

Bożena Turowska*, Marek Sanak**

Badanie częstości alleli niektórych systemów typu STR w populacji Polski Południowej^{*}**

Study of some selected STR systems in the South Polish population

* Z Katedry Medycyny Sądowej CM UJ w Krakowie
Kierownik: prof.dr hab.B. Turowska

** Z Katedry Chorób Wewnętrznych CM UJ w Krakowie
Kierownik: prof.dr hab. A. Szczeklik

Przeprowadzono badania częstości występowania alleli systemów typu STR : TH01, TPOX i CSF1P0. W badanej grupie 231 osób nie stwierdzono odchyień od prawa Hardy-Weinberga. Obliczono współczynniki: DP, PE, PM, ME i PIC dla badanych układów.

Alleles frequencies of short tandem repeat systems TH01, TPOX and CSF1P0 were determined in 231 unrelated individuals from the South Polish population. Statistical parameters DP, PE, PM, ME, PIC and heterozygosity were calculated.

Krótkie tandemowo repetytywne struktury DNA (STR) stanowią wysoce polimorficzną podgrupę występującą w miejscach tzw. VNTR loci. Są to sekwencje typu mikrosatelitarnego, gdzie jednostka repetytywna posiada 1-6 par zasad.(1,2,3) Oznaczenie tych układów jest szczególnie przydatne przy badaniu śladów biologicznych.

W pracy przedstawiono wyniki badań występowania w populacji Polski Południowej alleli i genotypów trzech loci a mianowicie : TH01, TPOX i CSF1P0 o czteronukleotydowych jednostkach repetytywnych. Prowadzenie tego rodzaju badań jest konieczne a także wymagane przed wprowadzeniem nowych układów dla celów sądowych.

^{***} Praca będzie przedstawiona w formie plakatu na XI Krajowym Zjeździe Polskiego Towarzystwa Medycyny Sądowej i Kryminologii, we wrześniu 1998r. w Łodzi

MATERIAŁ I METODYKA

Próbki krwi do badań pobrano od 231 dorosłych, nie spokrewnionych ze sobą osób, zgłaszających się do Katedry Medycyny Sądowej w sprawach o ustalenie ojcostwa. Po wyizolowaniu DNA przeprowadzono amplifikację jednoczesną stosując „triplex” w reakcji PCR według metody podanej w kicie GenePrint - Promega Corporation Madison, WI, USA. Produkty amplifikacji rozdzielano na żelach poliakrylamidowych do sekwencjonowania, stosując aparat S.A. 32 Electrophoresis Apparatus (BRL Gaithersberg USA). Po zakończonej elektroforezie żele barwiono metodą srebrzenia z azotanem srebra. Genotypy ustalano na podstawie porównania z allelicznymi markerami wielkości firmy Promega.

WYNIKI I OMÓWIENIE

W tabelach I-VI przedstawiono wyniki częstości alleli i genotypów dla badanych układów. Nie stwierdzono odchyżeń od prawa Hardy-Weinberga.

Tabela I. Częstość alleli w układzie TH01 w populacji Polski Południowej

Table I. Allel frequency distribution for system TH01 in South Polish population

Allel	Liczba	Częstość
5	2	0,004
6	124	0,268
7	58	0,126
8	47	0,102
9	96	0,208
9.3	123	0,266
10	12	0,026

Tabela II. Częstość alleli w układzie TPOX w populacji Polski Południowej

Table II. Alleles frequency distribution for system TPOX in South Polish population

Allel	Liczba	Częstość
8	257	0,556
9	39	0,084
10	37	0,080
11	120	0,260
12	9	0,019

Tabela III. Częstość alleli w układzie CSF1P0 w populacji Polski Południowej
 Table III. Alleles frequency distribution for system CSF1P0 in South Polish population

Allel	Liczba	Częstość
8	1	0.002
9	21	0.045
10	147	0.318
11	117	0.253
12	137	0.297
13	24	0.052
14	8	0.017
15	6	0.013
16	1	0.002

Tabela IV. Częstość genotypów w układzie TH01
 Table IV. Genotype frequencies for system TH01

Genotyp		Liczba	Częstość
5	9	1	0,004
5	9.3	1	0,004
6	6	11	0,048
6	7	16	0,069
6	8	17	0,074
6	9	32	0,139
6	9.3	32	0,139
6	10	5	0,022
7	7	6	0,026
7	8	2	0,009
7	9	12	0,052
7	9.3	15	0,065
7	10	1	0,004
8	8	2	0,009
8	9	7	0,030
8	9.3	14	0,061
8	10	3	0,013
9	9	8	0,035
9	9.3	25	0,108
9	10	3	0,013
9.3	9.3	18	0,078

