

Прогнозирование фенотипических признаков лица по ДНК: состояние исследований

Р.А. Схаляхо¹, В.В. Запорожченко²

¹ Музей антропологии и этнографии им. Петра Великого (Кунсткамера), Санкт-Петербург 199034, Россия

² Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова Российской академии наук, Москва 119991, Россия

Аннотация. В статье рассматривается состояние исследований, направленных на прогнозирование фенотипических признаков индивида по генетическому материалу. Выявление ДНК-маркеров, ответственных за различные фенотипические признаки, востребовано не только в криминалистике, но и в исследованиях древней ДНК. Несмотря на актуальность направления и большой массив публикаций, в настоящее время исследования все еще находятся на ранней стадии. Биоинформатический анализ геномных данных, накопленных научным сообществом в последние годы, позволил выявить ключевые ДНК-маркеры, влияющие на исследуемые признаки внешности, а также определить географию аллелей. Отмечается, что одни и те же признаки внешности в населении разных регионов мира могут определяться разными мутациями в одних и тех же генах, что актуально и при изучении населения России. Внедрение современных технологий полногеномного секвенирования и искусственного интеллекта дает очевидные преимущества, в том числе, в получении более точных и практически ценных методов судебно-криминалистической идентификации личности, в медицинской генетике и палеогенетике.

Ключевые слова: *судебная экспертиза, судебная молекулярно-генетическая экспертиза, ДНК-идентификация, цвет глаз, цвет волос, лицевая морфология, геном, GWAS*

Для цитирования: Схаляхо Р.А., Запорожченко В.В. Прогнозирование фенотипических признаков лица по ДНК: состояние исследований // Теория и практика судебной экспертизы. 2026. Т. 21. № 1. С. 39–47. <https://doi.org/10.30764/1819-2785-2026-1-39-47>

Prediction of Facial Phenotypic Traits by DNA: Status of Research

Roza A. Skhalyakho¹, Valery V. Zaporozhchenko²

¹ Peter the Great Museum of Anthropology and Ethnography (Kunstkamera) of the Russian Academy of Sciences (MAE RAS), Saint-Petersburg 199034, Russia

² Vavilov Institute of General Genetics of the Russian Academy of Sciences, Moscow 119991, Russia

Abstract. The article considers the current state of research aimed at predicting the human phenotypic characteristics based on genetic material. Identification of DNA markers corresponding to certain phenotypes is in demand not only in forensic practices but also in ancient DNA studies. Despite the overall relevance of this field and a large array of publications, research is currently still at its early stage. Bioinformatic analysis of genomic data collected by the scientific community in recent years made it possible to identify the key DNA markers affecting the examined physical characteristics as well as to determine the geography of the alleles. It is noted that the same appearance characteristics in the population of different regions of the world can be determined by different mutations in the same genes which is also relevant when studying the population of Russia. The introduction of modern techniques of whole-genome sequencing and artificial intelligence provides obvious advantages, including obtaining more accurate and practically valuable methods of forensic identification, medical genetics and paleogenetics.

Keywords: *forensic examination, forensic molecular genetic examination, DNA identification, eye color, hair color, facial morphology, human genome, GWAS*

For citation: Skhalyakho R.A., Zaporozhchenko V.V. Prediction of Facial Phenotypic Traits by DNA: Status of Research. *Theory and Practice of Forensic Science*. 2026. Vol. 21. No. 1. P. 39–47. (In Russ.). <https://doi.org/10.30764/1819-2785-2026-1-39-47>

Введение

Постоянное развитие ДНК-технологий и их внедрение в различные сферы деятельности людей и государства подразумевает, в частности, улучшение качества генетических тестов. ДНК-технологии обладают значительными преимуществами при решении ряда задач в области криминалистики, в частности – при идентификации личности неизвестного индивида или идентификации останков. В настоящее время в экспертно-криминалистических подразделениях системы МВД России активно используется классическая ДНК-идентификация индивида по профилю аутосомных STR-маркеров (*англ.* Short Tandem Repeat – короткие tandemные повторы), из которых чаще всего в криминалистической экспертизе применяют высокополиморфные аутосомные STR-локусы. Реже используют другие системы: STR-локусы для X-хромосомы, STR-локусы для Y-хромосомы, SNP-полиморфизм¹, секвенирование митохондриальной ДНК и т. д.

На практике даже при наличии достаточного для идентификационного исследования ДНК-следа с места преступления у следствия зачастую либо отсутствуют подозреваемые, либо их круг слишком широк. Для сужения круга подозреваемых и повышения эффективности розыска преступника или идентификации личности возможно проведение ДНК-исследования и определения маркеров некоторых внешних признаков идентифицируемого неизвестного лица. Признаками внешности, наиболее соответствующими целям разработки прогностических тестов внешности человека по ДНК, в судебно-медицинской экспертизе выбраны цвет глаз, волос и кожи. Они являются одними из наиболее заметных и легко фиксируемых фенотипических характеристик, удобны для использования в криминалистической практике, при этом относительно небольшое количество генетических маркеров определяет большую часть их вариативности.

Исследования, направленные на выявление ДНК-маркеров, ответственных за различные фенотипические признаки, начали проводить более 20 лет назад. Несмотря на наличие большого количества публикаций в мировой литературе о связи ряда ДНК-маркеров с различными фенотипическими признаками, они до сих пор не

используются в достаточной мере в судебно-медицинской экспертизе. Первый пик публикаций в этой области был отмечен в 2007 году и был связан с активным развитием NGS-технологий².

