



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

CTTATGCATGCATGCATGCATGCATGCATGCTTTGTCTGTCACATAGTCATGCATCCTTAGCT



CTTATGCATGCATGCATGCATGCATGCATGCTTTGTCAAGTTGTCACACATGCATCCTTGCT

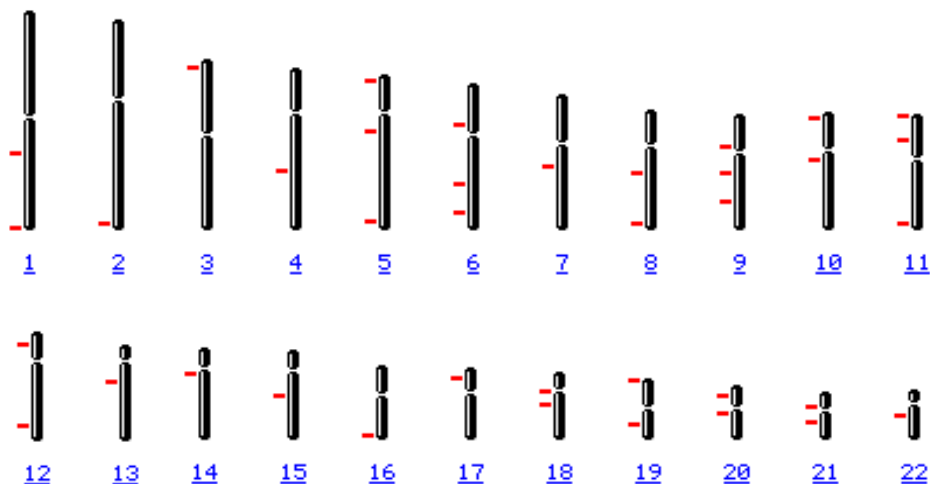
Estudo colaborativo GHEP-ISFG Indels 2012

Rui Pereira & Leonor Gusmão

XVIII JORNADAS DO GHEP-ISFG
(Sevilha, Espanha)
18-20 de Setembro de 2013

Indels autossômicos para estudos de identificação humana:

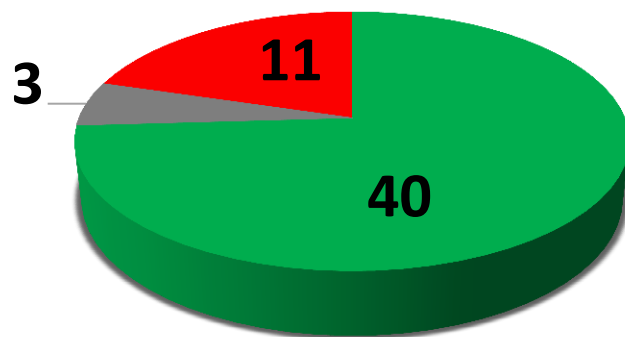
- **38 indels** (2-5pb)
- não codificantes
- **amplicão <160bp**
- **alto polimorfismo** (het média =0.45)
- linkage equilibrium entre marcadores



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

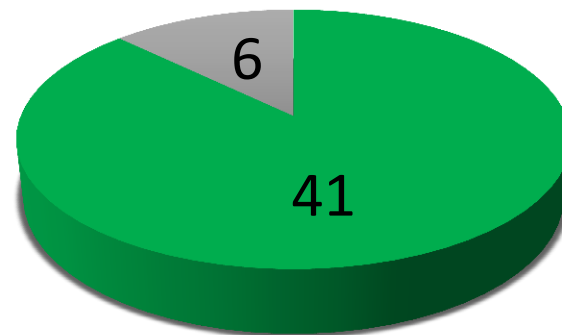
	1	1.2	2
222			
30			
64			
87			
178			
181			
35			
108			
196			
36			
41			
71			
226			
31			
136			
1			
4			
5			
9			
11			
13			
14			
16			
17			
20			
62			
78			
137			
151			
227			
217			
218			
119			
25			
27			
29			
149			
230			
229			
34			
49			
90			
228			
45			
59			
910			
38			
3			
115			
112			
28			
118			
53			
92			

