

法務部法醫研究所
九十年度委託專題研究計畫期末報告書

計畫編號：IFM90-B02

計畫名稱	中文：ACTBP2 基因結構與頻率在國人分佈之研究
	英文：The distribution of gene structure and frequency of ACTBP2 locus in the Chinese population from Taiwan

執行機關：中央警察大學

計畫主持人：李俊億 E-MAIL 信箱：jimlee@sun4.cpu.edu.tw

連絡電話：(03)3281823 傳真號碼：(03)3275907

執行期限：90 年 1 月 1 日至 90 年 12 月 31 日

計畫名稱：ACTBP2 基因結構與頻率在國人分佈
之研究

目 錄

	頁碼
一、 目錄	18
二、 中文摘要	19
三、 英文摘要	19
四、 計畫緣由、目的	20
五、 研究方法	21
六、 研究結果與討論	21
七、 計畫成果自評	22
八、 參考文獻	22
九、 附圖表	26

二、中文摘要

本研究提出高變異的 ACTBP2 基因位的基因結構特性與台灣人的基因頻率，在以 PCR 複製出的基因產物以 SSCP 單股構形多型電泳分離出單股 DNA 後，將單股 DNA 從電泳膠切下，進行第二次相同的 PCR 複製，此時複製出的產物為同質的 DNA 片段，經純化與定序並進行比對分析。在一百個樣品中合計被定出三十七個對偶基因型與八十六個基因型，其中有十個對偶基因型出現長度相同但基因結構不同的現象。本研究篩選之對偶基因型除長度相同外，其餘差異絕大多數為兩個鹼基的差異。本研究觀察到的異質率為 88%，鑑別力為 98.7%，是目前 STR 基因位中多型性最高的遺傳標記之一，在刑事 DNA 鑑定上有極高的應用價值。

關鍵詞：ACTBP2 基因、STR 基因、人別鑑定

三、英文摘要

The sequence structure and gene frequency of the hypervariable microsatellite DNA, ACTBP2 locus, were established in this study. The PCR products of this locus were separated by SSCP electrophoresis and the single strand DNAs were isolated from PAGE gel. The same PCR program as the previous amplification then amplified them. Homozygous DNA fragments amplified from single stranded DNA were sequenced and analyzed. There are 10 DNA fragments with same size but different sequence structure. Except these same size fragments, most of alleles were 2 bp difference in size. The heterozygosity is 88%, and the power of discrimination is 98.7 observed in this study. It is one of the most highly polymorphic genetic markers in microsatellite DNA. It is also a potential marker in forensic application.

Keywords: ACTBP2 locus、STR locus、personal identification

四、計畫緣由、目的

STR 基因(short tandem repeat 短重複序列)最初是在研究人類基因組之連鎖圖時發現的[1-3]，近年來，則被以重複序列探針大量選殖出來[4]，其重要特性有：長度短，平均約從 100 bp 至 400 bp；變異性高；分佈廣，散落在整個基因組中。這些特性應用在人別鑑定上，可以輕易地由 PCR 複製分析，由於數以千計的 STR 基因已被發現，並應用在各種領域上，而鑑識科學之刑事 DNA 分析政策亦受其影響，成為基因檔案重要系統之一，因為 STR 基因長度短複製容易，對裂解 DNA 之鑑定較 AMP-FLP 或 VNTR 靈敏；對偶基因型間長度差異小，PCR 複製時，無 VNTR 之複製偏差缺點；且鑑定方法簡便、精確，未來配合自動化分析儀器，將可快速建立基因檔案。目前應用在鑑識科學之 STR 系統多為肆核甘酸重複 DNA (tetranucleotide repeat)，如 HUMCD4[5]、HUMF13B[6]、HUMTPOX[7]、HUMvWFA31[8]、HUMFESFPS[9]、HUMF13A01[10]、HUMTH01[11]、HUMRENA4、HUMHPRTB、HUMSTRX1[12]、與 HUMLPL[13]等。目前最常用之鑑定方法為定序膠電泳/螢光偵測法 (fluorescent detection)，以 PCR 將 STR DNA 複製出後，進行電泳分離，並同時偵測螢光染料，分析 STR DNA 之長度及對偶基因型。目前常用的 STR 基因大都是以四個鹼基為重複單位的多型基因，重複單位之變化性不大，所形成的對偶基因型較少，因此，在進行人別鑑定應用時，為提高鑑別能力，通常由數個 STR 基因組成一個組合，故有市售含 CODIS13 個基因位之檢驗套組與 16 基因位之檢驗套組出現 [14,15]，以產生較高的鑑別能力。本研究為表現單一 STR 基因亦具有極高的鑑別能力，因此，選取變異性極高之 ACTBP2 基因進行分析。人類 ACTBP2(Human beta-actin related pseudogene 2) 基因，又稱 SE33 基因，位於第五對[16]或第六對染色體[17]上。人類 ACTBP2 基因部分 DNA 序列中有許多肆核甘酸重複 (tetranucleotide repeat) 序列，且其重複次數不同，屬於 STR 多型基因類；因此，可以在重複序列的兩側序列設計引子，並且運用 PCR 方法對該重複序列部

