

R. Pawłowski\* A. Dettlaff-Kąkol, A. Maciejewska ,  
R. Paszkowska\*, M. Reichert\*, G. Jezierski\*

## Genetyka populacyjna 9 loci typu Y-STR w populacji Polski Północnej

### Population Genetics of 9 Y-chromosome STR Loci in Northern Poland

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

Badaniom poddano DNA pochodzący od 508 mężczyzn w zakresie 9 loci typu STR z chromosomu Y (DYS 19, DYS 390, DYS 393, DYS 392, DYS 391, DYS 389I, DYS 389II i DYS 385I/II). Amplifikację prowadzono stosując dwie reakcje typu kompleksowego PCR. W badanej próbce zidentyfikowano 328 różnych haplotypów, z których 264 pojawiło się tylko raz. Najczęściej obserwowany w populacji polskiej haplotyp występuje z częstością 4.6% i tym samym pojawia się prawie 15 razy częściej w naszej populacji niż w skumulowanej populacji Europy (bez Polski). Obliczony współczynnik dyskryminacji dla wszystkich 9 loci wyniósł 0.9943. W badanej populacji zidentyfikowano trzy mutacje typu insercyjnego. W locus DYS19 stwierdzono duplikację a w zakresie loci DYS385I/II dwie triplikacje.

A total of 508 unrelated males from the North Poland population were analyzed for 9 Y-chromosome STRs (DYS 19, DYS 390, DYS 393, DYS 392, DYS 391, DYS 389I, DYS 389II and DYS 385I/II) using two multiplex reactions and detection of PCR products using capillary electrophoresis. In the analyzed sample 328 different haplotypes were identified, among which 264 were unique. It was found that the model for a Polish population haplotype (DYS 19\*17, DYS 390\*25, DYS 393\*13, DYS 392\*11, DYS 391\*10, DYS 389I\*13, DYS 389II\*30, DYS 385I/II\*10,14) is almost 15 times more frequent in our population than in a cumulative European one. The haplotype diversity/discrimination index calculated for 9 loci is 0.9943. In the analysed population sample three mutations were detected in the DYS19 (duplication) and DYS385I/II loci (triplications).

Słowa kluczowe: loci Y-STR, kompleksowy PCR, badania populacyjne, polimorfizm insercyjny, haplotypy.

**Key words: Y-STR loci, multiplex PCR, population studies, insertion polymorphism, haplotypes.**

## WSTĘP

W ostatnich latach do praktyki medyczno-sądowej w zakresie identyfikacji śladów biologicznych i dochodzenia spornego ojcostwa wprowadzono szereg polimorficznych loci z chromosomu Y (5,9,11). Ponieważ loci typu Y-STR są zlokalizowane w nie-pseudoautosomalnym regionie chromosomu Y, są specyficzne dla mężczyzny, mają charakter haploidalny i nie podlegają rekombinacji dlatego używane są jako model mutacji STR u człowieka (3, 7, 8). Pod pewnymi względami polimorficzne loci z chromosomu Y przypominają dziedziczony w linii żeńskiej DNA mitochondrialny znajdując zastosowanie w wielu dziedzinach genetyki człowieka a w szczególności w badaniach historii i ewolucji populacji ludzkich. Ze względu na wyłącznie męski charakter dziedziczenia ważną aplikacją loci Y-STR stało się ich zastosowanie w genetyce sądowej do selektywnego identyfikowania DNA mężczyzn szczególnie w wymazach z dróg rodnych zawierających mieszaniny DNA kobiety i mężczyzny.

Celem niniejszego opracowania była analiza 9 loci Y-STRs w populacji mężczyzn z Polski północnej w celu zbudowania bazy danych haplotypów.

## MATERIAŁY I METODY

### 1. Ekstrakcja DNA

Próbki krwi lub wymazy zawierające nabłonki z jamy ustnej pochodziły od 508 niespokrewnionych mężczyzn zamieszkujących Polskę północną. DNA izolowano stosując zestaw "Sherlock AX" (A@A Biotechnology, Gdańsk) a ilość DNA oznaczano metodą fluorymetryczną.

### 2. Warunki amplifikacji

Zestaw 9 loci Y-STR amplifikowano w dwóch oddzielnych reakcjach typu kompleksowego PCR: DYSI zawierającym loci DYS19, DYS390, DYS393, oraz amelogeniny i DYSII zawierającym loci DYS391, DYS392, DYS389I/II, DYS385I/II stosując metody opracowane w naszym laboratorium (2). Dla wszystkich badanych loci z wyjątkiem DYS385I/II i amelogeniny stosowano startery podane przez Kaysera i wsp. (5). W przypadku loci DYS385I/II i amelogeniny używano starterów opisanych przez Schneidera i wsp. (12) i Sullivana i wsp. (13). Startery dla loci: DYS391, DYS392 i DYS393 wyznakowano fluorescencyjnym znacznikiem HEX, dla DYS 19, amelogeniny i DYS389I/II - 6-FAM, a dla DYS390 i DYS385I/II - TET.

