



GRUPO DE HABLA ESPAÑOLA Y PORTUGUESA DE LA ISFG
GRUPO DE LINGUAS ESPANHOLA E PORTUGUESA DA ISFG
SPANISH AND PORTUGUESE-SPEAKING WORKING GROUP OF ISFG

CTTATGCATGCATGCATGCATGCATGCATGCATGCTTTGTCTGTCACATAGTCATGCATCCTTAGCT



CTTATGCATGCATGCATGCATGCATGCATGCATGCTTTGTCAAGTTGTACACATGCATCCTTGGCT

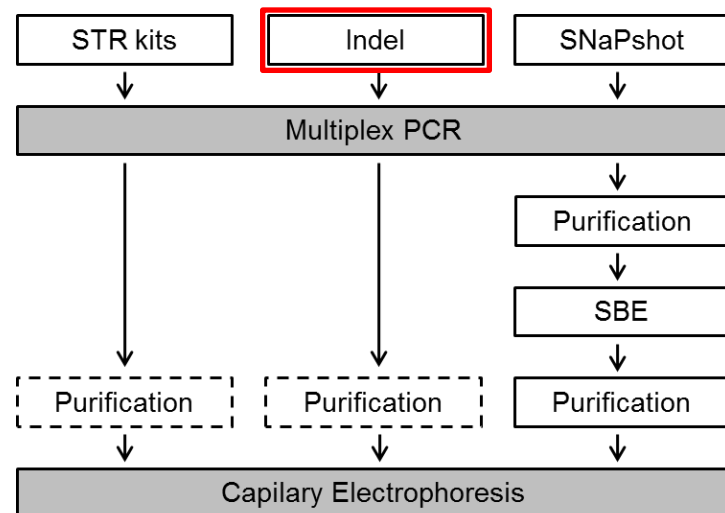
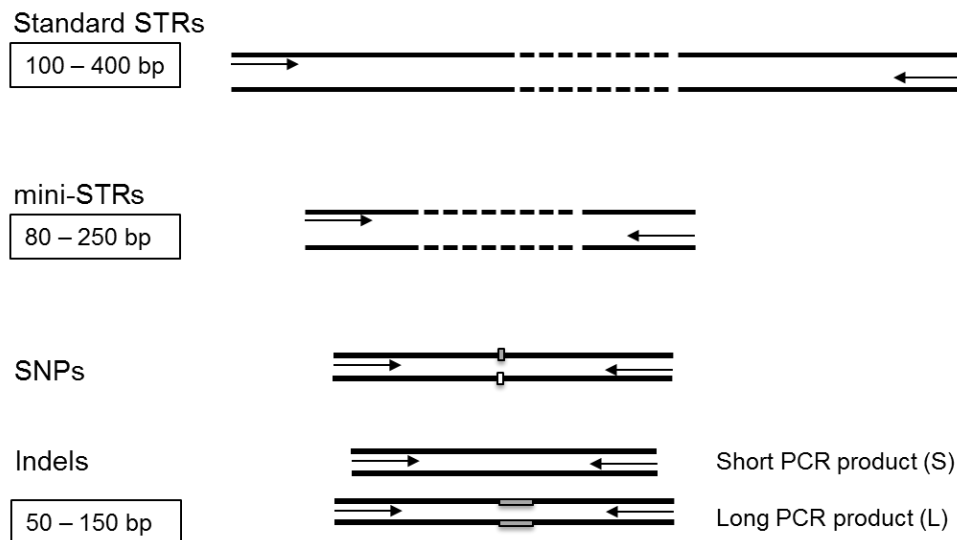
Proposta de estudo colaborativo GHEP-ISFG Indels 2012

Leonor Gusmão e Rui Pereira

XVII JORNADAS DO GHEP-ISFG
San Andrés - Islas (Colombia)
4-7 de Junho de 2012



Os polimorfismos de inserção/delecção (indels ou DIPs) combinam características interessantes de outros marcadores usados em forense:



(Pereira & Gusmão 2012, MMB 830:141-157)

