

한국인에서 D16S539 유전좌의 유전적 다형성

연세대학교 의과대학 법의학과, 연세대학교 치과대학 구강내과학교실*

신경진 · 양윤석 · 최종훈* · 양우익 · 조상호 · 김종열*

목 차

- I. 서 론
- II. 연구대상 및 연구방법
- III. 연구결과
- IV. 총괄 및 고찰
- V. 결 론
- 참고문헌
- 영문초록

I. 서 론

1985년 영국의 Alec Jeffreys¹⁾은 사람의 염색체에는 마치 사람의 손가락 지문과 같이 개개인마다 서로 다른 염기서열로 되어 있는 다변위 부위 즉 유전자지문(DNA fingerprint)이 존재하며, 이것을 이용하면 개인식별(individual identification)이 가능하다고 발표한 이래 법의학적 유전자검사(DNA typing)는 분자생물학의 발전과 더불어 많은 발전을 이루어 왔다. 특히 중합효소반응(PCR)으로 특정 유전자의 다변이 부위를 증폭하여 그 유전자의 증폭단편다형성(amplified fragment length polymorphism)을 검색하는 방법이 일반화됨에 따라 유전자검사는 더욱 빠르고 간편하게 되었다. 다변이 부위를 포함하고 있는 유전좌는 크게 규칙적으로 반복되는 염기단위가 9 ~ 50개의 염기로 구성되어 있는 minisatellite 또는 VNTR(variable number of tandem repeats) 유전좌와 2 ~ 5개의 염기로 구성되어 있는 microsatellite 또는 STR(short tandem repeats) 유전좌가 있는데, 최근에는 STR 유전좌를 이용한 유전자검사가 보편화되고 있다.

개체에 따라 다형성을 나타내는 STR 유전좌에 대

한 많은 연구와 다중중합효소반응(multiplex PCR) 및 자동염기서열분석기(automated DNA sequencer)를 이용한 형광상측정법(fluorescent based typing)과 같은 효과적인 STR 유전좌 분석기법의 발전으로 미국, 유럽을 비롯한 몇몇 나라는 유전자 자료은행을 구축할 수 있게 되었다. 범죄 용의자의 색출을 목적으로 구축되는 이러한 유전자 자료은행은 그 특성상 특정한 유전좌를 표준화된 방법으로 분석하여만 자료에 대한 신뢰성을 확보할 수 있을 것이다. 이에 미국에서는 CODIS(combined DNA index system)²⁾를 사용하여 FBI를 중심으로 유전자 자료은행을 구축하고 있는데, CODIS를 구성하고 있는 유전좌는 성별을 결정하기 위한 amelogenin 유전자와 13개 STR 유전좌 즉 D3S1358, vWA, FGA, D8S1179, D21S11, D18S51, D5S818, D13S317, D7S820, D16S539, TH01, TH0X, CSF1PO로 구성되어 있다. AmpFISTR Profiler Plus PCR Amplification Kit³⁾(이하 Profiler Plus Kit; PE Applied Biosystems, USA)와 AmpFISTR COfiler PCR Amplification Kit⁴⁾(이하 COfiler Kit; PE Applied Biosystems, USA)를 사용하면 CODIS를 이루고 있는 amelogenin 유전자와 13개의 STR 유전좌를 동시에 증폭하고 그 대립유전자형을 결정할 수 있다. 또한 동일한 시료를 두 kit로 검사하는데 따른 문제점을 보완하기 위하여 amelogenin 유전자를 비롯하여 두 STR 유전좌 즉 D3S1358, D7S820을 두 kit에서 동시에 증폭되도록 고안하였다¹⁾.

