo‘lib, bu ko‘rsatkichlar DNK profillarining mos kelish ehtimolligini baholashda muhim ahamiyat kasb etishi ko‘rsatilgan. Kuzatilgan va kutilgan genotip chastotalarining Hardy-Vaynberg muvozanatiga mosligi tahlil qilingan. Tadqiqot natijalariga ko‘ra, aksariyat lokuslarda kuzatilgan genotiplar nazariy kutilgan qiymatlarga mos kelgani aniqlangan. Bu holat o‘rganilgan O‘zbekiston populyatsiyasi tanlanmasida genotiplar taqsimotining Hardy-Weinberg muvozanati kutilmalariga mos kelishini va olingan populyatsion-genetik ko‘rsatkichlarni statistik jihatdan talqin qilish uchun asos mavjudligini ko‘rsatgan. Lokuslar bo‘yicha allel diapazoni (allelic range) va genetik xilma-xillik ko‘rsatkichlari tahlil qilingan. Eng keng allel diapazoni Penta E lokusida kuzatilib, eng kichik va eng katta allellar o‘rtasidagi farq 21 takrorlanish birligini tashkil etgan. Shuningdek, D18S51, D12S391 va D19S433 lokuslarida ham yuqori darajadagi genetik xilma-xillik qayd etilgan. Bu lokuslar O‘zbekiston populyatsiyasining genetik o‘ziga xosligini ifodalashda yuqori informativ ahamiyatga ega ekanligi bilan ajralib turgan. Har bir lokuslar bo‘yicha gomozigot va geterozigot genotiplar soni tahlil qilingan (2-jadval).

O‘zbekiston populyatsiyasida, ayniqsa Penta E, D18S51, D2S1338 va FGA lokuslarida geterozigotalikning yuqoriligi uning keng genetik xilma-xilligini ko‘rsatdi. Chastotasi 0,0003-0,001 bo‘lgan nodir va mikrovariant allellar tasodifiy mos kelish ehtimolini kamaytirib, shaxs identifikatsiyasi hamda qarindoshlikni aniqlashda yuqori diskriminatsion ahamiyatga egaligi aniqlandi. Bu natijalar STR-

allel chastotalari bazasining sud-genetik ekspertizalardagi amaliy ahamiyatini asoslaydi. Olingan natijalar Respublika aholisi uchun ilk bor 23 ta STR lokuslari bo‘yicha milliy populyatsion-genetik ma’lumotlar bazasini shakllantirish imkonini bergani va bu ma’lumotlar kelgusida shaxs identifikatsiyasi, biologik qarindoshlikni aniqlash hamda sud ekspertizasi hisob-kitoblarida ishonchli statistik manba sifatida qo‘llanilishi mumkinligi qayd etilgan.

Bobning 2-bo‘limida O‘zbekiston populyatsiyasida 23 ta STR lokuslarining kriminalistik ahamiyati va populyatsion-genetik ko‘rsatkichlari tahlil qilingan. 23 ta STR lokuslari bo‘yicha mos kelish ehtimoli (MP), diskriminatsiya kuchi (PD), polimorfizm informatsion tarkibi (PIC), istisno qilish kuchi (PE), otalik indeksi (TPI), kuzatilgan va kutilayotgan geterozigotalik (H_{obs} va H_{exp}) ko‘rsatkichlari hisoblangan. Tahlil natijalariga ko‘ra, Penta E, D1S1656, D2S1338, D18S51, D21S11 va FGA lokuslari eng yuqori diskriminatsiya qobiliyatiga ega ekanligi aniqlangan. Ayniqsa, Penta E lokusi eng yuqori informativlik va identifikatsion ahamiyatga ega marker sifatida baholangan (3-jadval).

Geterozigotalik darajasi va genetik xilma-xillik ko‘rsatkichlari baholangan. O‘rtacha kutilayotgan geterozigotalik (H_{exp}) 0,8092 ni tashkil etgan bo‘lib, bu O‘zbekiston populyatsiyasida genetik xilma-xillik yuqori darajada ekanligini ko‘rsatgan. Eng yuqori geterozigotalik Penta E, D12S391, D18S51 va FGA lokuslarida qayd etilgan. H_{obs} va H_{exp} qiymatlarining o‘zaro yaqinligi lokuslarning aksariyati Xardi-Vaynberg muvozanatiga mos kelishini tasdiqlagan.

Allellarning effektiv soni (Ne) va inbriding koeffitsiyenti (FIS) tahlil qilingan. Ne qiymatlari 2,78 dan 12,63 gacha bo‘lgan oraliqda kuzatilgan bo‘lib, eng yuqori qiymat Penta E lokusida aniqlangan. Lokuslarning aksariyatida FIS qiymatlari nolga yaqin bo‘lib, bu o‘rganilgan tanlanmada sezilarli geterozigota tanqisligi kuzatilmaganini va tasodifiy juftlanish modelidan yaqqol og‘ishlar mavjud emasligini ko‘rsatdi. 23 ta STR lokuslari bo‘yicha jamlangan diskriminatsiya kuchi va tasodifiy mos kelish ehtimolligi hisoblangan.

Natijalarga ko‘ra, umumlashtirilgan tasodifiy mos kelish ehtimolligi (CMP) $4{,}55 \times 10^{28}$ ni tashkil etgan bo‘lib, ikki tasodifiy shaxsning bir xil DNK profiliga ega bo‘lish ehtimoli juda past ekanligi aniqlangan.

Shu bilan birga, umumlashtirilgan diskriminatsiya kuchi (CPD) $1 - 2{,}20 \times 10^{-29}$ qiymatga teng bo‘lib, STR panelining shaxsni identifikatsiya qilishda o‘ta yuqori aniqlikka ega ekanligi isbotlangan. Biologik otalikni aniqlash uchun ahamiyatli bo‘lgan statistik parametrlar tahlil qilingan.

Hisoblangan umumiy istisno qilish ehtimolligi (CPE) 0,9999999998 ni tashkil etgan bo‘lib, STR panelining otalikni rad etishda yuqori ishonchlilikka ega ekanligi ko‘rsatilgan. Shuningdek, umumlashtirilgan otalik indeksi (CombPI) $5{,}01 \times 10^{9}$ ga teng bo‘lib, bu ko‘rsatkich otalikni tasdiqlash uchun juda kuchli genetik dalil sifatida baholangan. Dissertatsiya tadqiqotlari natijasi o‘rganilgan 23 ta STR lokuslari orasida D1S1656, Penta E, D18S51, D2S1338, D21S11, D12S391, D6S1043 va FGA markerlari O‘zbekiston populyatsiyasida shaxsni genetik identifikatsiya qilish tadqiqotlari uchun eng yuqori diskriminatsiya kuchiga ega ($PIC > 0{,}8$) markerlar sifatida aniqlandi (1-rasm).

1-jadval

“VersaPlex™ 27PY System Kit” to‘plami bo‘yicha O‘zbekiston populyatsiyasi D2S441 va CSF1PO STR lokuslari allellari va ularning uchrash chastotalari (chastotalar to‘liq ro‘yxati dissertatsiyada ko‘rsatilgan)

D2S441 lokusi			CSF1PO lokusi		
Allellar	Allel chastotasi (Pi) (Birlik ulushlarida keltirilgan)	Standart xatolik darajasi SE(p)	Allellar	Allel chastotasi (Pi) (Birlik ulushlarida keltirilgan)	Standart xatolik darajasi SE(p)
9	0,0020	0,0008	7	0,0016	0,0007
9.1	0,0052	0,0012	8	0,0020	0,0008
10	0,2272	0,0075	9	0,0319	0,0031
11	0,4077	0,0088	10	0,2581	0,0078
11.3	0,0426	0,0036	11	0,2952	0,0082
12	0,0777	0,0048	12	0,3300	0,0084
12.3	0,0029	0,0009	13	0,0696	0,0045
13	0,0234	0,0027	14	0,0101	0,0018
14	0,1830	0,0069	15	0,0016	0,0007
15	0,0254	0,0028			
16	0,0029	0,0009			

2-jadval

O‘zbekiston populyatsiyasida 23 ta STR lokuslar bo‘yicha aniqlangan genotiplar va allellar soni

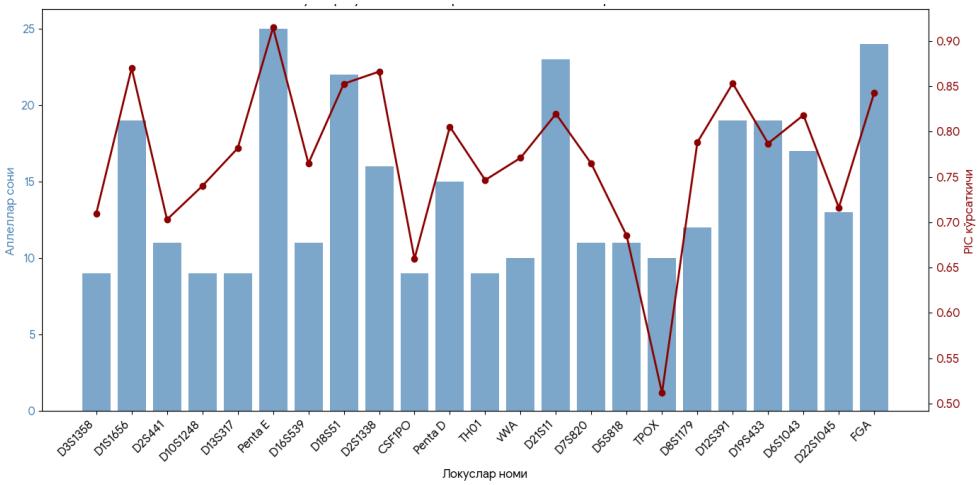
Mikrosatellit lokuslar nomi	Hosil qilishi mumkin bo‘lgan genotiplar soni (G)	Kuzatilgan genotiplar soni (n)	Kuzatilgan allellar soni (Nall)	Allel diapazoni (Allelic range)	Kutilgan gomozigot genotiplar soni	Kuzatilgan gomozigot genotiplar soni	Kutilgan geterozigot genotiplar soni	Kuzatilgan geterozigot genotiplar soni
D3S1358	45	24	9	8	381,8052	383	1156,1948	1155
D1S1656	190	106	19	11,3	182,5873	190	1355,4127	1348
D2S441	66	48	11	7	400,1649	425	1137,8351	1113
D10S1248	45	30	9	10	342,5242	362	1195,4758	1176
D13S317	45	29	9	8	294,7255	307	1243,2745	1231
Penta_E	325	161	25	21	121,7083	133	1416,2917	1405
D16S539	66	33	11	8	304,4228	316	1233,5772	1222
D18S51	253	102	22	19	200,4055	206	1337,5945	1332
D2S1338	136	75	16	16	183,9392	189	1354,0608	1349
CSF1PO	45	28	9	8	412,7636	446	1125,2364	1092
Penta_D	120	61	15	16	256,0683	266	1281,9317	1272
TH01	45	23	9	5	322,4741	319	1215,5259	1219
vWA	55	35	10	8	295,4872	291	1242,5128	1247
D21S11	276	88	23	10,2	240,1096	237	1297,8904	1301
D7S820	66	38	11	7	302,5665	303	1235,4335	1235
D5S818	66	30	11	11	386,7421	422	1151,2579	1116
TPOX	55	26	10	9	552,4078	586	985,5922	952
D8S1179	78	52	12	10	276,2159	296	1261,7841	1242
D12S391	190	98	19	13	199,9740	223	1338,0260	1315
D19S433	190	78	19	9,2	277,6072	295	1260,3928	1243
D6S1043	153	76	17	13,3	241,8020	267	1296,1980	1271
D22S1045	91	43	13	12	354,9467	381	1183,0533	1157
FGA	300	102	24	14	212,6068	218	1325,3932	1320
O‘rtacha qiymati	126, 13	60,26	14,47	12,30	293, 22	307	1244,78	1231

3-jadval

O‘zbekiston populyatsiyasi bo‘yicha autosom DNK 23 ta mikrosatellit lokuslarning asosiy populyatsion statistik ko‘rsatgichlari

