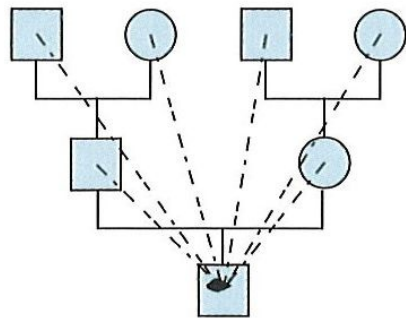


Y a X haplotyp a mtDNA

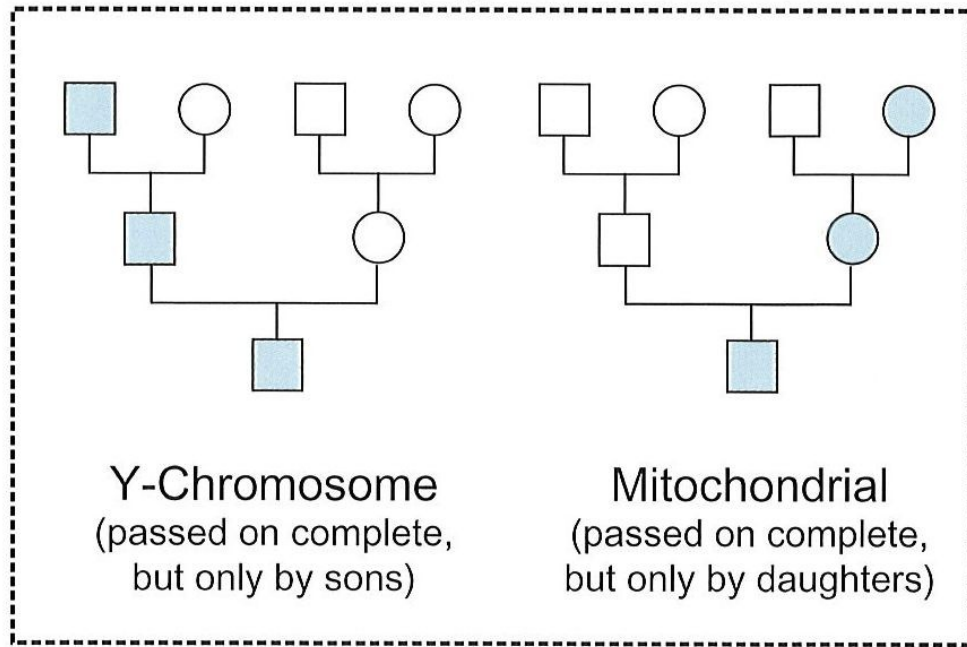
Principy dědičnosti

- Autozomální lokusy – děděné z matky i otce na všechny děti; především STR lokusy
- X chromozomální lokusy – děděné z matky na všechny děti a z otce pouze na dcery; především X-STR lokusy
- Y chromozomální lokusy – děděny výhradně z otce na syny; především Y-STR lokusy
- Mitochondriální lokusy – děděny z matky na všechny děti; HPV oblasti



Autosomal
 (passed on in part,
 from all ancestors)

Lineage Markers



Y-Chromosome
 (passed on complete,
 but only by sons)

Mitochondrial
 (passed on complete,
 but only by daughters)

Y haplotyp

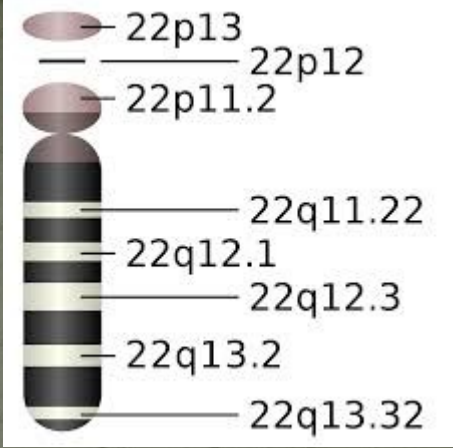
- Y chromozóm - pohlavní chromozóm děděný z otce na syna vč. svých STR lokusů
- nejmenším ze všech chromozómů, obsahuje největší nerekombinující blok nukleotidů v lidském genomu (přibližně 58 milionů párů bází), a proto je vhodným „záznamovým zařízením“ genetických změn; Y-chromozóm představuje pouze 0.38% celkové DNA obsažené v lidské buňce
- nese jen velmi malé množství funkčních genů a tyto geny mají na starosti především „mužské“ znaky spojené s fertilitou (plodností) a sexuálními funkcemi, jako je například produkce spermií a formování varlat
- znaky na Y-chr považovány za hemizygotní (existuje pouze jedna kopie chromosomu); znaky na Y-chr se tak projevují jako dominantní, protože jedinec mužského pohlaví má pouze 1 kopii alely a další alely (ze sesterského chromozomu) nemohou působit proti efektu tohoto genu