STR 유전좌로 구성된 유전자검사 체계를 개인식별이나 친자감정에 적용함에 있어 집단에 따라 각 유전좌에서 발현되는 대립유전자의 빈도가 다르기 때문에 반드시 특정 집단에 대한 대립유전자들의 발현 빈도에 대한 집단 유전학적 연구가 선행되어야 한다. 따라서 우리나라에서 CODIS를 실제 감정에 적용하

기 위해서는 Profiler Plus Kit와 COfiler Kit를 구성하는 각 STR 유전자에 대한 한국인의 자료를 먼저 확보하여야 한다. 이러한 필요성에 따라 한국인에서 Profiler Plus Kit로 검색되는 9개 유전자에 대한 유전적 특성⁵⁾과 COfiler Kit로만 검색되는 STR 중 TH01, TH0X, CSF1PO 유전자의 유전적 다형성^{6, 7)}은 이미 보고되어 있다. 그러나 D16S539에 대한 한국인의 대립유전자 분포에 관한 보고가 없는 바 본 연구에서는 한국인 293명을 대상으로 형광상측정법을 이용하여 D16S539 유전자의 유전적 특성을 조사함으로써 CODIS를 이용한 법의학적 개인식별과 친자감정에 필요한 자료를 제공하고자 한다.

II. 연구대상 및 연구방법

1. 연구대상

집단유전학적 연구를 위하여 무작위로 선택된 혈연관계가 없는 293명의 한국인을 표본으로 선정하고 이들로부터 DNA를 추출하고자 소독된 면봉으로 협점막을 2 ~ 3번 긁어 구강상피를 채취하였다. 이때 사용한 면봉을 1.5ml microcentrifuge tube에 즉시 넣고 두껍을 담은 후 DNA를 추출할 때까지 -20°C 냉동고에 보관하였다.

2. 연구방법

가. DNA의 추출

수집된 시료로부터 QIAamp DNA Mini Kit

(QIAGEN, Germany)⁸⁾를 이용하여 다음과 같이 DNA 추출하였다. 먼저 400ul의 PBS(phosphate buffered saline), 20ul의 QIAGEN protease, 400ul의 Buffer AL을 면봉이 담겨 있는 1.5ml microcentrifuge tube에 넣어 혼합한 다음 즉시 15초간 vortexing하였다. 56°C 순환항온수조에서 10분간 반응시킨 후 짧게 원심분리한 다음 다시 400ul의 100%에탄올을 첨가하고 vortexing한 후 짧게 원심분리하였다. 이렇게 혼합된 용액을 700ul 취하여 QIAamp spin column에 옮긴 후 6000×g로 1분간 원심분리하여 여과된 용액은 버렸다. 이러한 과정을 남아 있는 혼합액이 없어질 때까지 반복하였다. 500ul의 Buffer AW1을 넣고 6000×g로 1분간 원심분리, 500ul의 Buffer AW2을 넣고 20000×g로 3분간 원심분리, 그리고 여과된 용액을 버리고 20000×g로 다시 1분간 원심분리하였다. 150ul의 Buffer AE를 넣고 상온에서 1분간 반응시킨 후 6000×g로 1분간 원심분리하여 여과된 용액을 증합효소반응의 주형으로 사용하였다.

나. PCR을 위한 프라이머 고안 및 합성

GeneBank에 등록되어 있는 D16S539(GeneBank Accession No. G07925) 유전자의 염기서열을 검색하였는데 11개의 GATA 반복단위를 가지고 있었다(Fig. 1). 이 염기서열과 Primer Express Software 1.0⁹⁾(PE Applied Biosystems, USA)을 이용하여 증합효소반응에 의한 증폭산물의 크기가 COfiler Kit의 것과 동일하도록 프라이머를 고안하였으며 그 염기서열은 다음과 같다.

```

1 ATGGCTGCC TCACGGCTGC ACCGGGAGGA TGA CTGTNTT CCCACTCTCA GTCCTGCCGA
61 GGTGCCTGAC AGCCCTGCAC CCAGGAGCTG GGGGGTCTAA GAGCTTGTA AAAGTGTACA
121 AGTGCCAGAT GTCGTTGTG CACAAATCTA AATGCAGAAA AGCACTGAAA GAAGAATCCA
181 GAAAACCACA GTTCCCATTT TTATATGGGA GCAAACAAAG GCAGATCCCA AGCTCTTCCT
241 CTTCCCTAGA TCAATACAGA CAGACAGACA GGTG ██████████
301 ██████████ TC ATTGAAAGAC AAAACAGAGA TGGATGATAG ATACATGCTT
361 ACAGATGCAC ACACAAACGT AAATGGTATN AAAAAATNGGA TNACTCTTG TANGGTTGTT
426 NTTACC
    
```

Fig. 1. Sequence of the D16S539 locus that registered in GeneBank (GeneBank Accession No. G07925). The sequence of 11 (GATA) repeats are shadowed. The sequence of designed forward and reverse primers are underlined. The PCR products are same as those of AmpFIStr COfiler Kit.

