**Estudio de colaboración de tasas de mutación en marcadores incluidos en el YFiler kit 2006**

En las XI Jornadas del GEP-ISFG, en Madrid, ha sido presentada una propuesta de realización de un trabajo de colaboración entre laboratorios del grupo con el objetivo de dar continuidad al ya desarrollado sobre **tasas de mutación en CROMOSOMA Y**, para STRs incluidos en el kit YFiler (Applied Biosystems).

Este trabajo será coordinado por este grupo de trabajo, en colaboración con el Instituto de Medicina Legal de Santiago de Compostela y con el Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses de Madrid, y consistirá en lo siguiente:

* Envío de los resultados del análisis en pares padre/hijo (para un mínimo de 100 pares por laboratorio) en que la probabilidad de paternidad (previamente determinada con marcadores autosomicos) sea superior a 99,99%

Nota: los laboratorios que hayan participado en el ejercicio anterior para determinación de tasas de mutación en Y-STRs, deben analizar un conjunto de pares padre/hijo diferente al anteriormente estudiado de tal forma que no exista duplicación de datos para los marcadores ya estudiados

* Siempre que sea detectada una mutación, las muestras (padre/hijo) deben ser enviadas a un segundo laboratorio participante para confirmación de los resultados
* Estas muestras deben además ser analizadas por secuenciación

**Fecha limite para envío de resultados: 31 de Diciembre del 2006**

Los resultados deben ser enviados a [lgusmao@ipatimup.pt](mailto:lgusmao@ipatimup.pt)  de acuerdo con el siguiente formato:

**Estudio de colaboración de tasas de mutación en STRs del kit YFiler**

Nombre de la institución/laboratorio:

Nombre de los participantes: (1)

(Máximo dos)                         (2)

**Datos referentes a las muestras estudiadas**

1. Origen de las muestras:

2. Marcadores autosomicos previamente analizados (nº de loci o kits utilizados):

3. Intervalo de valores de IP:

**En el caso de que hayan sido encontradas incompatibilidades Padre/hijo:**

¿En que laboratorio se ha hecho la confirmación?

NB: Enviar los resultados de secuenciación

**En las muestras analizadas:**

¿Han sido encontrados alelos nulos?

En caso afirmativo, indicar:

1. el código de la muestra (de acuerdo con la Tabla 1)

2. el/los marcador(es) en que se ha/han observado

**Resultados**

**I Descripción haplotípica**

**Ejemplo**

Nº de meiosis masculinas analizadas: 21

Distribución haplotípica paterna (tabla 1):