DYS576 DYS389I DYS448 DYS389II DYS19

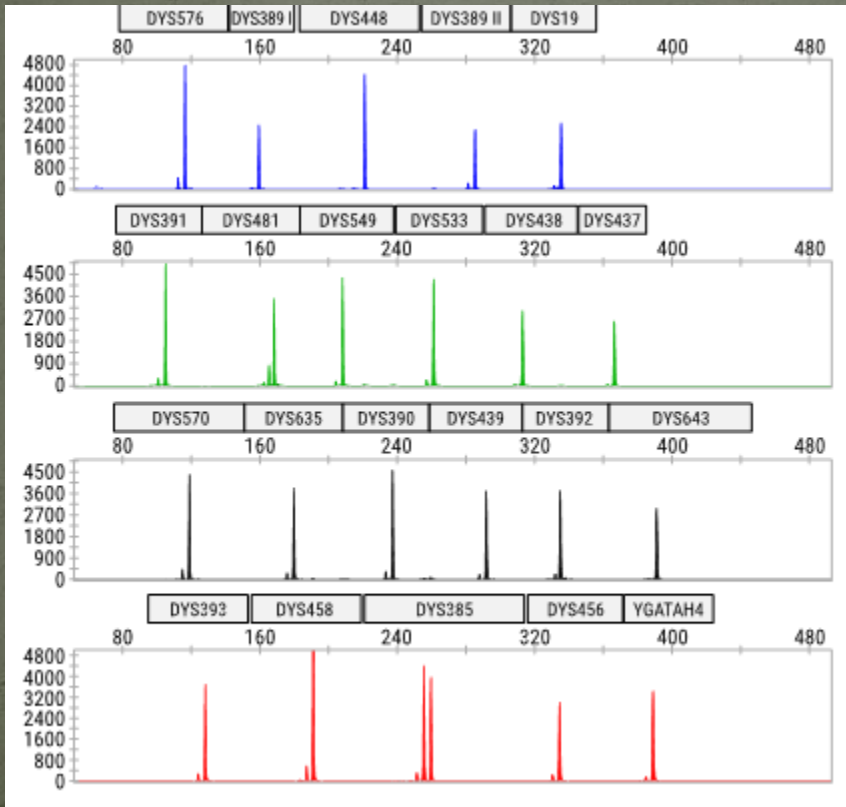
DYS391 DYS481 DYS549 DYS533 DYS438 DYS437

DYS570 DYS635 DYS390 DYS439 DYS392 DYS643

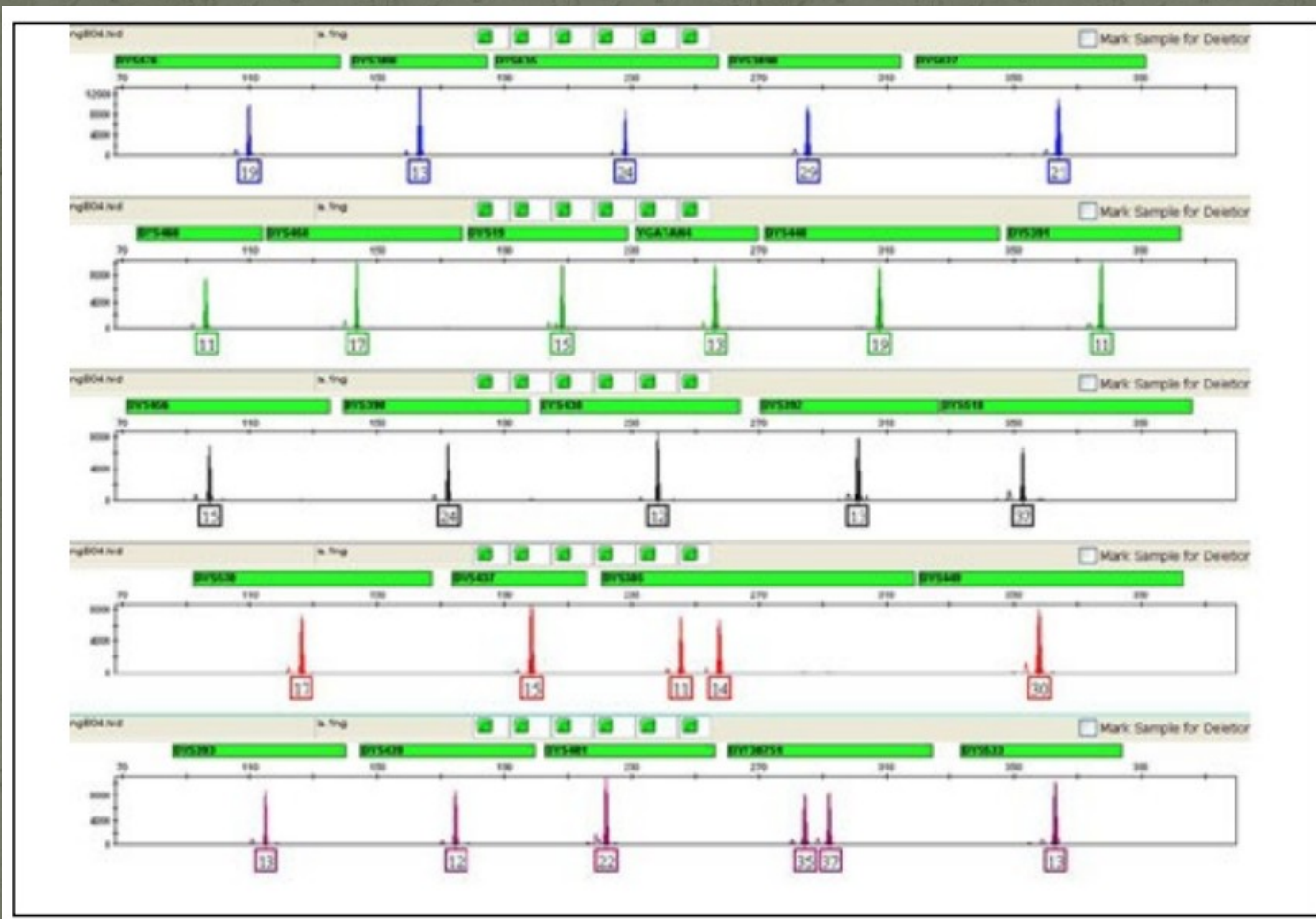
DYS393 DYS458 DYS385 a/b DYS456 Y-GATA-H4



