

**Witold Pepiński, Anna Niemcunowicz-Janica, Małgorzata Skawrońska,
Maria Aleksandrowicz-Bukin¹**

Polimorfizm 11 loci STR nie objętych systemem CODIS w próbce populacyjnej Tatarów Polskich zamieszkujących teren Podlasia

Polymorphism of 11 non-CODIS STRs in a population sample of ethnic minority of Polish Tatars residing in northeastern Poland

Z Zakładu Medycyny Sądowej Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku

Kierownik: prof. dr hab. J. Janica

¹ Z Zakładu Immunologii Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku

Kierownik: prof. dr hab. E. Jabłońska

Celem pracy było określenie częstości alleli 11 autosomalnych loci STR zawartych w zestawie Humantype Chimera oraz obliczenie parametrów ich przydatności w identyfikacji osobniczej. Badania populacyjne przeprowadzono na 125 próbkach pobranych od niespokrewnionych osób należących do mniejszości etnicznej Tatarów Polskich zamieszkującej region Podlasia. Obserwowane rozkłady częstości genotypów badanych loci, z wyjątkiem D2S1360 i D21S2055, znajdują się w równowadze Hardy-Weinberga. Analizowane systemy wykazują wysoką informatywność i mogą być przydatne w przypadkach wymagających rozszerzenia panelu badawczego obejmującego system CODIS.

Population genetic data for 11 STRs included in the Humantype Chimera kit were obtained by multiplex PCR and subsequent automated fluorescent detection (ABI 310) from a sample of 125 unrelated individuals of ethnic minority of Polish Tatars residing in Podlasie Region (NE Poland). The genotype distributions conformed to HWE for all the analyzed loci except D2S1360 and D21S2055. The highly polymorphic systems exhibit high informativeness and are a potential extension to CODIS loci.

Słowa kluczowe: loci STR, genetyka populacyjna, Tatarzy Polscy

Key words: STRs, population genetics, Polish Tatars

WSTĘP

Z uwagi na występowanie różnych rozkładów częstości cech loci STR w populacjach, w celu określenia wartości prawdopodobieństwa opisujących losową szansę wystąpienia profilu DNA, prowadzone są badania mające na celu określenie tła populacyjnego. Podlasie różni się od innych regionów Polski skalą zaludnienia (1,2 miliona) oraz zróżnicowaniem etnicznym i kulturowym. Region był terenem intensywnej kolonizacji Tatarów w drugiej połowie XVII i na początku XVIII wieku. Tatarzy Polscy stanowią około 30% ludności wyznającej religię islamską w Polsce. Są oni potomkami mieszkańców Złotej Ordy powstałej w XIII wieku po rozpadzie imperium mongolskiego i istniejącej do początku XVI wieku. Obecnie zbiorowość ta stanowi grupę etniczną o zachowanych różnicach kulturowych, wierną tradycjom religii islamskiej, pozbawioną cech mniejszości narodowej [1].

Tabela I. Częstości alleli i parametry biostatystyczne 11 loci STR nie objętych systemem CODIS w próbce populacyjnej mniejszości etnicznej Tatarów Polskich (n=125).

Table I. Allele distribution and biostatistical parameters for 11 non-CODIS STRs in a population sample of ethnic minority of Polish Tatars (n=125).

