

Uppskattning av mutationshastigheten med hjälp av genetiska markörer på Y-kromosomen

Maria Lembring

Sanningen är att de flesta brott begås av män – tyvärr, men det är så det ligger till.

En gruppvåldtäkt har skett. Man vet från ett vittne på platsen att en kvinna och flera män var närvarande, bland dem fanns två bröder. Bevismaterialet skickas till ett laboratorium för analys, men fallet kan inte lösas. Man kan inte avgöra om båda eller bara en av de två bröderna deltagit. Om bara en av dem deltagit kan man inte avgöra vem av dem det är.

När det endast är mäns DNA-profil man är ute efter görs analysen genom att man undersöker genetiska markörer på Y-kromosomen eftersom Y-kromosomen enbart finns hos män.

Dessa genetiska markörer kallas Y-STR-markörer eller mikrosatelliter och består av upprepningar av baser i ett visst mönster. Mönstret finns på en viss plats på Y-kromosomen. Y-STR-markörerna är utmärkta markörer bl.a. inom rättsgenetiken, faderskapstester och när man söker det geografiska ursprunget för en manlig person.

För att få fram nya Y-STR-markörer som kan användas inom rättsgenetiken har en skanning av Y-kromosomen gjorts av Kayser med flera. Skanningen har visat på ett antal möjliga mutationer. Det här examensarbetet hade som syfte att kontrollera om mutationer har ägt rum eller ej. Det ingår i en större studie som omfattar 2 000 far-son-par. Materialet i examensarbetet består av DNA från 100 far-son-par, där det finns troliga mutationer, vilket behövde undersökas och bekräftas.

Första steget i bekräftning är att kopiera den region man är intresserad av flera gånger. Då får man fram mer av den region man vill undersöka och kan rena den för att lättare kunna gå vidare med ett nästa steg och tillföra fluorescerande molekyler, som gör att man kan avläsa den sekvens man vill undersöka. För att tydligt kunna se sekvenserna som innehåller mutationer görs ytterligare en rening. Proverna sätts i en apparat som kan avläsa sekvensdata. Nu kan sekvenserna avläsas och analyseras och man räknar upprepningarna i det mönster som baserna bildar. Till sist jämför man antalet upprepningar mellan far och son och fastställer viken typ av mutation som har skett. Sonen kan antingen ha förlorat en upprepningseenhet eller ha fått en extra upprepningseenhet.

17 Y-STR-markörer undersöktes i den här studien och resultatet visar på lika stor vinning som förlust av upprepningar från far till son (39 respektive 41) och en mutationshastighet (antal nya mutationer per generation) på ett medeltal nära redan publicerade data. Markörerna som har undersökts betecknas DYS vilket innebär att dessa markörer inte befinner sig där det finns gener. DYS458, DYS389I och DYS456 hade den högsta platsspecifika mutationshastigheten. DYS448 och DYS438 hade den lägsta mutationshastigheten.

Y-STR-markörer med hög mutationshastighet kan i framtiden bidra till att göra det möjligt att skilja på manliga brottslingar inom en familj. Det här examensarbetet bidrar till att få fram användbara och säkra värden för platsspecifik mutationshastighet, för att förstå mer av mutationsmekanismen och bättre kunna behandla data från Y-STR-markörer. De 15 markörer som undersökts är särskilt betydelsefulla, eftersom de redan används i rättsmedicinska kit.