

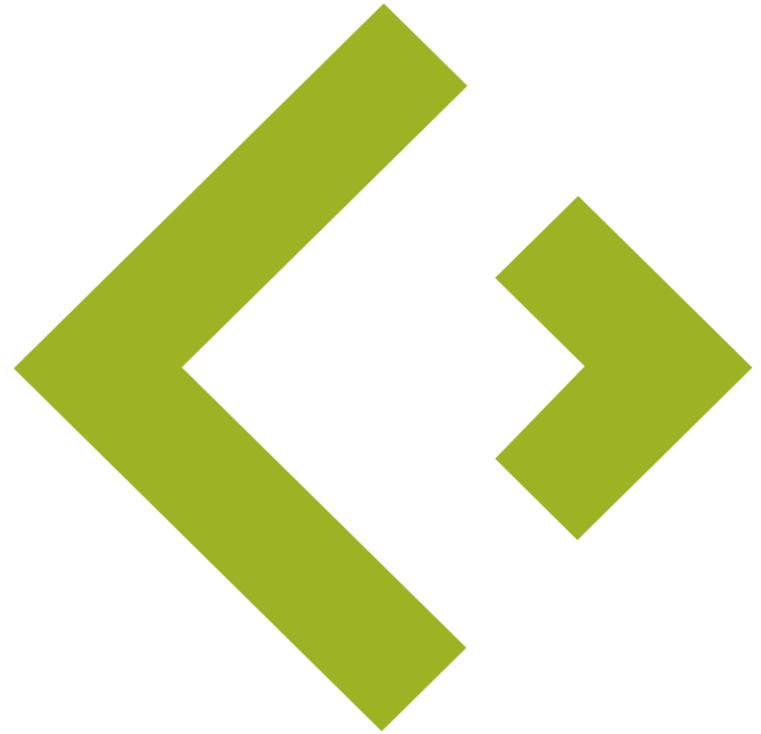
Roma, 28-29 gennaio 2016

# CORSO DI ALTA FORMAZIONE IN GENETICA FORENSE

**Disastri di massa**

Ugo Ricci

AOU Careggi – SOD Diagnostica Genetica - Firenze





- » Identificare vittime a seguito di episodi quali:
  - » –disastri aerei
  - » –attacchi terroristici
  - » –terremoti, alluvioni, incendi
- Questi episodi lasciano i corpi delle vittime in pezzi, spesso mescolati tra loro
- Generalmente non è possibile un'identificazione visiva



- » Vi sono tre ragioni principali
- » 1. Aiutare nella ricostruzione dello scenario dell'evento
  - » • accertando l'identità delle persone presenti;
- » 2. Consentire il rilascio di un certificato di morte ufficiale
  - » • Richiede l'accertamento inequivocabile dell'identità del corpo
- » 3. Dare alle famiglie la certezza della scomparsa del proprio parente



## Identificazione di un corpo

- Prima opzione:
  - Identificazione visiva in base alle caratteristiche facciali;
- Seconda opzione:
  - Registrazioni mediche e/o odontostomatologiche
- Terza opzione:
  - Impronte digitali
- Infine:
  - DNA

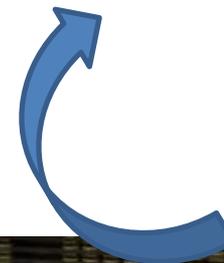
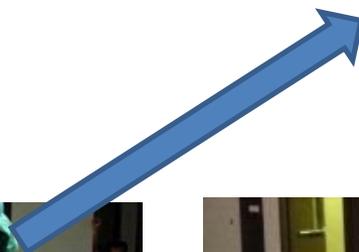


- » Quali sono i vantaggi dell'uso del DNA per l'identificazione nei mass disaster?
- » • Ciascun corpo o parti di esso possono essere identificate;
- » • Non importa che siano disponibili parti integre del corpo;
- » –dita, bocca, etc
- » • Frammenti di varie persone che siano mescolati possono essere separati e univocamente identificati.