分進行複製，再針對每個人的序列變化情形加以觀察分析，比較其序列結構之差異性，並評估其在刑事鑑識上做為人別鑑定標記之可行性。

五、研究方法

隨機採取本校師生捐獻之血液或唾液樣品一百個，以 salt/chloroform 法萃取 DNA。設計兩條引子 [18] 5'-AATCTGGCGACAAGAGTGA-3' 與 5'-ACATCTCCCCTACCGCTATA-3'，預期複製長度約 2-300bp，在 25 μL 之 PCR 反應液(10 mM Tris-HCl pH9.0, 50 mM KCl, 1.5 mM MgCl₂, 0.1% gelatin 及 0.1% TritonX-100) 中，內含引子各 100 ng、DNA 樣本 10 ng、TAQ DNA Polymerase (Protech Technology Enterprise Co. Ltd.) 1.25 unit 及 100 μM dNTP，以 DNA Thermal Cycler (GeneAmp PCR System 480 Perkin Elmer) 複製，熱循環溫度為 94°C 45 秒、60°C 45 秒、72°C 45 秒執行 30 個循環。PCR 產物以 SSCP 電泳分析，將 PCR 複製之特異產物，在 SSCP 電泳膠上分離出單股 DNA，使異質結合之基因型的兩個對偶基因型(allele)可以分別被切下，再重複進行上述 PCR 複製，將單純的單一對偶基因型複製出來。將複製出的 PCR 產物進行定序反應實驗，以確認特定對偶基因型之鹼基序列。累積樣本之對偶基因型序列、數目、頻率、並分析各對偶基因型特異結構。

六、研究結果與討論

本研究在分析 100 個人類 ACTBP2 基因位樣品中，共發現三十七個對偶基因型與八十六個基因型，詳細長度基因型如表一，共同的基因序列如圖一，其中有十個對偶基因型出現長度相同但基因結構不同的現象，在與國外數據[19-21]比較結果如表二至十一。本研究篩選之對偶基因型除長度相同外，其餘差異絕大

多數為兩個鹼基的差異。本研究觀察到的異質率為 88%，鑑別力為 98.7%。本研究所提供 ACTBP2 基因之高變異模式，對人別鑑定與大量嫌犯篩檢鑑定工作上，可提供便利、經濟、快速、正確及靈敏的鑑定，同時配合市售檢驗套組可達到多層檢驗且強化犯罪現場所採取之生物跡證的鑑別能力，在犯罪偵查過程中具有極高的價值。