Fase 1

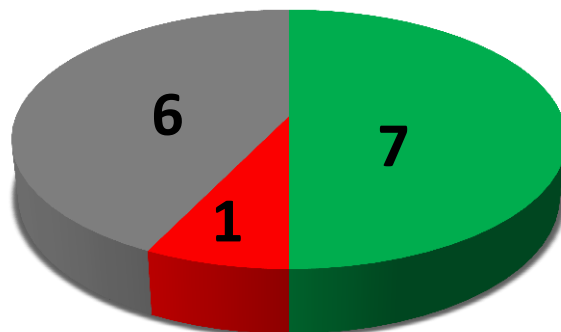


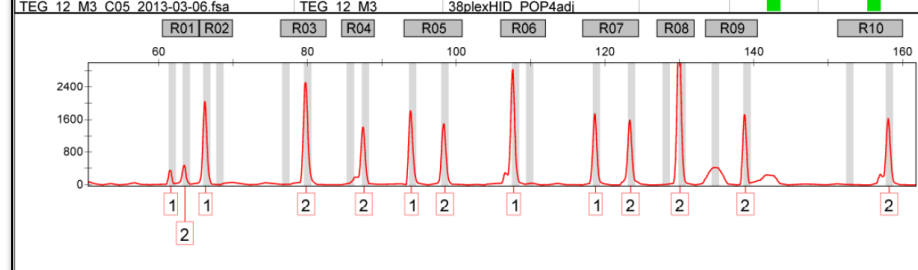
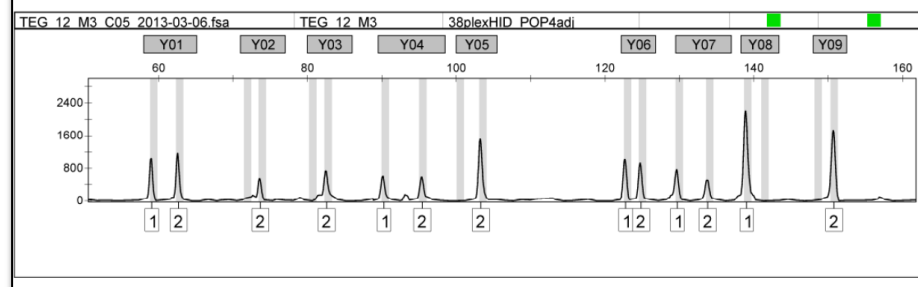
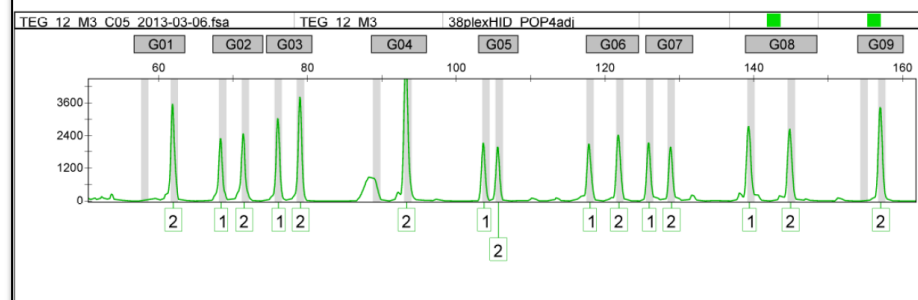
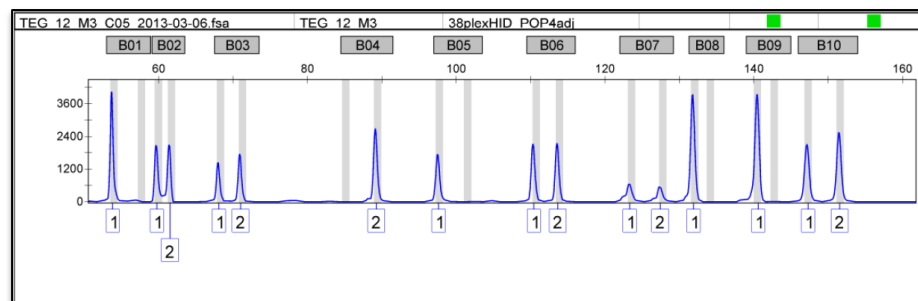
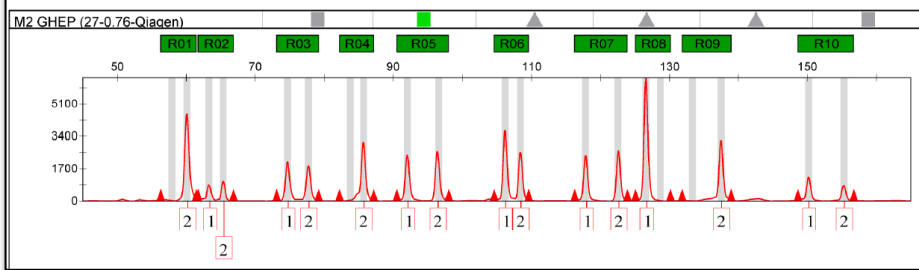
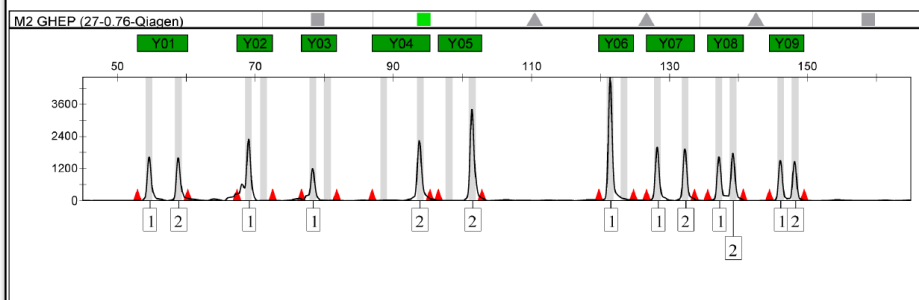
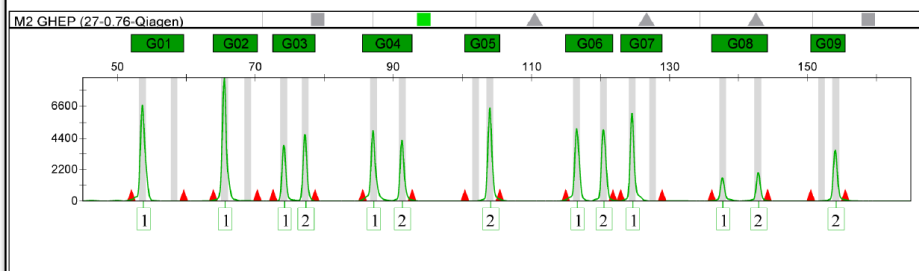
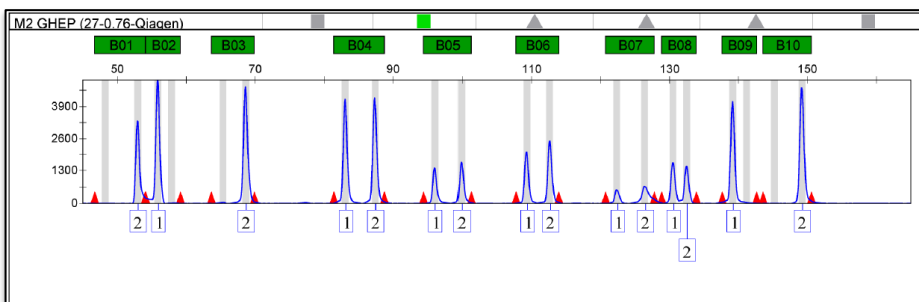
54 laboratórios inscritos

