



Y-ТАПОТИЛИ

Наборы реагентов для определения количества тандемных повторов в полиморфных локусах, расположенных на Y хромосоме человека

ИНСТРУКЦИЯ ПО ПРИМЕНЕНИЮ

Хромосомная локализация локусов: Yp11.2 – Yq11.223



По данным BLAT (<http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgBlat>; Kent, 2002), версия Feb.2009 (GRCh37/hg19).

Тандемные повторы: 3, 4 и 5 нуклеотидов, простые и комплексные.

Общие сведения и диагностическая значимость

Хромосома Y присутствует только в ядрах мужских клеток человека, в норме – в количестве одной хромосомы на одну клетку. В целом, хромосома Y человека является весьма небольшой по размеру: около 59 миллионов пар оснований (59 Mb). Y хромосома практически не рекомбинирует в мейозе: с теперь уже бывшей парной хромосомой X рекомбинируют лишь небольшие концевые участки хромосомы Y (около 5% от общей длины). Поэтому Y хромосома передаётся из поколения в поколение по мужской линии (*патрилинейно*, от отца к сыну, к внуку и т.д.) практически в неизменном виде. Эти особенности наследования хромосомы Y обосновывают актуальность исследования находящихся на этой хромосоме полиморфных маркёров как для идентификации личности (расследование половых преступлений), так и для установления патрилинейного родства.

Применительно к задачам по установлению родства, результаты исследования интерпретируются в соответствии с тем, что все исследованные маркёры, расположенные на Y хромосоме, являются сцепленными и формируют весьма уникальный гаплотип. Патриlineйные родственники, унаследовавшие Y хромосому от общего предка по отцовской линии, будут иметь идентичные гаплотипы. Если гаплотипы предполагаемых патриlineйных родственников существенно различаются, то делается вывод об исключении родства по отцовской линии.

Результаты такого исследования логически неопровержимы лишь в случаях исключения патриlineйного родства. В случаях *не исключения*, поскольку гаплотип по маркёрам Y хромосомы не является абсолютно уникальным для отдельной «мужской» родственной группы, информативность полученных результатов оценивается средствами теории вероятности и математической статистики на основании данных о встречаемости гаплотипов в различных популяциях. Для оценки частоты встречаемости выявленного гаплотипа в различных популяциях человека используются различные базы данных, доступные в сети Интернет.

Полиморфных микросателлитных локусов на Y хромосоме насчитывается весьма значительное количество, более восьмисот. Компромисс сегодняшнего дня для целей идентификации личности и установления родства таков: исследовать относительно небольшое количество локусов (до 30), в рамках существующих международных стандартов.

Один набор Y-ТАПОТИЛИ рассчитан на проведение 100 реакций с последующим анализом по одному (любому) из полиморфных локусов Y хромосомы человека, перечисленных в таблице на следующей странице. Наборы предназначены для определения количества тандемных повторов в каждом таком локусе посредством метода *полимеразной цепной реакции (ПЦР)*.

Первоначально проводится амплификация геномной ДНК в монолокусном формате со специфическими праймерами на каждый из локусов. Затем продукты ПЦР разделяют в неденатурирующих полиакриламидных гелях (ПАГ) и сопоставляют с соответствующими аллельными «лестницами».

Панель полиморфных микросателлитных локусов Y хромосомы генома человека

Локус	Хромосомная локализация (*)	Длина повторяющейся единицы, п.н.	Число аллелей (**)	Диапазон длин амплифицируемых аллелей, п.н.
DYS390 (DYS708)	Yq11.221 (17,275 Mb)	4 (tcta)(tctg)	> 13 (17-29)	143 – 191
DYS391	Yq11.21 (14,103 Mb)	4 (tcta)	> 12 (5-16)	83 – 127
DYS392	Yq11.223 (22,634 Mb)	3 (tat)	> 17 (4-20)	86 – 134
DYS393 (DYS395)	Yp11.2 (3,131 Mb)	4 (agat)	> 12 (7-18)	99 – 143
DYS438	Yq11.21 (14,938 Mb)	5 (ttttc)	> 11 (6-16)	133 – 183
DYS439 (Y-GATA-A4)	Yq11.21 (14,515 Mb)	4 (agat)	> 12 (6-17)	104 – 148
DYS456	Yp11.2 (4,271 Mb)	4 (agat)	> 15 (10-24)	78 – 134
DYS458	Yp11.2 (7,868 Mb)	4 (gaaa)	> 15 (10-24)	99 – 155
DYS635 (Y-GATA-C4)	Yq11.21 (14,380 Mb)	4 (tsta)	> 16 (15-30)	130 – 190
Y-GATA-H4	Yq11.221 (18,744 Mb)	4 (taga)	> 11 (8-18)	113 – 161

(*) по данным BLAT (<http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgBlat>; Kent, 2002), версия Feb.2009 (GRCh37/hg19).

