

Identificación genética de vestigios biológicos (y II).  
Marcadores STR del cromosoma Y, técnicas de  
análisis y aplicaciones. Interpretación de  
haplotipos y problemática. Valoración estadística.  
Regiones hipervariables del ADN mitocondrial,  
técnicas de análisis y aplicaciones. Interpretación  
de haplotipos y problemática. Valoración  
estadística

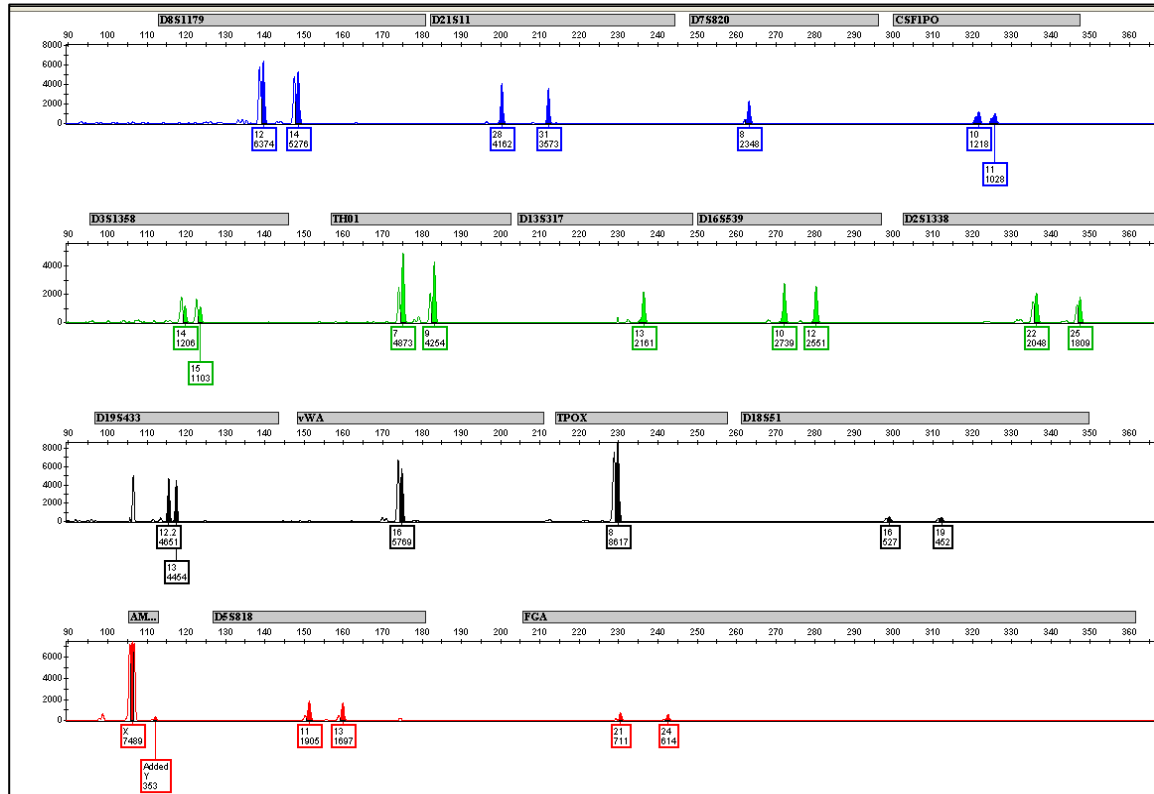
**Cristina ALBARRÁN HERRERA y Julia GARCÍA-HIRSCHFELD GONZÁLEZ**

