



Codis: Combined DNA Index System

Negli anni 90 l'FBI propone la creazione di un database nazionale per lo scambio di informazioni tra laboratori a livello federale, statale e locale.

- Alla fine del 2003 conteneva già oltre 1 milione e mezzo di profili genotipici.
- In pochi anni si è passati dall'uso degli RFLP agli STR

Il CODIS è composto da due indici:

- **CONVICTED OFFENDER INDEX** (contiene i profili di soggetti colpevoli di crimini a sfondo sessuale o crimini violenti)
- **FORENSIC INDEX** (contiene i profili genetici estrapolati da campioni biologici rinvenuti sulla scena del crimine)

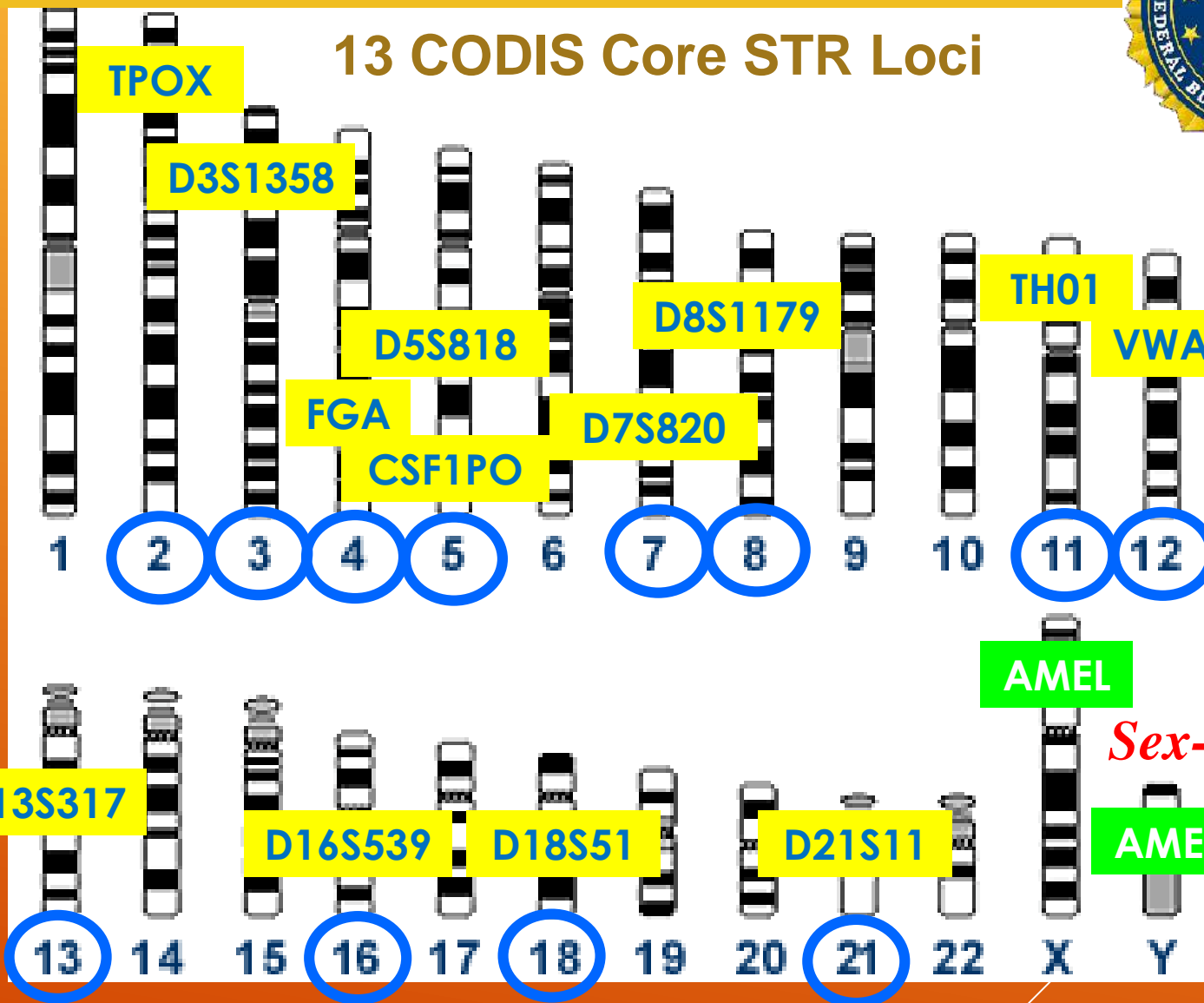
All'interno del CODIS i profili non sono associati ad altri dati personali del soggetto

