

Različiti aleli, troalelni oblici i točkaste mutacije otkrivene u tijeku tipizacije jezgrenih kratkih udvojenih sljedova u populacijama iz Bosne i Srbije

René L. M. Huel, Lara Bašić, Kamelija Madacki-Todorović, Lejla Smajlović, Izet Eminović, Irfan Berbić, Ana Miloš, Thomas J. Parsons

CMJ 2007;48:494-502

Cilj Prikazati zbirku atipičnih (engl. off-ladder) alela i drugih neuobičajenih nalaza genotipizacije povezanih s malobrojnim ili neočekivanim genetičkim inačicama u populaciji, opaženih u velikoj pismohrani podataka o ustroju kratkih udvojenih sljedova (engl., short tandem repeats, STR) iz Bosne i Srbije.

Postupci DNA je izdvojena iz kartica s obrisom krvi i uspoređena s referentnim uzorcima populacije od 32 800 osoba iz Bosne i Srbije, te tipizirana s pomoću sustava PowerPlex®16 STR kit tvrtke Promega.

Rezultati U 10 od 15 STR lokusa umnoženih s pomoću PowerPlex®16 STR kit sustava našli smo 31 različit atipični alel. Od tih 31, 3 nisu nikad prije bila opisana. Osim toga, u 9 od 15 lokusa našli smo 16 primjera trostrukih alela. Nepodudarnost mjesta na koja se veže primer i susljedno ometanje amplifikacije opaženo je u slučaju dvaju lokusa, D5S818 and D8S1179.

Zaključak Treba očekivati otklone od komercijalnih alelskih ljestava, te treba paziti da se u velikim pismohranama podataka primjereno odrede točni aleli. Navlastito treba pažljivo raditi u slučajevima povezivanja rođaka i testiranja roditeljstva, jer netočno nominiranje takvih odstupanja od poznatoga alelskoga slijeda može uzrokovati kriva isključenja.