七、計畫成果自評

由於目前常用的 STR 基因大都是以四個鹼基為重複單位的多型基因，重複單位之變化性不大，所形成的對偶基因型較少，因此，在進行人別鑑定應用時，為提高鑑別能力，通常由數個 STR 基因組成一個組合，方能產生較高的鑑別能力。本研究為表現單一 STR 基因，亦具有極高的鑑別能力，因此，選取變異性極高之 ACTBP2 基因進行分析，在自行合成複製引子與進行基因型鑑定下，不僅可以提高鑑別力也可以應用在裂解嚴重或更微量的檢體。

八、參考文獻

1. Wyman, A. R., and White, R., "A Highly Polymorphic Locus in Human DNA," *Proceedings of National Academy of Science USA*, Vol. 77, 1980, pp. 6754-6758.
2. de Martinville, B., Wyman, A. R., White, R., et al., "Assignment of the First Random Restriction Fragment Length Polymorphism (RFLP) Locus (D14S1) to a Region of Human Chromosome 14," *American Journal of Human Genetics*, Vol. 34, 1982, pp. 216-226.
3. Bell G. I., Selby, M. J., and Rutter, W. J., "A Highly Polymorphic Region Near the Human Insulin Gene Is Composed of Simple Tandemly Repeating Sequences," *Nature*, Vol. 295, pp. 31-35.

4. Walder RY, Garrett MR, McClain AM, Beck GE, Brennan TMH, Kramer NA, Kanis AB, Mark AL, Rapp JP, Sheffield VC " Short tandem repeat polymorphic markers for the rat genome from marker-selected libraries." *Mamm Genome* 1998 ;9(12):1013-21
5. Edwards, M. C., Clements, P. R , Tristan, M., and Pizzuti, A., "Pentanucleotide repeat length polymorphism at the human CD4 locus," *Nucleic Acids Research*, Vol. 19,1991, p. 4791.
6. Nishimura, D. Y., and Murray, J. C., "A tetranucleotide repeat for the F13B locus," *Nucleic Acids Research*, Vol. 20, 1992, p.1167.
7. Anker, R., Steinbrueck, T., and Donis-Keller, H., "Tetranucleotide repeat polymorphism at the human thyroid peroxidase (hTPO) locus," *Human Molecular Genetics*, Vol. 1, 1992, p. 137.
8. Kimpton, C., Walton, A., and Gill, P., "A further tetranucleotide repeat polymorphism in the vWF gene," *Human Molecular Genetics*, Vol. 1, 1992, p. 287.
9. Polymeropoulos, M. H., Rath, D. S., Xiao, H., and Merril, C. R., "Tetranucleotide repeat polymorphism at the human c-fes/fps proto-oncogene (FES)," *Nucleic Acids Research*, Vol. 19, 1991, p. 4018.
10. Polymeropoulos, M. H., Rath, D. S., Xiao, H., and Merril, C. R., "Tetranucleotide repeat polymorphism at the human coagulation factor XIII A subunit gene (FBA1)," *Nucleic Acids Research*, Vol. 19, 1991, p. 4306.
11. Puers, C., Hammond, H. A., Jin, L., and Thomas Caskey, C., Schumm, J. W., "Identification of repeat Sequence heterogeneity at the polymorphic short tandem repeat locus HUM TH01 [AATG]_n and reassignment of allele ladder," *American Journal of Human Genetics*, Vol. 53, 1993, pp. 953-958.
12. Edwards, A., Ciritello, A., Hammond, H. A., and Thomas Caskey, C., "DNA

