

D19S253

Хромосомная локализация: 19p13.12 (позиции 15 617 200 – 15 617 600)



По данным BLAT: <http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgBlat> (версия Dec. 2013, GRCh38/hg38).

Тандемные повторы: 4 нуклеотида, простые: $[GATA]_n$. Также обозначаются по комплементарной цепи как $[ATCT]_n$.

Другие названия: UniSTS:147765, GDB: 190893.

Референтные генотипы

ДНК K562	ДНК 9947A	ДНК 9948	ДНК L-68	ДНК 007	ДНК 2800M	ДНК CO	ДНК CP
15 / 17	7 / 9	15 / 17	17 / 17	13 / 17	17 / 17	15 / 19	17 / 19

Подчеркнуты аллели, визуально более интенсивные в гелях.

Использована нумерация аллелей, предложенная в работе Чистяков и др., 1997.

Общие сведения и диагностическая значимость

Полиморфный микросателлит *D19S253* расположен во втором интроне гена *CYP4F8* (*Homo sapiens cytochrome P450 family 4 subfamily F member 8*). Он впервые был описан в 1993 году (Weber et al., 1993).

Этот полиморфный маркер **не входит** в число основных локусов (“core loci”) в международной базе данных Интерпола (7 аутосомных локусов), а также в национальных базах данных США (Combined DNA Index System, CODIS, 13 аутосомных локусов), Евросоюза (Extended European Standard Set, ESS, 12 аутосомных локусов), Великобритании (UK Core Loci, 10 аутосомных локусов), Германии (German Core Loci, 8 аутосомных локусов).

Тем не менее, микросателлит *D19S253* достаточно широко используется в приложениях по идентификации личности и установлению спорного родства, в том числе в составе различных мультиплексных панелей, например: Asamura et al., 2008; Grubwieser et al., 2007; Iyavoo et al., 2019; Shi et al., 2008; Whittle et al., 2004; Zhang et al., 2019. В целом, начиная с 1996 года, в разной степени широко этот маркер используется в практических экспертных приложениях в таких странах, как Австрия, Бразилия, Великобритания, Германия, Испания, Италия, Казахстан, Китай, Корея, Перу, Португалия, Россия, Таиланд, Украина, Экваториальная Гвинея, Япония (Зинкович и др., 2002; Иванов и др., 2010; Кожухова и др., 2001; Чистяков и др., 1997; Brito et al., 2000; De Stefano et al., 1996; Huang et al., 1998; Talledo et al., 2010). Соответственно, накоплено большое количество популяционных данных по аллельному полиморфизму этого локуса.

В различных популяциях показано существование не менее 14 аллелей, с числом повторов от 3 до 21 (ALFRED, Whittle et al., 2004). Средняя частота мутаций в этом маркере составляет, по разным оценкам, от 0,14 до 0,39% (Brilo et al., 2000; Whittle et al., 2004).

Исходя из хромосомной локализации, локус *D19S253* может быть сцеплен с такими полиморфными маркерами, используемыми в приложениях по идентификации личности, как *DC-SIGN-VNTR* и *LDLR*.

Необходимо отметить, что в литературных источниках существуют значительные разночтения в обозначении аллелей локуса *D19S253*. И это может являться препятствием для сравнения результатов, выполненных в разных лабораториях. Причина в том, что как минимум в двух статьях этот маркер был ошибочно охарактеризован как динуклеотидный повтор $(CA)_n$, но с шагом между соседними аллелями именно в 4 п.н., то есть с повторяющимся звеном $(CACA)$ (Чистяков и др., 1997; Urquhart et al., 1995).

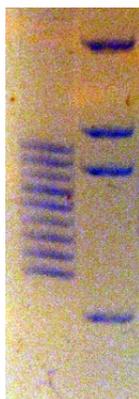
Однако в других работах, при секвенировании большого числа аллелей, было показано, что тандемный повтор именно простой тетра-нуклеотидный, мотива $(GATA)_n$ (Brilo et al., 2000; De Stefano et al., 1996). Дополнительно, в 2008 году были установлены генотипы по этому локусу для трёх стандартных клеточных линий человека (Asamura et al., 2008).