(**) по результатам анализа различных литературных данных, включая редкие и «промежуточные» аллели.

Локусы *DYS390*, *DYS391*, *DYS392*, *DYS393* с 1998 г. входят в состав «минимального европейского гаплотипа», *European minimal haplotype*. Эти же четыре маркера, а также локусы *DYS438* и *DYS439* входят в состав «минимального американского гаплотипа», рекомендованного *Scientific Working Group-DNA Analysis Methods (SWGDM, 11 U.S. Core Loci*, с 2003 г.).

Дополнительно, локус *DYS391* в 2012 году был включён в состав ряда коммерческих мультиплексных наборов для генотипирования человека по аутосомным локусам – ради подтверждения корректности результатов установления половой принадлежности по локусу *Амелогенин*.

Референтные нуклеотидные последовательности и число повторов для полиморфных микросателлитных локусов Y хромосомы генома человека

Локус	Доступ к GenBank	Число тандемных повторов в референтной последовательности	Размер амплифицируемого фрагмента, п.н. (*)
	<i>NT_011896.9 Homo sapiens chromosome Y genomic contig, GRCh37.p13 primary assembly (Yp11), регион PAR3 имеет эту же локализацию)</i>		
DYS393	NT_011896.9	12 повторов [AGAT] ₁₂	119
DYS456	NT_011896.9	15 повторов [AGAT] ₁₅	102
DYS458	NT_011896.9	16 повторов [GAAA] ₁₆	123
	<i>NT_011875.12 Homo sapiens chromosome Y genomic contig, GRCh37 reference primary assembly (Yq11)</i>		
DYS390	NT_011875.12	24 повтора: [TCTG] ₈ [TCTA] ₁₁ [TCTG] ₁ [TCTA] ₄	171
DYS391	NT_011875.12	11 повторов [TCTA] ₁₁	107
DYS392	NT_011875.12	13 повторов [ATA] ₁₃ или [TAT] ₁₃	113
DYS438	NT_011875.12	10 повторов [TTTTTC] ₁₀	153
DYS439	NT_011875.12	13 повторов [GATA] ₁₃ или [AGAT] ₁₃	132
DYS635	NT_011875.12	23 повтора: [TCTA] ₄ (TGTA) ₂ [TCTA] ₂ (TGTA) ₂ [TCTA] ₂ (TGTA) ₂ [TCTA] ₉	162
Y-GATA-H4	NT_011875.12	12 повторов [TCTA] ₁₂ или [TAGA] ₁₂	137

(*) для используемых в наборах пар праймеров.

Референтные генотипы различных контрольных ДНК для микросателлитных локусов Y хромосомы человека

Локус	ДНК 007 (*)	ДНК 2800М (*)	ДНК 9948 (*)	ДНК CCR 3657 (*)	ДНК CO (**)	ДНК Tap1 (**)
DYS390	24	24	24	24	23	24
DYS391	11	10	10	10	11	11
DYS392	13	13	13	11	15	11
DYS393	13	13	13	13	14	13
DYS438	12	9	11	10	10	10
DYS439	12	12	12	12	10	13
DYS456	15	17	17		14	15
DYS458	17	17	18		17	17
DYS635	24	21	23		21	23
Y-GATA-H4	13	11	12		12	11

(*) Контрольные ДНК, используемые в коммерческих наборах производства *Applied Biosystems, Promega Corporation, Qiagen* (США, Германия).

(**) Контрольные ДНК, используемые в наборах *ТАПОТИЛИ*. Выделены из жидкой крови или образцов буккального эпителия, полученных от анонимных доноров. Референтные гаплотипы дополнительно подтверждены с использованием наборов «*AmpFISTR® Yfiler™ PCR Amplification Kit*» (производства *Applied Biosystems, США*) и / или «*PowerPlex® Y23 System*» (производства *Promega Corporation, США*).

Средняя частота мутаций для микросателлитных локусов Y хромосомы человека

Локус	Частота мутаций (*)
DYS392	0,0006
DYS438	0,0006
DYS390	0,0011
DYS393	0,0017
DYS391	0,0028
Y-GATA-H4	0,0028
DYS439	0,0035
DYS635	0,0035
DYS456	0,0045
DYS458	0,0080

(*) локусы перечислены в порядке возрастания частоты мутаций, по данным *Goedbloed et al., 2009*.