Морфология лица представляет собой уникальную и генетически наследуемую биометрическую характеристику, обеспечивающую критически важную информацию для идентификации личности в криминалистических исследованиях. Внедрение новых технологий параллельного секвенирования в экспертно-криминалистическую практику происходит медленнее по сравнению с научными и клиническими исследованиями. Это во многом связано со сложностями совмещения с уже имеющимися базами данных ДНК-профилей, а также с необходимостью проведения строгих валидационных экспериментов для аккредитации приборов и наборов реагентов. В обзоре представлены существующие в мире решения по прогнозированию фенотипических признаков по ДНК в экспертно-криминалистической практике и генетике.

Цвет глаз, волос и кожи

Наиболее востребованные в криминалистике признаки внешности человека (рост, цвет глаз, кожи, волос) активно используются в физической антропологии. Разнообразие и количественная изменчивость вариаций цвета глаз, волос и кожи в населении мира указывает на сложную природу генетической детерминации этих признаков, связанную и с числом, и с вариантами пигментов, и с особенностями их распределения (например, в слоях радужной оболочки глаза или корковом слое волоса).

Все вариации окраски зависят от количества и расположения меланина в коже, радужине и волосах. Под цветом глаз подразумевается окраска радужины. Она зависит как от количества, так и от глубины расположения пигмента. Радужная оболочка глаз состоит из пяти слоев: 1) эндотелия, обращенного к передней камере глаза; 2) ретикулярного слоя; 3) сосудистого слоя; 4) заднего пограничного слоя; 5) пигментного слоя. Пигмент может располагаться как в пигментном и заднем пограничном слоях, так и в соединительнотканной строме сосудистого слоя. Пигментный и задний пограничный слои всегда содержат то или иное количество пигмента (за исключением

¹ SNP-полиморфизмы (*англ.* Single Nucleotide Polymorphism – SNP) – изменения в последовательности ДНК, состоящие всего из одного нуклеотида.

² Секвенирование нового поколения (*англ.* Next Generation Sequencing – NGS).

случаев альбинизма). Чем больше меланина, тем темнее цвет глаз. Соответственно, низкая выработка меланина ведет к более светлому цвету глаз, а отсутствие пигмента – к альбинизму. В ретикулярном и сосудистом слоях пигмент может отсутствовать, и тогда пигмент глубоких слоев просвечивает через передние слои радужины, что обуславливает синюю или голубую окраску. При неравномерном расположении в них пигмента получаются различные смешанные оттенки. Наличие пигмента в передних слоях обуславливает желтую или бурую окраску радужины [1, 2]. В физической антропологии существует ряд систем классификации цвета радужной оболочки. В России более известна система В.В. Бунака, за рубежом – система Мартина-Шульца (*англ.* Martin-Schultz scale) [2]. Признак обычно анализируется путем разнесения цвета глаз на отдельные категории или классы, определяемые визуальной оценкой одиночных наблюдателей или по фотографиям радужной оболочки глаза. В криминалистической практике принято деление на светлые и темные (иногда выделяются также промежуточные оттенки). Цвет волос определяется количеством пигмента меланина в волосах. Избыток одного типа меланина, называемого эумеланином, придает волосам черный (большое количество эумеланина) или коричневый цвет (умеренное количество эумеланина). Избыток другого пигмента, феомеланина с небольшим количеством эумеланина, придает волосам рыжий цвет [3].

Для определения цвета волос употребляются различные шкалы окраски. Наиболее широкое распространение получила шкала Фишера, представляющая собой 30 окрашенных прядей из искусственного волокна, близко передающих естественный цвет волос. Они могут быть условно разделены на несколько групп: красноватого цвета (рыжие), черно-каштановые, каштановые, темно-белокурые, различные оттенки светло-белокурых (в них ощущается присутствие желтоватого оттенка), пепельные (желтизны нет), черные, передающие различную степень волнистости волос, но не их цвет [2].

В настоящее время для определения пигментации по ДНК в криминалистике широко используется комплексная система HirisPlex-S [4]. В ее основе – мультиплексный анализ по панели из 41 SNP маркера

и четыре предсказательные модели для определения цвета глаз, цвета и оттенка волос, цвета кожи. Предыдущие версии этой системы были проще: версия IrisPlex – предсказание цвета глаз по 6 вариантам и HirisPlex – предсказание цвета глаз и волос по 24 SNP вариантам [5, 6]. С 2016 года доступен онлайн-ресурс [7], который определяет вероятность проявления определенного цвета глаз и волос из полных и неполных профилей генотипов с использованием параметров, созданных на основе баз данных с большим количеством генотипов и фенотипов. Этот комбинированный инструмент прогнозирования представляет собой онлайн-систему, находящуюся в свободном доступе. Данные три панели маркеров и соответствующие алгоритмы предикции фенотипа по генотипу были последовательно разработаны исследователями университета им. Эразма Роттердамского (Нидерланды) и коллегами.

Метод HirisPlex был апробирован преимущественно на европейских образцах [8, 9]. Эффективность прогнозирования цвета глаз, волос и кожи по системе HirisPlex-S была продемонстрирована и на выборках из латиноамериканских популяций, генетически отличающихся от европейских [10].

