



DNA profiling e Genetica Forense

Unità 1_2: Marcatori genetici

LA SCENA DEL CRIMINE....

Innanzi tutto la scena del crimine non deve necessariamente sottintendere un delitto sanguinario: comunque è necessario ricercare le tracce.



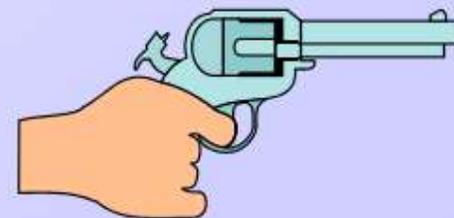
LA RICERCA DELLE TRACCE

Altri oggetti potenziali fonti di DNA

DNA per contatto = da poche a 50 cellule



- Impronte digitali;
- colletti di camicie, maglie, indumenti in genere;
- passamontagna, caschi da moto;
- orologi, anelli, stanghette di occhiali;
- oggetti impugnati, matite, penne, armi bianche, armi da fuoco ecc.





Low Template DNA: Tad, Touch and Traces

Jack Evans and Sibte Hadi*

School of Forensic and Applied Sciences, University of Central Lancashire, Preston, UK

***Corresponding author:** Sibte Hadi, School of Forensic and Applied Sciences, University of Central Lancashire, Preston, UK, E-mail: shadi@uclan.ac.uk

Received date: October 03, 2018 **Accepted date:** October 15, 2018 **Published date:** October 22, 2018

Copyright: ©2018 Evans J, et al. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author and source are credited.

Abstract

Small amounts of DNA, typically less than 100 pg, termed Low Template (LT) DNA which is extremely useful in forensic casework. The current advancement of highly sensitive multiplex PCR systems consisting of short tandem repeat (STR) markers have allowed the development of genetic profiles from much lower quantities of DNA, from such samples. However, this sensitivity of the STR profiling systems also leads to issues of secondary transfer of LT DNA such as the implication of innocent parties as a result of background contamination and profiles having artefacts due to stochastic effects. This review explores the varying deposition mechanisms, technological advancements in both collection and analysis, and ultimately evaluates the usefulness of LT DNA considering its admissibility as forensic evidence.

DNA Low Template (LT): piccole quantità di DNA (<100 pg) che è estremamente utile nel caso di medicina legale.

