

PŘÍLOHA

Příloha 1. Přehled dinukleotidových markerů pro chromozomy 13, 16, 18, 21 a 22. Primery byly použity na americké populaci a uloženy v Ústavu biologie a lékařské genetiky ve Fakultní nemocnici v Motole (FN v Motole).

Marker	Fluorescentní barvička	Pozice	Nukleotidová repetice	Forward primer	Reverse primer
Chr. 13					
D13S1493	6-FAM	13q13	Di	ACCTGTTGTATGGCAGCAGT	GGTTGACTCTTTCCCAACT
D13S1317	6-FAM	13q14.3 - q21.1	Di	CTTGGAACCAACAAGTCAC	ATTTTGCCACCTAGAACGG
D13S284	HEX	13q21	Di	AAAATCAGGTGGAAACAGAAT	AAAGGCTAACATCGAAGGGA
D13S1303	NED	13q21.1	Di	GCTCCATCTCTGGAGTATCTG	CACCAATAAGAAGGTGACATAACTT
D13S762	6-FAM	13q31 - 33	Di	AATGAGATTGCTGGGTCAGA	GTGGCTCCATGGAAAATTTA
D13S174	HEX	13q34	Di	GACGACTAACCTCAAGTGCG	TGAAGGCAGAAGTAAAACCATTATC
D13S159	6-FAM	13q31 - q33	Di	AGGCTGTGACTTTTAGGCCA	CCAGGCCACTTTTGATCTGT
D13S17	6-FAM	13q22 - 31	Di	CAAGGAGCTTGACTTCCTGG	TGTCTTGTTGTTAGCAACCC
GATA186A12	6'-FAM	13pter - qter	Di	GCTTCCAAGCTGCCAGACTA	TTAATTAGGGCCACAACCAG
Ch. 16					
D16S521	6-FAM	16p13.3	Di	GAGCGAGACTCCGTCTAA	CAGCAGCCTCAGGGTT
D16S3134	HEX	16q11.2	Di	CTGGGAAATTCTGGGA	GGCCAAGGTGTTTGT
D16S3024	6-FAM	16p13.3	Di	ACATGCTGTGCCACCT	AGCTGCCAGTATATGGAGGA
D16S423	6-FAM	16p13.3	Di	AACAGGCTTGAAAGTCTCTGTC	GCCTATTTGATAATGCTGTACG
D16S3021	NED	16q13	Di	TGTGGATGTCATCACAAGG	CACAGATATGTTTCATCTAGGGAG
D16S520	6-FAM	16q24	Di	GCTTAGTCATACGAGCGG	TCCACAGCCATGTAAACC

Chr. 18					
D18S1104	NED	18q11.2	Di	GACATCACGCCACTCAC	TTATTCTAGATACTCTTAGGTCCCC
D18S66	HEX	18q11.2	Di	AGAGCAAGTCCCTGCC	CAGCCTCGGAGAAACG
D18S57	6-FAM	18q12	Di	TTCAGGGTCTTTTGAAGAGG	AGAAGGCATTAAATTTTGCA
D18S1145	NED	18q12	Di	GGAACTAATGGCTACTGACGCCTT	CTGGCTGCAAATGGAGAGACTT
D18S1127	6-FAM	18q21	Di	AGACCCTGGAGAGTGACTGC	TGCCCATGAACTTAGTGTGA
D18S61	6-FAM	18q22	Di	ATTTCTAAGAGGACTCCAAACT	ATATTTTGAAACTCAGGAGCAT
GATA8C07	HEX	18q22 - qter	Di	GTCAGAGGTAGGGTATACGTG	GGTGCTGGATTACAATTGGA
GATA178F11	NED	18pter - 18qter	Di	TTAAGAATGAAATGATCTAAT	TCAGATACGTTCCCAACAT
Chr. 21					
D21S21914	6'-FAM	21q21.1	Di	CATTGGGCCTTCTGTCAAAT	CTGAACCAGGGCATGT
D21S1888	6-FAM	21q22.1	Di	AGGCAGGAGAATCACTTGAA	AGAAAGACATTCCATCGCT
D21S1910	HEX	21q22.1	Di	TTCTCTGGAATAAACGTGG	CACGGCAAAGTAGTATTTAATG
D21S267	NED	21q22.2	Di	ATGGATCTGGATTTCTATCTTC	CTT CCA ACC TGG GTG A
D21S1890	HEX	21q22.3	Di	GGTCTGACCACAGATTTCC	AAAAACACTCTGAACGATTAAGG
D21S1903	6-FAM	21q22.3	Di	GCTTGCTGAACTCACCTG	GCCTCCCAAAGTGCTC
D21S1899	6-FAM	21q11.2 - 21	Di	ACTGCATTATTCACAATAGCGAAG	CATGCTACAGGTTCATACACAGAG
D21S268	NED	21q22.2	Di	GGGAGGCTGAAGCAGG	CCCCGCTGGCAGTGTA
Ch. 22					
D22S423	HEX	22q12	Di	TGCAAACCTCAGCCTGGA	ACCAACTGACTCGTTTAGGTCAT
D22S277	6-FAM	22q13.1	Di	TTCTTGTGTGGTAGTCTGGG	TACNACTCCCAAACATATG
D22S283	HEX	22q11.21	Di	ACCAACCAGCATCATCAT	AGCTCGGGACTTTCTGAG
D22S282	NED	22q13.31	Di	TAGGGCTTGCCCAAAGAC	GGCTTGATGACACTGCATT
D22S1157	NED	22q13	Di	ACCAGCCTGTAGTCCCA	CCAGCATAGAGCAGACATTT
D22S1158	6-FAM	22q11.2	Di	ATGTCTGGACTCTAATGTTTCATTG	TGTTTTACTAGGCATAATCGTTTC

