

ВАРІАБЕЛЬНІСТЬ 15 АУТОСОМНИХ МІКРОСАТЕЛІТНИХ ЛОКУСІВ ГЕНОМНОЇ ДНК У ЗМІШАНІЙ ПОПУЛЯЦІЇ МЕШКАНЦІВ ДОНЕЦЬКОГО РЕГІОНУ**Яворський Б. І.¹, Долгих І.Г.²**¹ *Одеський національний медичний університет;* ² *Науково-дослідний експертно-криміналістичний Центр МВС України у Донецької області*

Сучасний рівень розвитку молекулярно-генетичних технологій забезпечує можливість широкого використання ДНК-маркерів у судово-медичній експертній практиці. На сьогоднішній день при проведенні судово-медичного молекулярно-генетичного дослідження з метою ідентифікації особи та встановлення біологічного батьківства (материнства) у якості ДНК-маркерів застосовуються короткі тандемно повторювані послідовності хромосомної ДНК – мікросателіти, у англійській літературі STR - Short Tandem Repeats. Мікросателітним локусам притаманний високий поліморфізм, що дозволяє з високим рівнем вірогідності вирішити питання з ідентифікації особи та встановлення біологічної спорідненості.

При цьому висновки про належність біологічних слідів конкретній особі, а також підтвердження біологічного батьківства (материнства) відносно дитини є ймовірними, і базуються на розрахунках умовної ймовірності генетичної ідентичності досліджуваних об'єктів та біологічної спорідненості осіб за допомогою формули Байєса (Bayes). У зв'язку з тим, що при розрахунку ймовірності у формулі Байєса (Bayes) застосовуються дані про частоту зустрічаємості алелів досліджуваних мікросателітних локусів для конкретної особи, яка належить до певної популяційної вибірки, необхідним є вивчення частот зустрічаємості алельних варіантів серед мешканців різноманітних популяційних груп, які проживають на території України та створення референтних баз даних генетичних маркерів індивідуалізуючої системи на основі набору AmpFISTR®Identifiler" (Applied Biosystems", США) [1,2,3].

Застосування сучасних автоматичних приладів для детекції флуоресцентно мічених продуктів ПЛР, тобто типування геномної ДНК за допомогою мультиплексних ампліфікаційних систем на основі мікросателітних локусів, є основним методом проведення судово-медичного молекулярно-генетичного дослідження з метою ідентифікації особи і встановлення біологічного споріднення. При вирішенні такого роду питань доказовість і вірогідність висновків прямо залежить від інформативності досліджуваних поліморфних локусів, яку можливо оцінити на основі популяційних даних про генетичне різноманіття (частотах зустрічаємості і дисперсії мікросателітів). Точність оцінки буде тим вища, чим ближче відповідність популяційних даних і даних про розподіл алелів для індивідумів, які відносяться до певної популяційної вибірки населення.

Інтерпретація результатів порівняльного типування ДНК, виконаного при ідентифікаційному експертному дослідженні, цілком залежить від частотних характеристик алельних спектрів використаних локусів. Суттєву роль при цьому відіграє

правильність та точність визначених частот зустрічаємості алелів досліджуваних локусів. Частоти зустрічаємості алельних варіантів або варіабельності алелів для кожного локусу встановлюють шляхом популяційних досліджень референтної вибірки населення. З метою отримання цих характеристик для популяції мешканців міста Донецька і Донецької області ми провели масштабне дослідження розподілу алелів по досліджуваним локусам.

Нами у 2008 році розпочата науково-дослідницька робота по проведенню популяційно-статистичного аналізу змішаних популяцій мешканців крупних міст України – Києва, Донецька і Одеси з використанням сучасних індивідуалізуючих систем на основі мікросателітних локусів геному людини [4,5].