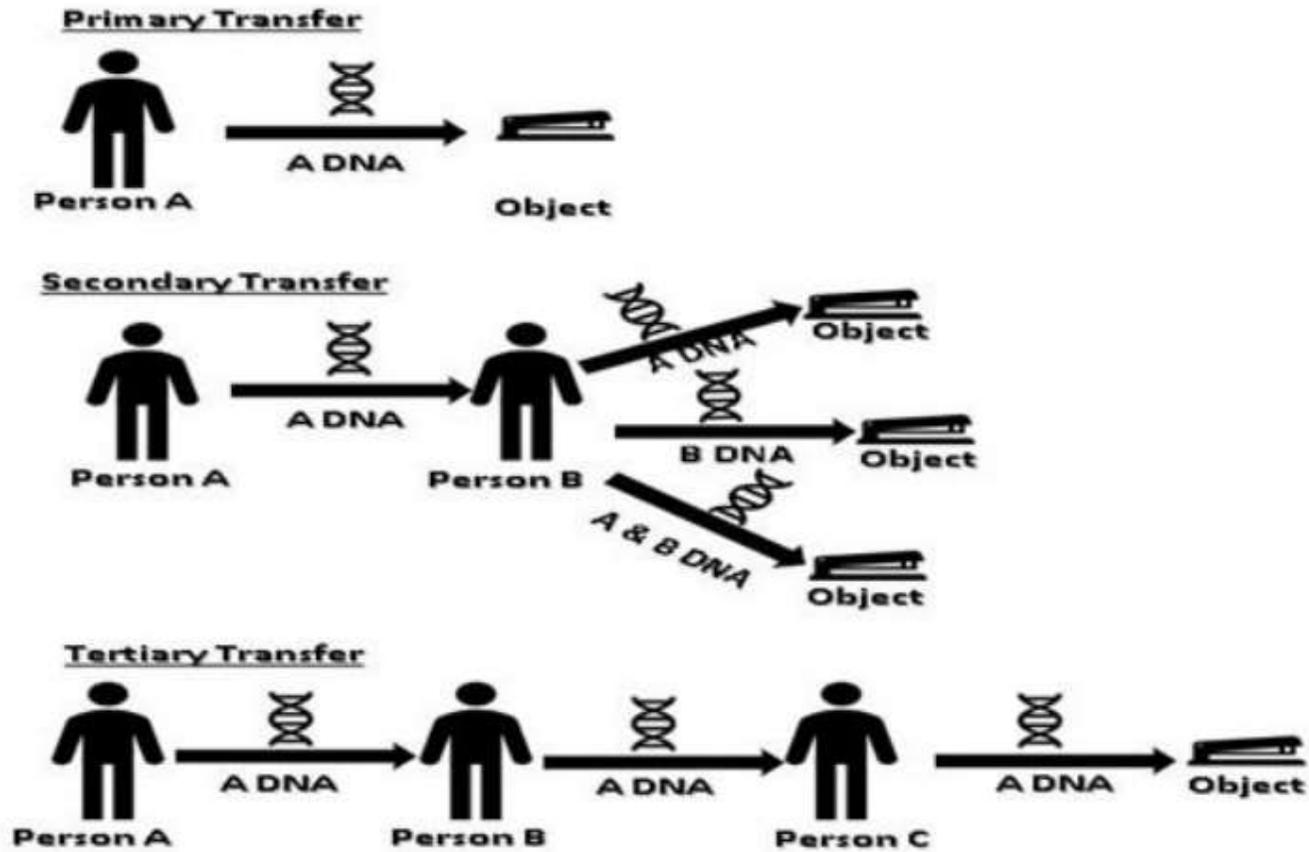


Figure 1: Illustration of primary, secondary and tertiary DNA transfer mechanisms

