

XVI JORNADAS DEL GHEP-ISFG

29-30 Agosto, Viena 2011



RESULTADOS DE ADN MITOCONDRIAL

Manuel López Soto
INTC-CF Sevilla

NIVEL BÁSICO

NIVEL AVANZADO



1. RESULTADOS EN GENERAL BUENOS,
MEJORES EN NIVEL BÁSICO
QUE AVANZADO

2. EL CABELLO SIGUE SIENDO PROBLEMÁTICO:
MÁS PARTICIPACIÓN EN MUESTRAS
INDUBITADAS QUE EN CABELLOS

NIVEL BÁSICO

MUESTRAS



Tres muestras de sangre: M1, M2, M3



Muestra de epitelio bucal: M4



Muestra fluidos biológicos: M5



Muestra de cabello: M6

NIVEL BÁSICO

Cuestiones planteadas

1.- ¿Podría haber contribuido a M5 alguno de los donantes de M1 a M4?

2.- ¿Puede el cabello M6 pertenecer a alguno de los donantes de M1 a M4?

LABORATORIOS PARTICIPANTES



45

38

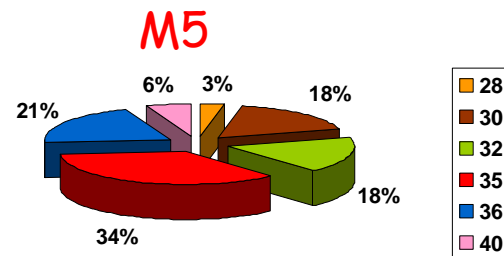
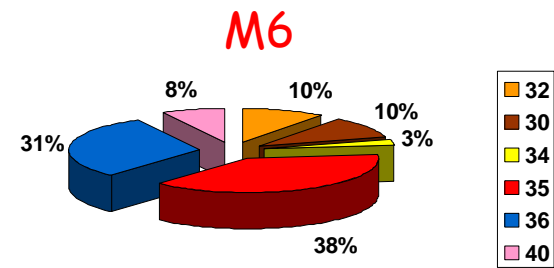
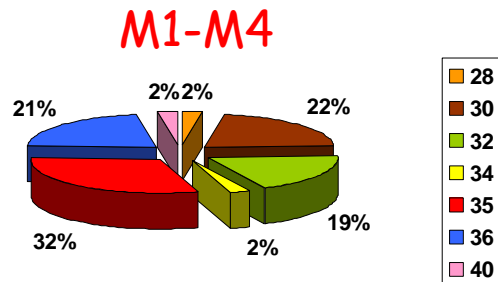
M. M5 y Cabello (M6)
Referencias