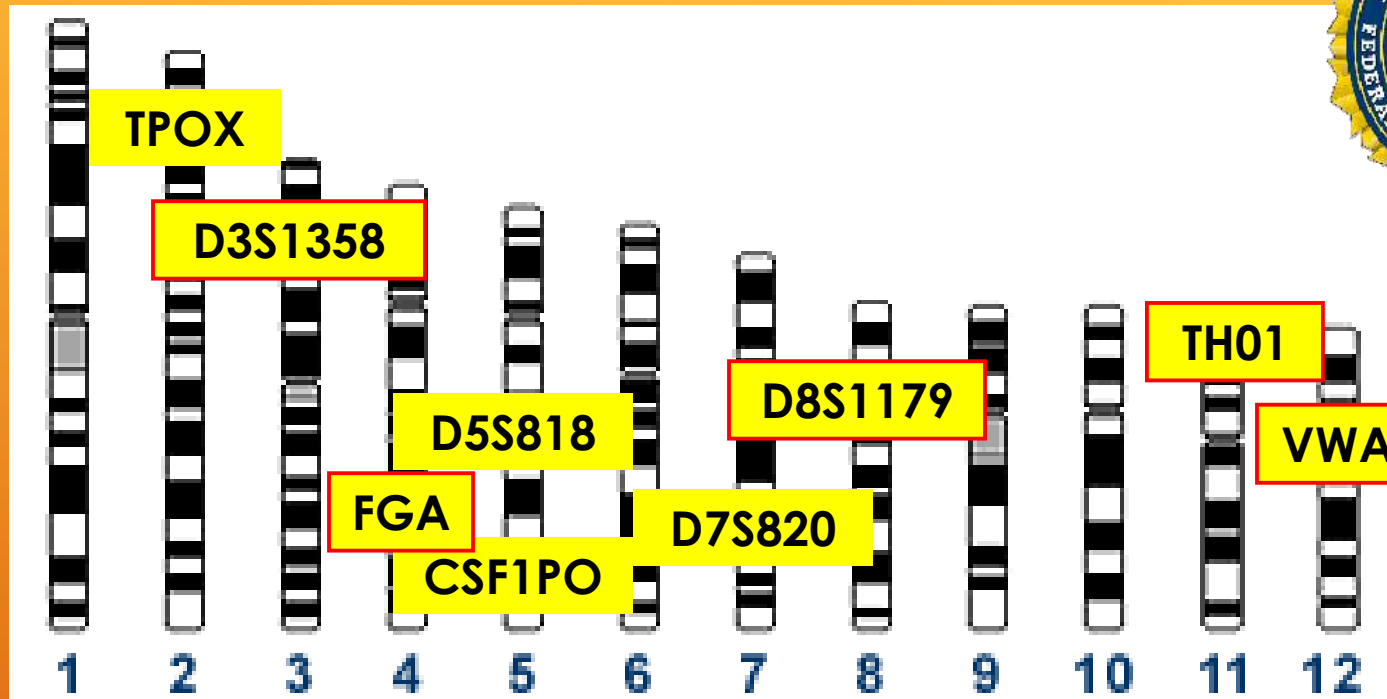
FORENSIC STR (repeats = 4 bp) CODIS alleles



