

# Analysis of short tandem repeat mutations in paternity cases from Masovian Voivodeship provinces from years 2018-2022 based on materials of the Department of Forensic Medicine, Medical University of Warsaw

Analiza mutacji krótkich powtórzeń tandemowych w sprawach spornego ojcostwa w woj. mazowieckim w latach 2018-2022 na podstawie materiałów Katedry i Zakładu Medycyny Sądowej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

Krzysztof Żak <sup>[1]</sup>, Magdalena Konarzewska <sup>[1]</sup>

[1] Department of Forensic Medicine, Medical University of Warsaw

## Abstract

In paternity cases, genetic tests are of great importance as they allow to exclude or confirm paternity. As a result of paternity tests we can also obtain information on the frequency of short tandem repeat mutations, which are important in the statistical analysis of test results. A total of 468 cases of full paternity trios (mother, child and alleged father) were analysed from years 2018 - 2022 from the central part of Poland. For further analysis of the occurrence of the mutation 346 cases in which paternity was confirmed were qualified. DNA analysis was performed using the PowerPlex®Fusion 6C kit (Promega, USA). 36 mutations were observed in 13 of the 23 genetic markers analysed. 94.44% were one-step mutations and 5.56% were two-step mutations. Among those mutations, there were 18 insertions and 10 deletions, while in 8 cases it was not possible to determine whether an insertion or deletion occurred. There was also a significantly higher share of the father mutation in relation to the mother mutation at a ratio of 4.17:1.

## Keywords

paternity testing, mutation rates, STR loci, PowerPlex®Fusion 6C

## Streszczenie

W sprawach zmierzających do ustalenia ojcostwa istotne znaczenie mają badania genetyczne, które pozwalają zarówno na wykluczenie lub potwierdzenie ojcostwa. Powyższe badania pozwalają również na uzyskanie informacji na temat częstości mutacji krótkich powtórzeń tandemowych, które mają istotne znaczenie w analizie statystycznej wyników badań. Przeanalizowano ogółem 468 spraw spornego ojcostwa w układzie domniemany ojciec, dziecko, matka z lat 2018-2022 z centralnej części Polski. Do szczegółowej analizy wystąpienia mutacji zakwalifikowano 346 spraw, w których uzyskano potwierdzenie ojcostwa. Analizę DNA wykonano przy użyciu zestawu odczynników PowerPlex®Fusion 6C (Promega, USA). Zaobserwowano 36 wystąpień mutacji w 13 z 23 analizowanych markerów genetycznych. Wśród nich 94,44% stanowią mutację o jedno powtórzenie repetytywne oraz 5,56% mutacje o 2 powtórzenia. Wśród ww. mutacji zanotowano 18 insercji, 10 delecji, natomiast w 8 przypadkach nie było możliwe stwierdzenie czy nastąpiła insercja czy delecja. Stwierdzono również wyraźnie większy udział mutacji ojcowskich w stosunku do mutacji matczyńskich w proporcji 4,17:1.

## Słowa kluczowe

ustalenie ojcostwa, częstości mutacji, *loci* STR, PowerPlex®Fusion 6C

## Introduction

Analysis of short tandem repeats (STR) is currently a standard in cases of disputed paternity. When determining the difference in autosomal STR *loci* between parent and child, one should take into account the fact that mutations can occur in STR markers [1, 2]. Therefore, when calculating statistical kinship, the mutation rate should be used for the array in which the mutation was observed to occur [3]. The probability of mutation depends on a number of factors, among which age and gender of the donor have the greatest impact. The older the person is, the higher the likelihood of mutation [4]. The occurrence of mutations is also influenced by allele length and structure [1, 2].

## The aim of the study

The aim of the study was the assessment of frequency and structure of mutations in particular autosomal STR *loci* based on the analysis of test results in cases of disputed paternity, and calculation of mutation rate in the Masovian Voivodeship. The results obtained were compared to those published for other areas of Poland [5, 6], as well as to the areas of neighbouring countries – Germany and Slovakia [1, 7]. Moreover, results from countries further afield such as India, Mexico, China and Brazil were also compared [8, 9, 4, 10, 11].

## Materials and methods

The material for the study consisted of DNA isolated from swabs of oral epithelium collected between 2018 and 2022 as part of activities performed for 468 cases of disputed paternity, in which material collected from the alleged father, child and mother was available. The 346 cases in which paternity was confirmed were used for further analysis. A total of 692 meioses resulting in the inheritance of 15916 alleles were analysed. DNA isolation was conducted using the SwabSolution™ Reagent Kit (Promega, USA). Isolated DNA was amplified by

## Wprowadzenie

Analiza krótkich powtórzeń tandemowych (STR) jest aktualnie standardem w sprawach o ustalenie spornego ojcostwa. Podczas stwierdzenia różnicy *loci* STR autosomalnych pomiędzy rodzicem a dzieckiem powinno się uwzględniać fakt, że w markerach STR może wystąpić zjawisko mutacji [1, 2]. W związku z powyższym przy obliczeniach statystycznych pokrewieństwa należy zastosować wskaźnik mutacji dla układu w którym zaobserwowano wystąpienie mutacji [3]. Prawdopodobieństwo wystąpienia mutacji zależy od wielu czynników. Wśród nich największy wpływ ma wiek i płeć dawcy. Im osoba jest starsza tym prawdopodobieństwo wystąpienia mutacji jest większe [4]. Na wystąpienie mutacji ma również wpływ długość alleli oraz ich struktura [1, 2].

## Cel pracy

Celem badań była ocena częstości i struktury mutacji w poszczególnych *loci* STR autosomalnych na podstawie analizy wyników badań w sprawach spornego ojcostwa oraz obliczenie współczynnika częstości mutacji w województwie mazowieckim. Uzyskane wyniki badań porównano z wynikami opublikowanymi dla innych obszarów Polski [5, 6], jak i obszarów sąsiednich państw – Niemiec i Słowacji [1, 7]. Ponadto porównano także wyniki z krajów położonych dalej takich jak Indie, Meksyk, Chiny oraz Brazylia [8, 9, 4, 10, 11].

## Materiały i metody

Materiał do badań stanowiło DNA wyizolowane z wymazów nabłonka jamy ustnej pobranych w latach 2018 – 2022 w ramach czynności wykonywanych do 468 spraw spornego ojcostwa, w których dysponowano materiałem pobranym od domniemanego ojca, dziecka oraz matki. Do dalszej analizy wykorzystano 346 spraw, w których uzyskano potwierdzenie ojcostwa. W sumie przeanalizowano 692 mejozy, skutkujące dziedziczeniem 15916 alleli. Izolacja DNA została przeprowadzona z użyciem zestawu odczynników SwabSolution™ Kit (Promega, USA).

PCR using the PowerPlex®Fusion 6C system reagent kit (Promega, USA) allowing to test 23 autosomal STRs, amelogenin and 3 Y-STR arrays, i.e.: D3S1358, D1S1656, D2S441, D10S1248, D13S317, Penta E, D16S539, D18S51, D2S1338, CSF1PO, Penta D, TH01, vWA, D21S11, D7S820, D5S818, TPOX, D8S1179, D12S391, D19S433, SE33, D22S1045, DYS391, FGA, DYS576, DYS570. Amplification products were subjected to electrophoresis in POP-4® polymer in an ABI Prism 3500xl apparatus, and then analysed using GeneMapper® ID-X v1.4 software. All the stages were performed according to the manufacturers' protocols, in the presence of positive controls and negative controls, for which correct results were obtained. In cases where mutations were found, retesting was performed from the isolation stage to eliminate possible laboratory errors.