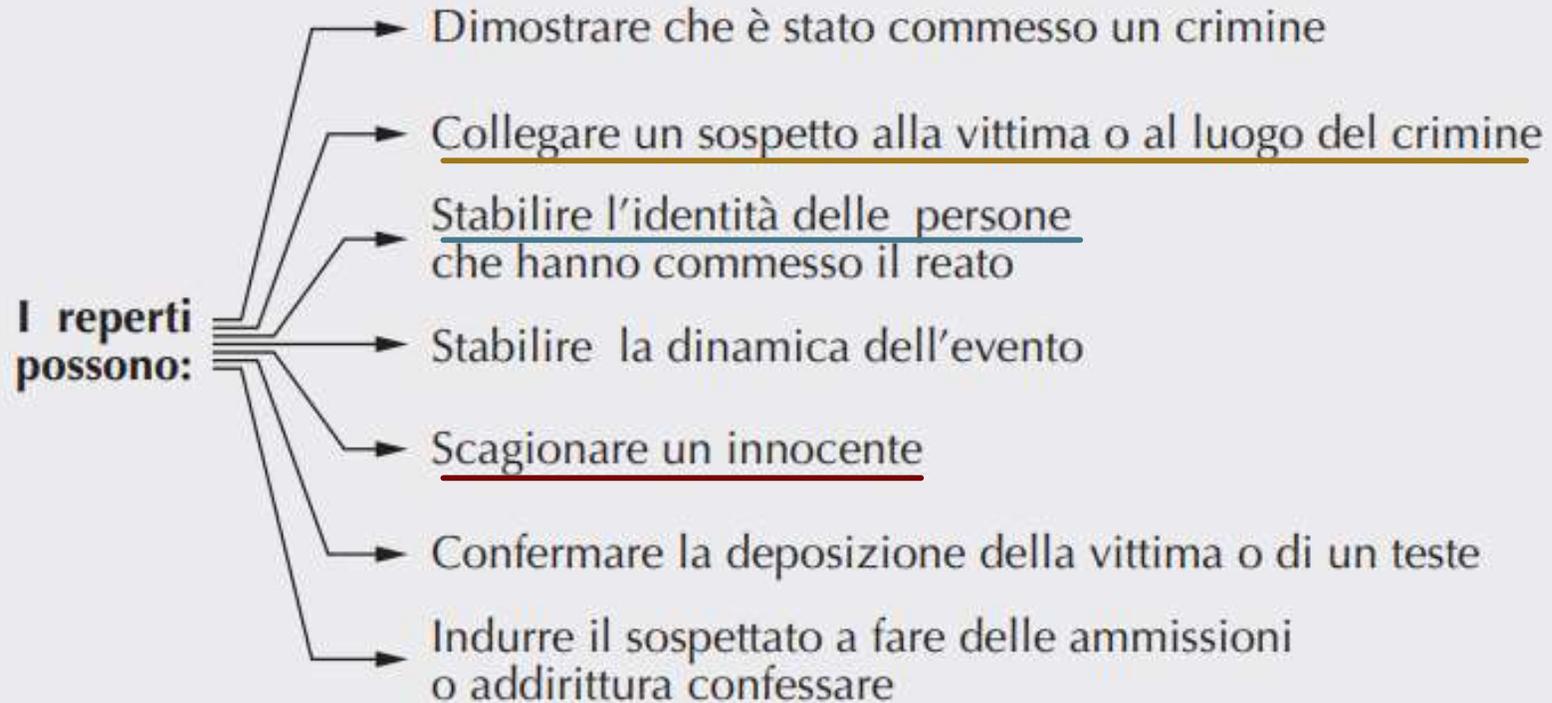
LA RICERCA DELLE TRACCE

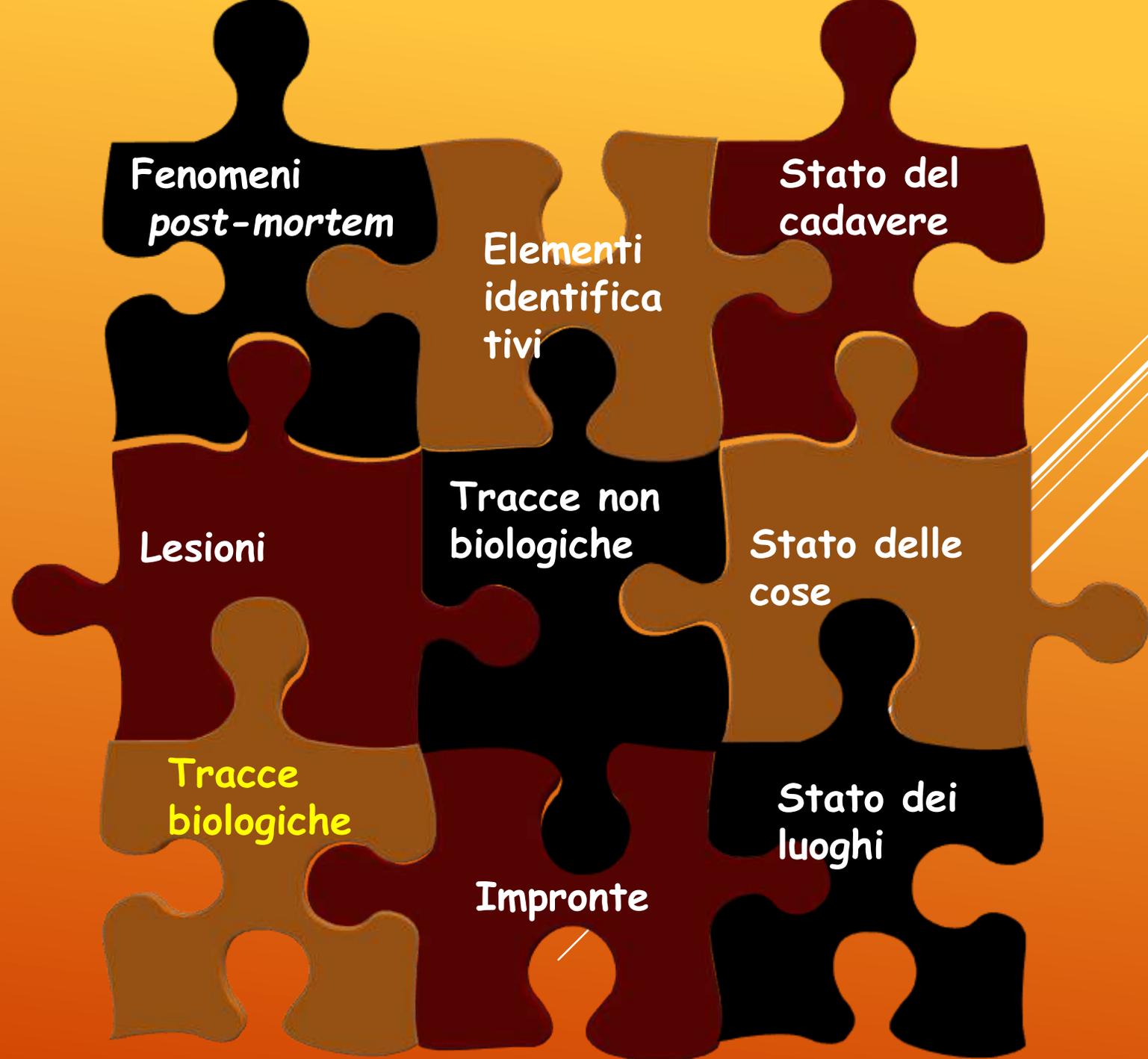
TABLE 2 Approximate success rates of DNA analysis for various types of biological material as determined from crime scene samples

Biological material		Approximate success rate
Blood		90 per cent
Semen		90 per cent
Saliva	Bottle – drink	40 per cent
	Bottle – alcohol	25 per cent
	Cigarette butt	70 per cent
Trace/Contact	Clothing	30 per cent
	Objects – extended contact eg mobile phone	15 per cent
	Objects – limited contact eg handles	10 per cent
	Objects – single contact eg smudge marks	<10 per cent
	Hair	25 per cent



Metodi di repertazione





TRACCE BIOLOGICHE

Un delitto (violento o no) comporta sempre un contatto fisico tra vittima e aggressore.

