

10. Historii naturalnej i szczególnej Balthazar Hacquet od r 805/6 do 808/9
11. Chirurgii i Akuszeryi niższej po polsku Lektor Rudolf Dołasiński od r 805/6 do 808/9
 Prosektor Anatomii Inocenty Neumann od r 806/7 do 808/9
 Adiunkt Weterynarii { Aloizy Estreicher w r 806/7
 Antoni Rudnicki w r 808/9

IV. Profesorowie zwyczajni Wydziału Filozoficznego..."

Przytoczone materiały archiwalne - stanowiąc pierwotne źródło wiedzy o początkowym okresie historii Katedry - wskazują, że w roku 1804 podjęto decyzję o ustanowieniu Katedry Medycyny Sądowej w Krakowie. Obsadę Katedry ustalono w trakcie konkursu przeprowadzonego 29 października 1804 r. Natomiast wykłady z policii lekarskiej i medycyny sądowej rozpoczęto w roku akademickim 1806/7.

Katedra została objęta przez lekarza miejskiego doktora Jerzego Knoblocha, który postanowieniem Wielkorządu Galicyjskiego z dnia 8 listopada 1805 roku został powołany na tymczasowego profesora policii lekarskiej i medycyny sądowej¹.

Anita Dettlaff-Kąkol , Ryszard Pawłowski'

Locus YCAII polimorfizm w populacji polskiej

Polymorphism of the YCAII locus in a Polish population

Z Katedry i Zakładu Medycyny Sądowej AM w Gdańsku
 Kierownik: dr hab. Z. Szczerkowska - profesor AM
 "Z Instytutu Ekspertyz Sądowych w Krakowie
 Dyrektor: A. Głazek

Praca przedstawia badanie polimorfizmu locus YCAII w próbie populacyjnej 189 mężczyzn z obszaru Polski. W analizowanej próbie populacyjnej stwierdzono 6 z 11 stwierdzonych do tej pory alleli (www.ystr.org). Najczęstszym allelem był allel, 19, który wystąpił w badanej populacji z częstością 0,4343. Obliczony współczynnik różnorodności dla locus YCAII wynosi 0,62, co daje średnią moc dyskryminacyjną z dotychczas badanych loci w populacji polskiej. Stwierdzono bardzo znamienne statystycznie różnice ($p < 0,0000$) w rozkładzie alleli pomiędzy populacją polską a populacją włoską, niemiecką, litewską, łotewską i estońską oraz brak znamienych różnic w rozkładzie alleli pomiędzy populacją polską a słoweńską ($p = 0,40$).

This paper describes the polymorphism of a YCAII locus in a Polish population sample of 189 males. In an analyzed population sample 6 of 11 alleles identified to date were found (www.ystr.org). The most frequent allele was 19 with a frequency of 0,4343. The calculated gene diversity value for YCAII locus is 0,62 and posses a rather moderate discrimination power for loci analyzed in our population to date. Comparison of homogeneity distribution of YCAII alleles between different populations was analyzed. Very significant statistical differences ($p < 0.0000$) were observed between our population and Italian, German, Lithuanian, Latvian and Estonian populations. No statistical differences were observed between the Polish and Slovenian population sample ($p = 0,40$).

Słowa kluczowe: Locus YCAII, genetyka populacyjna, populacja polska
Key words: YCA locus, population genetics, Polish population

WSTĘP

Locus YCAIIa/b należy do jednego z pierwszych opisanych polimorficznych loci z chromosomu Y człowieka (3). Locus ten położony na długim ramieniu chromosomu Y (bank genów AC015978) charakteryzuje się dwunukleotydową

F. Skobel: Wiadomości o stanie Wydziału Lekarskiego w Szkole Głównej Krakowskiej za Rządu Austriackiego Rocznik Wydziału Lekarskiego na Uniwersytecie Jagiellońskim. Kraków. 1842. V. 160.

jednostką powtarzalną (CA)_n oraz należy do szeregu już opisanych loci występujących w postaci wielu kopii (DYS385, DYS464) na chromosomie Y. Dwie zduplikowane sekwencje ułożone są naprzeciwko siebie w odległości ok. 880 kpz. Locus ten został włączony do tzw. rozszerzonego zakresu loci dostępnych w internetowej bazie danych (<http://vstr.chante.de>) składającej się z DYS 19, DYS 392, DYS 390, DYS 393, DYS 385I/II, DYS 391, DYS 389I i DYS 389II oraz YCAII.