Проведение ПЦР

Смарт 10X ПЦР-буфер, 12,5X смеси праймеров и образцы исследуемой ДНК перед каждым использованием следует полностью разморозить при комнатной температуре. Затем перемешать содержимое пробирок, встряхнув на Вортексе в течение нескольких секунд. Осадить содержимое всех используемых пробирок на дно (центрифугированием в течение нескольких секунд).

Для постановки ПЦР для одного образца ДНК по одному (любому) локусу в амплификационную пробирку вносят следующие реагенты в указанном порядке:

Реагент	Объём, мкл
Деионизованная вода	19,5
Смарт 10X ПЦР-буфер	2,5
12,5X смесь праймеров	2,0
Исследуемый образец ДНК (10-100 нг/мкл, *)	1,0
Суммарный объём	25

(*) При работе с низкими концентрациями ДНК (<10 нг/мкл) следует увеличить вносимый в реакционную смесь объём исследуемого образца за счет соответствующего уменьшения объёма деионизованной воды.

Для получения воспроизводимых результатов необходимо строгое соблюдение объемов добавляемых компонентов. Поэтому для более точного соблюдения концентрационных условий и однородности всех проб рекомендуется смешивать в отдельной стерильной пробирке все компоненты для ПЦР (за исключением, естественно, образцов ДНК) из расчета:

(объем компонента для 1 образца) * (число исследуемых образцов + 3)

После тщательного перемешивания такая смесь разливается по амплификационным пробиркам, после чего в них добавляют исследуемые образцы ДНК.

В каждом раунде ПЦР осуществляется также постановка «положительного контроля амплификации» (образец К+, *Положительный Контрольный Образец, ПКО*) и «отрицательного контроля амплификации» (образец К-, *Отрицательный Контрольный Образец, ОКО*). Последний необходим для контроля как возможного загрязнения компонентов наборов чужеродной ДНК, так и соблюдения «чистоты» условий в конкретном раунде пробоподготовки.

В пробирку «отрицательного контроля» вместо исследуемого образца ДНК добавляют такой же объем деионизированной воды. В пробирку «положительного контроля» добавляют **1,0 мкл** поставляемой контрольной ДНК.

При использовании амплификаторов без нагреваемой крышки во все пробирки добавляют по одной капле (примерно 20 мкл) минерального или вазелинового масла для предотвращения испарения реакционной смеси. После добавления всех компонентов пробирку следует сразу закрыть.

Пробирки откручивают в течение нескольких секунд на Вортексе для осаждения на дно капель на стенках и удаления пузырьков воздуха между реакционной смесью и маслом.

Помещают пробирки в амплификатор и проводят ПЦР по соответствующей программе. Рекомендуется начинать амплификацию не позднее, чем через 30 минут после добавления образцов ДНК в реакционную смесь.

Условия ПЦР

Для всех полиморфных микросателлитных локусов, расположенных на Y хромосоме человека, может быть использована общая программа ПЦР:

Первая денатурация	30 или 35 циклов (*)	Последний синтез цепи
	94°C, 20 сек	
96°C, 2 мин	58°C, 20 сек (**)	72°C, 5 мин
	72°C, 20 сек	

(*) **Внимание!**

Количество анализируемой ДНК должно быть не менее **5,0 нг** на 25 мкл реакционной смеси. При использовании меньшего стартового количества ДНК производитель не гарантирует адекватную наработку специфических продуктов реакции при 30 циклах ПЦР. При работе с низкими количествами стартовой ДНК (<5 нг) число циклов следует увеличить до **35**.

(**) Для локуса *DYS635* оптимальная температура отжига праймеров 65°C.

Указанные в настоящей «Инструкции» программы ПЦР для отдельных локусов обеспечивают устойчивые воспроизводимые результаты (электрофоретические аллельные полосы удовлетворительной интенсивности без переработки неспецифических продуктов реакции) при использовании прибора *MC-2* («Терцик», «ДНК-Технология», Россия) в комбинации с тонкостенными пробирками.

Устойчивые воспроизводимые результаты с использованием этих же программ ПЦР были получены на следующих приборах: *PHC-2* («Techne», Великобритания), *PolyChain* («Polygen», Австрия), *PTC-100* («MJ Research Inc.», Великобритания), *Omn-E*, *TouchDown* («Hybaid», Великобритания), *GeneAmp® PCR System 9600* и *9700* («Applied Biosystems», США), *T1 Thermocycler* («Biometra GmbH», Германия), *DNA Engine Dyad®*, *T100™ Thermal Cycler* («Bio-Rad Laboratories», США), *Циклотемн-2...5* (СТМ, Россия), *БИС М-111* («БИС-Н», Россия).

