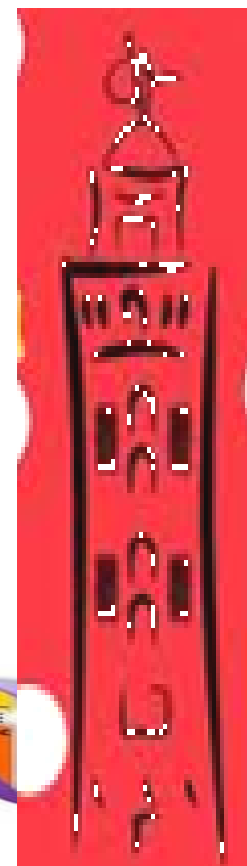


RESULTADOS ADN MITOCONDRIAL

Manuel López Soto
INTCF-Sevilla

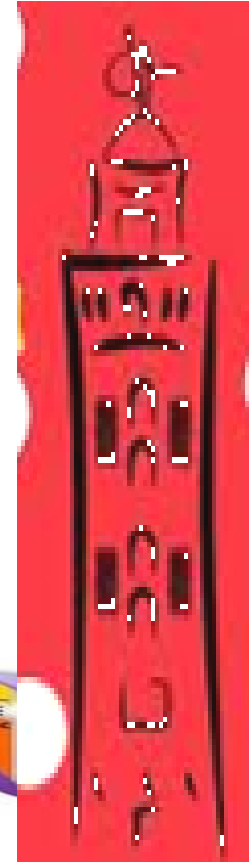
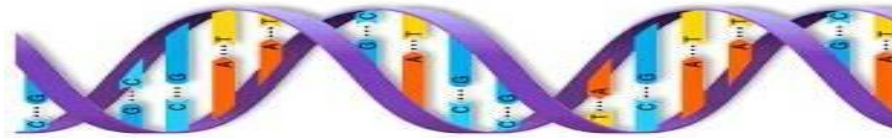


¿RESULTADOS DE ADN MITOCONDRIAL?

MUY BUENOS EN GENERAL



NIVEL BÁSICO



Cuestión planteada

En base al haplotipo de M5, elegir la conclusión más adecuada

- ⇒ El cabello pertenece a uno de los 3 donantes de las muestras M1, M2 o M3
- ⇒ El haplotipo obtenido en el cabello es compatible con el de uno de los 3 donantes de las muestras M1, M2 o M3 o con el de cualquier familiar del mismo que comparta vía materna
- ⇒ El haplotipo obtenido en el cabello es distinto al obtenido de los tres donantes, Por tanto se excluye que pertenezca a M1, M2 o M3

42

1

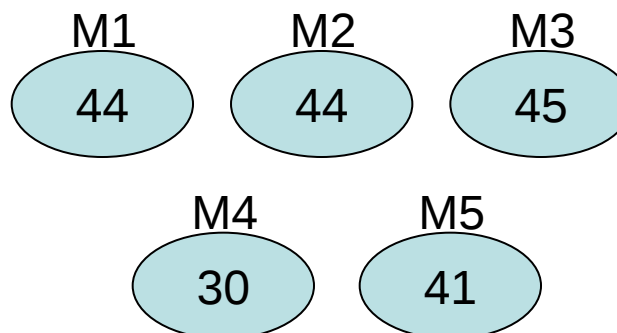
Cuestión planteada

En base al haplotipo de M5, elegir la conclusión más adecuada

→ El haplotipo obtenido en el cabello es compatible con el de uno de los 3 donantes de las muestras M1, M2 o M3 o con el de cualquier familiar del mismo que comparta vía materna

42

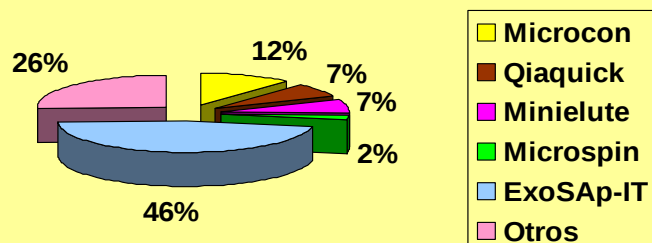
PARTICIPACIÓN



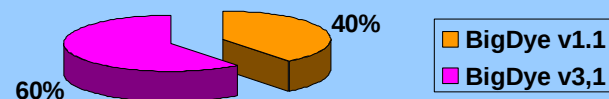
Nivel básico

Aspectos técnicos I

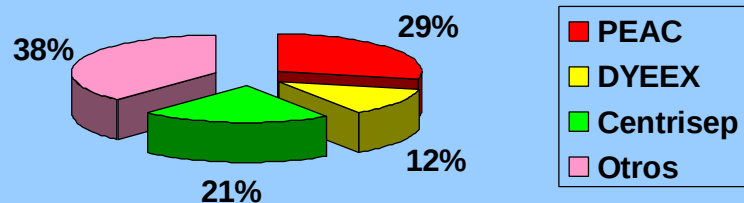
Purificación amplificado



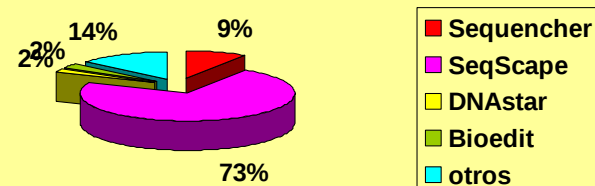
Química secuenciación



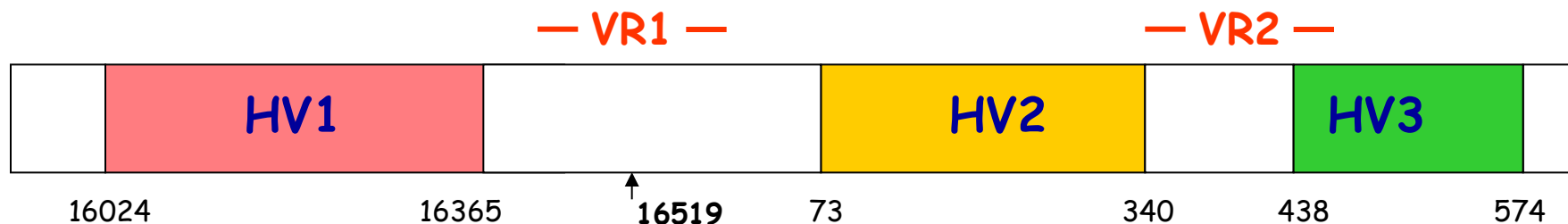
Purificación secuenciado



Programa de edición



Aspectos técnicos II



	VR1	VR1+HV3	HV3	TOTAL
M1	1	12	6	19 (44)
M2	0	16	16	32 (44)
M3	2	12	5	19 (45)
M4	2	8	2	12 (30)
M5	2	9	7	16 (41)

