

SEMINARI 4: LES CIÈNCIES FORENSES

Professor: Xavier Jordana Comín



Casos pràctics

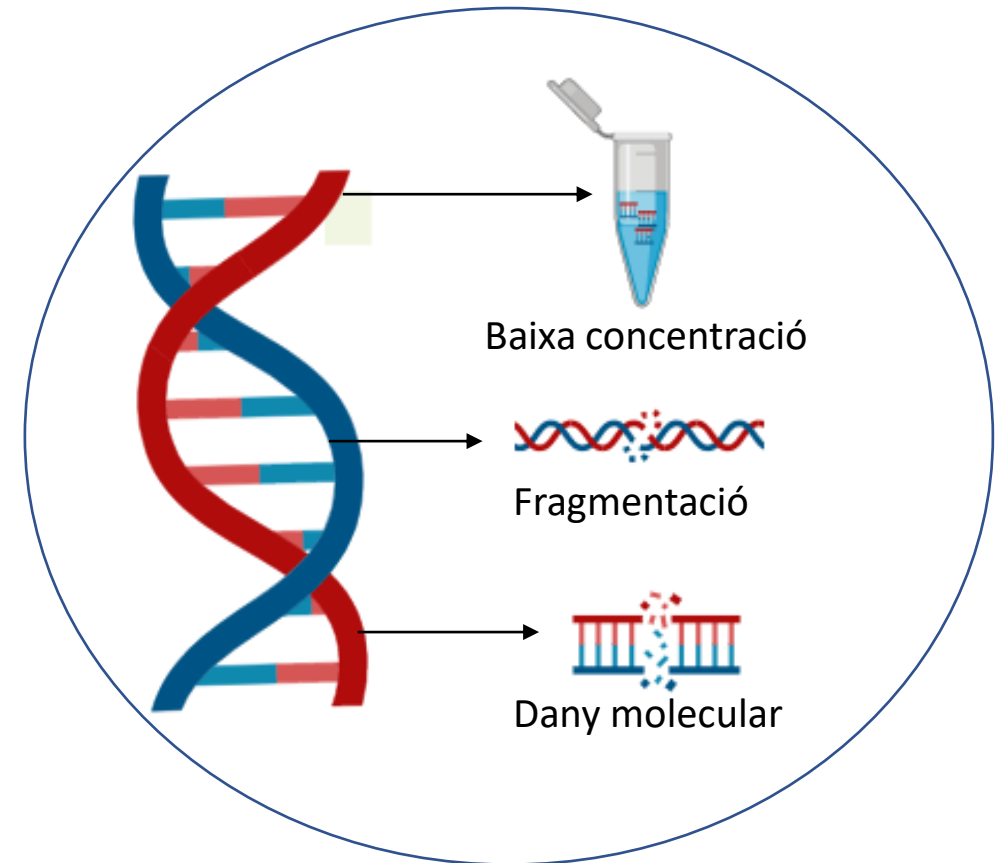
1. Determinació del sexe i edat a la mort en restes esquelètiques
2. Determinació de les causes i les circumstàncies de la mort
- 3. Identificació genètica**
4. Identificació dactiloscòpica

Casos pràctics

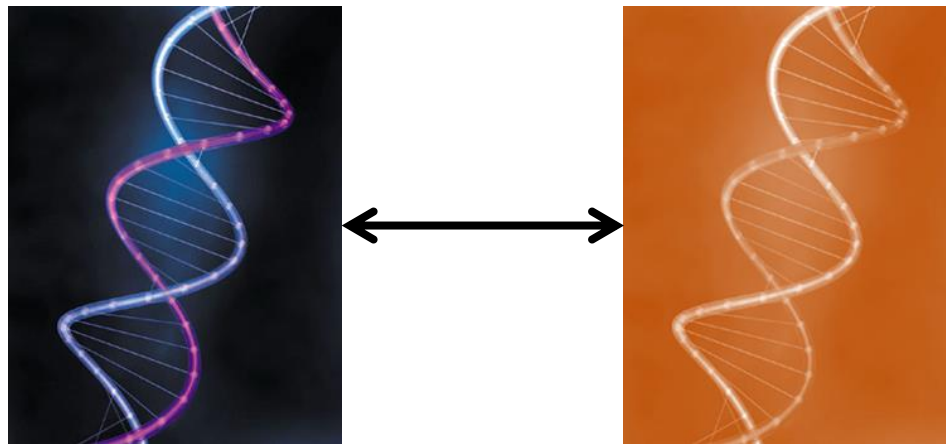
3. Identificació genètica

- *És possible fer sempre una identificació genètica en restes esquelètiques?*
- *En què consisteix la identificació genètica?*

FACTORS LIMITANTS



EN QUÈ CONSISTEIX LA IDENTIFICACIÓ GENÈTICA?



DNA de la persona que es vol
identificar:
DIFUNT / DESAPAREGUT

DNA de referència:
FAMILIAR

1. Determinació del perfil genètic de cadascun dels subjectes analitzats mitjançant la utilització dels diversos marcadors polimòrfics. **Particularment problemàtic per restes esquelètiques.**
2. Comparació entre ells per calcular **la probabilitat que la relació biològica que s'investiga (paternitat, maternitat, ...)** **existeixi entre ells.** Per aquest segon procés es recorre a programes informàtics que analitzen la informació genètica i realitzen càlculs estadístics.

