한국인에서 중합효소반응을 이용한 Short Tandem Repeat(STR)유전좌위 F13B분석

조선대학교 치과대학 구강내과학 교실

김 용 식 · 허 웅 · 윤 창 륙

목 차

Ⅰ. 서 론
Ⅱ. 연구대상 및 방법
Ⅲ. 연구성적
Ⅳ. 총괄 및 고찰
Ⅴ. 결 론
참고문헌
영문초록

Ⅰ. 서 론

인체세포내 DNA의 반복염기서열 분석법은 법의학적 검체와 용의자와의 관계를 결정하는 개인식별, 친자감정 등 가족관계 규명, 유전질환의 진단 및 예후관찰[36] 등에 광범위하게 이용하는 검사방법이다[22,24]. DNA분석을 이용한 개인식별은 Wymon 등[38]이 DNA 길이다형성을 보이는 유전좌위를 처음으로 찾아내 제한효소단편길이다형(restiction fragment length polymorphism, RFLP)의 개념을 도입하였고, Jeffrey가 사람의 myoglobin 유전자의 염기배열을 연구하던 중 우연히 DNA의 염기구조에 손가락문형인 지문과 같이 각 개체마다 다른 유전표식자인 RFLP가 존재한다는 사실을 발견하고 이러한 유전표식자를 이용한 개인식별법을 유전자지문법이라 명명하였으며[17,21,23,24] 이 유전좌위는 14~70 base pairs(bp)의 적은 수의 염기가 반복되어 다형성을 나타내므로 minisatellite라 칭한 이후 급속한 발전을 하게 되었다. Nakamura 등[28]은 사람의 간염 바이러스에서 기본단위 염기서열이 직렬로 반복 배열되어 DNA 길이다형성을 나타내는 유전자를 모두 VNTR(variable number of tandem repeat)이라 명명하여 오늘날은 이 VNTR을 minisatellite와 같은 개념으로 보고 있다. 처음에는 DNA 프로우브(probe)와 Southern-blotting을 이용한 RFLP방법이 사용되었다[17,22,24]. 그러나 이러한 RFLP 분석방법은 개체식별력이 높긴 하지만 실험방법상 동위원소가 부착된 분해되지 않은 고분자 DNA 프로우브(probe)가 필요하고, 전기영동한 겔의 제한적 해상력 때문에 한 유전집단에 대한 대립유전자의 분포를 정확히 파악할 수 없으며, DNA가 분해되거나 미량만이 존재하는 법의학적 검체에 사용하기에는 많은 어려움이 있다[1,2,5,33,35].

Mullis 등에 의해 중합효소반응법(polymerase chain reaction, PCR)[11,12,23]이 개발되어 법의학분야에 적용이 가능하게 되었다. PCR법은 생물학적 검체의 법의학적 분석 뿐만 아니라 친자감정에 이용할 수 있으며 특히 검체의 양이 제한 되거나 심하게 분해된 경우에도 응용할 수 있는 방법이다[4,10,35]. 이 PCR법은 개인식별분야에 커다란 전기를 마련하여 DNA가 극미량인 경우에도 다형성검사를 가능케하여 RFLP법의 가장 큰 문

제였던 DNA의 양과 질적 문제가 극복됨으로써 여러나라에서 개인식별에 응용하게 되었다. 그러나 VNTR 유전좌위는 반복 기본단위 염기서열 숫자가 10개 이상이고, PCR 증폭 후에 1Kb정도의 대립유전자가 나오는 경우가 대부분이며 검체가 변질되었을 때 DNA를 증폭하더라도 분자량이 큰 DNA는 분자량이 작은 DNA에 비하여 더 많이 손상되어 잘 증폭되지 않는 경우가 많다. RFLP법보다 정도는 약하지만 PCR법을 이용한 증폭길이다형성(amplified fragment length polymorphism, AMP-FLP)도 DNA의 변성에 영향을 받게된다.