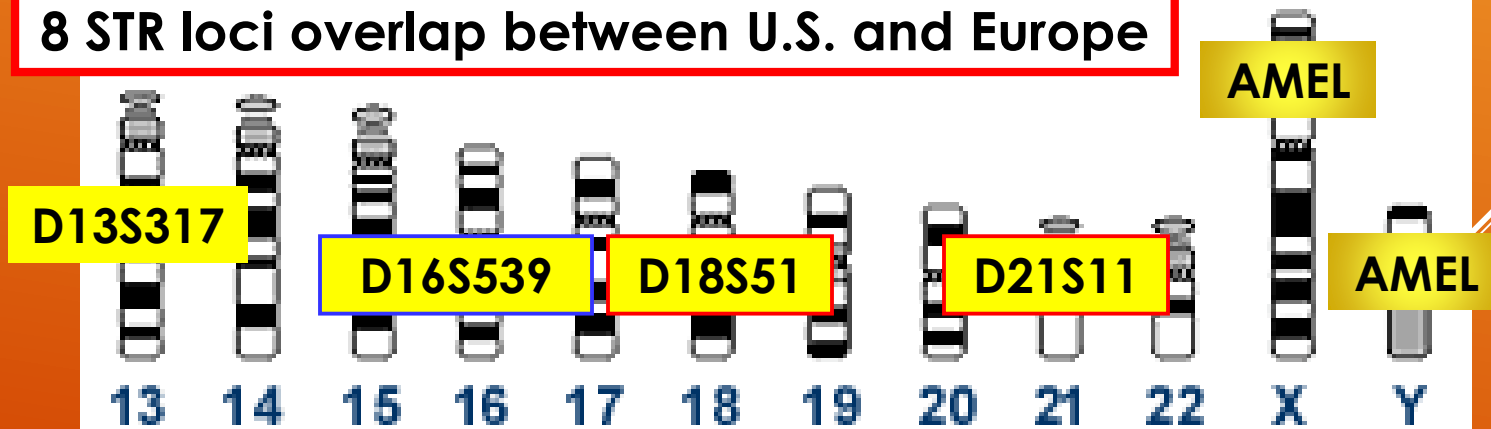
13 CODIS Core STR Loci

1997





8 STR loci overlap between U.S. and Europe

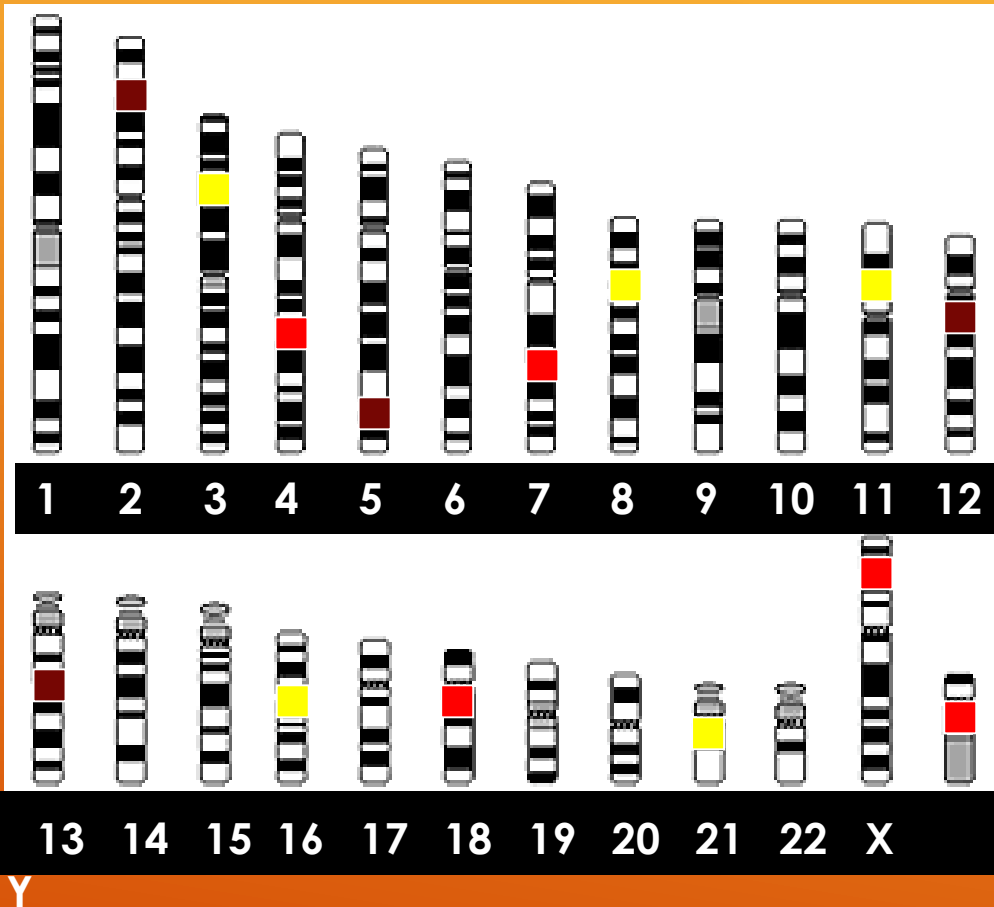


CATEGORIES FOR STR MARKERS

These categories were first described by Urquhart *et al.* (1994) *Int. J. Legal Med.* 107:13-20

Categoria	Struttura Repeat	13 CODIS Loci
<p><u>Simple repeats</u> – contain units of identical length and sequence</p>	<p>(GATA)(GATA)(GATA)</p>	<p>TPOX, CSF1PO, D5S818, D13S317, D16S539</p>
<p><u>Simple repeats with non-consensus alleles</u> (e.g., TH01 9.3)</p>	<p>(GATA)(GAT-)(GATA)</p>	<p>TH01, D18S51, D7S820</p>
<p><u>Repeats composti</u> comprise two or more adjacent simple repeats</p>	<p>(GATA)(GATA)(GACA)</p>	<p>VWA, FGA, D3S1358, D8S1179</p>
<p><u>Complex repeats</u> – contain several repeat blocks of variable unit length</p>	<p>(GATA)(GACA)(CA)(CATA)</p>	

DNA PROFILE



Unique regions of the human genome are targeted

These regions consist of a few hundred base pairs



Dimensioni:

X=155 Mb

Y=65 Mb

Contenuto in geni :