Reakcje kompleksowego PCR prowadzono w objętości 15 uL, a mieszaniny zawierały: 50 mM KCl, 10 mM Tris-HCl (pH 8.3), 1,5 mM MgCl<sub>2</sub>, 200 uM dNTP, 0,3 U polimerazy AmpliTaq Gold (Perkin Elmer) i 1,5-3 ng matrycowego DNA. Używano następujących stężeń starterów DYSI: amelogenina - 0.06 uM, DYS19 - 0.24 pM, DYS390 - 0.08 uM, DYS393 - 0.15 uM a w przypadku drugiej reakcji kompleksowej DYSII: DYS393 - 0.3 uM, DYS392 - 0.3 uM, DYS385I/II - 0.25 i DYS389I/II - 0.23

uM. Obie reakcje prowadzono w tych samych warunkach przy użyciu termocyklera ABI2400 f-my Perkin Elmer (95°C/11 min, a następnie 30 cykli przy 95°C/1 min, 55°C/1,5 min i 72°C/2 min i ostatecznie wydłużano w 60°C przez 30 min).

### 3. Detekcja produktów PCR

1uL każdego z produktów kompleksowego PCR (DYSI i DYSII) mieszano z 12 uL dejonizowanego formamidu (Amresco) i 0,5 uL standardu wewnętrznego GS500. Mieszaninę denaturowano a następnie analizowano stosując aparat ABI310 (Perkin-Elmer). Poszczególne allele oznaczano stosując nomenklaturę opartą na ilości jednostek repetytywnych zgodnie z rekomendacjami International Society of Forensic Genetics (4). Drabiny alleli otrzymano dzięki uprzejmości Prof. B. Brinkmanna (Muenster), Prof P. deKnijffa (Leiden) i Prof P. Schneidera (Mainz). Analizę danych prowadzono stosując program GeneScan v. 2.1.

### 4. Analiza statystyczna.

Różnorodność genową i haplotypów obliczano stosując następujące wzory:  $D = 1 - ZP_i^2$ ,  $HD = (n/n-1) (1 - ZP_i^2)$ , gdzie  $P_i$  to częstość poszczególnych alleli.

## WYNIKI I DISKUSJA

Analizę polimorfizmu 9 loci typu Y-STR DYS19, DYS390, DYS393, DYS392, DYS391, DYS389I, DYS389II i DYS385I/II przeprowadzono w celu zbudowania odpowiedniej bazy danych. Zaobserwowane częstości alleli i haplotypów przedstawia Tabela I.

Zestawienie zawiera również obliczone wartości różnorodności genowej, która jest w tym przypadku równoważna mocy dyskryminacyjnej i szansie wykluczenia. Najbardziej dyskryminującym markerem okazał się kompleks loci DYS385I/II dając w analizowanej próbce 45 różnych haplotypów. Najczęstszym genotypem w naszej populacji jest 11,14 (częstość 33,7%), który jest typową parą alleli w Europie (11). Współczynniki różnorodności genowej dla badanych loci zmniejszają się w następującej kolejności: DYS385I/II, DYS19, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS389I, DYS392 and DYS393. Najmniej informatywnym lokus okazał się DYS 393. Zaobserwowano w nim 7 alleli ale z powodu ewidentnej dominacji allelu 13 (80%) zaobserwowany współczynnik dyskryminacji był bardzo niski.

Tabela II zawiera częstości haplotypów dla całego zestawu badanych loci.

W 508 próbkach DNA, stwierdzono 328 różnych haplotypów, wśród których 264 obserwowano tylko raz a 31 obserwowano tylko dwa razy. Najczęstszy haplotyp (DYS 19\*17, DYS 390\*25, DYS 393\*13, DYS 392\*11, DYS 391\*10, DYS 3891\*13, DYS 38911\*30, DYS 3851/11\*10,14) stwierdzono u 22 mężczyzn (częstość 4,3%). Drugi co do częstości haplotyp (DYS 19\*16, DYS 390\*25, DYS 393\*13, DYS 392\*11, DYS 391\*10, DYS 3891\*13, DYS 38911\*29, DYS 3851/11\*11,14) obecny jest w naszej populacji u 3.3% mężczyzn. W tabeli III porównano częstości występowania najczęstszego haplotypu w naszej populacji z najczęstszym obecnym w skumulowanej populacji europejskiej.

Tabela I. Częstości alleli i haplotypów oraz różnorodność genowa dla 9 loci typu Y-STR (N=508).

Table I. Allele and haplotype frequencies and gene diversity obtained for the nine Y-STR loci studied (N=508)

Lokus Locus	Allel Allele	Dość obserwowana Number observed	Częstość Frequency	Różnorodność genowa Gene diversity
DYS 19	13	22	0,0433	0,76
	14	99	0,1949	
	15	110	0,2165	
	16	172	0,3386	
	17	102	0,2008	
	18	2	0,0039	
	16,17	1	0,0020	
DYS 390	19	1	0,0020	0,68
	20	0	0,0000	
	21	1	0,0020	
	22	32	0,0630	
	23	73	0,1437	
	24	162	0,3189	
	25	221	0,4350	
	26	17	0,0335	
	27	1	0,0020	
DYS 393	10	1	0,0020	0,34
	11	0	0,0000	
	12	38	0,0748	
	13	405	0,7972	
	14	60	0,1181	
	15	3	0,0059	
	16	1	0,0020	
DYS 392	10	1	0,0020	0,36
	11	402	0,7913	
	12	20	0,0394	
	13	60	0,1181	
	14	20	0,0394	
	15	3	0,0059	
	16	1	0,0020	
DYS 391	9	4	0,0079	0,50
	10	302	0,5945	
	11	198	0,3898	
	12	4	0,0079	
DYS 389I	11	1	0,0020	0,40
	12	61	0,1201	
	13	382	0,7520	
	14	61	0,1201	
	15	3	0,0059	
DYS 389II	28	47	0,0925	0,72
	29	134	0,2638	
	30	212	0,4173	
	31	91	0,1791	
	32	22	0,0433	
	33	2	0,0039	
	DYS 385I/11	9,14	1	
9,18		1	0,0020	
10		2	0,0039	
10,13		3	0,0059	

Ciąg dalszy tabeli I.