У даній роботі проведено дослідження розподілу алелів 15 STR-локусів, які складають мультиплексну систему для ПЛР-ампліфікації набору AmpFISTR®Identifiler" (Applied Biosystems", США): D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, TH01, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, D5S818, FGA серед мешканців міста Донецька і Донецької області з метою уточнення їх базових оціночних характеристик і підвищення ефективності експертного застосування індивідуалізуючих систем на основі досліджених мікросателітних локусів.

Метою даної роботи було вивчення алельного різноманіття 15 мікросателітних локусів, які складають мультиплексну систему для ПЛР-ампліфікації набору AmpFISTR®Identifiler" (Applied Biosystems", США), в змішаній популяції мешканців міста Донецька і Донецької області. Для цього проводили оцінку алельних частот и значущих статистичних параметрів, оцінювали параметри придатності досліджуваних 15 локусів для вирішення судово-медичних експертних завдань.

Матеріали і методи дослідження. Вибірка з 150 неспоріднених представників змішаної популяції міста Донецька і Донецької області була сформована із зразків крові, отриманих у науково-дослідному експертно-криміналістичному Центрі МВС України у Донецької області при проведенні судово-медичних молекулярно-генетичних досліджень.

Геномну ДНК виділяли з 200,0 мкл рідкої крові зразків за допомогою набору «NucleoSpin®Blood» для виділення геномної ДНК фірми «MACHEREY-NAGEL» (Німеччина). Виділення ДНК проводили відповідно до протоколу «Genomic DNA Purification from Blood».

Концентрацію виділеної ДНК вимірювали флуориметрично за допомогою ДНК-флуориметра Hoefer DyNA Quant™200 («Hoefer Scientific Instruments», США).

Виділену геномну ДНК зразків крові типували

за допомогою методу полімеразної ланцюгової реакції за наступними гіперваріабельними локусами: D8S1179 (хромосома 8); D21S11 (хромосома 21q11.2-q21); D7S820 (хромосома 7q11.21-22); CSF1PO (хромосома 5q33.3-49); D3S1358 (хромосома 3p); TH01 (хромосома 11p15.5); D13S317 (хромосома 13q22-31); D16S539 (хромосома 16q24-qter); D2S1338 (хромосома 2q35-37.1); D19S433 (хромосома 19q12-13.1); vWA (хромосома 12p12-pter); TPOX (хромосома 2p23-2pter); D18S51 (хромосома 18q21.3); D5S818 (хромосома 5q21-31); FGA (хромосома 4q28), які входять до складу мультиплексної системи набору AmpFISTR®Identifiler" (Applied Biosystems", США) згідно з інструкцією, яка додається виробником реагентів [6]. При постановці ПЛР здійснювали негативний контроль (реакційна суміш містила всі компоненти, окрім ДНК) і позитивний контроль (реакційна суміш містила ДНК з відомим набором алелів по кожному локусу). Зразки контрольної ДНК надані виробником реагентів. Дослідження проводили використовуючи систему «GeneAmp® PCR 2720» ("Applied Biosystems", США).

Продукти ампліфікації фракціонували електрофоретично з використанням генетичного аналізатору 3130 Genetic Analyzer ("Applied Biosystems", США) відповідно до рекомендацій виробника. Аналіз продуктів ампліфікації з встановленням алелів проводили за допомогою програми «Gene Mapper ID Software Version 3.1».

Оцінку відповідності розподілу генотипів різноманітності Харді-Вайнберга проводили за допомогою точного тесту [7]. Статистичні параметри на основі розподілу генотипів і частот алелів для кожного локусу, які надають інформативність для популяційно-генетичних і криміналістичних досліджень, зокрема дискримінуючий потенціал (PD), індекс поліморфізму (PIC), вірогідність випадкового збігу (MP), потенціал виключення (PE) розраховували з використанням комп'ютерної програми PowerStatsV12 ("Promega Corp.", США), див. таблиця 1. [8]. Спостерігаємо гетерозиготність (Ho) і очікувану гетерозиготність (He) розраховували за методом [9].