**RESUMEN:**

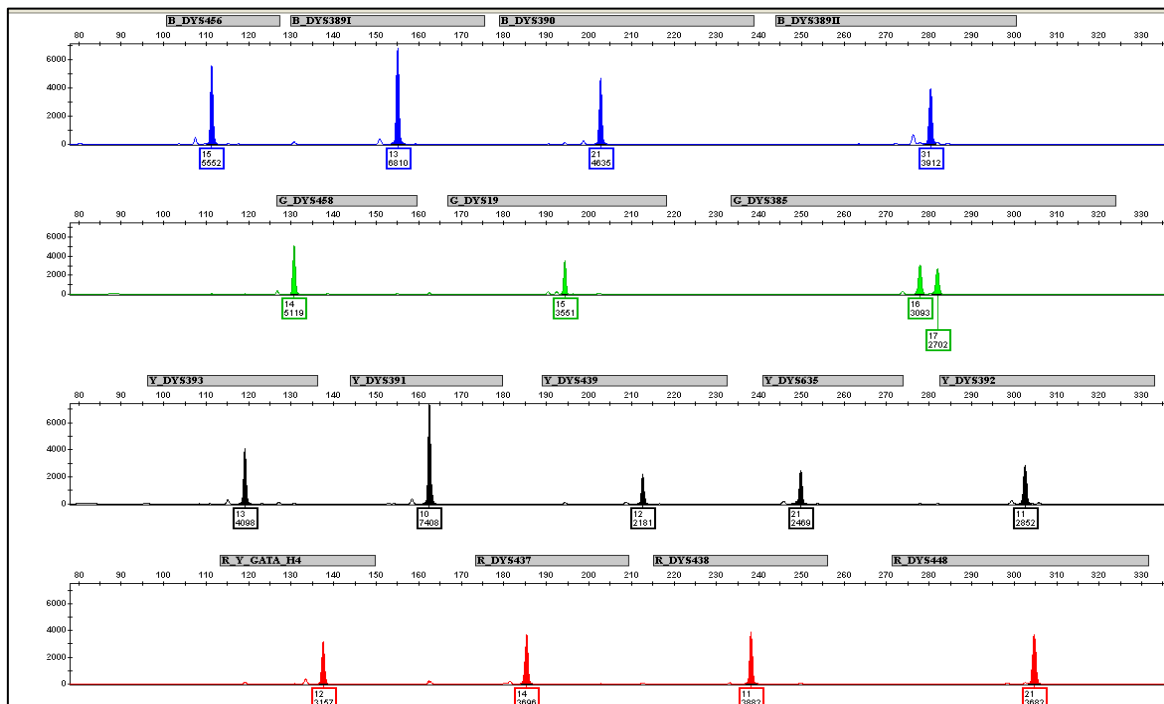
En el tema anterior se ha descrito el análisis más frecuente hoy en día a partir de las muestras forenses que consiste en la obtención de perfiles multilocus mediante el análisis simultáneo de diferentes STRs autosómicos polimórficos. Se tratan de sistemas con un elevado poder de discriminación que permiten por ello diferenciar, con un alto grado de fiabilidad, a los individuos de una población (excepto a los gemelos univitelinos) y abordar la resolución de perfiles mezcla complejos. Ahora bien, no siempre es posible la obtención de estos perfiles, ya que en ciertas muestras y en ciertos supuestos forenses, la única estrategia posible es el análisis de los llamados marcadores de linaje: por un lado el análisis de STRs específicos del Cromosoma Y (la línea paterna) y por otro el análisis de las regiones hipervariables del ADN Mitocondrial (la línea materna). En este tema, se revisarán las principales características de estos marcadores, sus métodos de análisis, sus aplicaciones, la valoración estadística y las limitaciones en el campo de la Genética Forense.

(PD 180 Fig. 5. Electroferogramas obtenidos en la amplificación de un extracto de ADN para marcadores autosómicos (A), en los que solo se detecta el perfil correspondiente a la contribución femenina, (B) el mismo extracto amplificado con marcadores de cromosoma Y muestra un perfil de varón único.