NIVEL BÁSICO

Aspectos técnicos I

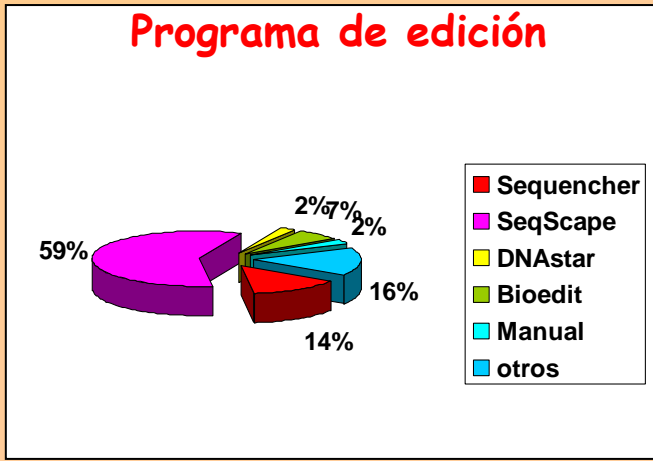
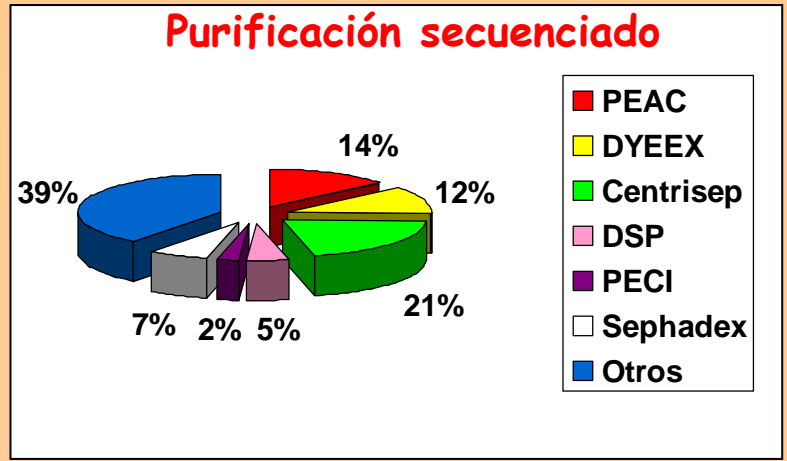
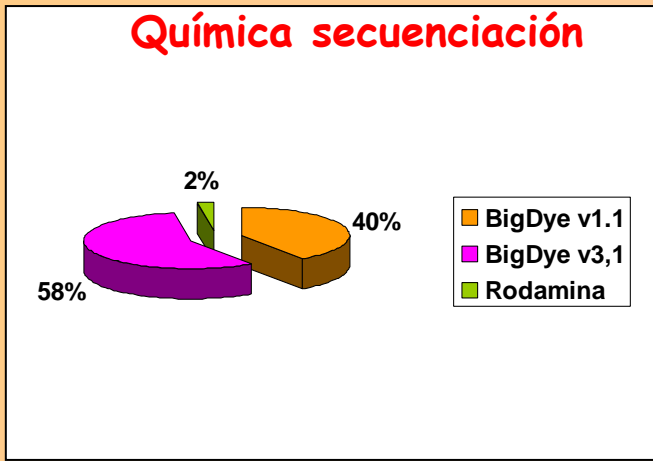
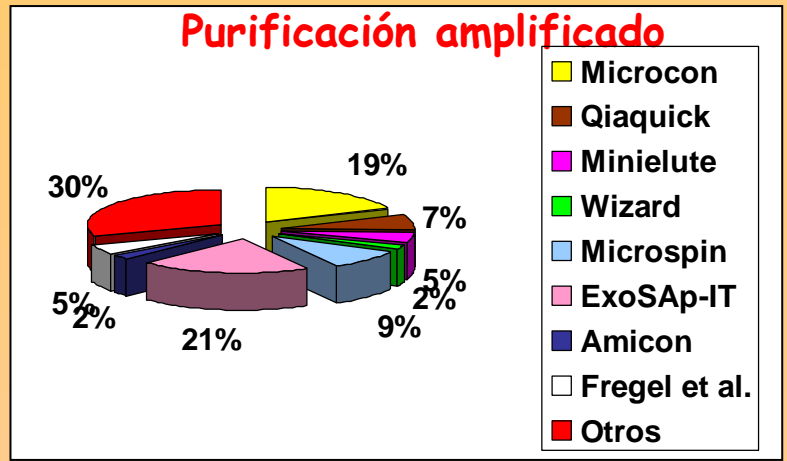
PRIMERS: ENORME VARIABILIDAD

