

Abstrakt

DNA analýza směřující k individuální identifikaci osob je založena na vyšetření panelu polymorfismů typu STR (Short Tandem Repeats). Tyto polymorfnní lokusy byly vybrány na základě široce pojatého mezinárodního testování, jsou známy frekvence jednotlivých alel napříč různými etniky.

V současné době je věnována pozornost také polymorfismům zahrnujícím větší oblasti DNA - tzv. Copy Number Variants (CNVs). Dle literatury (Repnikova et al., 2013) se ukazuje, že tyto varianty mohou postihovat také oblasti forenzně významných STR lokusů, což má za následek například delecii jedné z alel. Vyšetřovaná osoba, pak není v takto postiženém lokusu homozygotem, ale hemizygotem. V opačném případě, při duplikaci jedne z alel, vzniká trialelický STR. Takovéto situace můžou pak zkreslit výsledek individuální identifikace, eventuálně také správné vyhodnocení příbuzenských vztahů.

V rámci diplomové práce bude zavedena metodika založená na digital droplet PCR (ddPCR), která umožní ověření v případech, kdy z rutinně získaného DNA profilování vyplyne podezření na přítomnost třetí alely u jednoho z STR lokusů. Vzorky pro testování budou získány ve spolupráci s Kriminologickým ústavem Praha na základě společně řešeného výzkumného projektu. Screeningu bude podrobena 200 000 DNA profilů získaných z kontrolních vzorků - bukálních stěrů. Výsledkem screeningu bude vytipování podezřelých vzorků pro otestování metodou ddPCR. Předpokládáme, že nalezneme vzácně se vyskytující CNV a jejich přítomnost validujeme pomocí metody ddPCR.

Klíčová slova: polymorfismy, Short Tandem Repeats (STR), Copy Number Variants (CNV), droplet digital PCR (ddPCR), trialelický, profilování