반면에, 반복 기본단위 염기수가 2~5bp[25]로 적고 증폭 산물의 크기가 350bp이하인 유전좌위가 수 없이 알려지고 있다. 그 다형성도 AMP-FLP법에 의해 검사할 수 있게 되어 이를 VNTR 및 minisatellite개념에 대칭적으로 short tandem repeat(STR) 및 microsatellite[32]라 부른다. 이러한 STR은 법의학적 분석 및 유전자 배열 연구에 매우 적합한데[13,29] 그것은 minisatellite 영역보다 PCR로 증폭한 경우 증폭효율성이 높고 적은 수의 염기쌍(2~5bp)이 반복되고[15,37] 인간게놈에 약 500,000개 정도 풍부하게 분포되어[15,20,29,37] 있으며 높은 다형성 표식자로서 변이율이 낮고 PCR에 의한 DNA증폭이 가능하기 때문이다. 특히 STR 유전좌위는 VNTR 유전좌위에 비하여 크기가 작기 때문에 부분적으로 변질되었거나 DNA의 양이 제한된 법의학적 검체의 분석에 대단히 유용하다.[18,25,33] 또한 STR 유전좌위는 VNTR 유전좌위보다 반응 예민도가 높고 분석속도가 빠르기 때문에 오늘날 전 세계적으로 이에 대한 연구가 활발히 진행되고 있다[3,9].

본 연구에 이용된 F13B 유전자는 STR 유전좌위 중 하나로 염색체 1q31-q32.1에 위치하는 human coagulation factor XIII subunit 유전자이며 [AAAT]의 반복 염기서열을 가지고 있다. 현재 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12의 총 7개 대립 유전자가 알려져 있고 각 대립유전자의 길이는 169bp~185bp에 해당된다. 이 유전자는 법의학적으로 활용이 가능한 유전좌위로 밝혀져 각 민족집단의 유전자형 분포 등이 보고되었으며 인종에 따라 대립유전자의 발현수, 분포 등이 상이하게 나타난 바 있다[14,26,27,30].

오늘날 법의학적 개인식별 및 친자감정시 STR 유전좌위 검사가 일반화 되었지만 신체 감정에 응용할 경우 검사집단 내의 인구를 대상으로 각 검사유전자의 분포를 먼저 조사하는 것이 필수적이다. 그러나 한국인을 대상으로 한 STR 유전좌위의 분포는 일부 유전자를 제외하고는 보고된 바 없다. 이에 본 연구에서는 한국인 집단에서 STR 유전좌위의 하나인 F13B유전자의 대립유전자 빈도 및 유전자형 분포를 분석하여 법의학적 감정실무에 기초자료로 활용될 수 있도록 하였다.

II. 연구대상 및 방법

A. 연구대상

서로 혈연관계가 없는 광주에 거주하는 한국인 성인 210명을 대상으로 하였으며 전혈 1.5㎖~2㎖를 채혈하여 사용하였다.

B. 연구방법

1. DNA 추출

채혈된 전혈 1.5㎖~2㎖에 3~4배의 적혈구 용해완충액(0.16M ammonium chloride : 0.17M Tris = 9 : 1, pH 7.2)을 잘 혼합하여 37℃, 15분간 반응시킨 다음 원심분리(1,500rpm-2,000rpm, 실온, hanil science co.㈜) 후 상층부를 제거하고 적혈구 용해완충액을 넣어 다시 한번 상층액을 분리하는 과정을 반복한 다음 2㎖의 phosphate-buffered saline으로 세척하였다. 이렇게 얻어진 백혈구 덩어리에 500㎕ nucleolysis buffer(10 mM Tris-Cl, 0.1M EDTA, 0.5% SDS, pH 8.0)와 15㎕ proteinase K(10㎍/㎕)를 혼합하여 55℃에서 2시간 반응한 후 원심분리시켜 상층부를 취하고 새로운 eppendorf tube에 옮겨 담았다. 이렇게 처리된 상층액에 200㎕ 5M NaCl용액을 넣어 잘 흔든 후 10분간 원심분리한 다음 상층액을 다시 다른 eppendorf tube에 옮기고 여기에

