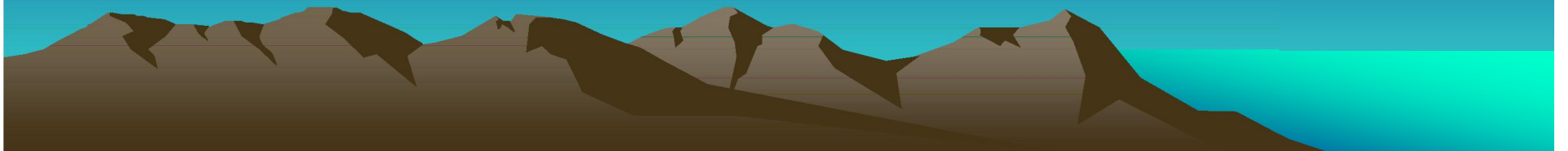


HỘI THẢO AMVI
SẢN XUẤT ADN/ARN VÀ CÁC ỨNG DỤNG
KHÁCH SẠN NIKKO, 29-2-2008

CÔNG NGHỆ ADN TRONG XÉT NGHIỆM HUYẾT THỐNG Ở NGƯỜI VIỆT

GS.TS. Lê Đình Lương
Trung tâm Phân tích ADN và Công nghệ di truyền
Viện VSV & CNSH, ĐHQG Hà Nội

CÁC LOCUT ĐA HÌNH VÀ ỨNG DỤNG

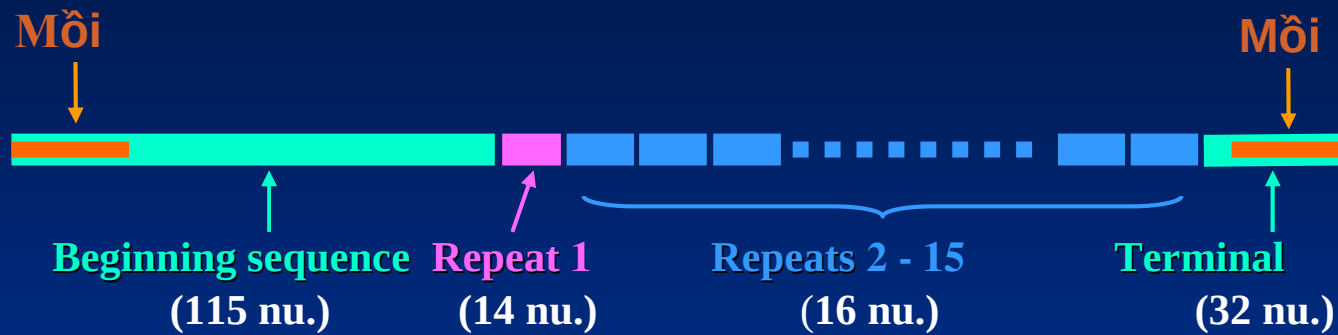


Locut YNZ22

Alen (bp)



LOCUT D1S80



Một số đoạn lặp của alen 18 :

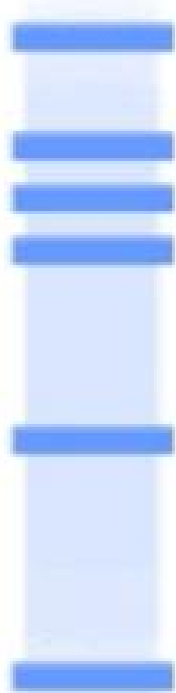
- 1) TCAGC CCA -A GG -AA G
- 2) ACAGA CCACA GGCAA G
- 3) GAGGA CCACC GGAAA G
- 4) GAAGA CCACC GGAAA G
- 5) GAAGA CCACC GGAAA G
- 6) GAAGA CCACA GGCAA G
- 7) GAGGA CCACC GGAAA G
- 8) GAGGA CCACC GGCAA G
- 9) GAGGA CCACC GGCAA G
- 10) GAGGA CCACC AGGAA G

Commonly used STR kits for analysis

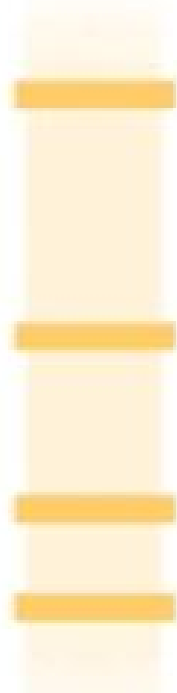
STR kits	Source	Dye	STR markers amplified in kit
1. Profiler Plus™	10 loci ABI	B, G, Y	D3S1358, VWA, FGA Amelogenin, D8S1179, D21S11, D18S51 D5S818, D13S317, D7S820
2. SGM Plus	11 loci ABI	B, G, Y	D3S1358, VWA, D16S539, D2S1338 Amelogenin, D8S1179, D21S11, D18S51 D9S433, TH01, FGA
3. PowerPlex	9 loci Promega	B, Y	VWA, TH01, Amelogenin, TPOX, CSF1PO, D5S818, D13S317, D7S820, D16S539
4. PowerPlex 16 (Đang dùng ở TT ADN)	16 loci Promega	B, G, Y	D3S1358, TH01, D21S11, D18S51, Penta E, D5S818, D13S317, D7S820, D16S539, CSF1PO, PentaD, Amelogenin, VWA, D8S1179, TPOX, FGA