STR lokuslar	D3S1358	D1S1656	D2S441	D10S1248	D13S317	Penta_E	D16S539	D18S51	D2S1338	CSF1PO	Penta_D	TH01	vWA	D21S11	D7S820	D5S818	TPOX	D8S1179	D12S391	D19S433	D6S1043	D22S1045	FGA
Populyatsion-statistik ko‘rsatkichlar																							
MP	0,1032	0,0259	0,1045	0,0848	0,0652	0,0124	0,0685	0,0312	0,0270	0,1177	0,0497	0,0783	0,0650	0,0444	0,0688	0,1000	0,1750	0,0548	0,0307	0,0551	0,0424	0,0898	0,0353
PD	0,8968	0,9741	0,8955	0,9152	0,9348	0,9876	0,9315	0,9688	0,9730	0,8823	0,9503	0,9217	0,9350	0,9556	0,9312	0,9000	0,8250	0,9452	0,9693	0,9449	0,9576	0,9102	0,9647
PIC	0,7098	0.86994	0.703	0,74	0,7816	0,9146	0,7649	0,8527	0,8661	0,6597	0,8053	0,7465	0,7710	0,8195	0,7646	0,6852	0,5118	0,7881	0,8531	0,7869	0,8181	0,7161	0,8427
PE	0,511	0,7476	0,465	0,534	0,5998	0,8231	0,588	0,727	0,749	0,444	0,650	0,584	0,618	0,6868	0,603	0,468	0,313	0,612	0,705	0,614	0,648	0,513	0,711
TPI	2,01	4,05	1,81	2,12	2,50	5,78	2,43	3,73	4,07	1,72	2,89	2,40	2,63	3,24	2,53	1,82	1,31	2,59	3,45	2,60	2,87	2,02	3,52
H(obs)	0,751	0.876	0.723	0,764	0,800	0,913	0,794	0,866	0,877	0,710	0,827	0,792	0,810	0,846	0,802	0,725	0,618	0,807	0,855	0,808	0,826	0,752	0,858
H(exp)	0,7515	0.880	0.7395	0,7771	0,8081	0,9208	0,8021	0,8697	0,8804	0,7317	0,8335	0,7904	0,8079	0,8439	0,8033	0,7485	0,6408	0,8204	0,8700	0,8195	0,8428	0,7693	0,8618
Ne	4,02	8,40	3,84	4,49	5,21	12,59	5,05	7,66	8,34	3,72	6,00	4,76	5,20	6,39	5,08	3,97	2,78	5,56	7,67	5,53	6,35	4,33	7,22
F_{IS}	0,0010	0,0055	0,0218	0,0163	0,0099	0,008	0,0094	0,0042	0,0037	0,0295	0,0077	-0,0029	-0,0036	-0,0024	0,0004	0,0306	0,0341	0,0157	0,0172	0,0138	0,0194	0, 022	0,0041
P-value	0.4519	0.0405	0.1105	0.0457	0.3672	0.2781	0.0218	0.1359	0.7555	0.4556	0.5375	0.8158	0.7037	0.0685	0.7956	0.0397	0.2928	0.3541	0.3745	0.4273	0.0531	0.0983	0.5888

Izoh: **MP (matching probability)** -Mos kelish ehtimoli, **PD (power of discrimination)** - Diskriminatsiya kuchi, **PIC (polymorphism information content)** - Polimorfizm informatsion tarkibi, **PE (power of exclusion)**- Istisno qilish kuchi, **TPI (typical paternity index)** - standart otalik indeksi, **$H_{(obs)}$** (Heterozigote observed) - Kuzatilgan geterozigotlik, **$H_{(exp)}$** (Heterozigote expected**)** - Kutilgan geterozigotlik, **Ne** -allellarning effektivlik soni, F_{IS} - populyatsiyada kuzatilgan va kutilgan geterozigotalik darajalari o‘rtasidagi farq koeffitsiyenti, **P-qiymat (**HWE **P-value)** – Xardi-Vaynberg muvozanatidan og‘ish ehtimoli



1-rasm. 23 ta STR lokuslar bo‘yicha kuzatilgan allellar soni va *PIC qiymatlari taqsimoti*

O‘zbekiston populyatsiyasi uchun 23 ta STR lokus bo‘yicha ilk bor shakllantirilgan allellar chastotasi bazasining amaliy ahamiyati asoslandi. Mazkur panel sud-genetik ekspertiza, shaxs identifikatsiyasi hamda biologik qarindoshlik, jumladan otalikni aniqlashda ishonchli va informativ tizim bo‘lib, yaratilgan baza mintaqaviy va global populyatsiyalar bilan qiyosiy genetik tadqiqotlar uchun nazariy-amaliy asos bo‘lib xizmat qiladi.

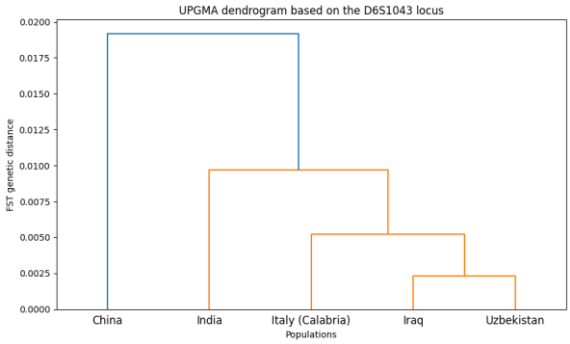
Bobning 3-bo‘limida O‘zbekiston populyatsiyasida aniqlangan 23 ta STR lokuslari bo‘yicha allel chastotalari Afrika, Amerika, Osiyo va Yevropa populyatsiyalari bilan qiyosiy tahlil qilingan. D3S1358, D1S1656, D2S441 va D10S1248 lokuslari bo‘yicha O‘zbekiston populyatsiyasi allellar taqsimoti asosan Osiyo populyatsiyalariga yaqin ekanligi aniqlangan. Ayrim allellar bo‘yicha Yevropa populyatsiyasi bilan ham o‘xshashlik qayd etilgan. Xususan, D3S1358 lokusida 15 va 16-allellar, D1S1656 lokusida 15 va 16-allellar yuqori chastotada uchragan. D2S441 lokusida 11-allel eng yuqori chastotaga ega bo‘lib, bu ko‘rsatkich boshqa populyatsiyalarga nisbatan yuqoriroq ekanligi aniqlangan. D13S317, Penta E va D16S539 lokuslari tahlil qilinib, mazkur lokuslar bo‘yicha O‘zbekiston populyatsiyasida Yevroosiyoga xos genetik xususiyatlar shakllanganligi ko‘rsatilgan. Penta E lokusi yuqori polimorfizmga ega ekanligi bilan ajralib turgan va eng informativ lokuslardan biri sifatida baholangan. D16S539 lokusida esa 9.3 va 11.3 kabi ayrim nodir allel variantlari faqat O‘zbekiston populyatsiyasida qayd etilgan. D18S51 va D2S1338 lokuslari bo‘yicha allellar taqsimoti tahlil qilinib, O‘zbekiston populyatsiyasi asosan Osiyo populyatsiyasiga genetik jihatdan yaqinligi aniqlangan. Shu bilan birga, 8, 9.2, 13.1, 13.3 va 27 kabi ayrim nodir allellar faqat o‘zbek populyatsiyasida uchrashi qayd etilgan. D18S51 lokusida 14-allel eng yuqori chastotaga ega bo‘lgan, D2S1338 lokusida esa 23, 19 va 20-allellar dominant allellar sifatida aniqlangan. CSF1PO, Penta D va TH01 lokuslari bo‘yicha ham solishtirma tahlillar amalga oshirilgan. Natijalarga ko‘ra, mazkur lokuslar bo‘yicha O‘zbekiston populyatsiyasida kuzatilgan allel chastotalari ayrim Osiyo va Yevropa populyatsiyalari ma’lumotlari bilan o‘xshashlikka ega ekanligini ko‘rsatdi. Biroq, kam uchraydigan ayrim allellar va allel diapazonidagi tafovutlar O‘zbekiston populyatsiyasiga xos xususiyatlar mavjudligini ham ko‘rsatadi.

O‘zbekiston populyatsiyasining genetik tarkibi tarixiy migratsiya jarayonlari va Yevroosiyo populyatsiyalari bilan uzoq davom etgan genetik aloqalar ta’sirida shakllanganligi asoslangan. Olingan natijalar O‘zbekiston populyatsiyasida STR lokuslarining yuqori polimorfizmga ega ekanligini, ayrim nodir allellarning mavjudligini hamda milliy populyatsiyaning o‘ziga xos genetik profili shakllanganligini ko‘rsatgan. Shuningdek, ushbu ma’lumotlar O‘zbekiston populyatsiyasining global genetik xaritadagi o‘rnini aniqlash va xalqaro populyatsion-genetik tadqiqotlarda qiyosiy manba sifatida foydalanish mumkinligi ta’kidlangan.

Bobning 4-bo‘limida autosom DNK 23 ta STR lokuslari asosida O‘zbekiston va jahon populyatsiyalari o‘rtasidagi genetik masofalar hamda filogenetik munosabatlar tahlil qilingan. Tadqiqotda Wright-Nei va FST statistik

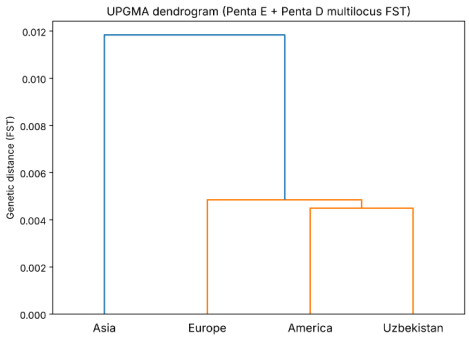
yondashuvlari qo‘llanilib, PHYLIP dasturi yordamida UPGMA dendrogrammalar qurilgan. 20 ta STR lokuslari bo‘yicha O‘zbekiston, Afrika, Amerika, Osiyo va Yevropa populyatsiyalari o‘rtasidagi pairwise FST genetik masofalari hisoblangan. Natijalarga ko‘ra, barcha populyatsiyalar o‘rtasida genetik differensiatsiya darajasi past (FST<0,05) ekanligi aniqlangan. O‘zbekiston populyatsiyasi Yevropa populyatsiyasi bilan eng yaqin genetik masofaga ega bo‘lib (FST=0,0033), Osiyo populyatsiyasi bilan ham nisbatan yaqinligi kuzatilgan. Amerika va Afrika populyatsiyalari bilan genetik farqlanish darajasi yuqoriroq ekanligi qayd etilgan.

D6S1043 lokusi bo‘yicha O‘zbekiston populyatsiyasiga genetik jihatdan eng yaqin Iroq (FST=0,00232), undan keyin Hindiston (FST=0,00451) va Italiya-Calabriya (FST=0,00696) populyatsiyalari bo‘lib, O‘zbekiston-Xitoy juftligida nisbatan katta genetik masofa (FST=0,01165) kuzatildi. Eng katta genetik masofa Xitoy va Hindiston o‘rtasida (FST=0,02678), eng kichigi esa Iroq va O‘zbekiston o‘rtasida (FST=0,00232) aniqlanib, UPGMA dendrogrammasida O‘zbekistonning avvalo Iroq bilan klasterlanishi uning Yaqin Sharq va unga tutash Yevroosiyo populyatsiyalari bilan nisbatan genetik yaqinligini ko‘rsatgan (2-rasm).

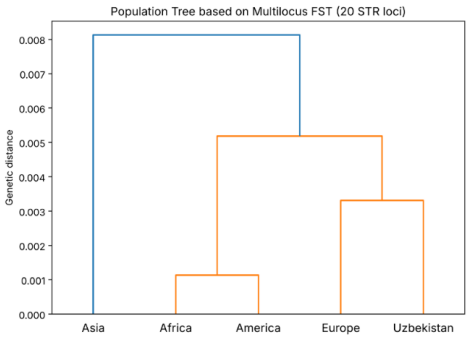


2- rasm. D6S1043 lokusi bo‘yicha allel chastotalari asosida hisoblangan FST genetik masofalariga ko‘ra qurilgan UPGMA dendrogramma.

Penta E va Penta D lokuslari bo‘yicha filogenetik tahlil amalga oshirilgan. FST qiymatlari O‘zbekiston-Amerika 0,0045, O‘zbekiston–Yevropa 0,0047 va O‘zbekiston-Osiyo 0,0072 ni tashkil etdi. UPGMA dendrogrammada O‘zbekiston Amerika (birlashish masofasi 0,0045), so‘ngra Yevropa (0,0049) bilan bir klasterga birlashdi, Osiyo guruhi esa alohida shox hosil qildi (0,0118) (3-rasm).



3-rasm. Penta E va Penta D STR lokuslari bo‘yicha allel chastotalari asosida hisoblangan multilokusli FST genetik masofalariga ko‘ra qurilgan UPGMA dendrogramma.



4-rasm. Multilokusli FST qiymatlaridan hisoblangan Nei genetik masofalariga asoslangan UPGMA dendrogramma (*20 ta STR lokusi bo‘yicha baholangan).

Multilocus FST qiymatlari asosida qurilgan UPGMA dendrogrammasi O‘zbekiston populyatsiyasining Yevropa populyatsiyalari bilan yaqin klasterlanishini, keyingi bosqichda esa Osiyo populyatsiyalari joylashganligini ko‘rsatgan. Amerika va Afrika populyatsiyalari nisbatan uzoqroq tarmoqlarni hosil qilgan. Olingan natijalar O‘zbekiston populyatsiyasining Sharq va G‘arb populyatsiyalari bilan genetik jihatdan bog‘liqligini tasdiqlagan hamda sud-genetik va populyatsion-genetik tadqiqotlar uchun muhim ilmiy asos yaratgan (4-rasm).

