

## Відділ геноміки людини

Завідувач відділу — доктор біологічних наук,  
старший науковий співробітник Л. А. Лівшиць  
E. mail: livshits@imbg.org.ua

*Відділ геноміки людини створено в 2002 році на базі групи молекулярно-генетичної діагностики спадкових захворювань відділу генетики людини. Важливим напрямком діяльності відділу є дослідження стану генофонду населення України. Починаючи з 1986 року співробітниками відділу проводяться дослідження з молекулярно-генетичної природи патогенезу найрозповсюдженіших в Україні моногенних спадкових захворювань та захворювань із спадковою схильністю. Вивчаються природа та походження мутацій генів, що спричинюють ці захворювання, поширення цих мутацій в популяції України.*

*На основі отриманих даних розробляються і впроваджуються в практику охорони здоров'я методи ДНК-діагностики (у тому числі пренатальної) та вторинної профілактики тяжких спадкових захворювань з ранньою дитячою смертністю і глибокою інвалідизацією, таких як муковісцидоз, фенілкетонурія, спінальна м'язова атрофія, дистрофія Дюшенна та Беккера, гемофілія А, хореза Гентингтона, синдром Мартина-Белла, гемохроматоз, дистрофія рогівки та інші, для з'ясування природи генетично обумовлених порушень репродуктивного здоров'я.*

*Досліджуються мутації генів, відповідальних*

*за сперматогенез, та гени інгібінів, залучені до регуляції оогенезу.*

*Зберігається понад 2000 зібраних зразків ДНК членів родин високого ризику найрозповсюдженіших спадкових захворювань. Створено базу даних результатів генетичних тестів та клінічної інформації.*

*Проведено дослідження впливу іонізуючої радіації на рівень успадкованих мутацій в геномі дітей, які народилися після 1986 року в родинах ліквідаторів аварії на Чорнобильській АЕС.*

*Вже багато років вивчається генетична структура та біологічна історія населення з різних регіонів України. Нами створено колекцію ДНК донорів з різних регіонів України, Російської Федерації та Білорусі, яка нараховує близько 900 зразків, що зберігаються. Для дослідження різноманіття геному людини, біологічної історії та еволюції різних популяцій здійснюється аналіз алейних поліморфізмів міні- та мікросателітних локусів.*

*Розробляються та впроваджуються в практику судово-медичної експертизи нові методики і молекулярні маркери для проведення ДНК-аналізу в генотипоскопії для ідентифікації особистості і встановлення біологічного батьківства.*