

ПОЛИМОРФИЗМ СЕМИ МИКРОСАТЕЛЛИТНЫХ STR-ЛОКУСОВ, ВКЛЮЧЕННЫХ В СТАНДАРТНЫЕ ГРУППЫ CODIS, ESS И ISSOL, ДЛЯ КОРЕННОГО НАСЕЛЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ АРМЕНИЯ

М. С. Бишарян, Д. Н. Арутюнян, М. Р. Багдасарян, А. Л. Саркисян

ГНКО «Научно-практический центр судебной медицины» Министерства здравоохранения Республики Армения

Аннотация: Данная работа посвящена изучению полиморфизма микросателлитных STR-локусов vWA, CSF1PO, TPOX, TH01, D16S539, D13S317, D7S820, которые включены в состав стандартных групп CODIS, ESS и ISSOL. Показано, что распределение частот исследованных локусов для коренного населения Республики Армения соответствует равновесию Харди – Вайнберга. Проведено сравнительное исследование полиморфизма STR-локусов армян, проживающих на территории Армении, с белокожими американцами, данные о которых представлены в протоколах американской фирмы Promega. Наблюдаются достоверные генетические различия между популяциями армян и белокожих американцев. Необходимо продолжение работ по остальным локусам, входящим в состав стандартных групп CODIS, ESS и ISSOL, для получения окончательных результатов о приемлемости или категоричной неприемлемости применения данных частот встречаемости аллелей STR-локусов белокожих американцев при вероятностно-статистических расчетах как при установлении кровного родства, так и при идентификации личности по следам на вещественных доказательствах в экспертизах по уголовным делам.

Ключевые слова: судебно-генетическая экспертиза, полиморфизм, локусы, генетические различия, коренное население, Армения

POLYMORPHISM OF SEVEN MICROSATELLITE STR-LOCI INCLUDED IN THE STANDARD SET CODIS, ESS AND ISSOL FOR THE NATIVE POPULATION OF THE REPUBLIC OF ARMENIA

M. S. Bisharyan, D. N. Arutyunyan, M. R. Bagdasaryan, A. L. Sargsyan

Abstract: The aim of the work was to study polymorphism of microsatellite STR loci vWA, CSF1PO, TPOX, TH01, D16S539, D13S317, D7S820 included in CODIS, ESS and ISSOL standard core loci for Armenian population. Correspondence of frequencies of examined loci to the Hardy – Weinberg equilibrium was revealed. To distinguish genetic variability of STR loci we examined vWA, CSF1PO, TPOX, TH01, D16S539, D13S317, D7S820 STR loci of Armenian population residing in the territory of Armenia and compared with data of Caucasian-American population presented in the Promega Technical Manual Allele Frequencies for Caucasian-Americans protocol. This comparative study revealed significant differences for tested populations. The results indicate that this set of polymorphic STR loci provides some polymorphic information. Therefore, prior to the usage of new DNA markers included in CODIS, ESS and ISSOL standard core loci into forensic casework, as well as DNA paternity and relationship testing, studies should be performed on Armenian population to establish polymorphism of microsatellite STR loci specific for Armenian population.

Keywords: judicial and genetic examination, polymorphism, loci, genetic distinctions, native people, Armenia

<http://dx.doi.org/10.19048/2411-8729-2019-5-1-25-28>

Роль судебно-генетических экспертиз в делах по раскрытию тяжких преступлений растет из года в год. Это обусловлено тем, что судебно-генетические экспертизы относятся к числу назначаемых по делам о наиболее тяжких преступлениях против личности и результаты исследований следов на вещественных доказательствах нередко оказываются решающими при определении причастности лица к совершенному преступлению.

В настоящее время в области судебной генетики и криминалистики для идентификации личности применяют стандартные данные по частотам встречаемости генов в популяциях, к которым относятся: CODIS (Combined DNA Index System, данные США), ESS (European Standard Set – территориальные стандарты, используемые в Европе), German Core Loci (немецкие данные) и ISSOL (Interpol Standard Set of Loci – стандартные данные, представленные в руководствах Интерпола). Целью стандартной группы

генетических локусов является получение адекватной генетической информации, которую можно сравнить при необходимости обмена данными.

Стандартизация локусных групп также связана с необходимостью введения в государствах национальных и международных баз данных ДНК. Однако результаты сравнительного анализа генетической вариабельности идентификационных локусов у неродственных индивидуумов, проживающих на различных территориях, свидетельствуют о достоверных различиях не только у представителей разных национальностей, но даже у представителей одной национальности [1–5]. С этой точки зрения, в области судебно-генетических экспертиз популяционно-генетические исследования групп людей разных национальностей, не имеющих кровно-родственных связей, имеют как практическое, так и научное значение.