Nivel básico

Resultados

Muestras

Consensuados

Discrepantes

M1

40 lab

4 lab

M2

38 lab

6 lab

M3

42 lab

3 lab

M4

26 lab

4 lab

M5

38 lab

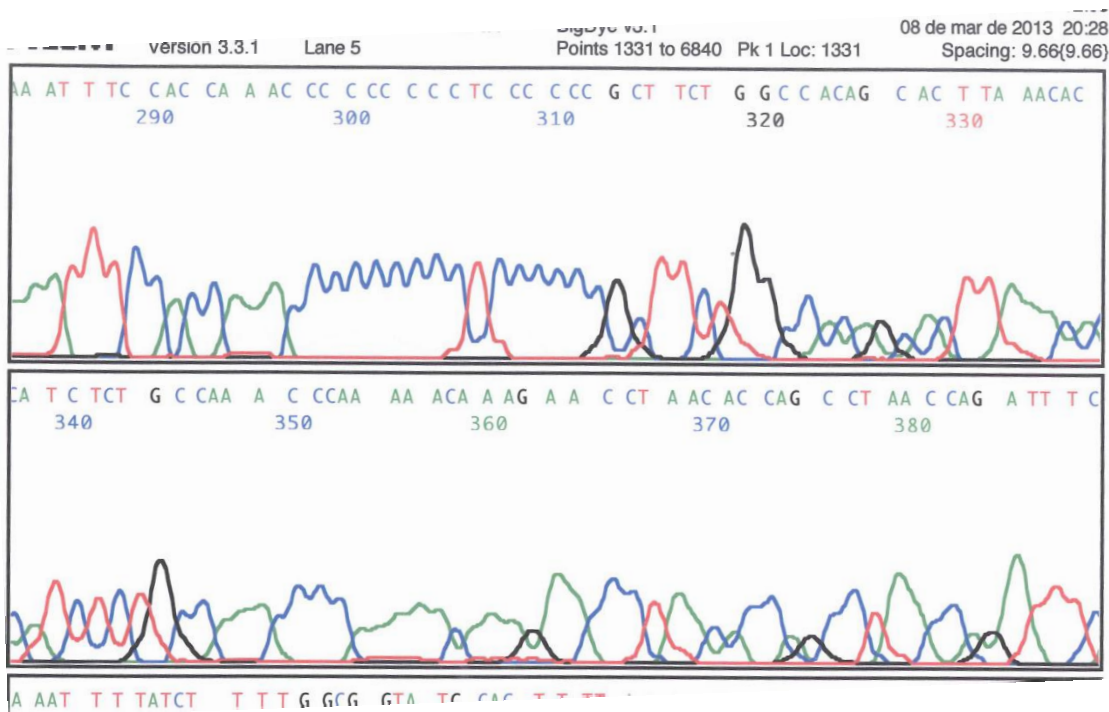
3 lab

Nivel básico

Resultados discrepantes M1

Labs 20337 y 20340 (HV2: 263G 309.2C 315.1C)

Falta 309.1C



Transcripción

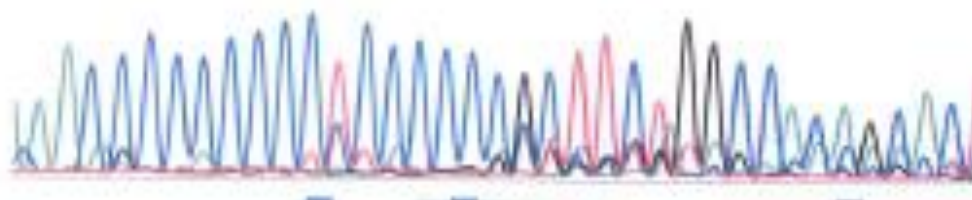
Nivel básico

Resultados discrepantes M1

Lab 23378 (HV2 263G 310C 316C 318C 319C 320G 321C)
309.1C 309.2C 315.1C



Fallo lectura



Nivel básico

Resultados discrepantes M1

Lab 23406 (HV2 falta 263G)



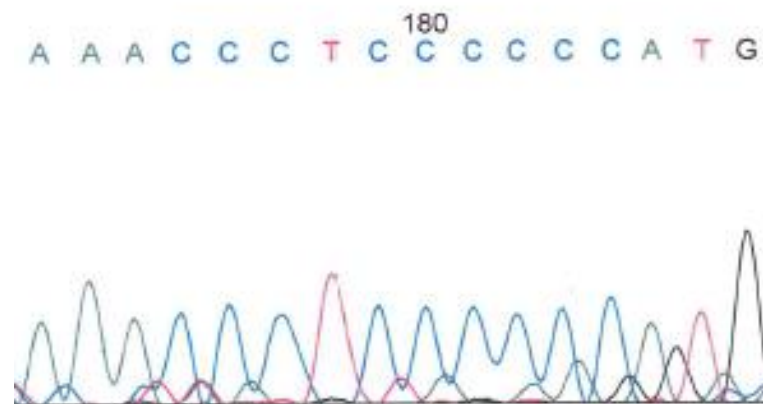
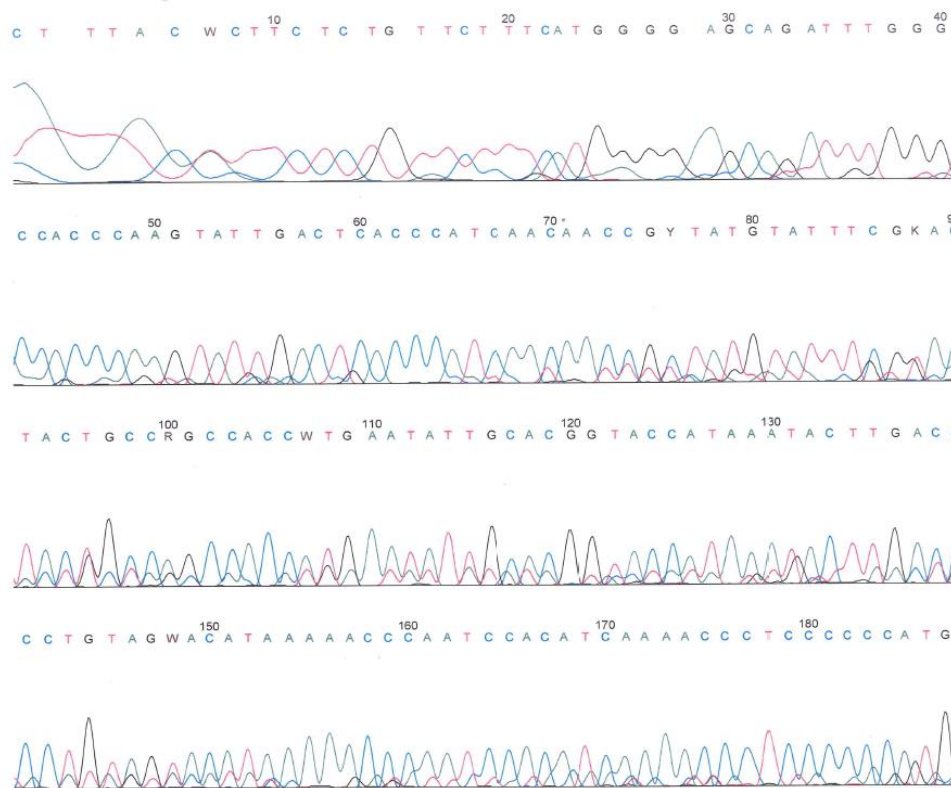
That's incredible!!!

