

Abstract

In this study, variations within the 5' flanking DNA region of the minisatellite MS31 (D7S21) were investigated. DNA samples of 310 unrelated individuals from the Malaysian population (103 Malays, 106 Chinese and 101 Indians) were obtained and assayed for base substitutional polymorphisms at positions -4, -220, and -108 relative to the MS31 minisatellite. The variations at positions -4, -220, and -108 resulted in the presence or absence of the *AluI*, *HgaI*, and *Psp1406I* restriction sites, respectively, and were detected by simple PCR-based RFLP assays. For each polymorphic site, the frequencies of the three possible genotypes (designated +/+, +/-, and -/-) in the three racial groups were calculated and tested for Hardy-Weinberg equilibrium distribution. In addition, the heterozygosity (**h**) and power of discrimination (**Pd**) values specific to each race were calculated.

Chi-square test results for all three sites did not show any significant deviation from those expected from Hardy-Weinberg equilibrium. The **h** values for the *AluI* site polymorphism ranged between 0.319 and 0.377, whilst **Pd** values ranged between 0.482 and 0.551. Similarly, the **h** values for the *HgaI* site polymorphism, ranged from 0.42 and 0.50, whilst the **Pd** values ranged between 0.56 and 0.63. Finally, for the *Psp1406I* polymorphisms, the **h** values ranged between 0.411 and 0.494, whilst the **Pd** values ranged between 0.565 and 0.620.

The chi square 2x2 contingency test was performed to determine if any association existed between different polymorphic sites (*HgaI-AluI* and *HgaI-Psp1406I*). Haplotype analysis was carried out to determine the phase of double

heterozygous individuals. Results from the contingency test indicated that there was significant association among the three polymorphic sites.

During the *Hgal* assay, seven samples of Malay and Indian origins produced irregular banding patterns that were not normally observed in the general population. The seven samples were sequenced. Analysis of the nucleotide sequences revealed a 12 bp deletion in all these samples, located from positions -230C to -241A.

Abstrak

Dalam kajian ini, variasi yang terdapat pada kawasan 5' yang mengapit DNA bagi minisatelit MS31 (D7S21) diperiksa. Sampel DNA dari 310 individu yang tiada pertalian darah daripada populasi Malaysia (103 Melayu, 106 China dan 101 India) telah diperolehi dan dijalankan pemeriksaan untuk polimorfisma 'substitutional' bes pada kedudukan -4, -220, dan -108, iaitu kedudukan yang relatif kepada minisatellite MS31. Variasi yang terhasil pada posisi-posisi ini adalah disebabkan kehadiran atau ketiadaan tapak pemotongan bagi enzim *AluI*, *HgaI* dan *Psp1406I* melalui kaedah PCR yang ringkas. Bagi setiap tapak polimorfik, kekerapan bagi tiga kemungkinan genotype (dinamakan *+/+*, *+/-* dan *-/-*) dalam ketiga kumpulan kaum ini dikira dan diuji untuk keseimbangan taburan Hardy-Weinberg. Sebagai tambahan, heterozigositi (*h*) dan kuasa diskriminasi (*Pd*) juga dikira bagi setiap kaum.

Ujian chi-square menunjukkan ketiga-tiga tapak memberikan nilai yang bererti daripada nilai yang dijangkakan daripada keseimbangan Hardy-Weinberg. Nilai *h* bagi tapak polimorfisma *AluI* berada di antara 0.319 dan 0.377, manakala nilai *Pd* adalah di antara 0.482 dan 0.551. Nilai yang hampir serupa diperolehi untuk tapak polimorfisma *HgaI* iaitu nilai *h* di antara 0.42 dan 0.50, nilai *Pd*, di antara 0.56 dan 0.63. Akhir sekali untuk tapak polimorfik *Psp1406I*, nilai *h* nya adalah di antara 0.411 dan 0.494, dan nilai *Pd* nya di antara 0.565 dan 0.602.

Ujian kontigensi 2x2 chi-square telah dijalankan untuk menentukan assosiasi yang wujud di antara tapak polimorfik yang berbeza (*HgaI-AluI* dan *HgaI-Psp1406I*). Analisa haplotip pula telah dijalankan untuk menentukan fasa bagi individu yang mempunyai heterozigus double. Keputusan yang di dapati menunjukkan assosiasi yang bererti di antara ketiga-tiga tapak polimorfik itu.

Semasa kajian *HgaI* dijalankan, di dapati tujuh sampel menunjukkan corak fragmen yang berbeza di-gel dibandingkan dengan kawalan positifnya. Sampel yang

berasal daripada kaum India dan Melayu ini diunjukkan. Analisa menunjukkan terdapat delesi sebanyak 12 bp pada semua sampel, yang berkedudukan -230C hingga ke -241A.