

FGA

Хромосомная локализация: 4q31.3 (позиции 154 587 650 – 154 587 900)



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

Тандемные повторы: 4 нуклеотида, комплексные:
5'-[TTTC]₃TTTTTCT[CTTT]_nCTCC[TTCC]₂.

Другие названия: FIBRA, HUMFIBRA, UniSTS: 240635.

Референтные генотипы

ДНК K562	ДНК 9947A	ДНК 9948	ДНК L-68	ДНК 007	ДНК 2800M	ДНК CO	ДНК CP
21/24 (*)	23/24	24/26	21/23	24/26	20/23	21/24	19/24

(*) Подчёркнуты аллели, визуально более интенсивные в гелях.

Общие сведения и диагностическая значимость

Микросателлит *FGA* расположен в интронной области гена *FGA* (*Homo sapiens fibrinogen alpha chain*). Мутации в этом гене могут являться причиной таких наследственных заболеваний человека, как афибриногенемия и дисфибриногенемия (ОМIM: [134820](#)). Полиморфный микросателлит *FGA* впервые был описан в 1992 г. (*Mills et al., 1992*). Средняя частота мутаций в этом локусе составляет 0,28% (*STRBase*).

Делеция двух нуклеотидов (CT) непосредственно перед полиморфным трактом (CTTT)_n приводит к образованию «промежуточных» х.2 аллелей (*Butler & Hill, 2012*). Точно отдельные аллели локуса *FGA* могут быть определены только методом прямого секвенирования.

В настоящее время микросателлит *FGA* 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).

Исходя из хромосомной локализации, локус *FGA* может быть сцеплен со следующими маркерами, используемыми в приложениях по идентификации личности: *GYP A* (AmpliType PolyMarker Typing Kit, Perkin-Elmer).

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.

В связи с усовершенствованием наборов состав аллельной «лестницы» изменяется.

Актуальная версия (с 10-2020) аллельной «лестницы» на локус *FGA* включает **14 аллелей: 19, 20, 21, 22, 22.2, 23, 23.2, 24, 24.2, 25, 26, 26.2, 27, 29.**

Шаг между отдельными аллелями в аллельной «лестнице» составляет 2 п.н.

Предыдущие версии аллельных «лестниц»:

- 13 аллелей (19, 20, 21, 22, 22.2, 23, 24, 24.2, 25, 26, 26.2, 27, 29), до 10-2020;
- 10 аллелей (19, 20, 21, 22, 23, 24, 24.2, 25, 26, 29), до 08-2014;
- 9 аллелей (19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 29), до 01-2013.

В различных популяциях показано существование не менее **98** аллелей: 13 (123 п.н.) – 51.2 (277 п.н.), в том числе «промежуточных» и «вариантных» аллелей 12.2, 13.2, 14.3, 15.3, 16.1, 16.2, 17.1, 17.2, 18.1, 18.2, 19.1, 19.2, 19.3, 20.1, 20.2, 20.3, 21.1, 21.2, 21.3, 22.1, 22.2, 22.3, 23.1, 23.2, 23.3, 24.1, 24.2, 24.3, 25.1, 25.2, 25.3, 26.1, 26.2, 26.3, 27', 27.1, 27.2, 27.3, 28.1, 28.2, 29.1, 29.2, 30.2, 31.2, 32.1, 32.2, 33.1, 33.2, 34.1, 34.2, 35.2, 41.1, 41.2, 42.1, 42.2, 43.1, 43.2, 44.2, 44.3, 45.1, 45.2, 46.1, 46.2, 47.2, 48.2, 49.1, 49.2, 50.2, 50.3, 51.2 (*STRBase*).

При интерпретации результатов особое внимание следует обратить на уверенное различие весьма редких для русской популяции «промежуточных» аллелей **21.2, 22.2, 23.2** от более частых аллелей **21, 22, 23, 24**.