- typing and genetic mapping with trimeric and tetrameric tandem repeats," *American Journal of Human Genetics*, Vol. 49, 1991, pp. 746-756.
13. Zuliani, G., and Hobbs, H. H., "Tetranucleotide Repeat Polymorphism in the LPL Gene," *Nucleic Acids Research*, Vol. 18, 1990, p. 4958
 14. PE Applied Biosystems, AmpFLISTER Profiler Plus and Cofiler PCR Amplification Kit User Manual, 1998
 15. Promega, PowerPlex 16 STR system, 1998.
 16. Warne D., WatKinC. s, Bodfish P., Nyberg K. and Spurr N.K., Tetranucleotide repeat polymorphism at the human beta-actin related pseudogene 2 (ACTBP2) detected using the polymerase chain reaction. *Nucleic Acids Res.*, 19(1991)6980.
 17. Polymeropoulos M.H., Rath D.S., Xiao H. and Merril C.R., Tetranucleotide repeat polymorphism at the human beta-actin related pseudogene H-beta-Ac-psi-2 (ACTBP2). *Nucleic Acids Res.*, 20(1992)1432.
 18. Gill P., Kimpton C., D'Aloja E., Andersen J.F., Bar W., Brinkmann B., Holgersson S., Johnsson V., Kloosterman A.D., Lareu M.V., Nelleman L., Pfitzinger H., Phillips C.P., Schmitter H., Schneider P.M. and Stenersen M., Report of the European DNA profiling group (EDNAP) - towards standardisation of short tandem repeat(STR) loci. *Forensic Sci. Int.*, 65(1994)51-59.
 19. Dupuy B.M. and Olaisen B., A dedicated internal standard in fragment length analysis of hyperpolymorphic short tandem repeats. *Forensic Sci. Int.*, 86(1997)207-227.
 20. Urquhart A., Kimpton C.P. and Gill P., Sequence variability of the tetranucleotide repeat of the human beta-actin related pseudogene H-beta-Ac-psi-2(ACTBP2) locus. *Hum. Genet.*, 92(1993)637-638.
 21. Danuta M.S., and Tomasz G., High microvariation sequence polymorphism at

short tandem repeat loci : Human beta-actin related pseudogene as an example.
Electrophoresis, 18(1997)1613-1619.

九、附圖表

```
1 ctacagttag ccgaggtcat gccattgcac tcc aatctgg gcgacaagag tgaaactccg
61 tcaaaaagaaa gaaagaaaaga gacaaagaga gttagaaaga aagaaagaga gagagagaga
121 aaggaaggaa ggaagaaaaa gaaagaaaaa gaaagaaaaga gaaagaaaaga aagagaaaaga
181 aagaaagaaa gaaagaaaaga aagaaagaaa gaaagaaaaga aaaagaaaaga aagaaagaaa
241 gaaagaaaaga aagaaagaaa gaaagaaaaga aagaaagaaa ggaaggaaag aaagagcaag
301 ttactatagc ggttaggggag atgtgtaga aatataaaaa aacccctta caccgcggag
```

圖一、ACTBP2 基因部分序列圖(框線為引子序列)

表一、本研究篩檢一百個樣本之 ACTBP2 基因位之基因型(長度)結果

基因型	樣品編號	數量	基因型	樣品編號	數量
233、245	480	1	269、299	O78	1
235、243	W2	1	269、303	O102	1
239、243	W3、W8	2	271、271	O34	1
241、275	O28、603	2	273、279	O77	1
241、295	O108	1	273、295	O30	1
242、257	493	1	273、311	O31	1
249、279	481	1	275、275	601	1
249、283	501	1	275、291	595	1
249、291	600	1	275、295	O83	1
249、299	O96	1	275、299	O49	1
253、257	O9	1	275、299	O90	1
253、265	O73、088、 W9	3	275、307	599	1
253、267	O79	1	275、311	O24	1
253、279(1)	J55	1	275、311	O59	1
253、279(2)	O100、O105	2	277、291	J22	1
253、287	489	1	279、283	W11	1
253、291	O70	1	279、291	O6	1
253、295	O104	1	279、295	O95	1
257、261	J40、089	2	283、283	O38、068	2
257、273	O107	1	283、283	W7	1
257、279	J81	1	283、295	J18	1
257、295(1)	O46、479	2	283、295	J54、045	2
257、295(2)	W10	1	283、295	O97	1
257、299	O75	1	283、299	J24	1
257、303	O94	1	287、291	J90	1
257、319	O69	1	287、295	O74	1