- » •Equipe per intervento sui disastri di massa
- » – patologi forensi, tecnici e medici legali
- » •Identificazioni in base ai connotati fisici debbono essere fatte il prima possibile;
- » •Accertamenti diagnostici (presenza di ferite, protesi) e acquisizione di panoramiche dentarie debbono essere acquisite dai parenti delle persone scomparse;
- » •campioni biologici da cui estrarre il DNA e poi procedere alla tipizzazione debbono essere ricavati dai reperti

# L'importanza delle attività di repertamento

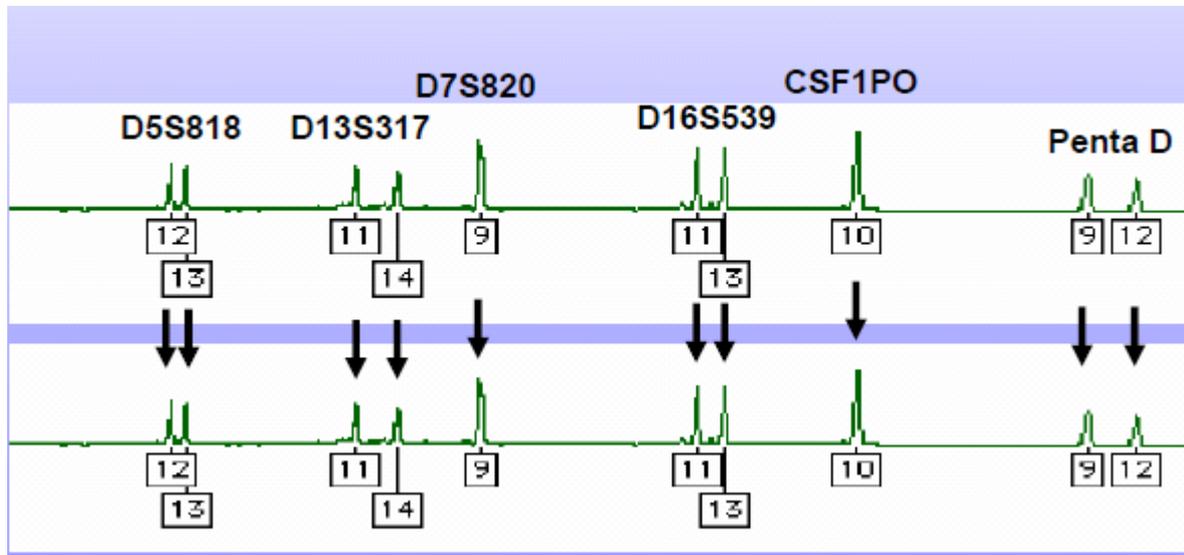




- » Profili del DNA da usarsi come campioni di riferimento possono derivare da due fonti principali:
  - » 1. Materiali che contengano DNA della persona scomparsa
    - » •Spazzolini da denti, rasoi, biancheria sporca
  - » 2. Soggetti correlati alle vittime
    - » •Parenti delle vittime, figli, genitori