Tabela V. Częstość genotypów w układzie TPOX
 Table V. Genotype frequencies for system TPOX

Genotyp		Liczba	Częstość
8	8	81	0.351
8	9	21	0.091
8	10	20	0.087
8	11	48	0.208
8	12	6	0.026
9	9	1	0.004
9	10	2	0.009
9	11	14	0.061
10	11	14	0.061
10	12	1	0.004
11	11	21	0.091
11	12	2	0.009

Stwierdzono, że najczęściej występującymi allelami w układzie TH01 są allele 6 (26,8%) i 9.3(26,6%), natomiast częstość występowania genotypów 6/9 i 6/9.3 wynosi 13,9%. W układzie TPOX najczęstszym okazał się allel 8 (55,6%) i odpowiednio genotypy 8/8 (35,1) i 8/11 (20,8%) natomiast w zakresie systemu CSF1P0 allel 10 (31,8%) i genotyp 10/12 (18,2%).

Obserwowana heterozygotyczność w badanej polskiej populacji wynosi dla układu TH01 0,787, dla TPOX 0,609 oraz dla CSF1P0 0,741. Teoretycznie obliczone wartości oczekiwanych heterozygot wynoszą dla poszczególnych układów odpowiednio 0,789-0,611-0,743.

Tabela VI. Częstość genotypów w układzie CSF1PO
 Table VI. Genotype frequencies for system CSF1PO

Genotyp		Liczba	Częstość
8	10	1	0.004
9	9	1	0.004
9	10	4	0.017
9	11	4	0.017
9	12	8	0.035
9	13	2	0.009
9	15	1	0.004
10	10	27	0.117
10	11	31	0.134
10	12	42	0.182
10	13	9	0.039
10	14	5	0.022
10	15	1	0.004
11	11	19	0.082
11	12	37	0.160
11	13	5	0.022
11	14	1	0.004
11	16	1	0.004
12	12	18	0.078
12	13	8	0.035
12	14	2	0.009
12	15	4	0.017

Tabela VII. Współczynniki DP, PE, PM, ME i PIC dla układów TH01, TPOX i CSF1PO

Table VII. Statistical parameters DP, PE, PM, ME and PIC for systems TH01, TPOX and CSF1PO

UKŁAD	DP	PE	PM	ME	PIC
TH01	0,920	0,620	0,352	0,525	0,754
TPOX	0,792	0,404	0,325	0,345	0,557
CSF1PO	0,888	0,543	0,357	0,450	0,697
Łącznie	0,99813	0,89658	0,71875	0,82858	

W tabeli VII przedstawiono dla badanych układów współczynnik dyskryminacji (DP), siłę wykluczeniową układu (PE), prawdopodobieństwo przypadkowej zgodności (PM), szansę wykluczenia (ME) oraz informatywność polimorficznego układu (PIC).

Badanie układów STR, z wykorzystaniem reakcji "triplex"-PCR umożliwia równoczesne genotypowanie kilku loci. Jest metodą szybką, dającą powtarzalne wyniki. Stosuje się ją nie tylko w sprawach o ustalenie ojcostwa, lecz także przy badaniu śladów biologicznych.

PIŚMIENNICTWO

Edwards A., Civitello A., Hammond HA., Caskey CT.: DNA typing and genetic mapping with trimeric and tetrameric tandem repeats. *Am.J.Hum.Genet.*, 1991, 49, 746-756 –2. Edwards A., Hammond H., Jin L., Caskey CT., Chakraborty R.: Genetic variation at five trimeric and tetrameric repeat loci in four human population groups. *Genomics*, 1992, 12, 241-253 –3. Puers C., Lins AM., Sprecher CJ., Brinkmann B., Schumm J.W.: Analysis of polymorphism short tandem repeat loci using well-characterized allelic ladders. In: *Proceedings of the fourth international symposium on human identification 1993*. Promega Corporation Madison, 1994, 161-172 –4. Wiegand P., Budowle B., Rand S., Brinkmann B.: Forensic validation of the STR systems SE33 and TC11. *Int.J.Leg.Med.*, 1993, 105, 315-320.

Adres pierwszego autora:

Katedra i Zakład Medycyny Sądowej CM UJ

31-531 Kraków

ul. Grzegórzecka 16