Fase 2



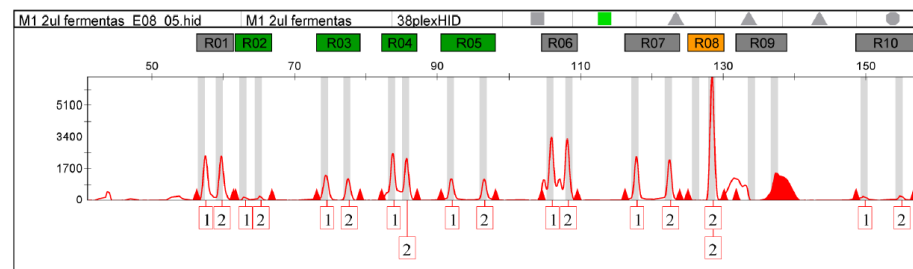
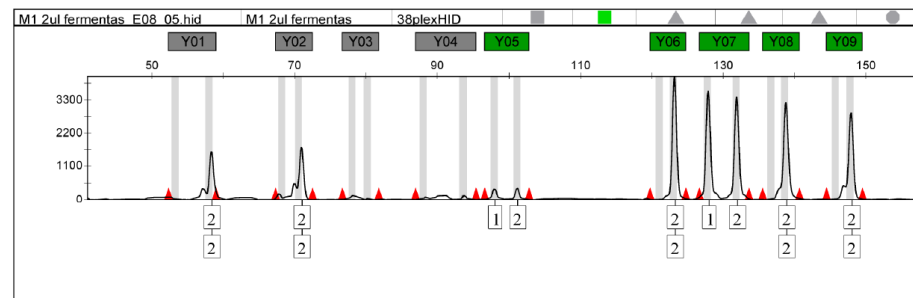
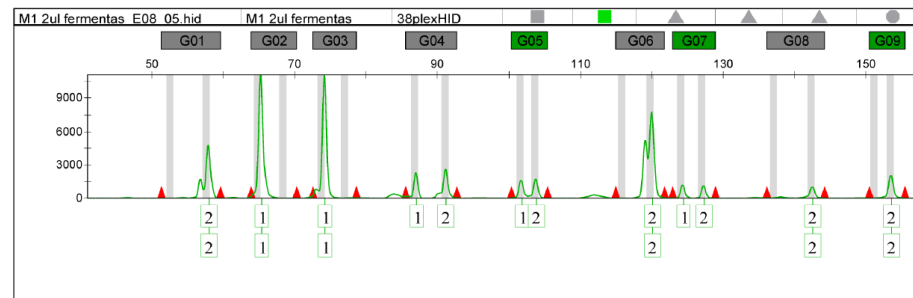
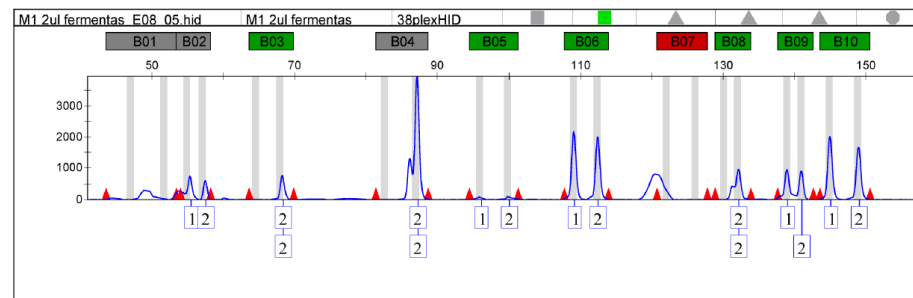
Fase 1.2