100% 에탄올을 1㎖을 넣어서 잘 혼합하였다. 이 때 얻어진 DNA가닥을 1㎖용 pipette tip을 이용하여 새로운 eppendorf tube로 옮긴 다음 70% 에탄올로 세척하여 건조기에서 70℃로 15분간 건조시키고 멸균 증류수에 용해하였다. 멸균된 증류수로 용해된 DNA는 37℃로 24시간 반응시킨 후 냉장보관 하였다.

2. DNA농도 측정

PCR을 하기 전에 추출된 DNA를 멸균된 증류수로 100배 희석한 다음 자외선 분광기(Ultrospec® 2000, Pharmacia Biotech)를 이용하여 260㎚에서의 흡광도(optical density)와 280㎚에서의 흡광도(optical density)를 조사하였다. DNA를 1 : 100의 비율로 희석 후 통과되는 자외선의 파장에 따라 얻어지는 260㎚, 280㎚의 수치로 DNA 농도 및 순수도를 계산하였다(DNA농도 = O.D 260㎚/0.023 × 희석배율, 순수도 = O.D 260㎚ /O.D 280㎚). 구해진 DNA농도를 근거로 10ng/㎕이나 20ng/㎕ 농도의 주형 DNA를 준비하였다.

3. PCR에 의한 F13B의 증폭

DNA의 PCR 증폭은 F13B 유전자 프라이머(5′-TGAGGTGGTGTACTACCATA-3′;forward primer와5′-GATCATGCCATTGCACTCTA-3′; reverse primer, Promega co.® U.S.A)를 이용하여 Perkin Elmer thermal cycler 480 시스템으로 다음과 같이 PCR을 이용한 DNA증폭을 수행하였다.

각 PCR 혼합물에는 10ng/㎕이나 20ng/㎕의 DNA시료가 각각 2.5㎕(25~50ng)씩 포함되었고, 각각 1uM의 primer, 0.01 unit의 Taq DNA polymerase/ul(Promega®), 10×Taq DNA polymerase buffer(500mM KCl, 100mM Tris-HCl(pH 9.0 at 25℃), 1% Triton® X-100, 15mM $MgCl_2$, 2mM 각각 dNTPs; Promega®)가 포함되었으며 최종 용량은 25㎕로 하였다.

반응조건은 96℃에서 2분간 predenaturation 처리한 후 94℃에서 1분간 denaturation, 60℃에서 1분간 annealing, 그리고 70℃에서 1.5분의 extension과정을 10회 순환한 후, 90℃에서 1분, 60℃에서 1분, 70℃에서 1.5분의 조건에서 20회 순환하여 총 30회 순환과정을 시행한 후 postextension과정으로 60℃에서 30분간 유지시켜 DNA를 증폭하였다.

4. 전기영동

PCR로 증폭한 DNA산물 2.5㎕와 동량의 두배 농축된 loading 용액(10mM NaOH, 95% formamide, 0.05% bromophenol blue, 0.05% xylene cyanol FF ; Promega®)을 혼합하여 95℃에서 3분간 처리한 후 얼음에서 냉각한 다음 7M urea가 포함된 4% denaturing polyacrylamide 겔(acrylamide : bis-acylamide = 19 : 1)상에서 40 Watts로 1시간동안 전기영동 하였다.

전기영동한 겔은 20분간 10% acetic acid로 고정한 후 은염색 용액(0.5g silver nitrate, 500㎖ deionized H_2O, 750㎕ 37% formaldehyde)에 30분, 그리고 현상 용액(30g sodium carbonate, 200㎕ 10% sodium thiosulfate, 1000㎖ deionized H_2O, 1.5㎖ 37% formaldehyde)에서 2~5분간 처리하여 검색되는 DNA 단편을 F13B 대립유전자 특이성 표식자와 비교하여 F13B 유전좌위의 대립유전자들을 확인하였다(Fig. 1).