Número de ciclos



NIVEL BÁSICO

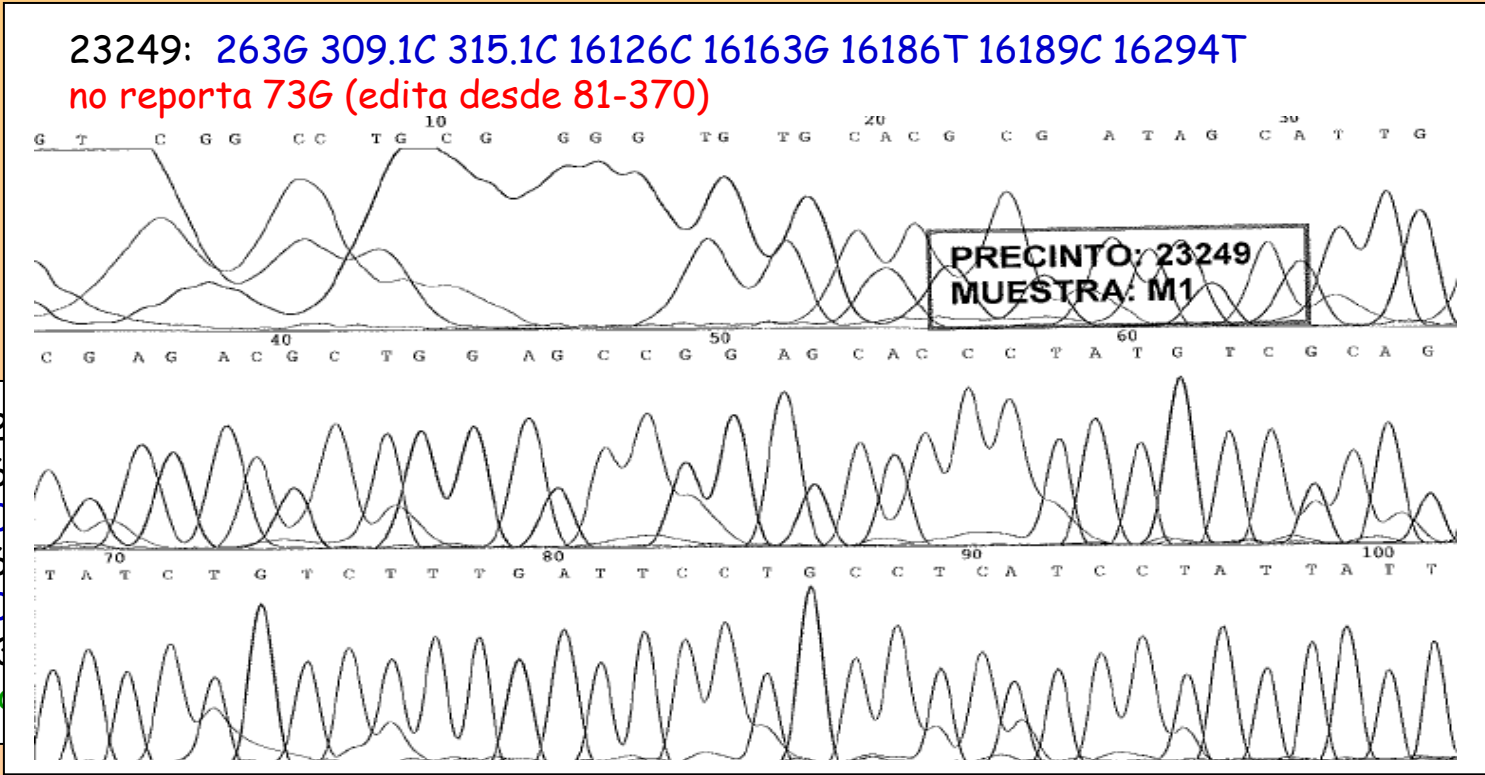
Aspectos técnicos II



NIVEL BÁSICO

Resultados I

M1: 73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T
16390A 16519C



-2322
-2326
16390
-2326
16390
23273
=> inc

4T
19C

NIVEL BÁSICO

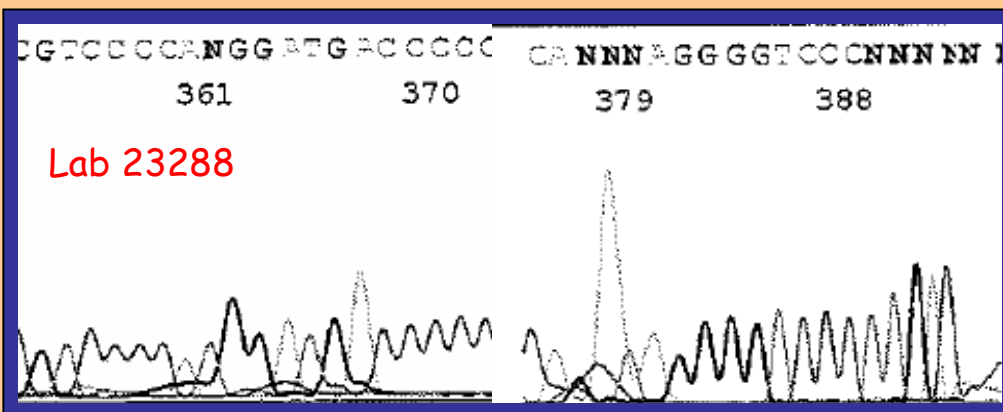
Resultados II

M2: 263G 309.1C 315.1C 16519C

45 LAB.

42 lab. resultado consensuado (93,33%)

3 lab. no resultado consensuado (6,66%)



-23263: 263G 309.1C 315.1C 425T 16031d
- 23269: 263G 309.1C 315.1C 750G 16519C
-23288: 263G 309.1C 315.1C 16390A
En verde mutaciones de la región codificante

NIVEL BÁSICO

Resultados III

M3: 73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A 16519C

45 LAB.

42 lab. resultado consensuado (93,33%)

