



DNA profiling e Genetica Forense

Unità 1-3: DNA revolution



**1953 – Scoperta della struttura
molecolare del DNA
(Watson e Crick)**

**1983 – Scoperta della
Reazione a catena della
Polimerasi (PCR) (Mullis)**



1985 – Utilizzo forense del DNA

DNA REVOLUTION

- **DNA STABILE** (mummie, alimenti, ecc. . . .)

→ Purificazione DNA anche da materiale danneggiato/antico

- **DNA UNIVERSALE** = in tutti i tessuti, fluidi biologici →

Purificazione DNA da ogni tipo di residuo/traccia

- **Molecola + INFORMATIVA**

- Codice degenerato
- Presenza di lunghe porzioni NON codificanti
(tasso di mutazione + elevato)



IL CODICE GENETICO

1. Il codice **NON È AMBIGUO**

Ogni codone codifica per un solo aminoacido

2. Il codice è **DEGENERATO**

Due o più codoni codificano per lo stesso aminoacido. Solo 2 aminoacidi sono codificati da un unico codone (AUG, UGA).

Gran parte degli aminoacidi ha (2 o 4) codoni che differiscono tra loro solo per la 3° base del codone.

3. Il codice è **UNIVERSALE**

E' identico per tutti gli organismi (rare eccezioni con piccoli cambiamenti presenti nei mitocondri).

“L’IDENTIFICAZIONE MOLECOLARE”

Differenze:
tra individui

Differenze:
tra popolazioni

Differenze:
n° e nell’abbondanza di specie

Differenze:
relazioni tra specie in habitat \neq , con specifici ambienti

“L’IDENTIFICAZIONE MOLECOLARE”

Come identificare e misurare queste differenze?

- ✓ Caratterizzazione di **MARCATORI MOLECOLARI**
- ✓ Caratterizzare le varianti alleliche a diversi **LOCI**

Marcatore genetico ideale

1. Non influenzato dall'ambiente
2. Neutrale
3. Stabile
4. Facile da monitorare
5. Numeroso
6. Codominante
7. Polimorfico
8. Presente in qualsiasi tessuto
9. Indipendente da sesso ed età
10. Analisi automatizzabile



MARCATORE GENETICO IDEALE: FACILITA' DI PRELIEVO, BASSO COSTO

© 1997 Randy Glasbergen.

E-mail: randy@glasbergen.com



“You don’t look anything like the long haired, skinny kid I married 25 years ago. I need a DNA sample to make sure it’s still you.”

IL POLIMORFISMO

È una variazione in una sequenza del DNA (locus genico) presente in una popolazione con una frequenza maggiore dell'1%.

Marcatore (genetico) Molecolare

Definiamo marcatore (genetico) molecolare qualsiasi carattere polimorfico mendeliano che può essere impiegato per seguire l'ereditarietà di un segmento cromosomico attraverso un albero genealogico.

Marcatore codominante

genetico

ideale:

- DOMINANZA

- DOMINANZA
INCOMPLETA

- CODOMINANZA

- Il fenotipo dell'eterozigote è uguale a quello di uno degli omozigoti

- Il fenotipo dell'eterozigote è intermedio, cioè **rientra nell'intervallo** definito dai due omozigoti

- Il fenotipo dell'eterozigote include quello di entrambi gli omozigoti

CLASSIFICAZIONE DEI MARCATORI GENETICI : (1)

In base al tipo di informazioni fornite

a) A seconda del genoma su cui mappano:
Mitocondriale – plastidiale –nucleare:

b) Forniscono informazioni su uno o più loci
rispettivamente: **singolo locus o multilocus:**

c) codominante – dominante

d) Se il polimorfismo osservato è il risultato
dell'evoluzione neutrale o è dovuto a processi
selettivi: **neutrale o adattivo**