10,14	85	0,1673
10,15	10	0,0197
10,16	1	0,0020
10,17	1	0,0020
11	3	0,0059
11,12	1	0,0020
11,13	28	0,0551
11,14	170	0,3346
11,15	33	0,0650
11,16	4	0,0079
12	2	0,0039
12,13	2	0,0039
12,14	11	0,0217
12,15	7	0,0138
12,16	1	0,0020
12,19	1	0,0020
13	3	0,0059
13,14	16	0,0315
13,15	5	0,0098
13,16	4	0,0079
13,17	4	0,0079
13,18	2	0,0039
13,21	1	0,0020
14	19	0,0374
14,15	43	0,0846
14,16	11	0,0217
14,17	3	0,0059
14,19	2	0,0039
15	4	0,0079
15,16	2	0,0039
15,18	2	0,0039
15,19	1	0,0020
16,17	3	0,0059
16,18	4	0,0079
16,19	2	0,0039
17	1	0,0020
17,18	4	0,0079
18	1	0,0020
18,19	2	0,0039
11,12,13	1	0,0020
13,14,15	1	0,0020

Zestawienie powyższych danych wykazuje, iż najczęstszy haplotyp naszej populacji, w pozostałych populacjach Europy występuje blisko 15 razy rzadziej. W tej sytuacji można mówić o jego „specyficzności” dla naszej populacji. Dla tej kalkulacji, 995 haplotypów z Polski skumulowano (508 przedstawionych w tej pracy oraz 487 z obszaru Krakowa, Warszawy, Wrocławia i Bydgoszczy) i porównano z 7752 haplotypami z różnych populacji europejskich lecz bez Polski. Częstości haplotypów pobrano ze strony internetowej <http://ystr.charite.de>.

Kombinacja 9 loci typu Y-STR daje współczynnik różnorodności haplotypów równy 0,9943. Tak wysoka moc dyskryminacyjna tych loci wskazuje na ich wysoką przydatność do badań identyfikacyjnych w genetyce sądowej. Została ona z powodzeniem zweryfikowana podczas pierwszego w Polsce „polowania na przestępcę” z użyciem DNA (2).

Tabela II. Częstości haplotypów 9 loci typu Y-STR (DYS 19, DYS 390, DYS 393, DYS 392, DYS 391, DYS 389I, DYS 389II and DYS 385I/II) w populacji Polski Północnej (N=508).

Table II. The frequencies of haplotypes of 9 loci Y-STR type (DYS 19, DYS 390, DYS 393, DYS 392, DYS 391, DYS 389I, DYS 389II and DYS 385I/II) in the North Polish population (N=508).

No.	DYS 19	DYS 390	DYS 393	DYS 392	DYS 391	DYS 389I	DYS 389II	DYS 385I/II	n
1.	13	19	12	13	11	14	30	13	1
2.	13	22	13	13	10	14	30	13,14,15	1
3.	13	22	13	15	10	13	29	14,16	1
4.	13	23	13	16	9	13	30	13,17	1
5.	13	23	13	11	10	13	30	16,18	1
6.	13	23	13	11	10	14	31	15,16	1
7.	13	23	13	11	10	14	31	15,19	1
8.	13	23	13	11	10	13	30	16,17	1
9.	13	24	13	12	10	13	31	18,19	1
10.	13	24	13	11	10	13	30	17	1
11.	13	24	13	11	10	13	30	16,17	2
12.	13	24	13	13	11	13	29	11,14	1
13.	13	24	14	11	11	13	31	17,18	1
14.	13	24	13	11	10	13	30	16,18	1
15.	13	24	13	11	11	13	30	17,18	1
16.	13	24	13	11	10	13	30	17,18	1
17.	13	24	13	16	10	13	28	13,16	1
18.	13	25	14	11	9	13	31	18	1
19.	13	25	13	11	10	13	30	16,19	1
20.	13	25	13	11	10	12	31	15,18	1
21.	13	25	13	11	10	15	31	16,18	1
22.	14	22	13	11	10	12	28	12,16	1
23.	14	22	13	11	10	12	28	13,14	8
24.	14	22	13	11	10	12	28	14	3
25.	14	22	13	11	11	12	28	13	1
26.	14	22	13	12	11	12	28	14	3
27.	14	22	14	11	10	13	29	13,14	2
28.	14	23	12	11	10	13	30	13,15	1
29.	14	23	12	11	10	14	30	13,21	1
30.	14	23	12	11	10	14	31	13,16	1
31.	14	23	12	11	11	14	31	12	1

Ciąg dalszy tabeli II.