Statistical analysis of kinship was conducted with the use of Familias computer software (ver. 3.3.1 Norway) [12, 13, 14] based on frequencies of confirmed alleles in the Polish population on the following website <https://strider.online/>. Two alternative hypotheses were used in the calculations, relating to the possibility of kinship between the individuals analysed. The interpretation of the results of the statistical analysis was based on the recommendations of the Polish Society of Forensic Medicine and Criminology, namely, paternity is confirmed when an LR score  $\geq 1,000,000$  is obtained, whereas paternity is excluded when at least 4 gene loci differences are found (2016 Rules for attestation of genetic laboratories by the Polish Society of Forensic Medicine and Criminology).

Cases of disputed paternity among which the mutation phenomenon was observed were analysed using Excel (Microsoft Office Professional Plus 2016). The calculated mutation rate is the number of occurrences of a given mutation divided by the number of meioses in which the marker was involved. Confidence interval (CI = 95%) was calculated using binomial distribution and the calculator available at <http://statpages.org/confint.html>.

In determining the origin of a mutation from either the father or mother, the principle was followed that a gain or loss of one repeat is more likely than a gain/loss of two values [3]. Consequently, the mutation was determined for the individual in whom the gain/loss in repetition was smaller. In situations where a mutation could not be assigned to a specific person, the mutation was referred to as of unknown origin.

## Results

In the cases analysed, 36 mutations were observed occurring in 13 out of 23 arrays tested. An overview of the investigated profiles is presented in Table I. The array that showed the highest mutation frequency was D12S391. In the aforementioned array, the mutation occurred in 8 cases out of 692 mei-

Wyzolowany DNA amplifikowano metodą PCR z użyciem zestawu odczynników PowerPlex®Fusion 6C system (Promega, USA) pozwalającego badać 23 układy STR autosomalnych, amelogeninę oraz 3 układy Y-STR tj.: D3S1358, D1S1656, D2S441, D10S1248, D13S317, Penta E, D16S539, D18S51, D2S1338, CSF1PO, Penta D, TH01, vWA, D21S11, D7S820, D5S818, TPOX, D8S1179, D12S391, D19S433, SE33, D22S1045, DYS391, FGA, DYS576, DYS570. Produkty amplifikacji poddano elektroforezie w polimerze POP-4® w aparacie ABI Prism 3500xl, a następnie analizowano przy użyciu programu GeneMapper® ID-X v1.4. Wszystkie etapy wykonano zgodnie z protokołami producentów, w obecności kontroli dodatnich i kontroli ujemnych, dla których uzyskano prawidłowe wyniki. W sprawach w których stwierdzono wystąpienie mutacji wykonano powtórne badania, od etapu izolacji, w celu wyeliminowania możliwych błędów laboratoryjnych.

Analiza statystyczna pokrewieństwa wykonana została przy użyciu programu komputerowego Familias (ver. 3.3.1 Norwegia) [12, 13, 14] w oparciu o częstości stwierdzonych alleli w populacji Polski znajdującej się na stronie internetowej <https://strider.online/>. Przy obliczeniach zastosowano dwie alternatywne hipotezy, odnoszące się do możliwości pokrewieństwa pomiędzy analizowanymi osobami. Przy interpretacji wyników analizy statystycznej opierano się na rekomendacjach Polskiego Towarzystwa Medycyny Sądowej i Kryminologii – potwierdzenie ojcostwa następuje po uzyskaniu wyniku  $LR \geq 1\ 000\ 000$  a wykluczenie następuje przy stwierdzeniu co najmniej 4 różnic loci genowych (Zasady atestacji laboratoriów genetycznych przy Polskim Towarzystwie Medycyny Sądowej i Kryminologii na rok 2016).

Sprawy spornego ojcostwa wśród których zaobserwowano wystąpienie zjawiska mutacji zostały przeanalizowane z wykorzystaniem programu Excel (Microsoft Office Professional Plus 2016). Obliczony współczynnik mutacji jest ilorazem liczby wystąpień danej mutacji przez ilość mejoz w których uczestniczył dany marker. Przedział ufności (CI = 95%) obliczono korzystając z rozkładu dwumianowego i kalkulatora dostępnego na stronie <http://statpages.org/confint.html>.

Przy określaniu pochodzenia mutacji od ojca bądź matki kierowano się zasadą, że przyrost bądź spadek jednego powtórzenia jest bardziej prawdopodobny niż przyrost/spadek dwóch wartości [3]. W związku z powyższym mutacja była stwierdzana dla osoby u której przyrost/spadek powtórzenia był mniejszy. W sytuacji gdy nie można było przydzielić mutacji do konkretnej osoby mutacja określana była jako niewiadomego pochodzenia.

## Wyniki

W analizowanych sprawach zaobserwowano 36 mutacji występujących w 13 z 23 badanych układach. Zestawienie badanych profili przedstawiono w Tabeli I. Układem, który wykazał największą częstość mutacji był D12S391. W wymienionym układzie mutacja wystąpiła w 8 przypadkach na 692 mejoz, co skut-