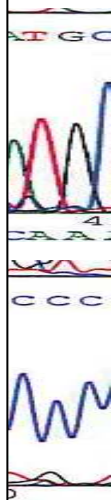
3 lab. no resultado consensuado (6,66%)

23229: 73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16162G 16186T 16189C 16294T 16390A 16519C (Error de

- 23288: 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A
no reporta 73G (edita desde 80-392)
- 23249: 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A 16519c
no reporta 73G (edita desde 81-370)

IN NCNG NHCOTN NTGGGG ANCGNNTG GGGTCCGCC CAGTATT GACTCA
 10 19 28 37 46 55

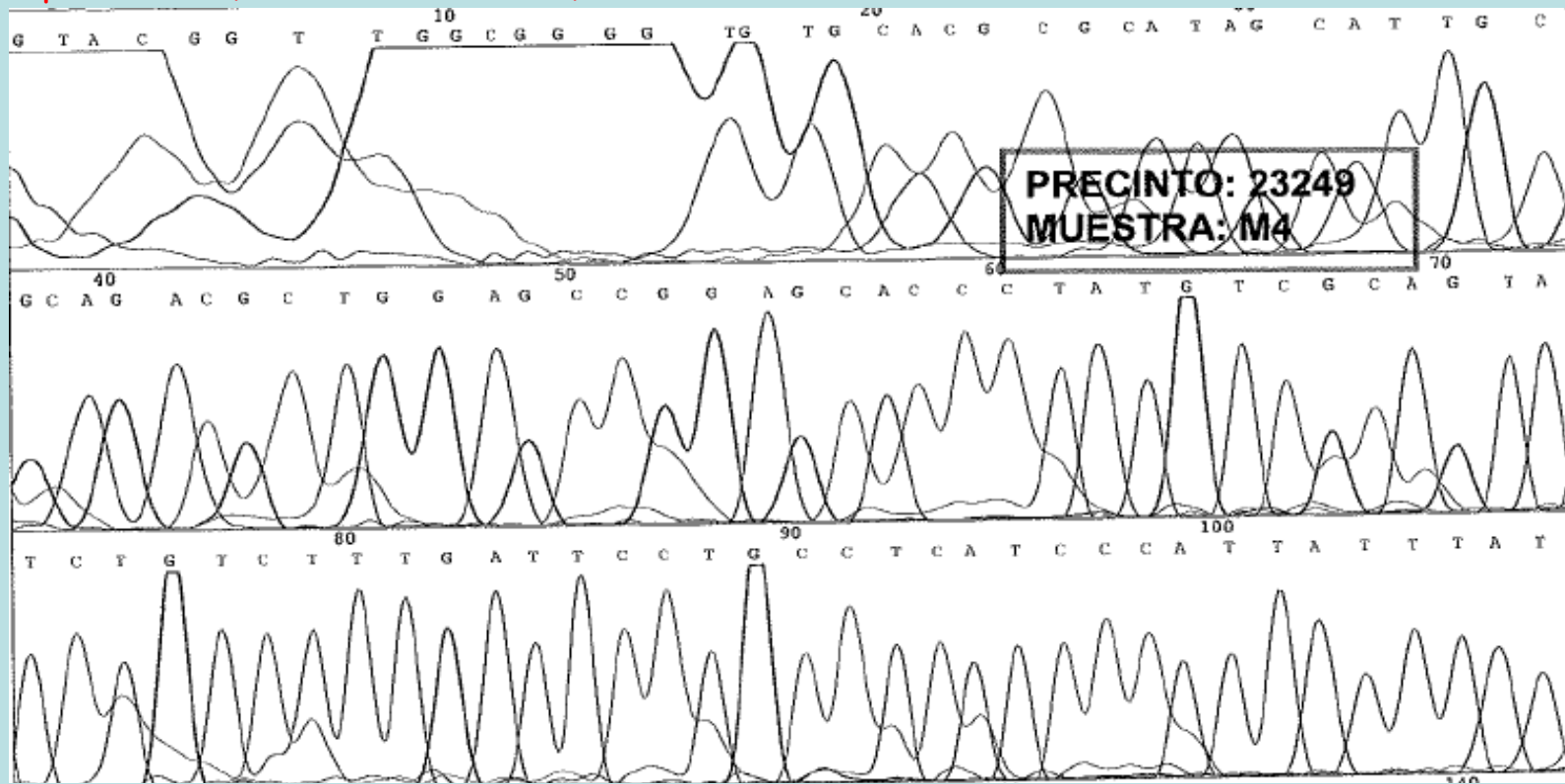
Forward



NIVEL BÁSICO

Resultados IV

M4 736 152C 195C 263G 309.1C 315.1C 16093C 16224C 16311C 16318T 16319A 16463G 16519C
no reporta 736 (edita desde 81-370)