32.	14	23	12	12	12	10	14	30	12,13
33.	14	23	12	12	13	11	13	30	11,14
34.	14	23	12	13	13	11	14	30	16,19
35.	14	23	12	14	14	10	13	28	11,14
36.	14	23	13	11	11	10	12	28	13,14
37.	14	23	13	11	11	10	12	28	14
38.	14	23	13	11	10	10	12	28	14,15
39.	14	23	13	11	10	10	12	29	14,15
40.	14	23	13	11	10	10	12	29	14
41.	14	23	13	11	10	10	12	30	14
42.	14	23	13	11	11	10	13	29	18,19
43.	14	23	13	11	11	10	13	29	13,18
44.	14	23	13	11	11	10	13	29	11,14
45.	14	23	13	12	11	11	12	32	15
46.	14	23	13	12	11	11	12	28	14
47.	14	23	13	13	13	10	13	28	10,14
48.	14	23	13	13	13	10	13	30	11,14
49.	14	23	13	13	13	10	14	30	11,13
50.	14	23	13	13	13	10	14	31	11,13
51.	14	23	13	13	13	11	12	28	11,14
52.	14	23	13	13	13	11	13	29	11,14
53.	14	23	13	13	13	11	13	30	11,14
54.	14	23	13	13	14	10	14	29	11
55.	14	23	13	13	14	10	14	30	11,13
56.	14	23	13	13	14	11	14	30	10,14
57.	14	23	13	14	14	11	13	29	10,14
58.	14	23	14	14	11	11	12	28	13,14
59.	14	23	14	14	13	11	13	29	11,14
60.	14	23	14	14	14	11	14	28	11,14
61.	14	24	12	12	13	10	12	29	11,13
62.	14	24	12	12	13	10	13	29	12,14
63.	14	24	12	12	13	10	13	30	11,13
64.	14	24	12	12	13	10	14	30	10,14
65.	14	24	12	12	13	11	13	29	11,14
66.	14	24	12	12	13	11	13	29	11,14
67.	14	24	12	12	13	11	13	30	11,14
68.	14	24	12	12	13	11	13	30	11,14
69.	14	24	13	13	11	11	12	13	12,15
70.	14	24	13	13	11	10	13	28	13
71.	14	24	13	13	12	10	13	31	14,16
72.	14	24	13	13	13	10	13	30	11,14
								29	10,15

Ciąg dalszy tabeli II.

73.	14	24	13	13	10	13	29	11,14	2
74.	14	24	13	13	10	14	30	11,12,14	1
75.	14	24	13	13	10	14	30	11,14	1
76.	14	24	13	13	11	14	30	11,14	1
77.	14	24	13	13	11	13	29	11,13	1
78.	14	24	13	13	11	14	30	11,14	1
79.	14	24	13	13	11	13	29	11,14	5
80.	14	24	13	13	11	13	29	11,14	1
81.	14	24	13	13	11	13	29	11,15	1
82.	14	24	13	13	11	13	29	11,16	1
83.	14	24	13	13	11	13	29	14,16	1
84.	14	24	13	13	11	13	30	11,14	3
85.	14	24	14	11	11	12	29	10,14	1
86.	14	24	14	13	10	13	29	17,18	1
87.	14	24	14	13	11	13	30	11,15	1
88.	14	24	14	13	11	13	29	13,13	1
89.	14	25	10	13	11	13	29	11,15	1
90.	14	25	12	13	10	13	29	11,15	1
91.	14	25	13	11	10	13	29	16,18	1
92.	14	25	13	11	10	13	30	11,13	1
93.	14	25	13	11	11	13	30	11,14	1
94.	14	25	13	13	11	13	29	11	1
95.	14	25	13	13	11	13	29	12,13	1
96.	15	22	12	15	11	13	29	11,14	1
97.	15	22	13	11	10	12	28	9,18	1
98.	15	22	13	11	10	12	28	13,14	1
99.	15	22	13	11	10	12	29	14	1
100.	15	22	13	12	11	12	28	14,15	1
101.	15	22	14	11	10	12	28	14	1
102.	15	22	14	11	10	12	29	13,14	1
103.	15	22	14	14	11	14	29	14	1
104.	15	23	12	11	9	11,13	30	11,13	1
105.	15	23	12	11	10	13	29	14,17	1
106.	15	23	12	11	10	13	29	13,16	1
107.	15	23	13	11	10	13	29	14,17	1
108.	15	23	14	11	10	15	28	14	1
109.	15	23	14	11	11	12,19	31	12,19	1
110.	15	23	14	12	10	13	31	14,15	1
111.	15	23	14	12	10	14	32	14,15	1
112.	15	23	14	12	10	14	33	15	1
113.	15	23	14	13	10	14	31	14,15	1
							29	11,13	1

Ciąg dalszy tabeli II.