**Tabla 1**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Código muestra** | **DYS**  **456** | **DYS**  **389I** | **DYS**  **390** | **DYS**  **389II** | **DYS**  **458** | **DYS**  **19** | **DYS**  **385** | **DYS**  **393** | **DYS**  **391** | **DYS**  **439** | **DYS**  **635** | **DYS**  **392** | **GATA H4.1** | **DYS**  **437** | **DYS**  **438** | **DYS**  **448** | **Edad\*** |
| SBR 01 | 16 | 12 | 24 | 29 | 18 | 15 | 11-14 | 13 | 10 | 12 | 23 | 13 | 27 | 15 | 12 | 19 | 23 |
| SBR 02 | 16 | 13 | 24 | 29 | 17 | 14 | 12-14 | 13 | 11 | 12 | 23 | 13 | 28 | 15 | 12 | 19 | 50 |
| SBR 03 | 15 | 13 | 24 | 29 | 18 | 14 | 11-14 | 13 | 11 | 12 | 23 | 13 | 27 | 15 | 12 | 19 | 25 |
| SBR 05 | 16 | 12 | 21 | 29 | 17 | 15 | 13-16 | 14 | 10 | 11 | 21 | 11 | 27 | 16 | 10 | 22 | 41 |
| SBR 06 | 15 | 13 | 24 | 29 | 17 | 15 | 11-15 | 13 | 10 | 12 | 23 | 13 | 29 | 15 | 12 | 20 | **nd** |
| SBR 07 | 15 | 13 | 24 | 30 | 18 | 14 | 11-14 | 14 | 10 | 11 | 23 | 13 | 28 | 15 | 12 | 19 | 35 |
| SAJ 01 | 15 | 12 | 23 | 28 | 18 | 14 | 11-14 | 13 | 11 | 12 | 23 | 14 | 27 | 14 | 12 | 18 | 23 |
| SAJ 02 | 15 | 13 | 22 | 29 | 15 | 15 | 13-15 | 12 | 10 | 12 | 21 | 11 | 27 | 15 | 9 | 21 | 26 |
| SAJ 03 | 16 | 13 | 24 | 29 | 17 | 14 | 12-13 | 13 | 11 | 12 | 23 | 13 | 28 | 15 | 12 | 19 | 65 |
| SAJ 04 | 15 | 13 | 23 | 28 | 17 | 16 | 12 | 13 | 10 | 12 | 22 | 11 | 28 | 14 | 10 | 21 | 41 |
| SAJ 05 | 16 | 13 | 24 | 29 | 16 | 14 | 11-14 | 12 | 11 | 12 | 23 | 13 | 29 | 15 | 12 | 19 | 32 |
| SAJ 06 | 15 | 13 | 26 | 29 | 16 | 14 | 11-14 | 12 | 11 | 12 | 23 | 13 | 28 | 15 | 12 | 19 | **nd** |
| SAJ 07 | 16 | 14 | 25 | 30 | 18 | 13 | 14 | 13 | 9 | 10 | 21 | 11 | 28 | 14 | 10 | 20 | 31 |
| STO 02 | 17 | 14 | 24 | 30 | 18 | 13 | 13-14 | 13 | 10 | 9 | 22 | 11 | 28 | 14 | 10 | 19 | 42 |
| STO 03 | 14 | 13 | 22 | 28 | 17 | 16 | 11-12 | 13 | 11 | 12 | 21 | 11 | 28 | 15 | 10 | 20 | 15 |
| SCM 01 | 15 | 13 | 24 | 29 | 17 | 15 | 11-14 | 13 | 10 | 12 | 23 | 13 | 28 | 14 | 12 | 19 | 22 |
| SCM 02 | 15 | 13 | 24 | 29 | 18 | 14 | 11-14 | 13 | 11 | 12 | 23 | 13 | 27 | 15 | 12 | 19 | 29 |
| SCM 03 | 17 | 13 | 25 | 30 | 16 | 13 | 16-17 | 14 | 10 | 12 | 23 | 11 | 28 | 14 | 10 | 21 | 37 |
| SBG 01 | 16 | 13 | 24 | 29 | 17 | 13 | 12-14 | 13 | 11 | 12 | 23 | 13 | 27 | 15 | 12 | 19 | 18 |
| SBG 02 | 16 | 14 | 25 | 30 | 18 | 14 | 11-15 | 13 | 11 | 12 | 23 | 13 | 27 | 14 | 12 | 18 | 23 |
| SBG 03 | 15 | 13 | 23 | 30 | 18 | 15 | 14-16 | 13 | 10 | 11 | 21 | 13 | 27 | 14 | 9 | 19 | 24 |

\* en años, en el año en que ha nacido el hijo; nd - no ha sido posible determinar

**II Descripción de las mutaciones**

**Ejemplo**

**Tabla 2**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Código muestra\* | Marcador | Edad Padre\*\* | Fenotipo Padre | Fenotipo Hijo | Nº casos | IP  (sólo autosómicos) |
| SBR 02 | DYS393 | 36 | 12 | 13 | 1 | 2346745 |
| SBG 02 | DYS385 | 20 | 12-14 | 12-15 | 1 | 6588821 |
| SBG 03 | DYS437 | 65 | 12 | 11 | 1 | 12867453 |
| ... | ... | ... | ... | ... | ... | ... |

\* de acuerdo con la Tabla 1

\*\* en años, en el año en que ha nacido el hijo