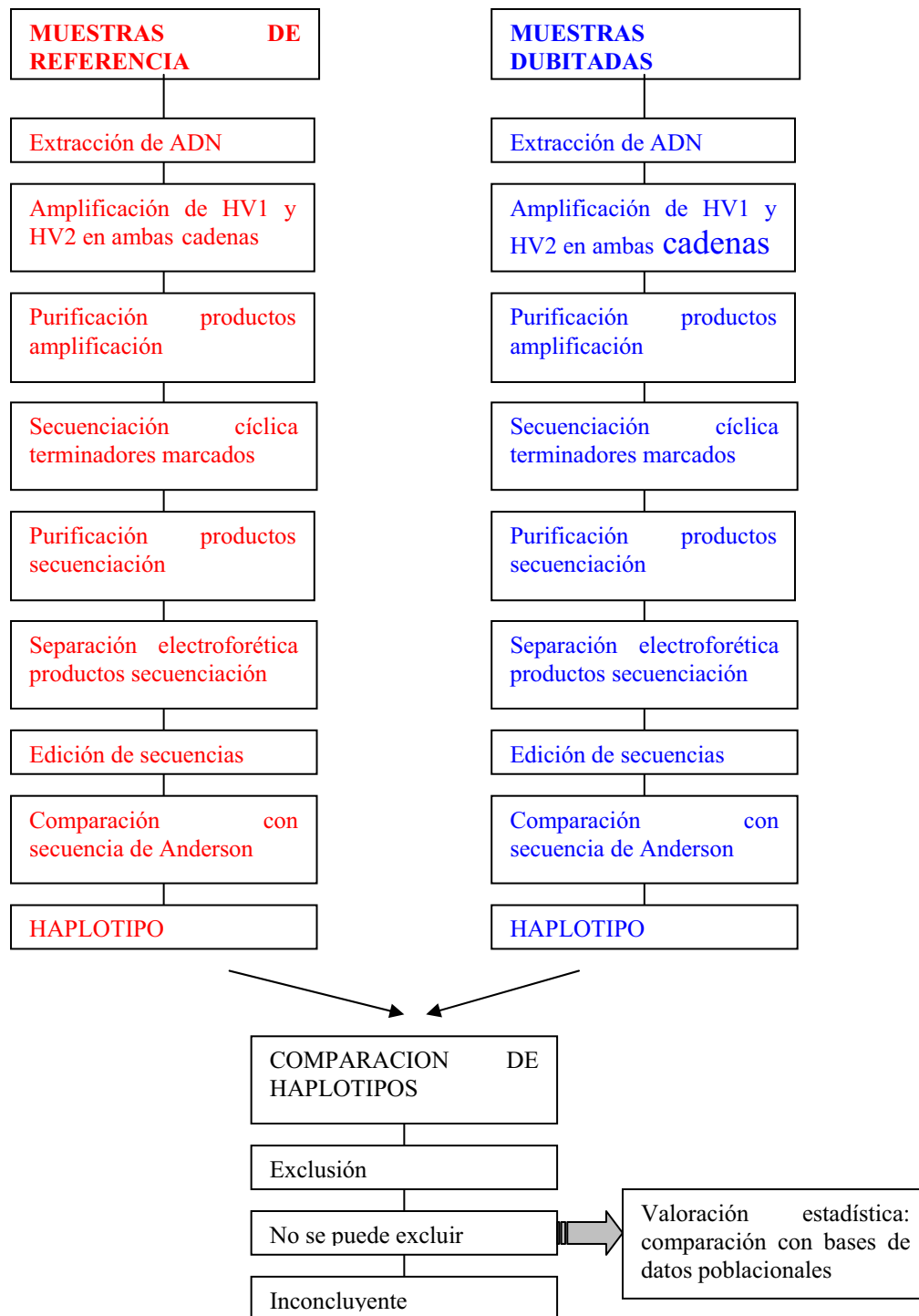
A



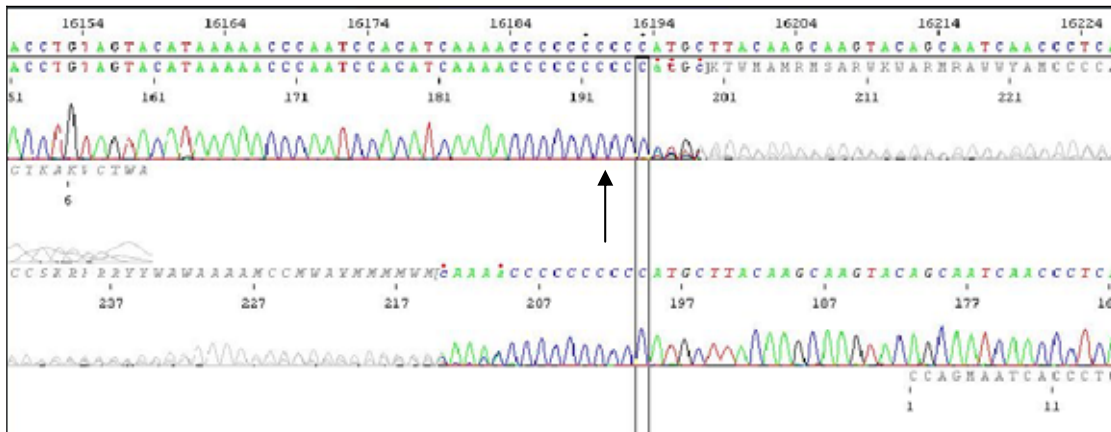
B



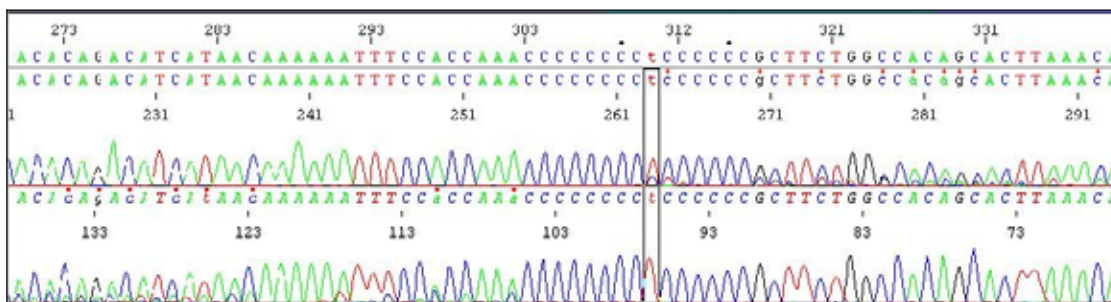
**(PD 180 Fig. 6.** Fases del análisis de las regiones hipervariables del ADNMt en el laboratorio de Genética Forense