114.	15	23	14	14	10	13	29	10,14	1
115.	15	23	14	14	10	13	29	11,13	1
116.	15	23	14	14	10	13	29	11,14	1
117.	15	23	14	14	10	13	30	11,14	1
118.	15	23	14	14	10	14	30	11,13	1
119.	15	23	14	14	11	13	29	11,14	1
120.	15	23	14	14	11	13	30	11,15	1
121.	15	23	14	14	11	13	30	11,15	1
122.	15	23	14	14	11	13	31	11,13	1
123.	15	23	14	15	11	14	30	11,13	1
124.	15	24	12	11	10	12	28	14,19	1
125.	15	24	12	11	10	12	28	15,18	1
126.	15	24	12	11	10	15	28	13,17	1
127.	15	24	12	13	10	13	29	11,14	1
128.	15	24	12	13	11	13	29	11,14	2
129.	15	24	13	13	11	13	30	11,14	1
130.	15	24	13	11	10	13	29	14,16	1
131.	15	24	13	11	10	13	29	11,14	1
132.	15	24	13	11	10	13	30	12,15	1
133.	15	24	13	11	10	13	31	11,14	1
134.	15	24	13	11	10	13	31	14,15	1
135.	15	24	13	11	10	13	32	14,15	1
136.	15	24	13	11	11	13	29	11,14	1
137.	15	24	13	11	11	13	30	11,14	2
138.	15	24	13	11	11	13	31	11,14	2
139.	15	24	13	11	11	15	31	14,15	1
140.	15	24	13	11	11	14	31	11,15	1
141.	15	24	13	11	11	14	31	15	1
142.	15	24	13	13	11	14	32	14,15	2
143.	15	24	14	11	11	13	29	11,14	1
144.	15	24	14	14	11	13	31	14,15	2
145.	15	24	14	14	10	14	28	11,14	1
146.	15	24	16	11	11	13	30	11,13	1
147.	15	25	12	11	10	13	29	11,14	1
148.	15	25	13	10	10	13	29	11,16	1
149.	15	25	13	11	10	12	29	10,15	1
150.	15	25	13	11	10	13	29	11,14	4
151.	15	25	13	11	10	13	29	11,15	2
152.	15	25	13	11	10	13	30	11,13	1
153.	15	25	13	11	10	13	30	11,14	6
154.	15	25	13	11	10	13	30	12,14	1

Ciąg dalszy tabeli II.

155.	15	25	13	11	10	13	30	12,15	1
156.	15	25	13	11	10	13	31	14,15	1
157.	15	25	13	11	10	14	30	11,14	1
158.	15	25	13	11	11	12	29	11,13	1
159.	15	25	13	11	11	13	29	11,14	2
160.	15	25	13	11	11	13	30	10,14	1
161.	15	25	13	11	11	13	30	11,14	7
162.	15	25	13	11	11	13	30	11,15	3
163.	15	25	13	11	11	13	30	12	1
164.	15	25	13	11	11	13	30	12,14	4
165.	15	25	13	11	11	13	31	14,15	1
166.	15	25	13	11	11	13	31	11,15	1
167.	15	25	13	11	11	13	31	12,14	1
168.	15	25	13	11	11	14	31	12,14	1
169.	15	25	13	11	11	14	31	11,16	1
170.	15	25	13	11	11	15	32	11,4	1
171.	15	25	13	12	11	14	31	11,15	1
172.	15	25	14	11	10	13	30	10,14	1
173.	15	26	13	11	10	13	29	11,14	1
174.	15	26	13	11	10	13	29	11,15	1
175.	15	26	13	11	11	13	30	11,14	1
176.	15	26	13	11	11	13	30	11,15	1
177.	15	26	13	11	11	13	31	12,15	1
178.	16	21	15	11	10	12	28	13,15	1
179.	16	22	14	11	10	12	29	14,15	1
180.	16	22	13	12	10	12	28	14	1
181.	16	23	12	11	10	12	28	14,19	1
182.	16	23	13	11	10	14	32	11,4	2
183.	16	23	13	11	11	13	31	11,14	1
184.	16	23	13	11	11	13	30	11,15	1
185.	16	23	13	12	10	13	30	15,16	1
186.	16	23	14	14	10	14	30	11,13	1
187.	16	23	14	14	11	14	30	11,13	1
188.	16	23	15	12	10	14	31	15	1
189.	16	24	12	11	10	12	28	13,17	1
190.	16	24	13	11	10	13	30	11,14	1
191.	16	24	13	11	10	13	28	11,14	1
192.	16	24	13	11	10	13	29	11,14	7
193.	16	24	13	11	10	13	29	12,14	1
194.	16	24	13	11	10	13	30	10,14	3
195.	16	24	13	11	10	13	30	11,14	1

Ciąg dalszy tabeli II.

196.	16	24	13	11	10	13	30	14,15	1
197.	16	24	13	11	10	13	31	11,14	3
198.	16	24	13	11	10	13	31	14,15	1
199.	16	24	13	11	10	13	31	14,16	1
200.	16	24	13	11	10	13	32	14,15	2
201.	16	24	13	11	11	13	29	11,14	1
202.	16	24	13	11	11	13	29	12,15	1
203.	16	24	13	11	11	13	29	14,16	1
204.	16	24	13	11	11	13	30	11,14	2
205.	16	24	13	11	11	13	30	11,15	1
206.	16	24	13	11	11	13	30	11,16	1
207.	16	24	13	11	11	13	30	13,16	1
208.	16	24	13	11	11	13	30	14	1
209.	16	24	13	11	11	13	30	14,15	3
210.	16	24	13	11	11	13	31	11,14	1
211.	16	24	13	11	11	13	31	13,15	1
212.	16	24	13	11	11	13	31	14,15	6
213.	16	24	13	11	11	13	31	14,16	2
214.	16	24	13	11	11	13	31	14,17	1
215.	16	24	13	11	11	13	32	14,15	2
216.	16	24	13	11	11	13	32	14,16	1
217.	16	24	13	11	11	14	32	11,14	2
218.	16	24	13	11	11	14	32	14,16	1
219.	16	24	13	11	12	13	31	13,15	1
220.	16	24	13	11	12	13	31	14,15	1
221.	16	24	14	11	10	13	29	10,15	1
222.	16	24	14	11	10	13	29	11,14	1
223.	16	24	14	11	11	13	30	11,14	1
224.	16	24	14	11	11	13	30	14,15	1
225.	16	24	14	12	10	13	30	14,15	1
226.	16	24	15	11	11	13	31	14,15	1
227.	16	25	13	11	10	12	28	11,15	1
228.	16	25	13	11	10	12	28	16,14	1
229.	16	25	13	11	10	13	29	11,14	17
230.	16	25	13	11	10	13	29	11,15	2
231.	16	25	13	11	10	13	29	12,15	1
232.	16	25	13	11	10	13	30	9,14	1
233.	16	25	13	11	10	13	30	10	1
234.	16	25	13	11	10	13	30	10,14	10
235.	16	25	13	11	10	13	30	11,13	1
236.	16	25	13	11	10	13	30	11,14	13

