



Расчёт индекса отцовства при исследовании локусов, расположенных на хромосоме X человека

Ефремов И.А.

Государственный научный центр Российской Федерации ФГУП «ГосНИИ генетика».
117545, г. Москва, 1-ый Дорожный проезд, д. 1. iefremov@genetika.ru

АКТУАЛЬНОСТЬ ТЕМЫ

Полиморфные микросателлитные локусы, расположенные на хромосоме X человека, за последние годы всё чаще стали использоваться для решения экспертных задач, связанных с идентификацией личности и установлением спорного родства. К сегодняшнему дню разработано несколько коммерческих наборов для одновременного генотипирования методами ПЦР и последующего капиллярного электрофореза 8-16 полиморфных маркёров на хромосоме X.

Поскольку у мужчин в норме присутствует только одна хромосома X, то все локализованные на этой хромосоме маркёры находятся в *гемизиготном* состоянии, то есть у мужчин имеется лишь по одному аллелю в каждом таком локусе. Это является принципиальным различием X- и «обычных» аутосомных маркёров. Соответственно, интерпретация результатов молекулярно-генетических экспертиз спорного отцовства, выполненных по локусам хромосомы X, требует обоснования соответствующих корректных формул расчётов индекса отцовства (*PI*).

КАКИЕ СЛУЧАИ МОЖНО ИССЛЕДОВАТЬ



Ребёнок-мальчик всегда наследует от отца не X, а Y хромосому. Хромосому X мальчики наследуют только от мамы. Поэтому исследование маркёров хромосомы X в экспертизах спорного отцовства в отношении детей мужского пола **неинформативно**.

Зато в экспертизах спорного отцовства в отношении детей-девочек исследование X-маркёров в целом оказывается более информативным по сравнению с аутосомными локусами с таким же уровнем полиморфизма.

РЕЗУЛЬТАТЫ

В настоящей работе с использованием стандартного подхода *отношений правдоподобия* и в рамках модели полной невозможности мутаций проанализированы все возможные комбинации генотипов по локусам хромосомы X для трёх и двух обследуемых лиц и обоснованы соответствующие формулы расчётов индекса отцовства. Окончательные результаты представлены в таблице:

№ п/п.	Генотип матери	Генотип дочери	Генотип предполагаемого отца	Формула расчёта индекса отцовства (*)
1	AA	AA	A	$1/p(A)$
2	AB	AA	A	$1/p(A)$
3	AA	AB	B	$1/p(B)$
4	AB	AB	A	$1/[p(A)+p(B)]$
5	AB	AC	C	$1/p(C)$
6	неизвестен	AA	A	$1/p(A)$
7	неизвестен	AB	A	$1/[2p(A)]$
8	AA	AA	B	отцовство исключается
9	AA	AB	C	отцовство исключается
10	AB	AA	C	отцовство исключается
11	AB	AB	C	отцовство исключается
12	AB	AC	D	отцовство исключается
13	неизвестен	AA	B	отцовство исключается
14	неизвестен	AB	C	отцовство исключается

(*) p – популяционные частоты соответствующих аллелей.

- Расчёт индекса и вероятности отцовства с использованием метода *отношений правдоподобия* в настоящее время является стандартной экспертной практикой *de facto* практически во всем мире.

- Популяционная частота *гемизиготного* по аллелю A мужчины равна собственно популяционной частоте этого аллеля $p(A)$.

- Для женщин популяционные частоты генотипов AA и AB будут равны $p(A)^2$ и $2p(A)p(B)$ соответственно, то есть рассчитываются так же, как для аутосомных локусов.

- Отдельные локусы хромосомы X сцеплены между собой, и поэтому получаемые для них значения *PI* при расчете комбинированного индекса отцовства нельзя перемножать.

- В оформлении использован рисунок из книги:

Сосорева Е.П. (2008) 1001 вопрос будущей мамы. Большая книга ответов на все вопросы. -

http://fictionbook.ru/author/elena_petrovna_sosoreva/1001_vopros_budusheyi_mamiy/read_online.html?page=1

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Таким образом, обоснованные в настоящей работе формулы расчёта индекса отцовства могут быть использованы при производстве молекулярно-генетических экспертных исследований случаев спорного отцовства при исследовании различных полиморфных локусов хромосомы X человека.