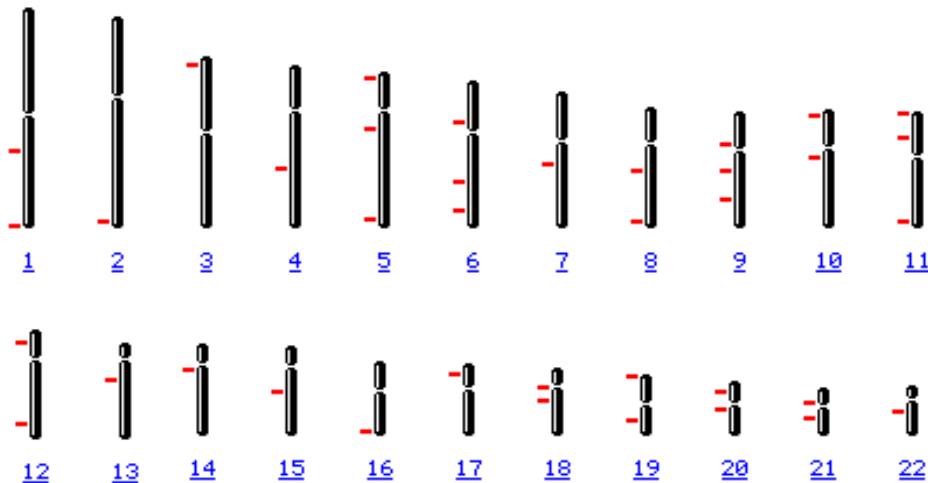
- ✓ amplicão curto
- ✓ melhor amplificação de AND degradado

+

- ✓ análise simples

Indels autossômicos para estudos de identificação humana:

- **38 indels** (2-5pb)
- não codificantes
- **amplicão <160bp**
- **alto polimorfismo** (het média =0.45)
- linkage equilibrium entre marcadores

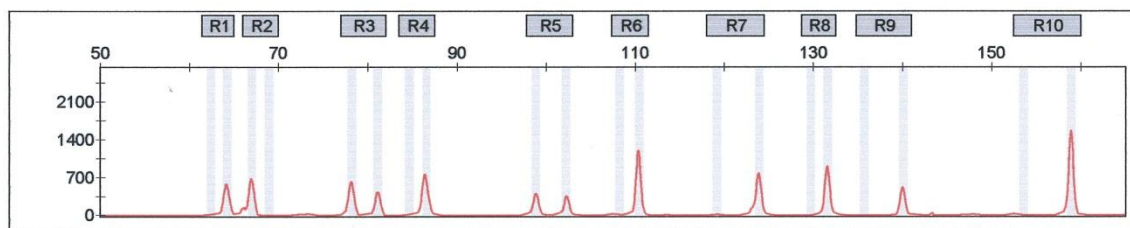
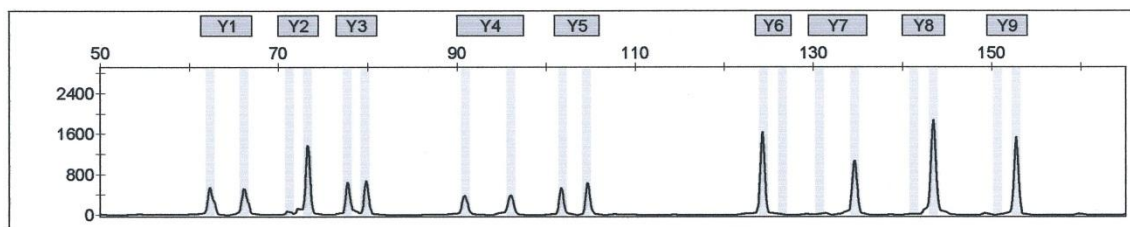
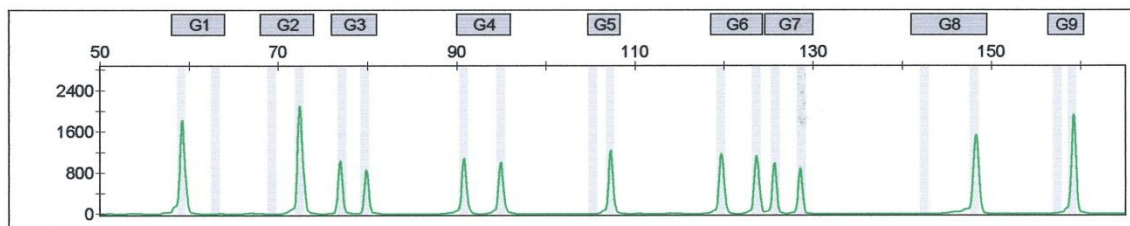
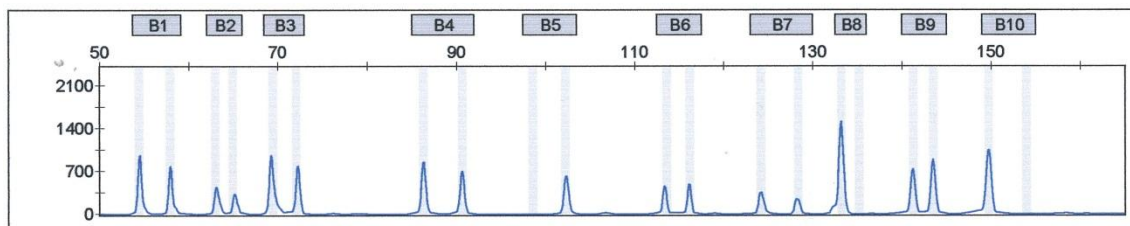