Questo comporta uno scambio di materia come fibre e polveri, di sostanze biologiche come capelli e peli, sudore e saliva, oppure liquido seminale.

TEORIA DELL'INTERSCAMBIO

[Locard, 1923-1930]



Luogo e cose



Reo

Tracce

Tracce

Tracce

Vittima

Modalità di Raccolta del Campione Biologico

- ✓ Catena di custodia dei reperti è quel processo che permette di garantire:
 - 1) AUTENTICITÀ,
 - 2) INTEGRITÀ
 - 3) TRACCIABILITÀdel campione dal prelievo allo smaltimento
- ✓ Controcampione (per eventuale analisi di revisione)

CATENA DELLA CUSTODIA dei reperti

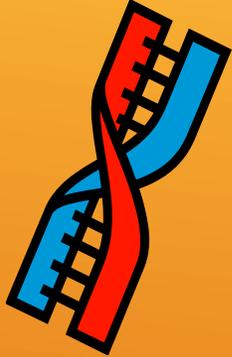


CATENA DELLA CUSTODIA dei reperti

Le tracce biologiche si conservano (riducono il tasso di crescita batterica e la degradazione del DNA) se:

- 1) essiccate
- 2) poste in ambiente freddo (+4°C per breve tempo, - 20°C per lungo tempo oppure a - 80 °C).