Transcripción

Nivel básico

Resultados discrepantes M2

Lab 20312 (HV1 16126C 16187d 16188d 16193.1C 16193.2C 16223T
16264T 16270T 16278T 16311C)

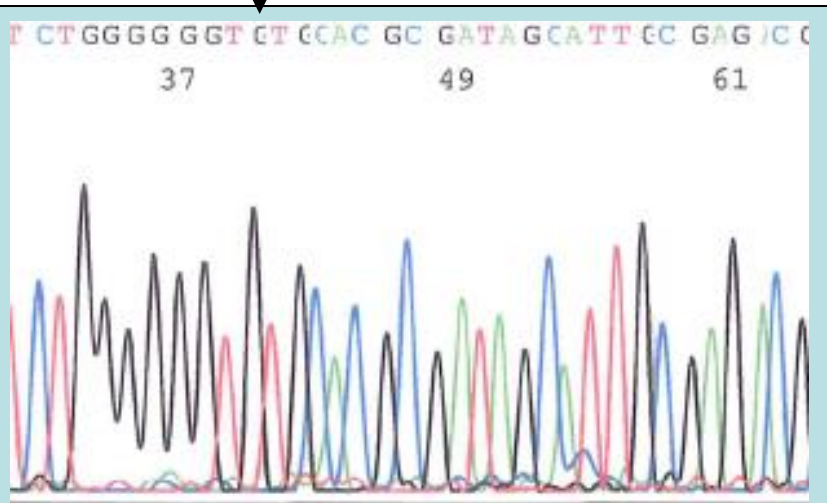


Fallo lectura

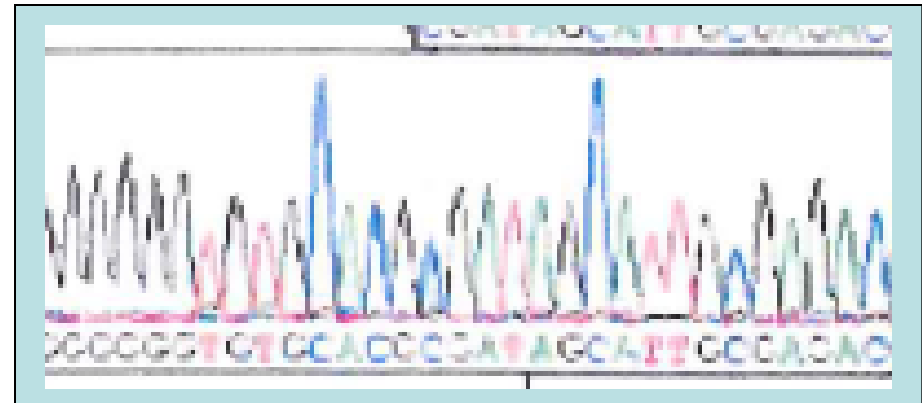
Nivel básico

Resultados discrepantes M2

Lab 23393 (HV2 falta 73G)



Lab 23344 (HV2 falta 73G)

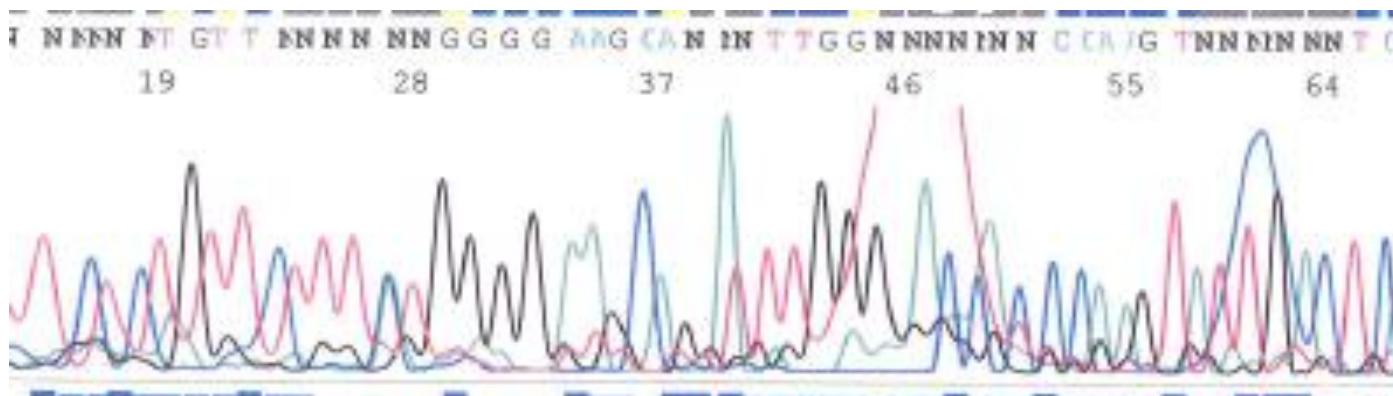


Transcripción

Nivel básico

Resultados discrepantes M2

Lab 23378 (HV1 error 16030T)