Número rs	Crom.	Posição (pb)	Alelos	Amplicão (C-L)
rs3047269	1	161077452	-/CTGA	126-130
rs2307579	1	245878706	-/ATG	104-107
rs16624	2	234681130	-/GT	65-67
rs2308242	3	8591709	-/CT	106-108
rs2308026	4	119404855	-/CA	83-85
rs2307526	5	5178112	-/ACAC	95-99
rs1160956	5	65414216	-/AGA	128-131
rs1610871	5	171020572	-/TAGG	61-65
rs2307710	6	47929222	-/AGGA	92-96
rs2307839	6	117200251	-/GA	152-154
rs2308137	6	149655891	-/GA	61-63
rs2307978	7	83121850	-/GA	156-158
rs35769550	8	76681235	-/TGAC	89-93
rs5895447	8	138489776	-/CA	128-130
rs16402	9	38396788	-/TTAT	150-154
rs2067294	9	70504241	-/CTT	80-83
rs2307580	9	104626014	-/AATT	120-124
rs140809	10	6027167	-/CAA	115-118
rs1160886	10	54112392	-/ACT	75-78
rs10688868	11	258180	-/CT	81-83
rs34811743	11	30134266	-/TG	108-110
rs33972805	11	125794082	-/CT	135-137
rs1610919	12	14801263	-/AT	142-144
rs2067238	12	113772931	-/GCT	71-74
rs2308171	13	43778155	-/TCTG	135-139
rs2308189	14	28106508	-/AACTA	119-124
rs2308020	15	51268809	-/TT	127-129
rs2067208	16	83139788	-/GCCAG	93-98
rs3051300	17	10076666	-/GTAT	63-67
rs3080855	18	21507205	-/AATT	133-137
rs34511541	18	34677042	-/CTCTT	143-148
rs36040336	19	1353662	-/AT	65-67
rs2307689	19	48896180	-/TTC	74-77
rs33917182	20	11643625	-/CA	142-144
rs34541393	20	30165066	-/AACT	57-61
rs35605984	21	14556736	-/TAAAG	151-156
rs10629077	21	30294208	-/AT	74-76
rs2307700	22	25120901	-/TCAC	101-105

Rui Pereira^{1,2}
Christopher Phillips²
Cíntia Alves¹
António Amorim^{1,3}
Ángel Carracedo^{2,4}
Leonor Gusmão¹

Research Article

A new multiplex for human identification using insertion/deletion polymorphisms

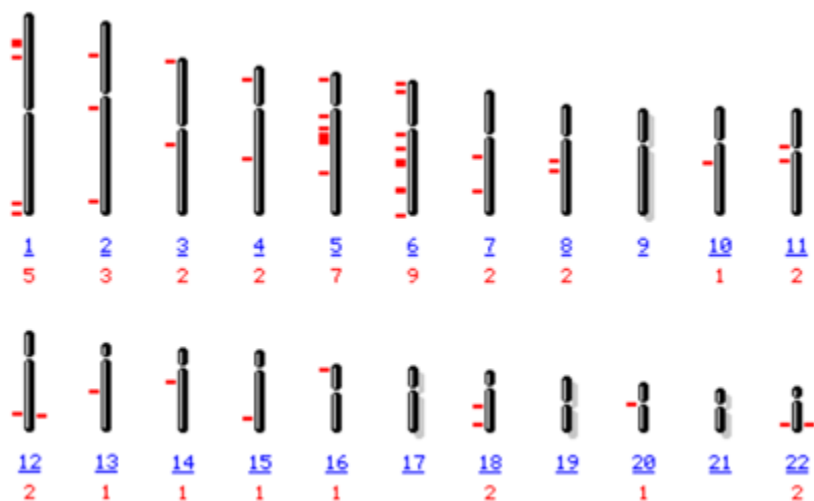


Poder de discriminação e Probabilidade de coincidência ao acaso:

	Africanos	Europeus	Este-Asiáticos
PD (acumulado) %	0.999999999999994	0.999999999999995	0.999999999999997
RMP	3.4×10^{-14}	3.6×10^{-15}	1.7×10^{-14}
(acumulada)	1 em 2.9×10^{13}	1 em 2.8×10^{14}	1 em 6.0×10^{13}

Indels autossômicos informativos de ancestralidade:

- 46 indels
- amplicão <230bp
- alta divergência ($\delta \geq 0.40$)
- informativo para 4 groups

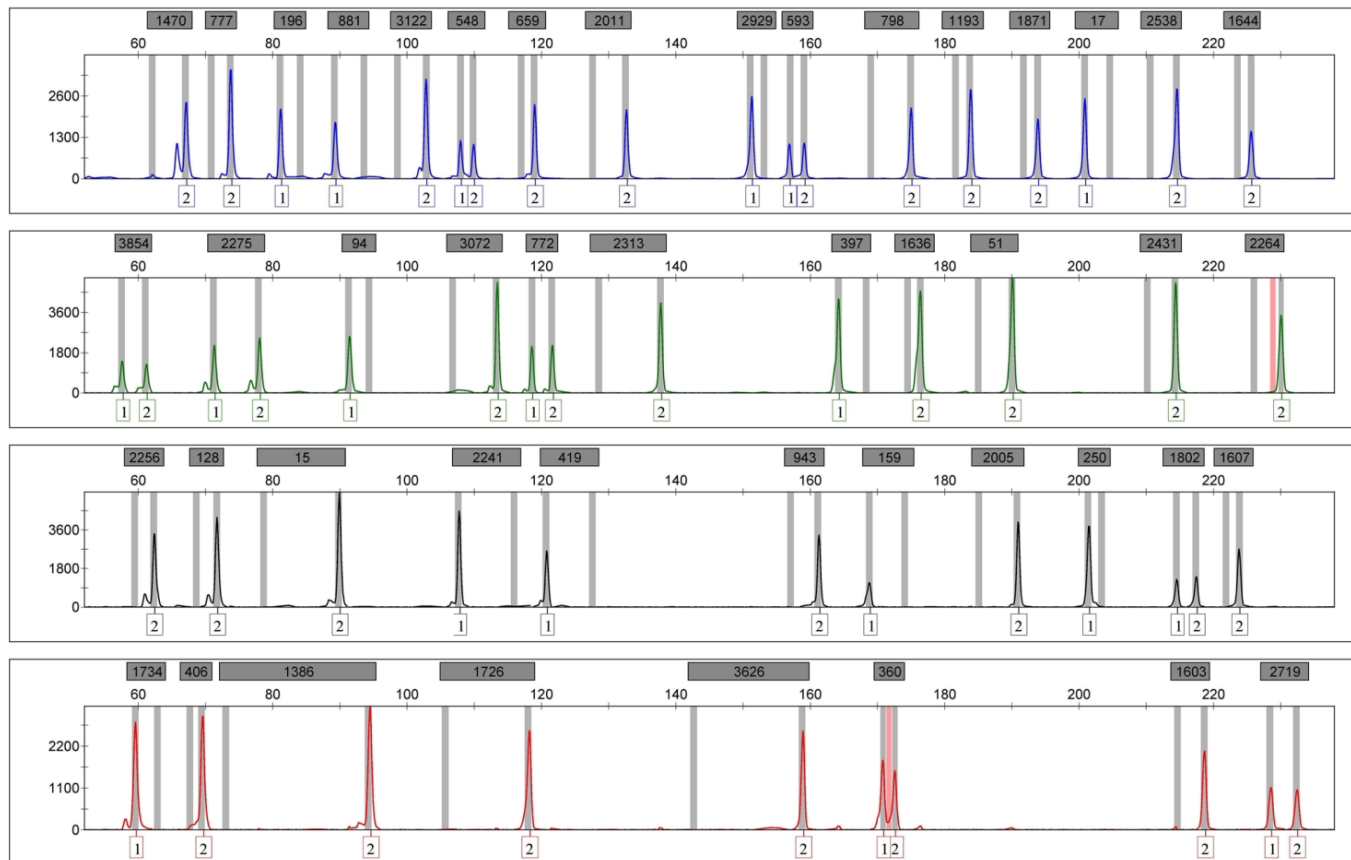


MID-1470	rs2307666	11	64729919	-	-/GTTAC
MID-777	rs1610863	16	6551829	-	-/GAA
MID-196	rs16635	6	99789774	-	-/CAT
MID-881	rs1610965	5	79746092	+	-/ACTT
MID-3122	rs35451359	18	45110983	+	-/ATCT
MID-548	rs140837	6	3708908	+	-/CT
MID-659	rs1160893	2	224794577	-	-/CT
MID-2011	rs2308203	2	109401291	-	-/CTAGA
MID-2929	rs33974167	8	87813725	+	-/TA
MID-593	rs1160852	6	137345857	-	-/TT
MID-798	rs1610884	5	56122322	+	-/GGGAAA
MID-1193	rs2067280	5	89818958	+	-/AT
MID-1871	rs2308067	7	127291541	-	-/TT
MID-17	rs4183	3	3192524	+	-/TAAC
MID-2538	rs3054057	15	86010537	-	-/AACA
MID-1644	rs2307840	1	36099089	-	-/GT
MID-3854	rs60612424	6	84017513	+	-/TCTA
MID-2275	rs3033053	14	42554495	+	-/TCAGCAG
MID-94	rs16384	22	42045009	+	-/AAC
MID-3072	rs34611875	18	67623917	+	-/GCCCCCA
MID-772	rs1610859	5	128317275	+	-/TAG
MID-2313	rs3045215	1	234740917	-	-/ATTATAACT
MID-397	rs25621	6	139858158	+	-/TTCT