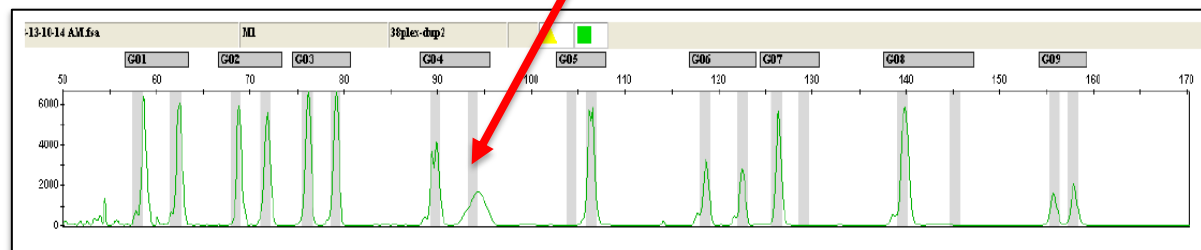
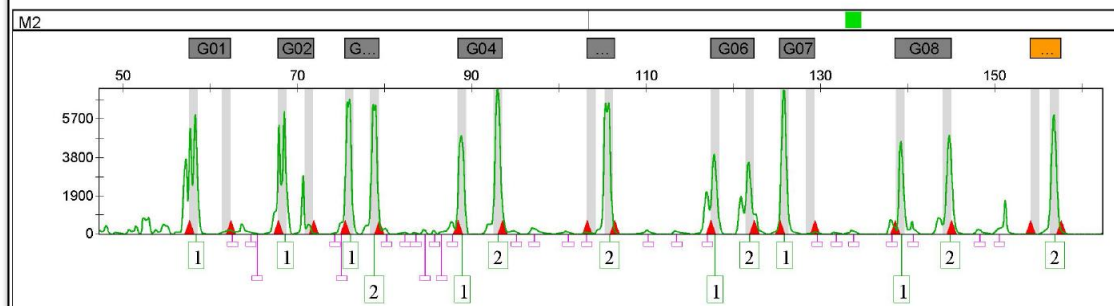
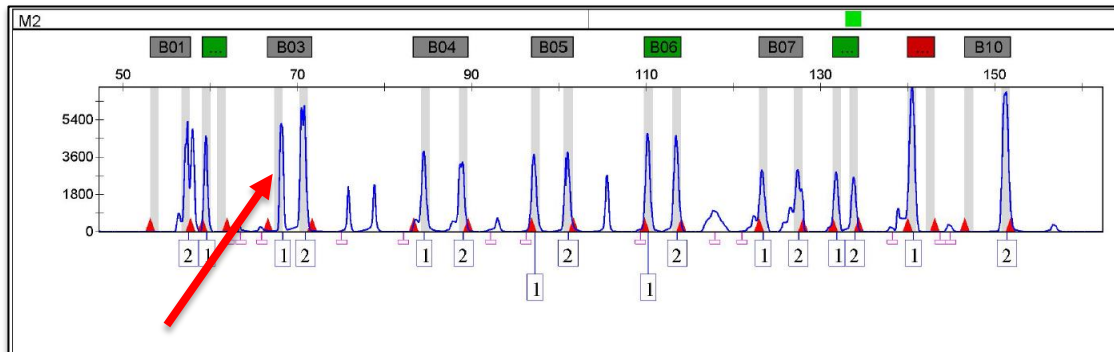




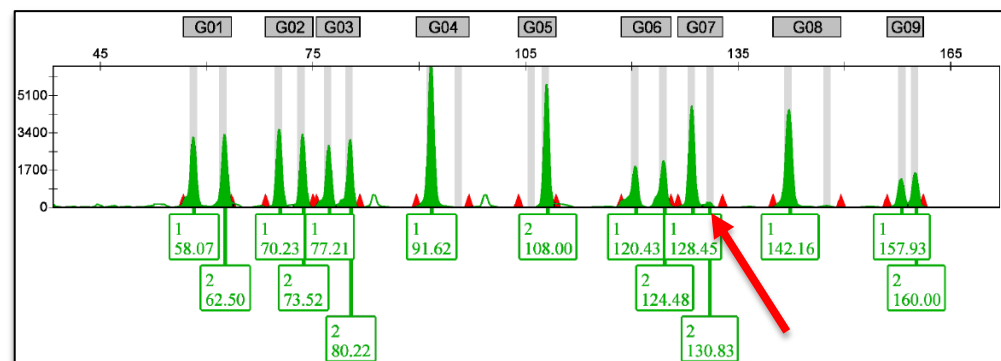
Problemas ?

- Utilização de otros protocolos
- Degradação do mix de primers
- “Dye blobs”
- Adenilação incompleta





12



Fase 2

58 amostras populacionais de **21 países**

~6500 amostras

AFRICA

- Sudão
- Uganda
- Cabo Verde
- Angola
- Africa do Sul (2)