Важно учесть, что генофонд населения России (по сути – всей Северной Евразии) генетически разнообразен по сравнению с генофондами коренного населения локальных ареалов других регионов мира. При этом генофонды населения разных регионов России генетически значительно отличаются не только от населения Западной Европы, но и друг от друга [11].

В рамках выполнения проекта «ДНК-идентификация»³ была протестирована панель маркеров цвета глаз и волос HirisPlex-S на популяциях России и сопредельных стран [12, 13]. Анализ проводили на материале 300 человек в 48 популяциях коренного населения России и сопредельных стран. Популяции относились к четырем регионам: Европейская Россия, Западная Сибирь, Кавказ и Северная Азия (этот регион в данной работе включал и Центральную Азию). Точность работы маркеров была несколько ниже, чем в Западной Европе. Вероятно, в популяциях Северной Евразии с

³ Программа «Разработка инновационных геногеографических и геномных технологий идентификации личности и индивидуальных особенностей человека на основе изучения генофондов регионов Союзного государства».

пигментацией глаз и волос связан несколько иной спектр аллелей⁴, чем в населении Западной Европы. Авторы дополнили стандартную панель новыми эффективными SNP-маркерами, которые повышают точность предсказания фенотипа по ДНК для популяций Северной Евразии, не влияя на спектр оттенков определяемого ими цвета. Значимость новых маркеров особенно велика при изучении коренного населения Сибири: HirisPlex предсказывает темные глаза практически для всех сибирских образцов, тогда как у некоторых из них цвет глаз в действительности светлый или по меньшей мере смешанный.

В рамках этого проекта выделили панель генетических маркеров, оптимальных для предсказания пигментации глаз и волос коренного населения России (31 маркер): HERC2 (rs1129038), HERC2 (rs12913832), HERC2 (rs12916300), TP63 (rs6804480), SLC45A2 (rs35407), MC1R (rs1805007), HERC2(rs1129038), DEF8(rs8051733)H, EDAR (rs3827760), SPATA33 (rs71396951), SLC45A2 (rs28777), RALY (rs8051733), LOC100996492 (rs12915889), RUNX2 (rs2820339), GLB1 (rs72856153), LOC105370627 (rs12896399), PRDM16 (rs1999528), ANKRD11 (rs8051733), AFG3L1P (rs4238832), – (rs34191540), OCA2 (rs2871886), MC1R (rs2228479), SLC24A5 (rs1426654), FANCA (rs75570604), TYR (rs1393350), HERC2 (rs7494942), CACNA2D3 (rs11283625), TYR (rs1042602), C19orf45 (rs685034), SLC24A4 (rs12588868), – (rs11228497). Шесть из них входят также в панель HirisPlex (rs1129038, rs1129038, rs8051733, rs8051733, rs8051733, rs1426654), еще семь маркеров входят в панель HirisPlex-S (rs12913832, rs1805007, rs28777, rs12915889, rs2228479, rs1393350, rs1042602). Остальные 18 SNP-маркеров показали эффективность на материале России и Северной Евразии (rs12916300, rs6804480, rs35407, rs3827760, rs71396951, rs2820339, rs72856153, rs12896399, rs1999528, rs4238832, rs34191540, rs2871886, rs75570604, rs7494942, rs11283625, rs685034, rs12588868, rs11228497).

В следующей части данного исследования [14] каждый из 31 маркера, входящего в отечественную панель, был генотипирован у представителей 22 популяций, охватывающих основное разнообразие генофондов Северной Евразии, по суммарной выборке 1153 человек. Чувствительность предик-

ции признака «темный цвет глаз» оказалась очень высока, составляя в среднем 96%. Чувствительность предикции признака «темный цвет волос» была несколько ниже: в среднем по популяциям – 88%. Обнаружено генетическое своеобразие популяций Кавказа и Урала, у которых частоты генетических маркеров пигментации не сводимы ни к «западному», ни к «восточному» типу. Полученные результаты пока не внедрены в отечественную криминалистическую практику.

В целом, система IrisPlex во всех трех ее модификациях является широко используемым инструментом не только в криминалистике, но и при изучении древней ДНК. Например, генетическое исследование населения древнего (минойского) Крита показало, что оно имело темные глаза и темные волосы, а значит, вполне соответствовало своим изображениям на керамике и фресках [15], причем этот фенотип был распространен на островах Эгейского моря по меньшей мере с бронзового века [16]. Повышение частоты «светлых» аллелей началось с неолита и продолжалось в последующие периоды истории [17]. При этом в предковой для неолитической Европы популяции анатолийских земледельцев эти аллели также встречались [18], но были редки.

Хотя в настоящее время систему предсказания HirisPlex-S принято считать надежной и не имеющей альтернатив в криминалистике, узкая модель предсказания цвета (в терминах «светлый-темный») остается ее существенным недостатком. Обоснована и необходимость продолжения исследований на более обширном материале образцов из России и сопредельных стран с применением полногеномных технологий.

Генетические маркеры, ассоциированные с цветом кожи, становились предметом ряда исследований. В работе [19] было протестировано 7 маркеров, по которым пытались предсказывать цвет кожи. Маркеры rs12913832, rs1545397, rs16891982, rs1426654, rs885479 и rs12203592 вариативны в популяциях со светлым цветом кожи, тогда как rs6119471 является характерным для популяций с темным цветом кожи. Для семи SNP, расположенных в генах пигментации или поблизости от них, было показано, что они полезны для описания видимых характеристик. Все семь SNP были использованы для прогнозирования цвета кожи индивидуумов независимо от их этнического происхождения, с очень низкой частотой ошибок.