В нашем центре в основе судебно-генетических экспертиз лежат исследования 19 STR-локусов: CSF1PO, D2S1338, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D19S433, F13B, F13A01, FESFPS, FGA, HPRTB, LPL, TH01, TPOX, vWA.

В наших ранних работах мы изучили полиморфизм STR-локусов F13A01, FESFPS и vWA армян, не имеющих кровно-родственных связей и проживающих на территории Республики Армения. Анализ данных распределения аллелей STR-локусов среди коренных жителей Армении был проведен для 188 граждан армянской национальности.

В данной работе увеличено количество исследуемых образцов до 237, и целью работы явилось изучение полиморфизма семи аутосомных коротких tandemных повторов STR тех локусов, которые включены в стандартные группы CODIS, ESS и ISSOL: vWA, CSF1PO, TPOX, TH01, D16S539, D13S317, D7S820.

◇ МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Биологическим материалом для исследований являлась кровь на FTA-картах Whatman® и буккальный эпителий на коллекторах Buccal DNA Collector™ фирмы Vode Technology, собранные у граждан Армении – коренных армян, по отношению к которым по гражданским и уголовным делам проводились судебно-генетические экспертизы.

Выделение ДНК из высушенных образцов крови и буккального эпителия проводили при помощи наборов реагентов DNA IQ (Promega, США). Образцы ДНК в элюирующем буфере хранили при температуре 40 °С.

Амплификацию STR-локусов проводили на амплификаторе GENIUS (Великобритания). Амплификацию STR-локусов vWA, CSF1PO, TPOX, TH01, D16S539, D13S317, D7S820 в образцах ДНК проводили в монолокусном, дуплексном формате согласно методическим рекомендациям производителя «АТГ-Биотех», триплексном формате по протоколу GenePrint™ STR System (Promega) согласно инструкциям производителя.

Детекцию амплифицированных фрагментов ДНК проводили методом вертикального электрофореза в 4–6% денатурирующем полиакриламидном геле с последующей окраской геля нитратом серебра, применяя наборы GenePrint™ STR System (Silver Stain Detection) (Promega) согласно инструкциям производителя.

Таблица 1

Частота встречаемости аллелей локуса CSF1PO у армян и белокожих американцев

CSF1PO (армяне)			CSF1PO (белокожие американцы)		
Гомозиготы 68 Гетерозиготы 166 Число образцов 234			Гомозиготы 47 Гетерозиготы 168 Число образцов 215		
аллели	N	частота	аллели	N	частота
7	0	0,000	7	0	0,000
8	1	0,002	8	1	0,002
9	16	0,034	9	14	0,033
10	121	0,259	10	108	0,251
11	158	0,338	11	133	0,309
12	149	0,318	12	142	0,330
13	18	0,038	13	26	0,060

CSF1PO (армяне)			CSF1PO (белокожие американцы)		
Гомозиготы 68 Гетерозиготы 166 Число образцов 234			Гомозиготы 47 Гетерозиготы 168 Число образцов 215		
аллели	N	частота	аллели	N	частота
14	5	0,011	14	6	0,014
15	0	0,000	15	0	0,000
All	468	1,000	All	430	1,000

Таблица 2

Частота встречаемости аллелей локуса TPOX у армян и белокожих американцев

TPOX (армяне)			TPOX (белокожие американцы)		
Гомозиготы 86 Гетерозиготы 151 Число образцов 237			Гомозиготы 47 Гетерозиготы 168 Число образцов 215		
аллели	N	частота	аллели	N	частота
6	1	0,002	6	1	0,002
7	0	0,000	7	0	0,000
8	260	0,548	8	227	0,528
9	38	0,080	9	40	0,093
10	41	0,086	10	24	0,056
11	118	0,249	11	122	0,284
12	16	0,034	12	16	0,037
13	0	0,000	13	0	0,000
All	474	1,000	All	430	1,000

Таблица 3

Частота встречаемости аллелей локуса TH01 у армян и белокожих американцев

TH01 (армяне)			TH01 (белокожие американцы)		
Гомозиготы 40 Гетерозиготы 194 Число образцов 234			Гомозиготы 47 Гетерозиготы 168 Число образцов 215		
аллели	N	частота	аллели	N	частота
5	0	0,000	5	3	0,007
6	135	0,288	6	101	0,237
7	69	0,147	7	63	0,148
8	73	0,156	8	50	0,117
9	100	0,214	9	66	0,155
9,3	76	0,162	9,3	141	0,331
10	14	0,031	10	2	0,005
11	1	0,002	11	0	0,000
All	468	1,000	All	426	1,000