NIVEL BÁSICO

Resultados V

M5: 73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T
16390A 16519C

38 LAB.

33 lab. resultado consensuado (86,84%)

5 lab. no resultado consensuado (13,15%)

- 23229: 263G 309.1C 315.1C 16126C 16162G 16186T 16189C 16294T 16390A 16519C
no reporta 73G (edita desde 220-420)
- 23268: 73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A
=> falta 16519C? (no indica rango de edición HV1)
- 23269: 73G 263G 309.1C 315.1C 709A 750G 15928A 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T
16390A 16519C=> incorpora mutaciones de la región codificante
- 23273: 73G 263G 309.1C 315.1C 7028T 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A 16519C
=> incorpora mutaciones de la región codificante
- 23288: 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A
=>no reporta 73G (edita desde 80-392)

NIVEL BÁSICO

Resultados VI

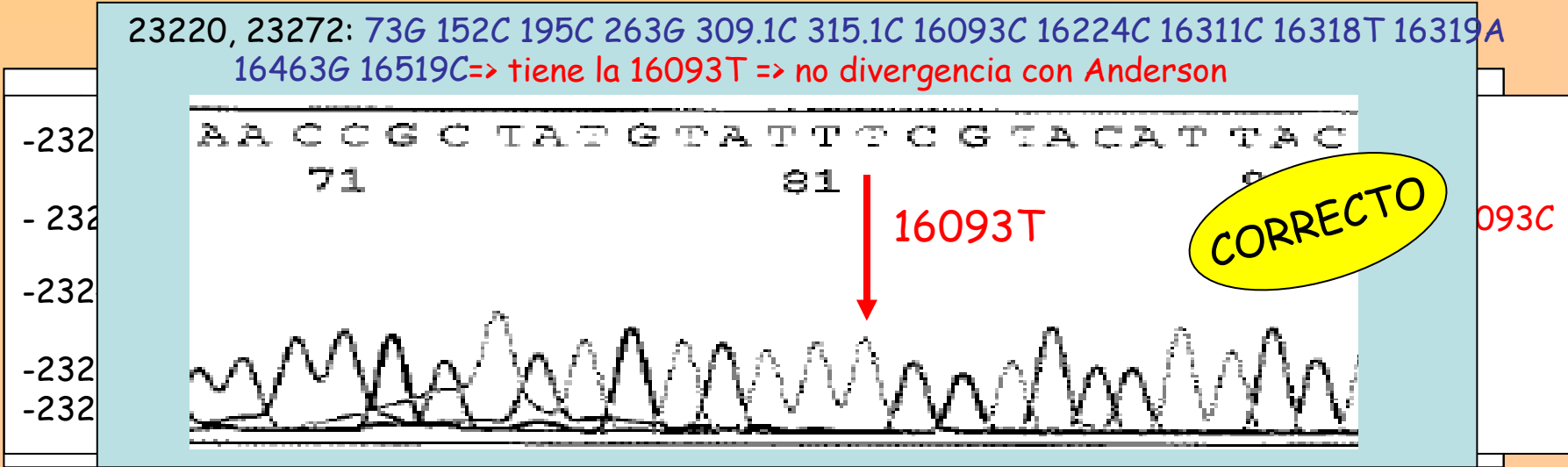
M6: 73G 152C 195C 263G 309.1C 315.1C 16093C 16224C 16311C 16318T 16319A
16463G 16519C

38 LAB.



29 lab. resultado consensuado (76,31%)

9 lab. no resultado consensuado (23,68%)



NIVEL BÁSICO

Conclusiones

1. M4 no puede ser excluido como donante de M6

2. Los haplotipos de M1 y M3 coinciden entre si, por lo que no se puede descartar una relación de parentesco vía materna

3. El haplotipo de M5 coincide con el de M1 y M3

Comentarios

- 4 lab observan heteroplasma de longitud en HV2 en M6
- 2 lab no analizan M5 por tratarse de una mezcla
- 5 lab indican resultados no concluyentes

NIVEL AVANZADO

MUESTRAS



Muestra de sangre: M7

Muestra de fluidos biológicos: M8

Muestra de cabello: M6

Cuestiones planteadas

1.- ¿Podría haber contribuido a M7 y M8 alguno de los donantes de M1 a M4?