D16S539-F 5'-FAM-AAG TGC CAG ATG CTC
GTT GT-3'
D16S539-R 5'-TTG TGT GTG CAT CTG TAA
GCA TG-3'

새로 고안된 2개의 프라이머 중 D16S539-F의 5' 말단에 형광물질인 FAM (6-carboxyfluorescein)을 부착하여 합성하였다(GIBCO BRL, USA).

다. 중합효소반응

중합효소반응 혼합물에는 10 ~ 30 ng의 주형 DNA, 2.5ul 10× PCR Buffer(PE Applied Biosystems, USA), 200uM dNTPs, 1.5mM MgCl₂, 0.2uM D16S539-F primer, 0.2uM D16S539-R primer, 1U AmpliTaq DNA Polymerase(PE Applied Biosystems, USA)가 포함되어 있으며 최종부피는 25ul로 하였다.

중합효소반응은 GeneAmp 9600 PCR system (Perkin-Elmer, USA)를 이용하여 95℃에서 5분간 변성시키고 94℃에서 1분, 57℃에서 1분, 72℃에서 1분의 조건으로 30회 중합반응 후 최종적으로 72℃에서 10분간 반응시킨 후 4℃에 잠시 보관하였다.

라. 중합효소반응 증폭산물의 크기 측정^{3, 4)}

중합효소반응에 의한 증폭산물 1.5ul와 내부크기표식자(internal size standard) GeneScan-500 ROX(PE Applied Biosystems, USA) 1.0ul를 24ul의 탈이온화된 formamide와 혼합한 후에 95℃에서 3분간 방치하여 변성시킨 후 얼음에서 최소 3분이상 급냉하였다. 또한 AmpFISTR COfiler Allelic Ladder(이하 COfiler Allelic Ladder; PE Applied Biosystems, USA)도 증폭산물과 동일한 방법으로 준비한 후 ABI Prism 310 Genetic Analyzer(PE Applied Biosystems, USA) 자동염기서열 분석기를 이용하여 전기영동하였다. 중합효소반응 증폭산물, 대립유전자 크기표식자, 내부크기표식자의 DNA 단편크기는 전기영동 중에 실시간으로 ABI Prism 310 Data Collection Software 1.2(PE Applied Biosystems, USA)에 입력시킨 후 GeneScan Analysis Software 3.1(PE Applied Biosystems, USA)을 이용하여 내부크기표식자에 대한 상대적인 크기로 각각의 대립유전자 크기를 확인하였다.