X > 1000

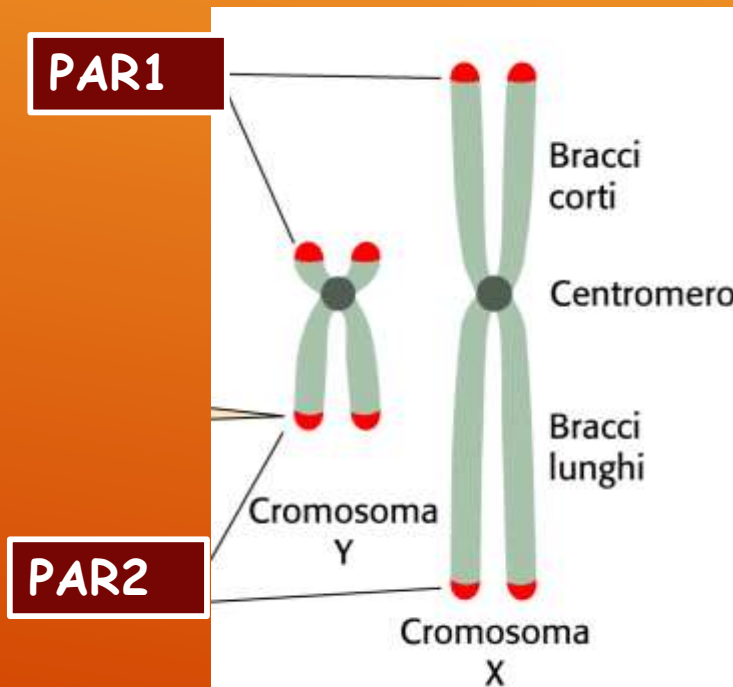
Y ca.100

2 zone di omologia X-Y poste alle due estremità → PAR (Pseudo Autosomal Region):

PAR1 (o primaria) estremità del braccio corto, è grande ca. 2.6 Mb

PAR2 (o secondaria) estremità del braccio lungo, è grande ca. 320 Kb

Queste due regioni, durante la meiosi maschile, si appaiano e la PAR1 va incontro a ricombinazione obbligata



Il cromosoma Y nella sua porzione Y-specifica contiene l'SRY (Sex determining Region)

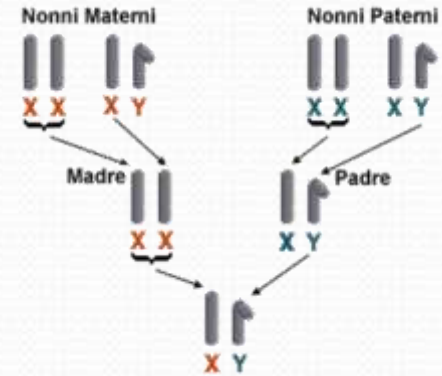
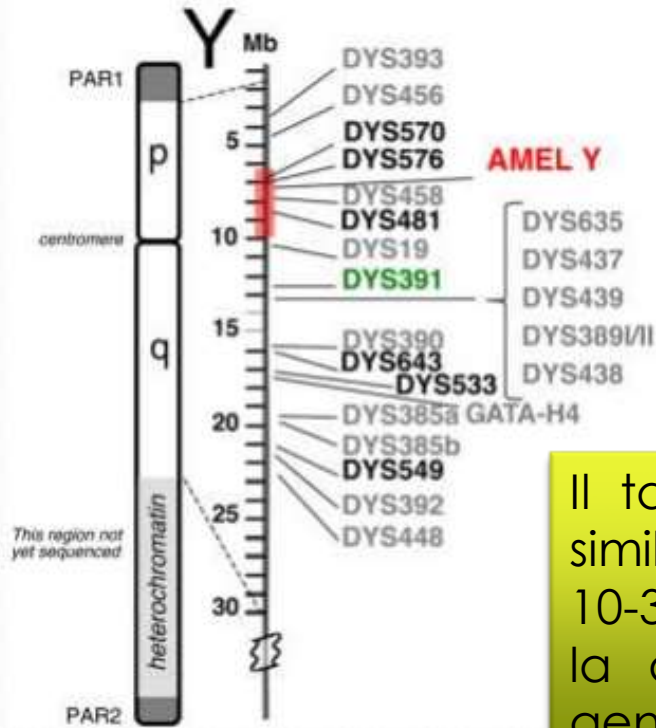
Analisi del Cromosoma Y

Il cromosoma Y umano è un cromosoma acrocentrico di piccola grandezza (vedi Capitolo 1) la cui sequenza completa è stata resa pubblica nel 2003 (Skaletsky et al, 2003).

Prevalentemente formato da eterocromatina costitutiva, composta da differenti tipi di DNA satellite:

- 1) minisatelliti (VNTR)
- 2) microsatelliti (STRs).
- 3) SNPs.