При использовании других, не перечисленных выше, моделей термодиспетчеров или несоответствующих ПЦР-пробирок может возникнуть необходимость в коррекции условий ПЦР.

После завершения реакции все пробирки следует собрать в специальный штатив и перенести в электрофоретическую зону. Образцы можно сразу же анализировать методом электрофореза или хранить при 2-8°C несколько недель, а при -20°C – несколько месяцев.

Регистрация результатов

Для идентификации аллелей в ПАГ по каждому полиморфному микросателлитному локусу Y хромосомы используются соответствующие аллельные «лестницы», включающие различное число аллелей. Эти аллели, входящие в состав соответствующих аллельных «лестниц», выделены **цветом** в таблицах для отдельных локусов.

Нумерация аллелей международная и отражает число содержащихся в них тандемных повторов. Эта нумерация полностью соответствует обозначениям аллелей, используемым в наборах реагентов *AmpFISTR Yfiler PCR Amplification Kit* и *PowerPlex® Y23 System* (производства *Applied Biosystems* и *Promega Corporation*, США).

Структура тандемных повторов для каждого из локусов в соответствующих таблицах указана по различным литературным данным. Преимущественно использованы данные, представленные на сайтах *STRBase* и *NCBI*.

В связи с усовершенствованием наборов актуальные составы аллельных «лестниц» могут изменяться. Смотрите соответствующие разделы для каждого из локусов.

DYS390

Аллели	Размеры аллелей, п.н.	Структура тандемных повторов	Частоты аллелей (*)
18	147		0,00005
19	151		0,00005
20	155	[TAGA]4 CAGA [TAGA]8 [CAGA]7	0,00234
21	159	[TCTG]8 [TCTA]5 ACTA [TCTA]2 [TCTG]1 [TCTA]4	0,06072
21.1	160		0,00005
22	163	[TCTG]8 [TCTA]9 [TCTG]1 [TCTA]4	0,12466
23	167	[TCTG]8 [TCTA]10 [TCTG]1 [TCTA]4	0,27407
24	171	[TCTG]8 [TCTA]11 [TCTG]1 [TCTA]4	0,36989
24.1	172		0,00005
24.3	174		0,00046
25	175	[TCTG]8 [TCTA]12 [TCTG]1 [TCTA]4	0,14906
26	179	[TAGA]4 CAGA [TAGA]13 [CAGA]8	0,01727
27	183	[TCTG]8 [TCTA]14 [TCTG]1 [TCTA]4	0,00117
21, 22 (дубликация)	159, 163		0,00005
22, 23 (дубликация)	163, 167		0,00010

(*) по данным *Purps et al., 2014*; популяционная выборка включала **19 630** неродственных мужчин из общемировой популяции.

Актуальная версия аллельной «лестницы» на локус *DYS390* включает **пять аллелей: 22, 23, 24, 25, 26**. Эти аллели выделены **цветом** в таблице выше. Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет **4 п.н.**

DYS391

Аллели	Размеры аллелей, п.н.	Структура тандемных повторов	Частоты аллелей (*)
6	87	[TCTA] ₆	0,00036
7	91	[TCTA] ₇	0,00020
8	95	[TCTA] ₈	0,00127
9	99	[TCTA] ₉	0,03423
10	103	[TCTA] ₁₀	0,59531
11	107	[TCTA] ₁₁	0,35125
12	111	[TCTA] ₁₂	0,01610
13	115	[TCTA] ₁₃	0,00117
14	119	[TCTA] ₁₄	0,00005
10, 11 (дупликация)	103, 107		0,00005

(*) по данным *Purps et al., 2014*; популяционная выборка включала **19 630** неродственных мужчин из общемировой популяции.

Актуальная версия аллельной «лестницы» на локус *DYS391* включает **четыре аллеля: 9, 10, 11, 12**. Эти аллели выделены **цветом** в таблице выше. Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет **4 п.н.**

DYS392

Аллели	Размеры аллелей, п.н.	Структура тандемных повторов	Частоты аллелей (*)
7	95	[TAT]7	0,00015
8	98	[TAT]8	0,00010
9	101	[ATA]9	0,00071
10	104	[TAT]10	0,01034
10.2	106		0,00056
11	107	[TAT]11	0,44152
12	110	[TAT]12	0,05863
12.2	112		0,00005
13	113	[TAT]13	0,35487
13.1	114		0,00005
13.2	115		0,00005
14	116	[TAT]14	0,10917
14.1	117		0,00005
15	119	[TAT]15	0,01910
16	122	[TAT]16	0,00382
17	125	[TAT]17	0,00036
18	128		0,00000
19	131		0,00000
20	134		0,00005
0 (делеция)	-		0,00020
11, 12 (дупликация)	107, 110		0,00005
12, 13 (дупликация)	110, 113		0,00010
14, 15 (дупликация)	116, 119		0,00005

(*) по данным *Purps et al., 2014*; популяционная выборка включала **19 630** неродственных мужчин из общемировой популяции.