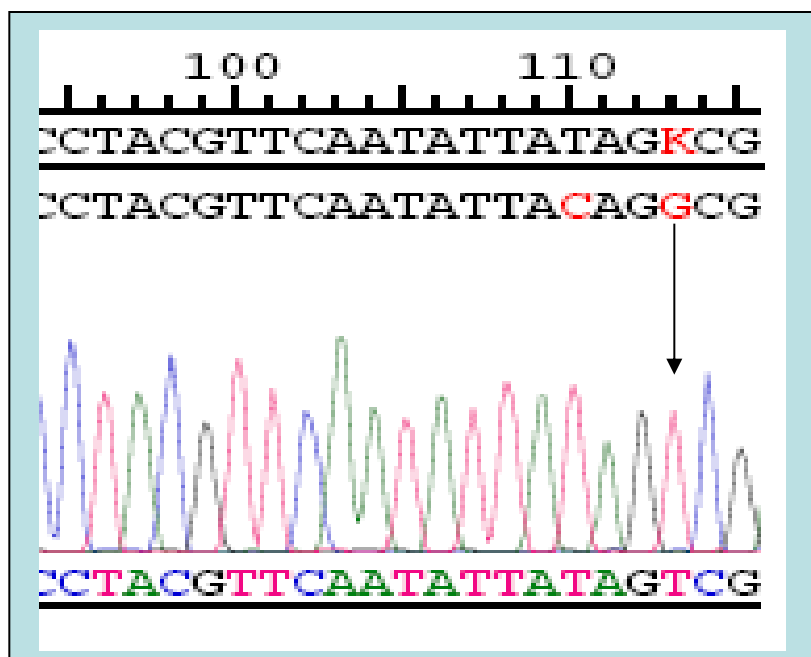


TTCTTTCATGGGGAAGCAGATTTGGGTACCACCCAAGT

Nivel básico

Resultados discrepantes
M2

Lab 20291 (HV2 falta 187T)



Transcripción

Nivel básico

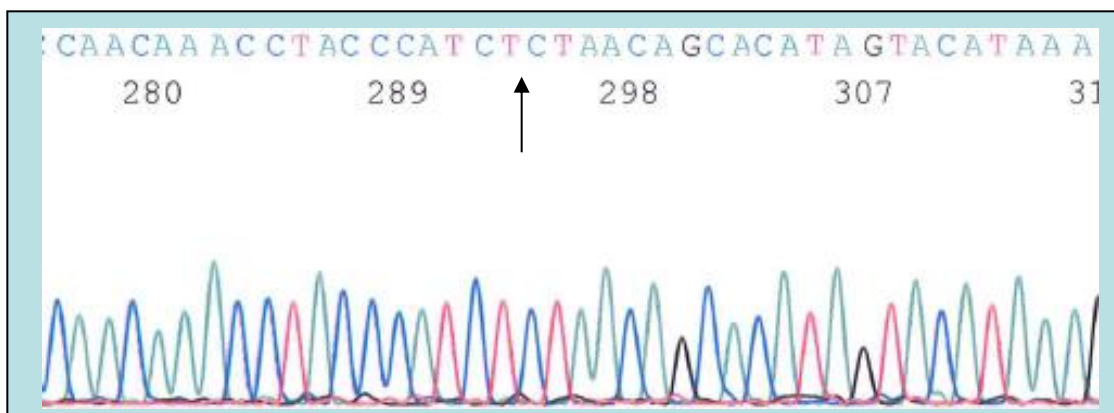
Resultados discrepantes M3

Lab 20344 (HV2 falta 73G)



Transcripción

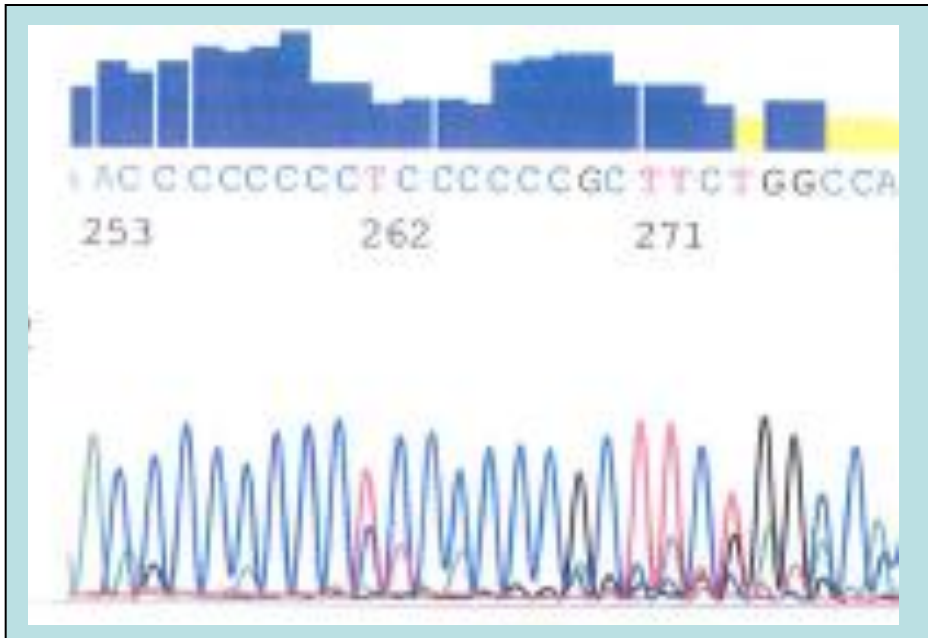
Lab 23378 (HV1 falta 16296T)