Dissertatsiyaning «**Shaxs identifikatsiyasi va biologik qarindoshlikni aniqlashda ekspert xulosalarining ishonchliligini ta’minlash va sud-biologik ekspertiza amaliyotiga tatbiq etish**» deb nomlangan 4-bobida O‘zbekiston populyatsiyasi uchun shakllantirilgan 23 ta STR lokuslar bo‘yicha allellar chastotasi bazasi asosida biologik qarindoshlik va shaxs identifikatsiyasida qo‘llaniladigan ehtimollik-statistik hisoblash modellarining samaradorligi baholangan hamda ularning sud-genetik ekspertiza amaliyotidagi ahamiyati asoslangan. Istisno qilish ehtimolligiga asoslangan yondashuv (RMNE/CPE) va ehtimolliklar nisbatiga asoslangan yondashuv: otalik indeksi (PI, CPI) va Essen-Myoller formulasi bo‘yicha otalik ehtimolligi (W) asosida biologik otalikni baholashning ehtimoliy-statistik usullarining qiyosiy tahlili o‘tkazildi. Tadqiqotda O‘zbekiston Respublikasi populyatsiyasi uchun shakllantirilgan 23 ta STR lokusi bo‘yicha allel chastotalari bazasidan foydalanildi. Dastlab istisno qilish ehtimolligiga asoslangan yondashuviga asoslangan hisoblash modeli tahlil qilingan. Barcha 23 ta STR lokuslar bo‘yicha bola va taxmindagi ota genotiplarida otalik allellarining to‘liq mos kelishi aniqlangan va istisno qiluvchi nomuvofiqliklar qayd etilmagan. Hisoblashlar natijasida genetik belgilarning umumiy tasodifiy mos kelish ehtimolligi p(total)=2,016 × 10^{-14} ga teng bo‘lgan. Biologik otalik ehtimolligi esa PP=99,999999999998% ni tashkil etgan. Shu bilan birga tasodifiy erkakni istisno qilmaslik ehtimolligi (RMNE) baholangan. Natijalarga ko‘ra, $RMNE_{total}$=2,016 × 10^{-14} bo‘lib, populyatsiyada taxminan 49,6 trillion erkakdan faqat bittasi ushbu STR profili bo‘yicha ehtimoliy biologik ota sifatida istisno qilinmasligi mumkinligi aniqlangan. Bu holat 23 ta STR lokusli tizimning yuqori individuallashtiruvchi va diskriminatsion qobiliyatga ega ekanligini ko‘rsatgan. So‘ng Essen-Myoller formulasi asosida otalik indeksi (PI), kombinatsiyalangan otalik indeksi (CPI) va otalik ehtimolligi (PP) hisoblangan. Har bir lokus bo‘yicha PI qiymatlari 1 dan yuqori bo‘lgani aniqlangan. Barcha lokuslar bo‘yicha umumlashtirilgan CPI qiymati 2,062 × 10^{13} ni tashkil etgan. Ushbu natijaga muvofiq biologik otalik ehtimolligi PP≈99,999999999995% deb baholangan. O‘zbekiston populyatsiyasi uchun shakllantirilgan allellar chastotalari bazasi va 23 ta STR lokuslardan tashkil topgan kengaytirilgan tizim sud-genetik ekspertizalarda xalqaro ISFG standartlariga mos yuqori aniqlikdagi statistik baholashni ta’minlashi asoslangan. Olingan natijalar mazkur yondashuvlarni biologik qarindoshlik, otalik va shaxs identifikatsiyasi ekspertizalarida ishonchli matematik asos sifatida qo‘llash mumkinligini tasdiqlagan.

Shuningdek, 15 ta va 23 ta STR lokusli tizimlarning biostatistik samaradorligini tahlil qilish maqsadida 15 ta STR lokusli Identifiler™ tizimi va 23

ta STR lokusli Versa Plex™ 27 PY System natijalari solishtirilgan. Natijalarga ko‘ra, umumiy otalik indeksi (CPI) $9{,}61 \times 10^5$ dan $5{,}01 \times 10^9$ gacha oshgani aniqlangan. Bu esa ekspertiza ishonchliligining bir necha martaga ortishiga olib kelgan. Biologik otalik ehtimolligi (PP/W) va xatolik ehtimoli tahlil qilingan. 15 ta STR lokusli tizimda otalik ehtimolligi 99,999896% ni tashkil etgan bo‘lsa, 23 ta STR lokusli tizimda bu ko‘rsatkich 99,999999998% gacha yetgan. Shu bilan birga, xatolik ehtimoli $1{,}04 \times 10^{-6}$ dan $2{,}00 \times 10^{-10}$ gacha kamaygani aniqlangan. Shuningdek, 15 ta STR lokusda ikki shaxs genotipining tasodifiy mos kelishi ehtimoli $7{,}56 \times 10^{17}$ tadan 1 ni tashkil etgan bo‘lsa, 23 ta STR lokusda bu ko‘rsatkich $4{,}55 \times 10^{28}$ tadan 1 gacha pasaygan. Diskriminatsiya kuchi, qarindoshlar o‘rtasidagi farqni aniqlash imkoni esa bir necha martaga ortdi. Biologik otalikni istisno qilish ehtimoli (CPE) va yaqin qarindoshlarni differensiatsiyalash imkoniyatlari baholanib, CPE 0,99999906 dan 0,9999999998 gacha oshgani aniqlandi. Shuningdek, panelni 15 tadan 23 ta STR lokusgacha kengaytirish tizimning diskriminatsiya quvvatini sezilarli darajada oshirishi ko‘rsatildi. Qo‘shimcha yuqori polimorf lokuslar statistik zaxira hosil qilib, mutatsiyalar aniqlanganda yoki ayrim lokuslar tahlildan chiqarilganda ham ekspert xulosasining isbotlash kuchini saqlab qoladi. 15 lokusli tizimda 1-2 ta mutatsiya CPI qiymatini keskin pasaytirsa, 23 lokusli panelda qo‘shimcha yuqori polimorf lokuslar hisobiga ushbu ko‘rsatkich 2-3 ta mutatsiyada ham yuqori darajada saqlanadi. Kengaytirilgan panel O‘zbekiston populyatsiyasida yuqori ishonchlilik, minimal xatolik va deyarli mutlaq identifikatsiya imkoniyatini ta’minlab, ISFG hamda ENFSI tavsiyalariga mosligi bilan sud-genetik amaliyot uchun maqbul ekanligi asoslandi.

Bobda olingan natijalar asosida 23 ta STR lokusli kengaytirilgan panel O‘zbekiston populyatsiyasi uchun shaxs identifikatsiyasi, biologik qarindoshlik va sud-genetik ekspertizalarda yuqori ishonchli, minimal xatolik ehtimoliga ega hamda yaqin qarindoshlarni ishonchli differensiatsiya qilish imkonini beruvchi samarali genetik tizim ekanligi ilmiy jihatdan asoslangan.

XULOSALAR

“O‘zbekiston populyatsiyasi bo‘yicha autosom DNK mikrosatellit lokuslari polimorfizmini tahlil qilish” mavzusi bo‘yicha olib borilgan tadqiqot natijalari asosida quyidagi xulosalar taqdim etildi:

1. O‘zbekiston aholisining o‘rganilgan tanlanmasida autosom DNKning 23 ta mikrosatellit lokuslari bo‘yicha 333 ta allel (bir lokusga o’rtacha 14,47 ta) variantlari va ularning 0,0003 dan 0,5254 gacha bo‘lgan oraliqdagi chastotalari aniqlandi. Eng yuqori allel xilma-xilligi Penta E, FGA va D21S11, eng past ko’rsatkichlar esa D3S1358, D10S1248, D13S317, CSF1PO va TH01 lokuslarida qayd etildi. 8 ta lokus (D1S1656, Penta E, D18S51, D2S1338, D21S11, D12S391, D6S1043 va FGA) PIC > 0,80 qiymati bilan yuqori informativ ekanligi aniqlandi.
2. Sud genetik ekspertizasining Populyatsion genetik ma’lumotlar bazasi O‘zbekiston populyatsiyasi bo‘yicha autosom DNK 23 ta STR lokuslari allel chastotalari bilan boyitildi.

3. O‘zbekiston aholisining o‘rganilgan tanlanmasida autosom DNK 23 ta STR lokuslari bo‘yicha populyatsion statistik ko‘rsatgichlar - umumlashtirilgan diskriminatsiya quvvati (CPD), umumlashtirilgan mos kelish ehtimoli (CMP) hamda otalikni istisno qilishning umumlashtirilgan ehtimolligi (CPE) aniqlandi.

4. 23 ta STR lokuslari allel chastotalarining yuqori identifikatsion samaradorligi aniqlandi: umumlashtirilgan diskriminatsiya quvvati (CPD) va otalikni istisno qilish ehtimolligi - CPE >0,999999999 darajaga yetib, umumlashtirilgan tasodifiy mos kelish ehtimolligi - CMP $1{,}32 \times 10^{-18}$ dan $2{,}20 \times 10^{-29}$ gacha kamaydi, umumlashtirilgan otalik indeksi - CPI $9{,}61 \times 10^{5}$ dan $5{,}01 \times 10^{9}$ gacha, otalik ehtimollik darajasi – PP 99,999896% dan 99,999999998% gacha oshdi.

5. Turli populyatsiyalar bilan o‘tkazilgan qiyosiy va biostatistik tahlillar (FST qiymatlari hamda genetik masofalar) O‘zbekiston populyatsiyasi bilan ayrim Osiyo va Yevropa populyatsiyalari o‘rtasida genetik o‘xshashlik va yaqinlik tendensiyalari mavjudligini ko‘rsatdi.

6. Autosom DNK 23 ta STR lokuslari allellari ehtimollik statistik tahlilini amalga oshirish va populyatsion statistik ko‘rsatgichlarni hisoblash uchun “DNA Allele frequency UZ” elektron dasturiy ta’minoti ishlab chiqildi.

TAVSIYALAR

1. Autosom DNK 23 ta STR-lokusli kengaytirilgan genetik panelni sud-genetik ekspertiza amaliyotida standart usul sifatida qo‘llash, "DNA Allele frequency UZ" dasturiy ta’minoti Respublikaning barcha sud genetik ekspertiza muassasalariga foydalanish va uni xalqaro standartlar bilan integratsiya qilish tavsiya etildi.

2. Sud genetik ekspertizasi sohasida STR markerlar panelini Y-STR va X-STR markerlari bilan yanada kengaytirish, O‘zbekiston populyatsiyasini Qozog‘iston, Qirg‘iziston, Tojikiston va Turkmaniston kabi Markaziy Osiyo populyatsiyalari bilan qiyosiy tahlil qilish bilan qo‘shma tahlillar o‘tkazish, ilmiy dasturiy ta‘minotlarni milliylashtirish tavsiya etildi.

НАУЧНЫЙ СОВЕТ DSc.03/2025.27.12.B.01.15 ПО ПРИСУЖДЕНИЮ УЧЕНЫХ СТЕПЕНЕЙ ПРИ НАЦИОНАЛЬНОМ УНИВЕРСИТЕТЕ УЗБЕКИСТАНА ИМ.М.УЛУГБЕКА

НАЦИОНАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ УЗБЕКИСТАНА

ТОШЕВА ДИНАРА МУЗРАФОВНА

АНАЛИЗ ПОЛИМОРФИЗМА МИКРОСАТЕЛЛИТНЫХ ЛОКУСОВ АУТОСОМНОЙ ДНК В ПОПУЛЯЦИИ УЗБЕКИСТАНА

03.00.09 – Общая генетика

АВТОРЕФЕРАТ
диссертации доктора философии (PhD) по биологическим наукам

Ташкент-2026

Тема диссертации доктора философии (PhD) по биологическим наукам зарегистрирована в Высшей аттестационной комиссии при Академии наук Республики Узбекистан под номером B2026.2.PhD/B1844.

Диссертация выполнена в Национальном Университете Узбекистана.

Автореферат диссертации на трех языках (узбекский, русский, английский (резюме)) размещён на веб-странице Научного совета www.nuu.uz и Информационно-образовательном портале «Ziyonet» (www.ziyonet.uz).

Научный руководитель:	**Амантурдиев Икром Гуломович** доктор биологических наук, доцент
Официальные оппоненты:	**Мухаммедов Рустам Султанович** доктор биологических наук, проф.
	Якубов Миракбар Даниярович доктор биологических наук, с.н.с.
Ведущая организация:	**Центр геномики и биоинформатики**

Защита диссертации состоится «04» декабря 2026 года в «16:00» часов на заседании Научного совета DSc.03/2025.27.12.B.01.15 по присуждению ученых степеней при Национальном университете Узбекистана (Адрес: 100174, г. Ташкент, Алмазарский район, ул. Университетская, д. 4, корпус факультета Биологии и экологии Национального университета Узбекистана, 2-й этаж, 203 кабинет. Тел.: (+99871-227-15-44).

С диссертацией можно ознакомиться в Информационно-ресурсном центре Национального университета Узбекистана (зарегистрирована под №296) (Адрес: 100174, г. Ташкент, Алмазарский район, ул. Университетская, д.4. Тел.: +99871246-67-72.

Автореферат диссертации разослан «18» ноября 2026 года
(реестр протокола рассылки № «26» от «18» ноября 2026 года

Х.С.Эшова
Председатель Научного совета по присуждению учёных степеней, д.б.н. профессор

Ж.А.Мирзаев
Ученый секретарь Научного совета по присуждению учёных степеней, PhD, доцент

С.Г.Бобоев
Председатель Научного семинара при научномсовете по присуждению учёных степеней, д.б.н. профессор

ВВЕДЕНИЕ (Аннотация диссертации доктора философии (PhD))

Актуальность и необходимость темы диссертации. Стремительное развитие молекулярно-генетических технологий в мире расширяет возможности применения ДНК-маркеров для идентификации личности, установления биологического родства, раскрытия преступлений, а также оценки генетического разнообразия популяций человека. Короткие тандемные повторы (STR) аутосомной ДНК благодаря высокому полиморфизму, кодоминантному наследованию и идентификационной информативности относятся к числу основных маркеров судебно-генетической экспертизы. В 2023 году национальные базы данных ДНК были сформированы в 84 странах мира: в американской системе NDIS накоплено более 20,4 млн ДНК-профилей, в британской базе NDNAD в 2023-2024 гг. доля совпадений составила 64,8%, а база данных ИНТЕРПОЛа содержит более 247 тыс. генетических профилей. Изложенное свидетельствует о необходимости еще более точной оценки вероятности случайного генетического совпадения на основе популяционно-специфических частот аллелей. В этой связи изучение генетического полиморфизма STR-локусов аутосомной ДНК и формирование надёжных популяционно-специфических генетических баз данных приобретают важное научно-практическое значение.