마. 대립유전자의 명명

원칙적으로 대립유전자는 International Society of

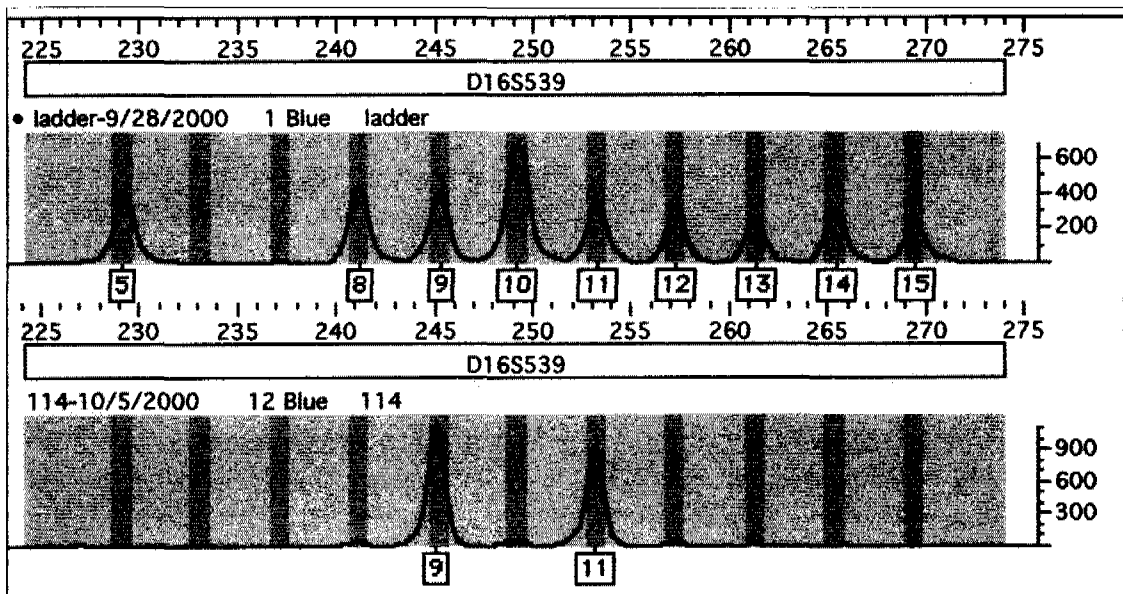


Fig. 2. GenoTyper Software plots of size (bp) versus relative fluorescent units (RFU) and assigned D16S539 allele designation of the AmpFISTR COfiler Allelic Ladder and one sample automatically. Vertical gray bars represent the ±0.5bp floating bins, created around allelic ladder alleles, within which sample alleles are recognized.

Table 1. Allele frequency distribution of the D16S538 locus in Korean population. (n=293)

Allele	8	9	10	11	12	13	14
8	0						
9	0	22					
10	0	28	1				
11	0	39	23	22			
12	0	34	23	29	12		
13	1	9	8	18	16	3	
14	0	1	0	4	0	0	0
Observed No.	1	155	84	157	126	58	5
Frequency	0.0017	0.2645	0.1433	0.2679	0.2150	0.0990	0.0085

Forensic Hematogenetics(ISFH)의 권장사항¹⁰⁾에 따라 전체 반복단위의 총 개수에 따라 명명하는 것을 기본으로 하였으며, COfiler Allelic Ladder에 포함되어 있는 D16S539 크기표식자와 그 크기를 비교하여 GenoTyper Software 2.5(PE Applied Biosystems, USA)를 이용하여 명명하였다(Fig. 2).

바. 통계적 분석

대립유전자 빈도(allele frequency)는 D16S539 유전좌에서 발현되는 유전자형으로부터 대립유전자를 확인하고 관찰된 각 대립유전자의 수를 총 대립유전자 수($n \times 2$, n : 표본크기)로 나누어 계산하였으며¹¹⁾, 특정 유전좌에 대한 모집단의 유전적 다양성 정도의 지표로 나타내는 이형접합도(unbiased estimate of heterozygosity)는 Nei의 공식¹²⁾에 의해 계산하였다.

한편 D16S539 유전좌가 개체식별에 유용한 유전표식자인지를 확인하기 위하여 다형정보력(PIC; polymorphism information content)¹³⁾, 개체식별력(PD; power of discrimination)¹⁴⁾, 평균부권배재력(MEC; mean exclusion chance)¹⁵⁾을 계산하였다.

한국인 293명에서 발현된 D16S539 유전좌에서 발현된 유전자형의 빈도가 Hardy-Weinberg 평형상태를 유지하는지를 확인하기 위하여 Lewis의 GDA (Genetic Data Analysis) 프로그램¹⁶⁾을 이용한 exact test를 시행하여 확인하였다.

III. 연구결과

형광상측정법을 이용하여 한국인 293명을 대상으

Table 2. Statistical parameter for the D16S539 locus

Parameter	Value
Observed Heterozygosity	0.7952
Expected Heterozygosity	0.7829
Polymorphism information content(PIC)	0.7466
Power of discrimination(PD)	0.9190
Mean exclusion chance(MEC)	0.5775

로 D16S539 유전좌내에서 발현되는 대립유전자를 조사한 결과, 대립유전자 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14 단편 등 7종을 관찰할 수 있었다. 이들 대립유전자 중 11번 대립유전자가 0.2679로 가장 높은 발현 빈도를 나타냈으며, 다음으로 9번(0.2645), 12번(0.2150)이 높은 발현 빈도를 보였으며, 8번 대립유전자는 0.0017로 가장 낮은 빈도를 보였다. 각 유전자형 중에서 9-11, 9-12이 높은 빈도를 나타냈으며 8-13이 1개로 가장 낮은 빈도를 보였다(Table 1).