Ниже в таблице аллельных частот приводятся обе нумерации аллелей.

Условия ПЦР

Первая денатурация	30 циклов	Последний синтез цепи
96°C, 2 мин	94°C, 20 сек 58°C, 20 сек 72°C, 20 сек	72°C, 5 мин

Регистрация результатов



Для идентификации аллелей локуса *D19S253* используется соответствующая аллельная «лестница», которая изображена на рисунке слева (фрагмент окрашенного бромистым этидием неденатурирующего ПАГ – 10%, 19:1).

Электрофорез проводился в вертикальной камере размером 20x20 см (VE-20, «Хеликон», Россия) с буфером *IX TBE* при напряжении 520В в течение 2 ч 40 мин.

Дорожка 1 – аллельная «лестница» на локус *D19S253*, включающая девять аллелей: 7, 9, 11, 13, 15, 17, 19, 21, 23. Эти аллели также выделены **цветом** в таблице аллельных частот. Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет 4 п.н.

Дорожка 2 – фрагменты ДНК нелокусного высокомолекулярного стандарта *pBlueScript DNA *MspI* размером 190, 157, 147 и 110 п.н.

Предыдущие версии аллельных «лестниц»:

- 7 аллелей (7, 11, 15, 17, 19, 21, 23), до 01-2013.

С 01-2013 г. наборы на локус *D19S253* укомплектовываются модифицированной парой праймеров и соответствующей им аллельной «лестницей» с девятью аллелями.

При этом соответствующие продукты ПЦР короче на **93 п.н.** по сравнению с предыдущей версией наборов. Например, размер аллеля №17 при использовании новой пары праймеров составляет 139 п.н., тогда как ранее размер целевого продукта ПЦР для этого аллеля составлял 232 п.н.

Референтные нуклеотидные последовательности

Доступ к GenBank	Дата публикации	Структура тандемного блока по верхней или нижней цепям	Размер амплифицируемого фрагмента, п.н.
L13122	12-JUN-1993	13 повторов: (GATA) ₁₃	139
AD000685	22-MAR-1997	12 повторов: (ATCT) ₁₂	135
NT_011295	09-SEP-2019	12 повторов: (ATCT) ₁₂	135

L13122: “Human tandem repeat polymorphism”.

AD000685: “Homo sapiens DNA from chromosome 19p13.1 cosmids f5004 R25187 containing the LTB4H2 and LTB4H3 genes, genomic sequence”.

NT_011295: “Homo sapiens chromosome 19 genomic scaffold, GRCh38.p13 Primary Assembly HSCHR19_CTG2”.

Размеры и популяционные частоты аллелей в локусе *D19S253*

Аллели (*)	Размеры аллелей, п.н. (**)	Частоты аллелей в выборке из русской популяции (***)	Частоты аллелей, которые рекомендуется использовать для вероятностных расчётов по русской популяции (****)
3 (5)	111	0	0,003
5 (6)	115	0,025	0,028
7 (7)	119	0,228	0,230
9 (8)	123	0,033	0,036
11 (9)	127	0,008	0,011
13 (10)	131	0,011	0,014
15 (11)	135	0,088	0,090
17 (12)	139	0,250	0,252
19 (13)	143	0,245	0,247
21 (14)	147	0,113	0,115
23 (15)	151	0	0,003

(*) Использована нумерация аллелей, предложенная в работе *Чистяков и др., 1997*. В скобках приводится стандартная международная нумерация аллелей, отражающая число содержащихся в них тандемных тетра-нуклеотидных повторов.

(**) Размеры аллелей указаны для модифицированной пары праймеров с короткими целевыми продуктами ПЦР (текущая комплектация наборов).

