

Barbara Opolska-Bogusz*, Marek Sanak, Bożena Turowska***

Wariant genetyczny w locus TH01 w populacji Polski Południowej

Genetic Variation at STR-TH01 locus in the South Polish population

* Z Katedry i Zakładu Medycyny Sądowej CMUJ w Krakowie
Kierownik: dr hab. F. Trela - profesor UJ

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

W pracy opisano genetyczny wariant TH01 10.3, który został wykazany przy użyciu do amplifikacji DNA zestawu Amp FISTR SGM Plus i zidentyfikowany przy zastosowaniu elektroforezy płytowej na automatycznym sekwencjatorze ABI Prism 377 oraz programu komputerowego ABI Prism Genotyper 2.5

We report on a rare allelic variant of the TH01 STR locus. Within this commonly used tetranucleotide repeat system, we identified and characterized by denaturing gel electrophoresis an allele of the size corresponding to 10.3 repeats, analogous to the most common 9.3 allele. The novel allele segregated from a putative father to the child in a paternity case. We discuss the advantage of high resolution second generation multiplex systems (SGM) using internal size standards during electrophoresis.

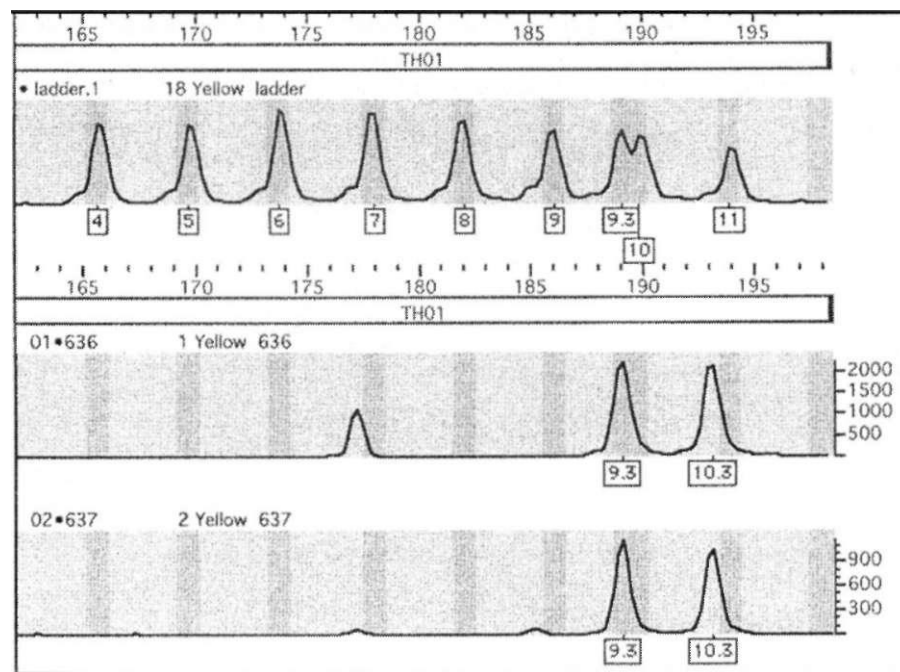
Słowa kluczowe: wariant TH01 10.3

Key words: genetic variation TH01 10.3

Od kilku lat w Zakładzie Medycyny Sądowej w Krakowie przeprowadza się badania w sprawach o ustalenie ojcostwa wykorzystując analizę DNA w różnym zakresie i stosując różne metody. Badano kilka STR loci w tym każdorazowo oznaczano allele TH01. Początkowo po wyizolowaniu DNA z próbek krwi i po odpowiedniej amplifikacji prowadzono rozdzielanie elektroforetyczne na żelach poliakrylamidowych stosując aparat S.A 32 Elektroforesis Apparatus (BRL, Gaithersberg USA) i barwienie metodą srebrzenia z azotanem srebra. Natomiast od 2 lat stosowano frakcjonowanie systemów wchodzących w skład multiplexu Amp FISTR SGM Plus firmy AB Applied Biosystems z wykorzystaniem automatycznego sekwencjatora ABI Prism 377. Dokładny opis metod został podany we wcześniejszych publikacjach (1,2).

Ogólna liczba badanych próbek krwi pochodzących od mężczyzn pozwanych o ojcostwo i biologicznych matek dzieci objętych procesem sądowym - badanych przy zastosowaniu elektroforezy wertykalnej (1180 próbek) i z użyciem automatycznego sekwenatora (486 próbek) wynosiła 1666 próbek. W każdym przypadku badany był system TH01. Stwierdzono wszystkie powszechnie wykazywane allele tj. TH01 5, 6, 7, 8, 9, 9.3, i 10 (1).

W jednej z badanych spraw nr 544/2001 o ustalenie ojcostwa u mężczyzny pozwanego o ojcostwo nr 636 i dziecka nr 637 stwierdzono wariantowy allel TH01 10.3. Określenie nazwy allele zostało przyporządkowane na podstawie porównania z drabiną alleli z wykorzystaniem programu komputerowego ABI Prism Genotyper 2.5 oceniającego długości badanych fragmentów DNA (Ryc. 1)



Ryc. 1. Zapis genotypowania układu TH01 (fluoregram) u pozwanego mężczyzny (środek) oraz dziecka (dół). W górnej linii wzorzec alleliczny dla układu TH01. Skala zapisu w parach zasad nukleotydujących.

Fig. 1. A genotype (fluoregram) of the putative father (middle), the child (lower) of TH01 polymorphism. An allelic ladder in the upper line. The scale is in base pairs.

Przy zastosowaniu metody elektroforezy wertykalnej widoczny po barwieniu prążek DNA mieścił się - w porównaniu z drabiną alleli - pomiędzy allelem TH01 10 a TH01 11. Przy użyciu tej metody nie można było dokładnie ustalić nazwę wariantowego allele. Allele TH01 10.3 występowały - zarówno u pozwanego, jak

i u dziecka jako heterozygoty TH01 9.3-10.3.

W dostępnym piśmiennictwie nie stwierdziliśmy przypadku wykazania wariantu TH01 10.3 w żadnej z badanych populacji świata

PIŚMIENNICTWO

1. Turowska B., Sanak M.: Badania częstości alleli niektórych częstości typu STR w populacji Polski Południowej. Arch. Med. Sąd. Krym., 1998, 48, 2, 97-102.
2. Turowska B., Sanak M., Opolska-Bogusz B.: Wstępne badania populacji Polski Południowej w zakresie 10 STR loci z zestawu Amp FISTR SGM Plus. Arch. Med. Sąd. Krym. 2001, 51, 2, 93-96.

Adres pierwszego autora:

Katedra i Zakład Medycyny Sądowej CM UJ

31-531 Kraków

ul. Grzegorzeczka 16