261、261	O110	1	287、311	O35	1
261、265	O37、602	2	291、295	O36	1
261、273	J76	1	291、299	J7	1
261、275	O85、465	2	291、299	O52	1
261、283	J97	1	291、299	O76	1
261、287	O103	1	291、315	O15	1
261、295	494	1	295、295	J93、099	2
261、299	O29、446	2	295、299	O57	1
261、299	O81	1	295、299	O60	1
261、307	502	1	295、303	W4、W6	2
265、269	O39	1	295、303	W13	1
265、283	J83	1	295、307	J11	1
265、295	O21	1	295、311	597	1
265、299	604	1	299、299	J82	1
299、299	O11	1	299、307	J79	1
299、299	W5	1	307、307	O82	1
299、303	W12	1	307、311	O43	1

表二、人類 ACTBP2 基因位 287bp 片段之重複序列部分變異情形

編號	變異區序列結構														
	A	B	C	D	E	F	F1	F2	G	H	I	J	K	L	M
1	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
2	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
3	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
4	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
5	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	-----	(AG)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
6	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	-----	(AG)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
7	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	-----	(AG)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			

註：編號 1 為挪威人之序列，編號 2、3 為波蘭人之序列，編號 4~7 為台灣地區中國人之序列；加底線處為其變異部份。

表三、人類 ACTBP2 基因位 291bp 片段之重複序列部分變異情形

編號	變異區序列結構														
	A	B	C	D	E	F	F1	F2	G	H	I	J	K	L	M
1	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
2	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
3	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
4	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
5	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
6	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	-----	(AG)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
7	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			

註：編號 1 為挪威人之序列，編號 2 為英國人之序列，編號 3~7 為台灣地區中國人之序列；加底線處為其變異部份。

表四、人類 ACTBP2 基因位 303bp 片段之重複序列部分變異情形

編號	變異區序列結構														
	A	B	C	D	E	F	F1	F2	G	H	I	J	K	L	M
1	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
2	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	-----	(AG)	<u>(AAAG)</u>	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
3	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
4	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
5	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
6	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			

註：編號 1 為挪威人之序列，編號 2 為英國人之序列，編號 3 為波蘭人之序列，
編號 4~6 為台灣地區中國人之序列；加底線處為其變異部份。

表五、人類 ACTBP2 基因位 307bp 片段之重複序列部分變異情形

編號	變異區序列結構														
	A	B	C	D	E	F	F1	F2	G	H	I	J	K	L	M
1	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	-----	(AG)	<u>(AAAG)</u>	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
2	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
3	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
4	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
5	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
6	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
7	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
8	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	-----	(AG)	<u>(AAAG)</u>	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			
9	(AAAG)	AA <u>(AAAG)</u>	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u>	(AA)	-----	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG			

註：編號 1 為挪威人之序列，編號 2 為英國人之序列，編號 3~6 為波蘭人之
序列；編號 7~9 為台灣地區中國人之序列；其中編號 2 英國人之序列型
與編號 4 之波蘭人相同；加底線處為其變異部份。

表六、人類 ACTBP2 基因位 283bp 片段之重複序列部分變異情形

編號	變異區序列結構														
	A	B	C	D	E	F	F1	F2	G	H	I	J	K	L	M
1	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
2	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
3	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
4	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
5	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
6	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
7	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
8	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>				(AG)	<u>(AAAG)</u>	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
9	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG

註：編號 1 為挪威人之序列，編號 2 為英國人之序列，編號 3 為波蘭人之序列，編號 4~9 為台灣地區中國人之序列；其中編號 5 之序列型與編號 2 之英國人相同，編號 6 之序列型與編號 3 之波蘭人相同；加底線處為其變異部份。