Niniejsza praca opisuje badanie częstości alleli locus YCAII do tej pory nie publikowane dla naszej populacji.

MATERIAŁY I METODY

Badaniom poddano próbki materiału biologicznego (krew i wymazy z jamy ustnej) pochodzące od 189 niespokrewnionych mężczyzn z obszaru Polski Północnej. Izolację DNA i pomiar jego stężenia przeprowadzano metodami uprzednio opisanymi (5).

Amplifikację locus YCAII prowadzono stosując warunki amplifikacji podane przez Kaysera i wsp. (1). Produkty amplifikacji rozdzielano metodą elektroforezy kapilarnej stosując automatyczny sekwenator ABI310.

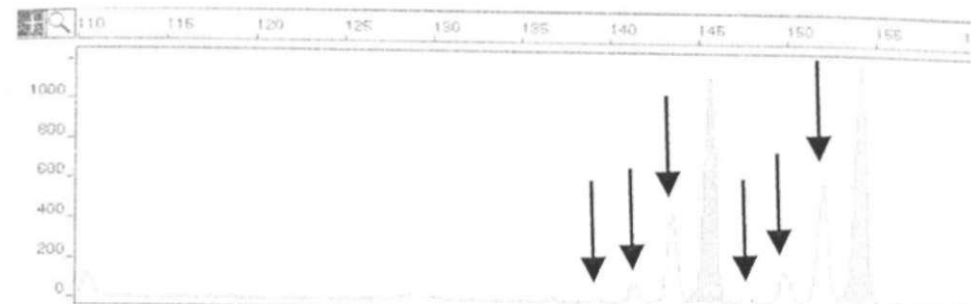
W celu prawidłowego nazwania badanych alleli badanego locus, sekwencjonowaniu poddano wybrane allele różniące się pomiędzy sobą wielkościami fragmentów. Sekwencjonowanie prowadzono stosując zestaw BigDye Terminator Cycle Sequencing Kit v. 3.1 (Applied Biosystems). W niniejszej pracy zastosowano nazewnictwo alleli przyjęte przez Schmidt i wsp (8). Współczynnik zróżnicowania dla genów (D) obliczano wg Nei (4). Homogenność rozkładu alleli badano stosując program G. Carmodiego.

WYNIKI I DYSKUSJA

Locus YCAII ze względu na dwunukleotydową jednostkę powtarzalną (CA) charakteryzuje się obecnością alleli o stosunkowo niskiej długości (134-160pz dla alleli od 11-24) predysponującą do badania DNA silnie zdegradowanego. Jednocześnie fakt powstawania licznych artefaktów tworzonych przez polimerazę DNA w postaci frakcji typu „stutter” wyklucza go z badań mieszanych profili DNA, a tym samym do analizy śladów biologicznych. Rycina 1 pokazuje profil DNA w zakresie locus YCAII z licznymi artefaktami w postaci frakcji stutter. Są to zarówno frakcje stutter dla głównego allelu jak i stuttery dla pierwotnej frakcji stutter, co tworzy obraz wysoce skomplikowany. Przeprowadzone obserwacje podczas badania alleli locus YCAII wykazały, iż wielkości pierwotnych frakcji stutter dochodziły wielkością nawet do 50% pola głównego allelu.