EUROPA

- Portugal (4)
- Espanha (13)
- França
- Itália
- Alemanha
- Rep. Checa

MÉDIO ORIENTE

- Iraque

ÁSIA

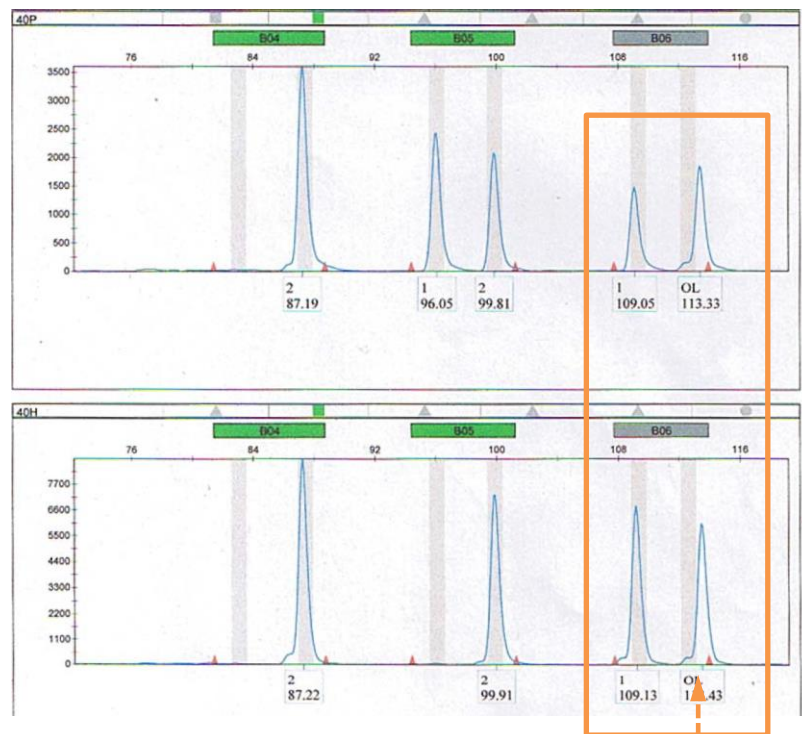
- China
- Timor Leste

AMÉRICA

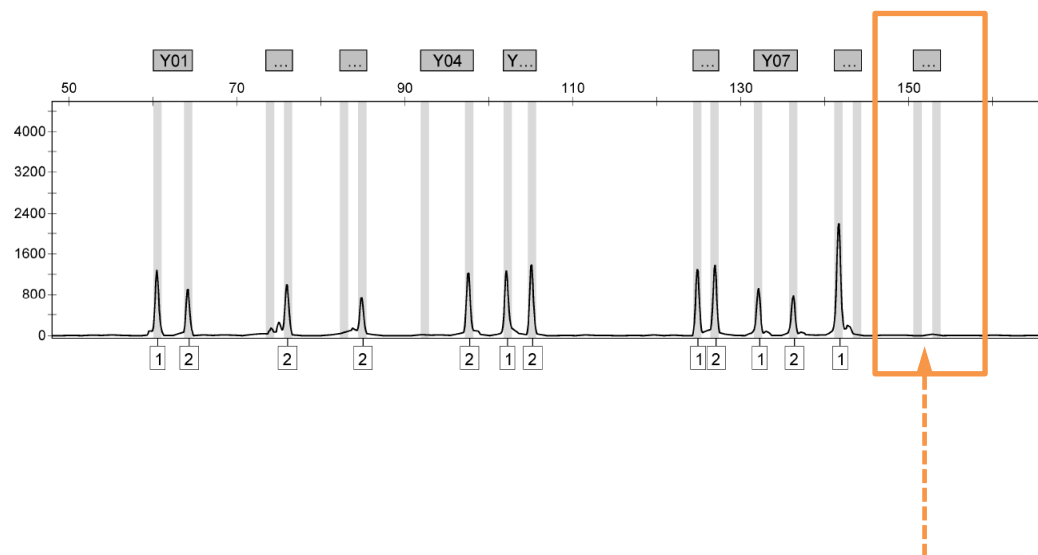
- Argentina (8)
- Brasil (5)
- Colômbia (8)
- Equador (2)
- México (3)
- Panamá
- Uruguai