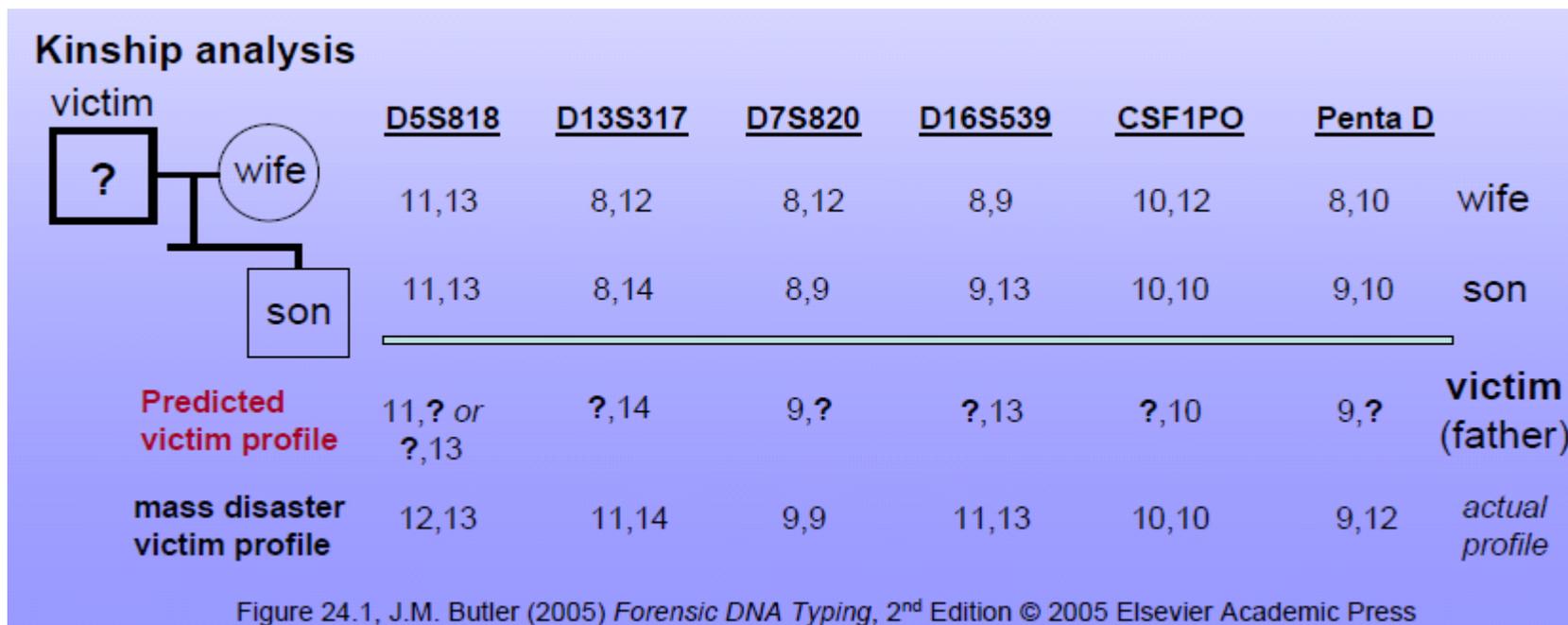


- » • Qualora sia possibile acquisire effetti personali dalle vittime e si sia certi che su questi vi sia materiale biologico a essi riferibile;
- » • Si deve ottenere un match perfetto:
- » –100% degli alleli saranno identici





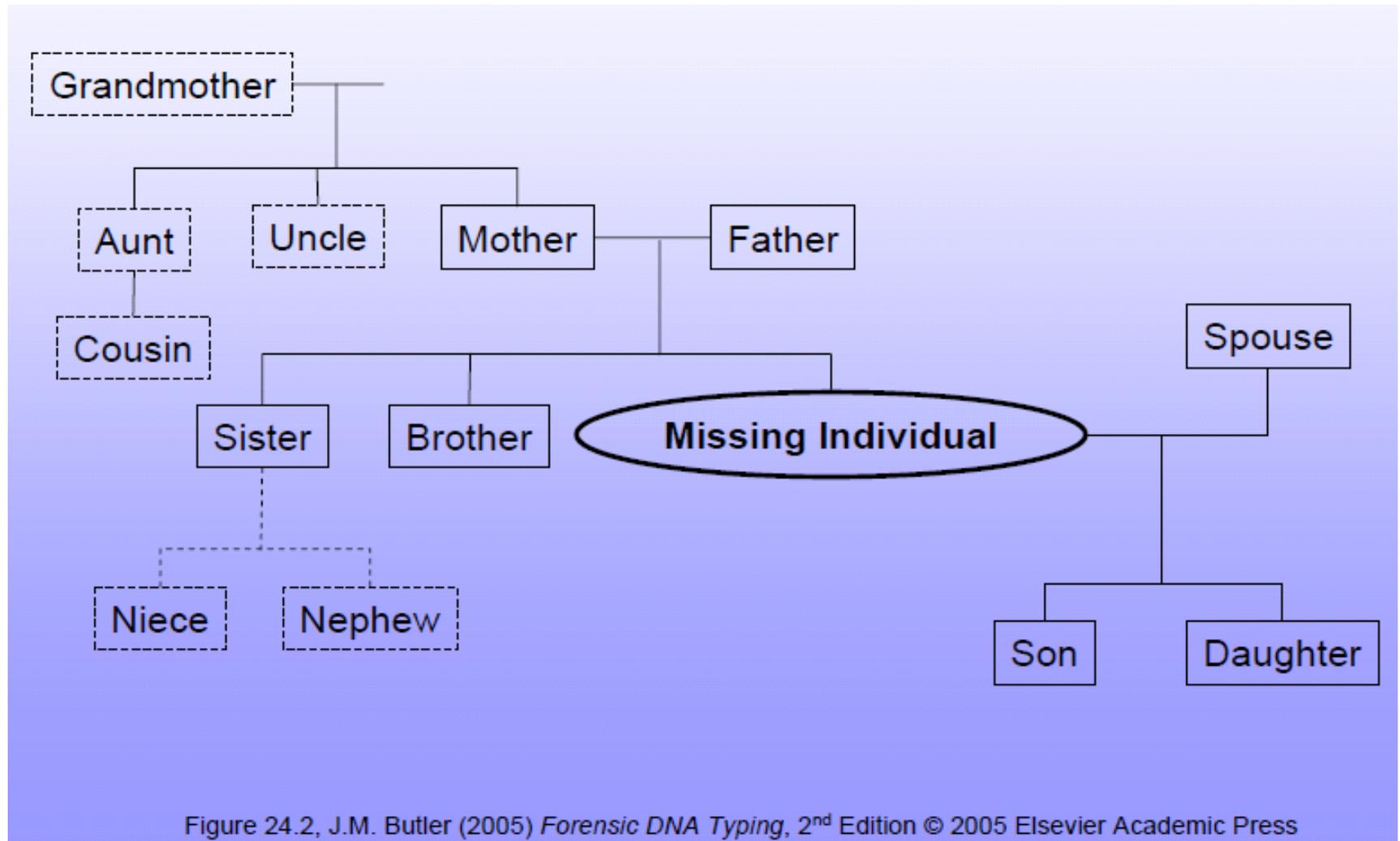
- » •Parenti viventi che possano donare un campione biologico
- » –particolarmente utili qualora non vi siano campioni diretti
- » •richiede la verifica dell'albero genealogico per valutare il grado di parentela e il tipo di marcatori ereditati;
- » Si può stabilire il genotipo atteso in base all'assetto dei parenti.