D16S539 유전좌에서 발현되는 유전자형은 동형접합체가 5종, 이형접합체가 13종으로 모두 18종의 서로 다른 유전자형이 관찰되었으며, 관측이형접합도는 0.7952, 기대이형접합도는 0.7892이며 다형정보력은 0.7466이었다. 한편 개체식별력은 0.9190이며 평균부권배재력은 0.5775이었다(Table 2). Lewis의 GDA program을 이용하여 시행한 exact test(p)값은 0.6105(based on 2000 sufflings)로서 D16S539 유전좌에서 발현되는 대립유전자들의 발현빈도는 Hardy-Weinberg 평형상태에 있는 것을 확인하였다.

IV. 총괄 및 고찰

법의학적 개인식별과 친자감정을 위해 시행하는 유전자검사에서는 STR 유전좌가 주요한 검색 대상이 된다. STR 유전좌는 VNTR에 비해 각 유전좌에서 나타나는 대립유전자의 수가 상대적으로 적어 개인식별력은 다소 떨어지나, 다중중합효소반응으로 여러 STR을 동시에 증폭할 수 있어 비용과 시간을 줄일 수 있을 뿐만 아니라 대립유전자의 크기가 대체로 400bp 이하이기 때문에 소량의 시료 혹은 고도로 분해된 시료에서도 중합효소반응에 의한 유전좌의 증폭이 용이하기 때문에 법의학적 개인식별과 친자감정을 위한 유전자검사에 최근 많이 이용되고 있다. 그러나 특정 집단에서 나타나는 STR 유전좌의 집단유

전학적 특징은 대상집단마다 다르므로 STR 유전좌를 법의학적 실무에 적용하려면 적용집단에서의 선택된 STR 유전좌의 대립유전자 및 유전자형의 빈도를 파악하고 이들 자료로부터 관찰이형접합도, 기대이형접합도, 다형정보력(PIC), 개체식별력(PD), 평균부권배재력(MEC) 등과 같은 통계량을 산출하여 STR 유전좌의 정보력을 확인하는 집단유전학적 연구가 선행되어야 한다.

D16S539 유전좌는 CODIS를 구성하는 13개 STR 중의 하나로 이미 여러 집단을 대상으로한 집단유전학적 연구가 수행되었으나 아직 한국인을 대상으로한 연구는 보고된 바 없다. 따라서 본 연구에서는 한국인 293명의 시료에서 추출된 DNA으로부터 중합효소연쇄반응과 형광상측정법을 이용하여 D16S539 유

Table 3. Allele frequencies of D16S539 locus in 10 population

Allele	Korean	Africa American ⁽¹⁸⁾	U.S. Caucasian ⁽¹⁸⁾	Yugoslav ⁽¹⁹⁾	Caucasian-Mestizos, Colombia ⁽²⁰⁾
n	293	195	200	117	199
5	-	0.003	-	-	-
7	-	-	-	-	0.0025
8	0.0017	0.038	0.015	0.017	0.0176
9	0.2645	0.182	0.108	0.111	0.1407
10	0.1433	0.113	0.043	0.081	0.1382
11	0.2679	0.300	0.299	0.274	0.2789
12	0.2150	0.185	0.343	0.265	0.2688
13	0.0990	0.156	0.175	0.218	0.1281
14	0.0085	0.021	0.018	0.030	0.0251
15	-	0.003	0.003	0.004	-

Allele	Swiss Caucasian ⁽²¹⁾	Spanish ⁽²²⁾	Italian ⁽²³⁾	Portuguese ⁽²⁴⁾	Arabs ⁽²⁴⁾
n	206	219	223	78	94
5	-	-	-	-	-
7	-	-	-	-	-
8	0.029	0.0251	0.029	0.026	0.032
9	0.131	0.1279	0.119	0.167	0.138
10	0.068	0.0251	0.054	0.090	0.043
11	0.313	0.2922	0.287	0.256	0.309
12	0.286	0.3105	0.298	0.282	0.191
13	0.153	0.1918	0.186	0.167	0.234
14	0.020	0.0274	0.027	0.013	0.053
15	-	-	-	-	-

The most common alleles are in bold character.

