

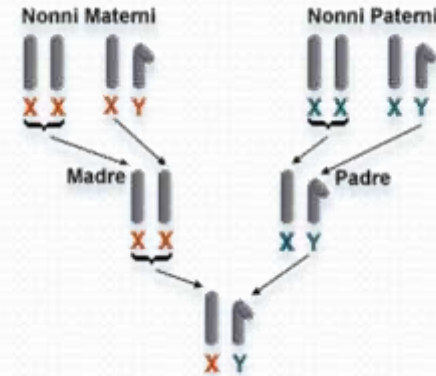
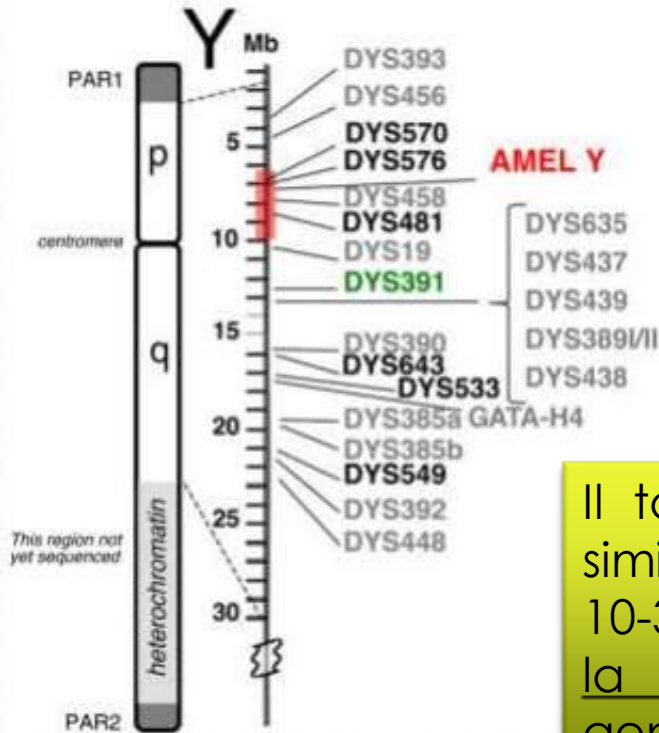
Analisi del Cromosoma Y

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

APLOTIPI

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

Analisi del Cromosoma Y nella comunità forense

L'utilizzo degli STR del cromosoma Y:

- 1) Casi di paternità** (soggetti di sesso maschile appartengono alla stessa linea paterna)
- 2) Identificazioni** (profilo genetico di un soggetto maschio, nei casi di profili misti (es. violenze sessuali)).

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

Y-STR e minHt

Ad oggi: **215 loci Y-STRs**

La comunità scientifica forense ha approvato un set di STRs: 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

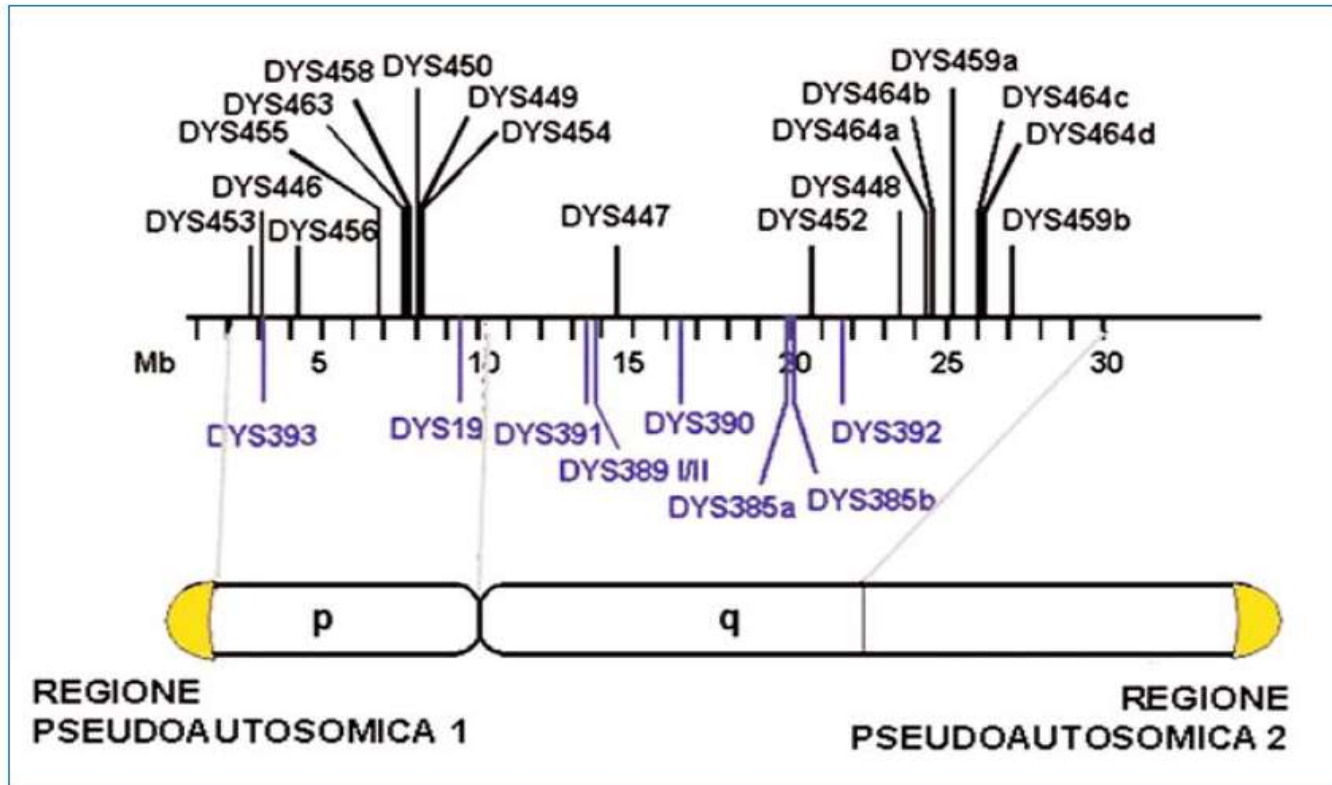


Fig.2.4. STRs del cromosoma Y. I loci dell'aplotipo minimo sono in blu

Y-STR e minHt

→ STR sono tipizzati in differenti popolazioni

→ **calcolo delle frequenze degli aplotipi**

→ le distribuzioni di frequenza aplotipiche ottenute sono state raccolte in vari database (**YHRD**) da ogni parte del mondo (2009).