Nivel básico

Resultados discrepantes

Lab 23378 (HV2 falta 315.1C y error en 310C)
73G 263G 309.1C 315.1C



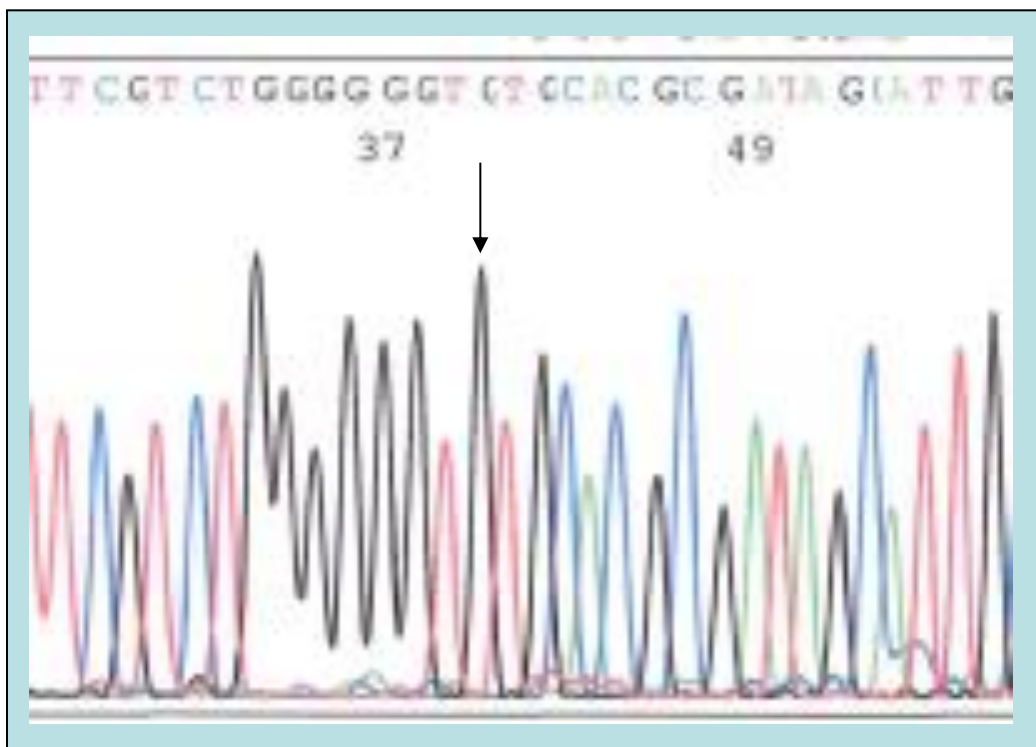
Transcripción

Fallo lectura

Nivel básico

Resultados discrepantes M3

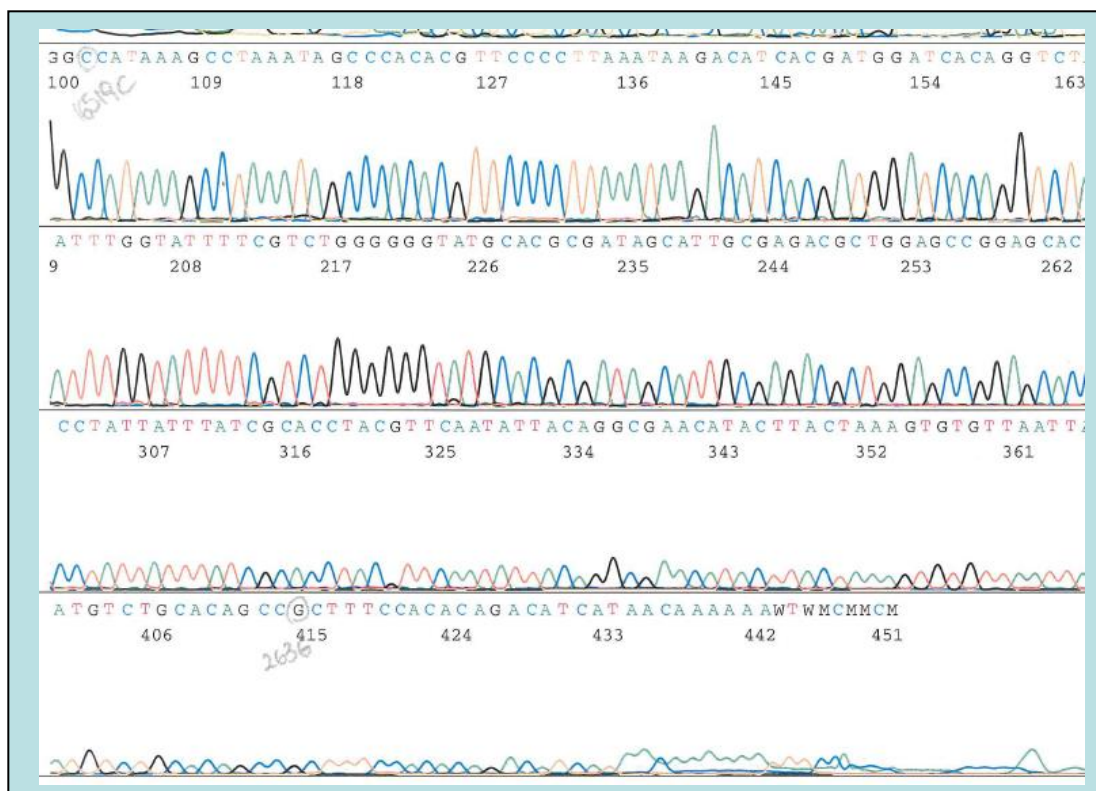
Lab 23393 (HV2 falta 73G)



Transcripción

Resultados discrepantes M4_1

Lab 20290 (HV2 faltan 309.1C 309.2C 315.1C)



