

CD4

Хромосомная локализация: 12p13.31 (позиции 6 897 505 – 6 897 590)



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

Длина тандемного повтора: 5 нуклеотидов.

Референтные генотипы

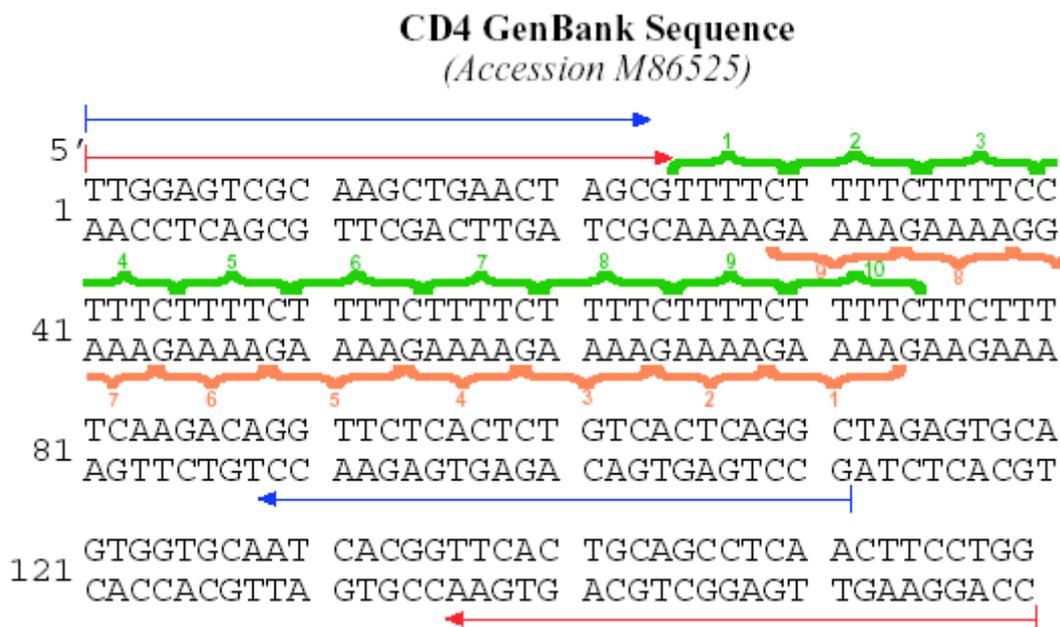
ДНК К562	ДНК 9947А	ДНК 9948	ДНК L-68	ДНК 007	ДНК 2800М	ДНК СО
10/10	6/6	5/5 (*)	5/10	5/5	5/6	5/10

(*) Требуется уточнение.

Общие сведения и хронология использования

Полиморфный микросателлит *CD4* впервые был описан в работе *Edwards et al., 1991*. В 1994 г. этот локус был предложен для использования в приложениях по идентификации личности и установлению спорного родства (*Hammond et al., 1994*). В 1997 г. был разработан набор реагентов для использования этого полиморфного маркера для аналогичных приложений на территории России (*Туракулов и др., 1997*). В настоящее время локус *CD4* не входит в число основных локусов (*core loci*) в международной базе данных Интерпола, а также в национальных базах данных США, Евросоюза и Великобритании. Тем не менее, с 1991 г. накоплено большое количество популяционных данных по аллельному полиморфизму этого локуса (*Tishkoff et al., 1996*). В различных популяциях было показано существование аллелей 4–16 (по данным Интернет-базы данных *ALFRED*).

Отмечены существенные разночтения при обозначении аллелей локуса *CD4* в различных литературных источниках (*Иванов и др., 2004*). Это может являться определённым препятствием при сравнении результатов, полученных в разное время в разных лабораториях. В целом, один и тот же аллель может обозначаться по-разному, а также иметь разный размер амплифицируемого фрагмента. Это иллюстрирует рисунок, представленный ниже (первоисточник: <http://www.cstl.nist.gov/strbase/images/cd4.jpg>).



В зависимости от используемой пары праймеров, референтный аллель может иметь длину 111 п.н. (на рисунке праймеры обозначены синими стрелками, согласно *Edwards et al., 1991*) или 159 п.н. (праймеры обозначены красными стрелками, согласно *Hammond et al., 1994*).

Также имеется принципиальная разница между нумерацией аллелей по «верхней» или по «нижней» цепям референтной последовательности. При нумерации по «верхней» цепи тандемный блок референтной последовательности содержит 10 повторов. А при нумерации по «нижней» цепи одно звено теряется, и насчитывается только 9 повторов комплементарного мотива.