Table I. Autosomal STR markers in which mutations have been observed

Tabela I. Markery STR autosomalnych w których zaobserwowano mutacje

| Array   Układ | Genotype   Genotyp |                  |                 | Mutation   Mutacja                    | Mutation type   Rodzaj mutacji |
|---------------|--------------------|------------------|-----------------|---------------------------------------|--------------------------------|
|               | Father<br>Ojciec   | Child<br>Dziecko | Mother<br>Matka |                                       |                                |
| Penta E       | 12, 13             | 13, 15           | 12, 14          | maternal   matczyna                   | insertion   insercja           |
| CSF1PO        | 10, 13             | 10, 12           | 9, 10           | paternal   ojcowska                   | deletion   delecja             |
| CSF1PO        | 11, 13             | 11, 12           | 10, 11          | paternal/maternal   ojcowska/matczyna | unknown   niewiadoma           |
| CSF1PO        | 12, 14             | 10, 13           | 10, 10          | paternal   ojcowska                   | unknown   niewiadoma           |
| CSF1PO        | 11, 13             | 9, 12            | 9, 13           | paternal   ojcowska                   | unknown   niewiadoma           |
| D10S1248      | 14, 15             | 13, 16           | 13, 16          | paternal   ojcowska                   | unknown   niewiadoma           |
| D10S1248      | 14, 14             | 14, 15           | 14, 17          | paternal/maternal                     | insertion   insercja           |
| D12S391       | 18, 23             | 22, 23           | 21, 23          | paternal/maternal   ojcowska/matczyna | unknown   niewiadoma           |
| D12S391       | 22, 24             | 19, 23           | 18, 19          | paternal   ojcowska                   | unknown   niewiadoma           |
| D12S391       | 18, 24             | 22, 23           | 22, 22          | paternal   ojcowska                   | deletion   delecja             |
| D12S391       | 16, 23             | 23, 26           | 18, 25          | maternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |
| D12S391       | 19, 22             | 18, 23           | 18, 20          | paternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |
| D12S391       | 17, 17.3           | 18, 18           | 18, 22          | paternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |
| D12S391       | 18, 18             | 20, 23           | 21, 23          | paternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |
| D12S391       | 21, 22             | 21, 22           | 18, 23          | maternal   matczyna                   | deletion   delecja             |
| D18S51        | 13, 19             | 16, 18           | 14, 16          | paternal   ojcowska                   | deletion   delecja             |
| D18S51        | 13, 14             | 15, 18           | 18, 18          | paternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |
| D18S51        | 13, 19             | 13, 18           | 14, 17          | maternal   matczyna                   | insertion   insercja           |
| D21S11        | 26, 29             | 29, 30           | 31, 31.2        | maternal   matczyna                   | deletion   delecja             |
| D22S1045      | 16, 17             | 15, 16           | 16, 16          | paternal/maternal   ojcowska/matczyna | deletion   delecja             |
| D22S1045      | 12, 15             | 11, 16           | 15, 16          | paternal   ojcowska                   | decrease   spadek              |
| D2S441        | 10, 14             | 11, 14           | 14, 14          | paternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |
| D8S1179       | 15, 17             | 14, 16           | 14, 14          | paternal   ojcowska                   | unknown   niewiadoma           |
| D8S1179       | 11, 15             | 14, 14           | 11, 14          | paternal   ojcowska                   | deletion   delecja             |
| FGA           | 21, 24             | 21, 23           | 22, 22          | maternal   matczyna                   | insertion   insercja           |
| FGA           | 21, 22             | 21, 23           | 21, 22          | paternal/maternal   ojcowska/matczyna | insertion   insercja           |
| Penta D       | 10, 14             | 9, 15            | 9, 9            | paternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |
| Penta D       | 12, 14             | 12, 15           | 12, 12          | paternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |
| Penta E       | 14, 17             | 8, 12            | 8, 12           | paternal   ojcowska                   | deletion   delecja             |
| SE33          | 25.2, 28.2         | 19, 29.2         | 19, 23.2        | paternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |
| SE33          | 18, 20             | 16, 19           | 16, 17          | paternal   ojcowska                   | unknown   niewiadoma           |
| SE33          | 17, 24.2           | 20, 25.2         | 17, 20          | paternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |
| SE33          | 27.2, 30.2         | 26.2, 29.2       | 26.2, 30.2      | paternal   ojcowska                   | deletion   delecja             |
| vWA           | 15, 16             | 17, 17           | 17, 18          | paternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |
| vWA           | 19, 19             | 16, 20           | 16, 17          | paternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |
| vWA           | 17, 18             | 17, 19           | 14, 17          | paternal   ojcowska                   | insertion   insercja           |

oses, resulting in a mutation rate of 0.0116 (CI 95% 0.005-0.02265). The subsequent arrays were CSF1PO and SE33 with 4 cases ( $p=0.0058$  CI 95% 0.00158-0.01473); D18S51, vWA with 3 mutations ( $p=0.0043$  CI 95% 0.0009-0.01261); D8S1179, D10S1248, D22S1045, FGA, Penta D, Penta E with 2 mutations ( $p=0.0029$  CI 95% 0.00035-0.0104) and one mutation each in D2S441 and D21S11 ( $p=0.0014$  CI 95% 0.00004-0.00803). No mutations were observed in the following arrays: D1S1656, D2S1338, D3S1358, D5S818, D7S820, D13S317, D16S539, D19S433, TH01, TPOX. The calculated mutation occurrence rates for individual arrays are presented in Tables II, III and IV. The average mutation rate for the entire study group was 0.0023. The average paternal mutation rate was 0.0031, which was 3.88 times higher than the average maternal mutation rate (0.0008). A total of 25 mutations of male origin were observed, 6 mutations of female origin, and for 5 cases the origin of the mutation could not be determined. Among the 36 mutations analysed, 34 gains/losses of one repeat (94.44%) and 2 cases of mutations of 2 repeats (5.56%) were observed. In the aforementioned mutations, 18 insertions and 10 deletions were recorded, while in 8 cases it was not possible to determine whether an insertion or deletion occurred.

## Discussion and conclusions

In the present study, the occurrence of mutations in 23 autosomal STRs was analysed, obtaining an average mutation rate for all markers of 0.0023. The value obtained is higher than that in publications for the southern Polish [5, 6], Slovak [7], Brazilian [11] and Han Chinese [4] populations. Among the publications analysed, similar results were obtained for the German and Indian populations [1, 8].

The number of arrays analysed and the size of the study group may have an impact on obtaining discrepancies. From the analysis of the average mutation rate values for the aforementioned countries, it can be inferred that the smaller the study group, the higher the average mutation rate value. The highest rate was obtained for the Indian population, where the fewest full trios were analysed, and a large proportion of the cases analysed were father-child mutation testing. All of the publications analysed noted that paternal mutations were more common than maternal ones, which may have affected the average mutation rate. For populations in which more individuals were analysed and the proportion of full trios versus analysis of only two individuals was more balanced, the average mutation rate ranged from 0.0012 to 0.0014.

The statistically significant differences observed between the populations analysed confirm that statistical analysis of kinship should consider population-specific data, and the use of other population data may lead to an incorrect result.

The average values of the mutation rate vary depending on the population analysed. The results obtained for the Masovian Voivodeship area were compared to other populations avail-

kowało uzyskaniem współczynnika mutacji na poziomie 0,0116 (CI 95% 0,005-0,02265). Kolejnymi układami były CSF1PO i SE33 z 4 przypadkami ( $p=0,0058$  CI 95% 0,00158-0,01473); D18S51, vWA z 3 mutacjami ( $p=0,0043$  CI 95% 0,0009-0,01261); D8S1179, D10S1248, D22S1045, FGA, Penta D, Penta E – 2 mutacje ( $p=0,0029$  CI 95% 0,00035-0,0104) i po jednej mutacji w układach D2S441 i D21S11 ( $p=0,0014$  CI 95% 0,00004-0,00803). Nie zaobserwowano mutacji w układach: D1S1656, D2S1338, D3S1358, D5S818, D7S820, D13S317, D16S539, D19S433, TH01, TPOX. Wyliczone współczynniki wystąpienia mutacji dla poszczególnych układów przedstawiono w Tabelach II, III i IV. Średnia wartość współczynnika mutacji dla całej grupy badanej wynosiła 0,0023. Średnia wartość współczynnika mutacji ojcowskiej wynosiła 0,0031 i była 3,88 razy większa niż średnia wartość współczynnika mutacji matczynej (0,0008). Ogółem zaobserwowano 25 mutacji pochodzenia męskiego, 6 mutacji pochodzenia żeńskiego, a dla 5 przypadków nie można było ustalić pochodzenia mutacji. Wśród 36 analizowanych mutacji zaobserwowano 34 wzrostów/spadków powtórzenia o jedną wartość (94,44%) i 2 przypadki mutacji o 2 powtórzenia (5,56%). W w/w mutacjach zanotowano 18 insercji oraz 10 delecji, natomiast w 8 przypadkach nie było możliwe stwierdzenie czy nastąpiła insercja czy delecja.