5. 통계분석

각 유전좌위에서 발현되는 대립유전자의 수를 n이라고 할 때 그 유전좌위에서 발현될 수 있는 유전자형의 수는 n(n+1)/2이고 이형접합 유전자형(heterozygous genotype)은 n(n-1)/2 그리고 동형접합 유전자형(homozygous genotype)은 n이 된다. 본 연구에서는 한국인 210명을 대상으로 F13B 유전좌위에서 발현되는 대립유전자 및 유전자형을 검색한 후 χ^2 test를 이용하여 각 유전좌위에서 발현되는 유전자형에 대한 Hardy-Weinberg 평형을 검정하였다. 또한 혈연관계가 없는 두 개체에서 동일한 유전자형을 갖지 않을 확률은 개인식별력(power of discrimination value : PD)으로 나타내는 데 PD = $1-\Sigma Pj^2$, (Pj ; genotype frequency) 공식[1,6,8]으로 구하였으며 대립유전자다양성(allelic diversity value)는 h =

Table 1. Frequency of F13B alleles

allele	Number of allele observed	allele frequency
6	0	0.000
7	0	0.000
8	29	0.069
9	81	0.193
10	310	0.738
11	0	0.000
12	0	0.000
all	420	1.000
h	0.415	

h ; allelic diversity value = $(1-\Sigma Xi^2)$ (N/N-1)
Xi ; allelic frequency, N ; sample size(210)

Table 2. Distribution of F13B genotypes

Genotypes	Number ovserved	Frequency
8-8	0	0.000
8-9	4	0.019
8-10	25	0.119
9-9	2	0.010
9-10	73	0.348
10-10	106	0.505
homozygote	108	0.514
heterozygote	102	0.486
total sample	210	1.000
PD	0.610	

PD ; Power of discrimination value
= $1-\Sigma Pj^2$, Pj ; genotype frequency

$(1-\Sigma Xi^2)(N/N-1)$, (Xi ; allele frequency, N ; sample size)공식[1,8]으로 구하였다.

Ⅲ. 연구성적

A. F13B 유전좌위의 대립유전자 및 유전자형 빈도

한국인 210명을 대상으로 F13B 유전좌위를 PCR로 증폭하여 polyacrylamide 겔 상에서 전기영동 후 질산은 염색을 통하여 분석한 결과 F13B 유전좌위에서 검색된 대립유전자는 8, 9, 10 등 총 3개가 나타났다(Fig. 1). 그 중 대립유전자 10은 310개로 발현빈도가 가장 높았으며(0.738), 대립유전자 9는 81개(0.193), 대립유전자 8은 29개(0.069)가 관찰되었다(Table 1).

그리고 F13B 유전좌위에서 발현되는 유전자형은 동형접합체(Homozygote)가 2종이고, 이형접합체(hetehozygote)가 3종으로 모두 5종의 유전자형이 관찰되었다. 각 유전자형 중에서 10-10형이 106명(0.505)으로 유전자형 빈도가 가장 높았고, 9-10형이 73명(0.348), 8-10형이 25명(0.119), 8-9형이 4명(0.019) 순이며, 9-9형이 2명(0.010)으로 가장 빈도가 낮았으며 8-8형은 관찰되지 않았다(Table 2).

B. F13B 유전좌위에서 검색되는 유전자형 빈도의 검정

한국인에서 F13B 유전좌위 유전자형은 동형접합체가 2종이고, 이형접합체가 3종으로 모두 5종의 유전자형이 관찰되었다. 각 유전자형의 빈도는 0.010에서부터 0.505까지로 나타났다(Table 2). 한국인 210명에 대해 F13B 유전좌위에서 발현되는 유전자형의 빈도가 Hardy-Weinberg 평형을 유지하는 지를 확인하기 위해 유의성 검정을 시행한 결과는 Table 3.과 같다.