Результати дослідження та їх обговорення. Набір для ПЛР AmpFISTR®Identifiler" (Applied Biosystems", США) складається з 15 хромосомних локусів, що відносяться до класу коротких tandemних повторів і містять тетрауклеотидні повторювані послідовності, а також з маркеру для визначення статевої належності – амелогеніну.

У вибірці ДНК з 150 неспоріднених представників змішаної популяції міста Донецька і Донецької області виявлено 9 алелів локусу D8S1179, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 13 і 14 з частотами зустрічаємості 0,347 та 0,198 відповідно; 12 алелів локусу D21S11, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 29 і 30 з частотами зустрічаємості 0,263 та 0,3 відповідно; 7 алелів локусу D7S820, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 10 і 11 з частотами зустрічаємості 0,243 та 0,260 відповідно; 6 алелів локусу CSF1PO, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 11 і 12 з частотами зустрічаємості 0,308 та 0,325 відповідно; 6 алелів локусу D3S1358, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 15 і 16 з частотами зустрічаємості

0,292 та 0,205 відповідно; 6 алелів локусу TH01, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 9 і 9.3 з частотами зустрічаємості 0,227 та 0,308 відповідно; 7 алелів локусу D13S317, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 11 і 12 з частотами зустрічаємості 0,298 та 0,308 відповідно; 7 алелів локусу D16S539, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 11 і 12 з частотами зустрічаємості 0,292 та 0,319 відповідно; 12 алелів локусу D2S1338, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 17 і 20 з частотами зустрічаємості 0,205 та 0,146 відповідно; 13 алелів локусу D19S433, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 13 і 14 з частотами зустрічаємості 0,208 та 0,358 відповідно; 9 алелів локусу vWA, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 16 і 18 з частотами зустрічаємості 0,243 та 0,24 відповідно; 5 алелів локусу TPOX, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 8 і 11 з частотами зустрічаємості 0,531 та 0,252 відповідно; 13 алелів локусу D18S51, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 14 і 15 з частотами зустрічаємості 0,174 та 0,167 відповідно; 7 алелів локусу D5S818, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 11 і 12 з частотами зустрічаємості 0,283 та 0,448 відповідно; 10 алелів локусу FGA, з яких найбільш розповсюдженими виявилися алелі 21 і 22 з частотами зустрічаємості 0,244 та 0,237 відповідно.

В таблиці 1 представлені частоти алелів і основні популяційні характеристики поліморфізму 15 STR-локусів, які складають мультиплексну систему для ПЛР-ампліфікації набору AmpFISTR®Identifiler" (Applied Biosystems", США): D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, TH01, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, D5S818, FGA у 150 представників змішаної популяції мешканців міста Донецька і Донецької області.

Відхилення спостерігаємих частот генотипів від рівноважного розподілу Харді-Вайнберга не виявлено. Дискримінаційні можливості використаної мультиплексної системи ампліфікації ДНК достатньо високі, що робить дану індивідуалізуючу панель мікросателітних локусів незамінною в експертній практиці.

Аналіз статистичних характеристик 15 досліджених мікросателітних локусів показав, що найбільш інформативними для генетичної ідентифікації та встановлення біологічної спорідненості являються локуси D2S1338, D18S51, FGA, які є найбільш варіабельними за рівнем молекулярної різноманітності (кількість спостерігаємих алелів > 10) та інформаційний вміст поліморфізму (PIC) > 0,8, див. таблиця 1.

Високі значення індексу дискримінації (PD), які змінюються у діапазоні від 0,916 до 0,965, визначаються у восьми з п'ятнадцяти досліджуваних локусів - D8S1179, D21S11, D7S820, D3S1358, D2S1338, D19S433, vWA, FGA. Встановлено, що значення сукупного дискримінуючого потенціалу (PD) вивченої системи 15 мікросателітних локусів складу досліджуваної популяційної вибірки 0,999999999-999999988, тобто вірогідність випадкового збігу мультилокусного генотипу за 15 поліморфними локусами у двох індивідуумів, обраних з дослідженої популяції, складає 1:1000000000000000 людей.