LA RICERCA DELLE TRACCE BIOLOGICHE



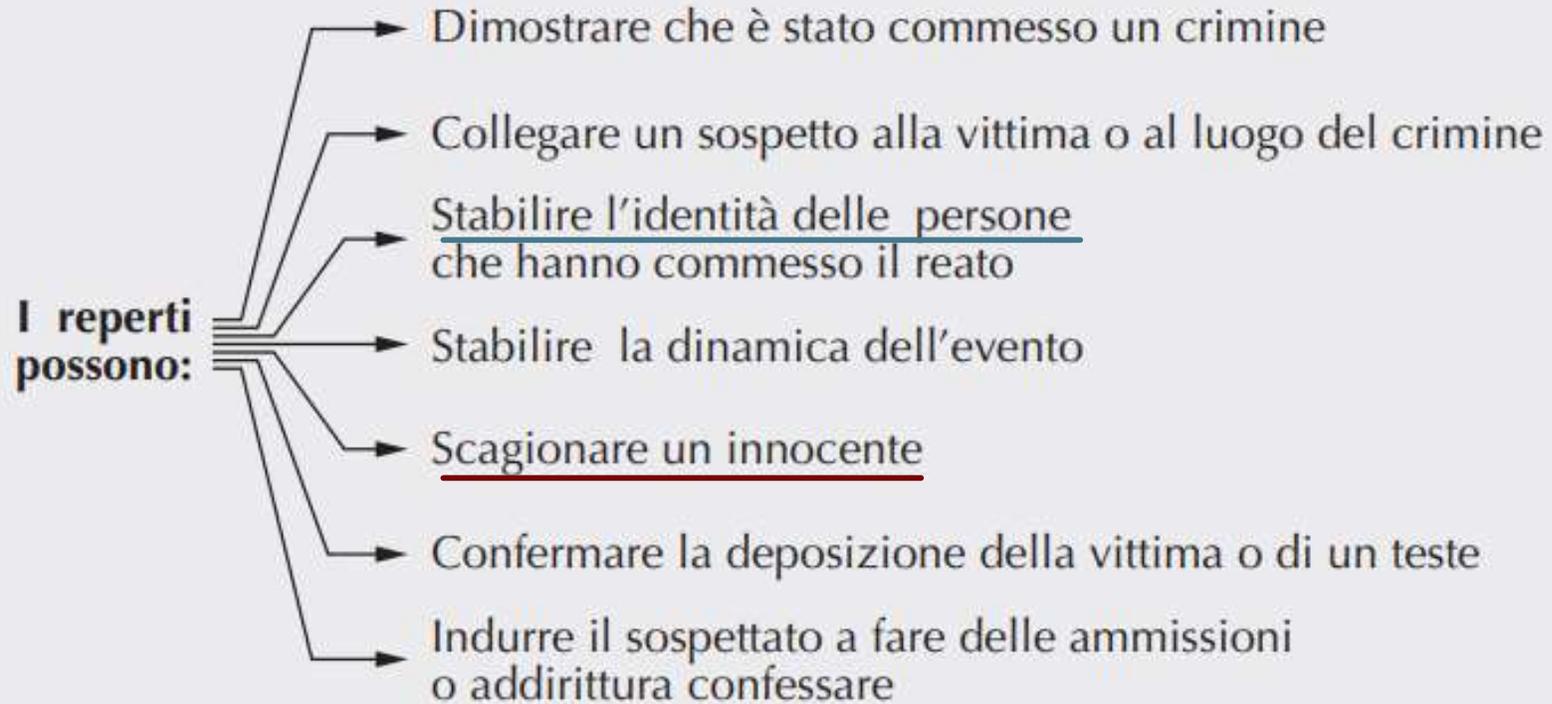
SUL CORPO

Corretta
conservazione
delle prove →
Sì Catena di
custodia

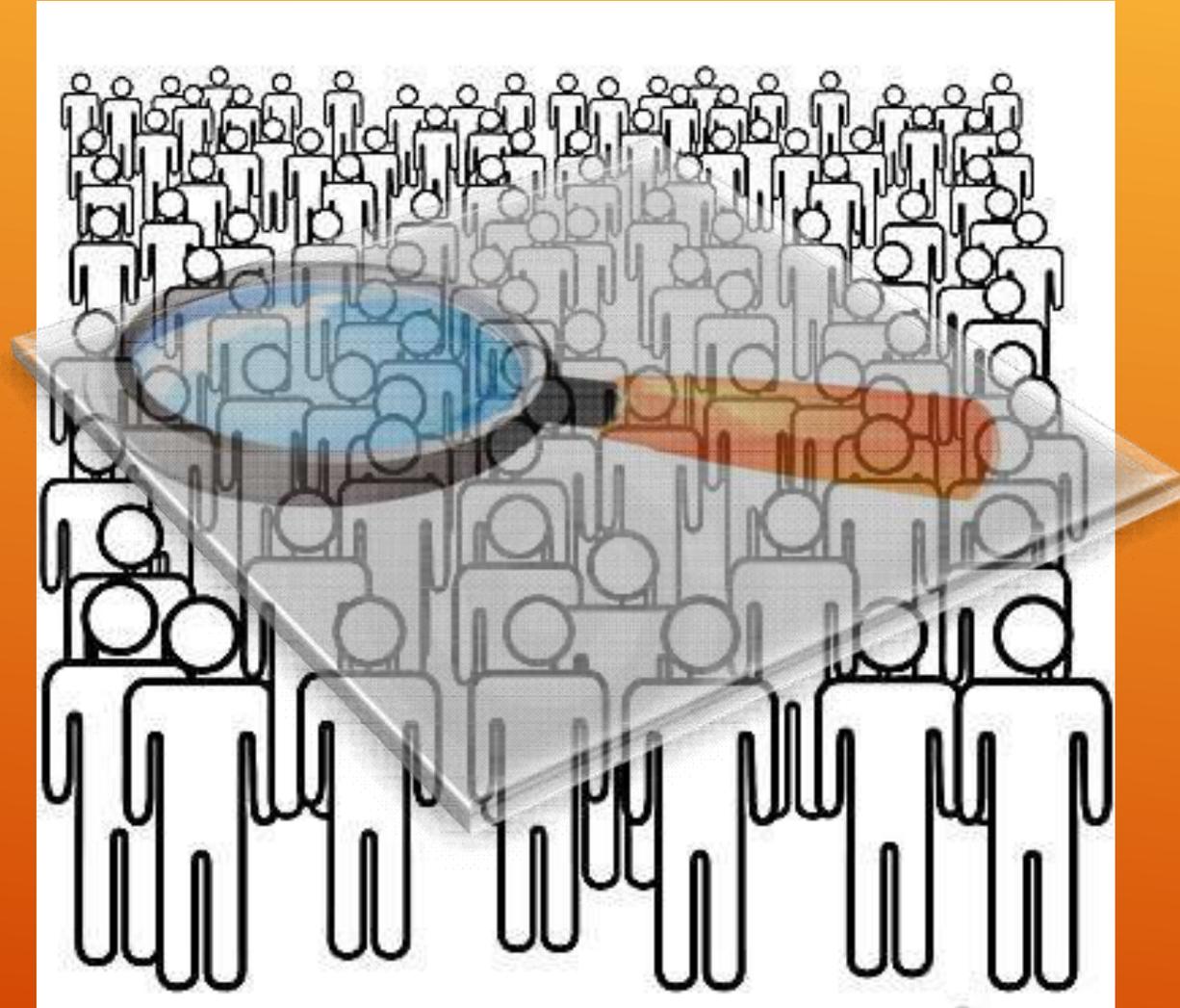
*SUL CORPO CHE VIENE RINVENUTO
DOPO UN PO' DI TEMPO*

NON è stato possibile
effettuare una corretta
conservazione delle
prove → NO catena di
custodia

Metodi di repertazione



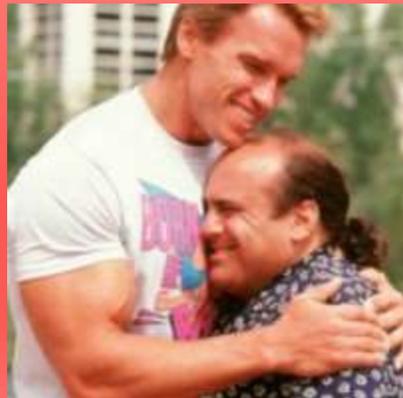
DIAGNOSI GENETICA FORENSE → identificazione personale e di poter distinguere un individuo da un altro, con significatività statistica.



DIAGNOSI GENETICA FORENSE



