

z krwi ludzkiej trzema różnymi metodami. *Ann. Acad. Med.* 24: 23-29. -18. Perkin Elmer. Applied Biosystem. User's manual, AmpFISTR Profiler Plus, PCR Amplification Kit. 1997. -19. Schmerer W., Hummel S., Herman B.: Optimized DNA extraction to improve reproducibility of short tandem repeat genotyping with highly degraded DNA as target. *Electrophoresis.*, 1999, 20: 1712-1716. -20. Sparkes R., Kimpton C, Watson S., Oldroyd N., Clayton T., Barnett L, Arnold J., Thompson C, Hale R., Chapman J., Urquhart A., Gili P. : The validation of a 7-locus multiplex STR test for use in forensic casework. (I) Mixtures, ageing, degradation and species studies. *Int J Leg Med.* 1996, 109:186-194. -21. Technical Working Group on DNA Analysis Methods.: Guidelines for a quality assurance program for DNA analysis. *Crime Laboratory Digest.*, 1995, 22: 21-43. -22. Wallin J. M., Walsh P. S., Buonocristiani R., Lazaruk.K. D., Fildes N., Holt C. L: TWGDAM Validation of the AmpFISTR Blue PCR Amplification Kit for Forensic Casework Analysis. *J Forensic Sci.*, 1998, 43: 854-870. -23. Walsh S., Metzger D. A., Higuchi R.: Chelex-100 as a medium for simple extraction of DNA for PCR - based typing from forensic material. *Biotechniques.* 1991, 10:506-513. -24. Walsh S., Higuchi R.: PCR inhibition and bloodstains. *Proceedings of the International Symposium on the Forensic Aspects of DNA Analysis.* Ouantico. 19-23 Czerwiec 1989. 281-282. -25. Wiegand P., Schurenkamp M., Schutte U.: DNA extraction from mixtures of body fluid using mild preferential lysis. *Int. J Leg Med.*, 1992, 10: 359-360.

Adres pierwszego autora:  
Katedra i Zakład Medycyny Sądowej  
ul. Curie-Skłodowskiej 3A  
80-210 Gdańsk

**Zofia Szczerkowska, Joanna Wysocka, Ewa Kapińska, Lidia Cybulska**

## Genetyczna zmienność w obrębie 14-tu loci typu VNTR w populacji Polski Północnej

### Genetic variation at 14 VNTR loci in the North Poland population

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

W pracy przedstawiono wyniki badań populacyjnych nad zróżnicowaniem fenotypowym w obrębie 14-tu loci typu AmpFLP i STR. DNA wyizolowano z krwi pełnej pobranej od dorosłych niespokrewnionych osób z terenu Polski północnej. Amplifikację analizowanych fragmentów DNA przeprowadzano zarówno w pojedynczych reakcjach PCR (loci: D1S80, D17S5, F13B, FGA, LPL) jak i metodą kompleksowego PCR (triplexy: CTT, FFv i DDD.) Produkty PCR rozdzielano na natywnych i denaturujących żelach poliakrylamidowych i barwiono metodą srebrową. W oparciu o uzyskane częstości alleli obliczono wybrane parametry statystyczne (PD, PIC, PE, PM) wskazujące na wysoką przydatność analizowanych loci w medycynie sądowej.

The main aim of the paper was present the results of population data on genetic variation at 14 VNTR loci AmpFLP and STR types. DNA was isolated from blood samples taken from adult unrelated individuals of North area of Poland by non-enzymatic and non-organic method. Amplification was performed using both single PCR reaction (D1S80, D17S5, F13B, FGA, LPL) and multiplex PCR method (triplex: CTT, FFv, DDD). PCR products were separated using native and denaturate electrophoresis conditions and subsequent silver staining. Alleles were identified by comparing with allelic ladders. No deviation from the Hardy-Weinberg equilibrium were observed. Statistical parameters (PD, PIC, PE, PM) showed that examined systems are useful for forensic medicine.

**Słowa kluczowe:** PCR, AmpFLP, STR, częstość alleli.

**Key words:** PCR, AmpFLP, STR, allele frequencies.

Allele wysoce polimorficznych loci typu VNTR obejmujące zarówno minisatelitarne układy AmpFLP jak i mikrosatelitarne sekwencje repetytywne DNA typu STR określane metodą PCR znalazły szerokie zastosowanie w medycynie sądowej, zarówno w analizie śladów biologicznych jak i w dochodzeniu ojcostwa (4, 6, 14).



Ciąg dalszy tabeli I.

31	0.079																		
32	0.003																		
33	0.004																		
34	0.001																		
35	0.003																		
36	0.006																		
37	0.012																		
38																			
39																			
40	0.003																		
41	0.001																		
42																			
43	0.001																		

W oparciu o uzyskane wyniki obliczono wybrane parametry statystyczne charakteryzujące przydatność analizowanych loci genowych w medycynie sądowej: współczynnik dyskryminacji (PD), informatywność polimorficznego układu (PIC), siłę wykluczenia ojcostwa (PE) i prawdopodobieństwo przypadkowej zgodności (PM). Zestawiono je w tabeli II.