⁴ Аллель – одно из возможных альтернативных структурных состояний гена или участка ДНК конкретной локализации.

В работе [20] были проанализированы данные 17 262 европейцев с целью обнаружить локусы, ответственные за цвет кожи. Показано, что ген ASIP на хромосоме 20 ассоциирован с цветом кожи у европейцев; также с ним связаны локусы SLC45A2, IRF4, HERC2/OCA2 и MC1R. Всего для оценки цвета кожи были использованы 9 SNP и выборка из 54 популяций мира (940 образцов набора HGP-CEPH). Отмечен четкий градуальный характер с постепенным увеличением ассоциаций с темной кожей от Северной Европы до Южной Европы, Северной Африки, Ближнего Востока и Западной Азии, в соответствии с известным распределением физического цвета кожи по этим географическим регионам. За пределами указанного ареала предсказания оказались практически одинаковыми, несмотря на известную фенотипическую разницу между более светлыми азиатами/коренными американцами и более темными африканцами. Иными словами, указанные 9 SNP эффективны как предиктор цвета кожи только в ареале проживания европеоидов.

И наконец, в завершении этого раздела следует отметить оригинальный метод определения признаков внешности предложенный отечественными учеными [21]. Предложенная панель генотипирования состоит из 60 однонуклеотидных полиморфизмов (SNP) с помощью одностадийной ПЦР с последующей гибридизацией на гидрогелевом биочипе. Пул анализируемых полиморфизмов состоит из 41 SNP, входящих в панель HirisPlex-S, а также 4 SNP гена ABO для определения группы крови, маркеров генов AMELX и AMELY для определения пола, а также 14 SNP-маркеров гаплогрупп Y-хромосомы, которые определяют общие гаплогруппы. Панель была апробирована на выборках славянского населения России и в популяции казахов [21, 22].

Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS) черт лица

Для определения генетических вариантов, влияющих на формирование внешних признаков человека, проводятся исследования ассоциаций между геномными вариантами и фенотипическими признаками – Genome-Wide Association Studies, или полногеномный поиск ассоциаций (GWAS). Публикации на данную тему в основном связаны с вопросами медицины. Один из лидеров в области расшифровки генома человека, американский генетик Крейг Вен-

тер с коллегами разработал модель прогнозирования фенотипических признаков по данным полногеномного секвенирования [23], в частности, для трехмерной структуры лица, голоса, биологического возраста, роста, веса, индекса массы тела, цвета глаз и цвета кожи. Генетически простые черты, такие как цвет глаз и кожи, прогнозировались с высокой точностью. Однако для сложных признаков были предсказаны лишь небольшие доли наблюдаемой фенотипической изменчивости. Поэтому и сами авторы отмечают, что, несмотря на впечатляющие результаты, данное исследование должно быть продолжено.

Коллективом авторов преимущественно из Китая был проведен масштабный мета-анализ GWAS [24]. Восточноазиатская выборка (в том числе ханьцев) насчитывала примерно 10 000 человек, также были включены предыдущие результаты GWAS по результатам исследования европейцев примерно того же объема выборки. Количественную оценку 78 признаков лица проводили с помощью 3D-изображений. Выявлен 71 геномный локус, связанный с чертами лица, включая 21 новый. Для 9 морфологических признаков авторы предложили методику вычисления полигенных индексов (facial polygenic score – FPS), которые позволяют успешно прогнозировать черты лица на основе SNP. Кроме того, FPS-технику применили для предсказания черт лица семи неандертальцев и одного денисовца на основе древней ДНК и соотнесли предсказания с ископаемыми находками. У неандертальцев и денисовцев, вероятно, были схожие черты лица с более широким и коротким, чем у сапиенсов, носом и большим расстоянием между эндокантионами (то есть самыми внутренними точками глаз). При этом рот у денисовцев был уже, чем у двух других видов человека.

В недавно опубликованной статье [25] GWAS-исследование ассоциаций генотипа и морфологии лица проводилось на выборке 172 участников из ОАЭ (89 мужчин и 83 женщины), что является первой публикацией по данным популяции Ближнего Востока. Из 44 изученных фенотипических признаков для 11 была показана статистически значимая связь с 242 SNP. Данные SNP ранее были известны как связанные с ростом тела, черепно-лицевыми дефектами и мимическими особенностями. Различия в истолковании одних и тех же аллелей как связанных с патологией в одних попу-

лящих и как вариант нормы в других могут быть связаны как с несовершенством предварительной интерпретации результатов, так и с объективной сложностью экспрессии генов, по-разному проявляющих себя в зависимости от окружения, формируемого уникальным генетическим составом каждой человеческой группы.

В исследовании коллектива Китайской академии наук была представлена новая модель искусственного интеллекта под названием Difface, способная создавать реалистичные 3D-изображения человеческого лица на основе одной лишь генетической информации [26]. Модель анализирует отдельные участки ДНК, отвечающие за формирование черт лица – скулы, нос, линию подбородка – и сопоставляет их с цифровыми 3D-моделями лиц, а затем генерирует трехмерное изображение. Модель разрабатывалась на материале 9674 добровольцев популяции Хань. Каждый из них предоставил как данные ДНК, так и 3D-сканы лица высокого разрешения. Результаты оказались на удивление подробными. Даже такие черты, как назион (точка носолобной впадины) или форма скулы, удалось воссоздать с поразительной точностью. При добавлении информации о поле, возрасте и индексе массы тела результат улучшался. Кроме того, Difface не только способна воссоздавать лицо по ДНК, но и предсказывать, как оно может измениться со временем.