2.- ¿Puede el cabello M9 pertenecer a alguno de los donantes de M1 a M4?

LABORATORIOS PARTICIPANTES



6

M7

24

M8

31

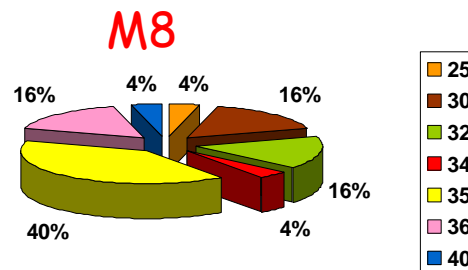
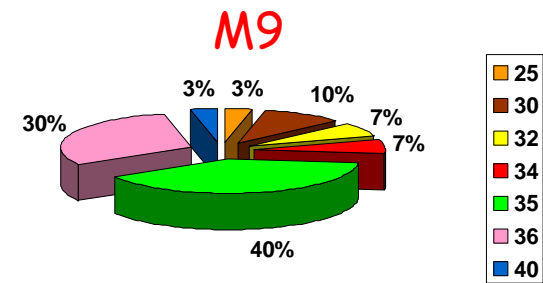
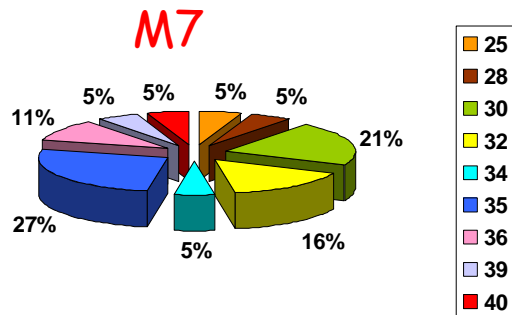
M9

NIVEL AVANZADO

Aspectos técnicos I

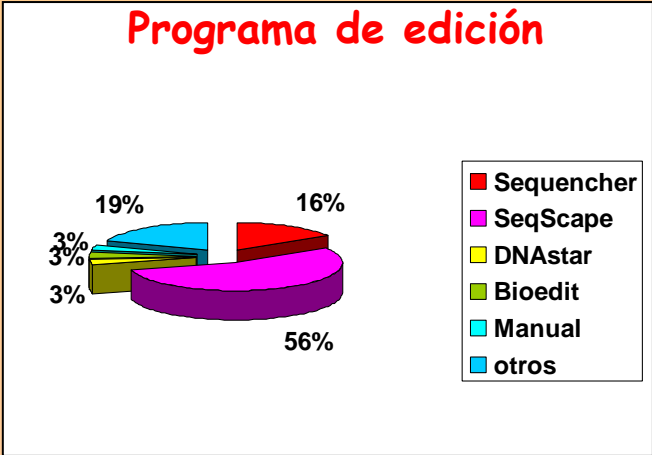
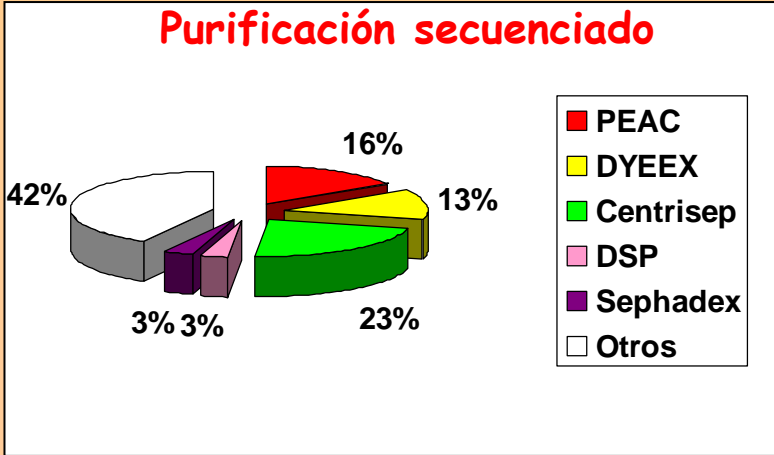
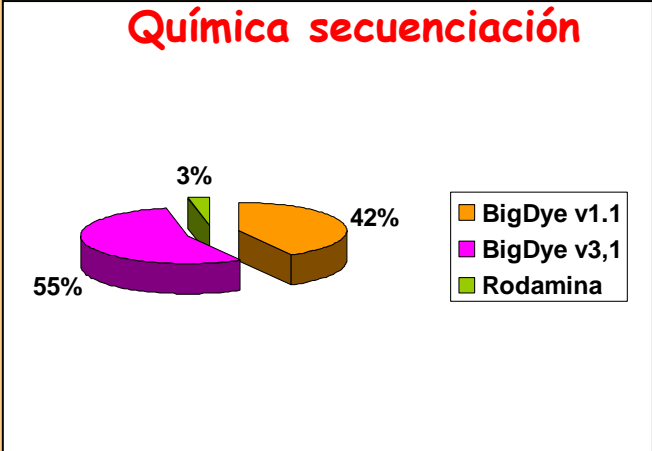
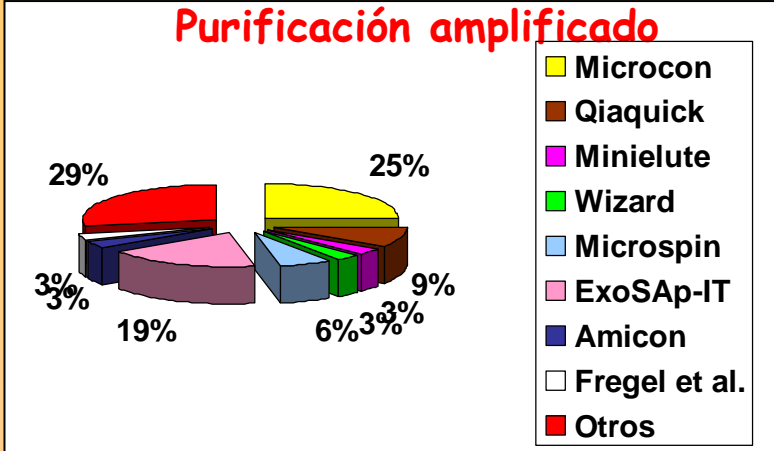
PRIMERS: ENORME VARIABILIDAD