Novos variantes

B06



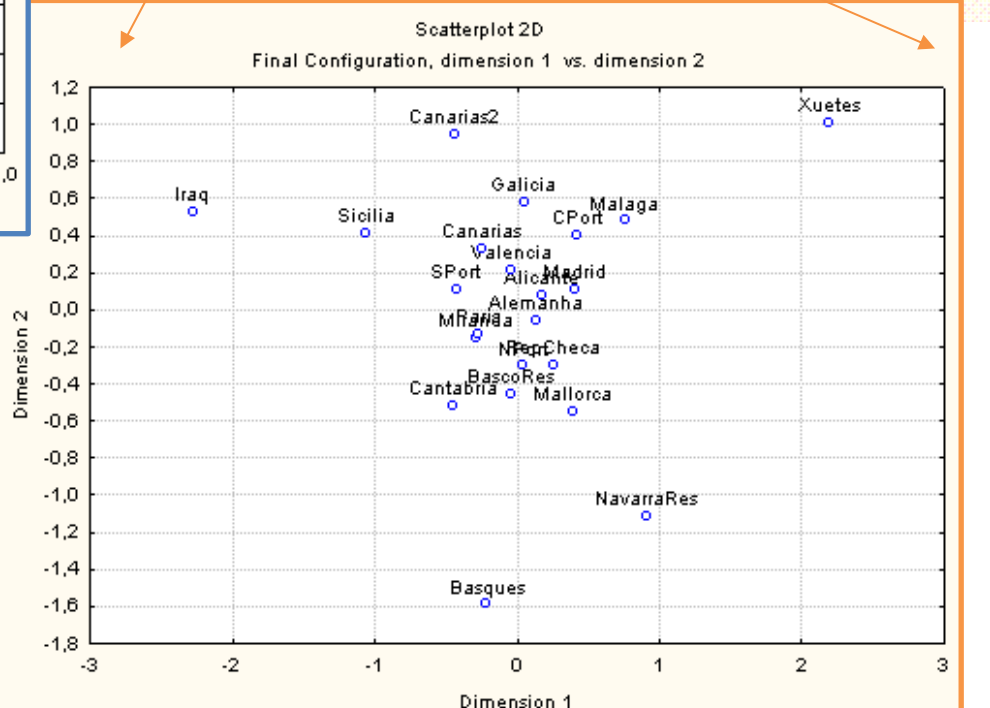
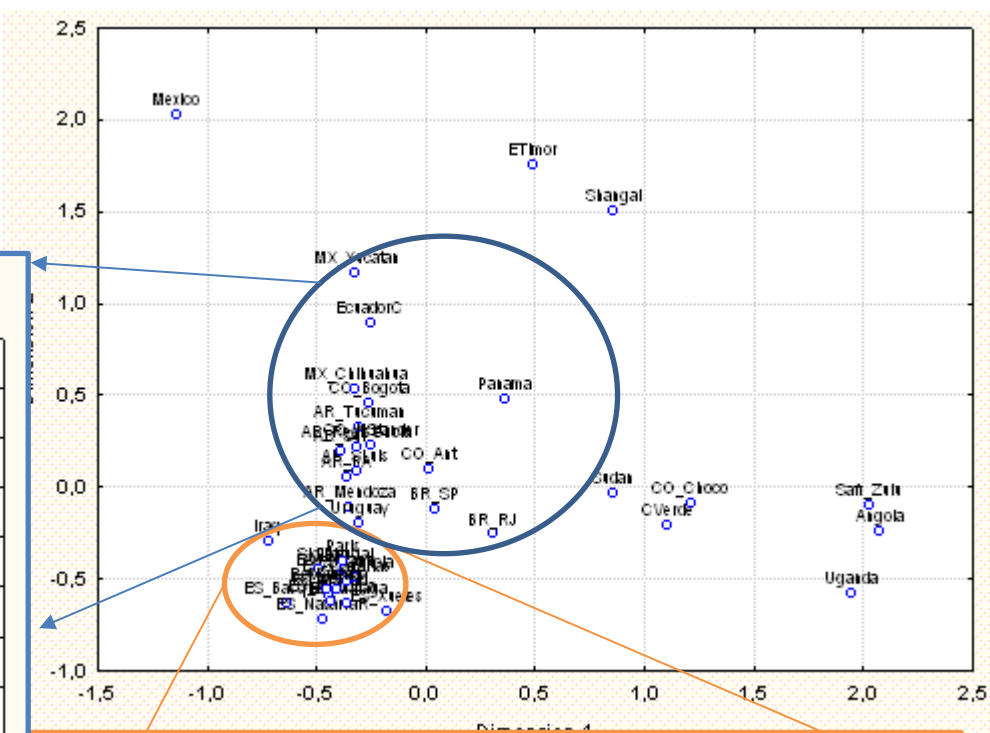
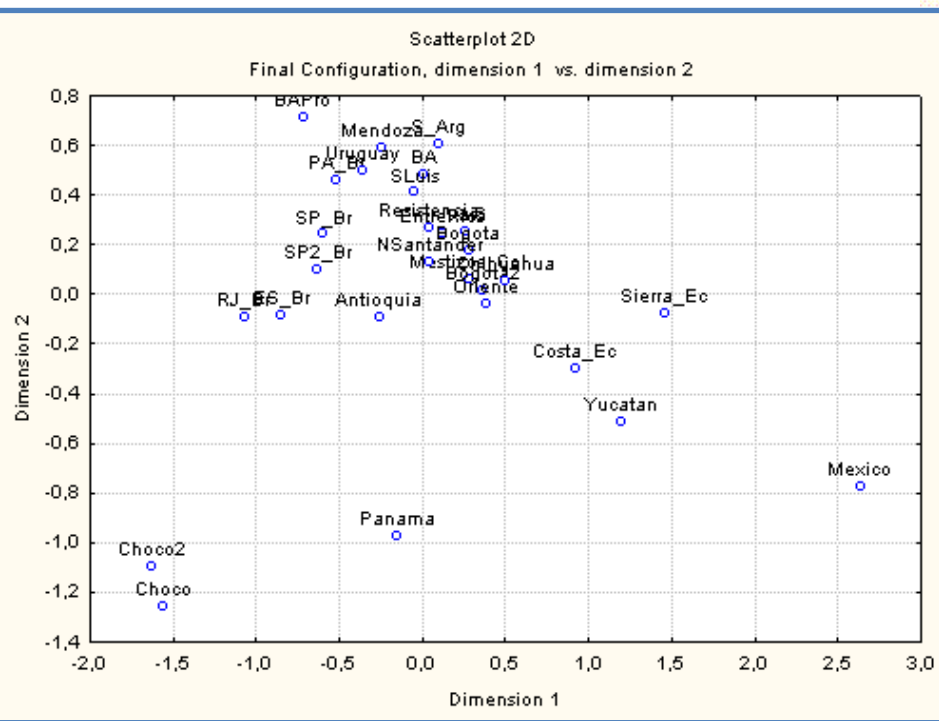
Y09