Актуальная версия аллельной «лестницы» на локус *DYS392* включает **пять аллелей: 11, 12, 13, 14, 15**. Эти аллели выделены **цветом** в таблице выше. Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет **3 п.н.**

DYS393

Аллели	Размеры аллелей, п.н.	Структура tandemных повторов	Частоты аллелей (*)
7	99		0,00000
8	103		0,00005
9	107	[AGAT]9	0,00010
10	111	[AGAT]10	0,00036
11	115	[AGAT]11	0,00627
12	119	[AGAT]12	0,15879
12.1	120		0,00010
13	123	[AGAT]13	0,64457
14	127	[AGAT]14	0,15400
15	131	[AGAT]15	0,03418
16	135	[AGAT]16	0,00127
17	139	[AGAT]17	0,00010
18	143		0,00000
9, 12 (дупликация)	107, 119		0,00005
12, 13 (дупликация)	119, 123		0,00005
13, 14 (дупликация)	123, 127		0,00010

(*) по данным *Purps et al., 2014*; популяционная выборка включала **19 630** неродственных мужчин из общемировой популяции.

Актуальная версия аллельной «лестницы» на locus *DYS393* включает **четыре аллеля: 12, 13, 14, 15**. Эти аллели выделены **цветом** в таблице выше. Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет **4 п.н.**

DYS438

Аллели	Размеры аллелей, п.н.	Структура tandemных повторов	Частоты аллелей (*)
6	133	[TTTTC]6	0,0000
7	138	[TTTTC]7	0,0004
8	143	[TTTTC]8	0,0036
8.2	145		0,0001
9	148	[TTTTC]9	0,0739
10	153	[TTTTC]10	0,3775
11	158	[TTTTC]11	0,2129
12	163	[TTTTC]12	0,3041
13	168	[TTTTC]13	0,0246
14	173	[TTTTC]14	0,0015
15	178		0,0012
16	183		0,0003
0 (делеция)	-		0,0001

(*) по данным *Purps et al., 2014*; популяционная выборка включала **19 630** неродственных мужчин из общемировой популяции.

Актуальная версия аллельной «лестницы» на locus *DYS438* включает **четыре аллеля: 9, 10, 11, 12**. Эти аллели выделены **цветом** в таблице выше. Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет **5 п.н.**

DYS439

Аллели (*)	Размеры аллелей, п.н.	Структура тандемных повторов	Частоты аллелей (**)
6	104		0,00000
7	108		0,00000
8	112		0,00025
9	116	[GATA] ₂ taca [GATA] ₃ N ₁₄ [GATA] gat [GATA] aatagaa [GATA]9	0,00224
10	120	[GATA] ₂ taca [GATA] ₃ N ₁₄ [GATA] gat [GATA] aatagaa [GATA]10	0,10484
11	124	[GATA] ₂ taca [GATA] ₃ N ₁₄ [GATA] gat [GATA] aatagaa [GATA]11	0,34065
11.1	125		0,00005
11.3	127		0,00005
12	128	[GATA] ₂ taca [GATA] ₃ N ₁₄ [GATA] gat [GATA] aatagaa [GATA]12	0,40372
13 (20 или 22)	132	[GATA] ₂ taca [GATA] ₃ N ₁₄ [GATA] gat [GATA] aatagaa [GATA]13	0,12858
14	136	[GATA] ₂ taca [GATA] ₃ N ₁₄ [GATA] gat [GATA] aatagaa [GATA]14	0,01737
15	140	[GATA]15	0,00163
16	144		0,00005
17	148		0,00000
0 (делеция)	-		0,00010
10, 11 (дупликация)	120, 124		0,00015
11, 12 (дупликация)	124, 128		0,00015
12, 13 (дупликация)	128, 132		0,00010
13, 14 (дупликация)	132, 136		0,00005

(*) В различных литературных источниках и базах данных в разное время была использована разная номенклатура аллелей. Из структуры тандемных повторов видно, почему аллель №13 разными авторами обозначался и как №20 (+7 мономорфных повторов [GATA]), и даже как №22. В настоящее время повсеместно используется обозначение аллелей по числу тандемных повторов именно в 3'-участке (номенклатура №№6-17). То есть победу в нумерации аллелей одержали *Ayub et al., 2000*.

(**) по данным *Purps et al., 2014*; популяционная выборка включала **19 630** неродственных мужчин из общемировой популяции.