PROBLEMES EN LA IDENTIFICACIÓ GENÈTICA



Arbres genealògics
complets

DNA de la persona que es vol
identificar:
DIFUNT / DESAPAREGUT

DNA de referència:
FAMILIAR

**Diferents relacions de parentiu biològic, a nivell genètic no es
poden distingir!**

Ex. Nebot - Oncle / Avis - Néts

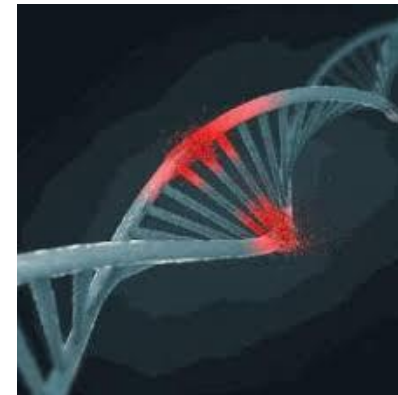
PROBLEMES EN LA IDENTIFICACIÓ GENÈTICA



Tècnica destructiva



ADN fragmentat



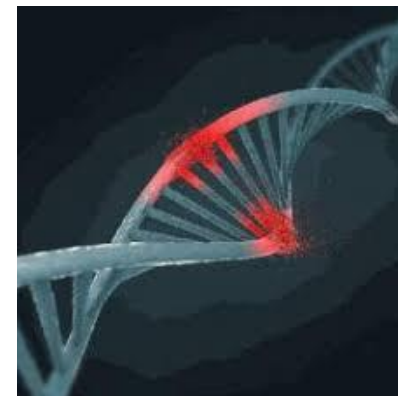
PROBLEMES EN LA IDENTIFICACIÓ GENÈTICA



Tècnica destructiva



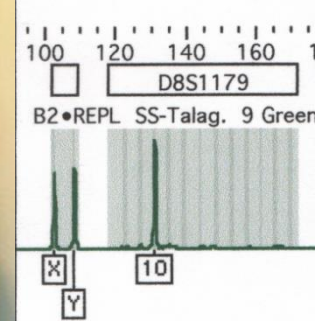
ADN fragmentat



PROCEDIMENT

1. Arbres genealògics complets

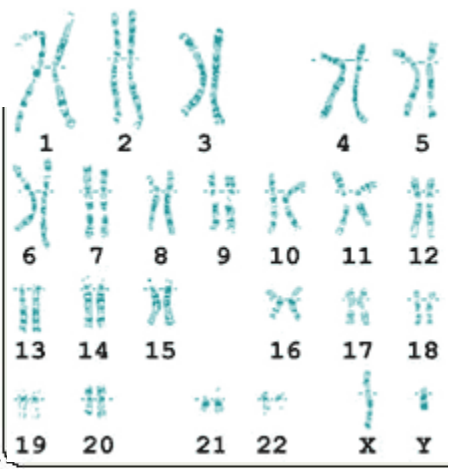
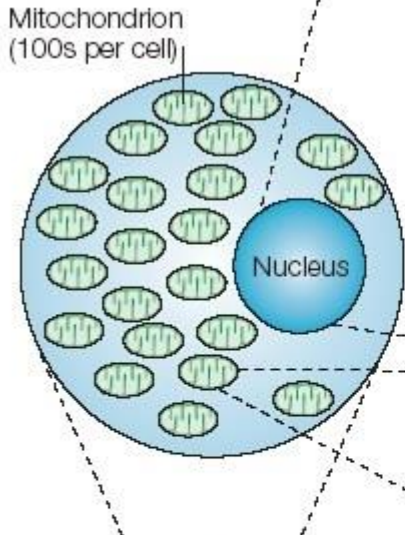
2. Consentiment informat



Casos pràctics

3. Identificació genètica

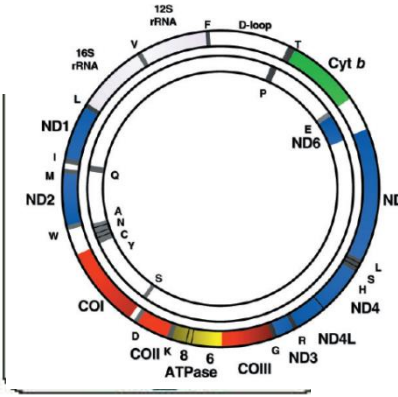
- *Quin és el millor marcador genètic en la identificació forense?*



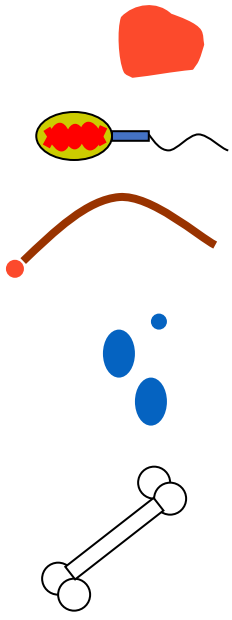
ADN nuclear

Marcadors genètics en genètica forense

mtDNA (several copies per mitochondrion)