Размеры и популяционные частоты аллелей в локусе *FGA*

Аллели	Размеры аллелей, п.н.	Частоты аллелей в выборке из русской популяции (*)	Частоты аллелей, которые рекомендуется использовать для вероятностных расчётов по русской популяции (**)
13	123	0,00000	0,001
14	127	0,00000	0,001
15	131	0,00000	0,001
16	135	0,00000	0,001
17	139	0,00000	0,001
18	143	0,01897	0,020
19	147	0,08943	0,091
20	151	0,15854	0,160
21	155	0,14634	0,147
21.2	157	0,00407	0,005
22	159	0,23171	0,233
22.2	161	0,00407	0,005
23	163	0,11247	0,114
23.2	165	0,00271	0,004
24	167	0,12060	0,122
24.2	169	0,00000	0,001
25	171	0,08266	0,084
26	175	0,02439	0,026
26.2	177	0,00000	0,001
27	179	0,00407	0,005
28	183	0,00000	0,001
29	187	0,00000	0,001
30	191	0,00000	0,001
30.2	193	0,00000	0,001
31.2	197	0,00000	0,001
32.2	201	0,00000	0,001
33.2	205	0,00000	0,001
42.2	241	0,00000	0,001
43.2	245	0,00000	0,001
44.2	249	0,00000	0,001
45.2	253	0,00000	0,001
46.2	257	0,00000	0,001
47.2	261	0,00000	0,001
48.2	265	0,00000	0,001
50.2	273	0,00000	0,001
51.2	277	0,00000	0,001

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

(*) по данным *Zhivotovskiy et al., 2009*; популяционная выборка 369 неродственных человек.

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

Референтные нуклеотидные последовательности

Доступ к GenBank	Дата публикации	Структура тандемного блока по верхней или нижней цепям	Размер амплифицируемого фрагмента, п.н.
M64982	30-MAR-1994	21 повтор: [TTTC] ₃ TTTT TTCT[CTTT] ₁₃ CTCC[TTCC] ₂	155
NT_016354	29-JUL-2011	22 повтора: [GGAA] ₂ GGAG [AAAG] ₁₄ AGAA AAAA[GAAA] ₃	159

M64982: “Human fibrinogen alpha chain gene, complete mRNAs”.

NT_016354: “Homo sapiens chromosome 4 genomic contig, GRCh37.p5 Primary Assembly”, позиции 80056609-80056696.

Ссылки

- Allor C., Einum D.D., Scarpetta M. (2005) Identification and characterization of variant alleles at CODIS STR loci. – J. Forensic Sci., 50 (5), 1128-1133. PMID: [16225220](#).
- Butler J.M., Hill C.R. (2012) Biology and genetics of new autosomal STR loci useful for forensic DNA analysis. – Forensic Science Review, 24 (1), 15–26. PMID: [26231356](#).
- Butler J.M., Shen Y., McCord B.R. (2003) The development of reduced size STR amplicons as tools for analysis of degraded DNA. – J. Forensic Sci., 48 (5), 1054–1064. PMID: [14535668](#).
- Hendrickson B.C., Leclair B., Forrest S., Ryan J., Ward B.E., Petersen D., Kupferschmid T.D., Scholl T. (2004) Accurate STR allele designations at the FGA and vWA loci despite primer site polymorphisms. – J. Forensic Sci., 49 (2), 250-254. PMID: [15027538](#).
- Jiang W., Kline M., Hu P., Wang Y. (2011) Identification of dual false indirect exclusions on the D5S818 and FGA loci. – Leg. Med. (Tokyo), 13 (1), 30-34. PMID: [21030286](#).
- Mills K.A., Even D., Murrau J.C. (1992). Tetranucleotide repeat polymorphism at the human alpha fibrinogen locus (FGA). – Hum. Mol. Genet., 1 (9), 779. PMID: [1302622](#).
- STRBase: http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_FGA.htm
- Zhivotovsky L.A., Malyarchuk B.A., Derenko M.V., Wozniak M., Grzybowski T. (2009) Developing STR databases on structured populations: the native South Siberian population versus the Russian population. – Forensic Sci. Int. Genet., 3 (4), e111-116. PMID: [19647694](#).

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.