## Omówienie i wnioski

W niniejszym opracowaniu analizowano wystąpienie mutacji w 23 układach STR autosomalnych, uzyskując średnią wartość współczynnika mutacji dla wszystkich markerów na poziomie 0,0023. Otrzymana wartość jest wyższa niż uzyskana w publikacjach dla populacji południowej Polski [5, 6], Słowacji [7], Brazylii [11] i Chińczyków Han [4]. Wśród analizowanych publikacji zbliżony wynik uzyskano dla populacji Niemiec i Indii [1, 8].

Wpływ na uzyskanie rozbieżności może mieć zastosowana liczba analizowanych układów oraz wielkość grupy badanej. Z analizy średnich wartości współczynnika mutacji dla w/w krajów można wywnioskować, że im mniejsza grupa badana tym większa średnia wartość współczynnika mutacji. Najwyższy wskaźnik uzyskano dla populacji Indii, gdzie przeanalizowano najmniej pełnych trójek, a dużą część analizowanych przypadków stanowiło badanie mutacji pomiędzy ojcem a dzieckiem. We wszystkich analizowanych publikacjach zauważono, że częściej występują mutacje ojcowskie niż matczyne, co mogło wpłynąć na średnią wartość współczynnika mutacji. Dla populacji u których analizowano większą liczbę osób, a udział pełnych trójek w stosunku do analizy jedynie dwóch osób był bardziej wyrównany, średnia wartość współczynnika mutacji wynosiła od 0,0012 do 0,0014.

Zaobserwowane istotne statystycznie różnice pomiędzy analizowanymi populacjami potwierdzają, że przy analizie statystycznej pokrewieństwa należy uwzględnić dane dotyczące konkretnej populacji, a korzystanie z innych danych populacyjnych może prowadzić do uzyskania nieprawidłowego wyniku. Średnie wartości współczynnika mutacji różnią się w zależno-

Table II. Comparison of paternal mutation rate in the Masovian Voivodeship province with data published for other populations  
 Tabela II. Porównanie współczynnika mutacji ojcowskiej w woj. mazowieckim z danymi opublikowanymi dla innych populacji

| Locus    | Polska, woj. mazowieckie              |                                       |  | Polska                                |                              | Polska                                |                              | Polska                                |                              | Słowacja                              |                              | Brazylia                              |                              | Meksyk                                |                              | Chiny         |               |
|----------|---------------------------------------|---------------------------------------|--|---------------------------------------|------------------------------|---------------------------------------|------------------------------|---------------------------------------|------------------------------|---------------------------------------|------------------------------|---------------------------------------|------------------------------|---------------------------------------|------------------------------|---------------|---------------|
|          | liczba wystąpień<br>number of appear. | współczynnik mutacji<br>mutation rate | 95% przedział ufności<br>95% confidence interval | Górny Śląsk                           |                              | woj. Małopolskie                      |                              | Sao Paulo                             |                              | P values (Fisher exact test)          |                              | Sao Paulo                             |                              | P values (Fisher exact test)          |                              | Han           |               |
|          |                                       |                                       |  | współczynnik mutacji<br>mutation rate | P values (Fisher exact test) | współczynnik mutacji<br>mutation rate | P values (Fisher exact test) | współczynnik mutacji<br>mutation rate | P values (Fisher exact test) | współczynnik mutacji<br>mutation rate | P values (Fisher exact test) | współczynnik mutacji<br>mutation rate | P values (Fisher exact test) | współczynnik mutacji<br>mutation rate | P values (Fisher exact test) |               |               |
| D1S1656  | 0                                     | 0                                     |  | 0,0025                                | 1                            | NB                                    | NB                           | 0,0052                                | 0,298                        | 1                                     | 0,0005                       | 0,0052                                | 0,298                        | BD                                    | NB                           |               |               |
| D2S1338  | 0                                     | 0                                     |  | 0,0014                                | 1                            | 0                                     | 1                            | 0                                     | 1                            | 2                                     | 0,0009                       | 0                                     | 1                            | 0,0031                                | 0,5933                       | 0,0015        | 1             |
| D2S441   | 1                                     | 0,0029                                | 0,00007-0,016                                    | 0                                     | 0,4621                       | NB                                    | NB                           |                                       |                              | 0,362                                 | 0,0009                       |                                       |                              | BD                                    | 0,0008                       | 0,2893        |               |
| D3S1358  | 0                                     | 0                                     |  | 0,0014                                | 1                            | 0,0039                                | 0,5571                       | 0,0015                                | 1                            | 1                                     | 0,0009                       | 0,0015                                | 1                            | 0,0014                                | 1                            | 0,0015        | 1             |
| D5S818   | 0                                     | 0                                     |  | 0,0014                                | 1                            | 0,0013                                | 1                            | 0                                     | 1                            | NB                                    |                              | 0                                     | 1                            | 0,0003                                | 1                            | 0,0007        | 1             |
| D7S820   | 0                                     | 0                                     |  | 0                                     | 1                            | 0                                     | 1                            | 0,0015                                | 1                            | NB                                    |                              | 0,0015                                | 1                            | 0,0007                                | 1                            | 0,0007        | 1             |
| D8S1179  | 2                                     | 0,0058                                | 0,0007-0,02072                                   | 0,0041                                | 0,6577                       | 0,0039                                | 0,6464                       | 0,0005                                | 0,0015                       | 0,0528                                | 0,0005                       | 0,0015                                | 0,279                        | 0,002                                 | 0,2033                       | 0,0016        | 0,1309        |
| D10S1248 | 1                                     | 0,0029                                | 0,00007-0,016                                    | 0                                     | 0,4621                       | NB                                    | NB                           | 0,0014                                | 0,4507                       |                                       | 0,0014                       |                                       |                              | BD                                    | 0,001                        | 0,3474        |               |
| D12S391  | 5                                     | 0,0145                                | 0,00471-0,0334                                   | 0                                     | <b>0,0214</b>                | NB                                    | NB                           | 0,0037                                | <b>0,0258</b>                | 0,0037                                | 0,0037                       | 0,0052                                | 0,1601                       | 0,0028                                | <b>0,0243</b>                | 0,0037        | <b>0,0158</b> |
| D13S317  | 0                                     | 0                                     |  | 0,0041                                | 0,5556                       | 0,0013                                | 1                            | 0,0015                                | 1                            | NB                                    |                              | 0,0015                                | 1                            | 0,002                                 | 1                            | 0,002         | 1             |
| D16S539  | 0                                     | 0                                     |  | 0,0014                                | 1                            | 0,0013                                | 1                            | 0                                     | 1                            | 1                                     | 0,0005                       | 0                                     | 1                            | 0,0014                                | 1                            | 0,0006        | 1             |
| D18S51   | 2                                     | 0,0058                                | 0,0007-0,02072                                   | 0,0014                                | 0,2424                       | 0,0026                                | 0,5913                       | 0,0014                                | 0,1454                       | 0,1454                                | 0,0014                       | 0,0031                                | 0,6136                       | 0,002                                 | 0,2033                       | 0,003         | 0,2932        |
| D19S433  | 0                                     | 0                                     |  | 0                                     | 1                            | 0                                     | 1                            | 0                                     | 1                            | 1                                     | 0                            | 0,0016                                | 1                            | 0,0038                                | 0,5985                       | 0,0006        | 1             |
| D21S11   | 0                                     | 0                                     |  | 0,0014                                | 1                            | 0,0039                                | 0,5571                       | 0,0023                                | 1                            | 1                                     | 0,0023                       | 0,0015                                | 1                            | 0,001                                 | 1                            | 0,0009        | 1             |
| D22S1045 | 1                                     | 0,0029                                | 0,00007-0,016                                    | 0                                     | 0,4621                       | NB                                    | NB                           | 0                                     | 0,1392                       |                                       | 0                            |                                       |                              | BD                                    |                              |               |               |
| CSF1PO   | 3                                     | 0,0087                                | 0,00179-0,02513                                  | 0                                     | <b>0,0331</b>                | 0                                     | <b>0,0294</b>                | 0                                     | NB                           | NB                                    | 0                            | 0                                     | <b>0,0424</b>                | 0,0003                                | <b>0,0043</b>                | 0,0018        | <b>0,0345</b> |
| FGA      | 0                                     | 0                                     |  | 0,0054                                | 0,3131                       | 0,0064                                | 0,331                        | 0,0042                                | 0,6211                       | 0,6211                                | 0,0042                       | 0,0031                                | 0,5466                       | 0,0027                                | 1                            | 0,0028        | 1             |
| Penta D  | 2                                     | 0,0058                                | 0,0007-0,02072                                   | 0,0023                                | 0,5898                       | NB                                    | NB                           | 0,0015                                | NB                           | NB                                    | 0,0015                       | 0,0015                                | 0,2793                       | BD                                    | 0,0008                       | 0,061         |               |
| Penta E  | 1                                     | 0,0029                                | 0,00007-0,016                                    | 0                                     | 0,4477                       | NB                                    | NB                           | 0,0015                                | NB                           | NB                                    | 0,0015                       | 0,0015                                | 1                            | 0,0034                                | 1                            | 0,0043        | 1             |
| SE33     | 4                                     | 0,0116                                | 0,00316-0,02933                                  | 0,005                                 | 0,4234                       | NB                                    | NB                           | 0,0079                                | 0,5213                       |                                       | 0,0079                       |                                       |                              | BD                                    |                              |               |               |
| TH01     | 0                                     | 0                                     |  | 0                                     | 1                            | 0                                     | 1                            | 0                                     | 1                            | 1                                     | 0                            | 0                                     | 1                            | BD                                    | 0,0003                       | 1             |               |
| TPOX     | 0                                     | 0                                     |  | 0                                     | 1                            | 0                                     | 1                            | 0                                     | NB                           | NB                                    | 0                            | 0                                     | 1                            | BD                                    | 0                            | 1             |               |
| VWA      | 3                                     | 0,0087                                | 0,00179-0,02513                                  | 0,0082                                | 1                            | 0,0039                                | 0,38                         | 0,0019                                | 0,0613                       | 0,0613                                | 0,0019                       | 0,0062                                | 0,6995                       | 0,001                                 | <b>0,0184</b>                | 0,0036        | 0,1442        |
| łącznie  | 25                                    | 0,0031                                | 0,00203-0,00463                                  | 0,0018                                | 0,0567                       | 0,0019                                | 0,1                          | 0,0017                                | 0,6204                       | 0,6204                                | 0,0017                       | 0,0018                                | 0,0721                       | BD                                    | 0,0016                       | <b>0,0028</b> |               |