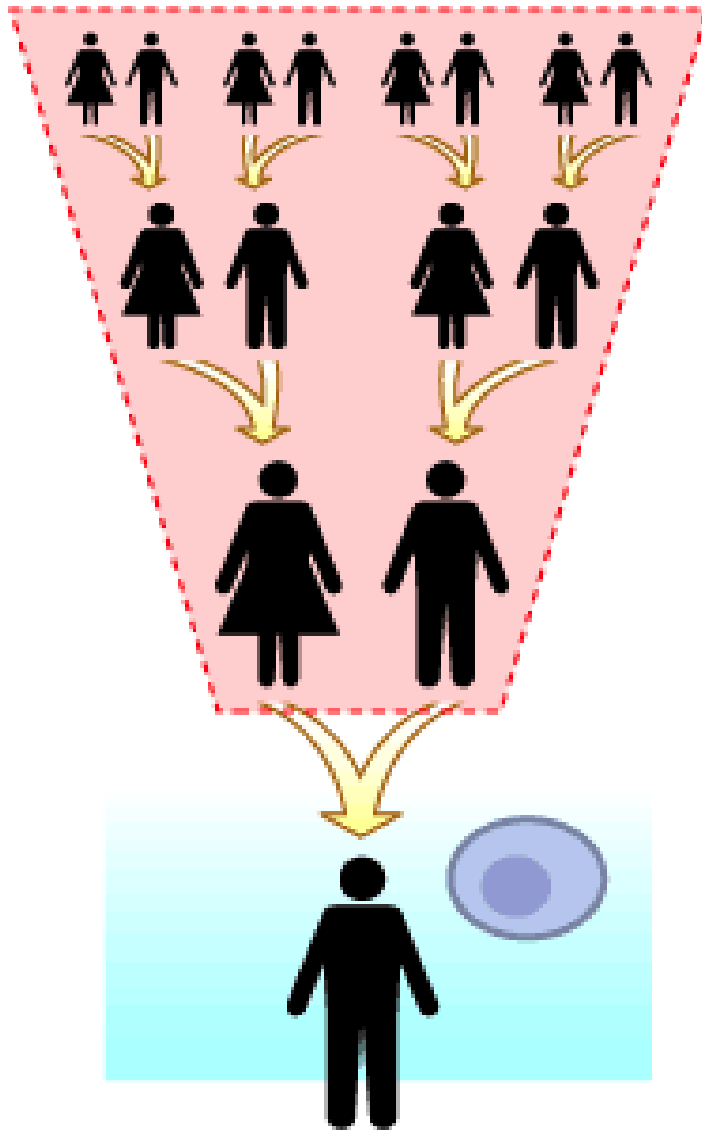
ADN mitochondrial



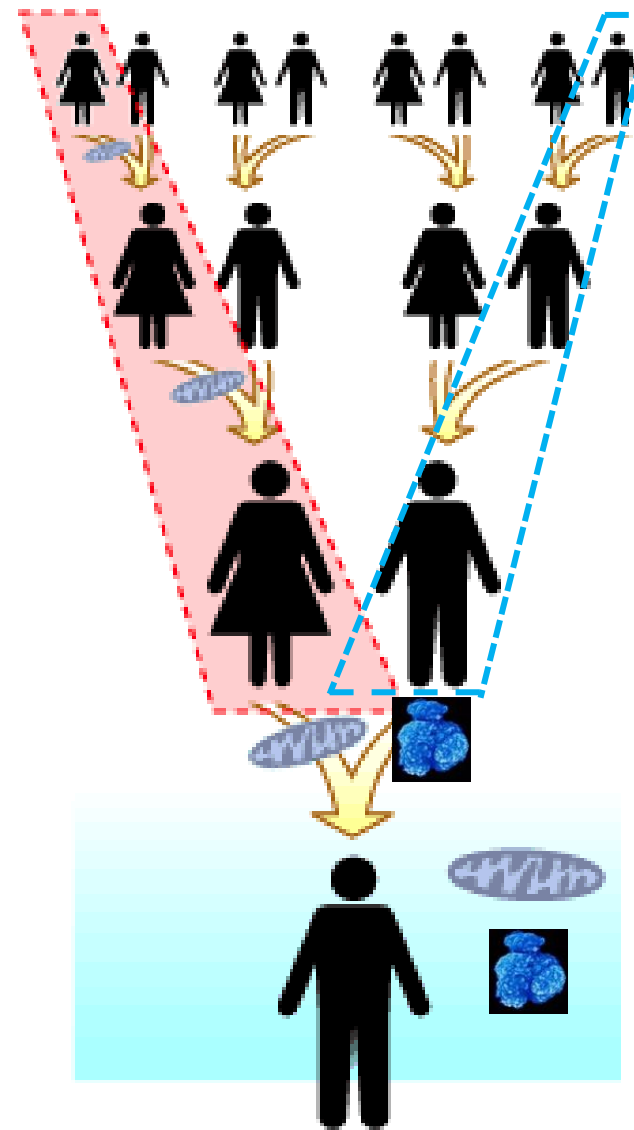
Genoma humà: ~3500 Mb
ADNmt: 17Kb

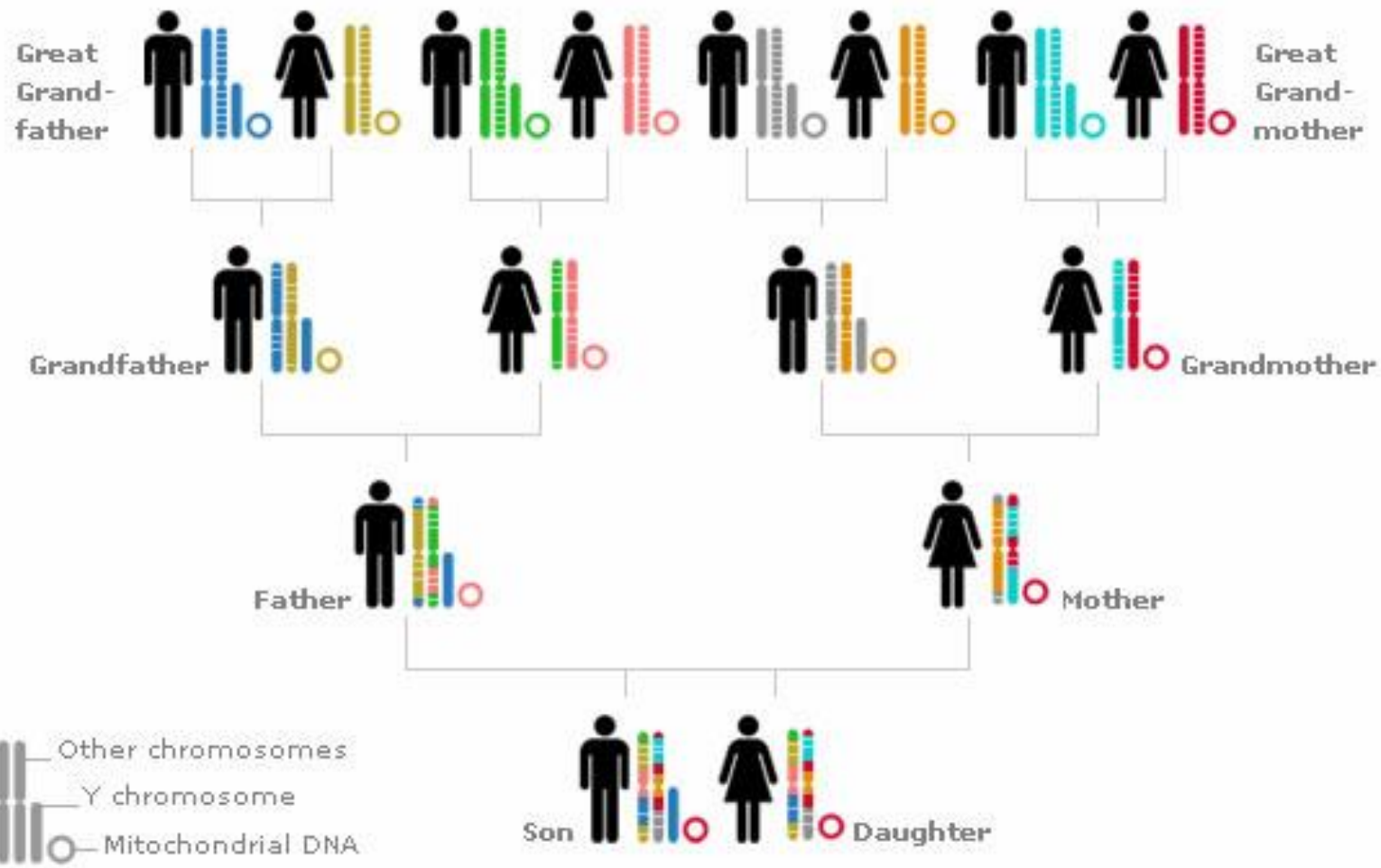
ADNmt: moltes còpies per cèl·lula

L'ADN nuclear és heretat de tots els avantpassats (excepció cromosoma Y).

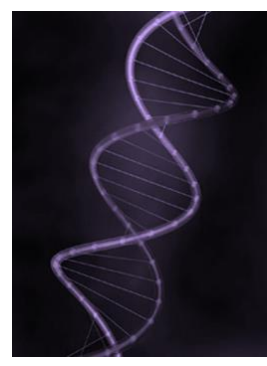
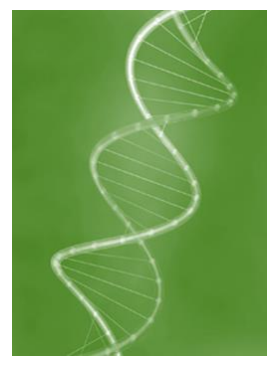


L'ADN mitocondrial i el cromosoma Y són heretats d'un únic llinatge.





COM VARIA LA SEQÜÈNCIA D'ADN ENTRE HUMANS?



Com varia la seqüència d'ADN entre humans?

Ind 1 AGCTAGATCGTTATTCCGAG
Ind 2 AGCTAGATCGTCAATTCCGAG

Canvi d'un sol nucleòtid
Single Nucleotide Polymorphism - SNP

Com varia la seqüència d'ADN entre humans?

Ind 1	AGCTAGATCGT-TATTCCGAG
Ind 2	AGCTAGATCGT--ATTCCGAG
Ind 3	AGCTAGATCGTTTATTCCGAG
Ind 4	AGCT-----CCGAG

IN / DEL

Com varia la seqüència d'ADN entre humans?