В мире проводятся масштабные научные исследования, направленные на изучение генетической структуры популяций человека, аллельного полиморфизма микросателлитных локусов аутосомной ДНК и их эффективности в судебно-генетической идентификации. В этом направлении совершенствуются подходы к определению частот аллелей и генотипов STR-локусов в различных популяциях, уровня гетерозиготности, соответствия равновесию Харди–Вайнберга, основных популяционно-генетических и идентификационных показателей, а также к оценке вероятности случайного совпадения, индекса отцовства и межпопуляционных генетических расстояний. В международной практике к приоритетным направлениям относятся применение расширенных панелей STR, контроль качества популяционных данных с помощью системы STRidER и автоматизация вероятностно-статистических расчётов. Особую значимость приобретают исследования, направленные на выявление аллельного разнообразия STR-локусов в генетически недостаточно изученных популяциях, описание редких аллельных вариантов, оценку их идентификационного потенциала, а также сравнительный анализ с международными популяционно-генетическими данными.

В нашей Республике особое внимание уделяется развитию молекулярно-генетических исследований, повышению научной обоснованности и достоверности результатов судебно-генетической экспертизы, а также внедрению современных генетических технологий в практику идентификации личности и установления биологического родства. Несмотря на определённые результаты, полученные при изучении полиморфизма аутосомных и Y-хромосомных STR-локусов в популяциях Узбекистана и Центральной Азии,

предшествующие исследования выполнялись на ограниченном числе локусов и в рамках отдельных выборок, в связи с чем сохраняется необходимость комплексной оценки на основе расширенной панели аутосомных STR-маркеров с охватом различных регионов Республики. Данное направление тесно связано с задачами совершенствования судебно-экспертной деятельности и внедрения современных научно-технологических решений, определёнными обновлённой Стратегией «Узбекистан - 2030». С этой точки зрения к актуальным научно-практическим задачам относятся комплексное изучение полиморфизма 23 STR-локусов аутосомной ДНК на основе популяционных выборок из различных регионов Узбекистана, определение частот аллелей и генотипов, расчёт основных популяционно-генетических и идентификационных статистических показателей, оценка генетического сходства и различий с другими популяциями мира, пополнение национальной судебно-генетической базы данных, а также разработка специализированного программного обеспечения для вероятностно-статистического анализа.

Настоящее диссертационное исследование в определённой степени служит основой для реализации задач, установленных Указом Президента Республики Узбекистан от 5 июля 2021 года № УП-6256 «О мерах по совершенствованию судебно-экспертной системы»[1], Указом Президента Республики Узбекистан от 16 февраля 2026 года № УП-21 «О дополнительных мерах по последовательному продолжению и выведению на новый этап реформ в рамках приоритетных направлений развития страны до 2030 года» (данным Указом утверждена обновлённая Стратегия «Узбекистан - 2030»)[2], требованиями международного стандарта O‘zDSt ISO/IEC 17025:2019 «Общие требования к компетентности испытательных и калибровочных лабораторий»[3], а также другими нормативно-правовыми актами.

Соответствие исследования приоритетным направлениям развития науки и технологий Республики. Данное исследование выполнено в соответствии с приоритетным направлением развития науки и технологий Республики, предусмотренным в VI разделе «Медицина и фармакология».

Степень изученности проблемы. Широкомасштабные исследования в области популяционно-генетического анализа на основе STR-локусов, создания баз данных частот аллелей, изучения полиморфизма микросателлитных локусов аутосомной ДНК и разработки статистических основ идентификации личности проведены ведущими зарубежными учёными: S. Niezgoda и B. Shea (1992), B. Budowle (2001), C. Alves и др. (2006), M. Zhabagin и др. (2012), R. Chakraborty, H. Kwon, H.C. Park и W. Kim (2015), Z. Wang (2015), Iogen Ran (2010-2016), K.B. Gettings и др. (2017), M. Bodner, W. Parson и др. (2017), K.M. Canturk и др. (2017), G. Martínez-Cortés и др. (2018), X.B. Li, L. Li, Q. Wang (2018), H.B. Yao и др. (2021).

[1] Указ Президента Республики Узбекистан от 5 июля 2021 года № УП-6256;

[2] Указ Президента Республики Узбекистан от 16 февраля 2026 года № УП-21;

[3] O‘z DSt ISO/IEC 17025:2019 «Общие требования к компетентности испытательных и калибровочных лабораторий»

Среди учёных стран СНГ широкомасштабные исследования проводили Л.А. Животовский (2002, 2009), О.П. Балановский (2002, 2008, 2015, 2017), А.Т. Агджоян (2014-2016), П.Л. Иванов и И.В. Корниенко (2002, 2015), Д.А. Вербенко (2003, 2008), В.А. Степанов, А.В. Мельников и др. (2011), О.А. Кравцова, В.Н. Скакун и В.П. Пушкарёв (2011), Б.А. Малярчук и М.В. Деренко (2001-2023), В.Н. Харьков и др. (2020-2021), К.В. Вагайцева, В.Н. Харьков и др. (2024-2025). Их работы были посвящены сравнительному изучению генофонда и ДНК-географии народов Евразии, в том числе тюркских и славянских, определению полиморфизма и частот аллелей аутосомных и Y-хромосомных STR-локусов, созданию популяционных баз данных, оценке разнообразия митохондриальной ДНК и Y-хромосомы, а также идентификации личности по скелетным останкам и деградированной ДНК.

Широкомасштабные исследования в популяциях Центральной Азии, в том числе Узбекистана провели Ш.Э. Шерматов (2007), Д.Ш. Ахмедова и др. (2008; 2014), M. Zhabagin и др. (2012), H. Kwon, H.C. Park и W. Kim (2013; 2015), С.К. Курганов, Д.Ш. Ахмедова и др. (2018; 2020; 2024), H.B. Yao и др. (2021), Д.А. Далимова (2023), А.Т. Агджоян и др. (2023). Они охватывали определение полиморфизма и частот аллелей аутосомных и Y-хромосомных STR-локусов, оценку популяционно-генетической структуры и генофонда населения Аральско-Каспийского региона, формирование баз данных для вероятностно-статистического анализа, а также выявление европеоидного и монголоидного генетических компонентов в узбекской популяции. Однако эти исследования в основном ограничивались 15-21 STR-локусами, а системный анализ населения Узбекистана в масштабе республики по расширенным панелям STR-локусов не проводился. В связи с этим впервые проведённое на республиканском уровне системное изучение частот аллелей по 23 аутосомным STR-локусам с участием 1538 человек является научной новизной по охвату населения, числу локусов и практической применимости.

Связь диссертационного исследования с планами научно-исследовательских работ научно-исследовательского учреждения, где выполнена диссертация. Данная диссертационная работа выполнена в рамках плана научно-исследовательских работ Республиканского центра судебной экспертизы имени Х. Сулаймоновой при Министерстве юстиции Республики Узбекистан по следующим научно-практическим проектам: проект № PZ-20170929537 «Исследование полиморфизма популяции Республики Узбекистан и создание базовых параметров для вероятностно-статистического анализа на основе ферментной системы GlobalFiler™ PCR Amplification Kit» (2018-2020 гг.) и проект, выполняемый на основании договора № AL-3022022389, «Создание национальной базы данных ДНК на основе генетических профилей STR- и HLA-локусов, а также гаплотипов Y-хромосомы для идентификации личности и установления биологического родства» (2023-2026 гг.).

Цель исследования заключается в оценке распределения частот аллелей 23 аутосомных STR-локусов у населения Республики Узбекистан, расчете

основных судебно-генетических статистических показателей, а также в оценке возможностей их применения для идентификации личности, установления биологического родства и проведения судебно-генетических исследований.

Задачи исследования:

Анализ характера полиморфизма 23 STR-локусов аутосомной ДНК в выборке из 1538 представителей населения Узбекистана, изучение их генетического разнообразия и расчёт частот аллелей;

пополнить базу популяционно-генетических данных судебно-генетической экспертизы сведениями о частотах аллелей 23 STR-локусов аутосомной ДНК в популяции Узбекистана;

определить популяционно-статистические показатели 23 STR-локусов аутосомной ДНК в исследованной выборке населения Узбекистана;

оценить идентификационный потенциал 23 STR-локусов аутосомной ДНК;

на основе сравнительного анализа с другими популяциями определить генетическое своеобразие и генетические расстояния исследованной выборки населения Узбекистана по 23 STR-локусам;

разработать специализированное программное обеспечение для проведения вероятностно-статистического анализа аллелей STR-локусов аутосомной ДНК и расчёта популяционно-статистических показателей.

Объектом исследования являются биологические образцы (буккальный эпителий, слюна), полученные от 1538 лиц мужского и женского пола, собранные во всех регионах Республики Узбекистан: городе Ташкенте, Андижанской, Бухарской, Джизакской, Кашкадарьинской, Навоийской, Наманганской, Самаркандской, Сырдарьинской, Сурхандарьинской, Ферганской, Хорезмской областях и Республике Каракалпакстан.

Предметом исследования является анализ полиморфизма 23 STR локусов (D3S1358, D1S1656, D2S441, D10S1248, D13S317, Penta E, D16S539, D18S51, D2S1338, CSF1PO, Penta D, TH01, vWA, D21S11, D7S820, D5S818, TPOX, D8S1179, D12S391, D19S433, D6S1043, D22S1045, FGA) аутосомной ДНК представителей различных национальностей, проживающих на территории Республики Узбекистан, с использованием популяционно-генетических и статистических методов.

Методы исследования. В ходе исследования использованы методы молекулярной генетики, биотехнологии и популяционно-статистического анализа, а также биоинформатические программы.

Научная новизна исследования заключается в следующем:

Впервые на основе образцов 1538 неродственных лиц, собранных в 13 регионах Узбекистана, установлены генетическое разнообразие и частоты встречаемости аллелей 23 аутосомных STR-локусов ДНК, используемых для установления биологического родства в практике судебно-генетической экспертизы;

популяционно-генетическая база данных, предназначенная для использования в практике судебно-генетической экспертизы на

Республиканском уровне, дополнена сведениями о частотах аллелей и генотипов 23 STR-локусов аутосомной ДНК;

рассчитаны популяционно-статистические показатели исследованных 23 STR-локусов аутосомной ДНК;

рассчитаны комбинированная дискриминирующая способность (CPD), комбинированная вероятность совпадения (CMP), комбинированная вероятность исключения отцовства (CPE) и комбинированный индекс отцовства (CPI), а также оценён идентификационный потенциал исследованной панели STR-маркеров;

на основании сравнительного анализа с различными популяциями определены генетическое своеобразие и генетические расстояния популяции Узбекистана по исследованным STR-локусам;

разработано программное обеспечение «DNA Allele Frequency UZ», предназначенное для проведения вероятностно-статистического анализа аллелей STR-локусов аутосомной ДНК и расчёта популяционно-статистических показателей.

Практические результаты исследования заключаются в следующем:

в исследованной выборке населения Узбекистана на основе полиморфизма аллелей 23 STR-локусов аутосомной ДНК определены популяционно-генетические референтные показатели для использования при идентификации личности и оценке вероятности биологического родства;

на основе частот аллелей, характерных для местной популяции, рассчитаны такие судебно-генетические статистические показатели, как вероятность отцовства и материнства (PP, PM), комбинированный индекс отцовства (CPI), дискриминирующая способность (PD), комбинированная вероятность исключения отцовства (CPE) и вероятность случайного совпадения (CMP), а также оценена их идентификационная эффективность;

на основе частот аллелей, характерных для популяции Узбекистана, сформированы научно обоснованные популяционно-генетические данные для повышения статистической достоверности заключений судебно-генетической экспертизы, снижения погрешностей расчётов и установления биологического родства;

сформирована база данных частот аллелей по 23 STR-локусам аутосомной ДНК и разработано программное обеспечение «DNA Allele Frequency UZ», предназначенное для автоматизации вероятностно-статистических расчётов при проведении судебно-биологических экспертиз.

Достоверность результатов исследования. Исследование проведено с применением современных методов молекулярной биологии, биоинформатики и биотехнологии. Надежность полученных результатов подтверждается их обсуждением на республиканских и международных научно-практических конференциях, публикацией в ведущих научных изданиях, включенных в перечень Высшей аттестационной комиссии Республики Узбекистан, а также признанием и подтверждением результатов исследования уполномоченными государственными органами.

Научная и практическая значимость результатов исследования. Научная значимость результатов исследования обусловлена тем, что на основе выборок из различных регионов Узбекистана проведён комплексный анализ популяционно-генетических и идентификационных показателей по 23 STR-локусам аутосомной ДНК, а также выявлены генетическое сходство и различия с другими популяциями населения мира, что расширило научные представления о генетическом разнообразии и структуре генофонда населения Узбекистана и Центральной Азии.

Практическая значимость результатов исследования обусловлена тем, что сформирована и внедрена в практику судебно-генетической экспертизы база данных частот аллелей по 23 STR-локусам аутосомной ДНК для популяции Узбекистана, повышающая точность и достоверность вероятностно-статистических расчётов при идентификации личности и установлении биологического родства, а разработанное программное обеспечение «DNA Allele Frequency UZ» позволило автоматизировать расчёты, сократить время экспертизы и уменьшить число ошибок, связанных с человеческим фактором.