Legenda: pogrubiono wartości P ≤ 0,05 Fisher exact test; NB – nie badano; BD – brak danych  
 Legend: bold values P ≤ 0,05 Fisher exact test; NB – not tested; BD – no data

Table III. Comparison of maternal mutation rate in the Masovian Voivodeship with data published for other populations  
Tabela III. Porównanie współczynnika mutacji matczynej w woj. mazowieckim z danymi opublikowanymi dla innych populacji

| Locus    | Polska, woj. mazowieckie           |                                |   | Polska                         |                              | Polska                         |                              | Słowacja                       |                              | Brazylia                       |                              | Meksyk                         |                              | Chiny  |               |
|----------|------------------------------------|--------------------------------|---|--------------------------------|------------------------------|--------------------------------|------------------------------|--------------------------------|------------------------------|--------------------------------|------------------------------|--------------------------------|------------------------------|--------|---------------|
|          | liczba wystąpień number of appear. | wskaznik mutacji mutation rate | 95% przedział ufności 95% confidence interval | Góry Śląsk                     |                              | woj. Małopolskie               |                              | P values (Fisher exact test)   |                              | Sao Paulo                      |                              | P values (Fisher exact test)   |                              | Han    |               |
|          |                                    |                                |   | wskaznik mutacji mutation rate | P values (Fisher exact test) | wskaznik mutacji mutation rate | P values (Fisher exact test) | wskaznik mutacji mutation rate | P values (Fisher exact test) | wskaznik mutacji mutation rate | P values (Fisher exact test) | wskaznik mutacji mutation rate | P values (Fisher exact test) |        |               |
| D1S1656  | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | NB                             |                              | 0,0041                         | 0,5137                       | 0                              | 1                            | BD                             |                              | NB     |               |
| D2S1338  | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | BD                             |                              | 0      | 1             |
| D2S441   | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | NB                             |                              | 0                              | 1                            |                                | NB                           | BD                             |                              | 0,0004 | 1             |
| D3S1358  | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | BD                             |                              | 0      | 1             |
| D5S818   | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | 0,0021                         | 1                            | NB                             |                              | 0,0011                         | 1                            | BD                             |                              | 0,0004 | 1             |
| D7S820   | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | 0,0011                         | 1                            | NB                             |                              | 0                              | 1                            | BD                             |                              | 0      | 1             |
| D8S1179  | 0                                  | 0                              |   | 0,0032                         | 0,5673                       | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | BD                             |                              | 0      | 1             |
| D10S1248 | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | NB                             |                              | 0                              | 1                            |                                | NB                           | BD                             |                              | 0,0007 | 1             |
| D12S391  | 2                                  | 0,0058                         | 0,0007-0,02072                                | 0                              | 0,163                        | NB                             |                              | 0                              | 0,1742                       | 0                              | 0,081                        | BD                             |                              | 0      | <b>0,0078</b> |
| D13S317  | 0                                  | 0                              |   | 0,0011                         | 1                            | 0                              | 1                            | NB                             |                              | 0                              | 1                            | BD                             |                              | 0,0004 | 1             |
| D16S539  | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | 0,0011                         | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | BD                             |                              | 0      | 1             |
| D18S51   | 1                                  | 0,0029                         | 0,00007-0,016                                 | 0                              | 0,2724                       | 0                              | 0,2661                       | 0                              | 0,4171                       | 0,0011                         | 0,4878                       | BD                             |                              | 0,0006 | 0,2375        |
| D19S433  | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | BD                             |                              | 0,0004 | 1             |
| D21S11   | 1                                  | 0,0029                         | 0,00007-0,016                                 | 0,0011                         | 0,4704                       | 0                              | 0,2661                       | 0                              | 0,4171                       | 0                              | 0,2844                       | BD                             |                              | 0,001  | 0,3342        |
| D22S1045 | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | NB                             |                              | 0                              | 1                            |                                | NB                           | BD                             |                              |        | NB            |
| CSF1PO   | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | NB                             |                              | 0,0011                         | 1                            | BD                             |                              | 0,0002 | 1             |
| FGA      | 1                                  | 0,0029                         | 0,00007-0,016                                 | 0                              | 0,2724                       | 0,0021                         | 1                            | 0                              | 0,4171                       | 0,0011                         | 0,4878                       | BD                             |                              | 0,0004 | 0,184         |
| Penta D  | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | NB                             |                              | NB                             |                              | 0                              | 1                            | BD                             |                              | 0      | 1             |
| Penta E  | 1                                  | 0,0029                         | 0,00007-0,016                                 | 0                              | 0,2724                       | NB                             |                              | NB                             |                              | 0                              | 0,2844                       | BD                             |                              | 0,0063 | 0,5334        |
| SE33     | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | NB                             |                              | 0,0021                         | 1                            |                                | NB                           | BD                             |                              |        | NB            |
| TH01     | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | BD                             |                              | 0,0016 | 1             |
| TPOX     | 0                                  | 0                              |   | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | NB                             |                              | 0                              | 1                            | BD                             |                              | 0      | 1             |
| vWA      | 0                                  | 0                              |   | 0,0011                         | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | BD                             |                              | 0,0004 | 1             |
| łącznie  | 6                                  | 0,0008                         | 0,00028-0,00164                               | 0,0003                         | 0,2059                       | 0,0004                         | 0,368                        | 0,0004                         | 0,508                        | 0,0003                         | 0,1945                       | BD                             |                              | 0,0003 | <b>0,0435</b> |