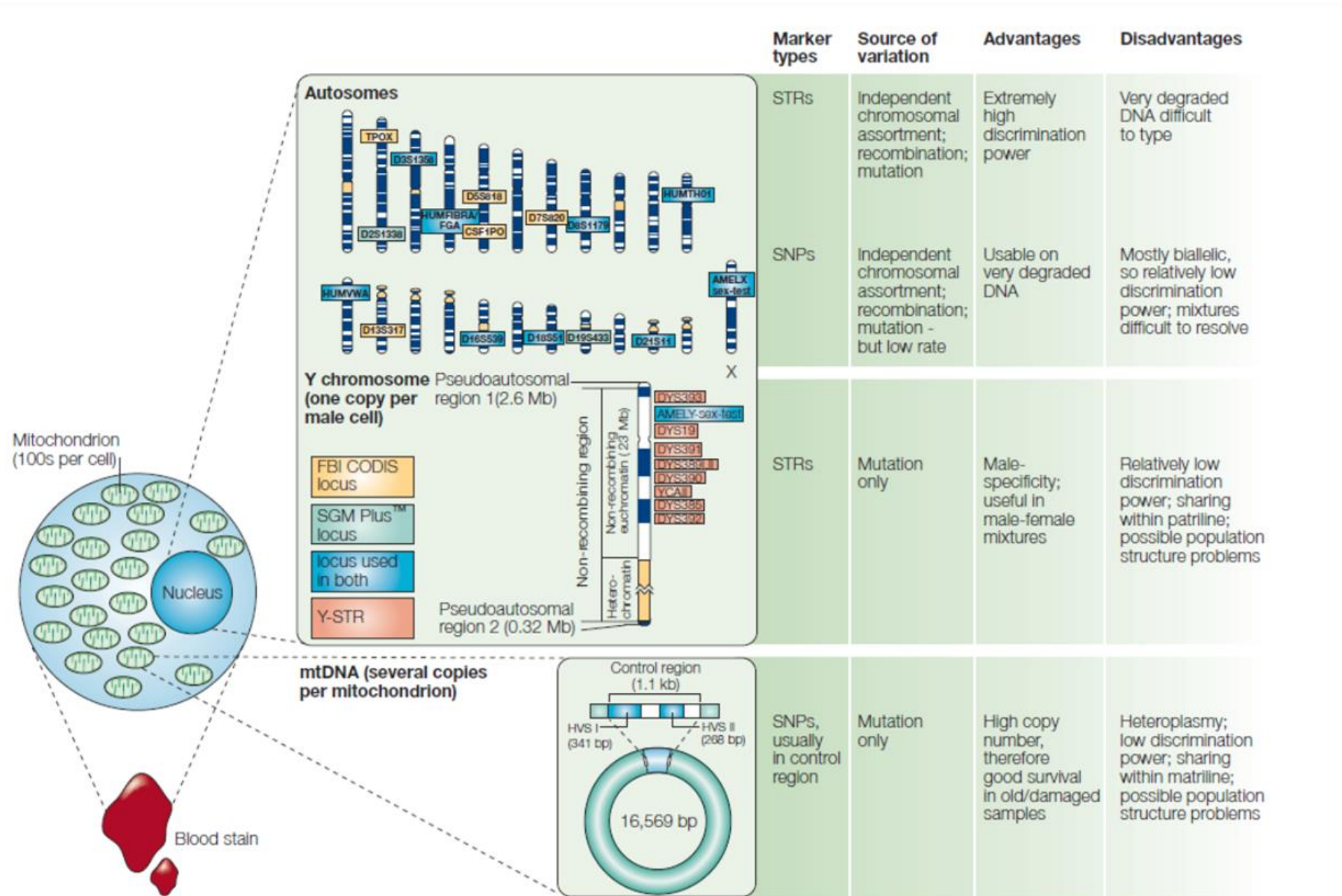
Person 1 ..GCCAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTTTCAT..
 1 2 3 4 5 6

Person 2 ..GCCAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTTTCAT..
 1 2 3 4 5

Person 3 ..GCCAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTAGCTT..
 1 2 3 4 5 6 7

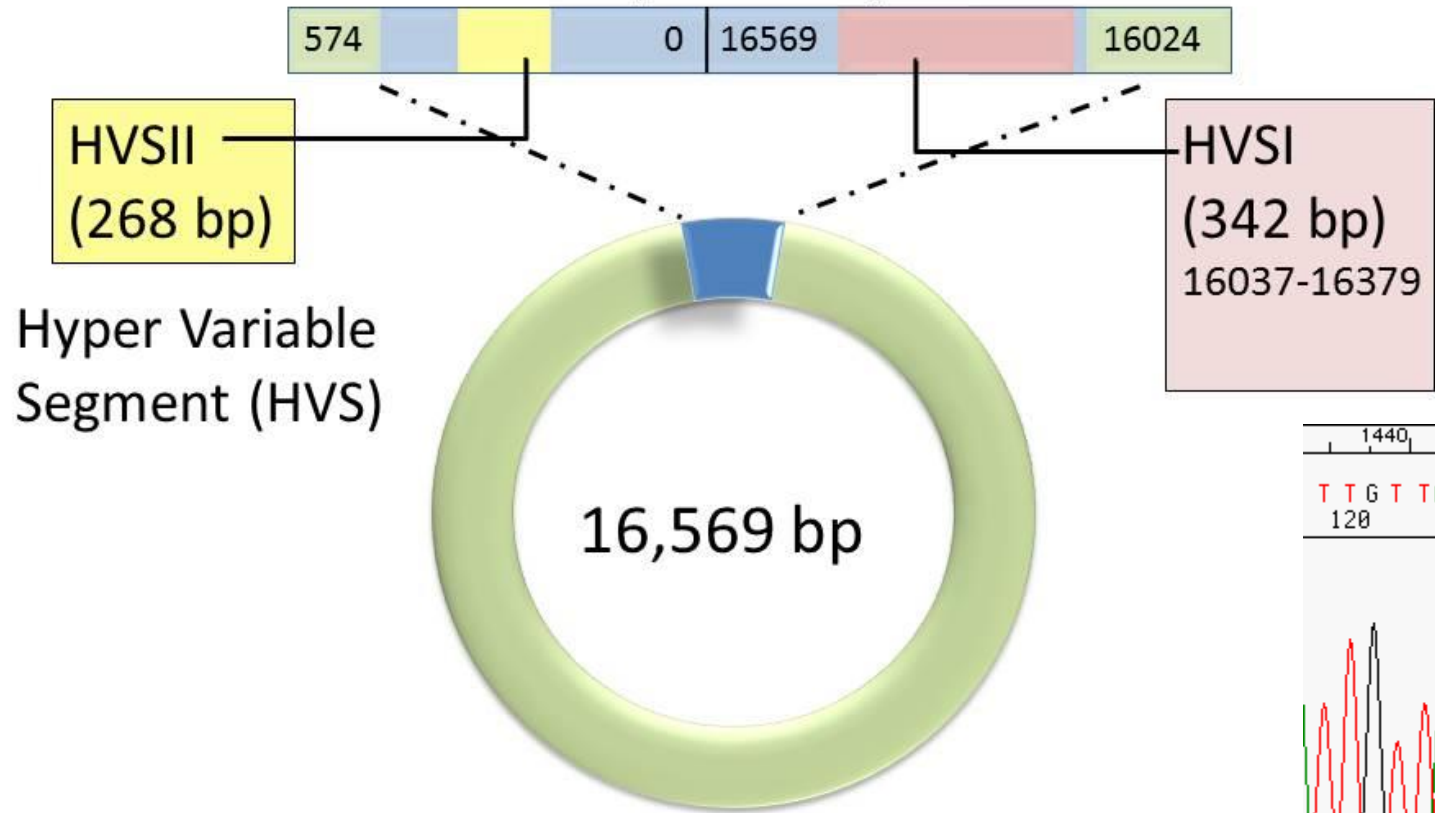
Mini and Microsatelites (STRs)

Marcadors genètics en genètica forense



ADN mitochondrial

Control Region (1.1 kb)