Таблица 4

Частота встречаемости аллелей локуса D16S539 у армян и белокожих американцев

D16S539 (армяне)			D16S539 (белокожие американцы)		
Гомозиготы 49 Гетерозиготы 183 Число образцов 232			Гомозиготы 57 Гетерозиготы 153 Число образцов 210		
аллели	N	частота	аллели	N	частота
5	0	0,000	5	0	0,000
6	0	0,000	6	0	0,000
7	0	0,000	7	0	0,000
8	23	0,050	8	11	0,026
9	62	0,134	9	45	0,107
10	36	0,077	10	33	0,079
11	156	0,336	11	134	0,319
12	127	0,274	12	113	0,269
13	55	0,119	13	70	0,167
14	3	0,006	14	13	0,031
15	2	0,004	15	1	0,002
All	464	1,000	All	420	1,000

Таблица 5

Частота встречаемости аллелей локуса D7S820 у армян и белокожих американцев

D7S820 (армяне)			D7S820 (белокожие американцы)		
Гомозиготы 57 Гетерозиготы 166 Число образцов 223			Гомозиготы 43 Гетерозиготы 167 Число образцов 210		
аллели	N	частота	аллели	N	частота
6	0	0,000	6	1	0,002
7	5	0,011	7	4	0,010
8	82	0,184	8	65	0,155
9	48	0,108	9	64	0,152
10	140	0,314	10	124	0,295
11	92	0,206	11	82	0,195
12	67	0,150	12	51	0,121
13	12	0,027	13	24	0,057
14	0	0,000	14	5	0,012
All	446	1,000	All	420	1,000

Таблица 6

Частота встречаемости аллелей локуса D13S317 у армян и белокожих американцев

D13S317 (армяне)			D13S317 (белокожие американцы)		
Гомозиготы 55 Гетерозиготы 173 Число образцов 228			Гомозиготы 61 Гетерозиготы 149 Число образцов 210		
аллели	N	частота	аллели	N	частота
7	0	0,000	7	0	0,000
8	57	0,125	8	60	0,143
9	41	0,091	9	22	0,052
10	24	0,052	10	22	0,052
11	124	0,272	11	128	0,305
12	142	0,311	12	129	0,307
13	45	0,099	13	35	0,083
14	21	0,046	14	24	0,057
15	2	0,004	15	0	0,000
All	446	1,000	All	420	1,000

Таблица 7

Частота встречаемости аллелей локуса vWA у армян и белокожих американцев

vWA (армяне)			vWA (белокожие американцы)		
Гомозиготы 52 Гетерозиготы 162 Число образцов 214			Гомозиготы 38 Гетерозиготы 175 Число образцов 213		
аллели	N	частота	аллели	N	частота
11	0	0,000	11	0	0,000
12	0	0,000	12	0	0,000
13	0	0,000	13	0	0,000
14	32	0,075	14	56	0,131
15	43	0,100	15	35	0,082
16	107	0,250	16	90	0,211
17	140	0,327	17	113	0,265
18	26	0,159	18	86	0,202
19	34	0,079	19	37	0,087
20	4	0,009	20	9	0,021
21	0	0,000	21	0	0,000
All	428	1,000	All	426	1,000

Примечание:

1. В верхней строке таблиц отмечены названия исследуемых STR-локусов.
2. В столбце «аллели» – число повторов фрагментов данного локуса, установленных международными стандартами.
3. «N» – наблюдаемое количество конкретных аллелей данного локуса среди исследованного количества образцов.
4. «частота» – приведены частоты встречаемости данного аллеля в конкретном локусе.

Полученные данные частот встречаемости аллелей микросателлитных аутосомных STR-локусов у лиц армянской национальности, проживающих на территории Республики Армения, сравнивали с подобными данными, приведенными в инструкциях наборов американского производителя Promega, касающихся белокожих американцев (см. табл. 1–7).

◇ РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

Как видно из таблиц 1–7, во всех исследуемых локусах сохранено равновесие Харди – Вайнберга. Из семи исследованных аутосомных микросателлитных локусов для белокожих американцев самым полиморфным является локус D7S820, где наблюдается полиморфизм по 9 аллелям, однако у лиц армянской национальности в 223 случаях не обнаружена встречаемость по 6-му и 14-му аллелям, то есть полиморфизм наблюдается по 7 аллелям.

В исследованной выборке ДНК лиц, не имеющих между собой кровно-родственных связей, полиморфизм локуса CSF1PO наблюдался по 7 аллелям, в локусе TPOX – по 6 аллелям, D16S539 – по 8 аллелям и vWA – по 7. Эти данные идентичны с данными белокожих американцев.

