

MÓDULO	MATERIA	CURSO	SEMESTRE	CRÉDITOS	TIPO
<b>Especialización:</b> Antropología Forense	Identificación genética humana	1	1º	3	Optativa
<b>Coordinador de la asignatura:</b> José Antonio Lorente Acosta					
<b>PROFESOR(ES) DE TEORÍA</b>		<b>DIRECCIÓN COMPLETA DE CONTACTO PARA TUTORÍAS</b>			
José Antonio Lorente Acosta <a href="mailto:jlorente@ugr.es">jlorente@ugr.es</a> Juan Carlos Álvarez Merino <a href="mailto:juanca@ugr.es">juanca@ugr.es</a> Carmen Entrala <a href="mailto:carmen@lorgen.com">carmen@lorgen.com</a>		Departamento de Medicina Legal, Toxicología y Antropología Física, Facultad de Medicina. Avenida de Madrid 11			
		<b>HORARIO DE TUTORÍAS</b>			
		Lunes a viernes de 10 a 12 h			
<b>PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES</b>					
Los establecidos por la Escuela Internacional de Posgrado					
<b>BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS (SEGÚN MEMORIA DE VERIFICACIÓN DEL MASTER)</b>					
<p>El ADN mitocondrial (ADNmt) en humanos muestra considerables variaciones en su secuencia entre individuos. Muchas de las variaciones están en la región no codificante y esta variación de secuencia está específicamente concentrada en dos regiones hipervariables. El ADNmt es heredado estrictamente por vía materna (solo de la madre a los hijos) de forma que todos los miembros de una familia relacionados maternalmente tendrán el mismo tipo de ADNmt. Consecuentemente, las secuencias de ADNmt de madre e hijo, y entre hermanos y hermanas son idénticas.</p> <p>El estudio del ADNmt tiene aplicaciones concretas en genética forense y ha complementado el análisis de polimorfismos del ADN nuclear. Entre sus aplicaciones destacan:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Identificación humana. El ADNmt cobra gran importancia cuando la muestra de la que se dispone es insuficiente o está muy degradada, como por ejemplo pelos sin bulbo, restos óseos antiguos o dientes en mal estado de conservación. El rendimiento del ADNmt con estas muestras se debe a que se encuentra presente en un gran número de copias por célula.</li></ul>					



- El uso del ADNmt también es de especial interés en el estudio de parentesco entre familiares relacionados por vía materna, cuando no se cuenta con familiares de primer grado, y se recurre al estudio de familiares lejanos o bien cuando se ha de realizar identificación de parientes maternos a través de restos óseos.

- Estudios poblacionales y de diversidad humana. La región control del ADNmt es usada para estudios de evolución humana, origen de poblaciones y estudios filogenéticos.

Los estudios de ADNmt y cromosoma Y han sido utilizados por los genetistas y antropólogos para reconstruir el poblamiento de diversas zonas.

El ADNmt se puede usar para el cálculo de los polimorfismos genéticos de la población, estimando las distancias genéticas entre individuos, y construyendo un árbol filogenético. Se puede trazar el ancestro de un grupo particular de personas y encontrar relaciones genéticas entre las poblaciones, reconstruyendo así, la historia genealógica y demográfica de la población. Además estos estudios son muy útiles para conocer la historia de las migraciones de poblaciones humanas.

Es necesario diferenciar los tipos mitocondriales, también llamados haplotipos y medir la magnitud de la diferencia o distancia genética que presentan para caracterizar la variabilidad del ADNmt. Para diferenciar los haplotipos, se han utilizado dos procedimientos distintos, el análisis con enzimas de restricción de todo el genoma y la secuenciación de fragmentos de la región de control.

El análisis se puede realizar dentro de la población estudiada, para lo cual se pueden utilizar las distancias genéticas entre los tipos. Por otra parte, el análisis también se puede realizar a nivel de poblaciones, ya sea comparando las frecuencias que presenten de cada uno de los tipos encontrados. Una vez analizada la variabilidad del ADNmt de diversas poblaciones humanas se pueden realizar conclusiones que van desde el origen y edad del antecesor común de todo el ADNmt, hasta la historia demográfica y el modo de producción de poblaciones concretas.

### **COMPETENCIAS Y OBJETIVOS**

- Comprender la necesidad y excepcionalidad de la identificación genética
- Manejar términos, conceptos y métodos básicos de laboratorio para la identificación genética
- Conocer los procedimientos de extracción de muestras, tratamiento y procesamiento para identificación genética humana
- Practicar preparación de muestras y lectura de resultados en ADN de huesos
- Interpretar resultados individuales y en términos estadísticos de pruebas de identificación sobre ADN

### **TEMARIO DETALLADO DE LA ASIGNATURA**

- Introducción a la identificación humana.
- Características del ADN para la identificación.
- Áreas de estudio e identificación genética.



- Procedimientos analíticos y sus etapas.
- Métodos de extracción de ADN; ADN en restos óseos.
- Cuantificación.
- Amplificación por PCR.
- Electroforesis y visualización de resultados.
- Interpretación de resultados.
- Análisis y aplicación de marcadores genéticos en ADN autosómico.
- Análisis y aplicación de marcadores genéticos en ADN de cromosoma Y.
- Análisis y aplicación en el ADN mitocondrial.
- Estadística aplicada en identificación genética.