ME



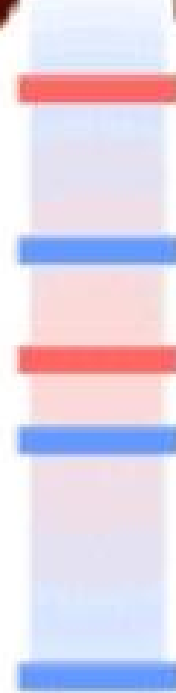
BỐ



CON1



CON2



CON3



CON4



GIÁ TRỊ THỰC TIỄN CỦA CÁC TẦN SỐ ALEN

$$1/29 = 1/29$$

$$1/29 \times 1/14 = 1/406$$

$$1/29 \times 1/14 \times 1/15 = 1/6090$$

$$1/29 \times 1/14 \times 1/15 \times 1/27 = 1/164\,430$$



GENETIC ANALYZERS



ABI PRISM®
310 Genetic
Analyzer



*Đang dùng ở
TT ADN*

Applied Biosystems
3130 Genetic Analyzer



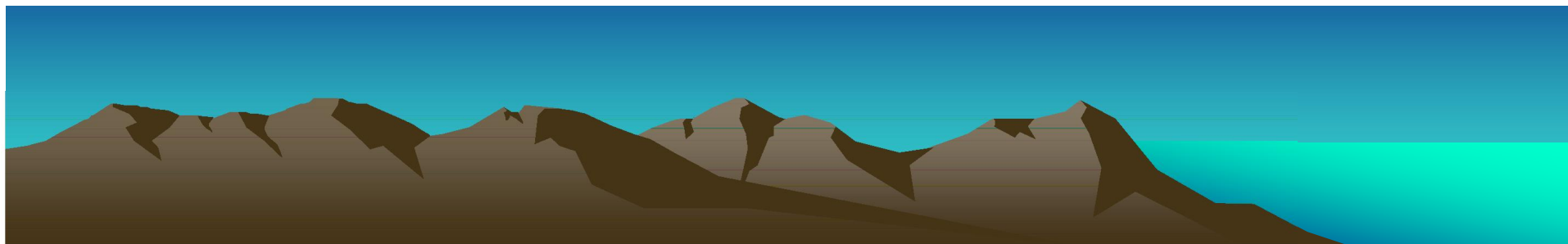
Applied Biosystems
3130xl Genetic Analyzer



Applied Biosystems
3730 DNA Analyzer



Applied Biosystems
3730xl DNA Analyzer



Hơn 500 chứng minh thư ADN với 16 locut gen đã được tạo ra tại Trung tâm phân tích ADN và Công nghệ di truyền để xác định quan hệ Huyết thống. Ba slide kế tiếp là thí dụ về một ca xét nghiệm BỐ-Mẹ-Con.

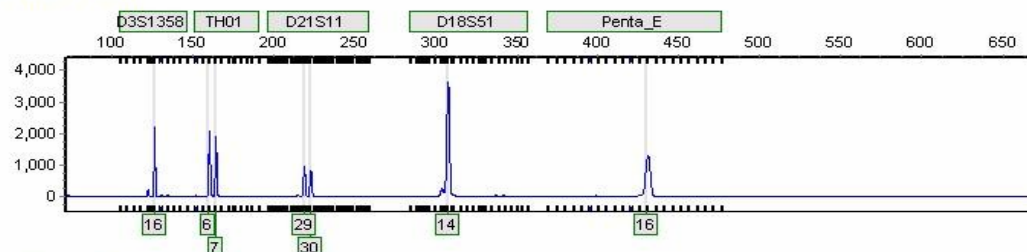
Ngoài hệ 16 locut này, Trung tâm còn sử dụng hơn 50 locut đa hình khác để có thể xác định mọi quan hệ huyết thống bao gồm cả trực hệ và đa hệ. Tất nhiên, kèm theo đó là cả một hệ thống thiết bị và hoá chất phù hợp.

Allele Report

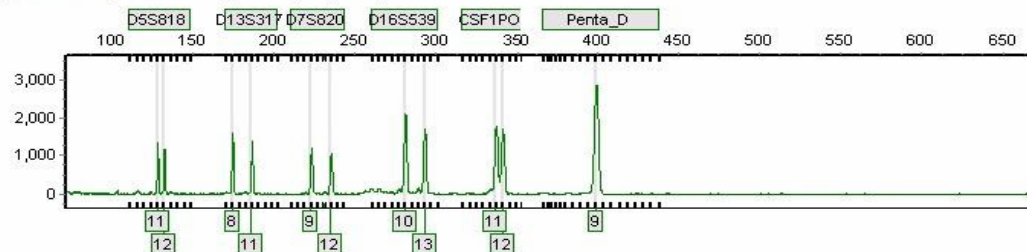
Chứng minh thư ADN của mẹ

Sample 1:

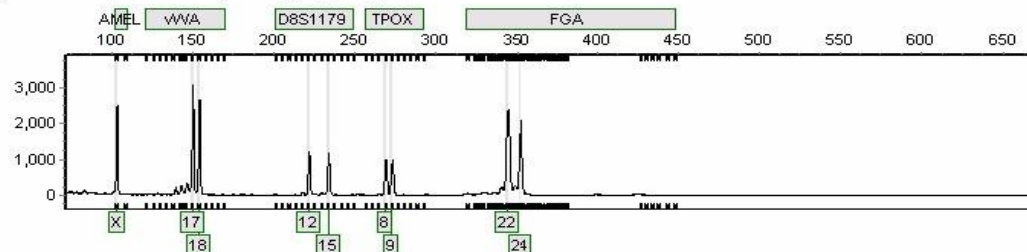
Dye: Blue - 7 peaks - Hung26.2.08_C03_943M_3.fsa



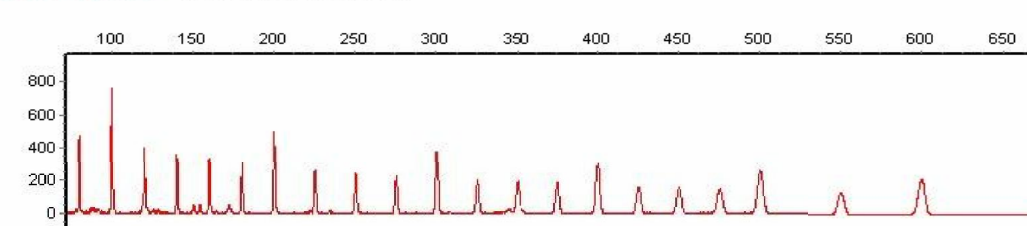
Dye: Green - 11 peaks - Hung26.2.08_C03_943M_3.fsa



Dye: Yellow - 9 peaks - Hung26.2.08_C03_943M_3.fsa



Dye: Red - 12 peaks - Hung26.2.08_C03_943M_3.fsa

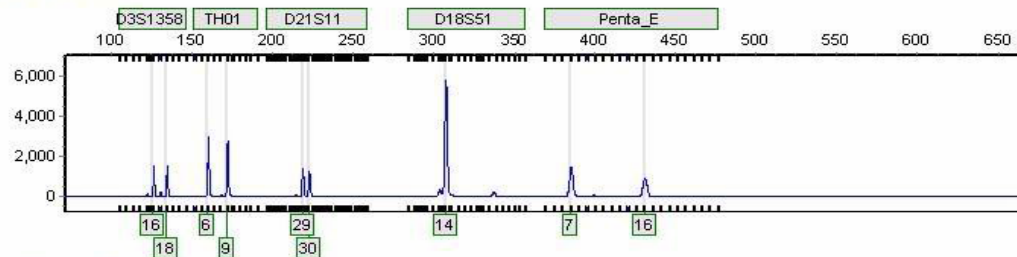


Allele Report

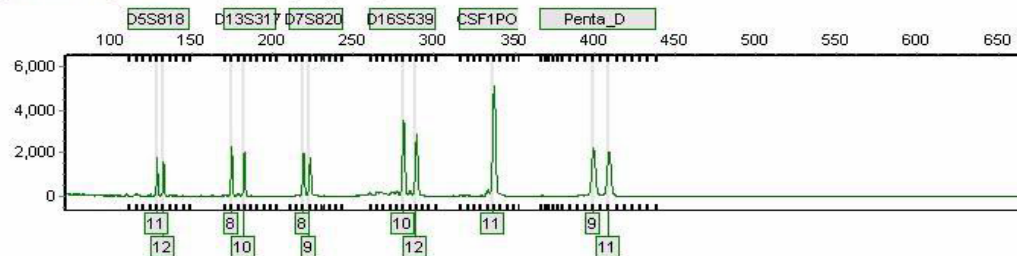
Chứng minh thư ADN của con

Sample 1:

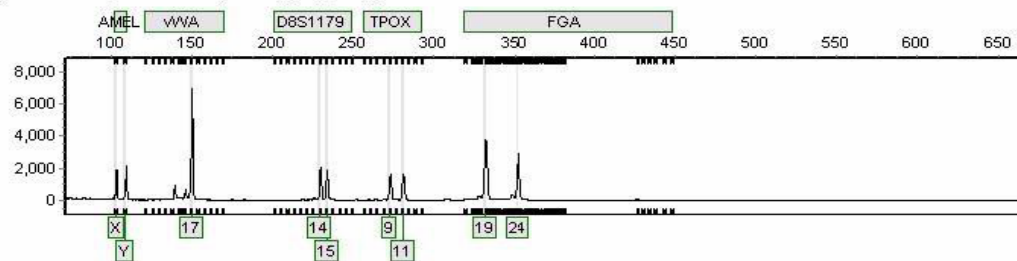
Dye: Blue - 9 peaks - Hung26.2.08_B03_943C_2.fsa



