



# **ГЕНЕТИКА, ГЕНОМИКА ВА БИОТЕХНОЛОГИЯНИНГ ЗАМОНАВИЙ МУАММОЛАРИ**

**Республика илмий анжумани  
16 май 2019 йил**



## **СОВРЕМЕННЫЕ ПРОБЛЕМЫ ГЕНЕТИКИ, ГЕНОМИКИ И БИОТЕХНОЛОГИИ**

**Республиканская научная конференция  
16 мая 2019 года**

**Тошкент 2019**



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

**ГЕНЕТИКА, ГЕНОМИКА ВА  
БИОТЕХНОЛОГИЯНИНГ ЗАМОНАВИЙ  
МУАММОЛАРИ**

**РЕСПУБЛИКА ИЛМИЙ АНЖУМАНИНИНГ ТЕЗИСЛАР  
ТЎПЛАМИ**

**16 май 2019 йил**

**\*\*\***

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

**СБОРНИК ТЕЗИСОВ  
РЕСПУБЛИКАНСКОЙ НАУЧНОЙ КОНФЕРЕНЦИИ**

**СОВРЕМЕННЫЕ ПРОБЛЕМЫ ГЕНЕТИКИ,  
ГЕНОМИКИ И БИОТЕХНОЛОГИИ**

**16 мая 2019 года**

**Ташкент – 2019 год**



## **Организационный комитет:**

Буриев З.Т.	Председатель, д.б.н.
Аюбов М.С.	Зам. председателя, PhD
Тураев О.С.	Зав. лаб., PhD
Камбунова В.С.	Зав. отделом, к.б.н.
Имамходжаева А.С.	Зав. лаб., к.б.н.
Тожиев З.С.	Зам. директора по ОВ
Холиков Х.	Начальник ФЭО
Раджабов Ф.	м.н.с
Муллаохунов Б.	м.н.с
Абдираимова Х.	стажер-исследователь

## **Редакционная коллегия:**

Камбунова В.С.	Председатель, Зав. лаб., к.б.н.
Салахутдинов И.Б.	Зам. председателя, к.б.н.
Шерматов Ш.Э.	Ученый секретарь, к.б.н.
Имамходжаева А.С.	Зав. лаб., к.б.н.
Убайдуллаева Х.А.	Зав. лаб., к.х.н.
Хуршут Э.Э.	с.н.с., к.б.н.
Дарманов М.М.	Начальник отдела, PhD
Аюбов М.С.	Зав. лаб., PhD
Тураев О.С.	Зав. лаб., PhD
Макамов А.Х.	Начальник отдела, PhD

Сборник утвержден в печать решением Ученого совета Центра (протокол № 3 от 3 апреля 2019 года).

Центр геномики и биоинформатики АН РУз, 2019 г.



В данном сборнике IV Республиканской научной конференции «Современные проблемы генетики, геномики и биотехнологии», организованной Центром геномики и биоинформатики Академии наук Республики Узбекистан, представлены материалы, отражающие современные направления научных исследований в области геномики, протеомики, биотехнологии, биоинформатики, генетики как растительных, животных и микроорганизмов, так и человека, проводимых как в лабораториях и отделах научно-исследовательских институтов Академии наук, так и на кафедрах научно-исследовательских институтов Министерства высшего и среднего специального образования, Министерства сельского хозяйства, Министерства здравоохранения и Министерства юстиции РУз.

Тематика и содержание трудов затрагивает широкий круг вопросов, связанных с проблемами сельского хозяйства и здравоохранения и современными вопросами развития геномики, генетики и биотехнологии в связи с развитием экономики Республики. Тематические разделы конференции вызвала интерес широкой аудитории, как наших ученых, так и зарубежных.

Надеемся, что труды участников, носящие как фундаментальный, так и научно-прикладной характер, и содержащие полезные обобщения и выводы, количественные и качественные оценки, помогут найти решения на поднимаемые жизнью вопросы.

В общей сложности сборник содержит около 200 работ. Редакция сборника благодарит всех авторов, представивших свои статьи. Конференция будет способствовать плодотворной работе научной молодежи, реализации ее творческого потенциала и зарождению новых идей, расширению кругозора молодых исследователей, знакомит их с последними достижениями в различных областях молекулярной биологии и медицины, а также способствовала установлению новых связей и возможностей для сотрудничества.

***Редакционная коллегия***



## ВСТУПЛЕНИЕ

Как известно, 2019 год объявлен Президентом Республики Узбекистан Ш.М. Мирзиёевым Годом активных инвестиций и социального развития. Правительство Узбекистана оказывает всестороннюю поддержку науке и расширяет возможности для коммерциализации ее результатов. Проводимые реформы усилили научно-исследовательские работы во всех направлениях и для ученых появились новые возможности и перспективы.