- » • Membri imparentati in linea retta sono preferibili
- » –genitori, figli, fratelli
- » • Membri di alberi genealogici più ampi possono essere usati quali riferimento nel caso dello studio di DNA mitocondriale o marcatori del cromosoma Y;
- » –mtDNA –qualunque parente lungo l'asse materno;
- » –Y-STRs –qualunque parente lungo l'asse paterno
- » • Le analisi indirette possono anche essere usate per una doppia conferma in caso si sia proceduto a un'analisi diretta.

# Campioni indiretti



# Prato, incendio in fabbrica al Macrolotto: 7 morti

1 dicembre 2013

*L'incendio in un capannone in via Toscana. I corpi tra le macerie dei loculi di cartongesso dove gli operai dormivano. Enrico Rossi: "Qui niente diritti umani"*



Fig. 1 Victim number 6



3 A burned foot found far from corps

# Campioni biologici dai cadaveri



Campioni dai cadaveri prelevati dall'interno della bocca dal medico legale mediante bisturi



n°	tipologia	Genere di appartenenza
300-1	Mucosa buccale	maschile
300-2	Mucosa buccale	maschile
300-3	Mucosa buccale	maschile
300-4	Mucosa buccale	maschile
300-5	Mucosa buccale	femminile
300-6	Mucosa buccale	femminile
300-7	Mucosa buccale	maschile

# Accertamenti su sette corpi da identificare



Campione	D101248	VWA	D16S539	D2S1338	D8S1179	D21S11	D18S51	D22S1045	D19S433	TH01	FGA	D2S441	D3S1358	D1S1656	D12S391	Amelogenina
300-1	14,16	14,17	11,12	19,20	14	31,2,32,2	15,20	15,17	14,14,2	8,9	22,25	11,12	15,16	15	17,24	X, Y
300-2	15,16	16,17	9,11	18,20	14,16	29,30	15,16	17,18	13,15	8,9	21,23	10,11	16	11,17	18,19	X, Y
300-3	14, 15	14	11,13	20,23	12,16	29,32,2	13,16	11	14	8,9	20,23	10,11	18	11,15	17,20	X, Y
300-4	13	16,17	12,13	17,24	14,16	27,30	14,19	15	13	9,9,3	23	10,11,3	16	11,15	21,23	X, Y
300-5	13	18	11,12	17,20	10,13	29,33,2	16,21	11,16	13	7,9	22,24	10	15	16,17,3	18,20	X
300-6	14,15	15	12,13	18,24	14,16	31	13,14	16	13,14	6,7	21,23	11,14	15	15,16	17,19	X
300-7	14,15	18	11,12	17,20	10,14	29	16,22	15	13,15,2	7,9	23	10,11	15,16	17,17,3	17,20	X, Y