MID-1636	rs2307832	1	55590788	-	-/AA
MID-51	rs16343	4	17635559	-	-/TTTTAT
MID-2431	rs3031979	8	73501950	+	-/ATTG
MID-2264	rs34122827	13	63778777	-	-/AAGT
MID-2256	rs133052	22	41042364	+	-/CAT
MID-128	rs6490	12	108127167	+	-/ATT
MID-15	rs4181	2	42577803	+	-/AAATACACAC
MID-2241	rs3030826	6	67176774	+	-/GTCCAATA
MID-419	rs140708	6	170720015	+	-/AATGGCA
MID-943	rs1611026	5	82545545	-	-/TGAT
MID-159	rs16438	20	25278470	-	-/CCCCA
MID-2005	rs2308161	10	69800908	+	-/AACAAAT
MID-250	rs16687	7	83887881	+	-/CA
MID-1802	rs2307998	5	7814344	+	-/GGA
MID-1607	rs2307803	3	108981030	+	-/TG
MID-1734	rs2307930	6	84478378	-	-/CCAT
MID-406	rs25630	6	14734341	+	-/AG
MID-1386	rs2307582	1	247768774	-	-/AAACTATTCATTTTTACCCTT
MID-1726	rs2307922	1	39896964	+	-/CAAGAATAAAT/CACTATCTATTA
MID-3626	rs11267926	15	45526068	+	-/AATAAATTTCTCCA
MID-360	rs25584	12	112145217	-	-/AA
MID-1603	rs2307799	5	70828426	+	-/TTGT
MID-2719	rs34541393	20	30701404	+	-/AACT

Straightforward Inference of Ancestry and Admixture Proportions through Ancestry-Informative Insertion Deletion Multiplexing

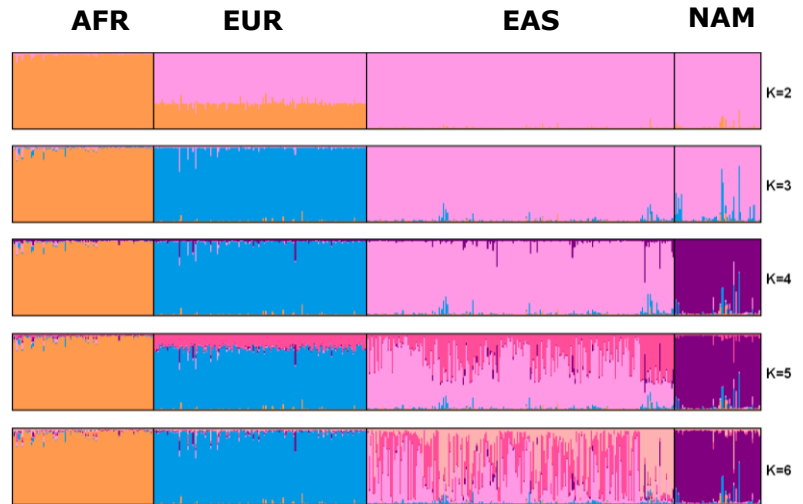
Rui Pereira^{1,2}, Christopher Phillips², Nádía Pinto^{1,3,4}, Carla Santos², Sidney Emanuel Batista dos Santos⁵, António Amorim^{1,3}, Ángel Carracedo^{2,6}, Leonor Gusmão^{1*}