PowerPlex[®] Y23 System



Yfiler plus – 27 znaků 6 barev



Z forenzního pohledu

- doplněk ke stanovenému profilu DNA
- potvrzení přítomnosti mužské DNA ve směsi (nejen mravnostní TČ)
- pouze druhová shoda (počet znaků navyšuje, resp. snižuje pravděpodobnost náhodné shody)

► Amelogenin X, Y X, Y

D	Locus Name	Probability of Exclusion (%)	Parentage Index	Match?	
D	► D3S1358	28.912	2.1684	Yes	
D	D19S433	40.704	1.3812	Yes	
D	D2S1338	47.197	2.7594	Yes	
D	D22S1045	10.081	► DYS576	20	19
D	D16S539	27.155	DYS389 I	13	14
D	D18S51	68.228	DYS448	20	19
D	D1S1656	45.563	DYS389 II	30	31
D	D10S1248	50.056	DYS19	15	14
D	D2S441	10.240	DYS391	11	10
D	TH01	20.612	DYS481	24	22
D	vWA	41.926	DYS549	12	12
Tt	D21S11	40.832	DYS533	12	13
Vt	D12S391	56.626	DYS438	11	13
D	D8S1179	68.162	DYS437	14	15
D	FGA	53.641	DYS570	18	18
D	SE33	84.181	DYS635	24	23
D	Penta E	58.171	DYS390	26	24
D	D5S818	45.495	DYS439	10	12
Ft	D13S317	38.564	DYS392	11	13
St	D7S820	71.690	DYS643	10	9
Pt	CSF1PO	46.567	DYS393	13	12
D	Penta D	35.796	DYS458	15	18
D	TPOX	20.313	DYS385	11, 14	11, 15
D	CD4		DYS456	15	16
D	Combined Profile Statistics	99.99996615	YGATAH4	12	12

D7S820	9	9, 10
CSF1PO	9, 10	9, 11
Penta D	9, 11	9, 13
TPOX	8	8

Z historického – genealogického pohledu

www.yhrd.org

- Surame projekt

- rozbor příjmení

- genetické testování

- 1875 - George Darwin

- použití příjmení k odhadu frekvence manželství prvostupňových bratranců/sestřenic ████████ / počet očekávaného výskytu uzavření manželství mezi lidmi se stejným příjmením