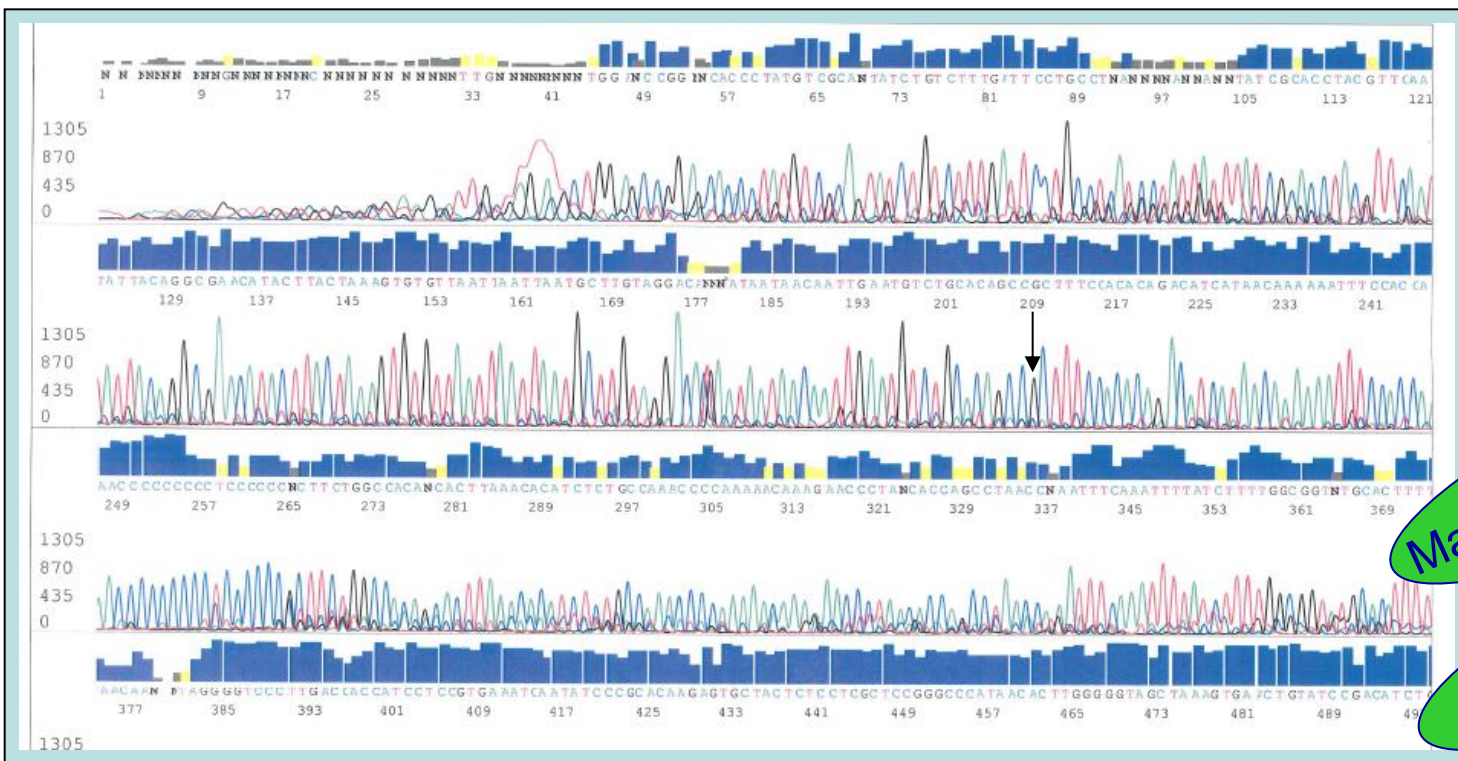
L16450
H00285

Mala calidad secuencia

Nivel básico

Resultados discrepantes M4_1

Lab 23378 (HV2 242.1C 263G 265C 294.1T 310C)



Mala calidad secuencia

Fallos en la lectura

Resultados discrepantes M4_1

Lab 23387 (HV2: 263G 309.1C 309.2C falta 315.1C)

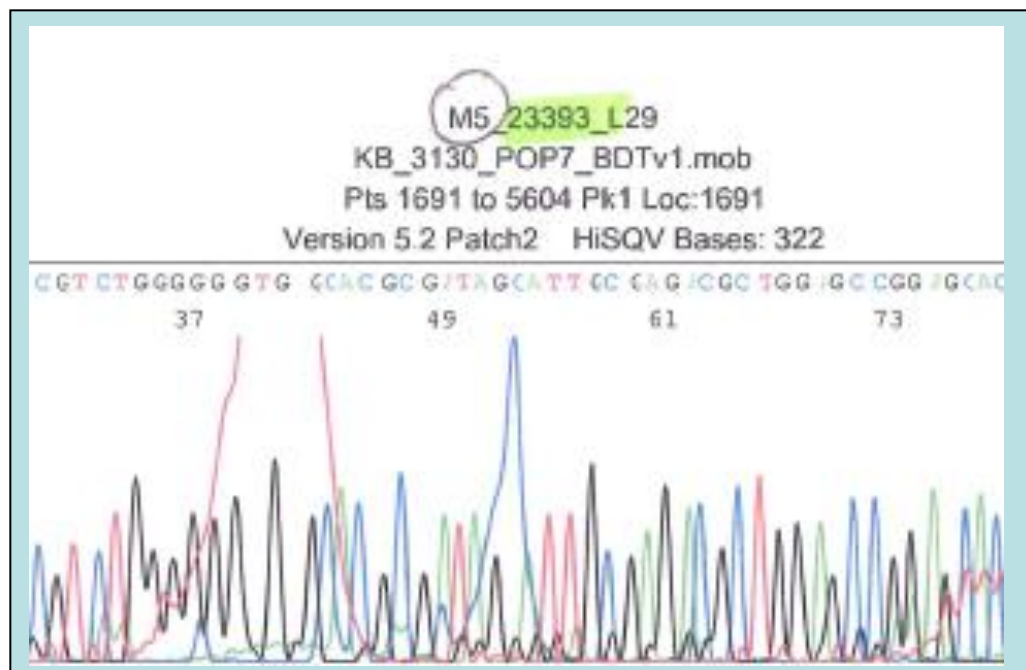


Mala calidad secuencia

Resultados discrepantes M5

Lab 23393 (HV2 falta 73G)

Transcripción



Resultados HV3
M1

1 LAB

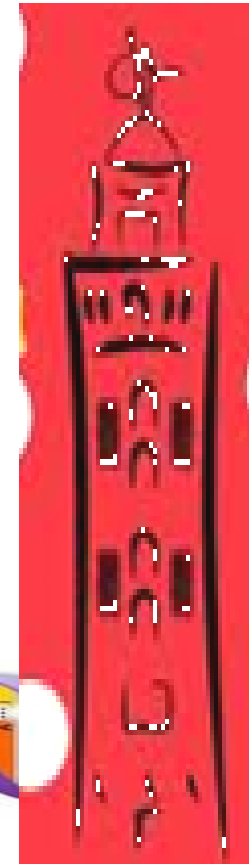
512
↓
AGCACACACACACC

523.1C 523.2A
↓ ↓

524.1A 524.2C
↑ ↑

17 LAB

NIVEL AVANZADO



Cuestión planteada

¿Podría haber contribuido a las muestras M6, M7 y M8 alguno de los donantes de las muestras M1, M2 y M3?