Внедрение результатов исследований. На основании научных результатов, полученных при судебно-генетическом определении частот аллелей STR локусов аутосомной ДНК в исследованной выборке населения Узбекистана:

результаты изучения аллельного полиморфизма аутосомных STR-локусов популяции Узбекистана внедрены в практику лабораторий экспертизы ДНК человека Республиканского центра судебной экспертизы имени Х. Сулеймановой и его подразделений в Хорезмской, Ферганской, Самаркандской и Сурхандарьинской областях (справка Министерства юстиции Республики Узбекистан от 12 сентября 2026 года № 12/6-17577/8). Использование популяционно-специфических частот аллелей повысило эффективность оценки различных видов биологического родства: вероятность отцовства (*PP*) - с 99,999896% до 99,999999998%, значение комбинированного индекса отцовства (*CPI*) увеличилось с $9{,}61 \times 10^{5}$ до $5{,}01 \times 10^{9}$, снизило комбинированную вероятность случайного совпадения (CMP) с $1{,}32 \times 10^{-18}$ dan $2{,}20 \times 10^{-29}$.

Результаты оценки эффективности 23 STR-локусов аутосомной ДНК для идентификации личности и установления биологического родства в популяции Узбекистана внедрены в практику Института судебных экспертиз города Астаны Центра судебных экспертиз Министерства юстиции Республики Казахстан (справка от 21 июля 2026 года № 22-04-04/351). Применение популяционно-специфических частот аллелей повысило дискриминирующую способность *(*PD*)* с $1 - 4{,}4 \times 10^{-18}$ до $1 - 2{,}13 \times 10^{-37}$, а комбинированную вероятность исключения отцовства *(*CPE*)* - с 0,999997862 до 0,9999999968.

Апробация результатов исследования. Результаты данного диссертационного исследования обсуждались и опубликованы на 3 международных и 5 республиканских научно-практических конференциях.

Публикация результатов исследования. По теме диссертации

опубликовано 18 научных работ, из них 8 статей - в научных изданиях, рекомендованных Высшей аттестационной комиссией при Академии наук Республики Узбекистан для публикации основных научных результатов диссертаций, в том числе 6 статей - в республиканских и 2 - в зарубежных журналах. Кроме того, получены 2 свидетельства о регистрации программ для ЭВМ.

Структура и объем диссертации. Диссертация, написанная на узбекском языке, состоит из введения, четырех глав, заключения, рекомендаций, списка использованной литературы и приложений. Общий объем диссертации составляет 120 страниц.

ОСНОВНОЕ СОДЕРЖАНИЕ ДИССЕРТАЦИИ

Во **введении** обоснованы актуальность и востребованность темы диссертации, ее соответствие приоритетным направлениям развития науки и технологий Республики Узбекистан, рассмотрена степень изученности проблемы, отражена связь исследования с планами научно-исследовательских работ учреждения, в котором выполнена диссертация, сформулированы цель и задачи исследования, определены объект, предмет и методы исследования, раскрыты научная новизна, практические результаты, достоверность, научная и практическая значимость полученных результатов. Приведены сведения о внедрении результатов исследования в практику, об опубликованных научных работах и структуре диссертации.

В **первой главе** диссертации, озаглавленной **«Роль аутосомных ДНК-микросателлитных локусов в популяционной генетике и судебной генетике»** представлен анализ отечественных и зарубежных исследований, посвященных теоретическим основам и практическому применению молекулярно-генетических маркеров, используемых в популяционной генетике и судебно-генетической экспертизе, в частности аутосомных STR-локусов (Short Tandem Repeat). В главе рассмотрены основные виды полиморфизма ДНК, строение микросателлитных маркеров, особенности их наследования, уровень мутационной изменчивости, а также их значение для генетической идентификации личности и установления биологического родства. Кроме того, обоснована роль STR-локусов в международных стандартизированных системах, включая CODIS, ENFSI и другие, проанализирована их информативность при проведении популяционно-генетических исследований и показана необходимость формирования национальной базы данных STR-маркеров для населения Республики Узбекистан. Отмечено, что в последние годы масштабные исследования расширенных панелей STR-локусов в популяции Республики Узбекистан проводились в ограниченном объеме, что обусловливает актуальность выполнения комплексных популяционных исследований на Республиканском уровне.

Во **второй главе** диссертации **«Место проведения, материалы и методы исследования»** подробно изложены условия проведения исследования, характеристика исследуемого материала, а также примененные

молекулярно-генетические и статистические методы. Исследование выполнено в лаборатории «Судебно-биологическая экспертиза ДНК человека» Республиканского центра судебной экспертизы имени Х. Сулаймоновой при Министерстве юстиции Республики Узбекистан. В качестве материала исследования использованы биологические образцы (слюна), полученные от 1538 лиц, проживающих во всех 13 регионах Республики Узбекистан. В ходе исследования применялись современные методы выделения геномной ДНК, количественной и качественной оценки ДНК методом ПЦР в режиме реального времени (Real-time PCR), полимеразной цепной реакции (ПЦР), фрагментного анализа методом капиллярного электрофореза и генотипирования STR-локусов. Использовались современные реагентные наборы Versa Plex™ 27 PY System и Quantifiler™ Trio DNA Quantification Kit, а также приборы ABI 3500xl Genetic Analyser и 7500 Real-Time PCR System. Для обеспечения достоверности результатов исследования при проведении экстракции ДНК использовался отрицательный контроль экстракции (Extraction Negative Control, ENC); на этапе количественного и качественного анализа применялись калиброванные стандартные образцы ДНК и внутренний положительный контроль (Internal Positive Control, IPC); в процессе ПЦР-амплификации использовались положительный контрольный образец ДНК, входящий в состав набора Versa Plex™ 27 PY System, а также отрицательный контроль (No Template Control, NTC). Все исследования выполнялись в условиях лаборатории, аккредитованной в соответствии с требованиями международного стандарта ISO/IEC 17025, с соблюдением международных требований к системе контроля качества. Частоты аллелей, показатели гетерозиготности, параметры равновесия Харди-Вайнберга, дискриминационная способность, индекс отцовства и другие популяционно-генетические показатели рассчитывались с использованием специализированного биоинформатического программного обеспечения и современных статистических методов.

В **третьей главе** диссертации **«Результаты анализа генетического разнообразия, специфических особенностей и сходства полиморфных микросателлитных локусов аутосомной ДНК»** представлены результаты исследования распределения аллелей 23 аутосомных STR-локусов, оценки генетического полиморфизма, уровня гетерозиготности, а также анализа популяционно-генетических показателей, имеющих криминалистическое значение в популяции Республики Узбекистан.

В **первом разделе** главы рассчитаны частоты аллелей по 23 аутосомным STR-локусам - D3S1358, D1S1656, D2S441, D10S1248, D13S317, Penta E, D16S539, D18S51, D2S1338, CSF1PO, Penta D, TH01, vWA, D21S11, D7S820, D5S818, TPOX, D8S1179, D12S391, D19S433, D6S1043, D22S1045 и FGA - в популяции Республики Узбекистан (таблица 1). Генотипирование и статистическая обработка данных выполнялись с использованием программ GenePop 4.7.5, PowerStat Algorithms и «DNA Allele Frequency UZ». В результате исследования по 23 STR-локусам выявлены 333 варианта аллелей,

при этом среднее число аллелей на один локус составило 14,47. Наиболее высокий уровень полиморфизма установлен для локусов Penta E, FGA и D21S11. Проведена оценка статистической достоверности частот аллелей и величины стандартной ошибки. Результаты расчетов показали, что значения стандартной ошибки (SE) для всех исследованных локусов находятся на низком уровне, что подтверждает репрезентативность сформированной выборки. Кроме того, рассчитана минимальная частота аллеля (Pmin = 0,0016), которая имеет важное значение при оценке вероятности случайного совпадения ДНК-профилей. Проведен анализ соответствия наблюдаемых и ожидаемых частот генотипов равновесию Харди-Вайнберга. Полученные результаты показали, что для большинства исследованных локусов наблюдаемые частоты генотипов соответствуют теоретически ожидаемым значениям. Данное обстоятельство показало, что распределение генотипов в исследованной выборке популяции Узбекистана соответствует ожидаемому распределению по равновесию Харди-Вайнберга и имеются основания для статистической интерпретации полученных популяционно-генетических показателей. Проанализированы диапазон аллелей (allelic range) и показатели генетического разнообразия по каждому исследованному локусу. Наиболее широкий диапазон аллелей выявлен для локуса Penta E, где разница между минимальным и максимальным аллелями составила 21 повторяющуюся единицу. Высокий уровень генетического разнообразия также установлен для локусов D18S51, D12S391 и D19S433. Указанные локусы характеризуются высокой информативностью при изучении генетических особенностей популяции Республики Узбекистан. Для каждого исследованного локуса проведен анализ количества гомозиготных и гетерозиготных генотипов (таблица 2).

По результатам исследования установлено, что популяция населения Республики Узбекистан характеризуется высоким уровнем гетерозиготности. Наибольшая доля гетерозиготных генотипов выявлена по локусам Penta E, D18S51, D2S1338 и FGA, что свидетельствует о высоком уровне генетического разнообразия исследуемой популяции. Проведен анализ криминалистической значимости редких и микровариантных аллелей. Показано, что редко встречающиеся аллели с частотой 0,0003-0,001 способствуют снижению вероятности случайного совпадения генетических профилей и обладают высокой дискриминационной способностью при идентификации личности и установлении биологического родства. Обоснована практическая значимость сформированной базы данных частот STR-аллелей для популяции Республики Узбекистан при проведении судебно-генетических экспертиз. Отмечено, что полученные результаты впервые позволили сформировать национальную популяционно-генетическую базу данных по 23 STR-локусам для населения Республики Узбекистан. Данная база данных может служить надежным статистическим инструментом при генетической идентификации личности, установлении биологического родства и выполнении вероятностно-статистических расчетов в судебно-генетической

экспертной практике.

Во **втором разделе** третьей главы диссертации, озаглавленном «Оценка дискриминационной способности микросателлитных локусов аутосомной ДНК и определение популяционно-статистических параметров на основе выявленного полиморфизма», проанализированы криминалистическая значимость и популяционно-генетические характеристики 23 STR-локусов в популяции Республики Узбекистан. Для всех 23 STR-локусов рассчитаны основные судебно-генетические и популяционно-генетические показатели, включая вероятность случайного совпадения (MP), дискриминационную способность (PD), информационную ценность полиморфизма (PIC), вероятность исключения (PE), типовой индекс отцовства (TPI), а также наблюдаемую и ожидаемую гетерозиготность (H_{obs} и H_{exp}). По результатам анализа установлено, что локусы Penta E, D1S1656, D2S1338, D18S51, D21S11 и FGA обладают наиболее высокой дискриминационной способностью. При этом локус Penta E продемонстрировал наивысшую информативность и идентификационную значимость среди всех исследованных STR-маркеров (таблица 3). Проведена оценка уровня гетерозиготности и показателей генетического разнообразия. Среднее значение ожидаемой гетерозиготности (H_{exp}) составило 0,8092, что свидетельствует о высоком уровне генетического разнообразия популяции Республики Узбекистан. Наибольшие значения гетерозиготности зарегистрированы для локусов Penta E, D12S391, D18S51 и FGA. Близость значений наблюдаемой (H_{obs}) и ожидаемой (Hexp) гетерозиготности подтвердила соответствие большинства исследованных локусов равновесию Харди-Вайнберга. Проведен анализ эффективного числа аллелей (Ne) и коэффициента инбридинга (FIS). Значения Ne варьировали в пределах от 2,78 до 12,63, при этом максимальное значение установлено для локуса Penta E. Для большинства исследованных локусов значения FIS были близки к нулю, что свидетельствует об отсутствии выраженного инбридинга в исследуемой популяции и подтверждает случайный характер брачных сочетаний.

Рассчитаны интегральные показатели дискриминационной способности и вероятности случайного совпадения для панели из 23 STR-локусов. Установлено, что совокупная вероятность случайного совпадения (CMP) составила $1{,}16 \times 10^{-35}$, что указывает на чрезвычайно низкую вероятность совпадения генетических профилей двух случайно выбранных лиц. В то же время совокупная дискриминационная способность ($C_{omb}PD$) составила $1 - 2{,}20 \times 10^{-29}$, что свидетельствует об исключительно высокой эффективности исследуемой STR-панели при идентификации личности. Проведен анализ статистических показателей, имеющих значение для установления биологического отцовства. Рассчитанная совокупная вероятность исключения отцовства (CPE) составила 0,9999999998, что подтверждает высокую надежность исследуемой STR-панели при исключении предполагаемого отцовства. Совокупный индекс отцовства (CPI) достиг значения $5{,}01 \times 10^{9}$, что свидетельствует об исключительно высокой доказательной силе генетических

данных при подтверждении биологического отцовства. По результатам диссертационного исследования установлено, что среди изученных 23 STR-локусов маркеры D1S1656, Penta E, D18S51, D2S1338, D21S11, D12S391, D6S1043 и FGA обладают наибольшей дискриминационной способностью в популяции Республики Узбекистан и могут рассматриваться как наиболее информативные для генетической идентификации личности (PIC > 0,8) (рисунок 1). Обоснована практическая значимость впервые сформированной для популяции Республики Узбекистан национальной базы данных частот аллелей по 23 STR-локусам. Полученные результаты показали, что исследуемая STR-панель является высоконадежной и высокоинформативной системой для проведения судебно-генетических экспертиз, генетической идентификации личности, установления биологического родства и отцовства. Подчеркнуто, что созданная база данных в дальнейшем может служить теоретической и практической основой для проведения сравнительных генетических исследований популяции Республики Узбекистан с другими региональными и мировыми популяциями.