Número de ciclos



NIVEL AVANZADO

Aspectos técnicos II



NIVEL AVANZADO

Resultados I

M7

- 23224: 15435A 15508T 15526T 15611C 15639G 15650C 15710T 15800C 15814T
15912T 15938del 15955T 16003G

- 23228: Citocromo B (no región control)

- 23230: 73G 263G 309.1C 315.1C 16069M 16126C 16163R 16186Y
16189Y 16294Y 16390R

M7 es una mezcla de M1 o M3 y otro individuo con las mutaciones
16069C y 16126C

- 23239: 15508T 15526T 15611C 15639G 15650C 15710T (CytB y HVI)

- 23268: No concluyente

-23272, 23233, 23257: *Canis Lupus Familiaris* (CytB)

NIVEL AVANZADO

Resultados II

M8

M4/M6: 73G 152C 195C 263G 309.1C 315.1C 16093C 16224C 16311C 16318T 16319A 16463G 16519C
M2: 263G 309.1C 315.1C 16519C
SEMEN: 73R 150Y 263G +3091.1C/-309.1C 315.1C 456Y
+523delA/-523delA
+524delC/-524delC 533R 16069Y 16192Y 13270Y 16304Y

24 LAB.

5 lab. resultado esperado

19 lab. no resultado esperado (91,67%)

23351 (edita 50-385; 16023-16421) y 23233 (73-340; 16024-16385)
73A/G 150C/T 152T/C 195T/C 263G 309.1C 315.1C 16069C/T 16093T/C 16192C/T
16224T/C 16270C/T 16304T/C 16311T/C 16318A/T 16319G/A