Ciąg dalszy tabeli II.

237.	16	25	13	11	10	13	30	11,15	1
238.	16	25	13	11	10	13	30	12,14	1
239.	16	25	13	11	10	13	31	11,14	3
240.	16	25	13	11	10	14	30	11,14	1
241.	16	25	13	11	10	14	31	10,14	1
242.	16	25	13	11	10	14	32	11,14	1
243.	16	25	13	11	10	14	32	14,15	1
244.	16	25	13	11	11	12	29	13,18	1
245.	16	25	13	11	11	12	29	11,14	1
246.	16	25	13	11	11	12	29	11,12	1
247.	16	25	13	11	11	13	28	11,14	2
248.	16	25	13	11	11	13	29	11,14	5
249.	16	25	13	11	11	13	30	10,14	1
250.	16	25	13	11	11	13	30	11	1
251.	16	25	13	11	11	13	30	11,14	4
252.	16	25	13	11	11	13	30	11,15	1
253.	16	25	13	11	11	13	30	12,15	1
254.	16	25	13	11	11	13	30	13,14	1
255.	16	25	13	11	11	13	31	11,13	1
256.	16	25	13	11	11	13	31	14,16	1
257.	16	25	13	11	11	13	31	11,15	1
258.	16	25	13	11	11	13	32	14,15	1
259.	16	25	13	11	11	13	33	11,14	1
260.	16	25	13	11	11	14	31	11,14	2
261.	16	25	13	11	12	13	31	11,14	1
262.	16	25	13	11	10	13	29	11,15	1
263.	16	25	14	11	10	13	29	11,14	1
264.	16	25	14	11	10	13	30	11,14	2
265.	16	25	14	11	10	13	30	11,15	1
266.	16	25	14	11	10	13	31	11,14	1
267.	16	25	14	11	11	14	31	11,14	1
268.	16	25	14	11	11	13	31	11,15	1
269.	16	26	13	11	10	13	29	11,14	1
270.	16	26	13	11	10	13	29	11,15	1
271.	16	26	13	11	10	13	30	10,14	1
272.	16	26	13	11	10	13	31	11,14	2
273.	16	26	13	11	11	13	29	11,14	1
274.	16	26	13	11	11	14	30	10,14	1
275.	16	26	13	12	10	13	30	11,14	1
276.	17	23	12	11	10	12	28	10,17	1
277.	17	23	13	11	11	13	30	14,15	1

Ciąg dalszy tabeli II.

278.	17	24	12	11	10	13	30	10,14	1
279.	17	24	12	11	10	12	29	10,14	1
280.	17	24	13	11	10	12	29	10,14	1
281.	17	24	13	11	10	13	29	11,14	1
282.	17	24	13	11	10	13	30	10,14	5
283.	17	24	13	11	10	13	30	10,15	3
284.	17	24	13	11	10	13	30	11,14	1
285.	17	24	13	11	10	13	31	14,15	1
286.	17	24	13	11	11	13	29	11,14	1
287.	17	24	13	11	11	13	30	11,13	1
288.	17	24	13	11	11	13	31	11,14	2
289.	17	24	13	11	11	13	31	11,15	1
290.	17	24	13	11	11	13	31	14,15	1
291.	17	24	13	11	11	13	32	13,15	1
292.	17	24	13	11	11	13	32	14	1
293.	17	24	13	11	11	13	30	11,15	1
294.	17	24	14	11	10	13	31	10,14	1
295.	17	24	14	12	11	13	29	14,15	1
296.	17	25	12	11	10	13	30	10,14	1
297.	17	25	13	11	10	11	28	10,14	1
298.	17	25	13	11	10	12	29	10,14	2
299.	17	25	13	11	10	13	29	11,15	1
300.	17	25	13	11	10	13	29	10,13	1
301.	17	25	13	11	10	13	30	10,13	2
302.	17	25	13	11	10	13	30	10,14	22
303.	17	25	13	11	10	13	30	10,15	4
304.	17	25	13	11	10	13	30	11,14	4
305.	17	25	13	11	10	13	30	12,14	1
306.	17	25	13	11	10	13	31	10,14	1
307.	17	25	13	11	10	13	31	10,16	1
308.	17	25	13	11	10	13	31	11,14	2
309.	17	25	13	11	10	14	31	10,14	5
310.	17	25	13	11	10	14	32	10,14	1
311.	17	25	13	11	11	13	30	10,14	3
312.	17	25	13	11	11	13	30	11,15	1
313.	17	25	13	11	11	13	30	14,15	1
314.	17	25	13	11	11	13	31	10,14	1
315.	17	25	13	11	11	13	31	11,14	3
316.	17	25	13	11	11	14	30	10,14	1
317.	17	25	13	12	10	13	30	10,14	1
318.	17	25	14	11	10	13	29	10,14	2

Ciąg dalszy tabeli II.