1 IPATIMUP – Institute of Molecular Pathology and Immunology of the University of Porto, Porto, Portugal, 2 Institute of Forensic Sciences Luis Concheiro, University of Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Spain, 3 Faculty of Sciences, University of Porto, Porto, Portugal, 4 Mathematics Research Centre, University of Porto, Porto, Portugal, 5 Laboratório de Genética Humana e Médica, Universidade Federal do Pará, Belém, Brazil, 6 Genomics Medicine Group, CIBERER, University of Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Spain



Populações de referência do painel HGDP-CEPH

Análise com *STRUCTURE*:

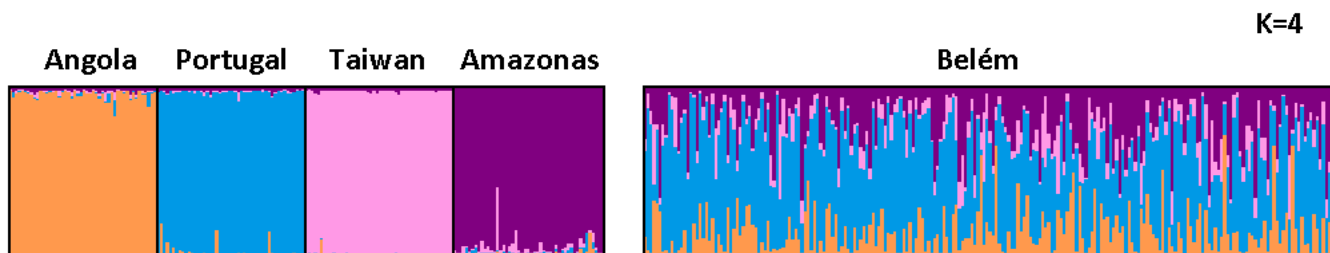


**Classificação de população de origem:
(baseada em LR)**

	Classificação			
	AFR	EUR	EAS	NAM
Pop. de origem AFR	100.00 %	0.00 %	0.00 %	0.00 %
Pop. de origem EUR	0.00 %	100.00 %	0.00 %	0.00 %
Pop. de origem EAS	0.00 %	0.44 %	96.94 %	2.62 %
Pop. de origem NAM	0.00 %	0.00 %	0.00 %	100.00 %

Erro global de classificação= 1.26%
(7/556)

Estudo de outras populações:



	AFR	EUR	EAS	NAM
Angola	0.970	0.011	0.011	0.008
Portugal	0.018	0.966	0.008	0.008
Taiwan	0.004	0.003	0.984	0.009
Brazilian Amazonas tribes	0.010	0.013	0.032	0.945
Belém	0.148	0.535	0.088	0.229

Exercício colaborativo de genotipagem de marcadores indel autossómicos:

- **Primeira etapa:** aos laboratórios interessados serão enviadas as amostras a analisar (4-8) e uma alíquota do mix de primers necessário para a genotipagem do indelplex (**38 ID-indels** ou **46 AIM-indels**).
- **Segunda etapa:** os resultados da etapa inicial reportados correctamente permitirão o acesso à segunda etapa do exercício que tem por objectivo fazer a caracterização genética da população de referência de interesse de cada laboratório (100 indivíduos - 200 indivíduos).
- Esta recolha de dados permitirá a cada laboratório estabelecer uma base de dados adequada ao tratamento estatístico da prova em contexto forense e/ou contribuir para um amplo estudo populacional compreendendo várias populações da América do Sul e Ibéria.
- Inscrição de 150 euros

Data limite inscrição e pagamento: 31 de Outubro de 2012
envio de resultados 1ª etapa: 31 de Janeiro de 2013
envio de resultados 2ª etapa: 31 Junho de 2013