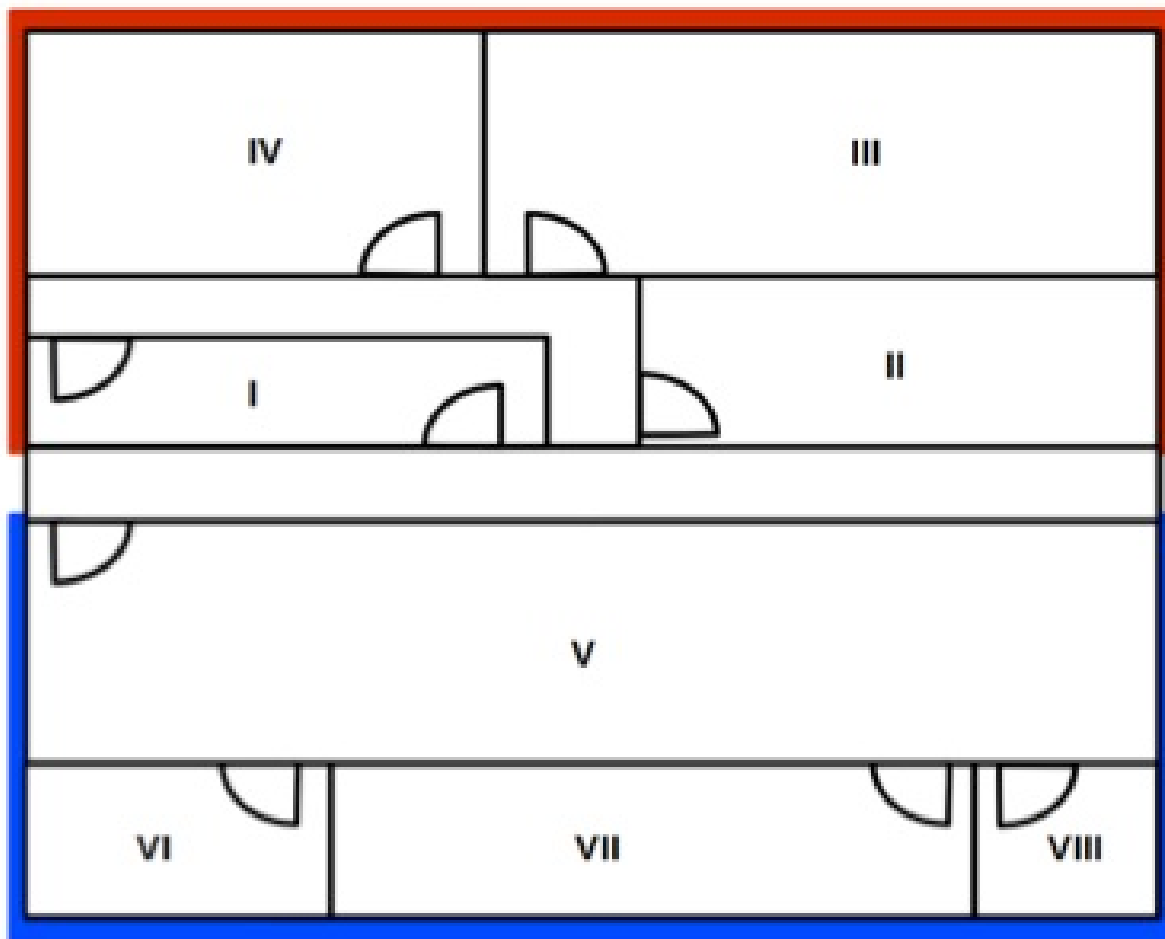
El laboratori de genètica forense

Fonts de contaminació

```
graph TD; A[Fonts de contaminació] --> B[Contaminació creuada]; A --> C[Contaminació per producte final - PCR];
```

Contaminació
creuada

Contaminació per
producte final -
PCR



Pre-PCR

Separació física d'àrees de treball

Post-PCR

El laboratori de genètica forense

- Utilitzar guants i bata per a cada àrea de laboratori.
- **MAI canviar l'ordre de manipulació:**



- Fer controls negatius en tots els experiments.
- Minimitzar la manipulació post-PCR.
- Fer descontaminació periòdica dels laboratoris (ex. UV).

Probabilitat de coincidència

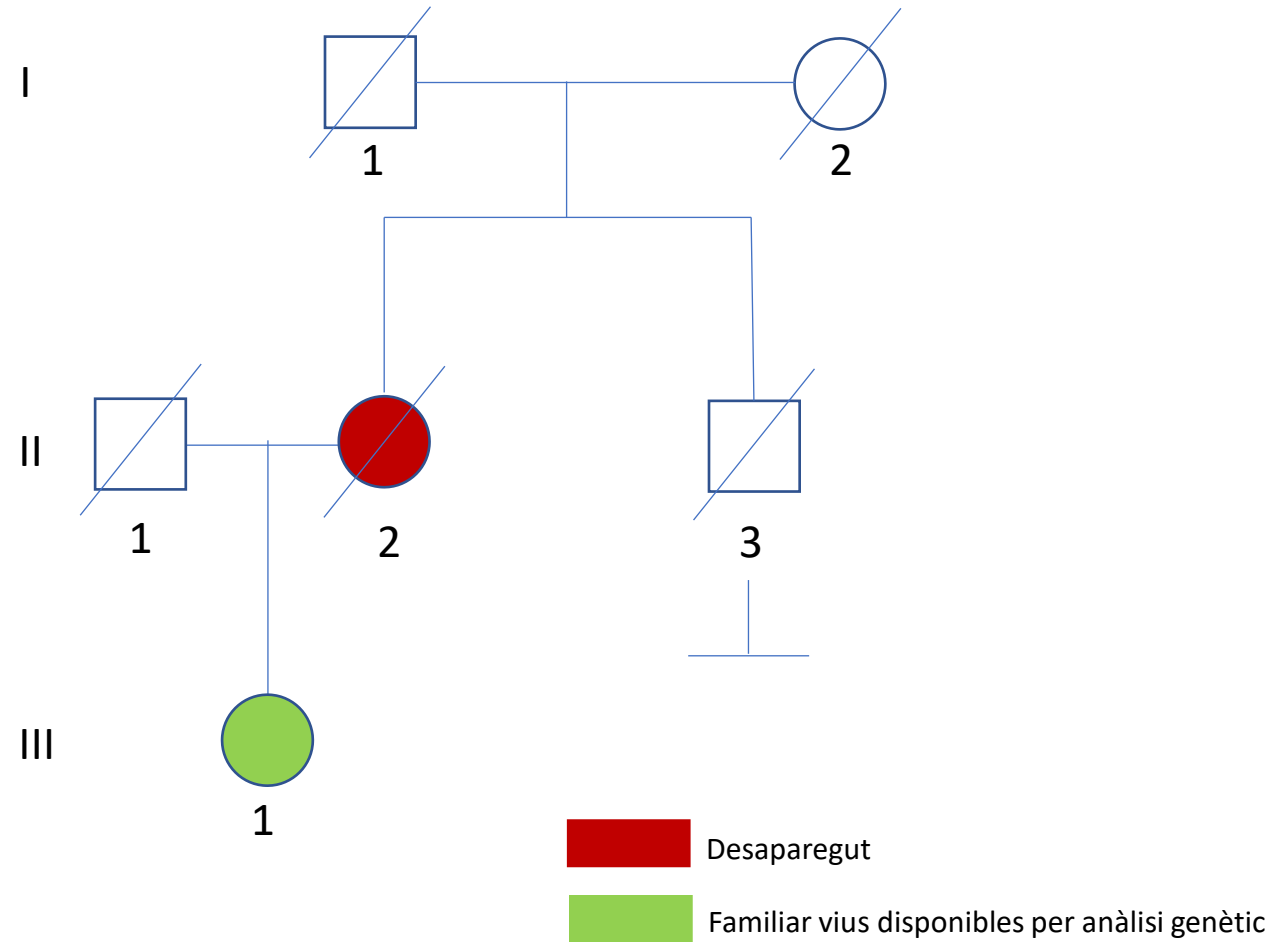
A	B	C	D	E	F	G	H	J	K	L	M	N	O	P
Codi	Regió	Haplotip restes							Família probable	EMPOP	Nº vegades + probable			
ind_1099	16024-16569	16519C							2		Europe	747/8174	0,09	10,94
ind_1103	16024-16569	16256T	16352C						3		Europe	2/8174	0,00	4087,00
ind_1122	16024-16569	16354T							6		Europe	18/8174	0,00	454,11
ind_1126	16024-16569	16126C	16292T	16294T	16296T	16422C	16519C		1		Europe	1/8174	0,00	8174,00
ind_1204	16024-16569	16354T							7		Europe	18/8174	0,00	454,11

