الكشف الجزيئي عن بعض الاختلافات احادية الموضع داخل الميتوكندريا في عينة من المجتمع السعودي واستخدامها في الأدلة الجنائية

اعداد
ولاء فهد طامي البقمي

بإشراف الدكتور / جمال صابر محمد صابر

المستخلص

إن الحمض الوراثي النيوكلتيدي للميتوكندريا mtDNA كان مستخدم لعدة سنوات في التطبيقات الجنائية وتحديداً في القضايا التي يتعذر معها إيجاد كمية كافية من الحمض النووي للإختبار. ولقد ثبت حديثا أنه يمكن استخدام التنويعات الوراثية أحادية النيوكلتيدة SNP كأدلة للتمييز بين التسلسلات النيوكلتيدية المتشابهة. في الدراسة الحالية، تم البحث عن التنويعات الوراثية أحادية النيوكلتيدة SNP في المنطقتين عالية التنوع الوراثي regions hypervariable الأولى والثانية HVI and HVII في ١٠٠ عينة في كل مدينة تحت الدراسة من مواطنين سعوديين لا تربطهم صلة قرابة من ناحية الأم حيث تم جمع العينات من أربع مدن (الظهران، جدة، خميس مشيط والرياض). كما تم البحث عن هذه التنويعات الوراثية أيضا في الـ ٤٠٠ عينة مجتمعة لتمثل جزء من المجتمع السعودي. لقد حقق الانتقال transition النيوكليوتيدي نسب أعلى من نسب التحول transversion حيث بلغت ٨٠,٤٧٪ في منطقة عالية التنوع الأولى HVI و ٩٦,٤٦٪ في منطقة عالية التنوع الثاني HVII. ولقد كشفت النتائج عن مدى حساسية التحليل حيث بلغت نسبة التطابق العشوائي٠،٧٥٪ مع وجود ٢١١ من أصل ٢٦٩ نمط فردي مما يعكس التنوع الجيني العالي. أيضا تم تطبيق التنويعات الوراثية أحادية النيوكلتيدة للحمض الوراثي للميتوكندريا على خمس قضايا جنائية لاختبار مدى فعاليتها ومقارنتها بتحليل التسلسل القصير والمتعاقب STR باستخدام نموذجين من التجارب. في النموذج الاول، نجح تحليل mtDNA بنسبه ٢٠٪ مقارنه بتحليل STR الذي فشل مع جميع القضايا. في النموذج الثاني، نجح تحليل mtDNA بنسبة ١٠٠٪ مقارنه بتحليل STR الذي نجح بنسبة ٢٥٪. وعليه فقد أوضحت النتائج مدى فعالية وقابلية عمل تحليل mtDNA لمناطق عالية التنوع الوراثي واستخدامها في التطبيقات الجنائية بنجاح.

Molecular Identification of the some mtDNA SNPs in sample of Saudi population for forensic application

By

Walaa Fahad Tami AlBogami

Principle Supervisor: Dr. Jamal Sabir Mohamed Sabir

Abstract

Mitochondrial DNA (mtDNA) is widely used for many years in forensic applications especially when nuclear DNA (ncDNA) is non-detectable. Recently, SNPs were proven to be reliable markers in distinguishing among closely related sequences. In the present study, SNPs were searched in the hypervariable regions I and II (HVI & HVII) of the human mitochondrial D-loop sequences of 100 and 400 maternally unrelated Saudi individuals within and among populations (four Saudi cities: Dhahran, Jeddah, Khamis mushait and Riyadh), respectively. The analysis resulted in the occurrence of 182 polymorphic sites derived from the 400 individuals differing in age, sex and race. Among 3107 nucleotide substitutions, transition showed higher rate in HVI region (47.80%) than transversion, while lower rate in HVII region (46.96%). Sensitivity testing of this type of markers indicated the random match probability (RMP) of as low as 0.75% with 269 haplotypes of which 211 were unique reflecting the high degree of diversity. For forensic applications, the mtDNA analysis was applied on 5 criminal cases - that were failed with STR analysis - using two experimental designs. The mtDNA analysis in both experiments I & II achieved 20% and 100% successful rate, respectively, compared to STR analysis that succeeded only in experiment I by 25% of the cases. The current study is the first of its kind in Saudi Arabia that applied the mtDNA analysis on real criminal cases in cooperation with the Directorate of Criminal Evidence in Jeddah/ Ministry of Interior, revealing the feasibility of using SNPs of the mitochondrial hypervariable regions as polymorphic resistance identifiers in forensic challenging samples of which many STR marker have failed to be employed.