ОРИГІНАЛЬНІ СТАТТІ

Таблиця 1. Частоти алелів і інші статистичні параметри 15 мікросателітних локусів ДНК в змішаній популяції мешканців міста Донецька і Донецької області (n=150)

Але ль	Локуси														
	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358	TH01	D13S317	D16S539	D2S1338	D19S433	vWA	TPOX	D18S51	D5S818	FGA
4	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-
5	-	-	-	-	-	+	-	+	-	-	-	-	-	-	-
6	-	-	+	+	-	0,199	-	-	-	-	-	+	-	-	-
7	-	-	0,017	+	-	0,154	-	-	-	-	-	+	+	+	-
8	0,010	-	0,135	+	-	0,108	0,164	0,014	-	-	-	0,531	-	0,003	-
9	0,014	-	0,167	0,031	-	0,227	0,063	0,111	-	+	-	0,115	+	0,063	-
9.3	-	-	-	-	-	0,308	-	-	-	-	-	-	-	-	-
10	0,080	-	0,243	0,248	-	0,003	0,045	0,059	-	+	-	0,063	+	0,052	-
10.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-
11	0,080	-	0,260	0,308	+	+	0,357	0,292	-	0,003	+	0,252	0,014	0,283	-
11.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-
11.3	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
12	0,149	-	0,139	0,325	+	-	0,262	0,319	-	0,094	+	0,038	0,101	0,448	-
12.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-
13	0,347	-	0,038	0,077	+	-	0,070	0,170	0,003	0,208	0,003	+	0,132	0,136	-
13.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,014	-	-	+	-	-
13.3	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-
14	0,198	-	+	0,010	0,094	-	0,038	0,035	-	0,358	0,104	-	0,174	0,014	-
14.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,024	-	-	+	-	-
15	0,080	-	+	+	0,292	-	+	+	-	0,181	0,069	-	0,167	+	-
15.2	-	-	-	-	+	-	-	-	-	0,056	-	-	-	-	-
16	0,042	-	-	-	0,229	-	-	-	0,049	0,031	0,243	-	0,139	+	0,004
16.1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
16.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,017	-	-	-	-	-
17	+	-	-	-	0,205	-	-	-	0,205	0,003	0,236	-	0,097	+	+
17.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,003	-	-	-	+	+
18	+	-	-	-	0,160	-	-	-	0,097	-	0,240	-	0,083	-	0,008
18.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,007	-	-	-	+	+
19	+	-	-	-	0,021	-	-	-	0,097	-	0,094	-	0,049	-	0,086
19.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
20	-	-	-	-	+	-	-	-	0,146	-	0,007	-	0,024	-	0,120
20.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
21	-	-	-	-	-	-	-	-	0,035	-	0,003	-	0,010	-	0,244
21.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
22	-	-	-	-	-	-	-	-	0,024	-	+	-	0,007	-	0,237
22.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
22.3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
23	-	-	-	-	-	-	-	-	0,090	-	+	-	0,003	-	0,079
23.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
24	-	0,004	-	-	-	-	-	-	0,087	-	+	-	+	-	0,139
24.2	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
24.3	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
25	-	+	-	-	-	-	-	-	0,142	-	-	-	+	-	0,068
25.2	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
26	-	0,008	-	-	-	-	-	-	0,024	-	-	-	+	-	0,015
26.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
27	-	0,017	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	+	-	+
28	-	0,142	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	+
28.2	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
29	-	0,263	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
29.2	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
29.3	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
30	-	0,3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
30.2	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
31	-	0,05	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31.2	-	0,063	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
32	-	0,017	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
32.2	-	0,108	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
33	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
33.2	-	0,025	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
34	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
34.1	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
34.2	-	0,004	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
35	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
35.1	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
35.2	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
36	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
37	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
38	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
42.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
43.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
44.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
45.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
46.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
47.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
48.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
50.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
51.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
MP	0,071	0,072	0,072	0,120	0,084	0,096	0,105	0,106	0,035	0,078	0,070	0,188	0,035	0,138	0,053
PD	0,929	0,928	0,928	0,880	0,916	0,904	0,895	0,894	0,965	0,922	0,930	0,812	0,965	0,862	0,947
PIС	0,77	0,77	0,78	0,68	0,75	0,74	0,73	0,73	0,86	0,75	0,77	0,59	0,86	0,65	0,81
PE	0,636	0,59	0,662	0,472	0,636	0,581	0,607	0,689	0,717	0,498	0,584	0,396	0,83	0,416	0,607
PI	2,77	2,44	3,0	1,83	2,77	2,38	2,55	3,27	3,6	1,95	2,4	1,55	6,00	1,63	2,56
Hob	0,82	0,8	0,83	0,72	0,82	0,79	0,8	0,85	0,85	0,74	0,79	0,68	0,92	0,69	0,8
Hex	0,8	0,8	0,8	0,73	0,79	0,78	0,76	0,77	0,88	0,78	0,8	0,64	0,9	0,69	0,8