Pairwise Fst

	Sudan	Uganda	CVerde	Angola	Safr_Zulu	Portugal	ES_Madrid	ES_Galicia	ES_Basques	ES_Alicante	ES_Navarra	ES_Malaga	ES_Mallorca	ES_Xuetes	ES_Canarias	Paris	Sicilia	Alemania	RepCheca	Iraq	Shanghai	ETimor	AR_BA	R_Mendoza	AR_SLuis	R_Tucuman	AR_Resistenci	AR_Sul	BR_RJ	BR_SP	CO_Ant	CO_Bogota	O_NStander	CO_Choco	EcuadorC	Mexico	X_Chihuahua	Yucata	Panama	Uruguay				
Sudan	1	0																																										
Uganda	2	0,0241	0																																									
CVerde	3	0,0119	0,0289	0																																								
Angola	4	0,0376	0,0222	0,0179	0																																							
Safr_Zulu	5	0,0351	0,0185	0,021	0,0069	0																																						
Portugal	6	0,0413	0,1002	0,0493	0,1074	0,1058	0																																					
ES_Madrid	7	0,0468	0,1094	0,0562	0,1155	0,1133	0,0024	0																																				
ES_Galicia	8	0,0403	0,095	0,0482	0,1059	0,1027	0,0014	0,002	0																																			
ES_Basques	9	0,0527	0,1155	0,0642	0,125	0,1208	0,006	0,0041	0,0066	0																																		
ES_Alicante	10	0,0428	0,1062	0,054	0,1139	0,1109	-5E-04	0,0008	0,001	0,0045	0																																	
ES_Navarra	11	0,0551	0,1159	0,0594	0,1181	0,1159	0,0039	0,0042	0,0062	0,0039	0,0015	0																																
ES_Malaga	12	0,0456	0,1067	0,0517	0,1105	0,1099	0,0032	0,0014	0,0018	0,0062	5E-05	0,0037	0																															
ES_Mallorca	13	0,0453	0,1058	0,0558	0,1175	0,1147	0,0008	0,0025	0,0015	0,0045	0,0013	0,0034	0,0042	0																														
ES_Xuetes	14	0,0448	0,1056	0,0575	0,1136	0,1087	0,0094	0,0054	0,0081	0,0113	0,0071	0,01	0,0091	0,0109	0																													
ES_Canarias	15	0,0402	0,1003	0,0483	0,1072	0,1037	0,0022	0,0011	0,0012	0,0047	0,0007	0,0022	0,0019	0,0015	0,0075	0																												
Paris	16	0,0393	0,0994	0,0501	0,11	0,1069	-2E-04	0,0022	0,0004	0,0039	0,0002	0,0059	0,0036	0,0019	0,0076	0,002	0																											
Sicilia	17	0,0388	0,1025	0,0498	0,1101	0,1055	0,0037	0,0031	0,0046	0,0074	0,0028	0,0069	0,0055	0,0059	0,0076	0,0011	0,0035	0																										
Alemania	18	0,0446	0,1058	0,054	0,1137	0,1119	-3E-04	-2E-04	0,0006	0,0054	0,0026	0,0029	-5E-04	0,0062	-8E-04	0,0002	0,0031	0																										
RepCheca	19	0,0451	0,1065	0,0563	0,1159	0,1128	0,0009	0,0017	0,0031	0,0059	0,0002	0,0058	0,0035	0,0017	0,0084	0,0016	0,0001	0,0038	-1E-03	0																								
Iraq	20	0,0492	0,1175	0,0635	0,1271	0,1222	0,0096	0,007	0,0097	0,0106	0,009	0,0133	0,01	0,012	0,0134	0,0047	0,0066	0,002	0,0082	0,0078	0																							
Shanghai	21	0,0673	0,1085	0,0714	0,1084	0,1041	0,0799	0,0873	0,0856	0,0955	0,0812	0,0915	0,089	0,0829	0,0808	0,0827	0,0776	0,0805	0,0845	0,0838	0,0847	0																						
ETimor	22	0,0651	0,1079	0,0798	0,1242	0,1254	0,0835	0,0892	0,0863	0,0865	0,0866	0,09	0,0874	0,0799	0,0846	0,0808	0,0767	0,0828	0,0893	0,0888	0,0781	0,0368	0																					
AR_BA	23	0,0367	0,0955	0,0531	0,1106	0,1016	0,0088	0,0127	0,0092	0,0164	0,0085	0,0192	0,0142	0,0145	0,0151	0,0112	0,0067	0,0142	0,012	0,0128	0,0124	0,0702	0,0728	0																				
AR_Mendoza	24	0,0372	0,1003	0,0494	0,1089	0,1023	0,0066	0,0081	0,0066	0,0097	0,0048	0,0103	0,0098	0,0087	0,0076	0,0044	0,0048	0,0068	0,0066	0,0079	0,0069	0,0715	0,075	0,001	0																			