Y-STRs



Il tasso di mutazione degli STR di Y è simile a quello degli STR autosomici ($2,8 \times 10^{-3}$): le mutazioni si accumulano lungo la discendenza paterna attraverso le generazioni

PowerPlex® Y23 System

Analisi del Cromosoma Y nella comunità forense

L'utilizzo degli STR del cromosoma Y:

- 1) Casi di paternità;
- 2) Identificazioni

STR scelti sono tipizzati in differenti popolazioni
→ calcolo delle frequenze degli aplotipi → le distribuzioni alleliche ottenute sono state raccolte in vari database, il più completo dei quali è il **YHRD (+di 79.000 aplotipi da ogni parte del mondo (21 agosto 2009))**.

Il cromosoma Y contiene inoltre molti polimorfismi di sequenza (SNPs), i quali rappresentano uno strumento prezioso in ambito forense.

Tabella 2.2. Informazioni relative ai 16 microsattelliti del cromosoma Y, tra cui la sequenza ripetuta e il numero di accesso a *GenBank*, in cui è possibile trovare la sequenza di DNA dell'allele di riferimento

Locus	Alleli	Sequenze ripetitive	Sequenza NCBI
DYS19	10-19	TAGA	AC017019
DYS385 a/b	7-28	GAAA	AC022486
DYS389 I	9-17	(TCTG) (TCTA)	AC004617
DYS389 II	24-34	(TCTG) (TCTA)	AC004617
DYS390	17-28	(TCTA) (TCTG)	AC011289
DYS391	6-14	TCTA	AC011302
DYS392	6-17	TAT	AC011745
DYS393	9-17	AGAT	AC006152
DYS437	13-17	TCTA	AC002992
DYS438	6-14	TTTTTC	AC002531
DYS439	9-14	AGAT	AC002992
DYS447	22-29	TAAWA	AC005820
DYS448	20-26	AGAGAT	AC025227
DYS456	13-18	AGAT	AC010106
DYS458	13-20	GAAA	AC010902
DYS635 (C4)	17-27	TSTA composto	AC004772
Y-GATAH4.1	8-13 (25-30)	TAGA	AC011751

Y-STR e minHt

Fino a oggi sono stati scoperti sul cromosoma Y 215 loci STRs, per cui è stato necessario standardizzare il loro utilizzo in tutti i laboratori di genetica forense.

La comunità scientifica forense ha approvato un set di microsatelliti che presentano un'elevata variabilità e quindi un elevato grado di informatività. Questo set di marcatori è conosciuto come *minimal haplotype* (minHt) (*Y-STR Haplotype Reference Database* - YHRD) ed è costituito dai seguenti microsatelliti:

DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385ab

Analisi del Cromosoma Y: minHt

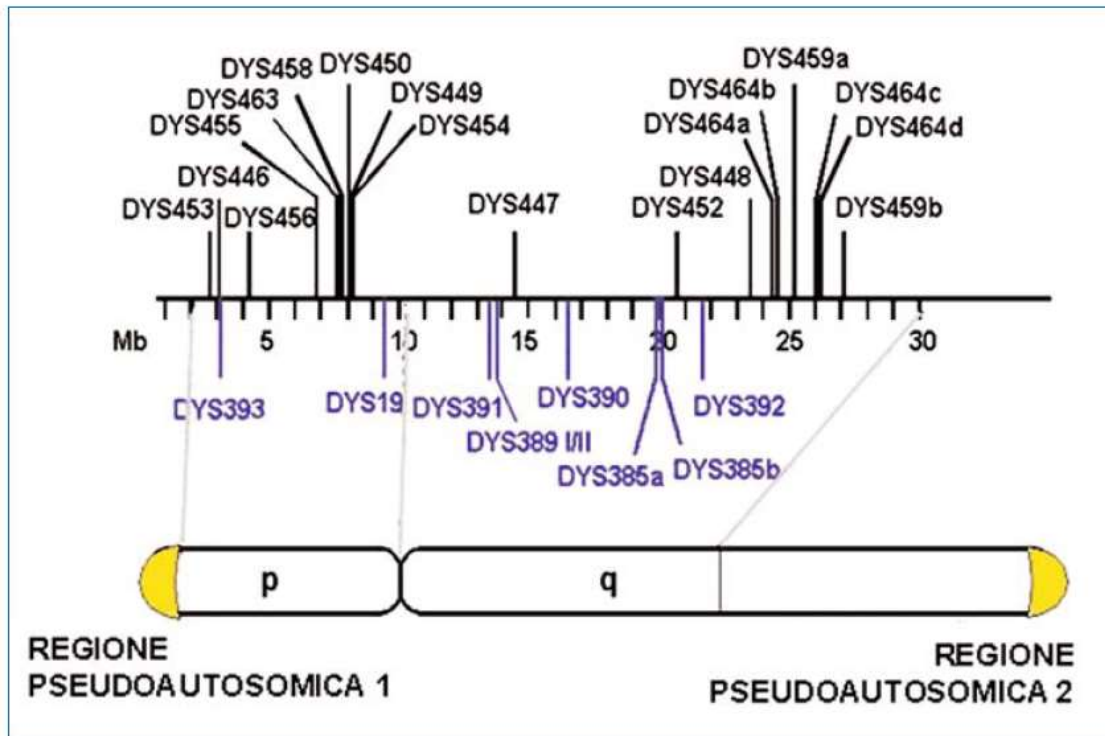


Fig.2.4. STRs del cromosoma Y. I loci dell'aplotipo minimo sono in blu

Y-STR e minHt

Il grande interesse rivolto negli ultimi anni agli STR di Y ha portato all'incremento del numero di STR utilizzati nella pratica forense.

L'aplotipo minimo è stato esteso ad altri loci Y-STR (DYS438, DYS439, DYS437, DYS448, DYS456, DYS458, DYS635, YGATAH4.1) per incrementare il potere discriminativo

Analisi del Cromosoma Y: Y-STR

L'analisi del Cromosoma Y viene effettuata per determinare il DNA di soggetti maschi mediante lo studio dei polimorfismi del cromosoma Y (Y-STR).

Quest'analisi è utile per stabilire se soggetti di sesso maschile appartengono alla stessa linea paterna (per esempio, se due o più fratelli sono figli dello stesso padre) o per distinguere il profilo genetico di un soggetto maschio, nei casi di profili misti (caso frequente nelle violenze sessuali).

I risultati di questo tipo di analisi vengono confrontati con database di popolazione di aplotipi Y.

X-STRs

Locus	Dye label	Repeat numbers of allelic ladder
Amelogenin	6-FAM	X, Y
DXS10103	6-FAM	15, 16, 17, 18, 19, 20, 21
DXS8378	6-FAM	9, 10, 11, 12, 13, 14, 15
DXS7132	6-FAM	10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
DXS10134	6-FAM	28, 29, 30, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 38.3, 39.3, 40.3, 41.3, 42.3, 43.3, 44.3
DXS10074	BTG	4, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 16.2, 17, 18, 19, 20, 21
DXS10101	BTG	24, 24.2, 25, 25.2, 26, 26.2, 27, 27.2, 28, 28.2, 29, 29.2, 30, 30.2, 31, 31.2, 32, 32.2, 33, 33.2, 34, 34.2, 35
DXS10135	BTG	13, 14, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 27, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37.2, 39.2
DXS7423	BTY	13, 14, 15, 16, 17, 18
DXS10146	BTY	24, 25, 26, 27, 28, 29, 30, 31, 32, 32.2, 33, 33.2, 34, 34.2, 35.2, 39.2, 40.2, 41.2, 42.2, 43.2, 44.2, 45.2, 46.2
DXS10079	BTY	14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 25
HPRTB	BTR	9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
DXS10148	BTR	13.3, 18, 19, 20, 21, 22.1, 23.1, 24.1, 25.1, 26.1, 27.1, 28.1, 29.1, 30.1, 31, 38.1

Investigator® Argus X-12 QS Kit