이형접합체와 동형접합체의 총 관찰치는 102명과 108명이었고, 기대치는 각각 86.8과 123.2이었으며 각각의 유전자형의 관찰치와 기대치를 비교한 결과 관찰치와 기대치간에는 통계학적으로 유의한 차이가 있었다($p<0.05$).

Ⅳ. 총괄 및 고찰

PCR법을 이용한 DNA증폭은 분자생물학 분

Table 3. Hardy-Weinberg Equilibrium test of F13B genotypes

Genotypes	No. observed(frequency)	No. expected(frequency)	χ^2
8-8	0(0.000)	1.0(0.005)	1.00
8-9	4(0.019)	5.6(0.027)	0.46
8-10	25(0.119)	21.4(0.102)	0.61
9-9	2(0.010)	7.8(0.037)	4.31
9-10	73(0.348)	59.8(0.285)	2.91
10-10	106(0.505)	114.4(0.545)	0.62
homozygote	108(0.514)	123.2(0.587)	5.93
heterozygote	102(0.486)	86.8(0.414)	3.98
total	210(1.000)	210(1.001)	9.91

$0.025 < p < 0.05$; d.f. = 4

Table 4. Frequency of F13B alleles in Korean, Japanese, Turks, Germans

Allele	Korean (n= 210)	Japanese (n=367)	Turks (n=200)	Germans (n=402)
6	-	-	0.075	0.103
7	-	0.003	0.030	0.012
8	0.069	0.065	0.315	0.224
9	0.193	0.203	0.243	0.225
9c*	-	-	-	0.001
10	0.738	0.725	0.335	0.432
10c*	-	-	-	0.001
11	-	0.004	0.003	0.001
12	-	-	-	-

* : Variant alleles 9c and 10c are denominated with respect to their slower electrophoretic mobilities relative to the regular alleles 9 and 10

야의 기술적 발전에 기여하였고 또한 법의학적 검체감정에 중요한 영향을 미쳤다. 특히 STR 유전좌위의 PCR 후 유전자빈도 분석은 증폭효율성이 높고, 정확하고 빠른 분석으로서 미량의 검체에서도 응용이 가능하기 때문에 친자감정 등 법의학적 실무에서의 응용빈도가 점차 증가하고 있다[16,18,19,34].

분자생물학 분야의 기술적 발전으로 세계적으로 친자감정의 분자생물학적 활용이 높아지고 있는 가운데 텍사스 가정법원에서 친자감정 시행시 과거 95%의 배제력이 요구되었던 것이 99%의 배제력을 요구되게 되었으며[18] 실제로 이러한 STR 유전좌위 분석방법이 가장 적절한 친자감정 방법으로 생각되고 있다.

STR 유전좌위는 14~70개 정도의 대립유전자를 보이는 VNTR 유전좌위 보다 적은 대립유전자(5~14개)가 관찰되며, 이러한 microsatellite 유전좌위는 개개인마다 다른 고유의 특징을 가지므로 개체특이성 판별에 적합하게 응용될 수 있고 이의 신뢰도를 추정하기 위해서 다수의 표본으로부터 집단유전학적 분석이 필수적이라 할 수 있다.