DIVERSITA' GENETICA → polimorfismo (1%)



Arnold Schwarzenegger e Danny De Vito nel film Gemelli (1988)

DIAGNOSI GENETICA FORENSE

Sistemi tradizionali

Il polimorfismo degli antigeni (Ag) eritrocitari ABO

Sistemi basati sul DNA:

Marcatori molecolari

ALLELI MULTIPLI

Per alcuni geni, in un gruppo di individui sono presenti più di due alleli, definiti anche *serie allelica*

Il genotipo di ciascun individuo diploide
è comunque sempre costituito da 2 alleli

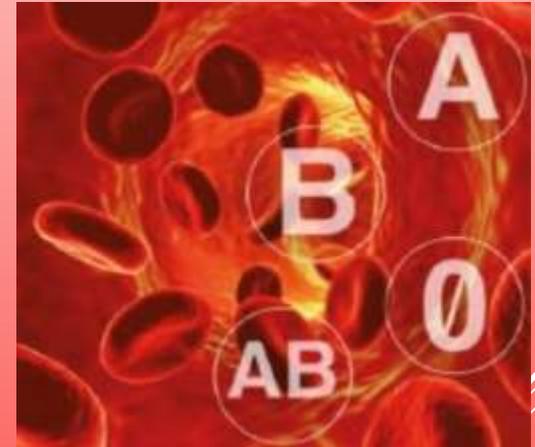
DIAGNOSI GENETICA FORENSE

1900 – Scoperta dei gruppi sanguigni ABO (Karl Landsteiner)