Примітка. MP – ймовірність випадкового збігу генотипів; PD – дискримінуючий потенціал; PIС – інформаційний вміст поліморфізму; PE – виключаючий потенціал; PI – індекс батьківства; Ho – спостережасма гетерозиготність; He – очікувана гетерозиготність.

Висновки. В роботі вперше одержані популяційно-статистичні дані, які характеризують генетичну варіабельність 15 STR-локусів, що складають мультиплексну систему для ПЦР-ампліфікації набору AmpFISTR®Identifiler" (Applied Biosystems", США) в змішаній популяції мешканців Донецького регіону. Показана висока інформативність дослідженої мультилокусної системи набору AmpFISTR®Identifiler" (Applied Biosystems", США) для популяційно-генетичного аналізу і виявленій значний потенціал для прикладних досліджень.

Дані дослідження можуть бути використані

при розрахунках опорних параметрів - ймовірності випадкового збігу встановлених алелів та встановленні тотожності генотипів досліджуваних об'єктів при оцінюванні результатів судово-медичної молекулярно-генетичної експертизи з метою ідентифікації особи і встановлення біологічного батьківства або материнства.

Результати проведеної роботи дозволяють науково обґрунтувати і підвищити доказове значення експертних висновків при проведенні судово-медичних молекулярно-генетичних експертиз з метою ідентифікації особи і встановлення біологічного споріднення.

ЛІТЕРАТУРА:

1. Population genetic diversity in relation to microsatellite heterogeneity / **B. Brinkmann, A. Junge, A. Meyer, P. Wiegand** // Hum. Mutat. – 1998. – N 11. – P. 135 – 144.
2. Global genetic variation at nine short tandem repeat loci and implications on forensic genetics / **G. Sun, S.T. McGarvey, R. Bayoumi [et al.]** // Eur. J. Hum. Genet. – 2003. – N 11 – P. 39 – 49.
3. Судебно-медицинская экспертиза № 4, 1999, 35-41, П. Иванов, Использование индивидуализирующих систем на основе полиморфизма длины амплифицированных фрагментов (ПДАФ) в судебно-медицинской экспертизе идентификации личности и установления родства.
4. **Яворський Б. І.** Варіабельність 15 аутосомних мікросателітних локусів геномної ДНК у змішаній популяції мешканців Одеського регіону / Б. І.
5. **Яворський Б. І.** Варіабельність 15 аутосомних мікросателітних локусів геномної ДНК у змішаній популяції мешканців Київського регіону / Б. І. **Яворський** // 36. наук. праць співробітників НМА-ПО ім. П. Л. Шупика. — К., 2010. — Вип. 19, кн. 3. — С. 469 – 478.
6. Руководство пользователя набора для ПЦР-амплификации AmpFISTR®Identifiler" (Applied Biosystems", США). – 2005. – Гл. 4. – С. 44-54.
7. **Guo S.W., Thompson E.A.** // Biometrics.- 1992. – Vol. 48. – P. 361-372.
8. Tereba A. Profiles in DNA 3, Tools for Analysis of Population Statistics, Promega Corporation, 1999. <http://www.promega.com/geneticidtools/powerstats/>
9. **Nei M.** // Genetics. - 1978. - Vol. 89. - P. 589-590.