Rozkład częstości alleli locus YCAII zaobserwowany w próbce populacyjnej 189 mężczyzn z obszaru Polski przedstawia tabela I. W badaniach populacyjnych stwierdzono, 6 z 11 do tej pory zidentyfikowanych alleli (www.vstr.org),

wśród których najczęściej występował allel 19 ($f = 0,4343$). Allel ten należy też do najczęściej obserwowanych w populacji niemieckiej, włoskiej, słoweńskiej, litewskiej, łotewskiej i estońskiej (9, 7, 10, 2). W analizowanej próbce populacyjnej dla obszaru Polski stwierdzono 15 różnych genotypów, z których najczęstszym był 19-23 występujący z częstością aż 58.82%. Genotyp ten dominuje we wszystkich porównywanych populacjach za wyjątkiem populacji estońskiej, w której najczęstszym genotypem jest 18-20 (33,83%) (2).



Ryc. 1. Artefakty powstające podczas powielania locus YCAII. Strzałki wskazują miejsca pojawiania się pierwotnych jak i wtórnych frakcji typu stutter.

Podświetlono szczyty fluorescencji dla głównych alleli 19 i 23 locus YCAII.
Fig. 1. Artifacts arising during the reproduction of locus YCAII. The arrows show the areas of primary and secondary stutter type fraction. Peak fluorescence for the main alleles 19 and 23 locus YCAII is highlighted.

Tabela I, Rozkład alleli locus YCAII w próbce populacyjnej z obszaru Polski (N=189),

Table I. Distribution of YCAII alleles in a Polish population sample (N=189).

Allel	Ilość zaobserwowana Number observed	Częstość Frequency
17	1	0,0051
18	0	0,0000
19	86	0,4343
20	49	0,2475
21	40	0,2020
22	21	0,1061
23	1	0,0051

Współczynnik różnorodności D obliczony dla polskiej próbki populacyjnej 189 mężczyzn wynosi 0.62 i należy do średnich wśród loci typu Y-STR zbadanych dotychczas w naszej populacji. Porównanie współczynnika D z innymi populacjami europejskimi wskazuje, iż posiada on najniższą wartość w porównaniu do 6 innych populacji europejskich, z których najwyższy charakteryzuje populację Estonii ($D=0.78$).

Tabela II. Porównanie rozkładu alleli locus YCAII pomiędzy czterema populacjami europejskimi.

Table II. Comparison of YCAII locus alleles distribution between four European population samples.

Populacja	Polska północna N=189 North Poland		Toskania N=107 Toscany (7)		Niemcy (Freiburg) N=433 Germany (9)	
	Obs. Liczba Number observed	Częstość Frequency	Obs. Liczba Number observed	Częstość Frequency	Obs. Liczba Number observed	Częstość Frequency
17,23	1	0,0053	0	0,0000	0	0,0000
18	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
17	0	0,0000	0	0,0000	2	0,0046
19	5	0,0267	3	0,0280	14	0,0323
20	2	0,0107	4	0,0374	15	0,0346
21	19	0,1016	0	0,0000	7	0,0162
18,20	8	0,0428	0	0,0000	4	0,0092
18,19	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
18,24	1	0,0053	0	0,0000	0	0,0000
19,20	2	0,0107	8	0,0748	18	0,0416
19,21	25	0,1337	10	0,0934	92	0,2125
19,22	9	0,0481	10	0,0934	30	0,0693
19,23	110	0,5882	51	0,4766	212	0,4896
19,24	3	0,0160	5	0,0467	5	0,0115
19,25	1	0,0053	1	0,0093	1	0,0023
20,23	1	0,0053	4	0,0374	1	0,0023
21,22	1	0,0053	2	0,0187	2	0,0046
22,23	1	0,0053	0	0,0000	1	0,0023
23	0	0,0000	1	0,0093	4	0,0092
23,24	0	0,0000	1	0,0093	1	0,0023
20,22	0	0,0000	1	0,0093	2	0,0046
22	0	0,0000	2	0,0187	3	0,0069
20,21	0	0,0000	3	0,0280	0	0,0000
17,19	0	0,0000	1	0,0093	0	0,0000
18,22	0	0,0000	0	0,0000	2	0,0046
18,21	0	0,0000	0	0,0000	2	0,0046
18,23	0	0,0000	0	0,0000	6	0,0138
17,21	0	0,0000	0	0,0000	2	0,0046
20,24	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
21,23	0	0,0000	0	0,0000	2	0,0046
11,21	0	0,0000	0	0,0000	5	0,0115
Współczynnik różnorodności D [*]	0,624		0,749		0,705	
G-statistic Chi**			56,0907 (P=0,0000) 67,6891 (P=0,0000)		63,7955 (P=0,0000) 71,3870 (P=0,0000)	

