

D20S482*Хромосомная локализация: 20p13 (позиции 4 525 650 – 4 525 800)*По данным BLAT: <http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgBlat> (версия Dec. 2013, GRCh38/hg38).*Тандемные повторы: 4 нуклеотида, простые, [AGAT]_n.**Другие названия: CHLC.GATA51D03, CHLC.GATA51D03.P15295, GATA-D20S482, GATA51D03, GDB:685140, G00-365-368, RH57196, rs200483366, rs56815685, [rs3054064](#), [rs112524392](#).**Референтные генотипы*

ДНК K562	ДНК 9947A	ДНК 9948	ДНК L-68	ДНК 007	ДНК 2800M	ДНК CO	ДНК CP
15 / 15	14 / 15	13 / 14	14 / 14	14 / 15	14 / 15	12 / 14	12 / 15

Общие сведения и диагностическая значимость

Микросателлит *D20S482* расположен в межгенном участке, однако мутации в хромосомной области 20p13 могут являться причиной таких наследственных заболеваний человека, как атопический дерматит с астмой (ATOD3, OMIM: [605804](#)), болезнь Альцгеймера (AD8, OMIM: [607116](#)), избыточный индекс массы тела (BMIQ6, OMIM: [608559](#), BW39_H), синдром беспокойных ног (RLS5, OMIM: [611242](#)), боковой амиотрофический склероз (ALS7, OMIM: [608031](#)), ишемическая болезнь сердца (предрасположенность к инфаркту миокарда MYI35_H, MYI36_H).

В настоящее время микросателлит *D20S482* **не входит** в число основных локусов (“core loci”) в международной базе данных Интерпола (7 аутомомных локусов), а также в национальных базах данных США (Combined DNA Index System, CODIS, 13 аутомомных локусов), Евросоюза (Extended European Standard Set, ESS, 12 аутомомных локусов), Великобритании (UK Core Loci, 10 аутомомных локусов), Германии (German Core Loci, 8 аутомомных локусов).

Однако этот маркер всё более широко используется в составе различных панелей «дополнительных» локусов для задач идентификации личности и установления спорного родства (*Chung et al., 2007; Drabik et al., 2011; Hill et al., 2008; Rodvalho et al., 2017*). В частности, *D20S482* входит в состав коммерческого набора, производимого *AGCU ScienTech Inc.* (КНР, 22 локуса, <http://www.agcu.cn>; *Zhu et al., 2015*).

В различных популяциях для этого маркера показано существование не менее 11 аллелей: 9 (89 п.н.) – 19 (129 п.н.) (*ALFRED*).

Исходя из хромосомной локализации, локус *D20S482* не сцеплен с другими маркерами, используемыми в приложениях по идентификации личности.

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 в ПАГ используется соответствующая аллельная «лестница». Аллели, входящие в состав аллельной «лестницы», выделены **цветом** в таблице аллельных частот. Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет 4 п.н.

В связи с усовершенствованием наборов состав аллельной «лестницы» изменяется. Актуальная версия аллельной «лестницы» на локус *D20S482* включает **шесть аллелей: 11, 12, 13, 14, 15, 16.**

Предыдущие версии аллельных «лестниц»:

- нет.

Размеры и популяционные частоты аллелей в локусе *D20S482*

Аллели	Размеры аллелей, п.н.	Частоты аллелей в выборке из русской популяции (*)	Частоты аллелей, которые рекомендуется использовать для расчётов индекса и вероятности родства (**)
<9	<89	--	0,010
9	89	--	0,030
10	93	--	0,020
11	97	--	0,040
12	101	--	0,040
13	105	--	0,220
14	109	--	0,460
15	113	--	0,230
16	117	--	0,110
17	121	--	0,020
18	125	--	0,010
19	129	--	0,020
>19	>129	--	0,010

Нумерация аллелей международная и отражает число содержащихся в них тандемных повторов.

(*) популяционные данные для населения России в настоящее время отсутствуют.

(**) «консервативная» оценка частот аллелей проведена по данным для европеоидов США (257 человек, *Hill et al.*, 2007).

Референтные нуклеотидные последовательности

Доступ к GenBank	Дата публикации	Структура тандемного блока по верхней или нижней цепям	Размер амплифицируемого фрагмента, п.н.
AL121781	13-DEC-2012	[AGAT] ₁₄	109
NT_011387	03-FEB-2014	[AGAT] ₁₄	109

AL121781: “Human DNA sequence from clone RP5-1164C1 on chromosome 20, complete sequence”.

NT_011387: “Homo sapiens chromosome 20 genomic scaffold, GRCh38 Primary Assembly HSCHR20_CTG1”.

Ссылки

- ALFRED: [SI001971S](#)
- Chung U., Shin K.J., Park M.J., Kim N.Y., Yang W.I., Cho S.H., Lee H.Y. (2007) Population data of nine miniSTR loci in Koreans. – *Forensic Sci Int.*, 168 (2-3), 51-53. PMID: [17346912](#).
- Drabik J., Jagiełło A., Niemcunowicz-Janica A., Pepiński W. (2011) Validation and evaluation of a five miniSTRs kit in forensic genetics. [Article in Polish] – *Arch Med Sadowej Kryminol.*, 61 (2), 153-160. PMID: [22390129](#).
- Hill C.R., Butler J.M., Coble M.D. (2007) Allele Frequencies for 26 MiniSTR Loci with U.S. Caucasian, African American, and Hispanic Populations. http://www.cstl.nist.gov/strbase/NISTpopdata/Allele_Frequencies_for_26miniSTRs.pdf
- Hill C.R., Kline M.C., Coble M.D., Butler J.M. (2008) Characterization of 26 miniSTR loci for improved analysis of degraded DNA samples. – *J. Forensic Sci.*, 53 (1), 73-80. PMID: [18005005](#).
- Rodovalho R.G., Rodrigues E.L., Santos G.S., Cavalcanti L.M., Lima P.R., Rodovalho A.G., Vital R.G., Gigonzac M.A., da Cruz A.D. (2017) Development of a polymorphic short tandem repeat locus multiplex system for efficient human identification. – *Genet Mol Res.*, 16 (2). PMID: [28387876](#).
- Zhu B.F., Zhang Y.D., Shen C.M., Du W.A., Liu W.J., Meng H.T., Wang H.D., Yang G., Jin R., Yang C.H., Yan J.W., Bie X.H. (2015) Developmental validation of the AGCU 21+1 STR kit: a novel multiplex assay for forensic application. – *Electrophoresis*, 36 (2), 271-276. Epub 2014 Dec 17. PMID: [25363755](#).

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 [ОКПД2](#) (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:

<http://tapotili.ru/doc/tapotili.pdf>.

Актуальная версия непосредственно этого описания доступна здесь: <http://tapotili.ru/doc/d20s482.pdf>.

Адресуйте все вопросы, предложения, а также возможные рекламации:

Интернет: www.tapotili.ru

Электронная почта: info@tapotili.ru

Моб. тел.: +7-903-786-4-789.

Ефремов Илья Алексеевич, кандидат биологических наук