Яворський Б. І., Долгих І.Г. Варіабельність 15 аутосомних мікросателітних локусів геномної ДНК у змішаній популяції мешканців Донецького регіону // Український медичний альманах. – 2011. – Том 14, № 1. – С. 228-231.

Представлені дані про розподіл частот 15 аутосомних STR-локусів (D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, TH01, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, D5S818, FGA), які складають мультиплексну систему для ПЦР-ампліфікації набору AmpFISTR®Identifiler" (Applied Biosystems", США) у 150 мешканців міста Донецька і Донецької області. Значення дискримінуючого потенціалу (PD) вивченої системи 15 мікросателітних локусів склав у дослідженій популяційній вибірці 0,99999999999999988. Розподіл частот і генотипів в даній популяційній вибірці відповідав рівноважному розподілу Харді-Вайнберга. Одержані дані свідчать про те, що локуси D2S1338, D18S51, FGA відносяться до числа найбільш інформативних маркерів для даної популяційної вибірки і можуть використовуватися у якості референтних для судово-медичних лабораторій України.

Ключові слова: аутосомні мікросателітні локуси, ДНК-ідентифікація, популяційна вибірка, генетичне різноманіття.

Яворский Б.И., Долгих И.Г. Вариабельность 15 аутосомных микросателлитных локусов геномной ДНК смешанной популяции жителей Донецкого региона // Украинский медицинский альманах. – 2011. – Том 14, № 1. – С. 228-231.

Представлены данные о распределении частот 15 аутосомных STR-локусов (D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, TH01, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, D5S818, FGA), которые входят в состав мультиплексной системы для ПЦР-амплификации набора AmpFISTR®Identifiler" (Applied Biosystems", США) у 150 жителей города Донецка и Донецкой области. Значения дискриминирующего потенциала (PD) изученной системы 15 микросателлитных локусов составил в исследуемой популяционной выборке 0,99999999999999988. Распределение частот и генотипов в данной популяционной выборке соответствует равновесному распределению Харди-Вайнберга. Полученные данные свидетельствуют о том, что локусы D2S1338, D18S51, FGA являются наиболее информативными ДНК-маркерами для данной популяционной выборки и могут использоваться в качестве референтных для судебно-медицинских лабораторий Украины.

Ключевые слова: аутосомные микросателлитные локусы, ДНК-идентификация, популяционная выборка, генетическое разнообразие.

Yavorsky B.I., Dolgih I. G. Variability at 15 autosomal microsatellite genomic DNA loci which form the system for pcr-amplification ampflstr®identifiler" in mixed population of Donetsk and Donetsk region // Український медичний альманах. – 2011. – Том 14, № 1. – С. 228-231.

In this paper, we present allele frequencies at 15 autosomal STR-loci (D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, TH01, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, D5S818, FGA), which form the multiplex system for PCR-amplification AmpFISTR®Identifiler" (Applied Biosystems", USA), in population (n=150) of Donetsk and Donetsk region. The combined power of discrimination (PD) for the 15 tested STR-loci in investigated population was 0,99999999999999988. The data obtained for allele and genotype frequencies in this population conformed to Hardy-Weinberg expectations. According to the presented data loci D2S1338, D18S51, FGA are the most informative DNA-markers for investigated population. The obtained data may be used as reference database for forensic-medicine laboratories of Ukraine.

Key words: autosomal microsatellite loci, DNA-identification, population, genetic diversity.

Надійшла 21.10.2010 р.
Рецензнт: проф. В.Т.Германов