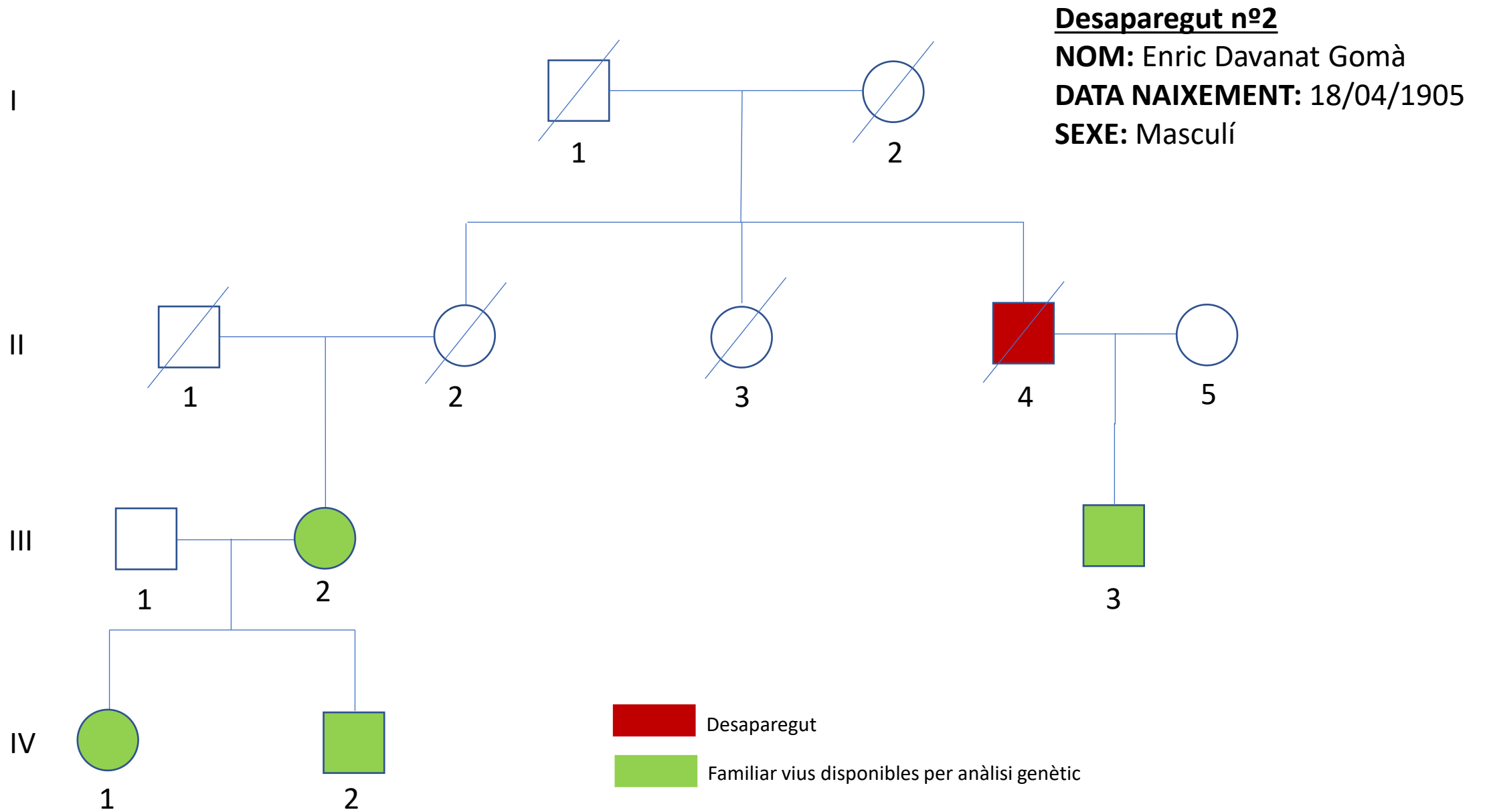
Desaparegut nº1

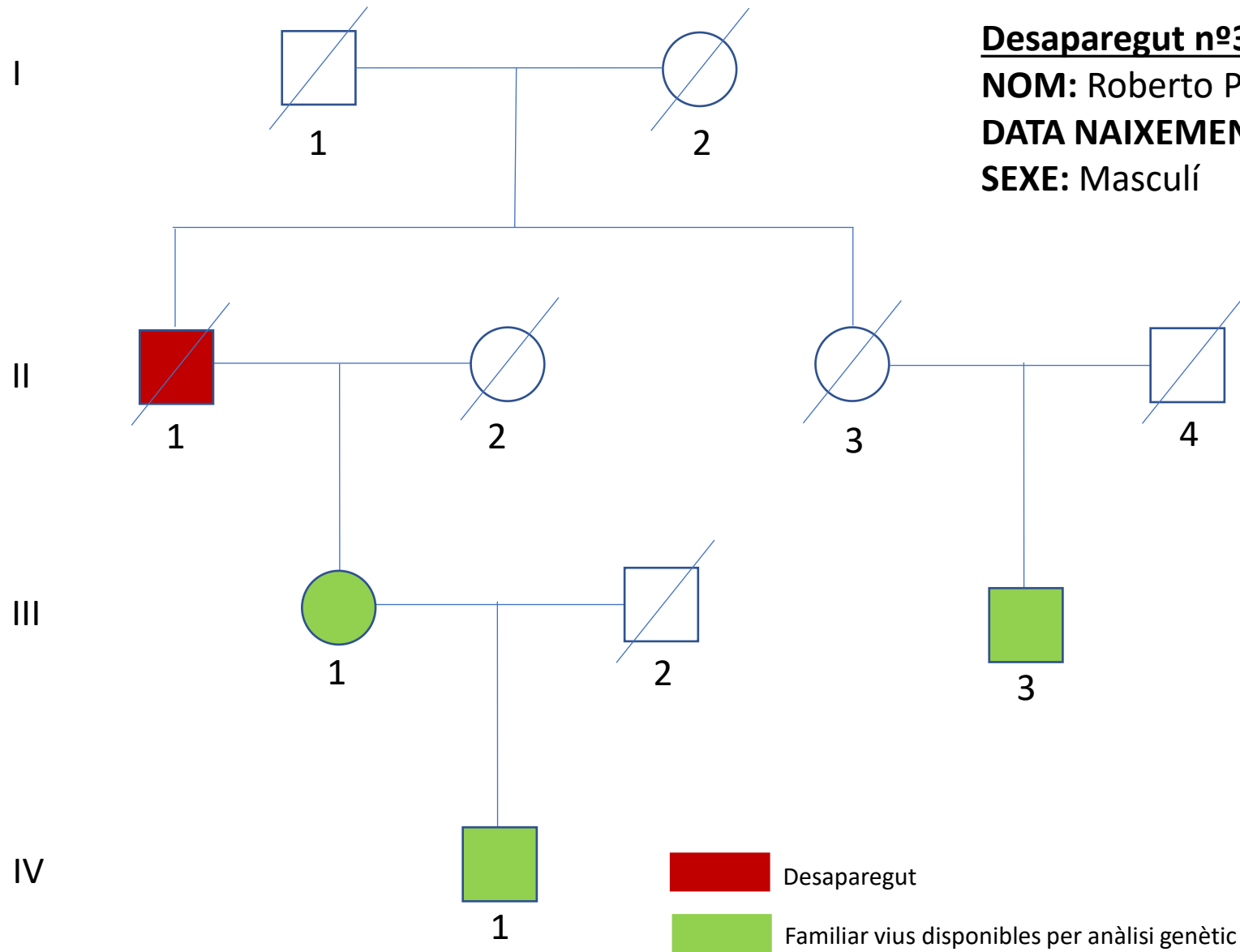
NOM: Margarida Puig Domènech

DATA NAIXEMENT: 08/02/1917

SEXE: Femení







Desaparegut nº3

NOM: Roberto Palomar Macián

DATA NAIXEMENT: 23/05/1900

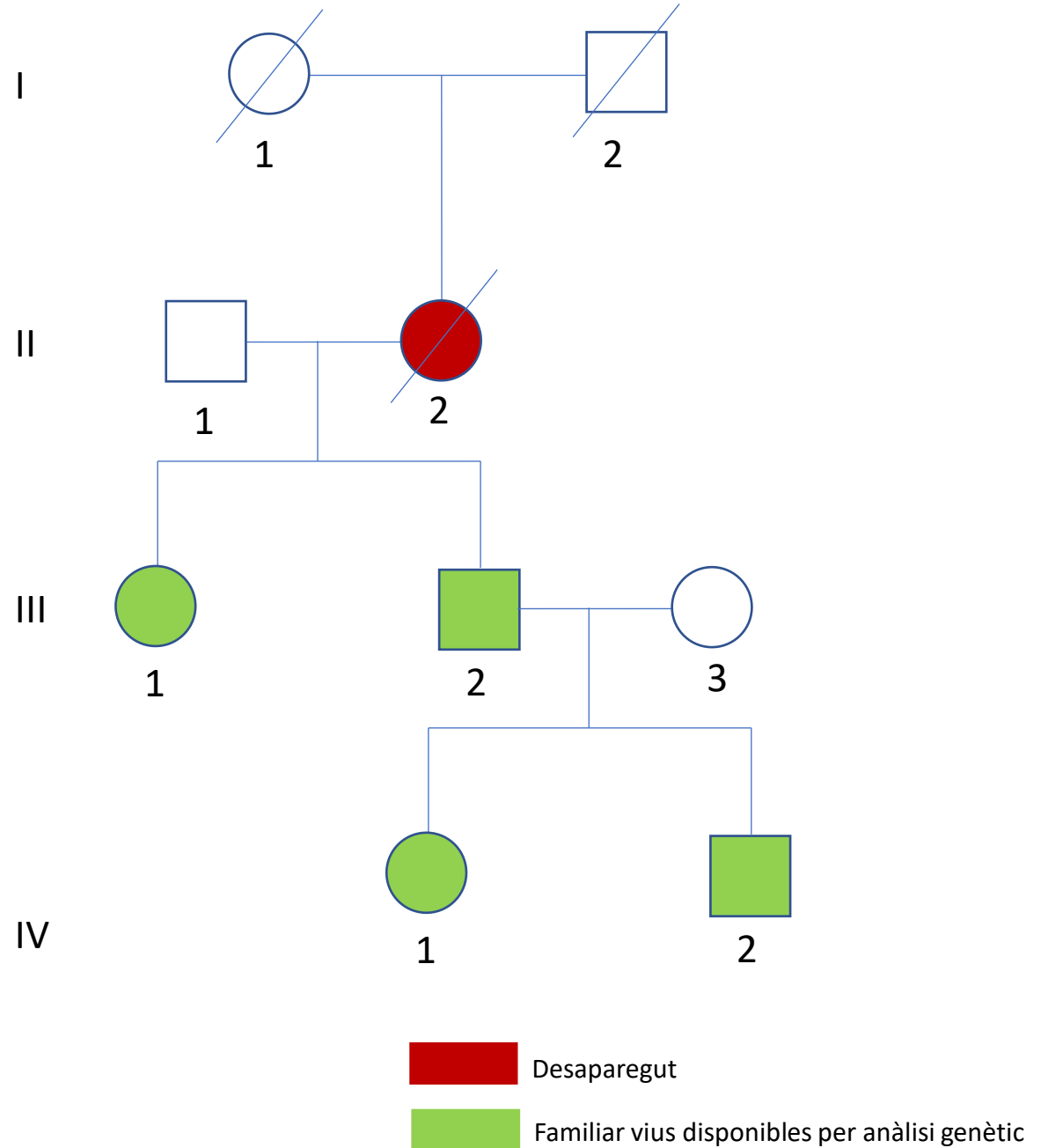
SEXE: Masculí