Słowenia N=121 Slovenia (10)		Litwa N= 152 Lithuania (2)		Łotwa N= 145 Latvia (2)		Estonia N= 133 Estonia (2)	
Obs. Liczba Number observed	Częstość Frequency	Obs. Liczba Number observed	Częstość Frequency	Obs. Liczba Number observed	Częstość Frequency	Obs. Liczba Number observed	Częstość Frequency
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	3	0,0226
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
4	0,0331	2	0,0132	0	0,0000	3	0,0226
2	0,0165	1	0,0066	1	0,0069	2	0,0150
20	0,1653	10	0,0658	9	0,0621	0	0,0000
0	0,0000	42	0,2763	37	0,2552	45	0,3383
0	0,0000	1	0,0066	2	0,0138	0	0,0000
1	0,0083	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
2	0,0165	1	0,0066	1	0,0069	0	0,0000
21	0,1736	17	0,1118	8	0,0552	20	0,1504
3	0,0248	3	0,0187	16	0,1103	13	0,0977
64	0,5289	64	0,4211	70	0,4828	35	0,2632
2	0,0165	0	0,0000	1	0,0069	1	0,0075
0	0,0000	1	0,0066	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	1	0,0069	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
1	0,0083	2	0,0132	0	0,0000	4	0,0300
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	1	0,0069	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	2	0,0138	5	0,0376
1	0,0083	1	0,0066	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	1	0,0066	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	1	0,0075
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	1	0,0066	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
0,666		0,710		0,703		0,780	
16,7346 P=0,4010 21,8894 (P=0,3060)		85,4013 (P=0,0000) 110,8655 (P=0,0000)		77,2467 (P=0,0000) 98,2606 (P=0,0000)		126,4164 (P=0,0000) 159,3631 (P=0,0000)	

Legenda: * - Homogenność rozkładu alleli pomiędzy populacją polską a innymi populacjami z Europy obliczana za pomocą programu G. Carmodi'ego;

Legend: Homogeneity alleles distribution between polish and other European populations calculated with Carmody program. * - Współczynnik różnorodności (gene diversity).

Porównanie homogenności rozkładu genotypów locus YCAII pomiędzy próbką populacyjną z Polski a innymi dotychczas opublikowanymi dla Europy danymi wykazało bardzo znamienne różnice w ich rozkładzie dla wszystkich porównywanych par za wyjątkiem populacji Słowenii (tab. II). Obserwacje te potwierdzają znamienne statystycznie różnice w homogenności rozkładu obserwowane dla innych loci typu Y-STR pomiędzy populacją polską a innymi populacjami Europy Zachodniej (6).