В мировой практике отмечается активное применение современных достижений геномики, молекулярной генетики не только в сельском хозяйстве для создания новых, отвечающих требованиям времени сортов растений, пород животных и рас микроорганизмов, но и в медицине, для диагностики и лечения многих заболеваний. И процедуры лечения выполняют уже на более современном геномном уровне, методами CRISPR, а диагностику проводят в массовых масштабах (NGS). И позволяет это поступающее, благодаря нашему правительству, новое современное оборудование: секвенаторы и ПЦРаторы, и технологии последнего 3-го, 4-го и 5-го поколения. Для ученых появились новые возможности и перспективы.

Развитие таких направлений, как изучение геномов различных организмов, молекулярно-генетические основы создания новых сортов сельскохозяйственных культур, применение современных методов селекции на основе молекулярных маркеров (МАС и ГАК). Эти исследования предоставят для экономики Республики новые инновации.

Материалы предыдущих конференций свидетельствуют об интеграции одних научных дисциплин в другие, объединение молекулярной биологии и медицины, биологии и информатики (моделирования), систематики на базе последних достижений геномики. Применения современных достижений науки позволяют искать новые, инновационные способы решения поднятых производством, сельских хозяйством и медициной проблем.





- Арипова Т.У., Хегай Т.Р., Исмаилова А.А., Касимова М.С., Алимова Д.Б., Розумбетов Р.Ж., Рахимджанов А.А., Петрова Т.А., Акбаров У.С. ИЗУЧЕНИЕ ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНА *TNF-A* У БОЛЬНЫХ ИБС С МЕТАБОЛИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ..... 76
- Бобоев К.Т., Ибрагимов З.З. МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ГЕНОВ-КАНДИДАТОВ ОСТЕОПОРОЗА..... 78
- Далимова Д.Н., Холикова С.А., Абдурахимов А.А., Чернова А.Р., Далимова Д.А. ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ ПОЛИМОРФИЗМА 100С>Т ГЕНА *CYP2D6* У ЖИТЕЛЕЙ УЗБЕКИСТАНА..... 80
- Далимова Д.А., Абдурахимов А.А., Квиткова Е.М., Турдикулова Ш.У. РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ ПОЛИМОРФИЗМОВ ГЕНОВ *GSTT1* И *GSTM1* СРЕДИ ЛЮДЕЙ СТАРШЕЙ ВОЗРАСТНОЙ ГРУППЫ ..... 82
- Капралова Ю.А., Далимова Д.Н., Турдикулова Ш.У. АССОЦИАЦИЯ ПОЛИМОРФИЗМОВ rs7903146 ГЕНА *TCF7L2* И rs1801282 ГЕНА *PPARG* (*PRO12ALA*) С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 2 ТИПА В УЗБЕКИСТАНЕ ..... 84
- Касимов А.Э., Хегай Т.Р. ПЦР-ТЕХНОЛОГИЯ ДЛЯ ГЕНОТИПИРОВАНИЯ *TNF-A* ..... 85
- Қодирова Д.А., Авезов Н.Ш., Бобоев К.Т., Усмонова Ш.Т., Ибрагимов З.З. КЎКРАК БЕЗИ САРАТОНИ РИВОЖЛАНИШИДА *TP53* ГЕНИНИНГ Pro47Ser ПОЛИМОРФИЗМИНИНГ АҲАМИЯТИНИ АНИҚЛАШ ..... 87
- Маджидова Ё.Н., Бобоев К.Т., Эргашева Н. Н., Дониерова Ф. А., Ибрагимов З.З. ИССЛЕДОВАНИЕ АССОЦИАЦИИ ПОЛИМОРФНОГО МАРКЕРА Asp919Gly ГЕНА МЕТИОНИНСИНТАЗЫ С РИСКОВ РАЗВИТИЯ АУТИЗМА ..... 89
- Mirakbarova Z.M., Turdikulova Sh.U. PCR DETECTION OF c.2235\_2249del IN *EGFR* GENE IN THE PLASMA OF PATIENTS WITH NON-SMALL CELL LUNG CANCER..... 91
- Мирхайдарова М.Д., Ибрагимова Н.Ш., Нурматова С.Б., Мухамедов Р.С. ОПРЕДЕЛЕНИЕ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ВЫСОКОПОЛИМОРФНЫХ STR МАРКЕРОВ X ХРОМОСОМЫ ..... 92
- Назирова М.Б., Мирхайдарова М.Д., Абдурахимов А.Б., Далимова Д.А. ИЗУЧЕНИЕ МУТАЦИЙ ГЕНА *CYP21A2* У ДЕТЕЙ С СИМПТОМАМИ ВГКН В УЗБЕКСКОМ РЕГИОНЕ. .... 94
- Нурматова С.Б., Далимова Д.А., Мирхайдарова М.Д., Назирова М.Б., Абдурахимов А.А., Турдикулова Ш.У. ВЛИЯНИЕ ПОЛИМОРФИЗМОВ