Příloha 2. Přehled tetranukleotidových markerů pro chromozomy 15, 16 a 22 (Microsynth). Primery byly vybrány z <https://www-gene.cimr.cam.ac.uk/MSgenetics/GAMES/GAMES.html>.

Marker	Fluorescentní barvička	Pozice	Nukleotidová repetice	Forward primer	Reverse primer
Chr. 15					
D15S659	6-FAM	15q21.1	Tetra	GTGGATAGACACATGACAGATAGG	TATTTGGCAAGGATAGATACAGG
D15S189	NED	15q25.3	Tetra	GGTGTTCAGCGAGACTCT	TCCCCTTTCATTCATCCTTC
D15S217	HEX	15q12	Tetra	GATGATAGCTGATGGATAGATGC	TCTGAAAGTATCTTTTCATTTGTCC
D15S526	HEX	15q26.1	Tetra	ACTGCACTCCAGCCTGGGT	TCCCGTGAATGTTCAAGCC
Chr. 16					
D16S752	HEX	16q22.3	Tetra	AATTGACGGTATATCTATCTGTCTG	GATTGGAGGAGGGTGATTCT
D16S771	6-FAM	16q12.2	Tetra	GTCCAAAACACCACCCTCTA	AAGTAGATCAGTCATCTTGCTGC
D16S753	6-FAM	16p11.2	Tetra	CAGGCTGAATGACAGAACAA	ATTGAAAACAACCTCCGTCCA
D16S541	HEX	16q12.1	Tetra	CCACACCAGCGTTTTTCTAA	CACACTTTACACACACCTATACCC
Chr. 22					
D22S526	6-FAM	22q13.33	Tetra	AGAGCAAGACTCTGTCTCAACA	TTCTCCTTCACTTTCTGCCATG
D22S684	HEX	22q12.3	Tetra	CCCTCTCCCTCTCTTACAGG	TTCTTAGTGGGGAAGGGATC
D22S686	6-FAM	22q11.22	Tetra	TTGATTACAGAGTGGCTCTGG	TAAGCCCTGTTAGCACCACT
D22S683	HEX	22q12.3	Tetra	AACAAAACAAAACAAAACAAACA	GGTGGAAATGCCTCATGTAG

Příloha 3. Počet alel, délka fragmentů (bp) a výskyt (%) alel u jednotlivých markerů v naší populaci.

Tabulka zobrazuje přehled všech vyskytujících se alel v naší populaci a jejich četnost u homozygotních a heterozygotních jedinců. Žlutě označená políčka ukazují nejčastěji se vyskytující alely v naší populaci. Zde si lze povšimnout, že nejčastěji se vyskytující alely v populaci (označeny v žlutém políčku) jsou u markeru: **D15S659** alela 196, 192 a 200, **D15S217** alela 188, 184 a 192, **D15S526** alela 263, 267 a 271. **D16S752** alela 116, 112 a 108, **D16S541** alela 157, 161 a 153, **D16S771** alela 254, 258 a 250, **D16S753** alela 260, 264 a 258. **D22S526** alela 276, 272 a 268, **D22S684** alela 240, 244 a 263, **D22S686** alela 206, 210 a 202, **D22S683** alela 177, 179 a 175.