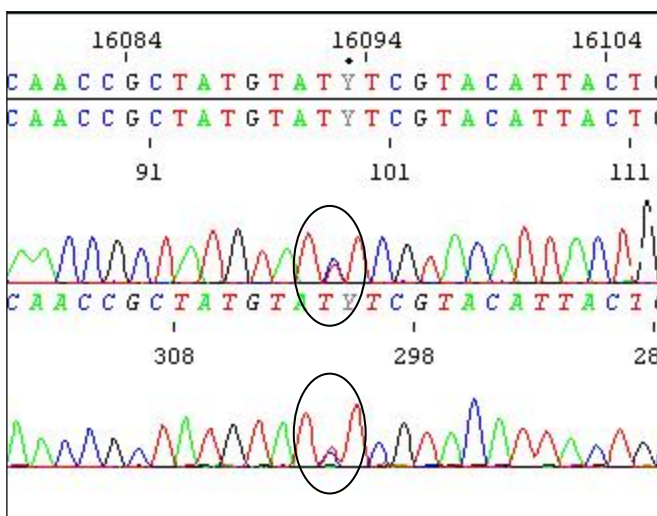
(PD 180 Fig. 7. Ejemplos de heteroplasma de secuencia y de longitud en las regiones hipervariables del ADNmt



2a. Heteroplasma de longitud en el tracto homopolimérico de la región HV1. En la posición 16189 se produce una sustitución de C por T y como consecuencia una pérdida de la lectura de la secuencia a partir de ese punto.



2b. Heteroplasma de longitud en el tracto homopolimérico de la región HV2. Entre las posiciones 309 y 310 se produce una inserción de una C (309.1C).



2c. Heteroplasma de secuencia. Detección en la posición 16.093 de T/C en ambas direcciones (con los cebadores directo y reverso)

**(PD 180 Fig. 8.** Esquema de los criterios para la interpretación de haplotipos cuando comparamos dos muestras.

ATGCC**T**CTTTGAA**A**CTTCG  
ATGCC**G**TCTTTGAT**T**CTTCG

Secuencias que presentan dos discrepancias. Se excluye que ambas muestras tengan la misma procedencia

ATGCTTCTTTGAACTTCG  
ATGCTTCTTTGAACTTCG

Secuencias sin ninguna diferencia. No es posible excluir que ambas muestras tengan la misma procedencia. Se realiza una valoración estadística realizando una búsqueda de la secuencia en una base de datos poblacional.

ATGCC**C**/GTCTTTGAACTTCG  
ATGCC**C**/GTCTTTGAACTTCG

Secuencias con una misma posición heteroplásmica. No es posible excluir que ambas muestras tengan la misma procedencia y además se incrementa el valor de la concordancia al ser la heteroplasmia un fenómeno infrecuente. Se realiza una valoración estadística realizando una búsqueda en la base de datos poblacional de la secuencia con una N en la posición heteroplásmica

ATGCC**C**/GTCTTTGAACTTCG  
ATGC **C** TCTTTGAACTTCG

Secuencias con un posición heteroplástica en una de ellas y en la otra homoplástica existiendo una base en común. No es posible excluir que ambas muestras tengan la misma procedencia. Se realiza una valoración estadística realizando una búsqueda en la base de datos poblacional de la secuencia con una N en la posición heteroplástica

ATGCC**T**CTTTGAACTTCG  
ATGCC**G**TCTTTGAACTTCG

Secuencias con una sola diferencia no existiendo evidencia de heteroplasmia. Resultado inconcluyente. Se recomienda ampliar el estudio a otras muestras diferentes para encontrar evidencias de heteroplasmio o aumentar el estudio a otras regiones hipervariables (HV3) para encontrar más posiciones diferentes y por tanto excluir.



(PD 180 Fig. 9. Imagen de la tabla de registro de datos para la búsqueda de secuencias concordantes en la Base de datos poblacional de haplotipos del ADNmt EMPOP (.....