특정 유전좌위로 부터 대립유전자가 발현하는 정도를 대립유전자빈도(allele frequency)로 표시하는데, 이것은 한 유전집단의 유전적 다양성(genetic diversity)을 측정하는 기본적인 지표이다. 그러나 동일성 유무판정에 앞서 선행되어야 할 조건은 한 유전집단내에서 발견되는 특정 유전좌위의 대립유전자 빈도가 다음 세대에도 그 빈도가 동일하게 유지되는 Hardy-Weinberg Equilibrium(HWE)에 있는지가 먼저 규명되어야 한다. 한국인 210명으로부터 F13B 유전좌위에서 발현되는 유전자형의 빈도가 Hardy-Weinberg Equilibrium을 유지하는지를 확인하기 위해 Table 3과 같이 각 유전자형의 관찰치와 기대치를 χ^2 검정을 한 결과 유전자형의 관찰치와 기대치간에는 통계학적으로 유의한 차이가 있음이 확인되었다($P< 0.05$). 이것은 모집단이 Hardy- Weinberg Equilibrium상태에 있다는 가설에 부정될 수 있으나, 이것은 본 실험에서 사용한 F13B 유전좌위가 그 기대되는 유전자형의 수($N=n(n-1)/2$)가 매우적고, 특히 그중 2개의 대립유전자가 없거나 극히 낮은 빈도로 존재하기 때문에 모집단으로부터 추출된 한정된 수의 표본들로부터 예상되는 모든 유전자형을 발견할 수 있는 가능성이 매우 낮아져서 단순히 표본들로부터 관찰된 대립유전자 빈도를 근거로 계산된 유전자형 빈도의 기대치와 관찰치간의 비교에 의해 모집단의 유전적 균일성을 검정하는 방법에 의한 판정은 그 신뢰성이 낮아지기 때문이다. 이러한 경우는 모집단이 Hardy-Weinberg Equilibrium상태에 있다는 가정하에 분석하는 방법만으로는 유전적 균일성 여부를 확인할 수 없으며 결과적으로 신빙성있는 분석결과는 기대하기는 어렵다.

STR 유전자의 분석은 대부분의 검체에 적용할 수 있고 단지 DNA의 길이를 증폭시켰기 때문에 예민도가 높고 오래되고 변성된 검체의 분석에 적당하다[1,18,25,33]. 반면 예민도가 높기 때문에 전통적인 DNA분석과 비교할 때 오염에 의해 문제가 발생할 수 있는 바 검사시 오염은 첫째, 실험실내의 genomic DNA에 의한 검체의 오염, 둘째, 검체 조작시 검체들간의 오염 그리고 이전의 PCR으로부터 증폭된 DNA에 의한 검체의 오염을 들 수 있다. 정확한 DNA 실험을 통해 원인을 제거할 수 있고 실험실 내에서의 오염여부를 검사하기 위하여 negative control을 포함시켰다. 그러나 실험 여건 상 실험실에서의 완전한 오염방지에는 차후 고려할 여지가 있으며 범죄현장에서의 증거물과 용의자의 검체가 서로 오염되는 것을 방지하기 위하여 각각 분리된 실험실에서의 분석을 시행하여야 할 것으로 사료된다.

본 연구에서는 한국인 210명으로부터 F13B STR 유전좌위에 존재하는 3개의 대립유전자가 확인되어 집단유전적 빈도(population genetic frequency)를 산출하는데 이용하였다. 본 연구에서 확인된 3개의 대립유전자는 Nishimura 등[30]의 연구에서 보고된 5개(미국인; 29명)보다 적은 수이며, 다른 STR 유전좌위인 HUM VWA[8,25](한국인 200명; 7개, 스페인인 120명; 6개), HUM TH01[7](한국인 181명; 5개), HUM CD4[9](한국인 200명; 5개), F13A01[32](독일인 163명; 11개) 보다도 적은 빈도로 관찰되었다. Nishimura 등[30]의 연구에서 가장 높은 빈도로 관찰된 대립유전자 10(0.39)은 본 연구에서도 가장 높은 빈도로 관찰되었으며 본 연구에서 관찰되지 않은 대립유전자(대립유전자 6, 7)가 Nishimura 등[30]의 연구에서도 극히 낮은 빈도(0.04, 0.07)[30]로 관찰되어 이들 대립유전자들이 인류가 분화하기 전의 공통의 조상으로부터 전래된 것으로 추정할 수 있다. 또한 Table 4에서 보는 바와 같이 한국인과 일본인에서 대립유전자 10이 터키인이나 독일인과 비교할 때 높게 나타났으며 대립유전자 8은 터키인과 독일인에서 높게 나타났으나 한국인과 일본인에서는 상당히 낮은 빈도로 관찰된 바