По локусу TH01 с точки зрения полиморфизма данные одинаковые, то есть у обоих популяций наблюдается варибельность по 7 аллелям локуса, но при этом у армян не встречается 5-й аллель, в то время как у белокожих американцев не наблюдается 11-й аллель.

По локусу D13S317 у коренных армян наблюдается полиморфизм по 8 аллелям, а у белокожих американцев полиморфность по 7 аллелям данного локуса.

В сравнительных данных по частотам встречаемости аллелей vWA, CSF1PO, TPOX, TH01, D16S539, D13S317, D7S820 двух популяциях наблюдается следующая картина: во всех семи исследуемых маркерах наблюдается достоверная разница в частотах встречаемости аллелей соответствующих локусов с коэффициентом от 1,2 до 6,2.

◇ ВЫВОДЫ

Результаты сравнительного анализа по семи микросателлитным STR-локусам vWA, CSF1PO, TPOX, TH01, D16S539, D13S317, D7S820, которые входят в состав стандартных групп CODIS, ESS и ISSOL, армян, прожи-

вающих на территории Армении, и белокожих американцев свидетельствуют о достоверных генетических различиях в популяции армян и белокожих американцев. Очевидно, что необходимо продолжить данные работы по остальным локусам, входящим в состав стандартных групп CODIS, ESS и ISSOL, для получения окончательных результатов о приемлемости или категоричной неприемлемости применения данных частот встречаемости аллелей STR-локусов белокожих американцев при вероятностно-статистических расчетах как при установлении кровного родства, так и при идентификации личности по следам на вещественных доказательствах в экспертизах по уголовным делам.

◇ ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. Критерии оценки судебно-медицинской молекулярно-генетической экспертизы / Смоляницкий А. Г., Попов В. Л., Заславский Г. И. // Мат. VI Всеросс. съезда судебных медиков. М. – Тюмень, 2005. [Kriterii otsenki sudebno-medicinskoj molekulyarnogeneticheskoy ekspertizy / Smolyanitskiy A. G., Popov V. L., Zaslavskiy G. I. // Mat. VI Vseross. s'ezda sudebnyh medikov. M. – Tyumen', 2005. (In Russian)]
2. Исаева Е. Н. К вопросу об особенностях изменчивости STR-локусов у представителей этнических бурят Байкальского региона // Актуальные вопросы судебной медицины и экспертной практики. 2012. Вып. 18. [Isayeva E. N. K voprosu ob osobennostyah izmenchivosti STR-lokusov u predstaviteley etnicheskikh buryat Baykal'skogo regiona // Aktual'nye voprosy sudebnoy mediciny i ekspertnoy praktiki. 2012. Vyp. 18. (In Russian)].
3. Katsaloulis P, Tsekoura K, Vouropoulou M, Miniati P. Genetic population study of 11 Y chromosome STR loci in Greece. Elsevier. 2013;7(3):e56–e58.
4. Jedrzejczyk M, Jacewicz R, Szram S, Berent J. Genetic population studies on 15 NGM™ STR loci in central Poland population. Elsevier. 2012;6(4):e119–e120.
5. Lu H, Qiu P, Liua C, Du W, Chen L. Genetic polymorphism of 21 non-CODIS STR loci for Guangdong (Southern China) Han population. Forensic Science International: Genetics. 2017;27:180–1.

Для корреспонденции

БИШАРЯН Мгер Спандарович – д.м.н., директор ГНКО «Научно-практический центр судебной медицины» Министерства здравоохранения Республики Армения, профессор кафедры судебной медицины Ереванского государственного медицинского университета им. М. Гераци • 0025, Республика Армения, г. Ереван, ул. М. Гераци д. 5/1 • +374-91-26-78-78 • doc.bisharyan@mail.ru

АРУТЮНЯН Диана Николаевна – к.б.н., судебный генетик отдела молекулярно-генетических экспертиз ГНКО «Научно-практический центр судебной медицины» МЗ РА • 0025, Республика Армения, г. Ереван, ул. М. Гераци д. 5/1 • +374-93-55-99-62, • harutyunyan.diana.77@gmail.com

БАГДАСАРЯН Марине Робертовна – заведующая отделом молекулярно-генетических экспертиз ГНКО «Научно-практический центр судебной медицины» МЗ РА • 0025, Республика Армения, г. Ереван, ул. М. Гераци д. 5/1 • +374-94-80-36-80 • mrbagdasaryan@yahoo.com

САРКИСЯН Аревик Левоновна – судебный генетик отдела молекулярно-генетических экспертиз ГНКО «Научно-практический центр судебной медицины» МЗ РА • 0025, Республика Армения, г. Ереван, ул. М. Гераци д. 5/1 • +374-77-79-48-26 • arevik-sargsyan-82@mail.ru