MARKER D15S659																				
Alela	A1	A2	A3	A4	A5	A6	A7	A8	A9	A10	A11									
Velikost (bp)	176	180	182	184	188	192	194	196	200	202	204									
Počet homozygotů		2		1	1	6		3	1		1									
Počet heterozygotů	1	3	1	8	2	21	2	26	16	1	4									
Celkový výskyt alely (%)	1	5	1	9	3	27	2	29	17	1	5									
MARKER D15S217																				
Alela	A1	A2	A3	A4	A5	A6	A7	A8												
Velikost (bp)	160	172	180	184	188	192	196	202												
Počet homozygotů	1		5	4	4	1		1												
Počet heterozygotů		3	2	25	31	18	5													
Celkový výskyt alely (%)	1	3	7	29	35	19	5	1												
MARKER D15S526																				
Alela	A1	A2	A3	A4	A5	A6	A7	A8	A9	A10	A11	A12	A13	A14	A15	A16	A17	A18	A19	A20
Velikost (bp)	196	221	233	241	243	247	251	253	257	259	261	263	267	271	273	275	277	279	283	295
Počet homozygotů	1	1	1	1	2	4	1			1			1	3						
Počet heterozygotů			1				4	1	2	6	3	20	14	12	1	9	6	1	2	2
Celkový výskyt alely (%)	1	1	2	1	2	4	5	1	2	7	3	20	15	15	1	9	6	1	2	2

MARKER D16S752

Alela	A1	A2	A3	A4	A5	A6	A7
Velikost (bp)	104	106	108	112	116	118	120
Počet homozygotů			2			1	
Počet heterozygotů	5	1	17	28	33		13
Celkový výskyt alely (%)	5	1	19	28	33	1	13

MARKER D16S541

Alela	A1	A2	A3	A4	A5
Velikost (bp)	149	153	157	161	165
Počet homozygotů		4	11	5	
Počet heterozygotů	2	4	37	33	4
Celkový výskyt alely (%)	2	8	48	38	4

MARKER D16S771

Alela	A1	A2	A3	A4	A5	A6	A8	A9	A10
Velikost (bp)	246	250	254	256	258	262	266	268	270
Počet homozygotů	1	3	15		4				
Počet heterozygotů	4	9	23	1	26	8	4	1	1
Celkový výskyt alely (%)	5	12	38	1	30	8	4	1	1

MARKER D16S753

Alela	A1	A2	A3	A4	A5	A6	A7	A8	A9
Velikost (bp)	248	252	256	258	260	262	264	268	272
Počet homozygotů			2	3	4		1		
Počet heterozygotů	1	1	11	11	26	1	22	15	2
Celkový výskyt alely (%)	1	1	13	14	30	1	23	15	2

MARKER D22S526

Alela	A1	A2	A3	A4	A5	A6	A7	A8	A9	A10	A11	A12	A13	A14	A15
Velikost (bp)	258	260	262	264	266	268	270	272	274	276	280	282	284	286	288
Počet homozygotů		1		3		2		3							
Počet heterozygotů	2	2	2	10	3	12	1	13	5	17	3	9	9	1	2
Celkový výskyt alely (%)	2	3	2	13	3	14	1	16	5	17	3	9	9	1	2

MARKER D22S684

Alela	A1	A2	A3	A4	A5	A6
Velikost (bp)	232	236	240	244	248	256
Počet homozygotů	3	6	6	2		
Počet heterozygotů	3	18	29	28	3	2
Celkový výskyt alely (%)	6	24	35	30	3	2

MARKER D22S686

Alela	A1	A2	A3	A4	A5	A6	A7
Velikost (bp)	182	202	204	206	210	214	218
Počet homozygotů	2	7		10	5		
Počet heterozygotů		13	1	30	29	2	1
Celkový výskyt alely (%)	2	20	1	40	34	2	1

MARKER D22S683

Alela	A1	A2	A3	A4	A5	A6	A7	A8	A9	A10	A11	A12	A13	A14	A15	A16	A17
Velikost (bp)	167	173	175	177	179	181	183	187	189	191	195	197	199	201	203	205	209
Počet homozygotů	1	2	1	5	1		1			1							
Počet heterozygotů		4	10	14	15	8	5	9	1	3	3	6	1	5	2	1	1
Celkový výskyt alely (%)	1	6	11	19	16	8	6	9	1	4	3	6	1	5	2	1	1