	D12S391	D7S1517	D8S1132	D2S1360	D21S2055	SE33		
15	0,012	-	0,004	-	16,1	0,028	11	0,004
16	0,024	-	0,040	-	17,1	0,032	12	0,008
17	0,140	0,004	0,104	-	18,1	0,024	13	0,004
17.3	0,024	-	-	-	19,1	0,284	13,2	0,004
18	0,208	0,080	0,152	-	20,1	0,072	14	0,012
18.3	0,004	-	-	-	21,1	0,020	15	0,024
19	0,152	0,112	0,184	-	22,1	-	16	0,028
19.3	0,016	-	-	-	23	0,008	17	0,080
20	0,120	0,124	0,132	0,176	25	0,124	17,3	0,004
21	0,088	0,088	0,144	0,012	26	0,112	18	0,084
22	0,088	0,104	0,088	0,272	27	0,016	18,3	0,004
23	0,044	0,052	0,132	0,152	28	0,008	19	0,032
24	0,056	0,148	0,012	0,086	29	0,044	19,2	0,016
25	0,020	0,228	0,008	0,126	30	0,032	20	0,044
26	0,004	0,024	-	0,072	31	0,020	20,2	0,028
27	-	0,028	-	0,052	32	0,028	21	0,036
28	-	0,008	-	0,016	33	0,064	21,2	0,044
29	-	-	-	0,008	34	0,048	22	0,016
30	-	-	-	0,008	35	0,028	22,2	0,020
31	-	-	-	0,020	36	0,008	23,2	0,036
							24	0,016
<i>P</i>	0,0874	0,2369	0,0566	0,0456		0,0362	24,2	0,028
Het	0,857	0,814	0,822	0,821		0,812	25,2	0,024
PIC	0,86	0,84	0,85	0,78		0,80	26,2	0,016
PD	0,963	0,928	0,980	0,944		0,836	28	0,068
MEC	0,686	0,712	0,734	0,676		0,723	28,2	0,084
							29,2	0,048
	D5S2500	D6S474	D4S2366	D3S1744	D10S2325		30	0,008
7	-	-	-	-	0,064		30,2	0,092
8	-	-	-	-	0,052		31,2	0,016
9	0,004	-	0,348	-	0,144		32,2	0,024
10	0,060	-	0,176	-	0,132		33	0,008
11	0,268	-	0,096	-	0,136		33,2	0,040
12	0,180	-	0,144	-	0,212			
13	0,052	0,232	0,140	0,012	0,128			
14	0,052	0,196	0,096	0,060	0,088			
15	0,256	0,180	-	0,124	0,044			
16	0,116	0,268	-	0,128	0,064			
17	0,004	0,116	-	0,292	-			
18	0,008	0,008	-	0,172	-			
19	-	-	-	0,144	-			
20	-	-	-	0,048	-			
21	-	-	-	0,020	-			
<i>P</i>	0,2646	0,8864	0,9998	0,0988	0,0960			0,1286
Het	0,802	0,726	0,766	0,784	0,814			0,954
PIC	0,74	0,74	0,72	0,82	0,78			0,96
PD	0,926	0,902	0,902	0,948	0,926			0,990
MEC	0,616	0,598	0,602	0,644	0,696			0,866

P – prawdopodobieństwo testu dokładnego (HWE), Het: obserwowana heterozygotyczność, PIC: wskaźnik informacji o polimorfizmie, PD: siła dyskryminacji, MEC: średnia szansa wykluczenia

P – exact test probability (HWE), Het: observed heterozygosity, PIC: Polymorphism Information Content, PD: Power of Discrimination, MEC: Mean Exclusion Chance

Celem badania próbki populacyjnej mniejszości etnicznej Tatarów Polskich w zakresie 11 loci wchodzących w skład multipleksu Humantype Chimera (z pominięciem locus D18S51 wchodzącego w skład systemu CODIS) było uzyskanie danych biostatystycznych i obliczenie wskaźników przydatności w identyfikacji genetycznej. Markery zestawu Humantype Chimera zostały uwzględnione w doniesieniach naukowych [2, 3, 4], lecz nie są powszechnie stosowane w identyfikacji osób.

MATERIAŁ I METODY

Wymazy nabłonka jamy ustnej pobrano od 125 osób obojga płci należących do mniejszości etnicznej Tatarów Polskich zamieszkującej obszar Podlasia. Profile DNA oznaczano w zakresie zestawu Humantype Chimera obejmującego 12 loci: D2S1360, D3S1744, D4S2366, D5S2500, D6S474, D7S1517, D8S1132, D10S2325, D12S391, D18S51, D21S2055, SE33 (ACTBP8), AMG. Genotypowanie przy użyciu analizatora ABI 310 (Applied Biosystems). Program Genotyper v2.5 użyto z makrem zawartym w pliku Humantype Chimera Template File. Jako standard wewnętrzny wykorzystano DNA Size Standard 550 znakowany fluorochromem ROX. Zgodność z rozkładem Hardy-Weinberga (HWE) oraz analizę sprzężeń w parach loci sprawdzono stosując test dokładny Fishera [5] zawarty w oprogramowaniu GDA v1.2 [6]. Obliczono wartości obserwowanej heterozygotyczności, wskaźnika informacji o polimorfizmie (PIC) [7], teoretycznej szansy wykluczenia (MEC) [8] oraz siły dyskryminacji (PD) i prawdopodobieństwa przypadkowej zgodności (MP) [9]. Porównania rozkładów częstości alleli między parami populacji przeprowadzono stosując test kontyngencji $R \times C$ (G. Carmody, Ottawa, Kanada). Podstrukturę populacji oceniono na podstawie wartości współczynnika pochodzenia (F_{ST}) wg Wrighta [10], stosując modyfikację Weira i Cockerhama [11].