Profili genetici per loci autosomici dai sette corpi da identificare

Campione	DYS576	DYS389I	DYS448	DYS389II	DYS19	DYS391	DYS481	DYS549	DYS533	DYS438	DYS437	DYS570	DYS635	DYS390	DYS439	DYS392	DYS643	DYS393	DYS458	DYS385	DYS456	YGATAH4
300-2	17	12	19	28	16	10	23	13	11	10	15	18	19	23	12	12	11	12	19	12,13	16	12
300-3	18	12	18	29	15	10	25	12	11	10	14	18	19	23	11	14	11	13	15	13	17	12
300-4	18	13	19	29	14	10	22	13	10	11	15	17	20	25	11	14	13	11	17	13,18	16	11
300-7	19	14	18	30	15	11	22	12	10	10	14	19	21	24	12	13	10	14	19	12,13 ,17	14	10

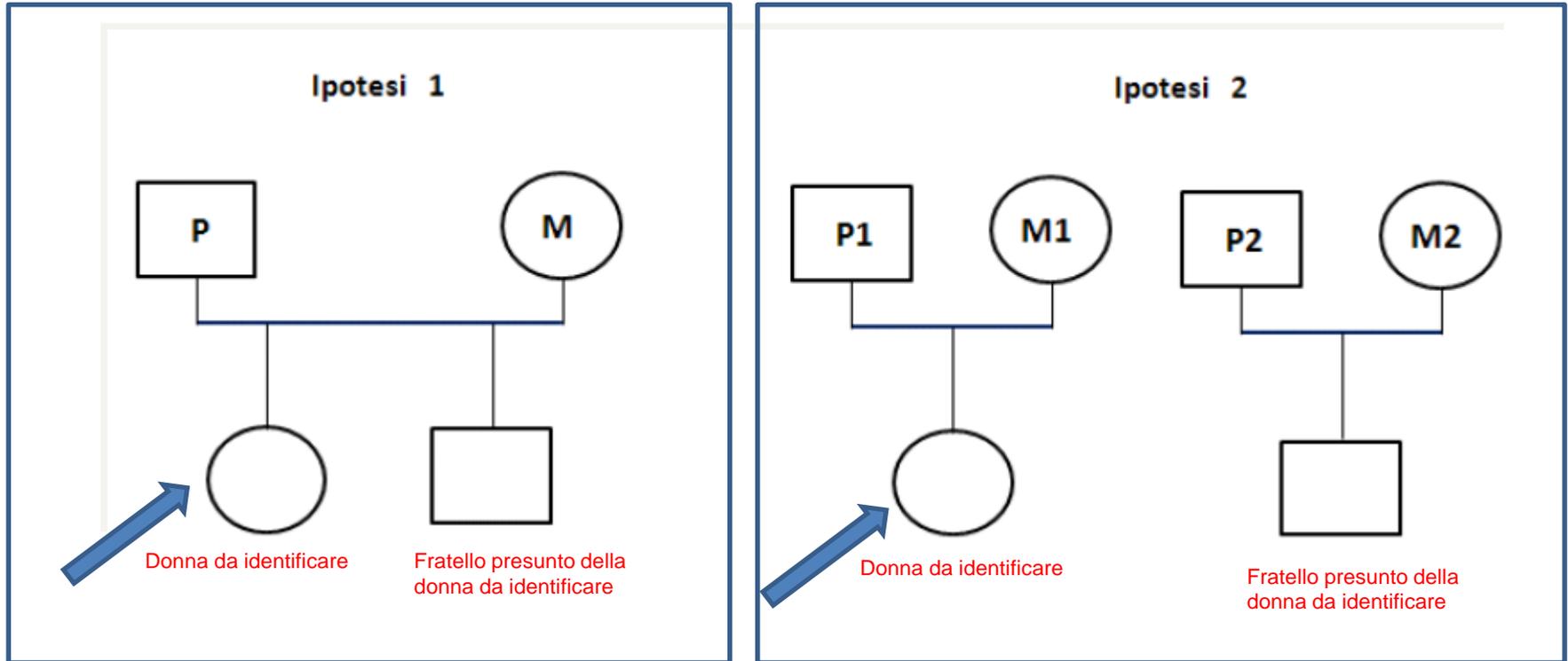
Profili genetici per loci del cromosoma Y dai corpi maschili da identificare