PARTICIPACIÓN

M6

22

M7

20

M8

24

Resultados

Muestras

Consensuados

Discrepantes

M6_1

20 lab

2 lab

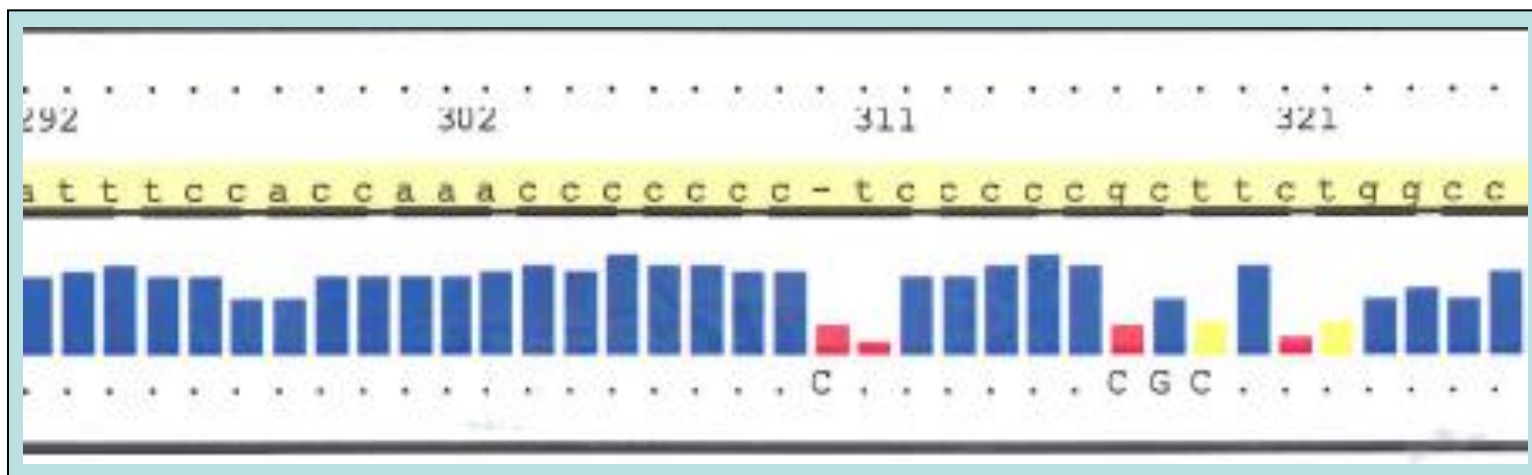
M8_1

19 lab

5 lab

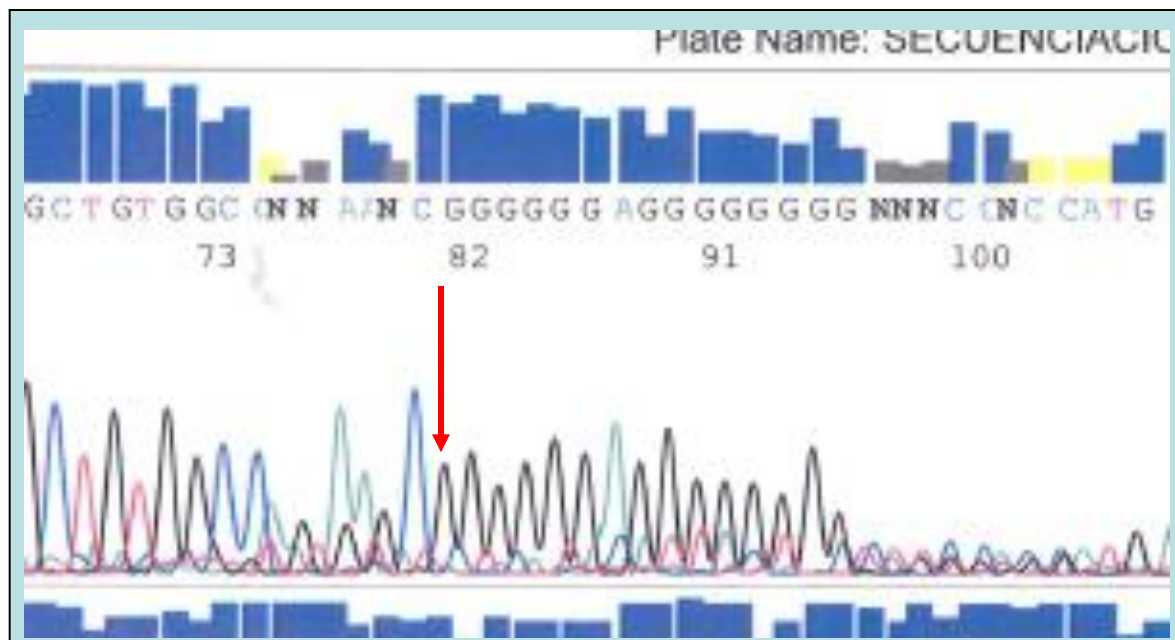
Resultados discrepantes
M6-1

Lab 23198 (HV2 falta 309.1C y 315.1C)



Resultados discrepantes
M6-1

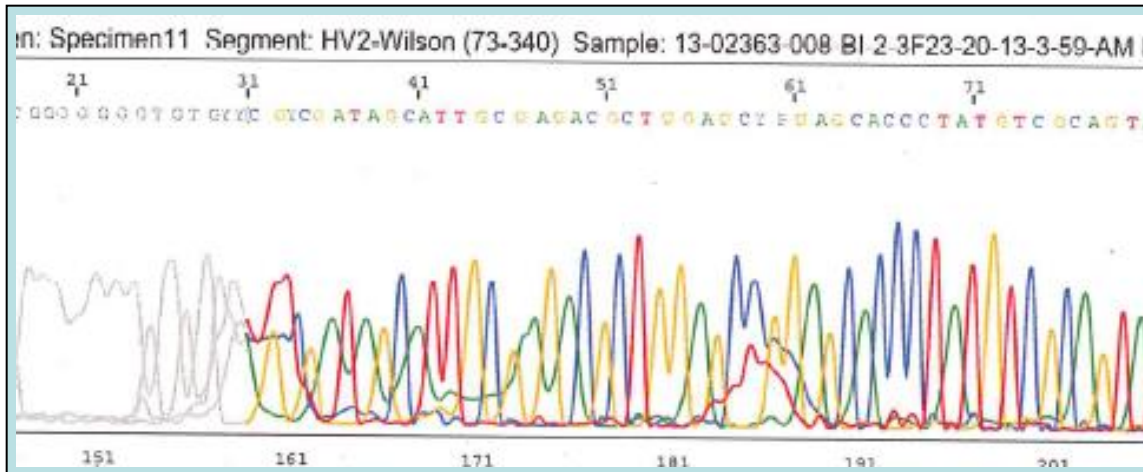
Lab 23378 (HV2 falta 315.1C)



Transcripción

Resultados discrepantes

Lab 20287 (HV2 falta 73G)