Surname projekty

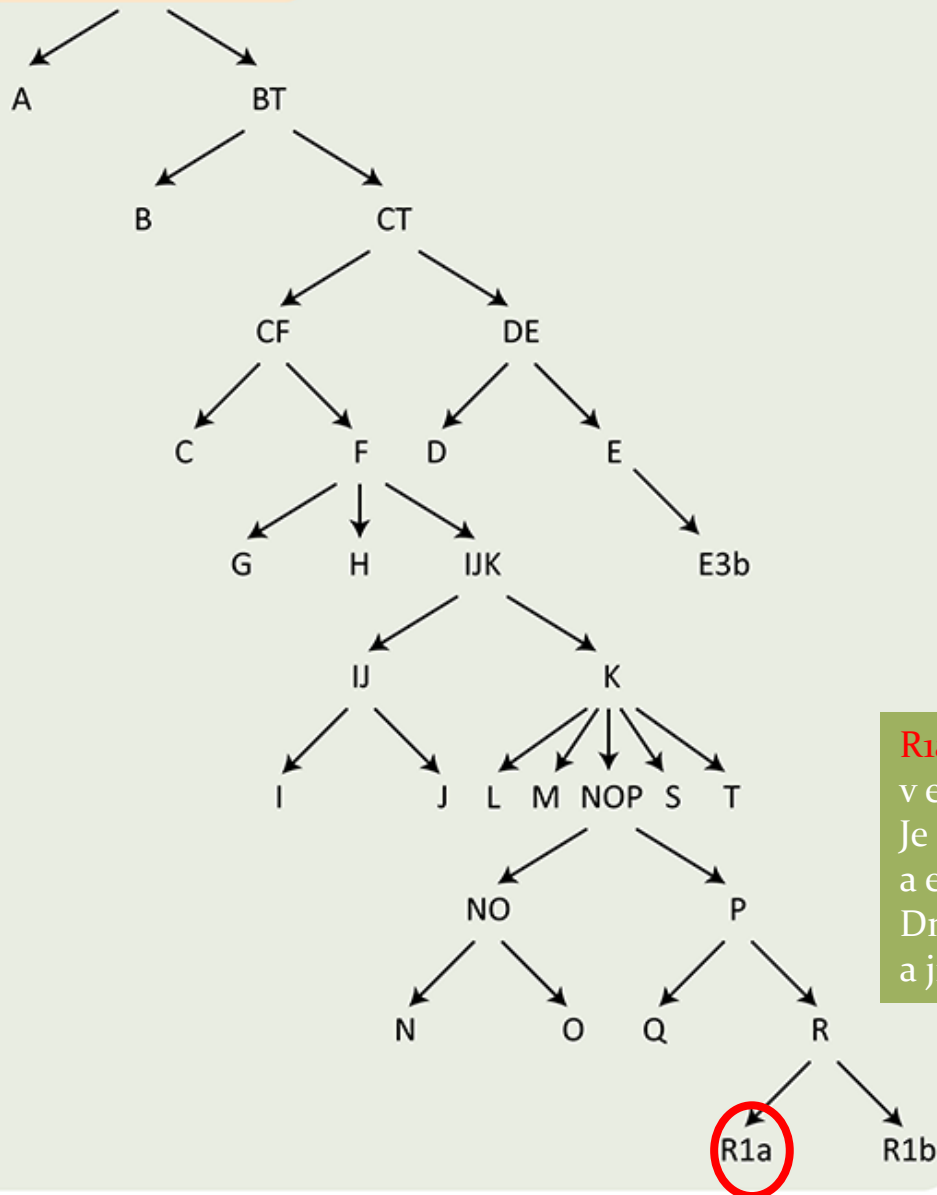
www.genebase.cz

- Cíl projektu: ověření vazby mužských příjmení na výskyt paternálně dědičných genetických markerů Y chromozomu (Y-STR, Y-SNP)
- Y chromozom stejně jako většina mužských příjmení je na území evropských populací děděna paternálně. Na základě této skutečnosti je možné předpokládat sdílení shodných nebo velmi podobných genetických profilů (Y haplotypů) skupinami mužů se stejným příjmením, u kterých je možné vyloučit velmi recentní příbuzenský vztah
- funkčnost je ovlivněna lidskou chybou v matrikách a partnerskými vztahy