В **третьем разделе** диссертации, озаглавленном **«Сравнительный анализ полиморфизма микросателлитных локусов аутосомной ДНК с популяциями мира»** выполнено сравнительное исследование частот аллелей по 23 STR-локусам, выявленных в популяции Республики Узбекистан, с аналогичными показателями популяций Африки, Америки, Азии и Европы. Установлено, что распределение аллелей по локусам D3S1358, D1S1656, D2S441 и D10S1248 в популяции Республики Узбекистан в целом наиболее близко к азиатским популяциям. Вместе с тем по отдельным аллелям отмечено сходство и с европейскими популяциями. Так, для локуса D3S1358 наиболее высокие частоты зарегистрированы для аллелей 15 и 16, аналогичная закономерность выявлена и для локуса D1S1656. Для локуса D2S441 наибольшую частоту имел аллель 11, причем его распространенность оказалась выше по сравнению с другими исследованными популяциями. Проведен анализ локусов D13S317, Penta E и D16S539, который показал, что для популяции Республики Узбекистан характерны генетические особенности, свойственные евразийским популяциям. Локус Penta E отличался наиболее высоким уровнем полиморфизма и был отнесен к числу наиболее информативных генетических маркеров. Для локуса D16S539 выявлены редкие аллельные варианты 9.3 и 11.3, зарегистрированные исключительно в исследованной популяции населения Республики Узбекистан. При анализе распределения аллелей по локусам D18S51 и D2S1338 установлено, что по своим генетическим характеристикам популяция Республики Узбекистан преимущественно близка к популяциям Азии. Вместе с тем отмечено наличие ряда редких аллелей (8, 9.2, 13.1, 13.3 и 27), выявленных только в популяции Узбекистана. Для локуса D18S51 наиболее распространенным оказался аллель 14, тогда как для локуса D2S1338 доминирующими являлись аллели 23, 19 и 20. А также, выполнен сравнительный анализ и локусов CSF1PO, Penta D и TH01.

Таблица 1.

Аллели и частоты встречаемости D2S441, CSF1PO STR локусов в популяции Узбекистана, с использованием набора «VersaPlex™ 27PY System Kit» (полный список частот указан в диссертации)

Локус D2S441			Локус CSF1PO		
Аллели	Частота аллеля (Pi) (Доля значения)	Значения стандартной ошибки SE(p)	Аллели	Частота аллеля (Pi) (Доля значения)	Значения стандартной ошибки SE(p)
9	0,0020	0,0008	7	0,0016	0,0007
9.1	0,0052	0,0012	8	0,0020	0,0008
10	0,2272	0,0075	9	0,0319	0,0031
11	0,4077	0,0088	10	0,2581	0,0078
11.3	0,0426	0,0036	11	0,2952	0,0082
12	0,0777	0,0048	12	0,3300	0,0084
12.3	0,0029	0,0009	13	0,0696	0,0045
13	0,0234	0,0027	14	0,0101	0,0018
14	0,1830	0,0069	15	0,0016	0,0007
15	0,0254	0,0028			
16	0,0029	0,0009			

Таблица 2.

Количество выявленных генотипов и аллелей по 23 STR-локусам аутосомной ДНК в популяции Узбекистан

Название микроса-теллитных локусов	Количество возможных генотипов (G)	Количество наблюдаемых генотипов (n)	Количество выявленных аллелей (Nall)	Диапазон аллелей (Allelic range)	Ожидаемое количество гомозиготных генотипов	Наблюдаемое количество гомозиготных генотипов	Ожидаемое количество гетерозиготных генотипов	Наблюдаемое количество гетерозиготных генотипов
D3S1358	45	24	9	8	381,8052	383	1156,1948	1155
D1S1656	190	106	19	11,3	182,5873	190	1355,4127	1348
D2S441	66	48	11	7	400,1649	425	1137,8351	1113
D10S1248	45	30	9	10	342,5242	362	1195,4758	1176
D13S317	45	29	9	8	294,7255	307	1243,2745	1231
Penta_E	325	161	25	21	121,7083	133	1416,2917	1405
D16S539	66	33	11	8	304,4228	316	1233,5772	1222
D18S51	253	102	22	19	200,4055	206	1337,5945	1332
D2S1338	136	75	16	16	183,9392	189	1354,0608	1349
CSF1PO	45	28	9	8	412,7636	446	1125,2364	1092
Penta_D	120	61	15	16	256,0683	266	1281,9317	1272
TH01	45	23	9	5	322,4741	319	1215,5259	1219
vWA	55	35	10	8	295,4872	291	1242,5128	1247
D21S11	276	88	23	10,2	240,1096	237	1297,8904	1301
D7S820	66	38	11	7	302,5665	303	1235,4335	1235
D5S818	66	30	11	11	386,7421	422	1151,2579	1116
TPOX	55	26	10	9	552,4078	586	985,5922	952
D8S1179	78	52	12	10	276,2159	296	1261,7841	1242
D12S391	190	98	19	13	199,9740	223	1338,0260	1315
D19S433	190	78	19	9,2	277,6072	295	1260,3928	1243
D6S1043	153	76	17	13,3	241,8020	267	1296,1980	1271
D22S1045	91	43	13	12	354,9467	381	1183,0533	1157
FGA	300	102	24	14	212,6068	218	1325,3932	1320
Среднее значение	**126, 13**	**60,26**	**14,47**	**12,30**	**293, 22**	**307**	**1244,78**	**1231**

Таблица 3.

Основные популяционно-статистические показатели 23 микросателлитных локусов аутосомной ДНК в популяции Узбекистан

STR локусы	D3S1358	D1S1656	D2S441	D10S1248	D13S317	Penta_E	D16S539	D18S51	D2S1338	CSF1PO	Penta_D	TH01	vWA	D21S11	D7S820	D5S818	TPOX	D8S1179	D12S391	D19S433	D6S1043	D22S1045	FGA
Популяционно-статистические показатели																							
MP	0,1032	0,0259	0,1045	0,0848	0,0652	0,0124	0,0685	0,0312	0,0270	0,1177	0,0497	0,0783	0,0650	0,0444	0,0688	0,1000	0,1750	0,0548	0,0307	0,0551	0,0424	0,0898	0,0353
PD	0,8968	0,9741	0,8955	0,9152	0,9348	0,9876	0,9315	0,9688	0,9730	0,8823	0,9503	0,9217	0,9350	0,9556	0,9312	0,9000	0,8250	0,9452	0,9693	0,9449	0,9576	0,9102	0,9647
PIC	0,7098	0.86994	0.703	0,74	0,7816	0,9146	0,7649	0,8527	0,8661	0,6597	0,8053	0,7465	0,7710	0,8195	0,7646	0,6852	0,5118	0,7881	0,8531	0,7869	0,8181	0,7161	0,8427
PE	0,511	0,7476	0,465	0,534	0,5998	0,8231	0,588	0,727	0,749	0,444	0,650	0,584	0,618	0,6868	0,603	0,468	0,313	0,612	0,705	0,614	0,648	0,513	0,711
TPI	2,01	4,05	1,81	2,12	2,50	5,78	2,43	3,73	4,07	1,72	2,89	2,40	2,63	3,24	2,53	1,82	1,31	2,59	3,45	2,60	2,87	2,02	3,52
H(obs)	0,751	0.876	0.723	0,764	0,800	0,913	0,794	0,866	0,877	0,710	0,827	0,792	0,810	0,846	0,802	0,725	0,618	0,807	0,855	0,808	0,826	0,752	0,858
H(exp)	0,7515	0.880	0.7395	0,7771	0,8081	0,9208	0,8021	0,8697	0,8804	0,7317	0,8335	0,7904	0,8079	0,8439	0,8033	0,7485	0,6408	0,8204	0,8700	0,8195	0,8428	0,7693	0,8618
Ne	4,02	8,40	3,84	4,49	5,21	12,59	5,05	7,66	8,34	3,72	6,00	4,76	5,20	6,39	5,08	3,97	2,78	5,56	7,67	5,53	6,35	4,33	7,22
F_{IS}	0,0010	0,0055	0,0218	0,0163	0,0099	0,008	0,0094	0,0042	0,0037	0,0295	0,0077	-0,0029	-0,0036	-0,0024	0,0004	0,0306	0,0341	0,0157	0,0172	0,0138	0,0194	0, 022	0,0041
P-value	0.4519	0.0405	0.1105	0.0457	0.3672	0.2781	0.0218	0.1359	0.7555	0.4556	0.5375	0.8158	0.7037	0.0685	0.7956	0.0397	0.2928	0.3541	0.3745	0.4273	0.0531	0.0983	0.5888

Примечание: MP (Matching Probability) - вероятность случайного совпадения; PD (Power of Discrimination) - дискриминационная способность (сила); PIC (Polymorphism Information Content) - показатель информативности генетического маркера; PE (Power of Exclusion) - вероятность исключения; TPI (Typical Paternity Index) - типичный индекс отцовства; H(obs) (Observed Heterozygosity) - наблюдаемая гетерозиготность; H(exp) (Expected Heterozygosity) - ожидаемая гетерозиготность; Ne (Effective Number of Alleles) - эффективное число аллелей; FIS - коэффициент инбридинга (коэффициент различия между наблюдаемой и ожидаемой гетерозиготностью в популяции); P-value (HWE P-value) - вероятность отклонения от равновесия Харди-Вайнберга

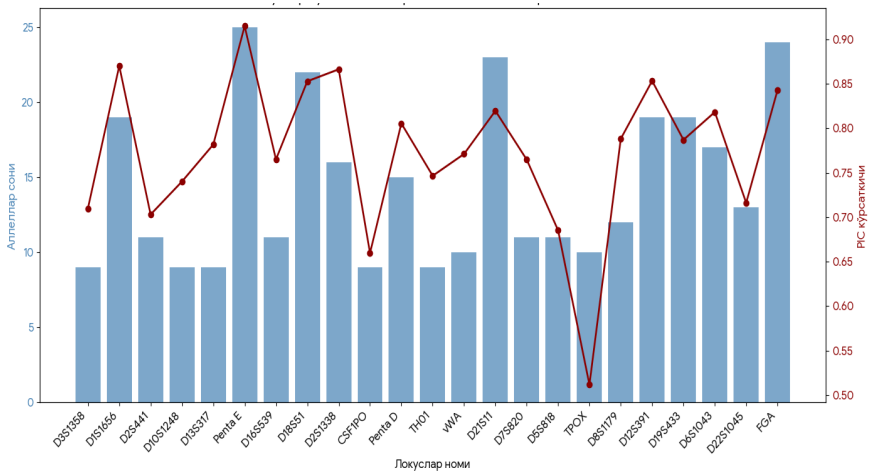


Рисунок 1. Распределение числа выявленных аллелей и значений показателя информационной ценности полиморфизма (PIC) по 23 STR локусам

Полученные результаты подтвердили, что по данным локусам популяция Республики Узбекистан продемонстрировали сходство с данными отдельных популяций Азии и Европы. Вместе с тем различия в диапазоне аллелей и наличие отдельных редких аллелей указывают на существование популяционно-генетических особенностей, характерных для населения Узбекистана. Выявление отдельных редких аллелей и интермедиатных (промежуточных) вариантов, характерных исключительно для населения популяции Узбекистана, свидетельствует о наличии ее специфических генетических особенностей. Обосновано, что современная генетическая структура популяции Республики Узбекистан сформировалась под влиянием исторических миграционных процессов и длительных генетических контактов с популяциями Евразии. Полученные результаты свидетельствуют о высоком уровне полиморфизма исследованных STR-локусов, наличии ряда редких аллелей и формировании специфического генетического профиля национальной популяции. Отмечено также, что полученные данные могут использоваться для определения места популяции Республики Узбекистан на глобальной генетической карте и служить сравнительным материалом при проведении международных популяционно-генетических исследований.

В **четвертом разделе** диссертации, озаглавленном **«Оценка уровня межпопуляционной генетической дифференциации и моделирование филогенетических взаимоотношений»**, на основе анализа 23 аутосомных STR-локусов исследованы генетические расстояния и филогенетические взаимоотношения между популяцией Республики Узбекистан и популяциями различных регионов мира. В исследовании использованы статистические подходы Wright-Nei и FST, а филогенетические дендрограммы UPGMA построены с использованием программного комплекса PHYLIP. Для 20 STR-локусов рассчитаны попарные значения генетической дистанции FST между популяциями Республики Узбекистан, Африки, Америки, Азии и Европы. По результатам анализа установлено, что уровень генетической дифференциации между всеми исследованными популяциями является низким (FST < 0,05). Наименьшая генетическая дистанция выявлена между популяцией Республики Узбекистан и популяции Европы популяциями (FST = 0,0033). Относительно близкое генетическое сходство также отмечено с популяции Азии. В то же время более высокий уровень генетических различий установлен при сравнении с популяциями Америки и Африки.

Проведен анализ генетического сходства по локусу D6S1043. Установлено, что генетически наиболее близкой к популяции Узбекистана оказалась популяция Ирака (FST=0,00232), за которой следовали популяции Индии (FST=0,00451) и Италии (Калабрия) (FST=0,00696), тогда как относительно большая генетическая дистанция отмечена между популяциями Узбекистана и Китая (FST=0,01165). Наибольшая генетическая дистанция выявлена между популяциями Китая и Индии (FST=0,02678), а наименьшая - между Ираком и Узбекистаном (FST=0,00232), кластеризация методом UPGMA, при которой популяция Узбекистана первоначально объединяется с

популяцией Ирака, свидетельствует об их относительной генетической близости в рамках исследованного локуса (рисунок 2).