Выполнить реконструкцию лица по ДНК-маркерам намного сложнее, чем прогнозировать пигментацию кожи или глаз, поскольку число генов, участвующих в формировании черт лица человека, может приближаться к нескольким сотням, при этом внешняя среда оказывает влияние на формирование морфологических признаков. Больше всего генетических вариаций связано с параметрами носа (см., например: [25, 27]), и именно форма носа в наибольшей степени наследуется, то есть менее подвержена воздействиям среды.

Данное направление актуально и в области медицинской генетики. Многие наследственные болезни имеют характеристики, которые могут быть обнаружены с помощью фенотипирования лица. Face2Gene CLINIC – это онлайн-приложение для фенотипирования лица пациентов с генетическими синдромами. DeepGestalt, нейронная сеть, управляющая Face2Gene, автоматически определяет приоритет предположений о синдроме на основе обычных фото-

графий пациентов, потенциально улучшая процесс диагностики. До сих пор исследования качества DeepGestalt подчеркивали его чувствительность у пациентов с синдромом. Тем не менее, определение точности диагностической методологии также требует тестирования отрицательных контрольных показателей. Данное приложение было апробировано [28] на материале из фотографий 323 пациентов с диагнозом 17 различных генетических синдромов. В рамках исследования его авторы сопоставили пациентов с равным количеством изображений лица без генетического синдрома, проанализировав в общей сложности 646 изображений. Результат показал высокую чувствительность DeepGestalt (топ-10 чувствительности: 295/323, 91%), предположения о синдроме у лиц без краниофациально-дисморфофобического синдрома следовали неслучайному распределению.

Поиск генов, которые участвуют в формировании анатомических особенностей строения лица человека, безусловно находится только на начальной стадии. В настоящее время генетические маркеры-предикторы особенностей строения лица не внедрены в экспертно-криминалистическую практику и диагностику наследственных болезней.

Заключение

Предсказание внешности индивида по его генетическому материалу является востребованным и актуальным направлением исследований, однако эта деятельность находится на ранней стадии, и ее результаты значительно скромнее амбициозных целей. Биоинформатический анализ геномных данных, накопленных научным сообществом в последние годы, позволил выявить ключевые ДНК-маркеры, влияющие на отдельные признаки внешности, а также примерно очертить географию основных аллелей. Важной особенностью, требующей особого внимания в рамках практики, является то, что одни и те же признаки внешности у населения разных регионов мира могут определяться разными мутациями в одних и тех же генах. Это касается и населения России. Внедрение передовых технологий полногеномного секвенирования, как и поиск ассоциаций генотипа и фенотипа с помощью искусственного интеллекта, имеют очевидные перспективы, и полученные данным путем результаты могут быть ценны для практики идентификации личности, в палеогенетике и медицине.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Рогинский Я.Я., Левин М.Г. Антропология. Учебное пособие. 3-е изд. М.: Высшая школа, 1978. 528 с.
2. Хрисанфова Е.Н., Перевозчиков И.В. Антропология. Учебное пособие. М.: Наука, 2005. 400 с.
3. Богатенков Д.В. Введение в антропологию: учебное пособие. М.: Московский городской психолого-педагогический университет, 2004. 459 с.
4. Chaitanya L., Walsh S., Andersen J.D., Ansell R., Ballantyne K. *et al.* Collaborative EDNAP Exercise on the IrisPlex System for DNA-Based Prediction of Human Eye Colour // *Forensic Science International: Genetics*. 2014. Vol. 11. P. 241–251.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2014.04.006>
5. Walsh S., Chaitanya L., Clarisse L., Wirken L., Draus-Barini J. *et al.* Developmental Validation of the HlrisPlex System: DNA-based Eye and Hair Colour Prediction for Forensic and Anthropological Usage // *Forensic Science International: Genetics*. 2014. Vol. 9. P. 150–161.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2013.12.006>
6. Walsh S., Chaitanya L., Breslin K., Muralidharan C., Bronikowska A. *et al.* Global Skin Colour Prediction from DNA // *Human Genetics*. 2017. Vol. 136. No. 7. P. 847–863.
<https://doi.org/10.1007/s00439-017-1808-5>
7. HlrisPlex-S Eye, Hair and Skin Colour DNA Phenotyping Webtool.
<https://hirisplex.erasmusmc.nl/>
8. Sulem P., Gudbjartsson D.F., Stacey S.N., Helgason A., Rafnar T. *et al.* Genetic Determinants of Hair, Eye and Skin Pigmentation in Europeans // *Nature Genetics*. 2007. Vol. 39. No. 12. P. 1443–1452.
<https://doi.org/10.1038/ng.2007.13>
9. Sulem P., Gudbjartsson D.F., Stacey S.N., Helgason A., Rafnar T. *et al.* Two Newly Identified Genetic Determinants of Pigmentation in Europeans // *Nature Genetics*. 2008. Vol. 40. No. 7. P. 835–837.
<https://doi.org/10.1038/ng.160>
10. Palmal S., Adhikari K., Mendoza-Revilla J., Fuentes-Guajardo M. *et al.* Prediction of Eye, Hair and Skin Colour in Latin Americans // *Forensic Science International: Genetics*. 2021. Vol. 53. 102517.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2021.102517>
11. Jeong C., Balanovsky O., Lukianova E., Kahbatkyzy N., Flegontov P. *et al.* The Genetic History of Admixture across Inner Eurasia // *Nature Ecology & Evolution*. 2019. Vol. 3. No. 6. P. 966–976.
<https://doi.org/10.1038/s41559-019-0878-2>
12. Balanovska E., Kagazheva J., Agdzhoyan A., Pylev V., Balanovsky O. *et al.* Optimizing the Genetic Prediction of the Eye and Hair Color for North Eurasian Populations // *BMC Genomics*. 2020. Vol. 21. No. Suppl. 7. P. 527.
<https://doi.org/10.1186/s12864-020-06923-1>