with Trimeric and Terameric Tandem Repeats. Am. J. Hum. Genet. 49, 746~756, 1991.
16. Frégeau, C. J. and Fourney, R. M. : DNA Typing with Fluorescently Tagged Short Tandem Repeat : A Sensitive and Accurate Approach to Human Dentification. BioTechniques. 15(1), 100~119, 1993.
17. Gill, P., Jeffreys, A. J. and Werrett, D. J. : Forensic Application of DNA 'Fingerprints'. Nature 318, 577~579, 1985.
18. Hammond, H. A., Jin, L., Zhong, Y., Caskey, T. and Chakraborty, R. : Evaluation of 13 Short Tandem Repeat Loci for Use in Personal Identification Applications. Am. J. Hum. Genet. 55, 175~189, 1994.
19. Huang, T. H-M., Hejtmancik, J. F., Edwards, A., Pettigrew, A. L., Herrera, C. A., Hammond, H. A., Caskey, C. T., Zoghbi, H. Y. and Ledbetter, D. H. : Linkage of the Gene for an X-linked Mental Retardation Disorder to a Hypervariable $(AGAT)_n$ Repeat Motif within the Human Hypoxanthine Phosphoribosyltransferase (HPRT) Locus (Xq26). Am. J. Hum. Genet. 49, 1312~1319, 1991.
20. Hubert, R., Weber, J. L., Schmitt, K., Zhang, L. and Arnheim, N. : A New Source of Polymorphic DNA Markers for Sperm Typing : Analysis of Microsatellite Repeats in Single Cells. Am. J. Hum. Genet. 51, 985~991, 1992.
21. Jeffreys, A. J., Brookfield, J. F. Y. and Semeonoff, R. : Positive Identification of an Immigration Test-Case Using Human DNA Fingerprints. Nature. 7(31), 818, 1985.
22. Jeffreys, A. J., Turner, M. and Debenham, P. : The Efficiency of Multilocus DNA Fingerprint Probes for Individualization and Establishment of Family Relationships, Determined from Extensive Casework. Am. J. Hum. Genet. 48, 824~840, 1991.
23. Jeffreys, A. J., Wilson, V. and Thein, S. L. : Hypervariable 'Minisatellite' Regions in Human DNA. Nature. 314, 67~73, 1985.
24. Jeffreys, A. J., Wilson, V. and Thein, S. L. : Individual-Specific 'Fingerprints' of Human DNA. Nature. 316, 76~81, 1985.
25. Lorente, J. A., Lorente, M., Budowle, B., Wilson, M. R.. and Villanueva, E. : Analysis of Short Tandem Repeat(STR) HUMVWA in the Spanish Population. Forensic Science International. 65, 169~175, 1994.
26. Meyer, E., Wiegand, P. and Brinkmann, B. : Phenotype Differences of STR in 7 Human Populations. Int. J. Legal Med. 107, 314~322, 1995.
27. Nagai, A., Yamada, S., Watanabe, Y., Bunai, Y. and Ohya, I. : Analysis of the STR Loci HUMF1301, HUMFXIIIB, HUMLIPOL, HUMTH01, HUMTPOX and HUMVWFA31 in a Japanese Population. Int. J. Legal Med. 109, 34~36, 1996.
28. Nakamura, Y., Leppert, M., O'Connell, P., Wolf, R., Holm, T., Culver, M., Martin, C., Fujimoto, E., Hoff , M., Kumlin, E. and White, R. : Variable Number of Tandem Repeat(VNTR) Markers for Human Gene Mapping. Science. 235, 1616~1622, 1987.
29. Luty, J. A., Guo, Z., Willard, H. F., Ledbetter, D. H., Ledbetter, S. and Litt, M. :Five Polymorphic Microsatellite VNTRs on the Human X Chromosome. Am. J. Hum. Genet. 46, 776~783, 1990.
30. Nishimura, D. Y. and Murray, J. C. : A Tetranucleotide Repeat for the F13B Locus, Nucleic Acids Research. 20(5), 1167, 1992.
31. Perlin, M. W., Lancia, G. and See-Kiong Ng : Toward Fully Automated Genotyping : Genotyping Microsatellite Markers by Deconvolution. Am. J. Hum. Genet. 57, 199~1210, 1995.
32. Puers, C., Hammond, H. A., Caskey, T., Lins, A. M., Sprecher, C. J., Brinkmann, B. and Schumm, J. W. : Allelic Ladder Characterization of the Short Tandem Repeat Polymorphism Located in the 5' Flanking Region to the Human Coagulation Factor XIII A Subunit Gene. Genomics. 23, 260~264, 1994.
33. Puers, C., Hammond, H. A., Jin, L., Caskey, T. and Schumm, J. W. : Identification of Repeat Sequence Heterogeneity at the Polymorphic Short Tandem Repeat Locus HUMTH01$[AATG]_n$ and Reassignment of Alleles in Population Analysis by Using a Locus-Specific Allelic Ladder. Am. J. Hum. Genet. 53, 953~958, 1993.
34. Sajantila, A., Pacek, P., Lukka, M., Syvänen, A. C., Nokelainen, P., Sistonen, P., Peltonen, L. and Budowle, B. : A Microsatellite Polymorphism in the Von Willebrand Factor Gene : Comparison of Allele Frequencies in Different Population Samples and Evaluation for Forensic Medicine. Forensic Science International. 68, 91~102, 1994.