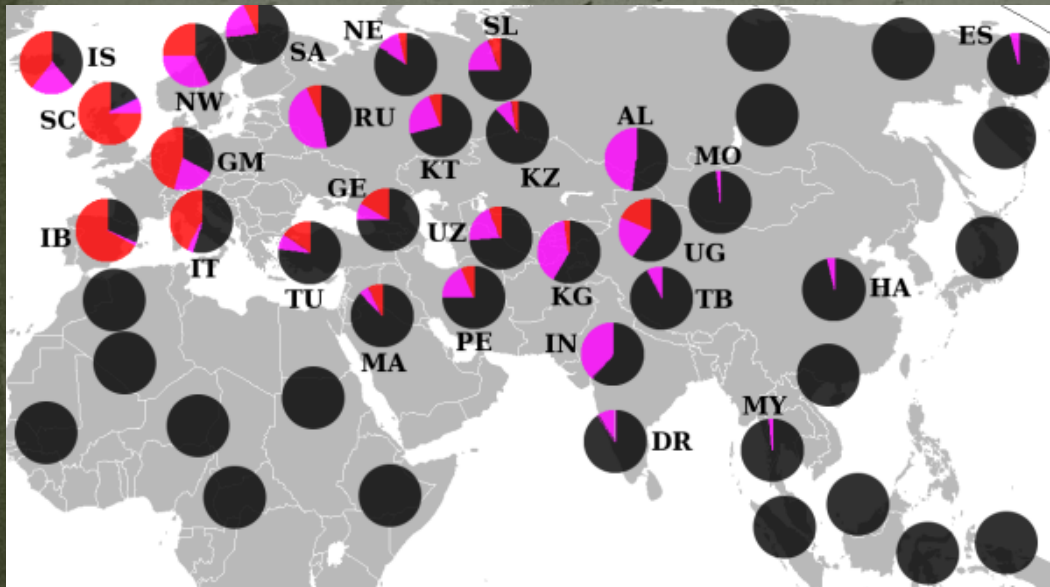
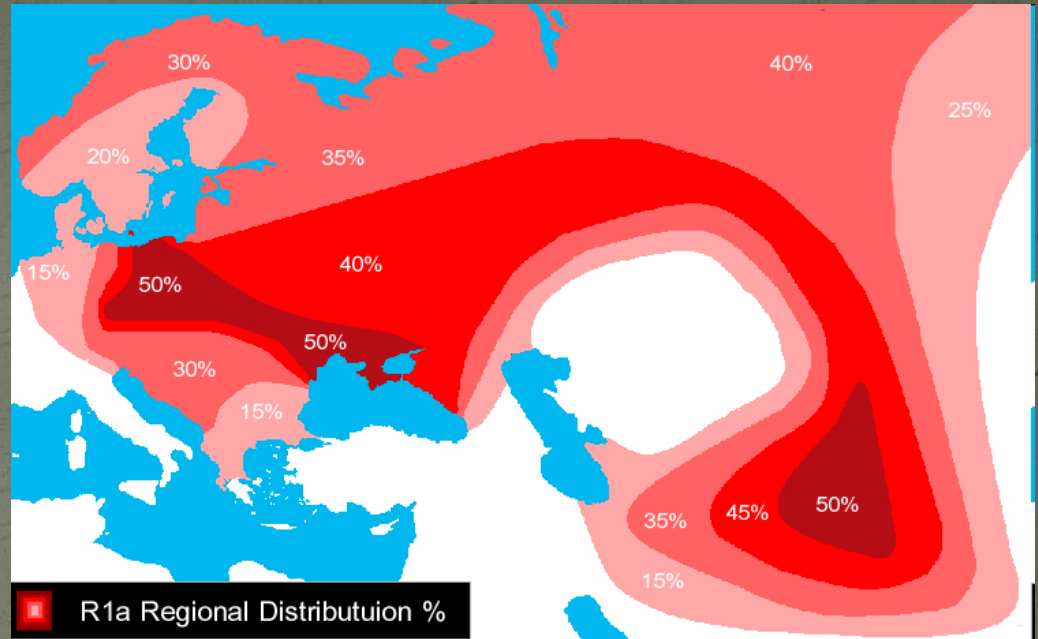
Haploskupiny chromozómu Y lidské DNA

- haploskupiny definované na základě rozdílů na nerekombinujících částech chromozómu Y
- Konsorcium YC (z angl. Y-Chromosome Consortium) - označení haploskupin Y-DNA: **A – R**, s dalším dělením do podskupin pomocí čísel a malých písmen
- Analýza haplotypů chromozómu Y
 - různé Y chromozomální linie jsou geograficky více či méně specifické

Y-Chromosome Adam



R1a se utvořila pravděpodobně v eurasijských stepích. Je spojována se stepními mohylovými kulturami a expanzí Indoevropanů. Dnes je typická hlavně pro Indoíránce ve střední a jižní Asii (Indii) a pro Slovany z Východní Evropy.



