



EJERCICIO COLABORATIVO SOBRE MUTACIÓN DE ADN MITOCONDRIAL EN PELO

Y

Sergio Cardoso Martín, Ph.D.
Universidad del País Vasco UPV/EHU
Vitoria-Gasteiz



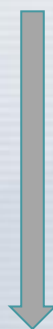
Componente filogenético de los linajes de ADN mitocondrial



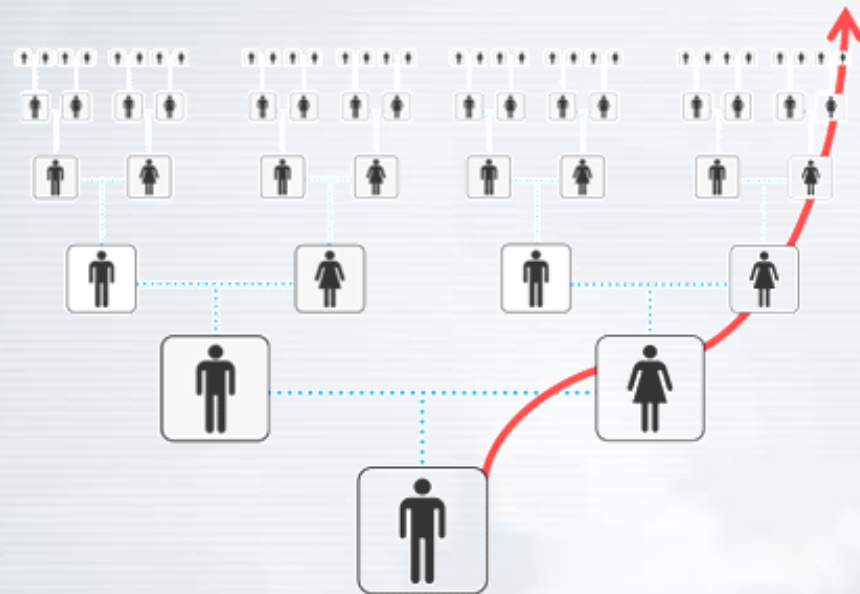
Relevancia de la clasificación de haplotipos en haplogrupos



Detección de errores.



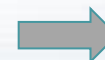
Información sobre origen filogeográfico de un linaje.





Concept for estimating mitochondrial DNA haplogroups using a maximum likelihood approach (EMMA). Röck AW, Dür A, van Oven M, Parson W. *Forensic Sci Int Genet.* 2013 Aug 12.

Phylotree + mtGenomes + maximum likelihood approach



EMMA

Fluctuation rates



El peso diagnóstico de una mutación concreta del genoma mitocondrial no es el mismo en un haplogrupo frente a otro.

Implicaciones en la asignación de haplogrupos, especialmente cuando sólo se dispone de haplotipos parciales de Dloop



Tasa de fluctuación

- Estabilidad de los polimorfismos en los haplogrupos.
- Permite clasificar haplotipos próximos de forma más precisa.

Tasa de mutación somática

- Estabilidad de los polimorfismos en la filogenia de ADNmt y en los diferentes tejidos.
- Resulta de gran interés en investigación forense.

Estudiar mutación de ADN mitocondrial en haplotipos específicos resulta de interés, ya que constituye una primera aproximación al conocimiento sobre la variabilidad de las bases que componen el ADNmt.



PREMISA

A menudo es posible observar cómo la secuencia de ADNmt obtenida para un mismo individuo a partir de diferentes tejidos presenta alguna diferencia. De hecho, algunos tejidos como el pelo tienen una mayor tendencia a sufrir mutaciones. Así, en función del tejido disponible para llevar a cabo un análisis de ADNmt, la posible aparición de mutaciones puede afectar a la caracterización del linaje dubitado y conducir a conclusiones erróneas. Por ello, es fundamental aumentar el conocimiento sobre el comportamiento del ADNmt en diferentes tejidos de interés forense.



Universidad del País Vasco Euskal Herriko Unibertsitatea



PROPUESTA DE EJERCICIO COLABORATIVO GHEP-ISFG

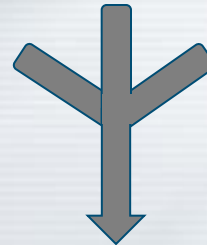
eman ta zabal zazu



Universidad del País Vasco Euskal Herriko Unibertsitatea



Institute for Legal Medicine, Innsbruck Medical University



PROPUESTA

OBJETIVO GENERAL

Estudiar el comportamiento del ADN mitocondrial en pelo, un tejido de interés forense que habitualmente es objeto de análisis de este tipo de ADN. Con ello se pretende incrementar el conocimiento sobre la variabilidad de posiciones específicas de la región control en este tejido y en un linaje concreto.



OBJETIVO ESPECÍFICO

Analizar la región control completa de ADNmt en muestras de pelo de un único donante que haya mostrado heteroplasmia/s puntual/es en dicha matriz, pero que no tenga dicha/s heteroplasmia/s en las matrices de referencia (sangre y saliva).

PARTICIPANTES

- Aquellos laboratorios que hayan superado el análisis de región control completa de **M5 (muestra de pelo)** en el último Ejercicio de Intercomparación (2013).
- Aquellos laboratorios que han superado M5 analizando como mínimo **HVS1 y HVS2**, si analizan previamente región control completa en una muestra de pelo a modo de “validación”.



ASPECTOS BÁSICOS

- Sobre la base de 8 posibles laboratorios:
- 52 pelos de un donante, divididos en 4 fragmentos: 208 fragmentos totales.
 - Cada laboratorio analizaría 26 fragmentos correspondientes a 13 pelos distintos.
 - Cada pelo sería analizado por dos laboratorios (2 fragmentos del mismo pelo cada laboratorio).
 - Si un pelo se divide en cuatro fragmentos (1, 2, 3 y 4), un laboratorio analiza los fragmentos 1 y 3 y otro laboratorio los fragmentos 2 y 4.
- Posibilidad de utilizar cebadores/protocolo propios.
- Envío de haplotipos en formato EMPOP y dato bruto (.ab1).



**EJERCICIO COLABORATIVO SOBRE MUTACIÓN DE ADN
MITOCONDRIAL EN PELO**

Muchas gracias



**Sergio Cardoso Martín, Ph.D.
Universidad del País Vasco UPV/EHU
Vitoria-Gasteiz**