

هاپلوتیپ‌های میتوکندری؛ ابزاری قدرتمند در مردم‌شناسی و کشف جرم

میررحیم فخرز^{* PhD}، محمود تولایی^{۱ PhD}، مسعود هوشمند^{۲ PhD}، عبد... سجادیان^{۳ MSc}

^{*}آزمایشگاه جنایی، گروه زیست‌شناسی، اداره کل تشخیص هویت ناجا، تهران، ایران
^۱گروه علوم زیستی، دانشکده علوم، دانشگاه علوم پزشکی بقیه... (عج)، تهران، ایران
^۲گروه ژنتیک انسانی، پژوهشگاه ملی مهندسی ژنتیک و زیست‌فناوری، تهران، ایران
^۳آزمایشگاه جنایی، گروه زیست‌شناسی، اداره کل تشخیص هویت ناجا، تهران، ایران

چکیده

اهداف: ژنوم میتوکندری سلول‌های انسانی دارای ۱۶۵۶۹ نوکلئوتید است و دگرگونی در ناحیه HVSI، ده برابر سریع‌تر از DNA کروموزومی رخ می‌دهد. این تحقیق با هدف مطالعه میزان پلی‌مورفیسم، تعیین درصد جهش و محاسبه میزان تنوع نوکلئوتیدیهای جهش‌یافته و واریانس هاپلوتیپ‌ها در اقوام مختلف ایرانی انجام شد.

روش‌ها: ۳۵۷ نمونه تصادفی خون افراد بومی و غیرخویشاوند منتسب به اقوام فارس، ترک آذری، گیلک، کرد، سیستانی، بلوچ، عرب و ترکمن جمع‌آوری شد. پس از تخلیص DNA میتوکندری و تکثیر ناحیه HVSI، تعیین توالی آن توسط دستگاه توالی‌گر ABI 310 انجام شد. توالی‌ها با برنامه Clustalx با توالی مرجع کمبریج مقایسه و نوکلئوتیدیهای جهش‌یافته و پلی‌مورفیسم‌ها مشخص شد. سپس از طریق درخت فیلوژنتیک ژنوم میتوکندری، هاپلوگروپ‌ها مشخص شد.

یافته‌ها: بیشترین جهش با هموپلازی بالا در فارس‌ها (۴۰٪) و کمترین مقادیر در سیستانی‌ها (۱۳٪) مشاهده شد. کمترین تنوع هاپلوتیپ مربوط به قوم فارس با ۰/۸۶۲ و بیشترین تنوع هاپلوتیپ مربوط به سیستانی‌ها با ۰/۸۷ بود. در اکثریت اقوام ایرانی هاپلوگروپ HV فراوان‌ترین هاپلوگروپ بود. **نتیجه‌گیری:** فراوانی هاپلوتیپ‌های بی‌نظیر DNA میتوکندری بین اقوام، بیشتر از فراوانی آن درون افراد یک قوم است. پایین بودن تنوع در یکی از اقوام، بیانگر رعایت ازدواج درون‌قومی و عدم ورود میتوکندری‌های غیربومی در آن است. بالا بودن واریانس در قومی دیگر نشان‌دهنده اهمیت DNA میتوکندری در شناسایی هویت افراد این قوم در پرونده‌های جنایی است. بالا بودن تعداد جهش در یکی از اقوام نشان‌گر قدیمی‌تر بودن این قوم است. **کلیدواژه‌ها:** ژنوم میتوکندری، هاپلوتیپ، ژنتیک قومیتی

mtDNA haplotypes; a powerful tool in anthropology and crime detection

Fakhraz M. R.* PhD, Tavallaei M.¹ PhD, Hooshmand M.² PhD, Sajjadian A.³ MSc

*Forensic Laboratory, Department of Biology, NAJA Identification Head-Quarter, Tehran, Iran

¹Department of Biology, Faculty of Science, Baqiyatallah University of Medical Sciences, Tehran, Iran

²Department of Human Genetics, National Institute of Genetic Engineering & Biotechnology, Tehran, Iran

³Forensic Laboratory, Department of Biology, NAJA Identification Head-Quarter, Tehran, Iran

Abstract

Aims: Human mitochondrial DNA (mtDNA) contains 16,569 nucleotide and changes in mtDNA HVSI region occur 10 times faster than genomic DNA. The aim of this study was to assess polymorphism, the rate of mutation, homoplasy, frequency of haplogroups, haplotype variance and nucleotide diversity in HVSI region of mtDNA of Iranian ethnic groups.

Methods: Blood samples were randomly obtained from 357 native non-relatives Fars, Azerbaijani, Gilaki, Kurdish, Baluch, Sistani, Turkmen and Arab volunteers. mtDNA was extracted and amplification of HVSI region was carried out. Automated DNA sequencing was carried out on a DNA Sequencer (ABI 310). The sequences were aligned based on the Cambridge reference sequence by Clustalx program and mutations and polymorphisms were determined. Haplogroups were determined according to mtDNA phylogenetic tree.

Results: Highest and lowest homoplasy was observed in Fars people (40%) and Sistani people (13%) respectively. The lowest nucleotide diversity among all studied ethnic groups belonged to Fars people and it was 0.862. Haplotype variance was 0.87 in Sistani people which was the highest. The most common haplogroup among different ethnic groups was HV.

Conclusion: Frequency of mtDNA unique haplotypes among different ethnic groups is higher than that of a single ethnic group. Lower nucleotide diversity in one of ethnic groups demonstrates that they do not marry people with different ethnicities. Higher variance of haplotypes in other ethnic group indicates the importance of mtDNA in detecting their identity in criminal cases. Higher mutations in one of ethnic groups demonstrate that they are the most ancient ethnic group in Iran.

Keywords: Mitochondrial DNA, Haplotype, Ethno Genetic