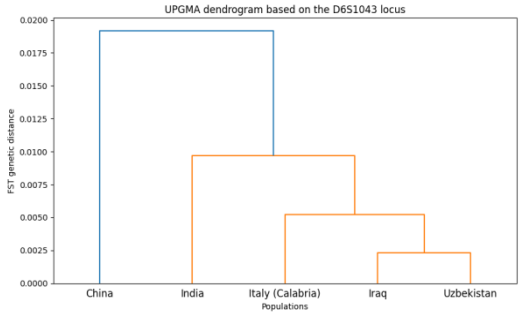


Рисунок 2. UPGMA-дендрограмма, построенная на основе генетических расстояний FST, рассчитанных по частотам аллелей локуса D6S1043.

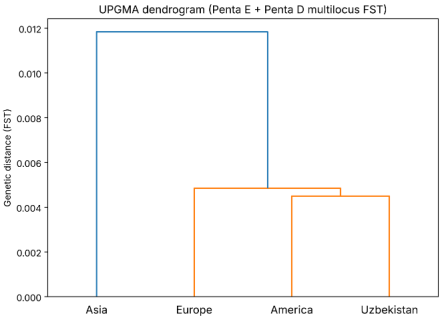


Рисунок 3. UPGMA-дендрограмма, построенная на основе мультилокусных генетических расстояний FST, рассчитанных по частотам аллелей STR-локусов Penta E и Penta D.

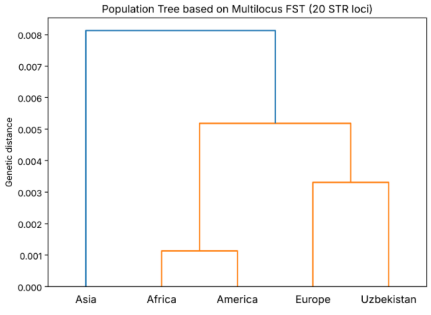


Рисунок 4. UPGMA-дендрограмма, построенная на основе генетических расстояний Неи, рассчитанных по мультилокусным значениям FST (по данным 20 STR-локусов).

Полученные результаты свидетельствуют о наличии характерных особенностей полиморфизма данных локусов в генофонде населения Центральной Азии.

Проведен филогенетический анализ по локусам Penta E и Penta D. Значения FST составили 0,0045 для пары Узбекистан-Америка, 0,0047 для пары Узбекистан-Европа и 0,0072 для пары Узбекистан-Азия. На дендрограмме UPGMA популяция Узбекистана сначала образовала общий кластер с американской группой (дистанция объединения 0,0045), затем к нему присоединилась европейская группа (0,0049). Азиатская группа выделилась в отдельную ветвь (0,0118) (рисунок 3).

UPGMA-дендрограмма, построенная на основе мультилокусных значений FST показала, что популяция Республики Узбекистан наиболее тесно кластеризуется с европейскими популяциями, тогда как на следующем уровне объединения располагаются популяции Азии. Популяции Америки и Африки образуют более удалённые ветви дендрограммы. Полученные результаты подтверждают генетическую близость популяции Республики Узбекистан как к восточноевразийским, так и к западноевразийским популяциям и создают важную научную основу для проведения судебно-генетических и популяционно-генетических исследований (рисунок 4).

В четвертой главе диссертации, озаглавленной **«Обеспечение достоверности экспертных заключений на основе популяционной базы частот аллелей и внедрение результатов в практику судебно-биологической экспертизы при идентификации личности и установлении биологического родства»**, дана оценка эффективности вероятностно-статистических моделей, применяемых при идентификации личности и установлении биологического родства на основе сформированной для популяции Республики Узбекистан национальной базы частот аллелей по 23 STR-локусам, а также обосновано их значение для практики судебно-генетической экспертизы. Проведён сравнительный анализ вероятностно-статистических методов оценки биологического отцовства: подхода, основанного на вероятности исключения (RMNE/CPE), и подхода, основанного на отношении правдоподобия, который включает индекс отцовства (PI, CPI) и вероятность отцовства (W), рассчитываемую по формуле Эссена-Мёллера. В исследовании использована сформированная для популяции Республики Узбекистан база частот аллелей по 23 STR-локусам. Сначала была проанализирована расчётная модель, основанная на подходе вероятности исключения. По всем 23 STR-локусам аллели отцовского происхождения у ребёнка полностью совпали с генотипом предполагаемого отца, исключающих несоответствий не выявлено. В результате расчетов суммарная вероятность случайного совпадения генетических признаков составила p(total)=2,016×10^{-14}, а вероятность биологического отцовства (PP) - 99,999999999998%. Для расчета вероятности биологического отцовства одновременно была оценена вероятность невозможности исключения случайного мужчины (Random Man Not Excluded, RMNE). Полученные результаты показали, что $RMNE_{total}$ = 2,016×10^{-14}, то есть лишь один мужчина приблизительно из 49,6 триллионов не может быть исключен в качестве предполагаемого биологического отца на основании данного STR-профиля. Это свидетельствует об исключительно высокой индивидуализирующей и дискриминационной способности панели из 23 STR-локусов.

На следующем этапе, согласно по формуле Эссена-Мёллера, были рассчитаны индекс отцовства (PI), комбинированный индекс отцовства (CPI) и вероятность отцовства (PP). Установлено, что значения PI по каждому исследованному локусу превышали единицу. Совокупное значение CPI для всех локусов составило 2,062 × 10^{13}, что соответствует вероятности биологического отцовства PP ≈ 99,999999999995%. Показано также, что расширенная панель, включающая 23 STR-локуса, позволяет минимизировать вероятность случайного совпадения и существенно повысить достоверность заключений судебно-генетической экспертизы. Обосновано, что Национальная база частот аллелей популяции Узбекистана и панель из 23 STR-локусов служат надёжной математической основой для высокоточной статистической оценки при идентификации личности и установлении биологического родства, включая отцовство, в соответствии с рекомендациями ISFG.

Кроме того, с целью анализа биостатистической эффективности систем, содержащих 15 и 23 STR-локуса, были сопоставлены результаты системы Identifiler™ (15 STR-локусов) и системы VersaPlex™ 27PY System (23 STR-локуса). Установлено, что совокупный индекс отцовства (CPI) увеличился с $9{,}61 \times 10^5$ до $5{,}01 \times 10^9$, что свидетельствует об экспоненциальном росте достоверности экспертных выводов. Проанализированы вероятность биологического отцовства (PP/W) и вероятность ошибки. Если при использовании системы из 15 STR-локусов вероятность отцовства составляла 99,999896%, то при использовании панели из 23 STR-локусов она достигла 99,999999998%. При этом вероятность ошибки снизилась с $1{,}04 \times 10^{-6}$ до $2{,}00 \times 10^{-10}$. Кроме того, вероятность случайного совпадения генотипов двух лиц по 15 STR-локусам составила 1 к $7{,}56 \times 10^{17}$, а при анализе 23 STR-локусов этот показатель снизился до 1 к $4{,}55 \times 10^{28}$. Проведен анализ совокупной вероятности исключения отцовства (CPE) и возможностей дифференциации близких родственников. Установлено, что значение CPE увеличилось с 0,99999906 до 0,9999999998. Показано также, что расширение панели с 15 до 23 STR-локусов существенно повышает дискриминирующую способность системы. Дополнительные высокополиморфные локусы создают статистический резерв, сохраняющий доказательную силу заключения при выявлении мутаций или исключении отдельных локусов из анализа. Отмечено, что если в 15-локусной системе 1-2 мутации приводят к резкому снижению значения CPI, то в 23-локусной панели благодаря дополнительным высокополиморфным локусам этот показатель сохраняется на высоком уровне даже при 2-3 мутация. Научно обосновано, что панель из 23 STR-локусов обеспечивает высокую достоверность и практически абсолютную точность идентификации личности при минимальной вероятности ошибки в популяции Узбекистана. Соответствие системы рекомендациям ISFG и ENFSI подтверждает целесообразность её широкого применения в судебно-генетической практике республики. По результатам, изложенным в данной главе, научно доказана высокая эффективность панели из 23 STR-локусов для идентификации личности, установления биологического родства и проведения судебно-генетических экспертиз в популяции Узбекистана, обеспечивающей высокую достоверность результатов и минимальную вероятность ошибки.

ВЫВОДЫ

По результатам исследования, проведённого по теме «Анализ полиморфизма микросателлитных локусов аутосомной ДНК в популяции Узбекистана», сформулированы следующие выводы:

1. В исследованной выборке населения Узбекистана по 23 аутосомным STR локусам выявлено 333 аллеля (в среднем 14,47 аллеля на локус) и определены их частоты с диапазоном от 0,0003 до 0,5254. Наибольшее аллельное разнообразие отмечено в локусах Penta E, FGA и D21S11, наименьшие показатели - в локусах D3S1358, D10S1248, D13S317, CSF1PO и

TH01. Установлено, что восемь локусов (D1S1656, Penta E, D18S51, D2S1338, D21S11, D12S391, D6S1043 и FGA) являются высокоинформативными (PIC > 0,80).

2. База популяционно-генетических данных судебно-генетической экспертизы дополнена частотами встречаемости аллелей 23 аутосомных STR-локусов для популяции Узбекистана.

3. Для исследованной выборки населения Узбекистана по 23 аутосомным STR-локусам определены основные популяционно-статистические показатели - совокупная дискриминационная способность (CPD), совокупная вероятность совпадения (CMP) и совокупная вероятность исключения отцовства (CPE).

4. Установлена высокая идентификационная эффективность 23 STR-локусов, оценённая по частотам их аллелей. Совокупная дискриминирующая способность (CPD) и совокупная вероятность исключения отцовства (CPE) достигли значений >0,999999999. Совокупная вероятность случайного совпадения (CMP) снизилась с $1{,}32 \times 10^{-18}$ до $2{,}20 \times 10^{-29}$. Совокупный индекс отцовства (CPI) возрос с $9{,}61 \times 10^{5}$ до $5{,}01 \times 10^{9}$, а вероятность отцовства (PP) увеличилась с 99,999896 % до 99,999999998 %.

5. Сравнительный и биостатистический анализ, проведённый с различными популяциями с использованием значений FST и показателей генетических расстояний, выявил наличие тенденций генетического сходства и близости между популяцией Узбекистана и отдельными популяциями Азии и Европы.

6. Для проведения вероятностно-статистического анализа частот аллелей 23 аутосомных STR-локусов и расчёта популяционно-статистических показателей разработано электронное программное обеспечение «DNA Allele frequency UZ».

РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Рекомендовано внедрить расширенную генетическую панель из 23 STR-локусов аутосомной ДНК в практику судебно-генетической экспертизы в качестве стандартного метода, обеспечить использование программного обеспечения «DNA Allele frequency UZ» во всех судебно-генетических экспертных учреждениях Республики и его интеграцию с международными стандартами.

2. В области судебно-генетической экспертизы рекомендовано дополнительно расширить панель аутосомных STR-маркеров за счёт Y-STR- и X-STR-маркеров, провести совместные сравнительные исследования популяции Узбекистана с популяциями Центральной Азии (Казахстана, Кыргызстана, Таджикистана и Туркменистана), а также развивать отечественное научное программное обеспечение.

SCIENTIFIC COUNCIL DSc.03/2025.27.12.B.01.15 FOR THE CONFERMENT OF ACADEMIC DEGREES AT THE NATIONAL UNIVERSITY OF UZBEKISTAN NAMED AFTER M.ULUGBEK

NATIONAL UNIVERSITY OF UZBEKISTAN

TOSHEVA DINARA MUZRAFOVNA

ANALYSIS OF THE POLYMORPHISM OF AUTOSOMAL DNA MICROSATELLITE LOCI IN THE POPULATION OF UZBEKISTAN

03.00.09 – General genetics

ABSTRACT
of the dissertation of the Doctor of Philosophy (PhD) in biological sciences

Tashkent – 2026

This dissertation of PhD in Biological Sciences was registered with the Higher Attestation Commission under the Academy of Sciences of the Republic of Uzbekistan under the number B2026.2.PhD/B1844.

The dissertation was completed at the National University of Uzbekistan.

The abstract of the dissertation is posted in three (Uzbek, Russian, English (resume)) languages on the website of the Scientific Counsil and on the website of «ZiyoNet» information and educational portal.

Scientific supervisor:	**Amanturdiev Ikrom Gulomovich** Doctor of biological Science, associate prof.
Official opponents:	**Mukhammedov Rustam Sultanovich** Doctor of biological Science, prof.
	Yakubov Mirakbar Daniyarovich Doctor of biological Science, Senior Research Scientist.
Leading organization:	**Center of Genomics and Bioinformatics**

The defence of the dissertation will be held at the meeting of the academic council number DSc.03/2025.27.12.B.01.15 at the National University of Uzbekistan under the Ministry of Higher Education, Science and Innovation "04" december 2026 at 16:00 Address: 100174, Tashkent city, Almazor district, Student town, University street 4, Tel.: (99871-227-15-44)

The dissertation can be reviewed at the Information Resource Center of the National University of Uzbekistan under the Ministry of Higher Education, Science, and Innovation (registered under №. 296). Address: 100174, Tashkent, Almazor district, University Street, House. Tel.: (+99871) 246-67-72, E-mail:

The abstract of the dissertation was distributed on «18» November 2026
(registry protocol No. 26 dated «18» November 2026).