# Profili autosomici



Campione	D101248	VWA	D16S539	D2S1338	D8S1179	D21S11	D18S51	D22S1045	D19S433	TH01	FGA	D2S441	D3S1358	DIS1656	D12S391	Amelogenina
300-1	14,16	14,17	11,12	19,20	14	31,2,32,2	15,20	15,17	14,14,2	8,9	22,25	11,12	15,16	15	17,24	X, Y
300-2	15,16	16,17	9,11	18,20	14,16	29,30	15,16	17,18	13,15	8,9	21,23	10,11	16	11,17	18,19	X, Y
300-3	14, 15	14	11,13	20,23	12,16	29,32,2	13,16	11	14	8,9	20,23	10,11	18	11,15	17,20	X, Y
300-4	13	16,17	12,13	17,24	14,16	27,30	14,19	15	13	9,9,3	23	10,11,3	16	11,15	21,23	X, Y
300-5	13	18	11,12	17,20	10,13	29,33,2	16,21	11,16	13	7,9	22,24	10	15	16,17,3	18,20	X
300-6	14,15	15	12,13	18,24	14,16	31	13,14	16	13,14	6,7	21,23	11,14	15	15,16	17,19	X
300-7	14,15	18	11,12	17,20	10,14	29	16,22	15	13,15,2	7,9	23	10,11	15,16	17,17,3	17,20	X, Y
300-8	14,15	15	12,13	18,24	14,16	31	13,14	16	13,14	6,7	21,23	11,14	15	15,16	17,19	X
300-9	14,15	15	12,13	18,24	14,16	31	13,14	16	13,14	6,7	21,23	11,14	15	15,16	17,19	X
300-P	15,16	16,17	9,11	18,20	14,16	29,30	15,16	17,18	13,15	8,9	21,23	10,11	16	11,17	18,19	X, Y
300-P2	15,16	16,17	9,11	18,20	14,16	29,30	15,16	17,18	13,15	8,9	21,23	10,11	16	11,17	18,19	X, Y

Comparazione diretta tra i profili di encefalo, della mano e dei due piedi con i profili dei sette corpi. In giallo la concordanza tra il cadavere 6 e l'encefalo e la mano (300-8 e 300-9). In celeste la corrispondenza tra il cadavere 2 e i due piedi (300-P e 300-P2).



Per gli altri corpi in cui non era possibile valutare direttamente le ipotesi identificative, si è utilizzato un approccio probabilistico valutando mediante il software Familias le ipotesi contrapposte di alberi genealogici diversi.

# Marcatori del cromosoma Y



Campione	DYS576	DYS389I	DYS448	DYS389II	DYS19	DYS391	DYS481	DYS549	DYS533	DYS438	DYS437	DYS570	DYS635	DYS390	DYS439	DYS392	DYS643	DYS393	DYS458	DYS385	DYS456	YGATAH4
300-2	17	12	19	28	16	10	23	13	11	10	15	18	19	23	12	12	11	12	19	12,13	16	12
300-3	18	12	18	29	15	10	25	12	11	10	14	18	19	23	11	14	11	13	15	13	17	12
300-4	18	13	19	29	14	10	22	13	10	11	15	17	20	25	11	14	13	11	17	13,18	16	11
300-7	19	14	18	30	15	11	22	12	10	10	14	19	21	24	12	13	10	14	19	12,13 ,17	14	10
300-12	18	12	18	30	15	10	25	12	11	10	14	18	19	23	11	14	11	13	15	13	17	12
300-16	17	12	19	28	16	10	23	13	11	10	15	18	19	23	12	12	11	12	19	12,13	16	12

Comparazione diretta tra i profili del cadavere 2 e il fratello della persona scomparsa (in verde 300-16) e tra il cadavere 3 e il padre di un'altra persona scomparsa (in grigio 300-12).