전좌에 대한 대립유전자들의 발현빈도와 유전자형 및 집단유전학적 자료를 조사하였다.

D16S539 유전좌는 염색체의 16q22-24상에 위치하며 4bp의 반복염기 즉 GATA 반복단위를 가지고 있는 STR로서 Cofiler Allelic Ladder에는 5, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15 등 9종의 대립유전자에 대한 크기표식자가 있다. 한국인 293명으로부터 관찰된 D16S539 유전좌의 대립유전자는 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14 등 7종이며, 이들 대립유전자가 조합하여 발현될 수 있는 유전자형은 28종으로 추정할 수 있으나, 본 연구에서 관찰된 유전자형은 18종뿐이었다. 관찰된 대립유전자의 조합으로부터 발현이 기대되는 28종의 유전자형 중에서 관찰되지 않은 10개의 유전자형은 대부분 발현빈도가 매우 낮은 8번과 14번 대립유전자와 조합하는 유전자형이다(Table 1).

다른 집단을 대상으로한 연구에서는 D16S539 유전좌의 대립유전자는 스위스 백인, 스페인인, 이탈리아인, 포르투갈인, 아랍인 집단에서는 모두 한국인 집단과 같은 종류의 7종이 발현되었다. 그러나 미국 흑인 집단에서는 5번과 15번이 추가로 관찰되어 가장 많은 9종의 대립유전자가, 미국 백인과 유고슬라비아인 집단에서는 15번이 그리고 콜롬비아인 집단에서는 7번 대립유전자가 각각 더 발현되어 모두 8종이 관찰되었다(Table 3). 한편 인터넷 사이트¹⁷⁾에는 6, 7, 11.3, 12.1, 13.3, 14.3, 16번 등과 같은 변종 대립유전자도 보고되고 있으나 콜롬비아인 집단에서 발현된 7번을 제외하고는 한국인 집단을 비롯하여 현재까지 보고된 다른 집단에서는 이들 변종 대립유전자는 관찰할 수 없었다.

한국인 집단에서는 11번 대립유전자의 발현빈도가 0.2679로서 가장 높은 빈도로 나타났으며 미국 흑인, 유고슬라비아인, 콜롬비아인, 스위스 백인, 아랍인 집단에서는 한국인 집단과 마찬가지로 11번 대립유전자의 발현빈도가 가장 높았다. 그러나 미국 백인, 스페인인, 이탈리아인, 포르투갈인 집단에서는 12번 대립유전자의 발현빈도가 가장 높았다. 특이한 점은 다른 집단의 연구에서는 11번과 12번이 어느 정도 비슷한 발현빈도로 각각 첫 번째 혹은 두 번째로 높은 발현빈도로 나타났지만 한국인 집단에서는 9번 대립유전자(0.2645)가 12번(0.2150)보다 더 높은 빈도로 나타나며 그 발현빈도도 가장 높은 빈도로 나타나는 11번 유전자와 것과 거의 비슷한 수준이다(Table 1).

집단에서의 STR 유전좌의 다형성 정도를 평가하는 척도로 관측이형접합도, 기대이형접합도, 다형성

보력을 이용하는데, 한국인 293명을 대상으로 한 본 연구에서 조사된 D16S539 유전좌에 대한 이들 값은 각각 0.7952, 0.7829, 0.7466이었다. 한편 법의학적 개인식별에서 중요한 척도인 개체식별력 즉 집단에서 임의로 선택된 두 사람이 같은 유전자형을 나타내지 않을 확률은 0.9190이었고, 친자감정에서 중요한 척도인 평균부권배제력 즉 한 집단에서 무작위로 추출한 남자가 친자감별의 대상이 되는 아이의 아버지가 아닐 확률은 0.5775이었다. 이들 통계량을 Profiler Plus Kit로 증폭되는 STR 유전좌의 것과 비교해 보았을 때 가장 다형성이 높은 FGA보다는 낮았고 다형성이 가장 낮은 D3S1358에 비해서는 대체로 높으며 큰 변이를 나타내지 않았다. 따라서 D16S539 유전좌는 CODIS를 구성하는 다른 STR 유전좌와 함께 법의학 개인식별과 친자감정에 유용하게 이용될 수 있을 것이다.