REFERENCES

1. Roginsky Y.Y., Levin M.G. *Anthropology. Textbook*. 3rd ed. Moscow: Higher School, 1978. 528 p. (In Russ.).
2. Khrisanfova E.N., Perevozchikov I.V. *Anthropology. Textbook*. Moscow: Nauka, 2005. 400 p. (In Russ.).
3. Bogatenkov D.V. *Introduction to Anthropology. Study Guide*. Moscow: Moskovskii gorodskoi psikhologo-pedagogicheskii universitet, 2004. 495 p. (In Russ.).
4. Chaitanya L., Walsh S., Andersen J.D., Ansell R., Ballantyne K. *et al.* Collaborative EDNAP Exercise on the IrisPlex System for DNA-Based Prediction of Human Eye Colour. *Forensic Science International: Genetics*. 2014. Vol. 11. P. 241–251.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2014.04.006>
5. Walsh S., Chaitanya L., Clarisse L., Wirken L., Draus-Barini J. *et al.* Developmental Validation of the HlrisPlex System: DNA-based Eye and Hair Colour Prediction for Forensic and Anthropological Usage. *Forensic Science International: Genetics*. 2014. Vol. 9. P. 150–161.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2013.12.006>
6. Walsh S., Chaitanya L., Breslin K., Muralidharan C. *et al.* Global Skin Colour Prediction from DNA. *Human Genetics*. 2017. Vol. 136. No. 7. P. 847–863.
<https://doi.org/10.1007/s00439-017-1808-5>
7. HlrisPlex-S Eye, Hair and Skin Colour DNA Phenotyping Webtool.
<https://hirisplex.erasmusmc.nl/>
8. Sulem P., Gudbjartsson D.F., Stacey S.N., Helgason A., Rafnar T. *et al.* Genetic Determinants of Hair, Eye and Skin Pigmentation in Europeans. *Nature Genetics*. 2007. Vol. 39. No. 12. P. 1443–1452.
<https://doi.org/10.1038/ng.2007.13>
9. Sulem P., Gudbjartsson D.F., Stacey S.N., Helgason A., Rafnar T. *et al.* Two Newly Identified Genetic Determinants of Pigmentation in Europeans. *Nature Genetics*. 2008. Vol. 40. No. 7. P. 835–837.
<https://doi.org/10.1038/ng.160>
10. Palmal S., Adhikari K., Mendoza-Revilla J., Fuentes-Guajardo M. *et al.* Prediction of Eye, Hair and Skin Colour in Latin Americans. *Forensic Science International: Genetics*. 2021. Vol. 53. 102517.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2021.102517>
11. Jeong C., Balanovsky O., Lukianova E., Kahbatkyzy N., Flegontov P. *et al.* The Genetic History of Admixture Across Inner Eurasia. *Nature Ecology & Evolution*. 2019. Vol. 3. No. 6. P. 966–976.
<https://doi.org/10.1038/s41559-019-0878-2>
12. Balanovska E., Kagazheva J., Agdzhoyan A., Pylev V., Balanovsky O. *et al.* Optimizing the Genetic Prediction of the Eye and Hair Color for North Eurasian Populations. *BMC Genomics*. 2020. Vol. 21. No. 7. P. 527.
<https://doi.org/10.1186/s12864-020-06923-1>