R1a - fialová

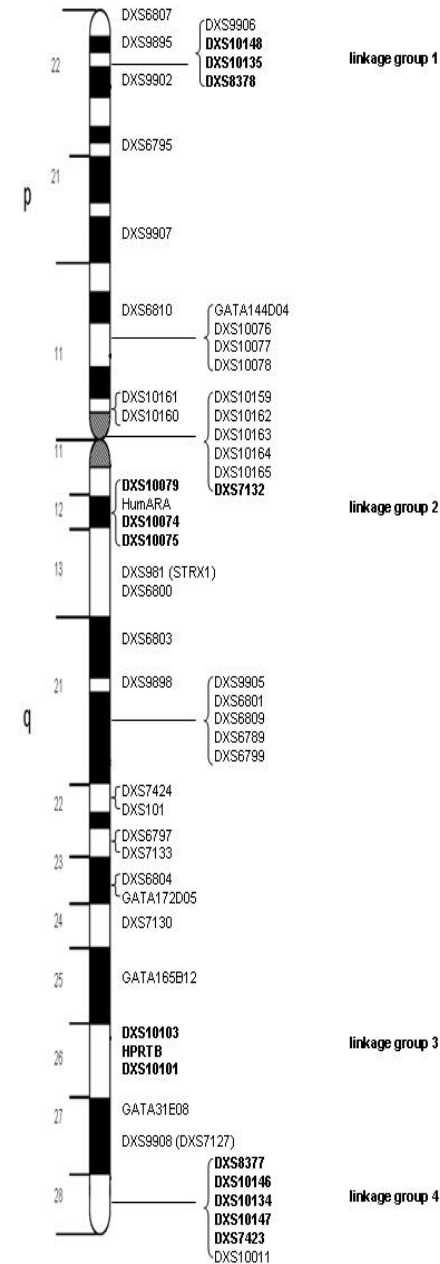
R1b - červená

Archeologické muzeum na svých stránkách uvádí...

- Také studie, které se soustředily na mužský chromozom Y, potvrdily dominantní postavení haploskupin, které můžeme označit jako paleolitické (R1a, R1b a I, u nás celkem 80 % mužů). Nelze ovšem vyloučit, že některé „paleolitické“ haploskupiny byly do střední Evropy zaneseny během neolitické expanze, případně ještě později. Frekvence haploskupin stopujících neolitickou expanzi (E3b, G a J2) klesá ve směru postupující migrační vlny a v našich zemích je jejich podíl celkem 15 %. Zbývající 4 % české populace odvozuje svůj původ od recentních migračních událostí.

X chromozóm

- 155 Mbp a kóduje 1669 genů
- obecně bohatý na geny související s určením pohlaví a reprodukci a nejedná se pouze o ženskou plodnost, je z genů, ležících na X chromozomu zodpovídajícím za mužskou plodnost je například gen DAX 1
- pseudoautozomálních oblastech – rekombinaci - PAR 1 nachází na koncích krátkého raménka chromozomů, obsahuje 24 genů a přes 2,6 Mbp, PAR 2 na konci dlouhého raménka je velká pouze 320 kb a na rozdíl od PAR 1 zde dochází k rekombinaci jen výjimečně



X chromozóm

- 4 vazebné skupiny (Xp22.2, Xq12, Xq26, Xq28) – jako celky se dědí nezávisle ■■■■■ dochází mezi nimi k rekombinaci (při přenosu z matky na dceru)
- při přenosu z otce na dceru se X chromozóm dědí jako haplotyp celý (výjimka – Klinefelterův syndrom)
- vliv vazby ■■■■■ely v populaci ve vazebné nerovnováze ■■■■■ počet pozorovaných haplotypů je menší než teoreticky možný počet kombinací
- většina haplotypů se v populaci vyskytuje v nízkých frekvencích
- posuzování příbuznosti – haplotyp se bere jako celek, nelze posuzovat populační frekvence jednotlivých alel

X chromozóm

- v posledních několika letech značně stoupl počet publikací věnující se tomuto tématu; ukazuje se, že chromozom X může být velmi užitečný při analýze komplikovaných příbuzenských vztahů či jako doplňující marker při identifikaci jednotlivců
- testy - nedojde k mutaci - má potomek vždy jednu alelu od otce a druhou od matky
- k mutacím může s určitou pravděpodobností docházet, ale pravděpodobnost, že by během jedné meiózy došlo ke dvěma mutacím a teoretický otec by se od svého potomka lišil ve dvou alelách, je velmi malá = nejde o shodu
- obecně je možné říci, že i tam, kde k identifikaci stačí autozomální STR jsou X chromozomální dobrou metodou pro odstranění pochybnosti
- chyba v párování znamená nesprávnou orientaci na dělicím vřeténku, což v důsledku vede k aneuploidii či polyploidii jako je Turnerův nebo Klinefelterův syndrom

