

## **Kratki udvojeni sljedovi DYS458.2 neuobičajenih (“Non-consensus”) alela na kromosomu Y nalaze se nezavisno u obje binarne haploskupine J1-M267 i R1b3-M405**

*Natalie M. Myres, Jayne E. Ekins, Alice A. Lin, L. Luca Cavalli-Sforza, Scott R. Woodward, Peter A. Underhill*

CMJ 2007;48:450-59

**Cilj** Odrediti haploskupinsku osnovu “non-consensus” kratkih udvojenih sljedova (engl., short tandem repeat, STR) alela DYS458.2 na kromosomu Y i procijeniti njihov filogenetski podustroj i učestalost u reprezentativnim uzorcima sa Srednjega Istoka, Europe i Pakistana.

**Postupci** Molekularna karakterizacija povezanosti i konstrukcija haplotipova provedena je kombinacijom dvaju pristupa – analizom binarnog polimorfizma koji definira haploskupinu kromosoma Y i analizom do 37 lokusa STR, uključujući i DYS388. Za utvrđivanje povezanosti kromosoma Y koji sadrže slijed DYS458.2, rabljeno je sekvencioniranje DNA lokusa DYS458 i mrežna analiza udaljenosti od medijana.

**Rezultati** Pokazali smo da je novi alel DYS458.2 nastao nezavisno na najmanje dvije osnove binarnih haploskupina, a možda i na trećoj. U svim haploskupinama kromosoma J1 koje su pregledane, uključivši i njegove poznate a malobrojne pod-haploskupine, nađen je fiksni dužinski uzorak parcijalnoga alela. U alternativnom M405 povezanom s R1b3 definiranoj pod-haploskupini nađene su i DYS458.0 i DYS458.2 alelne klase. Pojedinačni kromosom također se mogao svrstati u R1b3-M269\*(xM405) klasu. Fizički smještaj djelomične insercije/delecije u normalnom slijedu tetramera jasno se razlikovao u kontekstu svake haploskupine.

**Zaključak** Iako neobični aleli DYS458.2 pružaju korisne informacije, prilikom zaključivanja o haploskupinskoj osnovi i uobičajenom nasljeđivanju potrebne su dodatne informacije o drugim vezanim polimorfnim lokusima.