13. Балановская Е.В., Горин И.О., Балановский О.П. Способ определения вероятности цвета глаз индивидуума, происходящего из популяций России, и панель однонуклеотидных полиморфизмов. Заявка на патент № 2020137355 от 13.11.2020.
14. Балановская Е.В., Горин И.О., Кошель С.М., Балановский О.П. Геногеографический атлас ДНК-маркеров, контролирующих цвет глаз и волос человека // Генетика. 2021. Т. 57. № 12. С. 1356–1375.
<https://doi.org/10.31857/S0016675821120031>
15. Lazaridis I., Nadel D., Rollefson G., Merrett D.C., Rohland N. *et al.* Genomic Insights into the Origin of Farming in the Ancient Near East // *Nature*. 2016. Vol. 25. No. 536 (7617). P. 419–424.
<https://doi.org/10.1038/nature19310>
16. Clemente F., Unterländer M., Dolgova O. *et al.* The Genomic History of the Aegean Palatial Civilizations // *Cell*. 2021. Vol. 184. No. 10. P. 2565–2586.e21.
<https://doi.org/10.1016/j.cell.2021.03.039>
17. Brunel S., Bennett A., Cardin L., Pruvost M. Ancient Genomes from Present-Day France Unveil 7000 Years of Its Demographic History // *Proceedings of the National Academy of Sciences*. 2020. Vol. 117. No. 23. P. 12791–12798.
<https://doi.org/10.1073/pnas.1918034117>
18. Feldman M., Fernandez-Domínguez E., Reynolds L. *et al.* Late Pleistocene Human Genome Suggests a Local Origin for the First Farmers of Central Anatolia // *Nature Communications*. 2019. Vol. 10. St. 1218.
<https://doi.org/10.1038/s41467-019-09209-7>
19. Spichenok O., Budimlija Z.M., Mitchell A.A., Jenny A., Kovacevic L., Marjanovic D., Caragine T., Prinz M., Wurmbach E. Prediction of Eye and Skin Color in Diverse Populations Using Seven SNPs // *Forensic Science International: Genetics*. 2011. Vol. 5. No. 5. P. 472–478.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2010.10.005>
20. Liu F., Visser M., Duffy D.L., Hysi P.G., Jacobs L.C. *et al.* Genetics of Skin Color Variation in Europeans: Genome-Wide Association Studies with Functional Follow-Up // *Human Genetics*. 2015. Vol. 134. No. 8. P. 823–835.
<https://doi.org/10.1007/s00439-015-1559-0>
21. Фесенко Д.О., Ивановский И.Д., Иванов П.Л., Земскова Е.Ю., Агапитова А.С., Поляков С.А., Фесенко О.Е., Филиппова М.А., Заседачев А.С. Биочип для генотипирования полиморфизмов, ассоциированных с цветом глаз, волос, кожи, группой крови, половой принадлежностью, основной гаплогруппой Y-хромосомы, и его использование для исследования славянской популяции // *Молекулярная биология*. 2022. Т. 56. № 5. С. 860–880.
<https://doi.org/10.31857/S0026898422050056>
22. Bukayev A., Aidarov B., Fesenko D., Saidamarova V., Ivanovsky I. *et al.* Genotype Data for 60 SNP Genetic Markers Associated with Eye, Hair, Skin Color, ABO Blood Group, Sex, Core Y-chromosome Haplogroups in
13. Balanovskaya E.V., Gorin I.O., Balanovsky O.P. *Method for Determining Probability of Eye Color in an Individual Originating from Russian Populations and Single-Nucleotide Polymorphism Panel. Patent Application No. 2020137355*, November 13, 2020. (In Russ.)
14. Balanovska E.V., Gorin I.O., Koshel S.M., Balanovsky O.P. Gene Geographic Atlas of Dna Markers Controlling Human Eye and Hair Color. *Russian Journal of Genetics*. 2021. Vol. 57. No. 12. P. 1356–1375. (In Russ.).
<https://doi.org/10.31857/S0016675821120031>
15. Lazaridis I., Nadel D., Rollefson G., Merrett D.C., Rohland N. *et al.* Genomic Insights into the Origin of Farming in the Ancient Near East. *Nature*. 2016. Vol. 25. No. 536 (7617). P. 419–424.
<https://doi.org/10.1038/nature19310>
16. Clemente F., Unterländer M., Dolgova O. *et al.* The Genomic History of the Aegean Palatial Civilizations. *Cell*. 2021. Vol. 184. No. 10. P. 2565–2586.e21.
<https://doi.org/10.1016/j.cell.2021.03.039>
17. Brunel S., Bennett A., Cardin L., Pruvost M. Ancient Genomes from Present-Day France Unveil 7000 Years of Its Demographic History. *Proceedings of the National Academy of Sciences*. 2020. Vol. 117. No. 23. P. 12791–12798.
<https://doi.org/10.1073/pnas.1918034117>
18. Feldman M., Fernandez-Domínguez E., Reynolds L. *et al.* Late Pleistocene Human Genome Suggests a Local Origin for the First Farmers of Central Anatolia. *Nature Communications*. 2019. Vol. 10. St. 1218.
<https://doi.org/10.1038/s41467-019-09209-7>
19. Spichenok O., Budimlija Z. M., Mitchell A. A., Jenny A., Kovacevic L., Marjanovic D., Caragine T., Prinz M., Wurmbach E. Prediction of Eye and Skin Color in Diverse Populations Using Seven SNPs. *Forensic Science International: Genetics*. 2011. Vol. 5. No. 5. P. 472–478.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2010.10.005>
20. Liu F., Visser M., Duffy D.L., Hysi P.G., Jacobs L.C. *et al.* Genetics of Skin Color Variation in Europeans: Genome-Wide Association Studies with Functional Follow-Up. *Human Genetics*. 2015. Vol. 134. No. 8. P. 823–835.
<https://doi.org/10.1007/s00439-015-1559-0>
21. Fesenko D.O., Ivanovsky P.L., Ivanov P.L., Zemskova E.Yu., Agapitova A.S., Polyakov S.A., Fesenko O.E., Filippova M.A., Zasedatelev A.S. Biochip for Genotyping Polymorphisms Associated with Eye, Hair, Skin Color, Abo Blood Groupe, Sex, Core Y-Chromosome Haplogroups, and its Using for a Study of the Slavic Population. *Molecule Biology*. 2022. Vol. 56. No. 5. P. 860–880. (In Russ.).
<https://doi.org/10.31857/S0026898422050056>
22. Bukayev A., Aidarov B., Fesenko D., Saidamarova V., Ivanovsky I. *et al.* Genotype Data for 60 SNP Genetic Markers Associated with Eye, Hair, Skin Color, ABO Blood Group, Sex, Core Y-chromosome Haplogroups in Kazakh Popu-