Исходя из хромосомной локализации, локус *CD4* может быть сцеплен со следующими микросателлитами, используемыми в приложениях по идентификации личности: *vWA*, *vWFI*, *D12S391*. В работе *Иванов и др., 2005* было показано отсутствие неравновесия по сцеплению (НС) между локусами *vWFI* и *CD4*, однако небольшой объём исследованной выборки не позволил сделать однозначных выводов о наличии / отсутствии НС между этими маркерами.

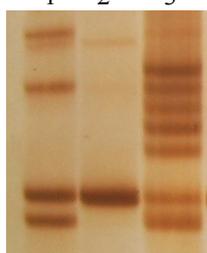
В 2013 г. поддержка локуса *CD4* в наборах ТАПОТИЛИ прекращена.

Информация на сайте сохраняется в качестве справочной. Поставка наборов на локус *CD4* в настоящее время возможна только под формат флуоресцентной детекции на генетических анализаторах (по согласованию с заказчиком).

Условия ПЦР

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

Регистрация результатов



Для идентификации аллелей используется соответствующая «лестница», которая изображена на рисунке слева (фрагмент окрашенного солями серебра неденатурирующего ПАГ – 10%, 19:1).

Дорожка 1 – исследуемый образец ДНК, генотип 5/6. Также отчетливо видны неспецифические полосы (на уровне аллеля 11 и выше, за пределами аллельной «лестницы»), которые выявляются только при электрофорезе в неденатурирующих ПАГ.

Дорожка 2 – исследуемый образец ДНК, генотип 6/6.

Дорожка 3 – аллельная «лестница» на локус *CD4*, включающая 7 аллелей: 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12. Эти аллели также выделены цветом в таблице аллельных частот.

Размеры и популяционные частоты аллелей в локусе *CD4*

Аллели	Размеры аллелей, п.н.	Частоты аллелей в выборке из русской популяции (*)	Частоты аллелей, которые рекомендуется использовать для расчётов индекса и вероятности родства (**)
4	81	0,001	0,002
5	86	0,351	0,353
6	91	0,355	0,357
7	96	0,002	0,003
8	101	0,001	0,002
9	106	0,002	0,003
10	111	0,249	0,251
11	116	0,029	0,030
12	121	0,007	0,008
13	126	0	0,001

Нумерация аллелей согласно числу содержащихся в них тандемных повторов: **по верхней цепи референтной последовательности M86525**. В наборах ТАПОТИЛИ используются праймеры согласно *Edwards et al., 1991*.

(*) по данным *Иванов и др., 2004*; популяционная выборка 407 неродственных человек.

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

Ссылки

- Иванов П.Л., Земскова Е.Ю., Лебедева Н.Н., Ефремов И.А. (2004) Уточнение номенклатуры аллелей и характеристика аллельного полиморфизма молекулярно-генетической индивидуализирующей системы на основе пентануклеотидного tandemного повтора *HUMCD4*. – Судебно-медицинская экспертиза, 47 (№4), 33-38, PMID: [15341294](#).
- Иванов П.Л., Земскова Е.Ю., Туракулов Р.И., Ефремов И.А. (2005) Изучение потенциально сцепленных вариантов полиморфизма хромосомной ДНК в аспекте судебно-экспертного применения молекулярно-генетических индивидуализирующих систем *CD4*, *vWA* и *VWFII*. – Судебно-медицинская экспертиза, 48 (№2), 29-34, PMID: [15881140](#).
- Туракулов Р.И., Чистяков Д.А., Одиноква О.Н., Носиков В.В. (1997) Аллельный полиморфизм коротких tandemно повторяющихся последовательностей локусов *HUMF13A01* и *HUMCD4* в русских популяциях Москвы и Томска. – Генетика, 33 (7), 979-985, PMID: [9378293](#).
- ALFRED UID: [SI0010701](#)
- Edwards M.C., Clemens P.R., Tristan M., Pizzuti A., Gibbs R.A. (1991) Pentanucleotide repeat length polymorphism at the human CD4 locus. – Nucleic Acids Research, 19, 4791, PMID: [1891380](#).
- 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](#).
- Hammond H.A., Jin L., Zhong Y., Caskey C.T., Chakraborty R. (1994) Evaluation of 13 short tandem repeat loci for use in personal identification application. – Am. J. Hum. Genet., 55 (1), 175-189, PMID: [7912887](#).
- Tishkoff S.A., Dietzsch E., Speed W., Pakstis A.J., Kidd J.R., Cheung K., Bonn -Tamir B., Santachiara-Benerecetti A.S., Moral P., Krings M., P  bo S., Watson E., Risch N., Jenkins T., Kidd K.K. (1996) Global patterns of linkage disequilibrium at the CD4 locus and modern Human origins. – Science, 271 (5254), 1380-1387, PMID: [8596909](#).

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.