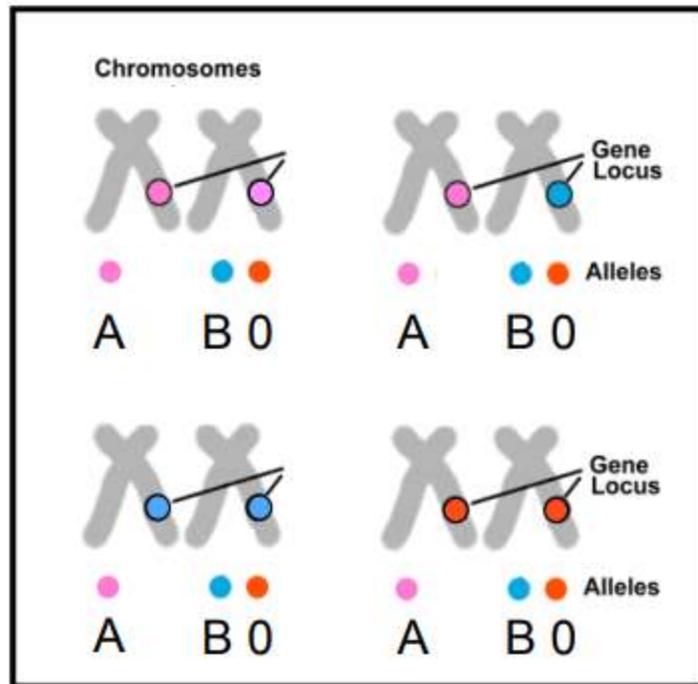
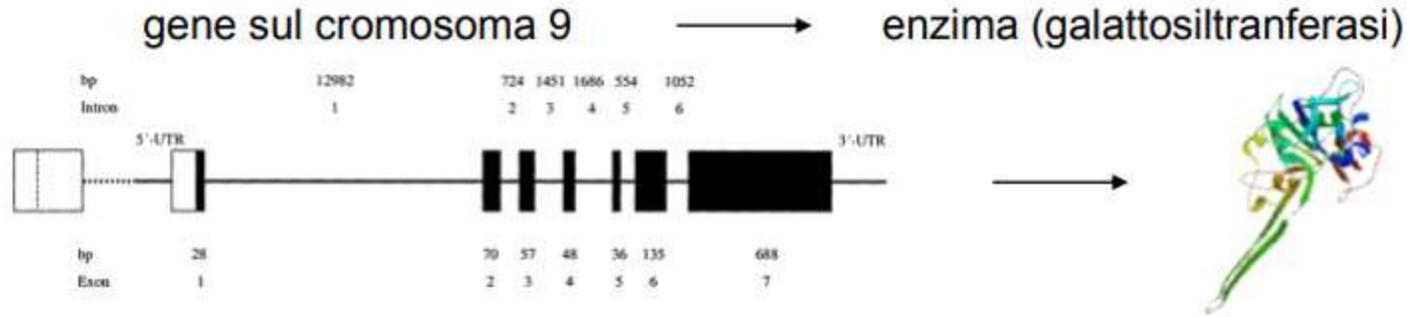
a) Indagini per l'identificazione personale di tracce e resti biologici umani ;