ARGUS X

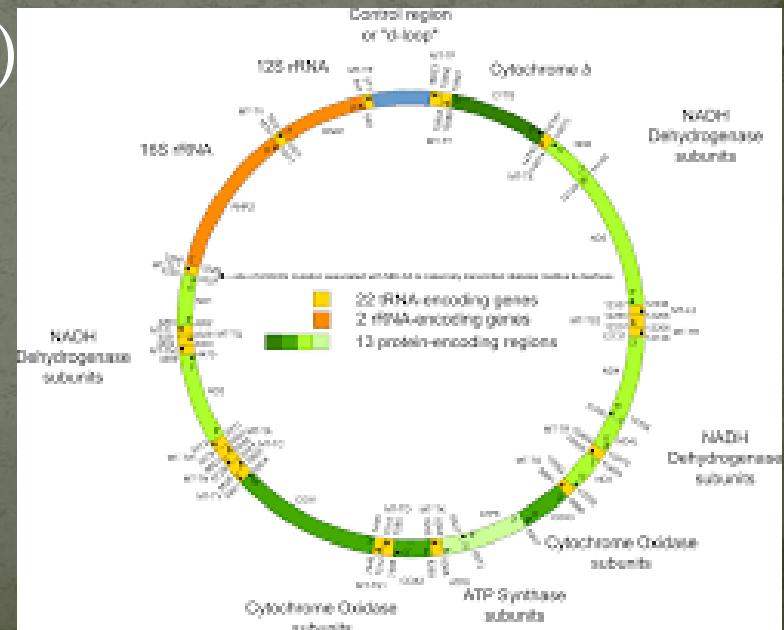
Název lokusu	Lokalizace na chromozomu	Motiv	Alely	Vazebná skupina
Amelogenin X	Xp22.1 – 22.3	—	—	—
Amelogenin Y	Yp11.2	—	—	—
DXS8378	Xp22.31	[CTAT] _x	7 – 15	1
DXS10148	Xp22.31	komplexní repetice	13.3 – 38.1	1
DXS10135	Xp22.32	[AAGA] _x GAAAG [GAAA] _y	13 – 39.2	1
DXS7132	Xq11.2	[TCTA] _x	8 – 19	2
DXS10074	Xq12	[AAGA] _x	4 – 21	2
DXS10079	Xq12	[AGAG] _x TGAAAGAG [AGAA] _y AGAG [AGAA] _z	14 – 15	2
HPRTB	Xq26.2	[AGAT] _x	7 - 19	3
DXS10101	Xq26.2	komplexní repetice	24 – 36	3
DXS10103	Xq26.2	komplexní repetice	15 – 21	3
DXS7423	Xq28	[TCCA] _x TCTGTCCT [TCCA] _y	8 – 19	4
DXS10134	Xq28	komplexní repetice	28 – 44.3	4
DXS10146	Xq28	komplexní repetice	24 – 46.2	4

X-STR DECAPLEX

Název lokusu	Lokalizace na chromozomu	Motiv	Alely	Vazebná skupina
DXS8378	Xp22.31	[CTAT] _x	7 – 15	1
DXS7132	Obl.centromery	[TCTA] _x	11 – 17	2
DXS6789	Xq21.33	—	14 – 25	2
DXS7423	Xq28	[TCCA] _x TCTGTCCT [TCCA] _y	8 – 19	4
DXS9902	Xp22.2	—	7 – 13	—
DXS9898	Xq21.31	[TATC] _x ATC [TATC] _y	8.3; 9 – 15	—
DXS6809	Xq21.33	komplexní repetice	27 – 38	—
DXS7133	Xq22.3	[ATAG] _x	7 – 14	—
GATA172D05	Xq23	[TAGA] _x	5 – 12	—
GATA31E08	Xq27.1	[AGAT] _x	7,8,11,12	—

mtDNA

- kruhová molekula DNA mimo jádro
- počet molekul dle typu buněk (desítky až stovky)
- maternální dědičnost
- sekvenace D-loop (HVR 1 (16024-16383) a 2 (57-372 a 438-574) - pyrosekvenování x sekvenace celého chromozómu (Ion Torrent, AB)



Ion Torrent next-generation sequencing

- <https://www.youtube.com/watch?v=WYBzbxIfuKs>

Analýza mtDNA

- různé mtDNA se vyskytují na různých kontinentech, nebo mají alespoň rozdílné frekvence výskytu
- stanovením sekvence HVR mtDNA linie můžeme odhadovat odkud daná osoba pochází
- Empop databáze

QUERY POPULATIONS TOOLS

Query Result Details Neighbors

Sample ID

Release

Ranges

Match type pattern literal

Profile

Disregard InDels in length variants at positions 16193 309 455 463 573 960 5899 8276 8285