- Kazakh Population // *BMC Research Notes*. 2024. Vol. 17. No. 51.
<https://doi.org/10.1186/s13104-024-06712-z>
23. Lippert C., Sabatini R., Maher M.C. *et al.* Identification of Individuals by Trait Prediction Using Whole-Genome Sequencing Data // *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*. 2017. Vol. 114. No. 38. P. 10166–10171.
<https://doi.org/10.1073/pnas.1716166114>
 24. Du S., Chen J., Li J., Qian W. *et al.* A Multi-Ancestry GWAS Meta-Analysis of Facial Features and its Application in Predicting Archaic Human Features // *Journal of Genetics and Genomics*. 2025. Vol. 52. No. 4. P. 513–524
<https://doi.org/10.1016/j.jgg.2024.07.005>
 25. Alshehhi A., Mousa M., Tay G.K., Werghi N., AlSafar H. Genome Wide Association Study Reveals Novel Associations with Face Morphology // *PLoS One*. 2025. Vol. 10.
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0299660>
 26. Jiao M., Li J., Zhong B., Du S., Li S., Zhang M., Zhang Q., Liang Z., Liu F., Zuo C., Wang S., Chen L. De Novo Reconstruction of 3D Human Facial Images from DNA Sequence // *Advanced Science*. 2025. Vol. 12. No. 10.
<https://doi.org/10.1002/advs.202414507>
 27. Adhikari K., Fuentes-Guajardo M., Quinto-Sánchez M., Mendoza-Revilla J., Camilo Chacón-Duque J. *et al.* A Genome-Wide Association Scan Implicates DCHS2, RUNX2, GLI3, PAX1 and EDAR in Human Facial Variation // *Natural Communication*. 2016. Vol. 7. 11616.
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0233377>
 28. Pantel J.T., Hajjir N., Danyel M., Elsner J., Abad-Perez A.T. *et al.* Efficiency of Computer-Aided Facial Phenotyping (DeepGestalt) in Individuals With and Without a Genetic Syndrome: Diagnostic Accuracy Study // *Journal of Medical Internet Research*. 2020. Vol. 10. No. 22.
<https://doi.org/10.2196/19263>
 - lation. *BMC Research Notes*. 2024. Vol. 17. No. 51.
<https://doi.org/10.1186/s13104-024-06712-z>
 23. Lippert C., Sabatini R., Maher M.C. *et al.* Identification of Individuals by Trait Prediction Using Whole-Genome Sequencing Data. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*. 2017. Vol. 114. No. 38. P. 10166–10171.
<https://doi.org/10.1073/pnas.1716166114>
 24. Du S., Chen J., Li J., Qian W. *et al.* A Multi-Ancestry GWAS Meta-Analysis of Facial Features and its Application in Predicting Archaic Human Features. *Journal of Genetics and Genomics*. 2025. Vol. 52. No. 4. P. 513–524.
<https://doi.org/10.1016/j.jgg.2024.07.005>
 25. Alshehhi A., Mousa M., Tay G.K., Werghi N., AlSafar H. Genome Wide Association Study Reveals Novel Associations with Face Morphology. *PLoS One*. 2025. Vol. 10.
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0299660>
 26. Jiao M., Li J., Zhong B., Du S., Li S., Zhang M., Zhang Q., Liang Z., Liu F., Zuo C., Wang S., Chen L. De Novo Reconstruction of 3D Human Facial Images from DNA Sequence. *Advanced Science*. 2025. Vol. 12. No. 10.
<https://doi.org/10.1002/advs.202414507>
 27. Adhikari K., Fuentes-Guajardo M., Quinto-Sánchez M., Mendoza-Revilla J., Camilo Chacón-Duque J. *et al.* A Genome-Wide Association Scan Implicates DCHS2, RUNX2, GLI3, PAX1 and EDAR in Human Facial Variation. *Natural Communication*. 2016. Vol. 7. 11616.
<https://doi.org/10.1038/ncomms11616>
 28. Pantel J.T., Hajjir N., Danyel M., Elsner J., Abad-Perez A.T. *et al.* Efficiency of Computer-Aided Facial Phenotyping (DeepGestalt) in Individuals with and without a Genetic Syndrome: Diagnostic Accuracy Study. *Journal of Medical Internet Research*. 2020. Vol. 10. No. 22.
<https://doi.org/10.2196/19263>

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

Схаляхо Роза Арамбиевна – к. б. н., старший научный сотрудник отдела антропологии, Музей антропологии и этнографии им. Петра Великого (Кунсткамера) РАН, Санкт-Петербург;
 e-mail: shalyaho.roza@yandex.ru

Запорожченко Валерий Владимирович – научный сотрудник лаборатории анализа генома, Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН;
 e-mail: valeryz2001@gmail.com

ABOUT THE AUTHORS

Skhalyakho Roza Arambievna – Cand. Sc. (Biology), Senior Researcher, Peter the Great Museum of Anthropology and Ethnography, RAS;
 e-mail: shalyaho.roza@yandex.ru

Zaporozhchenko Valerii Vladimirovich – Researcher at the Genome Analysis Laboratory, Vavilov Institute of General Genetics RAS;
 e-mail: valeryz2001@gmail.com

Статья поступила: 29.08.2025
 После доработки: 10.10.2025
 Принята к печати: 15.12.2025

Received: August 29, 2025
 Revised: October 10, 2025
 Accepted: December 15, 2025