Tabela II. Statystyczne parametry przydatności 14-tu badanych loci w medycynie sądowej

Table II. Statistical parameters of the usefulness of 14 loci in forensic medicine

Markery genetyczne Genetic markers locus	Siła dyskryminacji Power of Discrimination (PD)	Zawartość informacji genetycznej Polymorphism Information of Content (PIC)	Siła wykluczenia ojcostwa Power of Exclusion (PE)	Prawdopodobieństwo przypadkowej zgodności Matching Probability (PM)
D1S80	0.932	0.770	0.576	0.068
YNZ22	0.958	0.830	0.597	0.042
F13B	0.866	0.660	0.466	0.134
LPL	0.861	0.660	0.399	0.139
FGA	0.960	0.845	0.720	0.039
F13A01	0.905	0.732	0.554	0.095
FES/FPS	0.849	0.640	0.399	0.139
vWA31	0.941	0.790	0.597	0.059
CSF1PO	0.882	0.686	0.490	0.095
TPOX	0.827	0.596	0.403	0.173
TH01	0.914	0.746	0.570	0.085
D13S317	0.914	0.690	0.444	0.104
D16S539	0.898	0.730	0.291	0.102

Prostota metody reakcji PCR zarówno mono - jak i kompleksowej, a także korzystne parametry statystyczne 14-tu analizowanych loci genowych wskazują na wysoką przydatność tych markerów genetycznych w medycynie sądowej w badaniach identyfikacyjnych i w dochodzeniu ojcostwa.

## PIŚMIENNICTWO

I. Allen R., Graves G., Budowle B.: „Polymerase chain reaction amplification products separated on dehydratable polyacrylamide gels and stained with silver”. *Biotechniques* 1989, 7, 736-744. -2. Alonso A., Martin P., Albarran O., Sancho M., „Amplified fragment length polymorphism analysis of the VNTR locus D1S80 in central Spain”. 1993, *Int. J. Leg. Med.* 105, 311-314. -3. Buscemi L., Cucurachi N., Mencarelli R., Sisti B., Tagliabracci A., Ferrara S.D.: „PCR typing of the locus D17S30 (YNZ 22 VNTR) in a Italian population sample”. 1994, *Int. J. Leg. Med.* 106, 200-204. -4. Czarny J., Miścicka-Śliwka D., Berent J., Grzybowski T., Woźniak M.: „Ocena praktycznej przydatności multipleksowej analizy 12 loci STR zawartych w systemach „Gene Print Power Plex 1.2 Fluorescent STR System” i „Gene Print FFFL Fluorescent STR System” w dochodzeniu ojcostwa. *Arch. Med. Sąd. Krym.* 1999, XLIX, 225-231. -5. Garafano L, Pizzamiglio M., Vecchio O, Lago G., Floris T., D'Errico G., Brembilla G., Romano A., Budowle B.: „Italian population data on thirteen short tandem repeat loci: HUMTH01, D21S11, D18S51, HUMVWA31, HUMFIBRA, D8S1179, HUMTPOX, HUMCSF1PO, D16S539, D7S820, D13S317, D5S818, D3S158”. 1998, *Forens. Sc. Int.* 97, 53-60. -6. Gene M., Hugnet E., Sanchez-Garcia C, Moreno P., Corbella J., Mezquita J.: „Suitability of the YNZ22 (D17S5) VNTR polymorphism for legal medicine investigations in the population of Catalonia”. *Int. J. Med.* 1955, 107, 222-224. -7. Gutowski S., Budowle B., Auer J., van Oorschot R.: „Statistical analysis of an Australian population for the loci Gc, HLA-DOA1, D1S80 and HUMTH01”, 1995, *Forens. Sc. Int.* 76, 1-6. -8. Halos S.C., Chu J.Y., Ferreon A.C.M., Magno M.M.F.: „Philippine population database at nine microsatellite loci for forensic and paternity applications”. 1999, *Forens. Sc. Int.* 101, 27-32. -9. Klintschar M., Al-Hammadi N., Reichenpfoder B.: „Population genetic studies on the tetrameric short tandem repeat loci: D3S1358, VWA, FGA, D8S1179, D21S11, D18S51, D5S818, D13S317 and D7S820 in Egypt”. 1999, *Forens. Sc. Int.* 104, 23-31. -10. Lahiri K., Nurnberger J.: „A rapid non-enzymatic method for the preparation of HMWDNA from blood for RFLP studies”. *Nucleic Acids Research* 1991, 19, 5444.