Актуальная версия аллельной «лестницы» на locus *DYS439* включает **пять аллелей: 10, 11, 12, 13, 14**. Эти аллели выделены **цветом** в таблице выше. Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет **4 п.н.**

DYS456

Аллели	Размеры аллелей, п.н.	Структура тандемных повторов	Частоты аллелей (*)
9	78		0,00010
10	82		0,00005
11	86		0,00036
12	90	[AGAT]12	0,00331
13	94	[AGAT]13	0,02537
14	98	[AGAT]14	0,14300
15	102	[AGAT]15	0,43861
15.1	103		0,00005
16	106	[AGAT]16	0,26210
16.2	108	AGAT AT [AGAT]15	0,00000
17	110	[AGAT]17	0,10627
18	114	[AGAT]18	0,01819
19	118	[AGAT]19	0,00214
20	122		0,00020
21	126		0,00000
22	130		0,00000
23	134		0,00000
0 (делеция)	-		0,00015
15, 16 (дупликация)	102, 106		0,00010

(*) по данным *Purps et al., 2014*; популяционная выборка включала **19 630** неродственных мужчин из общемировой популяции.

Актуальная версия аллельной «лестницы» на локус *DYS456* включает **шесть аллелей: 13, 14, 15, 16, 17, 18**. Эти аллели выделены **цветом** в таблице выше. Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет **4 п.н.**

DYS458

Аллели	Размеры аллелей, п.н.	Структура тандемных повторов	Частоты аллелей (*)
10	99		0,0000
11	103		0,0001
12	107		0,0008
12.2	109		0,0001
13	111	[GAAA]13	0,0049
13.2	113		0,0001
14	115	[GAAA]14	0,0397
14.1	116		0,0004
15	119	[GAAA]15	0,1789
15.1	120		0,0005
15.2	121		0,0002
16	123	[GAAA]16	0,2468
16.1	124		0,0002
16.2	125	[GAAA]2 AA [GAAA]14	0,0013
16.3	126		0,0001
17	127	[GAAA]17	0,3010
17.1	128		0,0001
17.2	129	[GAAA]15 AA [GAAA]2	0,0054
18	131	[GAAA]18	0,1484
18.2	133	[GAAA]16 AA [GAAA]2	0,0059
19	135	[GAAA]19	0,0445
19.2	137	[GAAA]17 AA [GAAA]2	0,0033
20	139	[GAAA]20	0,0125
20.2	141		0,0009
21	143		0,0019
21.2	145		0,0005
22	147		0,0008
22.2	149		0,0001
23	151		0,0001
23.2	153		0,0001
24	155		0,0000
0 (делеция)	-		0,0005
14, 17 (дупликация)	115, 127		0,0001

(*) по данным *Purps et al., 2014*; популяционная выборка включала **19 630** неродственных мужчин из общемировой популяции.

Актуальная версия аллельной «лестницы» на локус *DYS458* включает **семь аллелей: 12, 14, 15, 16, 17, 18, 20**. Эти аллели выделены **цветом** в таблице выше. Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет **4 п.н.**

DYS635

Аллели	Размеры аллелей, п.н.	Структура тандемных повторов	Частоты аллелей (*)
15	130		0,00000
16	134		0,00005
17	138	[TAGA]7 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]4	0,00153
18	142		0,00122
18.3	145		0,00005
19	146	[TAGA]9 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]4	0,01238
20	150	[TAGA]9 [TACA]3 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]4	0,07718
20.3	153		0,00020
21	154	[TAGA]7 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]4	0,24712
21.3	157	[TAGA]2 TGA [TAGA]5 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]4	0,00031
22	158	[TAGA]8 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]4	0,15624
23	162	[TAGA]8 [TACA]3 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]4	0,39689
24	166	[TAGA]9 [TACA]3 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]4	0,08406
25	170	[TAGA]15 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]4	0,01900
26	174	[TAGA]12 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]4	0,00229
27	178	[TAGA]13 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]2 [TACA]2 [TAGA]4	0,00097
28	182		0,00015
29	186		0,00000
30	190		0,00005
0 (делеция)	-		0,00005
21, 22 (дупликация)	154, 158		0,00015
22, 23 (дупликация)	158, 162		0,00005
23, 24 (дупликация)	162, 166		0,00005

(**) по данным *Purps et al., 2014*; популяционная выборка включала **19 630** неродственных мужчин из общемировой популяции.