# IL RAPPORTO DI PROVA (ISO17025:2005)



Azienda  
Ospedaliero  
Universitaria  
Careggi

SOD Diagnostica Genetica

Direttore F. Torricelli

Largo Brambilla, 3 50134 Firenze - Italia

Telefono 055 794 6204

[www.ao-careggi.toscana.it/citogenetica/](http://www.ao-careggi.toscana.it/citogenetica/)



LAB N° 1206



Servizio  
Semiturco  
della  
Toscana

N°311PT/2014

Locus	Traccia 1	Mario Rossi	Cadavere sconosciuto
D8S1179	12-13	13-16	13-16
D21S11	31.2-32.2	31.2-32.2	29-31.2
D7S820	11-12	11-12	10-11
CSF1PO	12-13	10-13	10-12
D3S1358	15-16	16	15-16
TH01	7-9.3	7-9.3	6-7
D13S317	9	9-10	10-14
D16S539	11-13	9-11	9
D2S1338	18-23	17-23	17-20
D19S433	15-15.2	15-15.2	15
VWA	17-18	16-18	15-16
TPOX	11-12	8-11	8
D18S51	12-16	12-16	12-17
D5S818	11	9-11	9-11
FGA	19-26	19-20	19-20
Amelogenina	X	X-Y	X-Y

I risultati delle analisi vengono riportati in un rapporto di prova secondo il modello di accreditamento ISO 17025 e possono confluire nelle ricerche INTERPOL

# La scheda per Disaster Victim Identification (DVI)



P on M on (pink) **INTERPOL DVI Form - Unidentified Human Remains** Appendix 800's

Place of disaster: \_\_\_\_\_ **PM No:** \_\_\_\_\_  
 Nature of disaster: \_\_\_\_\_  
 Date of disaster:  Day  Month  Year  Male  Female  Unknown

a = Data not available    b = Attachment    c = Further info on page Sup. Info. (700's)

806 APPENDIX DNA		a	b	c
810	Typing Laboratory	Name: _____ Email: _____ Address: _____ City: _____ Date of sample: _____		
815	Laboratory Standards	Accredited according to: _____ Not accredited <input type="checkbox"/>		
820	STR kit(s) used	Name(s) of kit(s) used: _____		
825	DNA	Human Remains 1	Human Remains 2	
	VWA			
	TH01			
	D21S11			
	FGA			
	D8S1179			
	D3S1358			
	D18S51			
	Amelogenin			
	TPOX			
	CSF1PO			
	D13S317			
	D7S820			
	D5S818			
	D16S539			
	D2S1338			
	D19S433			
	Penta D			
	Penta E			
	D1S1656			
	D2S441			
	D10S1248			
	D22S1045			
	D12S391			
	SE33			
	D6S1043			
<small>Add any information not represented of the markers above, using c-column/page 700's Supporting information.</small>				
830	Additional DNA profile page (805-825) 1 <input type="checkbox"/> No 2 <input type="checkbox"/> Yes			

**Registered by** Duty Title : \_\_\_\_\_ Signature / Date \_\_\_\_\_  
 Name : \_\_\_\_\_  
 Address : \_\_\_\_\_  
 Phone / Email : \_\_\_\_\_



**CONNECTING POLICE FOR A SAFER WORLD**

Search:

## Disaster Victim Identification (DVI)

The process of identifying victims of major disasters such as terrorist attacks or earthquakes is rarely possible by visual recognition.

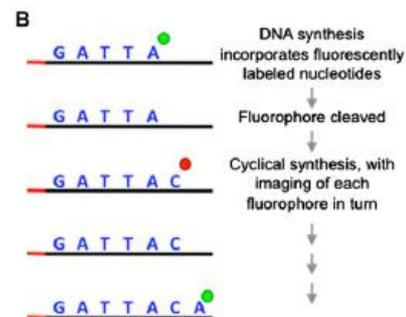
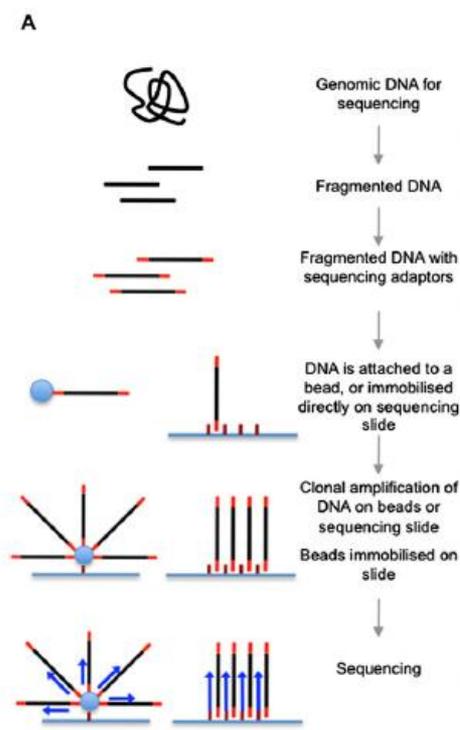
Comparison of fingerprints, dental records or DNA samples with ones stored in databases or taken from victims' personal effects are often required to obtain a conclusive identification.