Распространенность частот аллелей А и G у детей с аутизмом составила 80,39 и 19,61, соответственно, а в контрольной группе - 85,2 и 14,8, соответственно. Выявление аллеля G в 1,4 раза повышало риск возникновения аутизма, по сравнению с наличием аллеля А (95% ДИ = 0,68-2,93, df=1).

Таким образом, наличие аллеля G полиморфизма MTR A2756G связано с повышенным риском аутизма.

## **PCR DETECTION OF c.2235\_2249del IN EGFR GENE IN THE PLASMA OF PATIENTS WITH NON-SMALL CELL LUNG CANCER**

Mirakbarova Z.M.<sup>1</sup>, Turdikulova Sh.U.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Institute of biophysics and biochemistry under the National University of Uzbekistan named after Mirzo Ulugbek, Tashkent, Talabalar shaharchasi 174

<sup>2</sup> Centre for advanced technologies under the Ministry of Innovative Development of the Republic of Uzbekistan, Tashkent, Talabalar shaharchasi 3a  
info@cht-tashkent.uz

One of the most common mutations, leading to development of lung cancer is considered to be c.2235\_2249deletion of 15 bp region in EGFR gene. In treating these patients direct methods of suppressing the EGFR gene expression are used. Aim of this research is to optimize conditions of PCR reaction for detecting deletion in patients with non small cell lung cancer for further implementation of targeted therapy. Lung cancer is one of the main factors, leading to cancer-related mortality around the world. One of its most common types is considered to be non-small cell lung cancer (NSCLC), which accounts from 80 to 90 % of lung cancer cases in different populations. Recently it was discovered that patients of NSCLC with activating mutations of EGFR gene responded in spectacular form to treatment with tyrosine kinase(TK) inhibitors of EGFR 1, therefore study of the mutational state of EGFR became a matter of urgent necessity in patients with lung cancer. In 40 % to 80 % of patients with NSCLC, EGFR is overexpressed or carries mutations in the TK domain located in exons 18-21. The most common of these mutations include the 15 bp exon 19 deletion c.2235\_2249del and the exon 21 point mutation (c.2573T>G) that together comprise 85–90 % of all reported EGFR mutations found in NSCLC. EGFR (also known as ErbB-1/HER1)



belongs to the ErbB family of receptor tyrosine kinases (RTK), which also includes distinct receptors: ErbB-2 (neu, HER2), ErbB-3 (HER3) and ErbB-4 (HER4). EGFR has an extracellular ligand-binding domain (621 amino acids), a transmembrane anchoring region (23 amino acids), and an intracellular tyrosine kinase (542 amino acids) 4. Improper activation of EGFR TK results in increased malignant cell survival, proliferation, invasion and metastasis.

The aim of our research was to optimize the conditions of fluorescent polymerase chain reaction (PCR) assay, for detecting c.2235\_2249del deletion in EGFR gene of NSCLC patients from Uzbek population. As a material we used FFPE plasma samples, obtained from 3 NSCLC donor patients. The PCR-amplification was carried out, using allele specific primers. The PCR-products were then distinguished in 8 % acrylamide gel electrophoresis and detected in MULTI-DOC Imaging Transilluminator M-20, UVP, 115V. All three amplified PCR products were shown to consist of 113 bp region.

Consistent with other reports, we found c.2235\_2249deletion in EGFR gene of patients, suffering from lung cancer. The incidence of this mutation suggests, that the c.2235\_2249deletion in EGFR gene may play noteworthy role in lung carcinogenesis, which should be investigated in further research in this direction. Results of further studies may appear to be important as a potential factor in determining therapeutic strategies.

## **ОПРЕДЕЛЕНИЕ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ВЫСОКОПОЛИМОРФНЫХ STR МАРКЕРОВ X ХРОМОСОМЫ**

Мирхайдарова М.Д., Ибрагимова Н.Ш., Нурматова С.Б., Мухамедов Р.С.

Институт биофизики и биохимии при НУУз  
Ташкент, ул. Студенческий городок, 4А  
malika.gen@mail.ru

Синдром Шерешевского-Тернера (СШТ) является генетически детерминированным хромосомным заболеванием и характеризуется отсутствием или структурными аномалиями одной из X-хромосом. Наличие