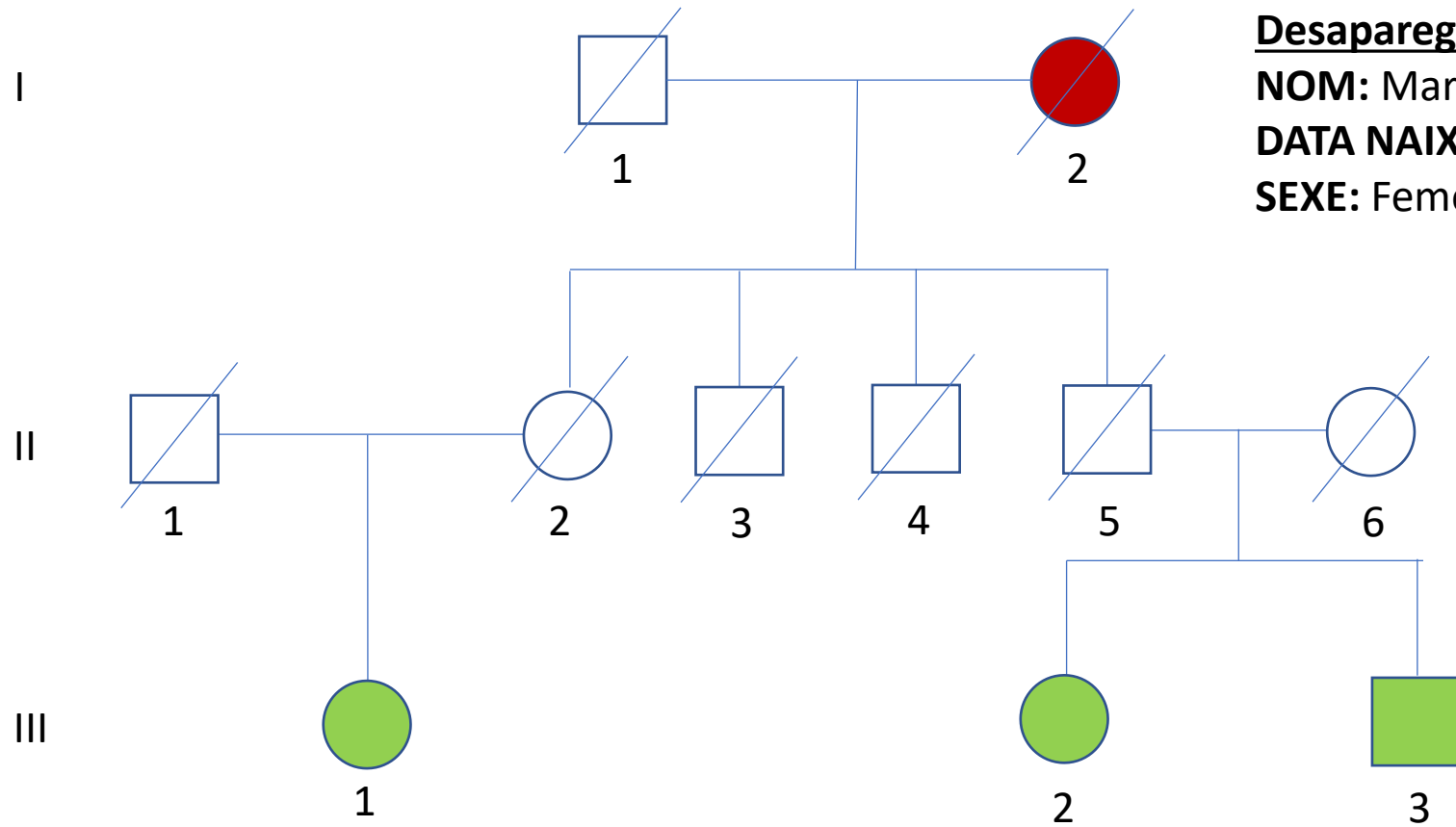
Desaparegut nº4

NOM: Josefina Magdalena Pérez

DATA NAIXEMENT: 15/03/1926

SEXE: Femení





Desaparegut nº5

NOM: Maria Concepció Remei Moratalla

DATA NAIXEMENT: 26/11/1919

SEXE: Femení

 Desaparegut

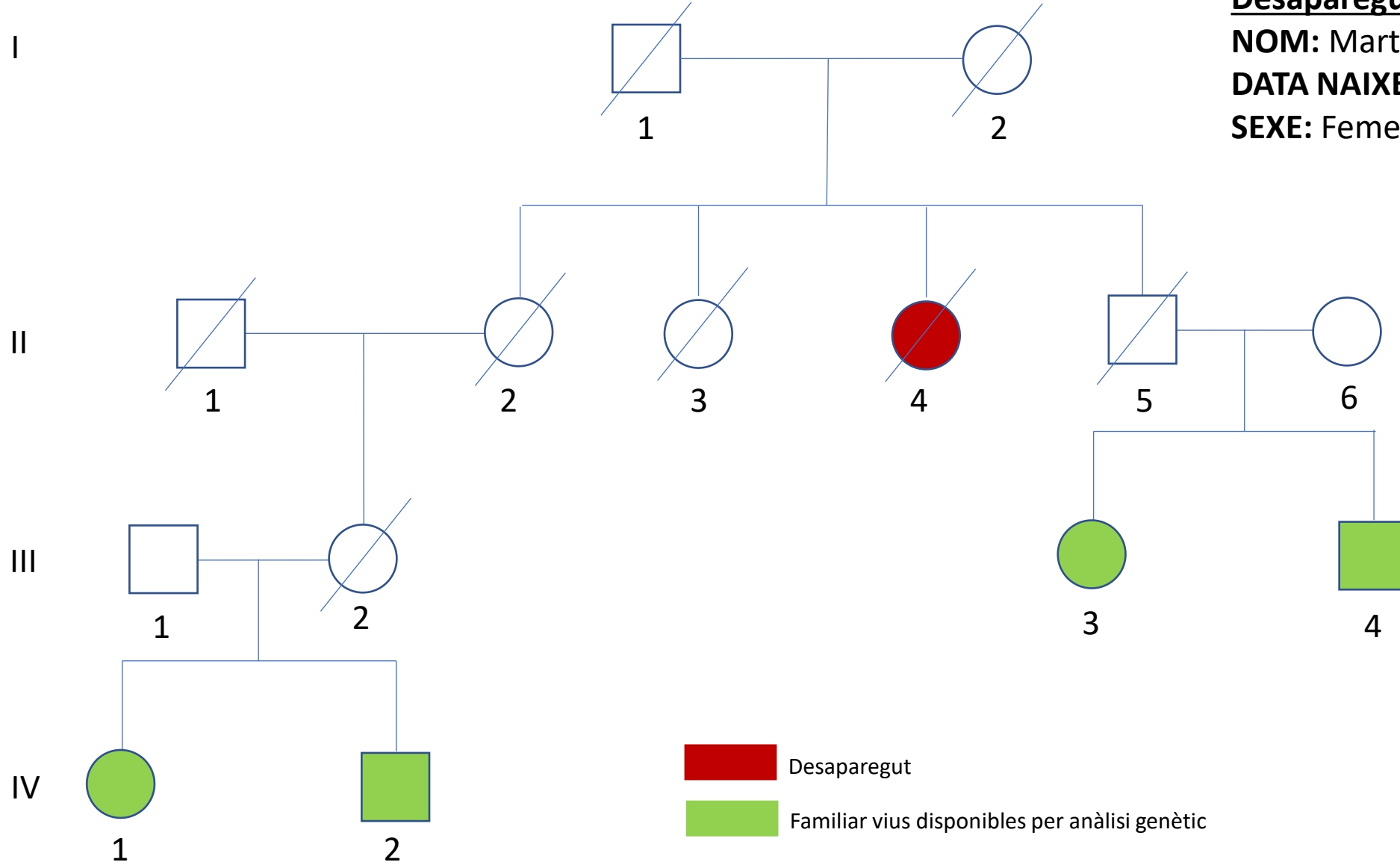