Legenda: pogrubiono wartości  $P \leq 0,05$  Fisher exact test; NB – nie badano; BD – brak danych  
Legend: bold values  $P \leq 0,05$  Fisher exact test; NB – not tested; BD – no data

Table IV. Comparison of the overall mutation rate in the Masovian Voivodeship with data published for other populations  
 Tabela IV. Porównanie ogólnego współczynnika mutacji w woj. mazowieckim z danymi opublikowanymi dla innych populacji

| Locus        | Polska, woj. mazowieckie          |                                |   | Polska      |                  | Polska                                  |                              | Niemcy                         |                              | Słowacja                       |                              | Brazylia                       |                              | Indie                          |                              | Chiny                          |                              |
|--------------|-----------------------------------|--------------------------------|---|-------------|------------------|---|------------------------------|--------------------------------|------------------------------|--------------------------------|------------------------------|--------------------------------|------------------------------|--------------------------------|------------------------------|--------------------------------|------------------------------|
|              | liczba wystąpień of appear.       | wskaźnik mutacji mutation rate | 95% przedział ufności 95% confidence interval | Górny Śląsk | woj. Matopolskie | wskaźnik mutacji mutation rate          | P values (Fisher exact test) | wskaźnik mutacji mutation rate | P values (Fisher exact test) | wskaźnik mutacji mutation rate | P values (Fisher exact test) | wskaźnik mutacji mutation rate | P values (Fisher exact test) | wskaźnik mutacji mutation rate | P values (Fisher exact test) | wskaźnik mutacji mutation rate | P values (Fisher exact test) |
| badana grupa | 346 trójek<br>217 m-dz<br>26 o-dz |                                |   | 710 trójek  | 757 trójek       | ok 600 trójek<br>brak dokładnych danych |                              | 469 trójek                     | 592 trójki                   | 78 trójek                      | 3026 trójek                  |                                |                              |                                |                              |                                |                              |
|              |                                   |                                |   | 200 m-dz    | 16 m-dz          | 281 m-dz                                | 102 m-dz                     | 1937 m-dz                      | 102 m-dz                     | 1937 m-dz                      |                              |                                |                              |                                |                              |                                |                              |
|              |                                   |                                |   | 20 o-dz     | 1677 o-dz        | 58 o-dz                                 | 566 o-dz                     | 3745 o-dz                      | 566 o-dz                     | 3745 o-dz                      |                              |                                |                              |                                |                              |                                |                              |
| D1S1656      | 0                                 | 0                              |   | 0,0022      | 0,5096           | NB                                      |                              | 0,0011                         | 1                            | 0,00221                        | 0,5553                       | 0                              | 1                            |                                |                              |                                |                              |
| D2S1338      | 0                                 | 0                              |   | 0,0006      | 1                | NB                                      |                              | 0,0008                         | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0,0011                         | 0,0006                       | 0,3884                         |                              |
| D2S441       | 1                                 | 0,0014                         | 0,00004-0,00803                               | 0           | 1                | NB                                      |                              | 0,0008                         | 0,504                        | NB                             |                              | 0                              | 0,4568                       | 0,0006                         | 0,3884                       |                                |                              |
| D3S1358      | 0                                 | 0                              |   | 0,0006      | 1                | 0,0017                                  | 0,5627                       | 0,0008                         | 1                            | 0,00131                        | 1                            | 0                              | 1                            | 0,0012                         | 1                            |                                |                              |
| D5S818       | 0                                 | 0                              |   | 0,0012      | 1                | 0,0029                                  | 0,33                         | NB                             |                              | 0,00131                        | 1                            | 0,0012                         | 1                            | 0,0009                         | 1                            |                                |                              |
| D7S820       | 0                                 | 0                              |   | 0           | 1                | 0,0006                                  | 1                            | NB                             |                              | 0,000657                       | 1                            | 0                              | 1                            | 0,0004                         | 1                            |                                |                              |
| D8S1179      | 2                                 | 0,0029                         | 0,00035-0,0104                                | 0,0042      | 1                | 0,0023                                  | 0,6805                       | 0,0004                         | 0,1124                       | 0,00131                        | 0,5936                       | 0,0012                         | 0,5954                       | 0,0012                         | 0,2248                       |                                |                              |
| D10S1248     | 2                                 | 0,0029                         | 0,00035-0,0104                                | 0           | 0,1854           | NB                                      |                              | 0,0011                         | 0,2802                       | NB                             |                              | 0                              | 0,2088                       | 0,0009                         | 0,1684                       |                                |                              |
| D12S391      | 8                                 | 0,0116                         | 0,005-0,02265                                 | 0           | <b>0,0012</b>    | NB                                      |                              | 0,003                          | <b>0,0092</b>                | 0,00221                        | <b>0,0099</b>                | 0,0073                         | 0,429                        | 0,0024                         | <b>0,0008</b>                |                                |                              |
| D13S317      | 0                                 | 0                              |   | 0,0024      | 0,3277           | 0,0006                                  | 1                            | NB                             |                              | 0,00178                        | <b>0,0484</b>                | NB                             |                              | 0,00197                        | 0,5566                       | 0,6212                         |                              |
| D16S539      | 0                                 | 0                              |   | 0,0006      | 1                | 0,0012                                  | 1                            | 0,0004                         | 1                            | 0                              | 1                            | 0,0036                         | 0,2554                       | 0,0003                         | 1                            |                                |                              |
| D18S51       | 3                                 | 0,0043                         | 0,0009-0,01261                                | 0,0006      | 0,0795           | 0,0012                                  | 0,144                        | 0,0011                         | 0,1098                       | 0,00197                        | 0,3847                       | 0,0036                         | 1                            | 0,0021                         | 0,2051                       |                                |                              |
| D19S433      | 0                                 | 0                              |   | 0           | 1                | 0                                       | 1                            | 0                              | 1                            | 0,00137                        | 1                            | 0,0012                         | 1                            | 0,0005                         | 1                            |                                |                              |
| D21S11       | 1                                 | 0,0014                         | 0,00004-0,00803                               | 0,0012      | 1                | 0,0017                                  | 1                            | 0,0019                         | 1                            | 0,000657                       | 0,5276                       | 0,0012                         | 1                            | 0,001                          | 0,527                        |                                |                              |
| D22S1045     | 2                                 | 0,0029                         | 0,00035-0,0104                                | 0           | 0,1854           | NB                                      |                              | 0                              | <b>0,0435</b>                | NB                             |                              | 0                              | 0,2088                       |                                |                              |                                |                              |
| CSFIPO       | 4                                 | 0,0058                         | 0,00158-0,01473                               | 0           | <b>0,0075</b>    | 0,0006                                  | <b>0,0257</b>                | NB                             |                              | 0,00131                        | 0,0813                       | 0,0049                         | 1                            | 0,0015                         | <b>0,0275</b>                |                                |                              |
| FGA          | 2                                 | 0,0029                         | 0,00035-0,0104                                | 0,0024      | 1                | 0,0046                                  | 0,7341                       | 0,0034                         | 1                            | 0,00263                        | 1                            | 0                              | 0,2088                       | 0,002                          | 0,655                        |                                |                              |
| Penta D      | 2                                 | 0,0029                         | 0,00035-0,0104                                | 0,001       | 0,5742           | NB                                      |                              | NB                             |                              | 0,000657                       | 0,2323                       | NB                             |                              | 0,0005                         | 0,0774                       |                                |                              |
| Penta E      | 2                                 | 0,0029                         | 0,00035-0,0104                                | 0           | 0,1734           | NB                                      |                              | NB                             |                              | 0,000657                       | 0,2323                       | NB                             |                              | 0,0026                         | 0,7064                       |                                |                              |
| SE33         | 4                                 | 0,0058                         | 0,00158-0,01473                               | 0,0033      | 0,4725           | NB                                      |                              | 0,0068                         | 1                            | NB                             |                              | 0,017                          | 0,0567                       |                                |                              |                                |                              |
| TH01         | 0                                 | 0                              |   | 0           | 1                | 0                                       | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0,0003                         | 1                            |                                |                              |
| TPOX         | 0                                 | 0                              |   | 0           | 1                | 0                                       | 1                            | NB                             |                              | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            | 0                              | 1                            |                                |                              |
| VWA          | 3                                 | 0,0043                         | 0,0009-0,01261                                | 0,0054      | 1                | 0,0029                                  | 0,6958                       | 0,0015                         | 0,1631                       | 0,00263                        | 0,6846                       | 0,0036                         | 1                            | 0,0023                         | 0,2349                       |                                |                              |
| łącznie      | 36                                | 0,0023                         | 0,00159-0,00313                               | 0,0012      | <b>0,0039</b>    | 0,0013                                  | <b>0,0366</b>                | 0,0014                         | <b>0,0398</b>                | 0,0012                         | <b>0,0084</b>                | 0,0024                         | 0,9092                       | 0,0012                         | <b>0,0001</b>                |                                |                              |