Актуальная версия аллельной «лестницы» на locus *DYS635* включает **семь аллелей: 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26**. Эти аллели выделены **цветом** в таблице выше. Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет **4 п.н.**

Y-GATA-H4

Аллели (*)	Размеры аллелей, п.н.	Структура tandemных повторов	Частоты аллелей (**)
6 (23)	113		0,00005
7 (24)	117		0,00000
8 (25)	121	[TAGA] ₈ N ₁₂ [gac] ₂ aa [taga] ₄	0,00015
9 (26)	125	[TAGA] ₉ N ₁₂ [gac] ₂ aa [taga] ₄	0,00275
10 (27)	129	[TAGA] ₁₀ N ₁₂ [gac] ₂ aa [taga] ₄	0,04641
11 (28)	133	[TAGA] ₁₁ N ₁₂ [gac] ₂ aa [taga] ₄	0,37733
12 (29)	137	[TAGA] ₁₂ N ₁₂ [gac] ₂ aa [taga] ₄	0,48675
13 (30)	141	[TAGA] ₁₃ N ₁₂ [gac] ₂ aa [taga] ₄	0,07799
14	145	[TCTA] ₁₄	0,00734
15	149		0,00102
16	153		0,00000
17	157		0,00000
18	161		0,00000
0 (делеция)	-		0,00010
10, 11 (дупликация)	129, 133		0,00005
11, 12 (дупликация)	133, 137		0,00005

(*) В различных литературных источниках и базах данных в разное время была использована разная номенклатура аллелей. В настоящее время практически повсеместно используется обозначение аллелей по числу tandemных повторов именно в 5'-участке (номенклатура №№6-18).

(**) по данным *Purps et al., 2014*; популяционная выборка включала **19 630** неродственных мужчин из общемировой популяции.

Актуальная версия аллельной «лестницы» на локус *Y-GATA-H4* включает **четыре аллеля: 9, 11, 12, 13**. Эти аллели выделены **цветом** в таблице выше. Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет **4 п.н.**

Ссылки

- Ayub Q., Mohyuddin A., Qamar R., Mazhar K., Zerjal T., Mehdi S.Q., Tyler-Smith C. (2000) Identification and characterisation of novel human Y-chromosomal microsatellites from sequence database information. – *Nucleic Acids Res.*, 28 (2), e8. PMID: [10606676](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10606676/).
- Burgarella C., Navascués M. (2011) Mutation rate estimates for 110 Y-chromosome STRs combining population and father-son pair data. – *Eur. J. Hum. Genet.*, 19 (1), 70-75. PMID: [20823913](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20823913/).
- Butler J.M., Schoske R., Vallone P.M., Kline M.C., Redd A.J., Hammer M.F. (2002) A novel multiplex for simultaneous amplification of 20 Y-chromosome STR markers. – *Forensic Sci. Int.*, 129 (1), 10-24. PMID: [12230993](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12230993/).
- Gill P., Brenner C., Brinkmann B., Budowle B., Carracedo A., Jobling M.A., de Knijff P., Kayser M., Krawczak M., Mayr W.R., Morling N., Olaisen B., Pascali V., Prinz M., Roewer L., Schneider P.M., Sajantila A., Tyler-Smith C. (2001) DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics: recommendations on forensic analysis using Y-chromosome STRs. – *Forensic Sci. Int.*, 124 (1), 5-10. Review. PMID: [11741752](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11741752/).
- Gill P., Brenner C., Brinkmann B., Budowle B., Carracedo A., Jobling M.A., de Knijff P., Kayser M., Krawczak M., Mayr W.R., Morling N., Olaisen B., Pascali V., Prinz M., Roewer L., Schneider P.M., Sajantila A., Tyler-Smith C. (2001) DNA commission of the International Society of Forensic Genetics: recommendations on forensic analysis using Y-chromosome STRs. – *Int. J. Legal Med.*, 114 (6), 305-309. Review. PMID: [11508794](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11508794/).
- Goedbloed M., Vermeulen M., Fang R.N., Lembring M., Wollstein A., Ballantyne K., Lao O., Brauer S., Krüger C., Roewer L., Lessig R., Ploski R., Dobosz T., Henke L., Henke J., Furtado M.R., Kayser M. (2009) Comprehensive mutation analysis of 17 Y-chromosomal short tandem repeat polymorphisms included in the AmpFISTR Yfiler PCR amplification kit. – *Int. J. Legal Med.*, 123 (6), 471-482. PMID: [19322579](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19322579/).