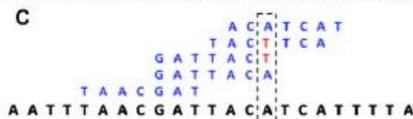
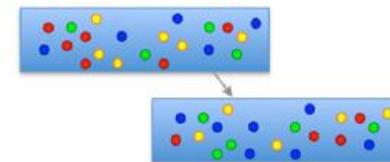
I profili genetici confluiscono nella scheda DVI insieme a tutte le caratteristiche antropometriche e dati relativi al corpo da identificare.

<http://www.interpol.int/INTERPOL-expertise/Forensics/DVI>

# Le nuove tecnologie di sequenziamento massivo



Many molecules sequenced in parallel by imaging cyclical synthesis on a sequencing slide



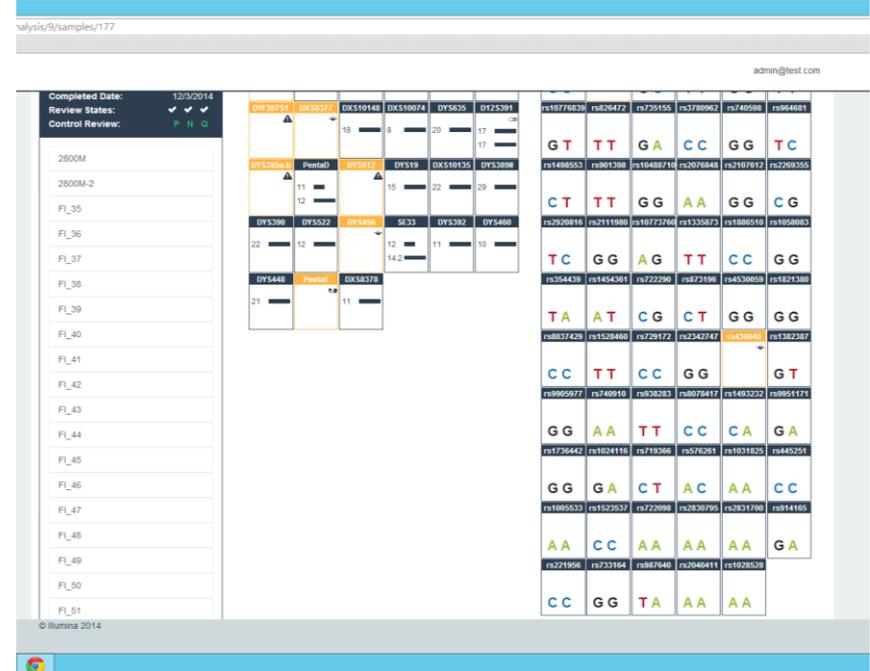
Each sequence fragment is bioinformatically aligned to the genome, and potential sequence variants identified. Here we see a possible heterozygous A>T single nucleotide polymorphism

Esistono oggi piattaforme e pannelli di NGS specifici per le analisi forensi che consentono di effettuare esami contemporanee fino a 96 campioni, analizzando un numero molto alto di marcatori autosomici, del cromosoma X e Y.

# Le nuove tecnologie di sequenziamento massivo



Con queste piattaforme è possibile esaminare contemporaneamente fino a 200 SNP, tra cui alcuni specifici per l'origine etnica, altri per caratteristiche fenotipiche quali il colore degli occhi e dei capelli, oltre a decine di marcatori autosomici, del cromosoma X e Y.





Grazie per l'attenzione