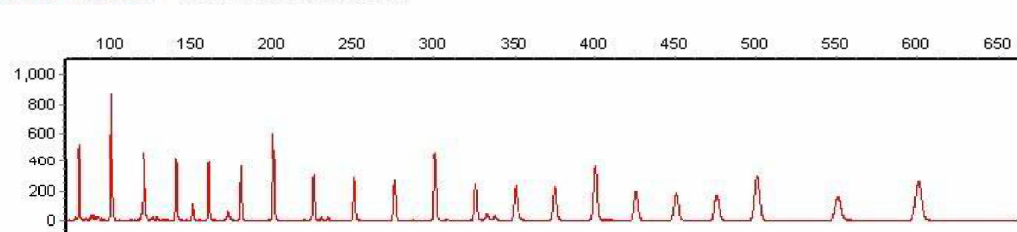
Dye: Green - 11 peaks - Hung26.2.08_B03_943C_2.fsa



Dye: Yellow - 9 peaks - Hung26.2.08_B03_943C_2.fsa



Dye: Red - 15 peaks - Hung26.2.08_B03_943C_2.fsa

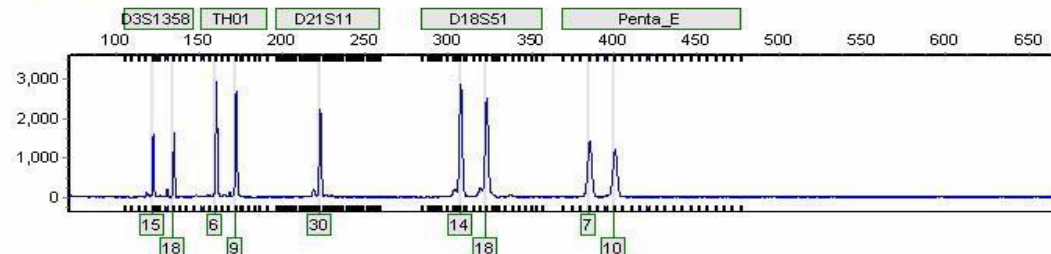


Allele Report

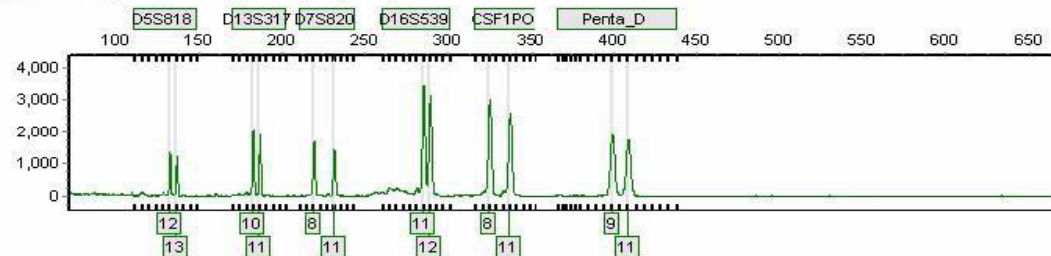
Chứng minh thư ADN của bố

Sample 1:

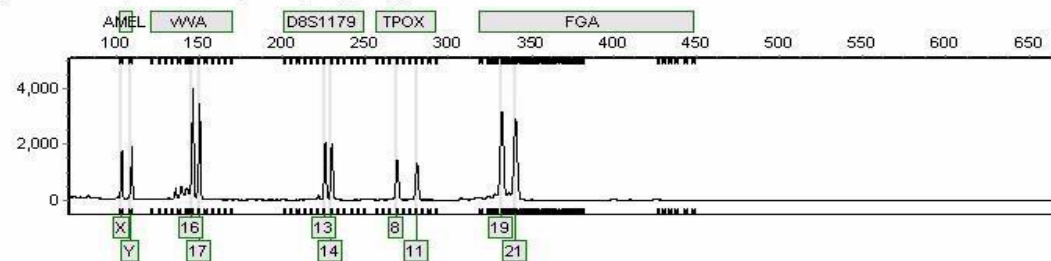
Dye: Blue - 9 peaks - Hung26.2.08_A03_943B_1.fsa



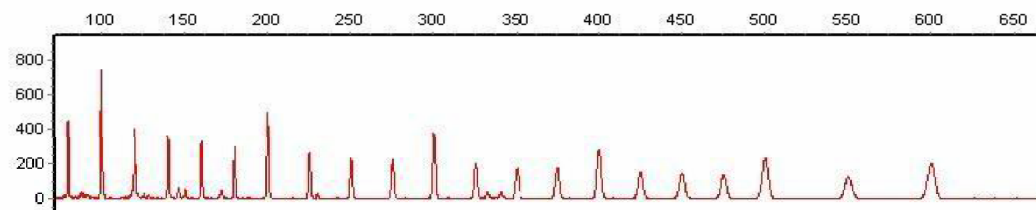
Dye: Green - 12 peaks - Hung26.2.08_A03_943B_1.fsa



