

## **Srednje veliki varijantni aleli kratkih udvojenih lokusa DYS392.2, DYS449.2, i DYS385.2 na kromosomu Y ocrtavaju novu filogenetsku strukturu unutar ljudskoga Y-kromosomalnoga haploskupinskoga stabla**

Natalie M. Myres, Kathleen H. Ritchie, Alice A. Lin, Robert H. Hughes, Scott R. Woodward, Peter A. Underhill

**Cilj** Odrediti haploskupinsku osnovu srednje velikih varijantnih alela kratkih udvojenih lokusa DYS392, DYS449, i DYS385, i odrediti potencijal svake srednje velike varijante da objasni novu filogenetsku strukturu unutar ljudskog Y-kromosomalnoga haploskupinskoga stabla.

**Postupci** Molekularna karakterizacija srodstva provedena je kombinacijom definiranjem binarnih polimorfizama haploskupine kromosoma Y i 37 kratkih udvojenih lokusa. Slijed DNA i mrežna naliza udaljenosti od medijana rabljeni su za utvrđivanje povezanosti kromosoma Y koji sadrže varijantne alele srednje veličine.

**Rezultati** Pokazali smo da se DYS392.2 pojavljuje na jednoj haploskupinskoj osnovi, I1\*-M253, i predstavlja novu filogenetsku podpodjelu u toj europskoj haploskupini. Intermedijarne varijante DYS449.2 i DYS385.2 našle su se na više haploskupinskih osnova; kada se one ocjenjuju unutar specifičnog konteksta haploskupina, ocrtavaju novu filogenetsku strukturu, gdje je DYS449.2 informativan unutar haploskupine A-P97, a DYS385.2 unutar haploskupina D-M145, E1b1a-M2, i R1b\*-M343. Analiza sljedova varijantnih alela koje smo uočili na različitim haploskupinskim osnovama pokazala je da međuvarijante imaju različitu prirodu, potvrđujući da su mutacije nastale nevezano jedna uz drugu.

**Zaključak** Y-kromosomalni srednje veliki varijantni aleli kratkih udvojenih lokusa iako razmjerno malobrojni, uglavnom se pojavljuju na višestrukim haploskupinskim osnovama. Takva raspodjela upućuje na to da se takve mutacije pojavljuju jednako učestalo kao i binarni biljezi i kratki udvojeni sljedovi. Kao rezultat toga, Y kromosomalni varijantni aleli srednje veličine mogu objasniti filogenetski podustroj kromosoma Y, koji dosad nije bio objašnjen ni binarnim biljezima niti Y-kratkim udvojenim sljedovima zasebno, nego samo kada se takve varijante razmatraju unutar konteksta haploskupine.