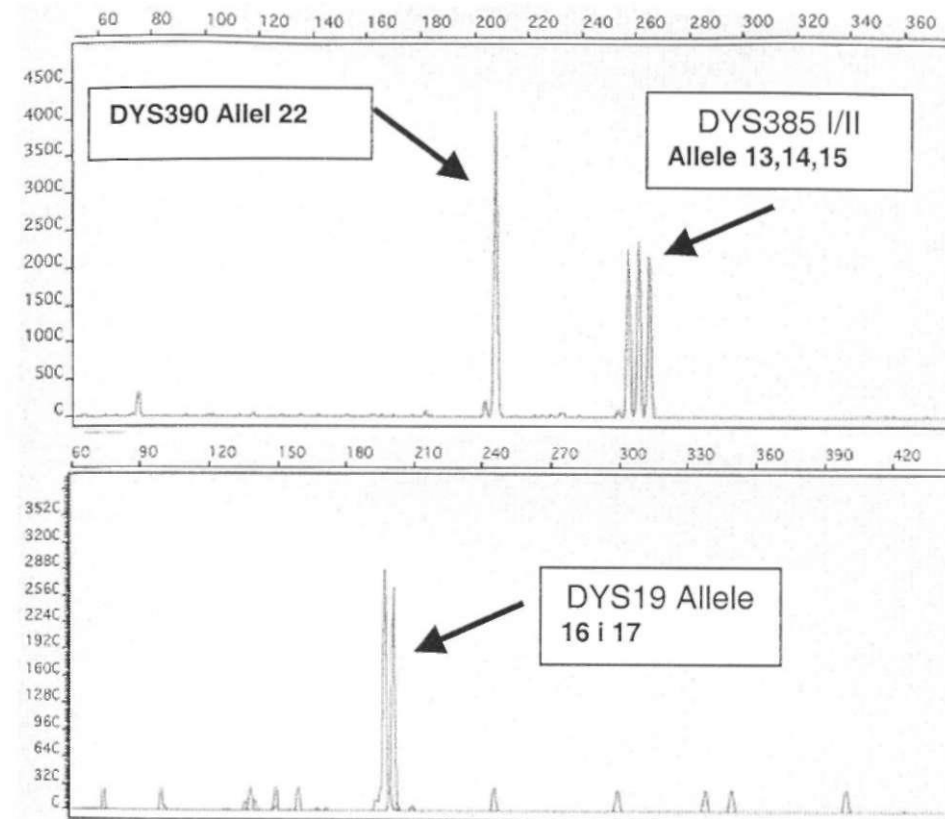
319.	17	25	14	11	10	13	30	10	1
320.	17	25	14	11	10	13	30	10,14	2
321.	17	26	13	11	10	13	30	10,14	1
322.	17	26	13	11	11	13	29	11,13	1
323.	17	26	13	11	11	13	30	11,13	2
324.	17	26	14	11	10	13	30	10,14	1
325.	17	27	13	11	11	13	29	11,14	1
326.	18	24	13	11	10	14	31	10,14	1
327.	18	25	13	11	10	13	30	10,14	1
328.	16,17	22	14	11	10	14	31	13,17	1

Tabela III. Porównanie frekwencji najczęstszego w Polsce haplotypu z jego częstością w Europie.

Table III. Frequency of the most frequent Polish haplotype in the European population

System(s)	DYS 19	DYS 390	DYS 393	DYS 392	DYS 391	DYS 389I	DYS 389II	DYS 385I/II
	17	25	13	11	10	13	30	10,14
Częstość w populacji polskiej (n = 995) – 4,6%								
Frequency in the Polish population (n = 995) – 4,6%								
Częstość w skumulowanej populacji europejskiej oprócz Polski (n = 7752) – 0,31%								
Frequency in a cumulative European population except Polish (n = 7752) – 0,31%								

W badanej populacji zaobserwowaliśmy również trzy mutacje. Podczas rutynowej analizy próbek porównawczych stwierdzono profile DNA zawierające dodatkowe allele będące wynikiem polimorfizmu insercyjnego. Mutacje te obserwowano w loci DYS 19 (allele 16,17) i DYS 385I/II (allele 11,12,13 oraz 13,14,15). Rycina 1 przedstawia przykłady tych mutacji - duplikację w locus DYS19 i triplikację w locus DYS385I/II.



Ryc. 1. Dodatkowe allele jako efekt polimorfizmu insercyjnego na chromosomie Y. Panel górny triplikacja w locus DYS385I/II (allele 13,14,15). Panel dolny duplikacja w locus DYS19 (allele 16,17).

Fig. 1. Additional alleles as a result of Y-chromosomal insertion polymorphism. Upper panel triplike in a DYS385I/II loci (alleles 13,14,15), bottom panel duplication in a DYS19 locus (alleles 16,17).

Tabela IV przedstawia porównanie częstości polimorfizmu insercyjnego pomiędzy populacją Polską a innymi populacjami europejskimi (6).