(***) по данным *Чистяков и др., 1997*; популяционная выборка 184 неродственных человека.

(****) «консервативная» оценка частот аллелей проведена для исследованной выборки (предыдущий столбец таблицы) согласно рекомендациям *Gjertson et al., 2007*.

Ссылки

- Зинкович И.И., Зяблицев С.В., Сухин А.П., Пищулина С.В., Кишениа М.С., Молчан Е.В., Коваленко Е.П. (2002) Опыт использования метода ДНК-типирования в экспертизе спорного отцовства. – Архив клинической и экспериментальной медицины, 11 (3), 313-317.
- Иванов П.Л., Бинько И.А., Орехов В.А. (2010) Необычная экспертиза спорного происхождения ребенка, осложненная проявлением редкой геномной мутации – однородительской дисомии. – Судебно-медицинская экспертиза, 53 (1), 38-43. PMID: [20394199](#).
- Кожухова Н.Е., Кривда Г.Ф., Кривда Р.Г., Сиволап Ю.М., Суліма Ю.Ю., Чеботар С.В. (2001) Використання аналізу ДНК у судово-медичних експертизах. – Наук.-метод. посіб., Одеський державний медичний університет, Одеса.
- Чистяков Д.А., Челнокова М.В., Ефремов И.А., Ступакова М.В., Одинокова О.И., Носиков В.В. (1997) Распределение аллелей микросателлитных локусов *HUMCYR04* и *D19S253* в популяционных выборках двух городов России. – Генетика, 33 (2), 262-268. PMID: [9162704](#).
- ALFRED: [SI001117K](#).
- Asamura H., Ota M., Fukushima H. (2008) Population data on 10 non-CODIS STR loci in Japanese population using a newly developed multiplex PCR system. – J Forensic Leg Med., 15 (8), 519-523. PMID: [18926505](#).
- Brito R.M., Ribeiro T., Viriato L., Vieira-Silva C., Espinheira R., Pinto-Ribeiro I., Geada H. (2000) Sequence variation of new alleles at the short tandem repeat D19S253 locus. – J Forensic Sci., 45 (4), 932-934. PMID: [10914603](#).
- De Stefano F., Casarino L., Costa M.G., Bruni G., Mannucci A., Unseld M., Hiesel R., Canale M. (1996) Analysis of a short tandem repeat locus on chromosome 19 (D19S253). – Int J Legal Med., 108 (5), 256-258. PMID: [8721426](#).
- Gjertson D.W., Brenner C.H., Baur M.P., Carracedo A., Guidet F., Luque J.A., Lessig R., Mayr W.R., Pascali V.L., Prinz M., Schneider P.M., Morling N. (2007) ISFG: Recommendations on biostatistics in paternity testing. – Forensic Science International Genet., 1 (3-4), 223-231. PMID: [19083766](#).
- Grubwieser P., Zimmermann B., Niederstätter H., Pavlic M., Steinlechner M., Parson W. (2007) Evaluation of an extended set of 15 candidate STR loci for paternity and kinship analysis in an Austrian population sample. – Int J Legal Med., 121 (2), 85-89. PMID: [16642351](#).
- Huang D., Yang Q., Mei K. (1998) [Genetic polymorphism of STR loci D19S253 and D8S1179 for Han population in Wuhan]. – Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi., 15 (4), 228-231. PMID: [9691132](#).
- Iyavoo S., Afolabi O., Boggi B., Bernotaite A., Haizel T. (2019) Population genetics data for 22 autosomal STR loci in European, South Asian and African populations using SureID® 23comp Human DNA Identification Kit. – Forensic Sci Int., 301, 174-181. PMID: [31167154](#).