- Gonzalez-Neira A., Elmoznino M., Lareu M.V., Sanchez-Diz P., Gusmao L., Prinz M., Carracedo A. (2001) Sequence structure of 12 novel Y chromosome microsatellites and PCR amplification strategies. – *Forensic Sci. Int.*, 122 (1), 19-26. PMID: [11587861](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11587861/).
- Gusmão L., Butler J.M., Carracedo A., Gill P., Kayser M., Mayr W.R., Morling N., Prinz M., Roewer L., Tyler-Smith C., Schneider P.M. (2006) International Society of Forensic Genetics. DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics (ISFG): an update of the recommendations on the use of Y-STRs in forensic analysis. – *Int. J. Legal Med.*, 120 (4), 191-200. Review. PMID: [16998969](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16998969/).
- Gusmão L., Butler J.M., Carracedo A., Gill P., Kayser M., Mayr W.R., Morling N., Prinz M., Roewer L., Tyler-Smith C., Schneider P.M. (2006) DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics. DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics (ISFG): an update of the recommendations on the use of Y-STRs in forensic analysis. – *Forensic Sci. Int.*, 157 (2-3), 187-197. Review. PMID: [15913936](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15913936/).
- Kayser M., Sajantila A. (2001) Mutations at Y-STR loci: implications for paternity testing and forensic analysis. – *Forensic Sci. Int.*, 118 (2-3), 116-121. PMID: [11311822](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11311822/).
- Kent W.J. (2002) BLAT – the BLAST-like alignment tool. – *Genome Res.*, 12 (4), 656-664. PMID: 11932250.
- Purps J, Siegert S, Willuweit S, Nagy M, Alves C, Salazar R, Angustia SM, Santos LH, Anslinger K, Bayer B, Ayub Q, Wei W, Xue Y, Tyler-Smith C, Bafalluy MB, Martínez-Jarreta B, Egyed B, Balitzki B, Tschumi S, Ballard D, Court DS, Barrantes X, Bäßler G, Wiest T, Berger B, Niederstätter H, Parson W, Davis C, Budowle B, Burri H, Borer U, Koller C, Carvalho EF, Domingues PM, Chamoun WT, Coble MD, Hill CR, Corach D, Caputo M, D'Amato ME, Davison S, Decorte R, Larmuseau MH, Ottoni C, Rickards O, Lu D, Jiang C, Dobosz T, Jonkisz A, Frank WE, Furac I, Gehrig C, Castella V, Grskovic B, Haas C, Wobst J, Hadzic G, Drobnic K, Honda K, Hou Y, Zhou D, Li Y, Hu S, Chen S, Immel UD, Lessig R, Jakovski Z, Ilievska T, Klann AE, García CC, de Knijff P, Kraaijenbrink T, Kondili A, Miniati P, Vouropoulou M, Kovacevic L, Marjanovic D, Lindner I, Mansour I, Al-Azem M, Andari AE, Marino M, Furfuro S, Locarno L, Martín P, Luque GM, Alonso A, Miranda LS, Moreira H, Mizuno N, Iwashima Y, Neto RS, Nogueira TL, Silva R, Nastainczyk-Wulf M, Edelmann J, Kohl M, Nie S, Wang X, Cheng B, Núñez C, Pancorbo MM, Olofsson JK, Morling N, Onofri V, Tagliabracci A, Pamjav H, Volgyi A, Barany G, Pawlowski R, Maciejewska A, Pelotti S, Pepinski W, Abreu-Glowacka M, Phillips C, Cárdenas J, Rey-Gonzalez D, Salas A, Brisighelli F, Capelli C, Toscanini U, Piccinini A, Piglionica M, Baldassarra SL, Ploski R, Konarzewska M, Jastrzebska E, Robino C, Sajantila A, Palo JU, Guevara E, Salvador J, Ungria MC, Rodriguez JJ, Schmidt U, Schlauderer N, Saukko P, Schneider PM, Sirker M, Shin KJ, Oh YN, Skitsa I, Ampati A, Smith TG, Calvit LS, Stenzl V, Capal T, Tillmar A, Nilsson H, Turrina S, De Leo D, Verzeletti A, Cortellini V, Wetton JH, Gwynne GM, Jobling MA, Whittle MR, Sumita DR, Wolańska-Nowak P, Yong RY, Krawczak M, Nothnagel M, Roewer L. (2014) A global analysis of Y-chromosomal haplotype diversity for 23 STR loci. – *Forensic Sci. Int. Genet.*, 12 (100), 12-23. PMID: [24854874](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24854874/).
- STRBase: https://strbase.nist.gov/y_strs.htm.
- Y-STR Reference Databases (list): <https://www.thermofisher.com/ru/ru/home/industrial/forensics/human-identification/forensic-dna-analysis/pcr-amplification-forensic-dna-profiling/y-str-analysis/y-str-reference-databases.html>.
- Y Chromosome Haplotype Reference Database (YHRD): <https://yhrd.org/>.

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.