Legenda: pogrubiono wartości  $P \leq 0,05$  Fisher exact test; NB – nie badano; BD – brak danych  
 Legend: bold values  $P \leq 0,05$  Fisher exact test; NB – not tested; BD – no data



able in publications and statistically significant differences were observed ( $P$ -values less than 0.05). Among the analysed populations, only in Germany and India the  $P$ -value showed no statistically significant differences for the mean value of the mutation rate.

However, analysing paternal and maternal mutations separately, there were fewer arrays for which statistically significant differences were observed with the analysed populations. Among maternal mutations, only the Chinese population obtained significant differences in the D12S391 array and in the total value. More differences were noted for paternal mutations. Significant discrepancies occurred for the arrays: D12S391 – between the populations of Poland – Upper Silesia, Slovakia Mexico and China; CSF1PO – between Poland – Upper Silesia and Lesser Poland Voivodeship, Brazil, Mexico and China. In addition, differences were also obtained in the arrangement of vWA between Mexican populations. As for the total value for paternal mutations, only for the Chinese population significant discrepancies were obtained.

The highest mutation rate value was obtained for the D12S391 array, for which a total of 8 mutation occurrences were found, and a mutation rate of 0.0116 was obtained. In none of the analysed populations did this array achieve such a high mutation rate. Analysing the  $P$ -value, it was observed that only for the Indian population [8] the obtained mutation rate value did not show significant differences. In the population of Upper Silesia [5], no mutations were found in this array, while for the population of Lesser Poland Voivodeship [6], this array was not tested.

A considerably higher number of male mutations was noted compared to female mutations (in a ratio of 4.17:1), which was also described in publications from Germany, India, southern Poland and Brazil [1, 8, 5, 11, 6]. Larger differences were noted in China, Mexico and Slovakia [9, 4, 10, 7], however, this may be related to the large disproportion of analysed cases with male and female participation.

The average likelihood of mutations for all markers in males is 3.88 times higher than in females (0.0031 in males, 0.0008 in females). This value is smaller than in the other studies analysed. The reason for the difference may be that this study analysed an equal number of meioses of male and female origin, and other publications analysed more cases where profiles were available only from the alleged father and child.

Single repeat mutations were most frequently observed and accounted for 94% of all observed mutations. This trend is also evident in all other studies analysed, where single mutations constituted between 90% and 100% of all mutations.

ści od analizowanej populacji. Porównano uzyskane wyniki dla obszaru woj. Mazowieckiego z innymi populacjami dostępnymi w publikacjach i zaobserwowano znaczące różnice istotne statystycznie (wartości  $P$  poniżej 0,05). Spośród analizowanych populacji jedynie w Niemczech i Indiach wskaźnik  $P$  nie wykazał statystycznie znaczących różnic dla średniej wartości współczynnika mutacji.

Natomiast analizując mutacje ojcowskie i matczyne osobno stwierdzono mniejszą liczbę układów dla których zaobserwowano różnice istotne statystycznie z analizowanymi populacjami. Wśród matczynek mutacji jedynie pomiędzy populacją Chin uzyskano znaczące różnice w układzie D12S391 oraz w sumarycznej wartości. Dla mutacji ojcowskich zanotowano więcej różnic. Istotne niezgodności wystąpiły dla układów: D12S391 – pomiędzy populacjami Polski – Górnego Śląska, Słowacją Meksykiem i Chinami; CSF1PO – pomiędzy Polską – Górnym Śląskiem i woj. Małopolskim, Brazylią, Meksykiem i Chinami. Ponadto różnice uzyskano także w układzie vWA pomiędzy populacją Meksyku. Jeśli chodzi o łączną wartość dla mutacji ojcowskich to jedynie dla populacji Chin uzyskano znaczące rozbieżności.