b) ricerca della paternità

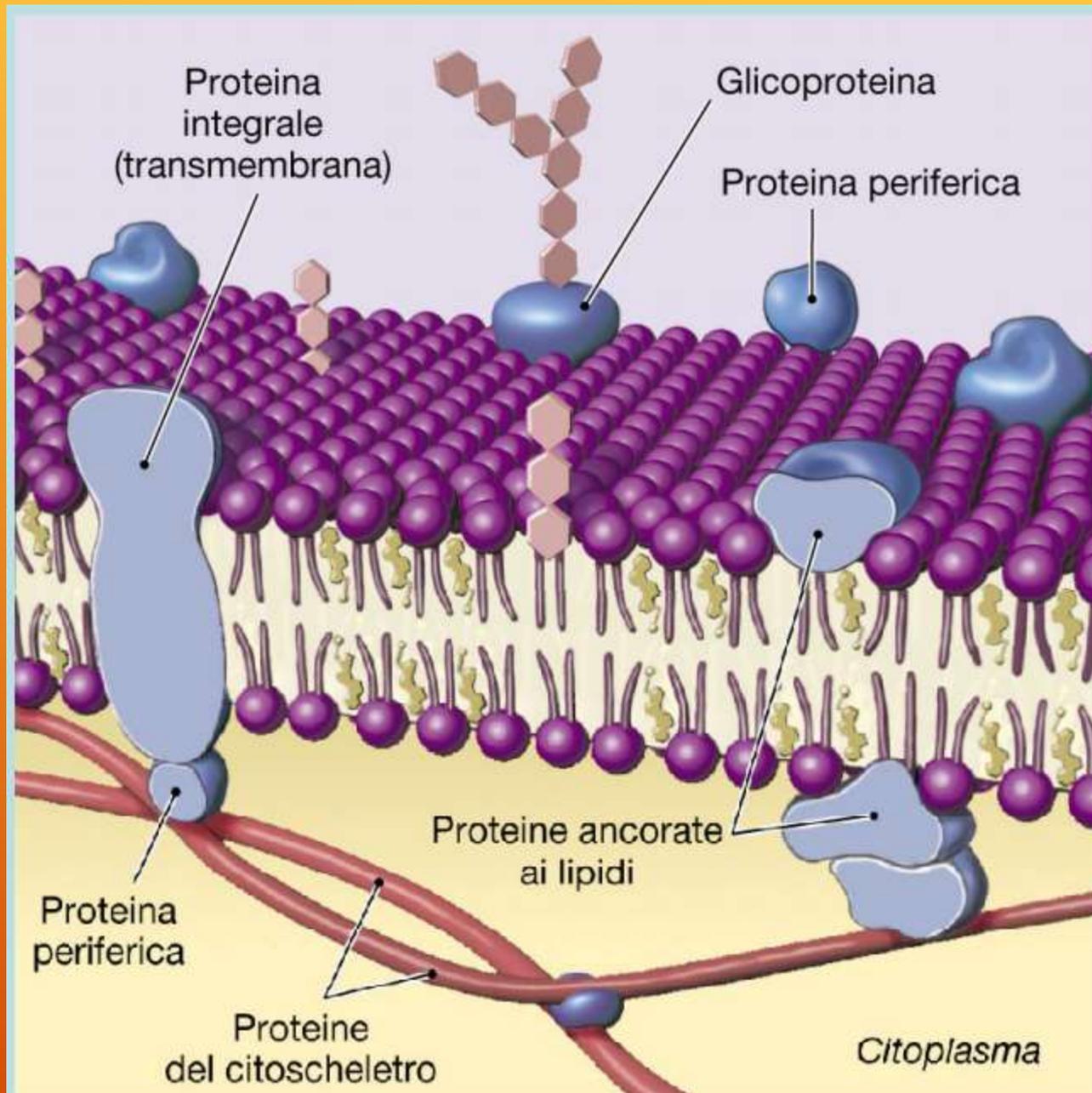


1° sistema polimorfico usato nelle scienze forensi

Variabilità allelica: gruppi del sangue ABO



Alleli (genotipo)	gruppo sanguigno (fenotipo)
AA	A
BB	B
AB	AB
OO	O



Casi di Lattes (1916)

1) Un uomo è tornato a casa da un viaggio in un'altra città con delle macchie di sangue sulla camicia, pertanto sua moglie lo ha accusato di *adulterio*.

L'uomo è andato all'istituto medico legale: Lattes ha testato le macchie, determinando che esse erano umane, ma dello stesso gruppo ABO dell'uomo (tipo O) → pace in questa famiglia.

2) Un uomo era sospettato di un *omicidio* (macchie di sangue di tipo O sul suo cappotto):

lui sosteneva che era il risultato di una perdita di sangue dal naso; la vittima era tipo A (AO), pertanto tali analisi hanno esonerato il sospetto.

DIAGNOSI GENETICA FORENSE

1945 – Estensione delle conoscenze genetiche per un utilizzo nel sistema penale più consapevole

- 1. Necessità di utilizzare metodi molto costosi**
- 2. Tempi lunghi di isolamento**
- 3. Scarsa sensibilità dei metodi**
- 4. Deteriorabilità dei marcatori (utilizzo di materiali freschi)**
- 5. Scarsa affidabilità dei metodi statistici**

Esistenza di CONVERGENZA EVOLUTIVA

✓ Stesse caratteristiche fenotipiche evolute **INDIPENDENTEMENTE** in organismi filogeneticamente distanti.

✓ Effetto della SELEZIONE NATURALE su caratteri favorevoli in specie che condividono stesso habitat o nicchia ecologica

✓ Confusione nella collocazione filogenetica della specie.

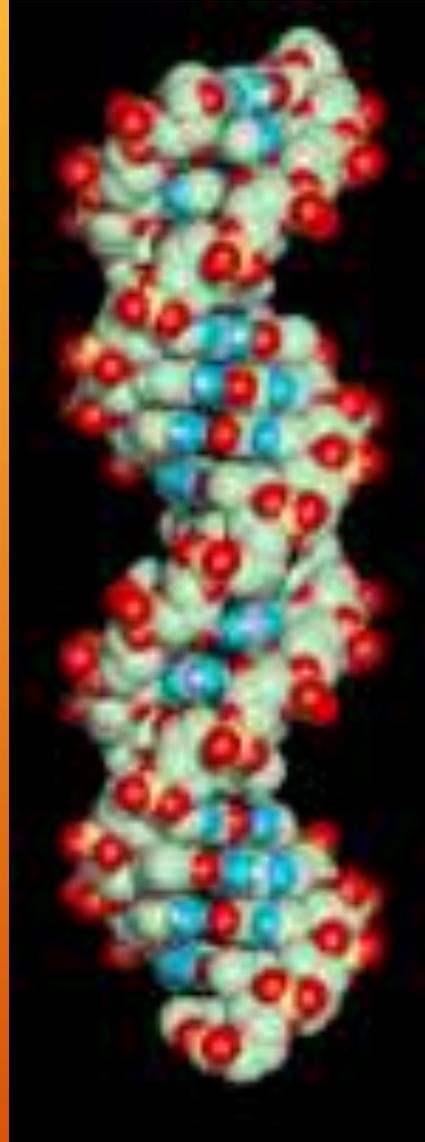


Cactacea



Euphorbiacea

Methods for Human Identification



DNA since 1985