V. 결 론

서로 혈연관계가 없는 293명의 한국인을 대상으로 D16S539 유전좌에 대한 유전적 다형성을 분석을 하기 위하여 형광프라이머를 사용한 중합효소반응을 시행하고, 증폭된 DNA 단편을 자동염기서열 분석기와 응용소프트웨어를 이용하여 대립유전자와 유전자형을 분석하였다. 한국인에서 발현된 D16S539 유전자의 대립유전자는 7종으로 11번(0.2679), 9번(0.2645), 12번(0.2150)의 순으로 발현빈도가 높은 것이 특징이며, 18종의 유전자형을 관찰할 수 있었다. 대립유전자와 유전자형 빈도로부터 산출된 관측이형접합도, 기대이형접합도, 다형정보력은 각각 0.7952, 0.7829, 0.7466이었으며, 개체식별력은 0.9190, 평균부권배제력은 0.5775이었다. 따라서 D16S539 유전좌는 CODIS를 구성하는 다른 STR 유전좌와 함께 법의학 개인식별과 친자감정에 유용하게 이용될 수 있을 것으로 생각된다.

참 고 문 헌

1. Jeffreys, A. J., Wilson, V., Kidd, K. K. : Individual-specific "fingerprint" of human DNA. *Nature*, 316: 76-79, 1985.
2. Budowle, B., Moretti, T. R., Niezgodna, S. J., Brown, B. L. : CODIS and PCR-based short tandem repeat loci: Law enforcement tools. The Second European Symposium on Human Identification 1998, Promega