## BIBLIOGRAFÍA

Linacre A, Gusmão L, Hecht W, Hellmann AP, Mayr WR, Parson W, Prinz M, Schneider PM, Morling N. ISFG: Recommendations regarding the use of non-human (animal) DNA in forensic genetic investigations. *Forensic Sci Int Genet.* 2010 Nov 23. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 21106449.

Gjertson DW, Brenner CH, Baur MP, Carracedo A, Guidet F, Luque JA, Lessig R, Mayr WR, Pascali VL, Prinz M, Schneider PM, Morling N. ISFG: Recommendations on biostatistics in paternity testing. *Forensic Sci Int Genet.* 2007 Dec;1(3-4):223-31. Epub 2007 Aug 6. Review. PubMed PMID: 19083766.

Prinz M, Carracedo A, Mayr WR, Morling N, Parsons TJ, Sajantila A, Scheithauer R, Schmitter H, Schneider PM; International Society for Forensic Genetics. DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG): recommendations regarding the role of forensic genetics for disaster victim identification (DVI). *Forensic Sci Int Genet.* 2007 Mar;1(1):3-12. Epub 2006 Nov 28. Review. PubMed PMID: 19083722.

Gusmão L, Butler JM, Carracedo A, Gill P, Kayser M, Mayr WR, Morling N, Prinz M, Roewer L, Tyler-Smith C, Schneider PM; International Society of Forensic Genetics. DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics (ISFG): an update of the recommendations on the use of Y-STRs in forensic analysis. *Int J Legal Med.* 2006 Jul;120(4):191-200. Review. PubMed PMID: 16998969.

Gill P, Brenner CH, Buckleton JS, Carracedo A, Krawczak M, Mayr WR, Morling N, Prinz M, Schneider PM, Weir BS; DNA commission of the International Society of Forensic Genetics. DNA commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on the interpretation of mixtures. *Forensic Sci Int.* 2006 Jul 13;160(2-3):90-101. Epub 2006 Jun 5. PubMed PMID: 16750605.

Gusmão L, Butler JM, Carracedo A, Gill P, Kayser M, Mayr WR, Morling N, Prinz M, Roewer L, Tyler-Smith C, Schneider PM; DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics. DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics (ISFG): an update of the recommendations on the use of Y-STRs in forensic analysis. *Forensic Sci Int.* 2006 Mar 10;157(2-3):187-97. Review. PubMed PMID: 15913936.

Morling N, Allen RW, Carracedo A, Geada H, Guidet F, Hallenberg C, Martin W, Mayr WR,



Olaisen B, Pascali VL, Schneider PM; Paternity Testing Commission of the International Society of Forensic Genetics. Paternity Testing Commission of the International Society of Forensic Genetics: recommendations on genetic investigations in paternity cases. *Forensic Sci Int.* 2002 Oct 9;129(3):148-57. PubMed PMID: 12372685.

Gill P, Fereday L, Morling N, Schneider PM. The evolution of DNA databases--recommendations for new European STR loci. *Forensic Sci Int.* 2006 Jan 27;156(2-3):242-4. Epub 2005 Jul 5. PubMed PMID: 16002250.

Tully G, Bär W, Brinkmann B, Carracedo A, Gill P, Morling N, Parson W, Schneider P. Considerations by the European DNA profiling (EDNAP) group on the working practices, nomenclature and interpretation of mitochondrial DNA profiles. *Forensic Sci Int.* 2001 Dec 15;124(1):83-91. Review. PubMed PMID: 11741765.

## ENLACES RECOMENDADOS

### Organizaciones

<http://www.aicef.net/>

<http://www.gep-isfg.org/es/>

<http://www.isfg.org/>

<http://www.aafs.org/>

<http://www.swgdam.org/>

### Revistas

<http://www.fsigenetics.com/>

[http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1111/\(ISSN\)1556-4029](http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1111/(ISSN)1556-4029)

<http://link.springer.com/journal/414>

### Recursos

<http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/index.htm>

<http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/weblink.htm>

## METODOLOGÍA DOCENTE

### - Clases magistrales. (1,44 ects/36 horas)

Metodología de enseñanza-aprendizaje: tecnologías de la información y la comunicación.

### - Clases prácticas. (0,4 ECTS/ 10 horas)

Metodología de enseñanza-aprendizaje: prácticas de laboratorio, realización de ejemplos prácticos, grupos de trabajo/discusión.

### - Trabajos y seminarios. (0,2 ECTS/ 5 horas)

Metodología de enseñanza-aprendizaje: trabajos dirigidos académicamente, grupos de trabajo/discusión.

### - Tutorías. (0,16 ECTS/ 4 horas)

Metodología de enseñanza-aprendizaje: Diálogo profesor/alumno.



**EVALUACIÓN (INSTRUMENTOS DE EVALUACIÓN, CRITERIOS DE EVALUACIÓN Y PORCENTAJE SOBRE LA CALIFICACIÓN FINAL, ETC.)**

- **Exámenes teóricos de conocimientos y resolución de problemas. 70% de la calificación.**
- Resultados de las **actividades en laboratorio. 15% de la calificación.**
- Realización de **trabajos tutelados y su defensa. 10 % de la calificación.**
- **Asistencia, actitud y participación** del estudiante en todas las actividades formativas. **5% de la calificación.**