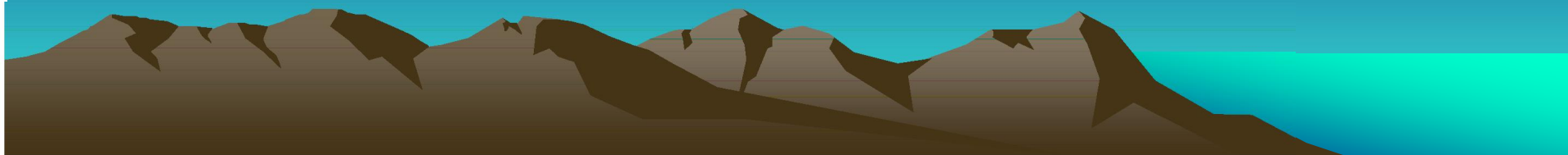
Dye: Yellow - 10 peaks - Hung26.2.08_A03_943B_1.fsa



Dye: Red - 14 peaks - Hung26.2.08_A03_943B_1.fsa



KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU



Tần số alen của 23 locut đa hình ở người Việt Nam

*Lê Đình Lương, Nguyễn Xuân Hùng
Trung Tâm Công nghệ Sinh học, Đại học Quốc gia Hà Nội*

MỞ ĐẦU

Các locut đa hình mang các đoạn ADN lặp lại trong hệ gen ở động vật nói chung và ở người nói riêng được sử dụng rộng rãi trong việc xác định đặc trưng cá thể nhằm đáp ứng hàng loạt nhu cầu của thực tiễn xã hội và sản xuất như chọn cặp lai theo các tiêu chuẩn mong muốn, xác định quan hệ huyết thống ở người và động vật, trong đó có quan hệ cha mẹ - con cái, quan hệ họ hàng nói chung, xác lập cây phả hệ. Những vấn đề của khoa học hình sự, lập chứng minh thư ADN, truy tìm thủ phạm v.v... cũng được xác định nhanh chóng và chính xác nhờ những locut đa hình và các đoạn ADN mang các đoạn lặp nhiều lần trong hệ gen người (9). Tần số alen của 23 locut đa hình được trình bày trong báo cáo này đã và đang được sử dụng trong thực tế xét nghiệm tại Trung tâm phân tích ADN và Công nghệ di truyền từ nhiều năm nay

Kỷ yếu Hội nghị Khoa học toàn quốc "Công nghệ sinh học trong nghiên cứu cơ bản, hướng 8.2", Hà Nội, 12-2005.

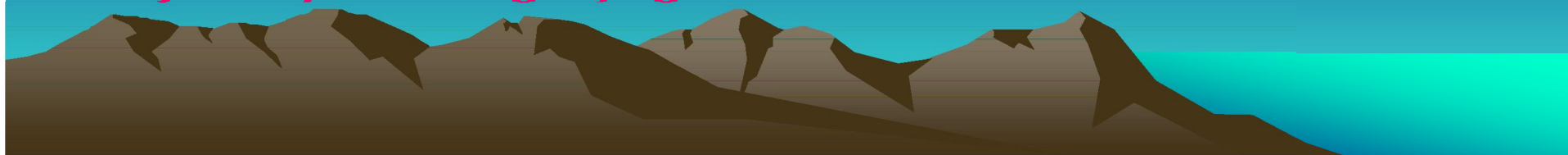
TẦN SỐ ALEN CỦA 18 LÔCUT ĐA HÌNH Ở NGƯỜI VIỆT NAM

Lê Đình Lương, Nguyễn Xuân Hùng,
Phạm Văn Long, Đào Thị Hồng Chiêm
*Viện VSV và CNSH, Đại học Quốc gia Hà Nội
Trung tâm Phân tích ADN và Công nghệ di truyền*

MỞ ĐẦU

Trong hàng loạt các bài báo trước đây (10, 11, 12 và 13) chúng tôi đã công bố tần số alen của nhiều lôcut đa hình ở người Việt Nam. Trong bài này, chúng tôi công bố tiếp các dữ liệu liên quan đến 18 lôcut đa hình mới khảo sát ở người Việt Nam, bao gồm các lôcut trên nhiễm sắc thể thường và trên các nhiễm sắc thể giới tính.