35. Sajantila, A., Ström, M., Budowle, B., Karhunen, P. J. and Peltonen, L. : The Polymerase Chain Reaction and Post- Mortem Forensic Identity Testing : Application of Amplified D1S80 and HLA-DQα Loci to the Identification of Fire Victims. Forensic Sceince International. 51, 23~34, 1991.
36. Stewart, E. A., White, A., Tomfohrde, J., Osborne-Lawrence, S., Prestridge, L., Bonne-Tamir, B., Scheinberg, I. H., St George-Hyslop, P., Giagheddu, M., Kim, J. W., Seo, J. K., Lo, W. H.-y., Ivanova-Smolenskaya, I. A., Limborska, S. A., Cavalli-Sforza, L. L., Farrer, L. A. and Bowcock, A. M. : Polymorphic Microsatellites and Wilson Disease(WD). Am. J. Hum. Genet. 53, 864~873, 1993.
37. Warne, D., Watkins, C., Bodfish, P., Nyberg, K. and Spurr, N. K.:Tetranucleotide Repeat Polymorphism at the Human Beta-Actin Related Pseudogene 2(ACTBP2) Detected Using the Polymerase Chain Reaction. Nucleic Acids Research. 19(24), 6980, 1991.
38. Wyman, A. R. and White, R. : A Highly Polymorphic Locus in Human DNA. Proc. Natl. Acad. Sci. USA. 77, 6754~6758, 1980.

- ABSTRACT -

Analysis of Short Tandem Repeat(STR) locus F13B by Polymerase Chain Reaction in Korean

Yong-Sik Kim, D.D.S. **Woong Hur**, D.D.S., M.S.D.
Chang-Lyuk Yoon, D.D.S., M.S.D., Ph.D.

Dept. of Oral Diagnosis and Forensic Odontology, College of Dentistry, Chosun University

In order to be utilized as a database in forensic identification and parentage test, allelic frequency and genotype distribution of short tandem repeat(STR) F13B locus was analysed by polymerase chain reaction in 210 Korean adults who are not related.

The results were as follows.

1. 3 alleles and 5 genotypes of F13B locus were detected and heterozygosity value was 48.6% and allelic diversity value was 0.639 and the power of discrimination was 0.804.
2. The observed each alleles and allelic frequency was 8(0.069), 9(0.193), 10(0.738).

In conclusion, the allelic frequency of STR F13B locus in the Korean is considerd as an useful DNA allelic profile for forensic identification, but it should be used with several other STR locus to get definitive conclusion of analysis for individual identification and parentage testing.