Kh.S.Eshova
Chairman of the Scientific Council for awarding of the scientific degrees, Doctor of Biological Sciences, Professor

J.A.Mirzayev
Scientific Secretary of the Scientific Council for awarding of the scientific degrees, PhD in Biological sciences, docent

S.G.Boboyev
Deputy Chairman of the academic seminar under the scientific council for awarding scientific degrees, Doctor of Biological Sciences, professor.

INTRODUCTION (abstract of PhD thesis)

The aim of the research work is to evaluate the allele frequency distribution of 23 autosomal STR loci in the population of the Republic of Uzbekistan, to calculate the principal forensic genetic statistical parameters, and to assess their applicability for human identification, biological kinship testing, and forensic genetic analyses.

The objects of the research were biological samples (buccal epithelial cells and saliva) obtained from 1,538 individuals of both sexes, collected from all regions of the Republic of Uzbekistan, including the city of Tashkent, the Andijan, Bukhara, Jizzakh, Kashkadarya, Navoi, Namangan, Samarkand, Syrdarya, Surkhandarya, Fergana, and Khorezm regions, as well as the Republic of Karakalpakstan.

The scientific novelty of the research is as follows:

For the first time, the polymorphism of alleles at 23 autosomal DNA STR loci used to establish biological kinship in forensic genetic practice was analysed in samples from 1,538 unrelated individuals from 13 regions of Uzbekistan, and the genetic diversity and allele frequencies of these loci were determined;

the population genetic database intended for nationwide use in forensic genetic practice was supplemented with data on the allele and genotype frequencies of 23 autosomal DNA STR loci in the population of Uzbekistan;

a comprehensive set of population-statistical parameters was calculated for the 23 autosomal DNA STR loci investigated;

the identification potential of the investigated STR marker panel was evaluated by calculating the combined power of discrimination (CPD), combined matching probability (CMP), combined probability of exclusion (CPE), and combined paternity index (CPI);

comparative analysis with different populations was used to determine the genetic distinctiveness of the population of Uzbekistan and its genetic distances from the populations included in the comparison based on the investigated STR loci;

the “DNA Allele Frequency UZ” software was developed for the probabilistic and statistical analysis of autosomal STR allele data and the calculation of population-statistical parameters.

Implementation of the research results. Based on the scientific findings obtained from the forensic genetic determination of allele frequencies at autosomal DNA microsatellite loci in the studied population sample of Uzbekistan:

The scientific findings obtained from the analysis of allelic polymorphism at the studied autosomal DNA microsatellite loci in the population sample of Uzbekistan were implemented in the practical activities of the Human DNA Forensic Biological Examination laboratories of the Kh. Sulaymanova Republican Center of Forensic Expertise under the Ministry of Justice of the Republic of Uzbekistan, as well as its regional divisions in Khorezm, Fergana, Samarkand, and Surkhandarya (Certificate of the Ministry of Justice of the Republic of Uzbekistan No. 12/6-17577/8 dated 25 september 2026,). This implementation enabled the use

of allele frequencies specific to the population of Uzbekistan when calculating the probability of biological relatedness, including paternity, maternity, sibling, grandparent-grandchild, and avuncular relationships. Consequently, the estimated probabilities of biological relatedness increased; in particular, the probability of paternity (PP) increased from 99,999896% to 99,999999998%, increasing the combined paternity index (CPI*)* from 9,61 × 10^5 to 5,01 × 10^9, reduced the combined random match probability (CMP) from 1,32 × 10^{-18} to 2,20 × 10^{-29};

The scientific findings obtained from evaluating the forensic genetic efficiency of 23 autosomal STR loci for personal identification and the determination of biological relatedness in the population of Uzbekistan were implemented in the practical activities of the Biological (Medical) Molecular Genetic Research Service of the Institute of Forensic Examinations for the City of Astana of the Republican State Organization "Center for Forensic Examinations of the Ministry of Justice of the Republic of Kazakhstan" (Certificate No. 22-04-04/351 dated 21 July 2026,). The use of allele frequencies specific to the population of Uzbekistan increased the power of discrimination (*PD*), reflecting the probability of distinguishing between two randomly selected individuals, from 1 − 4,4 × 10^{-18} to 1 − 2,13 × 10^{-37}. In the determination of biological relatedness, the combined probability of paternity exclusion (CPE) increased from 0,999997862 to 0,9999999968.

The structure and scope of the dissertation. The dissertation, written in the Uzbek language, consists of an introduction, four chapters, a conclusion, recommendations, a list of references, and appendices. The volume of the dissertation is 120 pages.

E’LON QILINGAN ISHLAR RO‘YXATI
СПИСОК ОПУБЛИКОВАННЫХ РАБОТ
LIST OF PUBLISHED WORKS

I bo‘lim (I часть; Part I)

1. Polyarush S.V., Tosheva D.M. Polimorf DNK markerlar tahlili. O‘zbekiston Respublikasi Fanlar akademiyasi Qoraqalpog‘iston bo‘limining Axborotnomasi, №3 (264) 2021-yil, Nukus, 72-79 b.(03.00.00., №10), https://drive.google.com/file/d/1BP1SJwiNQ4I8Zqpw1nd5Wh3D_JS18kdM/view?usp=drive_link.

2. Tosheva D.M., Normatov A.E., Amanturdiyev I.G., Yoqubov M.G. Формирование референтной базы частот аллелей STR локусов для судебно-генетической идентификации в республике Узбекистан. Biologiya jurnali, 2025-yil, 6-soni, 54-63-b.(03.00.00., №5), https://portal.academy.uz/cdn/scientific-journal/edition/88/6b6b90ce-11a4-4237-9fb1-dbc84c64d2f8-Био 2025-6.pdf

3. Tosheva D.M. O‘zbekiston populyatsiyasida D1S1656, D10S1248 va PENTA E STR lokuslarining populyatsion-genetik tavsifi. O‘zbekiston Respublikasi Fanlar akademiyasi Xorazm Ma’mun Akademiyasi Axborotnomasi, 2026-4/1, Xorazm, 185-196-b. (03.00.00., №12), https://mamun.uz/uz/bulletin/archive/2026/4_1.

4. Tosheva D.M., O‘zbekiston populyatsiyasida TH01, vWA va D21S11 mikrosatellit lokus allellarining tahlili. O‘zbekiston Respublikasi Fanlar akademiyasi Qoraqalpog‘iston bo‘limining Axborotnomasi, №1 (282) 2026-yil, Nukus, 46-54-b. (03.00.00., №10), https://khabarshi-kkb.uz

5. Tosheva D.M., Nurmamatova X.Q., O‘zbekiston populyatsiyasida D6S1043 mikrosatellit lokusining polimorfizmi bo‘yicha genetik masofalar tahlili. FarDU Ilmiy xabarlari jurnali, 2/2026-yil, Fargona, B.147-152, https://journal.fdu.uz/api/public/articles/7326/pdf?journal_slug=main&_cb=1783932166961

6. Tosheva D.M., O‘zbekiston populyatsiyasida D2S441 STR lokusining populyatsion-genetik tavsifi. O‘zMU xabarlari jurnali, Tabiiy fanlar Vol. 3 No. 3.2 (2026), ISSN 2181-7324, Toshkent, 115-118-b. (03.00.00., №9), https://journals.nuu.uz/index.php/actanuuz/article/view/12782

7. Tosheva D.M., Amanturdiyev I.G., Allele frequency distribution of four STR loci (D16S539**,** D18S51, Penta D and D22S1045**)** in the population of Uzbekistan. International Journal of Genetic Engineering, Allele Frequency Distribution of Four STR Loci (D16S539, D18S51, Penta D and D22S1045) in Population of Uzbekistan, 2026;14(1): 39-50, p-ISSN: 2167-7239 e-ISSN: 2167-7220, Received: Jan. 4, 2026; Accepted: Jan. 28, 2026; Published: Feb. 5, 2026, (03.00.00., №11, AQSh), https://doi:10.5923/j.ijge.20261401.07

8. Tosheva D.M., Normatov A.E., Amanturdiyev I.G., Yoqubov M.G.Population genetic data of 23 autosomal STR loci in the population of Uzbekistan. Preprint on Research Square, licensed under a CC BY 4.0 License, 2026, https://doi.org/10.21203/rs.3.rs-8535161/v1

II bo‘lim (II часть; Part II)

9. Tosheva D.M., Normatov A.E., Yoqubov M.G. Analysis of the polymorphism of 27 STR loci in the population of Uzbekistan / THEORETICAL AND PRACTICAL PERSPECTIVES OF MODERN SCIENCE Proceedings of the X International Scientific and Practical Conference STOCKHOLM. SWEDEN, 09-10 July 2024, 6-8pp., https://doi.org/10.5281/zenodo.12745671

10. Tosheva D.M., Amanturdiyev I.G., Yakubov M.G. Genetic diversity of the population of Uzbekistan based on STR loci / International Scientific Conference “Pathways towards sustainable societies through interdisciplinary scientific research”, Berlin, Germany, September 24-25, 2025, Publication date: October 2, 2025, p.6., https://doi.org/10.5281/zenodo.17227766

11. Tosheva D.M., Amanturdiyev I.G., Yoqubov M.G. Autosom DNKning 23 ta mikrosatellit lokuslari asosida O‘zbekiston populyatsiyasining genetik masofalarini qiyosiy tahlili / Tabiiy fanlar sohasida zamonaviy ilmiy tadqiqotlar natijalari va ularning ahamiyati mavzusidagi xalqaro ilmiy-amaliy konferensiya materiallari, Fargona shahri, 2026-yil 28-mart, 321-324-b., https://anjumanlar.uz/conference/6018

12. Tosheva D.M., Normatov A.E., Yoqubov M.G. Forensic evaluation of paternity using autosomal STR markers: a probabilistic and statistical approach / MATERIALS International Scientific Conference of Students and Young Scientists «FARABI ALEMI», Almaty, Kazakhstan, 7-8 April 2026, pp.354-356, https://forum.farabi.university/?farabi-world=1

13. Tosheva D.M., Normatov A.E., Akhmedova D.Sh., Saitova N.S., Maxamatxujaev X.F., Axmedov B.B. Population and criminalistic analysis of the Global Filer ™ STR loci in the Uzbek population / Genetika, genomika va biotexnologiyaning zamonaviy muammolari mavzusidagi Respublika ilmiy konferensiyasi to‘plami, 2021-yil 18-may, Toshkent, 163-164-b., https://genomics.uz/f/sbornik_konferenciya_2021.pdf

14. Tosheva D.M. O‘zbekiston populyatsiyasida FGA STR lokusining informativlik darajasi va diskriminatsiya qobiliyati / Biofizika va biokimyo muammolari, Ilmiy konferensiya materiallari, Toshkent, 2026-yil 22-may, 184-185 b.,https://drive.google.com/file/d/1slSGhJN2CPAm2QxephY_qCTRvdgExcBJ/view?usp=sharing

15. Tosheva D.M., Axmedova D.Sh., O‘zbekiston populyatsiyasida D12S391, D19S433 STR lokuslarining allel va genotip chastotalari taqsimoti / CONFERENCE MATERIALS of the International Scientific and Practical Conference on the topic “DEVELOPMENT TRENDS AND PROSPECTS OF FORENSIC SCIENCE”, Tashkent, Uzbekistan, 8-9 October, 2026, pp.208-2012, https://sudex.uz/?p=9635

16. Dinara Tosheva, Asilbek Normatov, Murodjon Yokubov, Ikrom Amanturdiyev, Population genetic data of 23 autosomal STR loci in the population of Uzbekistan / Issue BIO Web Conf., Volume 252, 2026, Article number 04005, Number page (s) 12, Section Computational Biology, Published online 09 September 2026, 3rd International Conference on Biotechnology and Bioinformatics (ICBAB 2026), https://doi.org/10.1051/bioconf/202625204005

17. Tosheva D.M., Yoqubov M.G. DNA allele frequency UZ. Elektron hisoblash mashinalari uchun yaratilgan dasturning rasmiy ro‘yxatdan o‘tkazilganligi to‘g‘risidagi guvohnoma O‘zbekiston Respublikasi adliya vazirligi № DGU 36597. 19.04.2024, https://im.adliya.uz/document/check/e2905676-2f07-4792-b265-95f79e50e568

18. Yoqubov M.G., Normatov A.E., Tosheva D.M., Saitova N.S., Axmedova D.Sh., Axmedov B.B., Yusupov I. Birinchi va ikkinchi darajali qarindoshlikni aniqlash axborot tizimi. Elektron hisoblash mashinalari uchun yaratilgan dasturning rasmiy ro‘yxatdan o‘tkazilganligi to‘g‘risidagi guvohnoma O‘zbekiston Respublikasi adliya vazirligi № DGU 61503. 07.03.2026, https://im.adliya.uz/document/check/9da8cfbe-cb68-4815-86a5-5f9e8b6a55ba.

Avtoreferat «O‘zMU xabarlari» jurnali tahririyatida tahrirdan o‘tkazilib, o‘zbek, rus va ingliz tillaridagi matnlar o‘zaro muvofiqlashtirildi.

Bosmaxona litsenziyasi:



9338

Bichimi: 84x60 $^{1}/_{16}$. «Times New Roman» garniturasi.
Raqamli bosma usulda bosildi.
Shartli bosma tabog‘i: 3,5. Adadi 100 dona. Buyurtma № 58/26.

Guvohnoma № 851684.
«Tipograff» MCHJ bosmaxonasida chop etilgan.
Bosmaxona manzili: 100011, Toshkent sh., Alisher Navoiy ko‘chasi, 36 uy.
Tel: +99894-600-44-07