表七、人類 ACTBP2 基因位 295bp 片段之重複序列部分變異情形

編號	變異區序列結構														
	A	B	C	D	E	F	F1	F2	G	H	I	J	K	L	M
1	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
2	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
3	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
4	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
5	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>	<u>(AA)</u>				(AAAG)	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
6	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>				(AG)	<u>(AAAG)</u>	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
7	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>				(AG)	<u>(AAAG)</u>	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
8	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>				(AG)	<u>(AAAG)</u>	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
9	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>				(AG)	<u>(AAAG)</u>	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG
10	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	<u>(AG)</u>	<u>(AAAG)</u>				(AG)	<u>(AAAG)</u>	<u>GAAGG(AAAG)</u>			(AG)	CAAG

註：編號 1 為挪威人之序列，編號 2 為英國人之序列，編號 3~10 為台灣地區中國人之序列；其中編號 3 之序列型與編號 1 之挪威人相同；加底線處為其變異部份。

表八、人類 ACTBP2 基因位 299bp 片段之重複序列部分變異情形

編號	變異區序列結構														
	A	B	C	D	E	F	F1	F2	G	H	I	J	K	L	M
1	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		
2	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		
3	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		
4	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		
5	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG	
6	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		
7	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		
8	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		
9	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG	
10	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		

註：編號 1 為挪威人之序列，編號 2 為波蘭人之序列，編號 3~10 為台灣地區中國人之序列；其中編號 7 之序列型與編號 1 之挪威人相同；加底線處為其變異部份。

表九、人類 ACTBP2 基因位 311bp 片段之重複序列部分變異情形

編號	變異區序列結構														
	A	B	C	D	E	F	F1	F2	G	H	I	J	K	L	M
1	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		
2	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		
3	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		
4	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		
5	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		
6	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁ (AA)	(AAAG)	GAAGG(AAAG)	(AG)	CAAG		

註：編號 1 為挪威人之序列，編號 2 為波蘭人之序列；編號 3~6 為台灣地區中國人之序列；其中編號 5 之序列型與編號 1 之挪威人相同；加底線處為其變異部份。

表十、人類 ACTBP2 基因位 275bp 片段之重複序列部分變異情形

編號	變異區序列結構														
	A	B	C	D	E	F	F1	F2	G	H	I	J	K	L	M
1	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁₀ (AA)	-----	(AAAG)	<u>11</u> GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG				
2	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁₁ (AA)	-----	(AAAG)	<u>11</u> GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG				
3	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁₂ -----	(AG)	<u>12</u> (AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG				
4	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁₃ (AA)	-----	(AAAG)	<u>13</u> GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG				
5	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁₄ (AA)	-----	(AAAG)	<u>14</u> GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG				
6	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁₅ -----	(AG)	<u>15</u> (AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG				

註：編號 1~3 為波蘭人之序列；編號 4~6 為台灣地區中國人之序列；其中編號 1 與 4、2 與 5、3 與 6 之序列型相同；加底線處為其變異部份。

表十一、人類 ACTBP2 基因位 279bp 片段之重複序列部分變異情形

編號	變異區序列結構														
	A	B	C	D	E	F	F1	F2	G	H	I	J	K	L	M
1	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁₀ (AA)	-----	(AAAG)	<u>11</u> GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG				
2	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁₁ (AA)	-----	(AAAG)	<u>11</u> GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG				
3	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁₂ (AA)	-----	(AAAG)	<u>12</u> GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG				
4	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁₃ (AA)	-----	(AAAG)	<u>13</u> GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG				
5	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁₄ (AA)	-----	(AAAG)	<u>14</u> GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG				
6	(AAAG)	AA(AAAG)	AG(AAAG)	(AG)	<u>(AAAG)</u> ₁₅ -----	(AG)	<u>15</u> (AAAG)	GAAGG(AAAG)	-----	(AG)	CAAG				

註：編號 1、2 為波蘭人之序列；編號 3~6 為台灣地區中國人之序列；其中編號 1 與 4、2 與 5 之序列型相同；加底線處為其變異部份。