Najwyższą wartość współczynnika mutacji uzyskano dla układu D12S391, dla którego łącznie stwierdzono 8 wystąpień mutacji, i uzyskano wskaźnik mutacji wynoszący 0,0116. W żadnej z analizowanych populacji układ ten nie osiągnął tak wysokiego wskaźnika mutacji. Analizując wartość  $P$  zaobserwowano, że jedynie dla populacji Indii [8] uzyskana wartość wskaźnika mutacji nie wykazuje znaczących różnic. W populacji Górnego Śląska [5] nie stwierdzono wystąpienia mutacji w tym układzie, natomiast dla populacji woj. Małopolskiego [6] układ ten nie został przebadany.

Zauważono wyraźnie większą liczbę mutacji męskich w porównaniu do żeńskich (w stosunku 4,17:1), co opisano również w publikacjach z Niemiec, Indii, południowej Polski i Brazylii [1 8, 5, 11, 6]. Większe różnice zauważono w Chinach, Meksyku i na Słowacji [9, 4, 10, 7] jednak może mieć to związek z dużą dysproporcją analizowanych spraw z udziałem kobiet i mężczyzn.

Średnie prawdopodobieństwo mutacji dla wszystkich markerów u mężczyzn jest 3,88 razy większe niż u kobiet (0,0031 u mężczyzn, 0,0008 u kobiet). Wartość ta jest mniejsza niż w pozostałych analizowanych opracowaniach. Przyczyną różnicy może być fakt iż w niniejszym badaniu przeanalizowano równą liczbę mejoz pochodzenia męskiego i żeńskiego, a w innych publikacjach więcej było analizowanych spraw gdzie dostępne były profile tylko od domniemanego ojca i dziecka.

Najwięcej zaobserwowano mutacji o jedno powtórzenie i stanowiły one 94% wszystkich zaobserwowanych mutacji. Tendencja ta jest widoczna również we wszystkich pozostałych analizowanych opracowaniach, gdzie pojedyncze mutacje stanowiły od 90 do 100 % wszystkich mutacji.

There were more insertions than deletions at a ratio of 1.8:1. This number is comparable to observations from southern Poland (Lesser Poland Voivodeship) and Brazil, where a ratio of insertions to deletions of 1.5:1 was observed [11, 6]. Mexico had the highest disproportion between insertions and deletions, at 2.5:1 [9]. In Germany, China and Slovakia, very similar numbers of insertions and deletions were found [1, 4, 10, 7]. In contrast, the opposite trend was observed in India and southern Poland (Upper Silesia) [8, 5], namely, there were more deletions than insertions in a ratio of 1.2:1.

There is a lack of publications providing data on mutation prevalence in central Poland, making it necessary to use data covering a different population for calculations and the use of inappropriate population data can affect the result obtained.

Odnotowano większą liczbę insercji niż delecji w stosunku 1,8:1. Liczba ta jest porównywalna do obserwacji z południowej Polski (woj. Małopolskie) i Brazylii, gdzie zaobserwowano stosunek insercji do delecji na poziomie 1,5:1 [11, 6]. W Meksyku wystąpiła największa dysproporcja pomiędzy insercjami a delecjami i wynosiła ona 2,5:1 [9]. W Niemczech, Chinach i na Słowacji stwierdzono bardzo podobną ilość insercji i delecji [1, 4, 10, 7]. Natomiast w Indiach i południowej Polsce (górną Śląsk) [8, 5] zaobserwowano odwrotny trend, mianowicie odnotowano więcej delecji niż insercji w stosunku 1,2:1.

W centralnej Polsce brakuje publikacji udostępniających dane dotyczące częstości występowania mutacji, przez co przy obliczeniach trzeba korzystać z danych obejmujących inną populację a zastosowanie niewłaściwych danych populacyjnych może mieć wpływ na otrzymany wynik.

## References | Piśmiennictwo

1. Brinkmann B, Klintschar M, Neuhuber F, Hühne J, Burkhard R. Mutation Rate in Human Microsatellites: Influence of the Structure and Length of the Tandem Repeat. *Am J Hum Genet* 1998; 62:1408–1415.
2. Fan H, Chu J. A Brief Review of Short Tandem Repeat Mutation. *Genomics Proteomics Bioinformatics* 2007; 5: 7-14.
3. Sooten K, Ricciardi F. Estimation of mutation probabilities for autosomal STR markers. *Forensic Sci Int Genet* 2013; 7: 337-344.
4. Huang Y, Liu C, Xiao C, Chen X, Han X, Yi S, Huang D. Mutation analysis of 28 autosomal short tandem repeats in the Chinese Han population. *Mol Biol Rep* 2021; 48: 5363–5369.
5. Drożdżok K, Kabiesz J, Tomsia M, Skowronek R, Rębała K. Mutation analysis of short tandem repeats in a population sample from Upper Silesia (southern Poland). *Leg Med (Tokyo)* 2018; 33: 1-4.
6. Wojtas M, Piniewska D, Polańska N, Stawowiak A, Sanak M. Mutations of microsatellite autosomal loci in paternity investigations of the Southern Poland population. *Forensic Sci Int Genet*, 2013; 7: 389-391.
7. Červenák Z, Červenák F, Baldovič M, Patlevičová A, Masnicová S. Mutational analysis of 16 STR markers in the Slovak population. *Ann Hum Biol* 2022; 49: 248–253
8. Chandra D, Chandra M, Raina A, Raina V. Mutation rate evaluation at 21 autosomal STR loci: Paternity testing experience. *Leg Med (Tokyo)* 2022; 58: 102080-102080.
9. García-Aceves M, Romero R, Díaz-Navarro X.X., Rangel-Villalobos H. Paternity tests in Mexico: Results obtained in 3005 cases. *J Forensic Leg Med* 2018; 55: 1-7.
10. Sun M, Zhang X, Wu D, Shen Q, Wu YM, Fu SM. Mutations of short tandem repeat loci in cases of paternity testing in Chinese. *Int J Legal Med* 2016; 130: 1203–1204.
11. Martinez J, Braganholi D, Ambrósio I, Polverari F, Cicarelli R. Mutation rates for 20 STR loci in a population from São Paulo state, Southeast, Brazil. *Ann Hum Biol* 2017; 44: 659-662.
12. Drabek J. Validation of software for calculating the likelihood ratio for parentage and kinship, *Forensic Sci Int Genet* 2009; 3: 112–118.
13. Egeland T, Kling D, Mostad P. Relationship Inference with Familias and R Statistical Method in Forensic Genetics, 2016, Elsevier inc.
14. Kling D, Mostad P, Egeland T. Manual for Familias 3. <https://familias.name/Files/manualFamilias.pdf> 2017; [data dostępu 23.08.2023].

### Date:

date of submission | data nadesłania: **21.07.2023**  
 acceptance date | data akceptacji: **16.11.2023**

### ORCID:

Krzysztof Żak: 0000-0001-6349-7956  
 Magdalena Konarzewska: 0000-0003-0124-0535

### Corresponding author:

mgr inż. KRZYSZTOF ŻAK  
 Department of Forensic Medicine, Medical University of Warsaw  
 Oczki 1, 02-007, Warszawa, Poland  
 e-mail: zak\_krzysztof@o2.pl