 Familiar viu disponibles per anàlisi genètic

Desaparegut nº6

NOM: Marta Ràfols Julià

DATA NAIXEMENT: 12/09/1938

SEXE: Femení

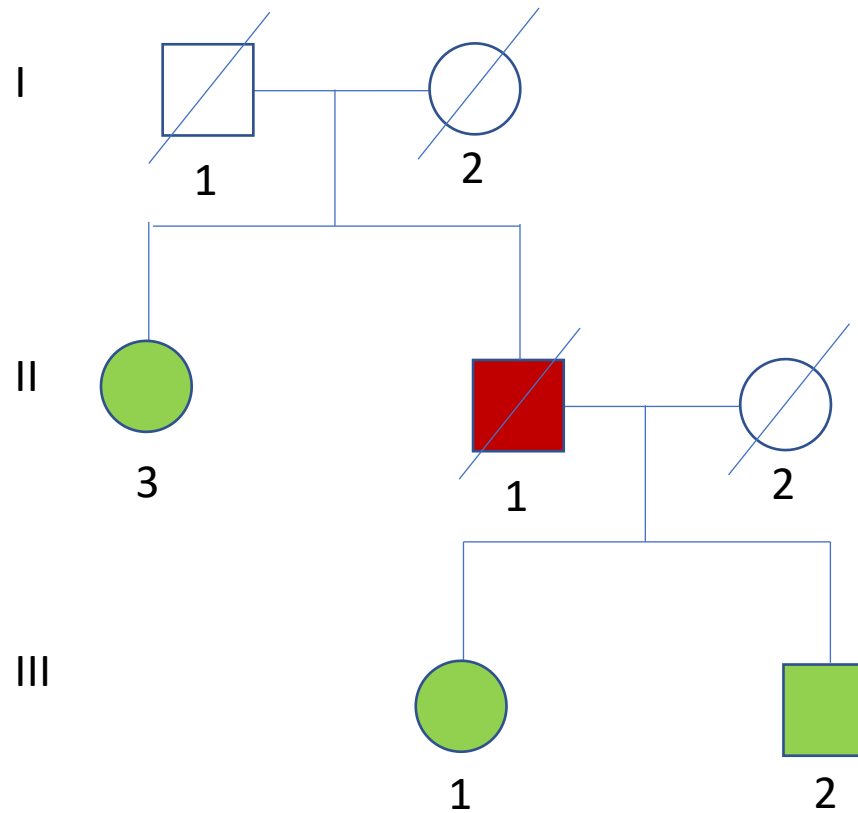


Desaparegut nº7

NOM: Josep Martí Campdevàrol

DATA NAIXEMENT: 23/06/1924

SEXE: Masculí



 Desaparegut

 Familiar vius disponibles per anàlisi genètic