Di truyền học và ứng dụng. Số 3-4/2007



Tần số alen các locut trên NST thường

D1S80 (1217 mẫu, DHT: 85%)			ApoB (839 mẫu, DHT: 66%)			YNZ22 (1065 mẫu, DHT: 86%)			IgJh (505 mẫu, DHT: 53%)		HUMTHO1 (900 mẫu, DHT: 66%)	
Alen	Độ dài (bp)	Tần số(%)	Alen	Độ dài (bp)	Tần số(%)	Alen	Độ dài (bp)	Tần số(%)	Độ dài (bp)	Tần số(%)	Độ dài (bp)	Tần số(%)
14	369	0,29	21	447	0,06	B1	170	16,34	420	10,50	183	23,94
15	385	0,29	23	477	0,06	B2	240	7,51	470	54,85	187	19,11
16	401	1,93	25	507	0,06	B3	310	9,86	520	2,97	191	17,61
17	417	5,18	26	522	0,06	B4	380	14,60	570	8,22	195	22,72
18	433	9,00	27	537	0,06	B5	450	11,13	620	5,45	199	14,11
19	449	1,97	29	567	0,06	B6	520	12,54	670	2,28	203	2,17
20	465	4,23	31	597	0,24	B7	590	8,080	720	1,29	207	0,33
21	481	9,20	33	627	0,42	B8	660	8,73	770	2,77	D5S818 (482 mẫu, DHT: 69%)	
22	497	12,00	35.1	655	0,06	B9	730	5,16	820	7,62	133	1,87
23	513	8,63	35.2	657	3,07	B10	800	3,10	870	3,66	137	3,11
24	529	12,86	35.3	653	0,06	B11	870	1,46	920	0,30	141	1,45
25	545	11,05	36	672	1,55	B12	940	1,13	970	0,10	145	8,09
26	561	7,52	37.1	687	0,06	B13	1010	0,19	1020		149	17,12
27	577	4,52	37	687	3,52	B14	1080	0,19			153	25,00
28	593	2,22	39	717	6,08	CD4 (118 mẫu, DHT: 51%)			D8S306 (50 mẫu, DHT: 46%)		157	22,41
29	609	3,99	41	747	10,61						161	12,97
30	625	1,15	42	762	13,11		88	19,92	244		165	6,54
31	641	0,74	43	777	26,82		92	29,66	248		169	1,45
32	657	0,66	45	807	18,77		96	12,71	252		D16S539 (489 mẫu, DHT: 68%)	
33	673	0,08	47	837	4,11		100	2,54	256	3,0	141	0,82
34	689	0,20	49	867	2,03		104		260		145	5,52
35	705	0,08	51	897	1,43		108	0,85	264		149	14,93
36	721	0,20	53	927	1,07		112	2,54	268	2,0	153	14,72
37	737		55	957	1,61		116	11,44	272	12,0	157	27,20
38	753	0,49	58	1003	2,26		120	15,25	276	25,0	161	18,40
39	769	0,25	A	~1100	2,26		124	4,24	280	22,0	165	8,99
40	785	0,04	B	~1150	0,12		128	0,85	284	20,0	169	6,95
41	801	0,45							288	16,0	173	2,45

Tần số alen của locut ApoB

STT	Alen	Kích thước (bp)	Tần số (%)		
			Arab	Caucasian	Việt Nam
1	21*	447	0,50		0,06
2	23*	477	0,50		0,06
3	25*	507	0,30		0,06
4	26	522			0,06
5	27*	537	0,80		0,06
6	29	567	1,90	≈ 1,00	0,06
7	31	597	16,1	≈ 6,55	0,24
8	33	627	9,00	≈ 5,55	0,42
9	35 ^B	655	24,5	20,4	0,06
10	35 ¹	657	24,5	20,4	3,07
11	35 ²	653	24,5	20,4	0,06
12	36*	672	0,30		1,55
13	37 ^{mut}	687	25,1	42,8	0,06
14	37	687	25,1	42,8	3,52
15	39	717	5,70	≈ 3,55	6,08
16	41	747	1,10	≈ 2,55	10,61
17	42	762			13,11
18	43	777	2,50	≈ 1,00	26,82
19	45	807	2,50	≈ 1,00	18,77
20	47	837	6,00	10,0	4,11
21	49	867	1,60	≈ 7,55	2,03
22	51	897	1,40	≈ 1,00	1,43
23	53	927			1,07
24	55	957	0,30		1,61
25	58	1003			2,26
26	A	~1100			2,26
27	B	~1150			0,12

Tần số alen các locut trên NST Y

DYS389-I (489 mẫu)

Alen	10	11	12	13	14	15	16
Độ dài (bp)	239	243	247	251	255	259	263
Tần số (%)	0,41	0,41	1,23	8,18	18,81	29,65	41,31

DYS389-II (487 mẫu)

Alen	26	27	28	29	30	31	32	33	34
Độ dài (bp)	355	359	363	367	371	375	379	383	387
Tần số (%)	1,44	1,85	3,90	2,67	7,60	16,43	19,51	18,07	28,54

DYS390 (305 mẫu)

Alen	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27
Độ dài (bp)	191	195	199	203	207	211	215	219	223	227
Tần số (%)			0,65	0,65	5,57	6,56	6,56	26,23	37,70	16,06

DYS393 (461 mẫu)

Alen	11	12	13	14	15
Độ dài (bp)	115	119	123	127	131
Tần số (%)	1,95	4,77	21,04	36,66	35,57

DYS448 (110 mẫu)

Alen	20	21	22	23	24	25	25'	26
Độ dài (bp)	279	285	291	297	303	309	309	315
Tần số (%)		6,36	67,27	1,82	7,27	5,45	4,54	7,27

DYS438 (89 mẫu)

Alen	6	7	8	9	10	11	12	13	14
Độ dài (bp)	133	138	143	148	153	158	163	168	173
Tần số (%)	2,25		6,75	12,36	26,97	33,71	13,48	2,25	2,25

DYS385a/b (331 mẫu) - A

Alen	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	16.3
Độ dài (bp)	241	245	249	253	257	261	265	269	273	277	280
Tần số (%)	0,91			1,81	3,02	9,37	10,57	4,53	13,60	9,97	3,93

DYS385a/b (331 mẫu) - B

Alen	17	17.2	17.3	18	19	20	21	22	23	24	28
Đ. dài (bp)	281	282	283	284	288	292	296	300	304	308	324
Tần số (%)	0,91	1,51		3,02	5,44	9,97	12,69	7,85	0,30		0,60