Submit

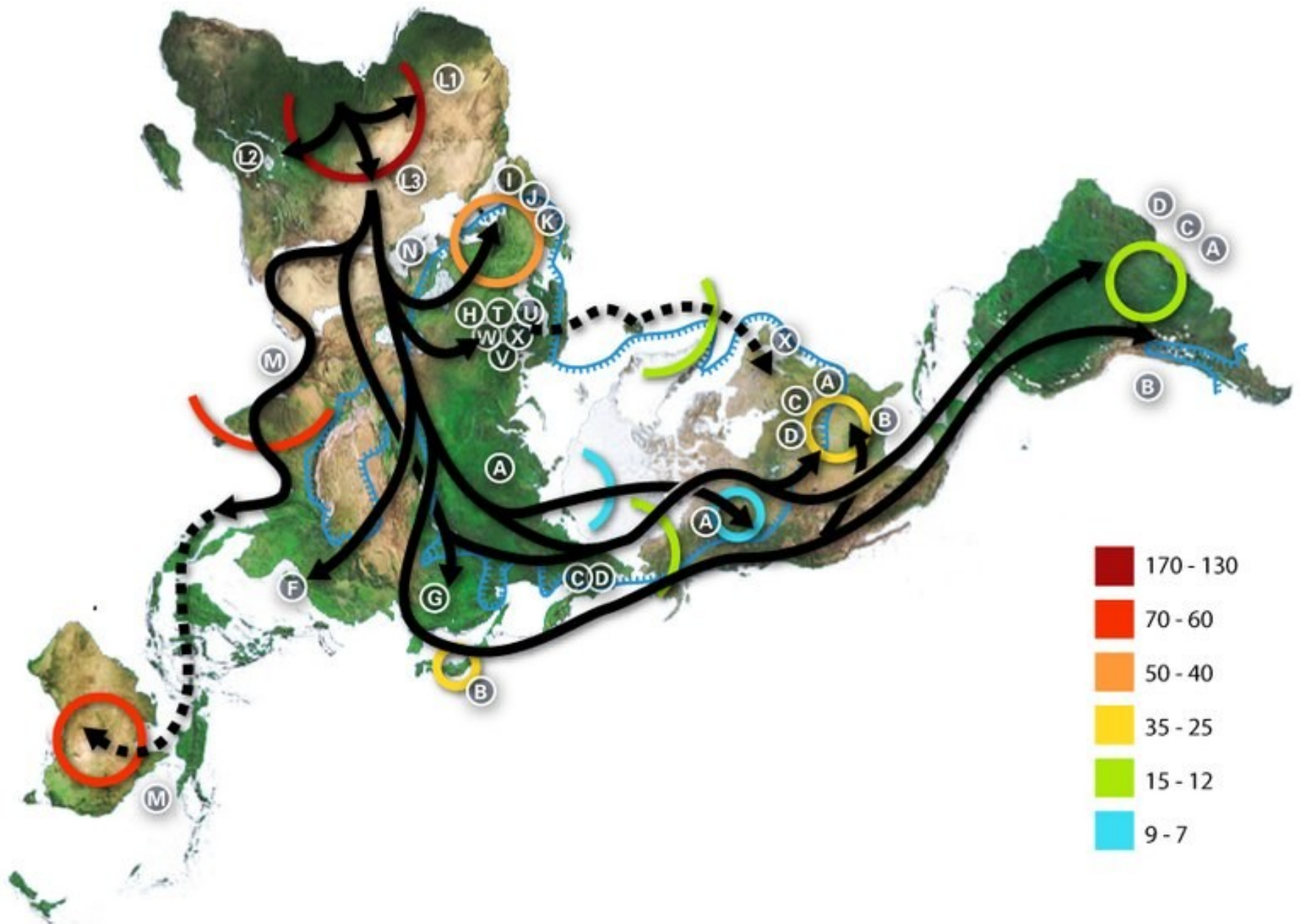
Sample ID **B 147**
 Ranges 73-16519
 Profile 263G 311+C 456T 750G 1438G 3744G 4336C 4769G 8860G 8897del 8903del 11167G 12280G 15326G 16183C 16304C

Rank 1: MRCA: **H5a**

Source	Name of Profile	Haplogroup	Missing Mutations	Private Mutations
Phylotree	H5a	H5a	none	-311.1C A3744G C8897- C8903- A11167G A12280G

Rank 2: MRCA: **H5a+152**

Source	Name of Profile	Haplogroup	Missing Mutations	Private Mutations
Phylotree	H5a+152	H5a+152	T152C	-311.1C A3744G C8897- C8903- A11167G A12280G



a DNA

- odběr a izolace jsou náročnější
 - čistota prostředí a nutná modifikace protokolů izolace
- amplifikace
 - výběr vhodného amplifikačního kitu
- analýza DNA
 - stanovení Y haplotypu a mt DNA jako možné vodítko k původu našich předků