Tabela IV. Częstość polimorfizmu insercyjnego w populacji 508 mężczyzn z północnej Polski

Table IV. Frequency of insertion polymorphism in the population sample of 508 males from North Poland

Locus	Obserwowana ilość	Częstość (%)	Częstość % obs. (n = 7772) (11)
Locus	No observed	Frequency (%)	Frequency % obs. (n = 7772) (11)
DYS 19	1/508	0.197	0.12
DYS 390	0/508	0	0
DYS 391	0/508	0	0
DYS 392	0/508	0	0
DYS 393	0/508	0	0
DYS 385I/II	2/508	0.394	0.2
DYS 389I	0/508	0	0
DYS 389II	0/508	0	0

W przypadku obu loci częstości mutacji w naszej populacji są dwukrotnie wyższe zapewne w wyniku prawie 15-krotnie mniej licznej populacji w porównaniu do opisanej przez Kaysera i Sajantilę (6). Należy podkreślić, że tak wysoki procent mutacji typu insercyjnego może być źródłem potencjalnych błędów interpretacyjnych, wtedy gdy ślady biologiczne nie będące mieszaninami mogą zostać zinterpretowane jako mieszaniny DNA dwóch lub kilku mężczyzn.

Podsumowując można stwierdzić, że loci typu Y-STR są bardzo przydatnymi markerami z punktu widzenia genetyki sądowej, w szczególności do eliminacji podejrzewanych mężczyzn. Zastosowanie dwóch reakcji kompleksowego PCR oraz elektroforezy kapilarnej do jednoczesnej identyfikacji 9 loci typu Y-STR daje szybkość i bardzo czułą technikę profilowania DNA mężczyzny. Zbudowanie ogólnopolskiej bazy danych haplotypów Y-STR zawierającej profile skazanych gwałcicieli i zabójców na tle seksualnym powinno wybitnie zwiększyć wykrywalność tych przestępstw, gdyż właśnie tego rodzaju przestępcy najczęściej powracają to tego samego rodzaju typu zbrodni.

## PIŚMIENNICTWO:

1. Cooper G., Amos W., Hoffman D., Rubinsztein D.C.: Network analysis of human Y microsatellite haplotypes, *Hum Mol Genetics*. 1996,11:1759-1766. - 2. Dettiaff-Kąkol, A., Pawłowski R.: First Polish DNA "manhunt" - an application of Y-chromosome STRs *Int J Legal Med*, (2002)116:289-91 - 3. Forster P., Rohi A, Lunnemann P., Brinkmann C, Zerjal T., Tyler Smith C, Brinkmann B.: A short tandem repeat based phylogeny for the human Y chromosome. *Am J Hum Genet*. 2000, 67,182-196. - 4. Gili P., Brenner C, Brinkmann B., Budowle B., Carracedo A., Jobling M.A., de Knijff P., Kayser M., Krawczak M., Mayr W.R., Morling N., Olaisen B., Pascali V., Prinz M., Roewer L., Schneider P.M., Sajantila A., Tyler Smith C: DNA commission of the International Society of Forensic Genetics: recommendations on forensic analysis using Y chromosome STRs. *Int J Legal Med*. 2001, 14, 305-309. - 5. 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, 110:125-33,141-149.-6. Kayser M., Sajantila A.: Mutations at Y STR loci: implications for paternity testing and forensic analysis. *Forensic Sci Int*. 2001, 118, 116-121.- 7. Leli J.T., Wallace D.C.: The peopling of Europe from the maternal and paternal perspectives. *Am J Hum Genet* 2000, 67, 1376- 1381. - 8. Nebel A., Filon D., Hohoff C, Faerman M., Brinkmann B., Oppenheim A.: Haplogroup specific deviation from the stepwise mutation model at the microsatellite loci *DYS388* and *DYS390*. *Eur J Hum Genet*. 2001, 9, 22-26. - 9. 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. - 10. Ploski R, Wozniak M, Pawłowski R, Monies DM, Branicki W, Kupiec T, Kloosterman A, Dobosz T, Bosch E, Nowak M, Lessig R, Jobling MA, Roewer L, Kayser M.: Homogeneity and distinctiveness of Polish paternal lineages revealed by Y chromosome microsatellite haplotype analysis. *Hum Genet* 2002, 110, 592-600.

11. Roewer L., Kayser M., de—Knijff P., Anslinger K., Betz A., Caglia A., Córach D., Furedi S., Henke L., Hidding M., Kargel H.J., Lessig R., Nagy M., Pascali V.L,Parson W., Rolf B., Schmitt C, Szibor R., Teifel H., Greding J., Krawczak M.: A new method for the evaluation of matches in non recombining genomes: application to Y chromosomal short tandem repeat (STR) haplotypes in European males. *Forensic Sci Int*. 2000,114, 31- 43. - 12. Schneider P.M., Meuser S., Waiyawuth W., Seo Y., Rittner C: Tandem repeat structure of the duplicated Y chromosomal STR locus *DYS385* and frequency studies in the German and three Asian populations. *Forensic Sci Int*. 1998, 97, 61-70. - 13. Sullivan K.M., Mannucci A., Kimpton C.P., Gili P.: A rapid and quantitative DNA sex test: fluorescence based PCR analysis of XY homologous gene amelogenin. *Biotechniques* 1993, 15, 636-638.

Adres pierwszego autora:

Katedra i Zakład Medycyny Sądowej

ul. Dębinki 7

80-211 Gdańsk