M8

23217	73-340;16024-16365	73A>G 152T>C 195T>C 263G 309.1C 315.1C 456C>T 16069C>T 16093T>C 16224T>C 16270C>T 16304T>C 16311T>C
23219	16024-576	73R 152Y 195Y 263G 309.1Y 315.1C 456Y 16069Y 16093Y 16224Y 16304Y 16311Y 16318W 16319R 16463R 16519Y
23228	16024/576	73G 150Y 152Y 195 263G 309.1C 315.1C D523-524AC>523-524AC 16069Y 16093Y 1692Y 16224Y 16270Y 16304Y
23229	50-420 16010-16400	263G 309.1C 315.1C
23230	17-426, 15975-16418	73R 152Y 195Y 263G 309.1C 315.1C 16069Y 16093Y 16192Y 16224Y 16270Y 16304Y 16311Y 16318W 16319R
23231	113-619	152Y 195Y 263G 309.1C 315.1C 523d 524d
23232	16024-576	73R 150Y 152Y 195Y 263G 309.1C 315.1C 456Y 16069Y 16093Y 16192Y 16224Y 16270Y 16304Y 16311Y 16318W 16319R 16463R 16519Y
23233	73-340; 16024-16385	73R 150Y 152Y 195Y 263G 309.1C 315.1C 16069Y 16093Y 16192Y 16224Y 16270Y 16304Y 16311Y 16318W 16319R
23234	16024/521	73R 150Y 152Y 195Y 263G 309.1Y 310Y 315.1S 16069Y 16093Y 16192Y 16224Y 16270Y 16304Y 16311Y 13318W 16319R 16463R 16519Y
23236	18-416, 15986-16412	73R 152Y 16069Y 16224Y 16304Y 16318W 16319R
23239	16024-576	73R 150Y 152Y 195Y 263G 309.1C 315.1C 456Y 533R 16069Y 16093Y 16192Y 16224Y 16270Y 16304Y 16311Y 16318W 16319R 16463R 16519Y
23240	16024-16365; 73-340	73R 150Y 152Y 195Y 263G 309.1C>309.2C 315.1C 16069Y 16093Y 16192Y 16224Y 16304Y 16311Y 16318W 16319R
23245	16024/16365 y 73/309	73R 150Y 152Y 195Y 263G 16069Y 16093Y 16192Y 16224Y 16270
23246	66-320/16024-16391	73A/G 150T/C 263G 309.1C/- 315.1C 16192C/T 16270T/C
23248	16024/16365 73/340	73R 150Y 195Y 263G 309.1C 315.1C 16069Y 16192Y 16224Y 16270Y 16304Y 16311Y 16318W 16319R
23250	16024-16537, 73-340, 438-574	263G, 309.1C, 315.1C, 16519C
23255	70-370 y 16024-16365	73R 263G 309.1C 315.1C 16069Y 16304Y
23257	35-420;15995-16403	73R 150Y 152Y 195Y 263G 309.1C 315.1C 16069Y 16093Y 16192Y 16224Y 16270Y 16304Y 16311Y 16318W 16319R
23262	73-340; 16024-16365	73R 150Y 152Y 195Y 16224Y 16270Y 16304Y 16311Y 16318W 16319R
23263	15976-423	263G 309.1C 376C 389A 16005A 16010A 16029.1T 16052T
23268	HVI/HVII/HVIII	73R 150Y 152Y 195Y 263G 309.1C 315.1C 522delC 523delA 533R 16069Y 16093Y (1)
23269	Ver en observaciones	73R 263G 309.1C 315.1C 523d 524d 750G 15772R 15812R 15833Y 15946Y 16069Y 16093Y 16192Y 16224Y 16304Y 16311Y 16318W 16319R 16519Y
23347	16021-16370/71-350	73G 263G 309.1C 315.1C
23351	50-385;16023-16421	73A/G 150C/T 152T/C 195T/C 263G 309.1C 315.1C 16069C/T 16093T/C 16192C/T 16224T/C 16270C/T 16304T/C 16311T/C 16318A/T 16319G/A

NIVEL AVANZADO

Resultados III

M9: 73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T
16390A 16519C

31 LAB.

24 lab. resultado consensuado (77,41%)

7 lab. no resultado consensuado (22,59%)

3 lab: 263G 309.1C 315.1C

-23229 indica en observaciones que obtiene el mismo haplotipo en el

- 23268: 263G 309.1C 315.1C 16126Y 16163R 16186Y 16294Y=> falta 73R, 16390A?
y 16519C? (no indica rango de edición de HV1)

En observaciones indica que analizan el contaminante con el resultado: 263G 309.1C
315.1C

NIVEL AVANZADO

Conclusiones

1. M2 no puede ser excluido como contaminante de M9

2. La secuencia de ADNmt obtenida del cabello coincide con la de M1 y M3, por lo que no se puede descartar a M1 y M3 como donantes del pelo

3. Respecto a M7: - Muestra de *Canis Lupus Familiaris*
- Sangre no humana

4. M8 ha sido un CAOS!!!!



Gracias por vuestra atención