**Estudio de colaboración de tasas de mutación en marcadores incluidos en el YFiler kit 2009**

En las XI Jornadas del GEP-ISFG (Madrid, 2006) 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).

Los resultados de este trabajo han sido publicados: [Sánchez-Diz P, Alves C, Carvalho E, Carvalho M, Espinheira R, García O, Pinheiro MF, Pontes L, Porto MJ, Santapa O, Silva C, Sumita D, Valente S, Whittle M, Yurrebaso I, Carracedo A, Amorim A, Gusmão L; GEP-ISFG (The Spanish and Portuguese Working Group of the International Society for Forensic Genetics). Population and segregation data on 17 Y-STRs: results of a GEP-ISFG collaborative study. Int J Legal Med 122: 529-533 (2008)](http://www.gep-isfg.org/archivos/201301/sanchez-diz%20et%20al%202008_y-mutations.pdf).

En 2008, en las XIII Jornadas del GEP-ISFG, en Rio de Janeiro, si decidió dar continuidad a este trabajo, con el fin de aumentar la cantidad de datos disponibles para una mejor estima de las tasas de mutación por locus/alelo.

Aquellos laboratorios interesados en participar deben:

* Enviar 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: 06 de Setiembre del 2009**

Los resultados deben ser enviados a 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 de uno por cada 100 pares padre/hijo)

**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