II. Maviglia R., Dobosz M., Boschi I., Caglia A., Hall D., Capelli O, d'Aloja E., Pescarmona M., Moscetti A., Pascali V.L., Destro-Bisol G.: „A repository of 14 PCR-loci Italian gene frequencies in the world wide web”. 2001, *Forens. Sc. Int.* 115, 99-101. -12. Miścicka-Śliwka D., Czarny J., Grzybowski T., Woźniak M.: „Population genetic of the STRs vWA, TH01, TPOX, CSF1PO, D5S818, D13S317, D7S820, D16S539, LPL, F13B, FESFPS, F13A01, ACTBP2 in the Pomerania - Kujawy region of Poland. *Forensic Sc. Internat.* 2001, 119, 119-122. -13. Nagai A., Yamada S., Watanabe Y., Bunal Y., Ohya I.: „Analysis of the

STR loci HUMF13A01, HUMFXIIB, HUMLIPOL, HUMTH01, HUMTPOX and HUMVWA31 in Japanese population". 1996, *Int. J. Leg. Med.* 109, 34-36. -14. Pawłowski R., Dettlaff-Kąkol A., Jezierski G., Maciejewska A., Paszkowska R., Reichert M.: „Genetyka populacyjna dziesięciu loci typu STR z zestawu Profiler Plus w próbie populacji z obszaru Polski". *Arch. Med. Sąd. Krym.* 2000, L, 207-213. -15. Pestoni C, Garcia-Rivero A., Bellas S., Lareu M.V., Rodriguez-Calvo M.S., Barros F., Muhoz I., Carracedo A.: „Allele frequency distribution of 15 PCR-based DNA polymorphisms in the population of Galicia (NW SPAIN)". -16. Turowska B., Sanak M., Opolska-Bogusz B.: „Wstępne badania populacji Polski Południowej w zakresie 10 STR loci z zestawem AmpFISTR SGM Plus". *Arch. Med. Sąd. Krym.*, 2001, L. 93-96. -17. Santos S., Budowle B., Smerick J., Keys K., Moretti T.: „Portuguese population data on six short tandem repeat loci - CSF1PO, TPOX, TH01, D3S1358, VWA and FGA". 1996, *Forens. Sc. Int.* 83-229. -18. Takeshita H., Meyer E., Brinkmann B.: „The STR Loci HUM hTPO and HumLPL: population genetic data in eight populations". -19. Xiao F.X., Gilissen A., Gu X.X., Cassiman J.J., Decorte R.: „Genetic data obtained for two Chinese Han populations with a quadruplex fluorescent STR typing system (HUMVWA, HUMTH01, D21S11 and HPRT)". 1998, *Int. J. Leg. Med.* 111, 343-345. -20. Zupanic J., Balazic J., Kornel R.: „Analysis of nine short tandem repeat (STR) loci in Slovenian Population". 1998, *Int. J. Leg. Med.*, 111, 248.

Adres pierwszego autora:  
Katedra i Zakład Medycyny Sądowej  
ul. Curie Skłodowskiej 3A  
80-210 Gdańsk

**Jakub Czarny, Danuta Miścicka-Śliwka, Marcin Woźniak,  
Tomasz Grzybowski, Jarosław Bednarek**

**Polimorfizm *loci* VNTR: D7S21, D12S11 i D1S7  
w populacji kujawsko-pomorskiej**

**Polymorphism of the VNTR loci: D7S21, D12S11 and D1S7 in  
the Pomerania-Kujawy region of Poland**

Z Katedry i Zakładu Medycyny Sądowej AM w Bydgoszczy  
Kierownik: prof. dr hab. K. Śliwka

W pracy przedstawiono częstości alleliczne w loci VNTR: D7S21, D12S11 i D1S7 w populacji regionu kujawsko-pomorskiego. Obserwowany rozkład częstości genotypów w analizowanych loci jest zgodny z rozkładem częstości genotypów wyznaczonym na podstawie częstości allelicznych według prawa Hardy'ego-Weinberga. Obliczone dla poszczególnych loci: heterozygotyczność, wskaźnik zawartości informacji polimorficznej, siła dyskryminacji, teoretyczna szansa wykluczenia niesłusznie pozwanego mężczyzny i średnia teoretyczna szansa ojcostwa wskazują na dużą przydatność analizowanych układów dla potrzeb medycyny sądowej.

This paper presents the results of a population study for 3 VNTR loci: D7S21, D12S11 and D1S7. Blood samples were obtained from healthy unrelated individuals from the Pomerania-Kujawy region of Poland. DNA was extracted from blood by organic extraction. 5 ug of genomic DNA was digested with Hinf I and resolved by agarose gel electrophoresis. Loci D7S21, D12S11 and D1S7 was analysed by Southern blot techniques using DNA probes: MS 31, MS 43A and MS 1. Hybridization was performed according to the manufacturers' instructions. DNA fragment size was estimated by measuring their mobility relative to DNA NICE DNA Analysis Ladder using BKA Fingerprint v 2.1 software. DNA fragments were grouped using fixed bin methods to a size class (bins); the boundaries of the bins were determined by using a set of size-standard markers. The allele distributions were in accordance with Hardy-Weinberg expectations. High values of heterozygosity, polymorphic Information contents, power of discrimination, mean exclusion chance and typical paternity index demonstrate that these systems are valuable tools for both paternity testing and routine forensic casework.

Słowa kluczowe: DNA, VNTR, genetyka populacyjna.  
**Key words: DNA, VNTR, population genetics.**