AR_SLuis	25	0,0357	0,0941	0,0491	0,1052	0,1006	0,0105	0,0154	0,0106	0,021	0,0095	0,02	0,0146	0,0183	0,0122	0,0123	0,0087	0,0116	0,0143	0,0142	0,0117	0,0646	0,0689	0,002	0,0022	0																		
AR_Tucuman	26	0,0367	0,0971	0,0495	0,1079	0,0999	0,0182	0,0254	0,0189	0,0279	0,0188	0,0305	0,0246	0,0244	0,0221	0,0207	0,0149	0,0201	0,0241	0,0244	0,0173	0,0549	0,057	0,0029	0,0048	0,0002	0																	
AR_Resistenci	27	0,0356	0,095	0,0465	0,1039	0,097	0,0146	0,0185	0,0144	0,0256	0,0148	0,0237	0,019	0,0223	0,0207	0,0157	0,0133	0,0164	0,0181	0,0186	0,0133	0,0637	0,0695	0,0016	0,0034	0,0025	0,0024	0																
AR_Sul	28	0,0392	0,0966	0,0544	0,1114	0,1008	0,0132	0,0218	0,0144	0,0268	0,0127	0,0225	0,0206	0,019	0,0181	0,0155	0,0128	0,019	0,0172	0,0163	0,0177	0,0614	0,0704	0,002	0,0044	0,0027	0,0045	0,0035	0															
BR_RJ	29	0,0122	0,0523	0,0134	0,052	0,0499	0,013	0,0174	0,0126	0,0228	0,0157	0,0227	0,0162	0,019	0,0185	0,0137	0,0132	0,0155	0,0158	0,0175	0,022	0,0684	0,0763	0,0178	0,0142	0,0165	0,0198	0,0171	0,0219	0														
BR_SP	30	0,0185	0,0618	0,0229	0,067	0,0636	0,0081	0,0116	0,008	0,017	0,0105	0,015	0,0113	0,0131	0,0146	0,0079	0,0073	0,0094	0,0119	0,0114	0,0134	0,0564	0,0594	0,0087	0,0069	0,0047	0,0106	0,0071	0,0112	0,0043	0													
CO_Ant	31	0,0211	0,0718	0,031	0,0782	0,0722	0,0139	0,0213	0,0175	0,0223	0,0162	0,0238	0,0218	0,0196	0,0213	0,0156	0,0142	0,0165	0,0189	0,0193	0,0206	0,0601	0,0628	0,0072	0,0054	0,0063	0,0058	0,0069	0,0107	0,01	0,0041	0												
CO_Bogota	32	0,037	0,0898	0,0488	0,1035	0,0928	0,0235	0,0333	0,0257	0,0354	0,0261	0,0364	0,0316	0,0315	0,0308	0,0266	0,024	0,0264	0,0309	0,0319	0,0259	0,0555	0,0595	0,0063	0,0107	0,0055	0,0016	0,004	0,0064	0,0243	0,0133	0,0058	0											
CO_NStander	33	0,0338	0,0892	0,0465	0,099	0,0878	0,0157	0,0206	0,0165	0,0227	0,0154	0,0239	0,0209	0,0212	0,0181	0,0164	0,0135	0,0174	0,0193	0,0187	0,0185	0,0593	0,064	0,0027	0,0049	0,003	0,0021	0,003	0,0035	0,0175	0,0091	0,0029	0,0016	0										
CO_Choco	34	0,0103	0,0257	0,0039	0,0141	0,0166	0,0581	0,0661	0,0567	0,0716	0,0627	0,07	0,0622	0,066	0,0637	0,0582	0,0599	0,0599	0,0641	0,0657	0,0708	0,0764	0,0856	0,0555	0,0525	0,0523	0,0519	0,0495	0,0556	0,0177	0,0276	0,0291	0,049	0,0473	0									
EcuadorC	35	0,0432	0,0965	0,0558	0,1084	0,102	0,0437	0,0558	0,0478	0,0594	0,1478	0,0626	0,056	0,0561	0,0526	0,05	0,0416	0,0473	0,054	0,0525	0,0428	0,0615	0,0602	0,0216	0,0286	0,0162	0,0078	0,0134	0,0209	0,0352	0,0265	0,0198	0,0081	0,0157	0,0574	0								
Mexico	36	0,1193	0,1711	0,137	0,1822	0,171	0,1276	0,1447	0,1344	0,1426	0,1325	0,1499	0,1429	0,1465	0,1362	0,1337	0,1242	0,1309	0,1419	0,1383	0,1154	0,0946	0,1045	0,082	0,0947	0,0771	0,058	0,0699	0,0778	0,1166	0,0974	0,0805	0,0524	0,0706	0,1273	0,0357	0							
MX_Chihuahua	37	0,0385	0,0952	0,0522	0,1054	0,0939	0,0291	0,0347	0,0311	0,038	0,0294	0,0408	0,0355	0,0383	0,0337	0,0298	0,0255	0,03	0,0338	0,0344	0,0256	0,0529	0,0606	0,006	0,0115	0,0072	0,0016	0,0026	0,009	0,0263	0,015	0,0095	0,0027	0,0045	0,0523	0,0062	0,0442	0						
MX_Yucatan	38	0,055	0,1055	0,0711	0,1184	0,1069	0,0606	0,0709	0,0646	0,0753	0,0627	0,0708	0,0711	0,0726	0,0667	0,066	0,0575	0,0641	0,0703	0,0691	0,0558	0,0476	0,0579	0,0272	0,0381	0,0285	0,0159	0,0207	0,026	0,0518														

MDS



XVIII
JORNADAS
GENÉTICA FORENSE
GHEP-ISFG



Sevilla 18, 19, 20 de septiembre de 2013

Muito obrigado a todos!