- Shi M., Yu X., Bai R., Shu X., Zhu G., Lv J., Tu Y. (2008) Genetic polymorphism of 14 non-CODIS STR loci for forensic use in southeast China population. – *Forensic Sci Int.*, 174 (1), 77-80. PMID: [17395414](#).
- Talledo M, Gavilan M, Choque C, Aiquipa L, Arévalo J, Montoya Y. (2010) Comparative allele distribution at 16 STR loci between the Andean and coastal population from Peru. – *Forensic Sci Int Genet.*, 4 (4), 109-117. PMID: [20457047](#).
- Urquhart A., Oldroyd N.J., Kimpton G.P., Gill P. (1995) Highly discriminating heptaplex short tandem repeat PCR system for forensic identification. – *BioTechniques*, 18, 116-121. PMID: [7702836](#).
- Weber J.L., Wang Z., Hansen K., Stephenson M., Kappel C., Salzman S., Wilkie P.J., Keats B., Dracopoli N.C., Brandriff B.F., Olsen A.S. (1993) Evidence for human meiotic recombination interference obtained through construction of a short tandem repeat-polymorphism linkage map of chromosome 19. – *Am J Hum Genet.*, 53 (5), 1079-1095. PMID: [8213834](#).
- Whittle M.R., Romano N.L., Negreiros V.A. (2004) Updated Brazilian genetic data, together with mutation rates, on 19 STR loci, including D10S1237. – *Forensic Sci Int.*, 139 (2-3), 207-210. PMID: [15040918](#).
- Zhang J., Yang Z., Zhang X., Tao R., Zhang J., Chen C., Zhang S., Li C. (2019) Genetic characterization of 21 autosomal STR loci of Goldeneye™ DNA ID 22NC Kit in Chinese She group. – *Leg Med (Tokyo)*, 39, 45-48. PMID: [31207384](#).

Дополнительная информация

- Наборы *ТАПОТИЛИ* предназначены для исследовательских работ *in vitro* (то есть в пробирке, вне живого организма).
- Наборы не подлежат обязательной сертификации и декларированию соответствия в Системе сертификации ГОСТ Р.
- Коды продукции [ОКПД](#) (ОК 034-2014, КПЕС 2008): **20.59.52.190** (Реагенты сложные диагностические или лабораторные, не включенные в другие группировки), **20.59.52.199** (Реагенты сложные диагностические или лабораторные прочие, не включенные в другие группировки).
- Наборы *ТАПОТИЛИ* не являются изделием медицинского назначения, не предназначены для использования в целях медицинской диагностики, для диагностических процедур, для профилактики и лечения заболеваний. По этим причинам наборы *ТАПОТИЛИ* не подлежат государственной регистрации на территории РФ (в том числе в Росздравнадзоре) в качестве медицинского изделия.
- Молекулярно-генетические исследования (МГИ) по установлению генотипов отдельных лиц, в том числе по идентификации личности и установлению спорного родства методом анализа полиморфных локусов генома человека не являются медицинской деятельностью: устанавливаются именно биологические факты (генотипы обследуемых лиц).
- Результаты МГИ мы рекомендуем оформлять в виде Заключения специалиста, отчёта о НИР и аналогичных документов, не являющихся медицинскими документами.
- Интерпретация медицинской значимости полученных данных и принятие клинического решения относится к компетенции врача.
- The *Tapotili* Kit is intended for molecular biology applications, including forensic or paternity usage. This product is not intended for the diagnosis, prevention, or treatment of a disease.

Техническое содействие / информация

Благодарим Вас за то, что Вы предпочли нашу продукцию и будем рады продолжить сотрудничество. Дополнительная информация о других наборах *Тапотили* (полная инструкция) доступна по ссылке: <https://tapotili.ru/doc/tapotili.pdf>.

Актуальная версия непосредственно этого описания доступна здесь: <https://tapotili.ru/doc/d19s253.pdf>.

Адресуйте все вопросы, предложения, а также возможные рекламации:

Интернет: <https://www.tapotili.ru/>

Электронная почта: info@tapotili.ru

Моб. тел.: +7-903-786-4-789.

Ефремов Илья Алексеевич, кандидат биологических наук