- Corporation. Madison, Wisconsin. 73-88.
3. PE Applied Biosystems. AmpFISTR Profiler Plus PCR amplification Kit User's Manual. San Jose: PE Applied Biosystems. Foster City, CA. 1998.
 4. PE Applied Biosystems. AmpFISTR COfiler Plus PCR amplification Kit User Bulletin. PE Applied Biosystems. Foster City, CA. 1998.
 5. 한길로, 이용욱, 이해린 등 : 한국인에서 9개 STR(FGA, vWA, D3S1358, D18S51, D21S11, D8S1179, D7S820, D13S317, D5S818) 유전좌의 대립유전자빈도 및 유전적 특성에 관한 연구. 대한법의학회지, 23(1): 51-61, 1999.
 6. 박종태, 이영직 : STR CSF1PO, STR TPOX, TH01 유전좌의 유전좌형 빈도분석과 법의학적 활용을 위한 고찰. 대한법의학회지, 22(1): 40-49, 1998.
 7. 권국환, 박종진, 이희석, 이해린, 송은섬, 황적준 : 한국인에서 다중중폭 중합효소반응으로 분석한 STRs 유전좌위의 유전적 다형성. 대한법의학회지, 20(1): 24-26, 1996.
 8. QIAamp DNA Mini Kit and QIAamp DNA Blood Mini Kit Handbook. QIAGEN, 1999.
 9. PE Applied Biosystems. Primer Express Application-Based Primer Design Software User's Manual. San Jose: PE Applied Biosystems. Foster City, CA. 1977.
 10. Bär, W., Brinkmann, B., Budowle, B., et al. : DNA recommendations. Further report of the DNA Commission of the ISFH regarding the use of short tandem repeat systems. International Society for Forensic Hematogenetics [editorial]. Int. J. Legal Med., 110(4): 175-176, 1997.
 11. 이해승, 이재원, 한길로, 황적준 : STR 유전자의 개인식별력 측정을 위한 통계량. 대한법의학회지, 22(2): 13-19, 1998.
 12. Nei, M., Roychoudhury, A. K. : Sampling variance of heterozygosity and genetic distance. Genetics, 76: 279-390, 1974.
 13. Botstein, D., White, R. L., Skolnick, M., Davis, R. W., Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphisms. Am. J. Hum. Gen., 32: 314-331, 1980.
 14. Jones, D. A. : Blood Samples : Probability of Discrimination. J. Forens. Sci. Soc., 12: 355-359, 1972.
 15. Kruger, J., Fuhrman, W., Lichte, K. H., Steffens, C. : Zur Verwendung des Polymorphismus der sauren Erythrocytenphosphatase bei der Vaterschaftsbegutachtung. Dtsch. Z. Gerichtl. Med., 64: 127-146, 1968.
 16. Lewis, P. O., Zaykin, S. : Genetic Data Analysis, Computer program for the analysis of allelic data, Version 1.0, 2000: Free program distributed by the author over internet from the GDA home page at <http://lewis.eeb.uconn.edu/lewishome/gda.html>
 17. Butler, J. M., Reeder, D. J. : Short Tandem Repeat DNA Internet DataBase home page at http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_d16s.htm
 18. Holt, C. L., Stauffer, C., Wallin, J. M., et al. : Practical application of genotypic survey for forensic STR testing. For. Sci. Int., 112: 91-109, 2000.
 19. Stojkovic, O., Culjkovic, B., Vukosavic, S., et al. : Yugoslav population data on nine STR loci. For. Sci. Int., 115(3): 239-240, 2001.
 20. Yunis, J., Garcia O., Uriarte, I., et al. : Population data on D16S539, D7S820, D13S317, LPL, F13B and D1S80 loci in a sample of Caucasian-Mestizos from Colombia. For. Sci. Int., 115(1-2), 2001.
 21. Gehrig, C., Hochmeister, M., Borer, U. V., Swiss Caucasian population data for 13 STR loci using AmpFISTR profiler plus and COfiler PCR amplification kits. J. Forensic Sci., 44(5): 1035-1038, 1999.
 22. Martin, P., Garcia, O., Albarran, C. : Spanish population data on the four STR loci D8S1179, D16S539, D18S51 and D2S11. Int. J. Legal Med., 112: 340-341, 1999.
 23. Garofano, L., Pizzamiglio, M., Vecchio, C. : Italian population data on thirteen short tandem repeat loci : HUMTH01, D21S11, D18S51, HUMVWF31, HUMFIBRA, D8S1179, HUMTHOX, HUMCSF1PO, D16S539, D7S820, D13S317, D5S818, D3S1358. For. Sci. Int., 97: 53-60, 1998.
 24. Perez-Lezaun, A., Calafell, F., Clarimon, J., et al. : Allele frequencies of 13 short tandem repeats in population sample from the Iberian Peninsula and Northern Africa. Int. J. Legal Med. 113(4): 208-214, 2000.

- ABSTRACT -

Genetic Variations of D16S539 Locus in the Korean Population

Kyoung-Jin Shin, D.D.S. M.S.D., Yun-Seok Yang, M.S.D, Jong-Hoon Choi D.D.S. Ph.D.,
Woo-Ick Yang, M.D., Ph.D, Sang-Ho Cho, M.D., Ph.D, Chong-Youl Kim, D.D.S., Ph.D.

Department of Forensic Medicine, College of Medicine, Yonsei University

**Department of Oral Medicine, College of Dentistry, Yonsei University*

The D16S539 locus was investigated to collect population genetic data in the Korean population. The selected subject was unrelated 293 Korean people. DNA was extracted from the samples and PCR was performed with fluorescent primer. The amplified fragment was analysed by automated DNA sequencer and it's application software.

Among the Korean population, 7 allele and 18 genotype were observed and allele No. 9 is mostly frequent(0.2679) and then allele No. 11(0.2679), allele No. 9(0.2645). The observed heterozygosity and the expected heterozygosity is 0.7466, 0.7829 each. The polymorphism information content(PIC) is 0.7466. The power of discrimination(PD) and the mean exclusion chance(MEC) are calculated to be 0.9190 and 0.5775.

Key words : D16S539, heterozygosity, PIC, PD, MEC