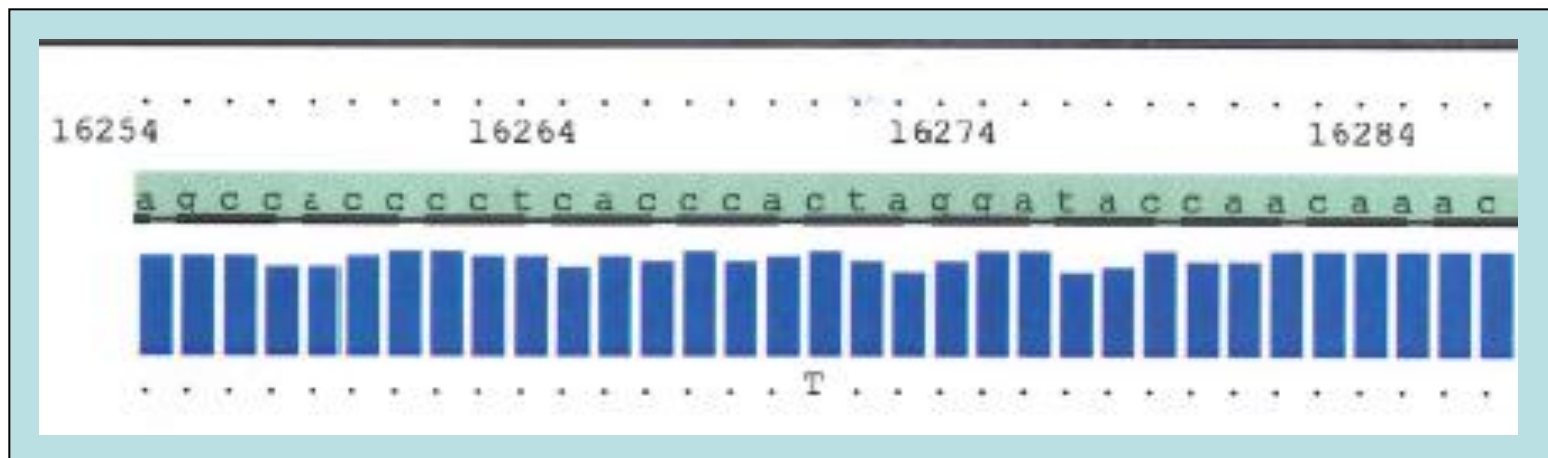


Mala calidad secuencia

Resultados discrepantes
M8_1

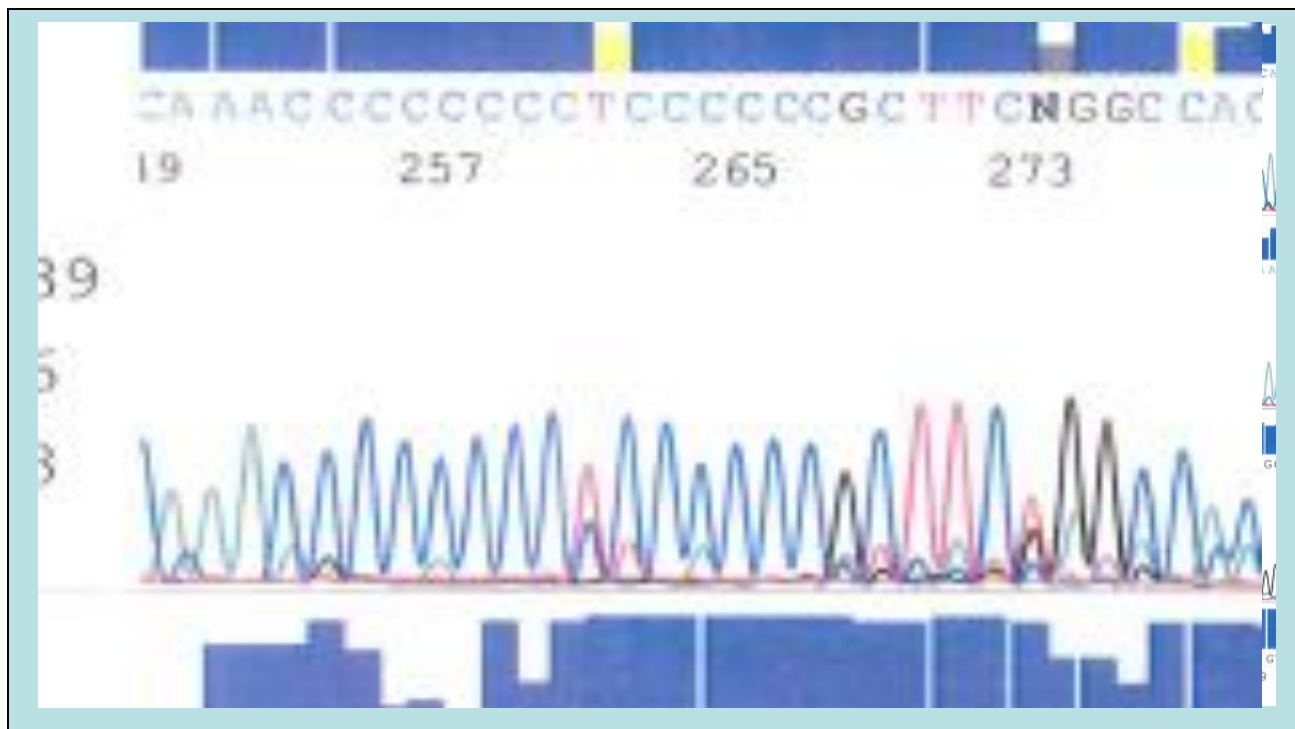
Lab 20198 (HV1 falta 16270T)

Transcripción



Resultados discrepantes
M8_1

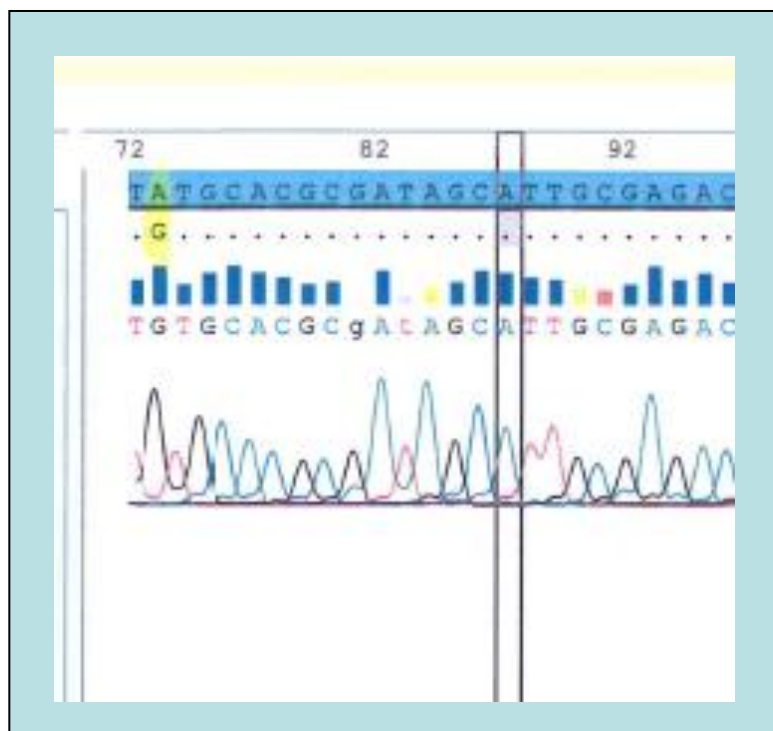
Lab 23378 (HV2 309.1C 312C 315.1C)



Transcripción
o edición

Resultados discrepantes
M8_1

Lab 23385 (HV2 falta 73G)



Transcripción

Resumen discrepancias**TRANSCRIPCIÓN**

15

55.5%**FALLO LECTURA**

6

22.2%**AUSENCIA DATOS**

2

7.40%**INDETERMINADO**

3

11.1%

1 Lab (7), 1 Lab (3), 1 Lab (3), 1 Lab (2), 1Lab (2), 10 (1)

CONCLUSIONES

- En general, MUY BUENOS RESULTADOS
- Respecto a los resultados discrepantes, son pocos y la gran mayoría se deben a **errores de transcripción**
- Cada vez más laboratorio analizan la VR1 y la HV3



Muchas por vuestra atención