PIŚMIENNICTWO

1. Kayser M, Caglia A, Córach D, Fretwell N, Gehrig C, Graziosi G, Heidorn F, Herrmann S, Herzog B, Hidding M, Honda K, Jobling M, Krawczak M, Leim K, Meuser S, Meyer E, Oesterreich W, Pandya A, Parson W, Penacino G, Perez-Lezaun A, Piccinini A, Prinz M, Schmitt C, Roewer L, et al.: Evaluation of Y-chromosomal STRs: a multicenter study. *Int. J. Legal Med.* 1997, 110(3), 125-33, 141-9. - 2. Lessig R, Edelmann J.: Population data of Y-chromosomal STRs in Lithuanian, Latvian and Estonian males. *Forensic Sci. Int.* 2001, 20(3), 223-5. - 3. Mathias N, Bayes M, Tyler-Smith C: Highly informative compound haplotypes for the human Y chromosome. *Hum. Mol. Genet.* 1994, 3(1), 115-23. 4. - Nei M.: Analysis of gene diversity in subdivided populations. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA* 1973, 70, 3321-3323. - 5. Pawłowski R., Branicki W., Kupiec T.: Y-chromosomal polymorphic loci DYS19, DYS390, DYS393 in a population sample from northern Poland. *Electrophoresis* 1999, 20, 1702-1706. - 6. Płoski R. M. Wozniak, R. Pawłowski, D.M. Monies, W. Branicki, T. Kupiec, A. Kloosterman, T. Dobosz, E. Bosch, M. Nowak, R. Lessig, M. A. Jobling, L. Roewer, M. Kayser: Homogeneity and distinctiveness of Polish paternal lineages revealed by Y chromosome microsatellite haplotype analysis. *Hum. Genet.* 2002, 110, 592-600. - 7. Ricci U, Sani I, Giovannucci Uzielli ML.: Y-chromosomal STR haplotype in Tuscany (central Italy). *Forensic Sci. Int.* 2001, 120(3), 210-212. - 8. Schmidt U, Lutz S, Roewer L.: A nomenclature for YCA II which is compatible with the ISFG guidelines for Y-STR analysis. *Progress in forensic genetics* 2003, 9, 481—485. - 9. Schmidt U, Meier N, Lutz S: Y-chromosomal STR haplotypes in a population sample from southwest Germany (Freiburg area). *Int. J. Legal Med.* 2003, 117(4), 211-217. - 10. Sterlinko H, Pajnic IZ, Balazic J, Kornel R.: Human Y-specific STR haplotypes in a Slovenian population sample. *Forensic Sci. Int.* 2001, 120(3), 226-228.

Adres pierwszego autora:
Katedra i Zakład Medycyny Sądowej AM
ul. Dębowa 23
80-210 Gdańsk.

Lidia Cybulska, Zofia Szczerkowska

Polimorfizm locus DXS1062 w populacji polskiej

Polymorphism of the DXS1062 locus in a Polish population

Z Katedry i Zakładu Medycyny Sądowej AM w Gdańsku
Kierownik: dr hab. Z. Szczerkowska - profesor AM

W pracy przedstawiono dane populacyjne dla dwunukleotydowego locus typu STR - DXS1062 sprzężonego z chromosomem X. Badaniom poddano 161 dorosłych niespokrewnionych osób (kobiet i mężczyzn), mieszkańców Polski północnej. W analizowanej populacji wykazano 21 różnych fenotypów i 9 różnych alleli. Allele te poddano sekwencjonowaniu, skonstruowano z nich drabinę i zaproponowano ich nazewnictwo zgodnie z wytycznymi komisji ISFG. Najczęściej występowały allele 20 i 21. Obliczono parametry statystyczne. Uzyskana wysoka siła dyskryminacji, szansa wykluczenia ojcostwa, siła wykluczenia, jak również korzystna zawartość informacji genetycznej czynią badany układ przydatnym markerem w genetyce sądowej.

This paper presents the results of a population study of a dinucleotide STR marker DXS1062. Blood samples were obtained from unrelated adult individuals (males and females) living in the northern part of Poland. In the analyzed population, 21 different phenotypes and 9 alleles of the DXS1062 locus were found. The alleles were sequenced and used for the construction of an allelic ladder. The nomenclature in accordance with ISFG guidelines is proposed. The most frequent alleles were 20 and 21. Statistical parameters (PR, PM, PD, PIC) showed that the examined system is useful in forensic medicine.

Słowa kluczowe: STR, chromosom X, locus DXS1062, genetyka populacyjna

Key words: STR, X chromosome, locus DXS1062, population genetics

WSTĘP

W ciągu ostatnich lat STR-y stały się nieodzownym narzędziem badawczym w genetyce sądowej. Szeroko podkreślane jest znaczenie autosomalnych markerów DNA chromosomu Y. Zdecydowanie mniej publikacji poświęcono dotąd