WYNIKI

Częstości alleli i parametry biostatystyczne 11 markerów mikrosatelitarnych, nie objętych systemem CODIS w próbce populacyjnej mniejszości etnicznej Tatarów Polskich zamieszkującej region Podlasia, przedstawiono w tabeli I. Obserwowane rozkłady częstości genotypów badanych loci znajdują się w równowadze Hardy-Weinberga z wyjątkiem D2S1360 ($P=0,0456$)

i D21S2055 ($P=0,0362$). Wyniki testu dokładnego użytego w celu analizy naruszenia równowagi sprzężeń nie wykazały zależności między rozkładami częstości genotypów poszczególnych par loci ($0,0764 < P < 0,9980$). Oceniane markery charakteryzuje się łączną wartością MP równą $7,23 \times 10^{-14}$ i łączną wartością MEC wynoszącą 0,999999. Stwierdzono statystycznie znamienne różnice ($P < 0,05$) w rozkładach częstości alleli loci D12S391, D8S1132, D2S1360, D21S2055, D5S2500 i D10S2325 między populacją Tatarów Polskich a populacją Polaków zamieszkującą Podlasie [12]. Wartość współczynnika pochodzenia F_{ST} wynosi 0,016. Przedstawione wyniki potwierdzają poprzednie dane wskazujące na występowanie zróżnicowania genetycznego między mniejszością etniczną Tatarów Polskich i autochtoniczną populacją polską w regionie Podlasia [13].

WNIOSKI

1. Analizowany zestaw markerów genetycznych wykazuje potencjalną przydatność w przypadkach wymagających rozszerzenia panelu badawczego opartego na systemie CODIS.
2. Uzyskane wyniki dowodzą, że grupa etniczna Tatarów Polskich wykazuje odrębność genetyczną.

PIŚMIENNICTWO

1. Aleksandrowicz-Bukin M.: Grupy odmienności kulturowej i religijnej na Podlasiu (Płn.-Wsch. Polska) ze szczególnym uwzględnieniem Tatarów Polskich w przekazach Telewizji Regionalnej. UwB, Białystok 2002.
2. Kuzniar P., Jastrzebska E., Ploski R.: Validation of nine non-CODIS STR loci for forensic use in a population from Central Poland. *Forensic Sci Int.* 2006, 159, 258-260.
3. Schmid D., Anslinger K., Rolf B.: Allele frequencies of the ACTBP2 (=SE33), D18S51, D8S1132, D12S391, D2S1360, D3S1744, D5S2500, D7S1517, D10S2325 and D21S2055 loci in a German population sample. *Forensic Sci Int.* 2005, 151, 303-305.
4. Shi M., Yu X., Bai R., Shu X., Zhu G., Lv J., Tu Y.: Genetic polymorphism of 14 non-CODIS STR loci for forensic use in southeast China population. *Forensic Sci Int.* 2008, 174, 77-80.
5. Guo S.W., Thompson E.A.: Performing the exact test of Hardy-Weinberg proportion for multiple alleles. *Biometrics.* 1992, 48, 361-372.

6. Lewis P. O., Zaykin D.: Genetic Data Analysis: Computer program for the analysis of allelic data. Version 1.0 (d16c). Free program distributed by the authors over the internet from <http://lewis.eeb.uconn.edu/lewishome/software.html>.
7. Botstein D., White R. L., Skolnick M., Davies R. W.: Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphism. *Am J Hum Genet.* 1980, 32, 314-331.
8. Brenner C., Morris J. W.: Paternity index calculations in single locus hypervariable DNA probes validation and other studies. *Proceedings from International Symposium of Human Identification.* Promega Corp. 1989, 23-53.
9. Jones D. A.: Blood samples: probabilities of discrimination. *J Forensic Sci Soc.* 1972, 12, 355-359.
10. Wright S.: The interpretation of population structure by F-statistics with special regard to systems of mating. *Evolution* 1965, 19, 395-420.
11. Weir B. S., Cockerham C. C.: Estimating F-statistics for the analysis of population structure. *Evolution* 1984, 38, 1358-1370.
12. Janica J., Pepiński W., Skawrońska M., Niemcunowicz-Janica A., Koc-Zórawska E.: Polymorphism of 10 autosomal STRs in a population sample of Podlasie (NE Poland) – an extension to the STR core set. *Arch. Med. Sąd. Krym.* 2007, 57, 248-251.
13. Pepinski W., Niemcunowicz-Janica A., Skawronska M., Janica J., Koc-Zorawska E., Aleksandrowicz-Bukin M., Soltyszewski I.: Genetic data on 15 STR loci in the ethnic group of Polish Tatars residing in the area of Podlasie (Northeastern Poland). *Forensic Sci Int.* 2005, 149, 263-265.

Adres pierwszego autora:
Zakład Medycyny Sądowej UMB
ul. Waszyngtona 13, 15-269 Białystok
e-mail: pepinski@umwb.edu.pl