TT	HUM-ARA (nữ: 92, nam: 53)					DXS101 (nữ: 102, nam: 57)					HPRTB (nữ: 210, nam: 144)				
	Alen	(bp)	Nữ, (%)	Nam, (%)	Nữ+ nam (%)	Alen	(bp)	Nữ, (%)	Nam, (%)	Nữ+ nam (%)	Alen	(bp)	Nữ, (%)	Nam, (%)	Nữ+ nam (%)
	11	255				14	179				6	259			
	12	258				15	182				7	263		0,69	0,18
	13	261	0,54		0,42	16	185				8	267			
	14	264				17	188				9	271			
	15	267	1,08	1,88	1,26	18	191				10	275			
	16	270	1,08		0,84	19	194				11	279			
	17	273	2,72	3,77	2,95	20	197	0,49		0,38	12	283	0,95	0,69	0,89
	18	276	3,80		2,95	21	200	2,45	1,75	2,30	13	287	1,19	2,78	1,59
	19	279	4,35	1,88	3,80	22	203	1,47	1,75	1,53	14	291	7,86	9,03	8,16
	20	282	4,35	5,66	4,64	23	206	2,46	3,50	2,68	15	295	19,52	19,40	19,50
	21	285	9,24	7,55	8,86	24	209	3,43	3,50	3,45	16	299	51,42	45,14	49,82
	22	288	13,04	16,98	13,92	25	212	10,30	7,00	9,58	17	303	19,05	22,20	19,86
	23	291	8,69	11,32	9,28	26	215	3,43	7,00	4,21	DXS8377 (nữ: 87, nam: 53)				
	24	294	20,65	18,80	20,25	27	218	14,70	12,28	14,18	38	207			
	25	297	23,91	24,53	24,05	28	221	22,05	26,31	22,99	41	216	2,87	3,77	3,08
	26	300	6,52	7,55	6,75	29	224	10,30	15,79	11,49	42	219	2,35		2,64
	27	303	1,62		1,26	30	227	14,70	15,79	14,94	43	222	8,62	5,66	7,93
	28	306				32	233	14,20	5,26	12,26	44	225	14,94	18,88	15,86
	29	309				GATA172D05 (nữ:20, nam:9)					45	228	10,92	3,77	9,25
	30	312				6	108	2,50		2,04	46	231	4,02	3,77	3,96
	31	315				7	112				47	234	12,07	5,66	10,57
	32	318				8	116	15,00	11,11	14,28	48	237	17,82	9,43	15,86
	33	321				9	120	20,00	11,11	18,37	49	240	12,07	15,09	12,77
	34	324				10	124	35,00	33,33	34,69	50	243	10,92	15,09	11,89
	35					11	128	17,50	33,33	20,40	51	246	5,17	11,32	6,60
	36					12	132	10,00	11,11	10,20	52	249	4,02	3,77	3,96
	37										53	252	3,45	3,77	3,52
	DXS9895 (nữ: 51, nam: 26)					STRX1 (nữ: 76, nam: 41)					TẦN SỐ ALLEN CÁC LOCUT TRÊN NHIỄM SẮC THỂ X				
	12	139	4,90	3,85	3,90	8	296	7,89	7,30	7,77					
	13	143	2,94	7,70	3,12	9	300		2,44	0,52					
	14	147	4,90	26,92	5,47	10	304								
	15	151	22,55	3,85	23,44	11	308								
	15.2	153	2,94	30,77	3,12	12	312								
	16	155	20,59	3,85	22,66	13	316	2,63		2,07					
	16.2	157	8,82	7,70	7,80	14	320	1,97	2,44	2,07					
	17	159	12,75	15,38	11,72	15	324	3,29	7,30	4,14					
	17.2	161	19,60	3,85	18,75	16	328	34,20	26,83	32,64					
						17	332	50,00	53,66	50,77					
						18	336								

Allelic Frequencies of 23 Polymorphic Loci in Vietnamese Populations

For 9 loci on autosomes:

Loci	D1S80	ApoB	YNZ22	IgJh	HUMTHO1	CD4	D8S306	D16S539	D5S818
Samples	1217	839	1065	505	900	118	150	489	482
Detected alleles	29/29	25/25	14/14	12/13	7/7	10/11	7/12	9/9	10/10
Highest frequency	12,86%	18,77%	16,34%	54,85%	23,94%	29,66%	25%	27,2%	25%
Heterozygosis	85%	66%	86%	53%	66%	51%	46%	68%	69%

For 7 loci on Y chromosome:

Loci	DYS389-I	DYS389-II	DYS390	DYS393	DYS448	DYS438	DYS385
Samples	489	489	305	461	110	89	331
Detected alleles	7/7	9/9	8/10	5/5	7/8	8/9	18/22
Highest frequency	41,31%	28,54	37,70%	36,66	67,27	33,71	12,69

For 7 loci on X chromosome:

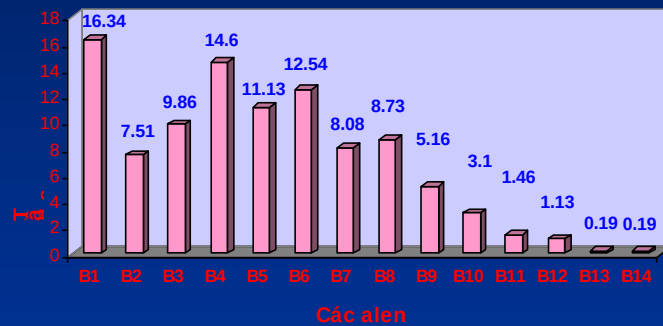
Loci	HUM-ARA	DXS101	HPRTB	DXS8377	GATA172	DXS9895	STRX1
Samples	145	159	354	140	129	177	117
Detected alleles	14/24	12/18	7/12	13/14	6/7	9/9	7/12
Highest frequency	24,05%	15,86%	49,82%	15,86	34,69%	22,66%	50,77%

Tần số alen của locut ApoB (So sánh)

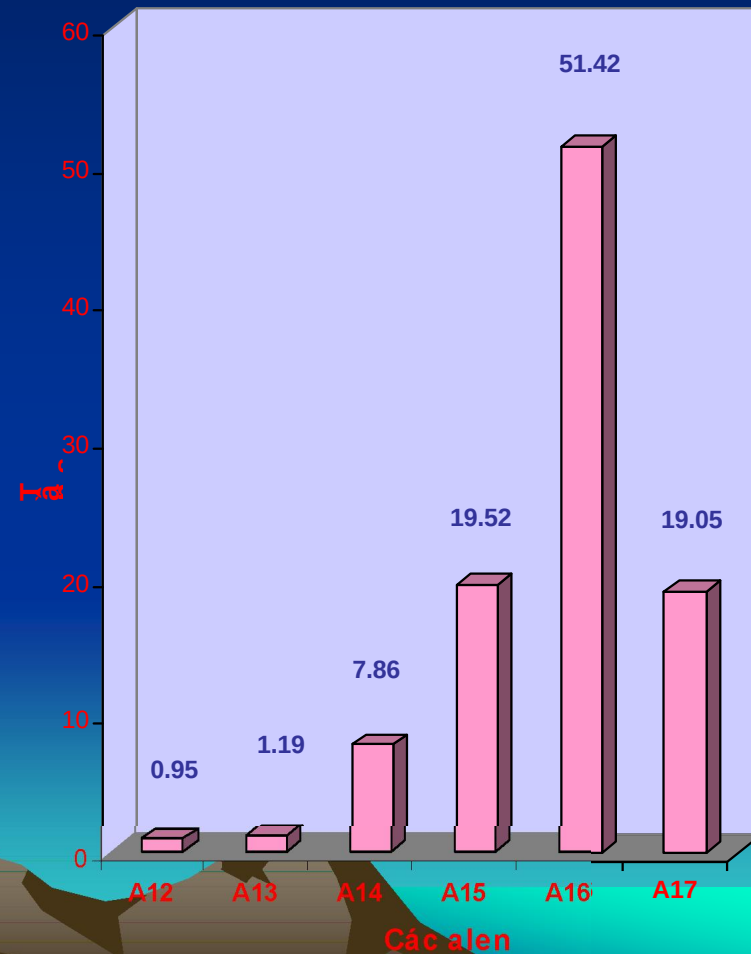
STT	Alen Kích thước (bp)	Arab	Caucasian	Việt Nam	
1	21*	447	0,50	0,06	
2	23*	477	0,50	0,06	
3	25*	507	0,30	0,06	
4	26	522		0,06	
5	27*	537	0,80	0,06	
6	29	567	1,90	≈1,00	0,06
7	31	597	16,1	≈6,55	0,24
8	33	627	9,00	≈5,55	0,42
9	35B	655	24,5	20,4	0,06
10	351	657	24,5	20,4	3,07
11	352	653	24,5	20,4	0,06
12	36*	672	0,30		1,55

LỰA CHỌN LOCUT CHO XÉT NGHIỆM ADN

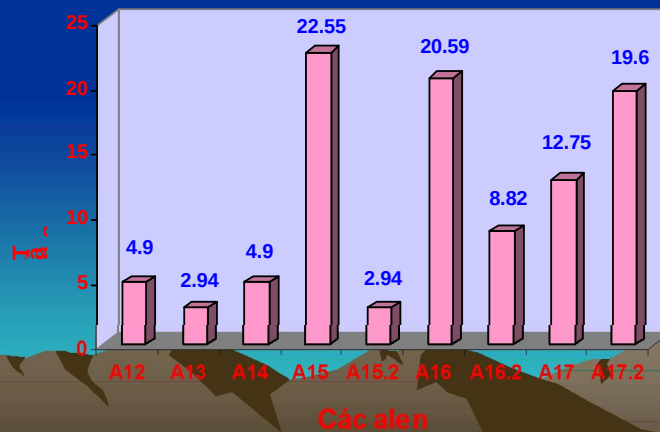
Locut YNZ22



Locut HPRTB



Locut DXS9895



NGUYỄN THỊ NGÀ

AIDN

NHỮNG CHUYỆN
THẬT BẤT NGỜ



NHÀ XUẤT BẢN GIÁO DỤC





**Xin trân trọng
Cám ơn !**