



# **Genetica forense e analisi del DNA**

**Firenze, 7 novembre 2017**

**Dott. Ugo Ricci**

**Azienda Ospedaliero-Universitaria “Careggi”**

**SOD DIAGNOSTICA GENETICA**

**Largo Brambilla, 3 50134 Firenze**

**e-mail: ricciugog@gmail.com Tel. 055-7946204 - 335 6133442**



# **LA PRATICA DI GENETICA FORENSE**

**Identificazione della natura e dell'origine di un campione**

**Applicazioni pratiche del test del DNA**

**Analisi su oggetti toccati**

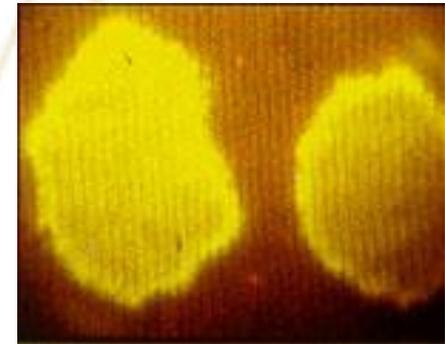
**Le analisi su DNA degradato**

# EMOGENETICA CLASSICA

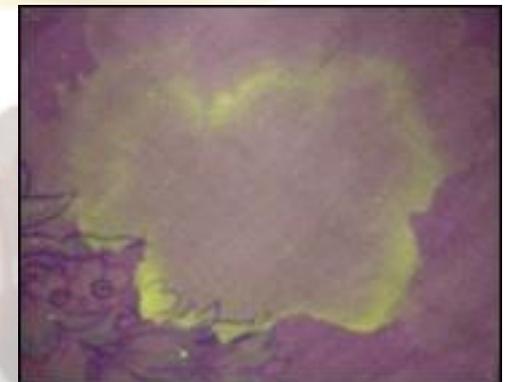
## Identificare il tipo di campione biologico

**Illuminatori a diverse lunghezze d'onda**

**Saliva**



**Liquido seminale**



## Diagnosi generica – i test di orientamento

Suggeriscono la presenza di un certo tipo di campione biologico

### Test al luminol per sostanza ematica



### Falsi positivi

Detergenti

Tensioattivi

Vernici

Succhi di frutta

## Alberto e quelle piccole tracce «Ecco le prove che lo accusano»

**Il rapporto dei Ris. Ma la difesa ribatte: non è sangue**

DAL NOSTRO INVIATO

**VIGEVANO (Pavia)**—Le fotografie allegate alla relazione preliminare dei Ris mostrano i dettagli: i pedali della bicicletta di Alberto. Soprattutto uno. La didascalia dice «In evidenza le due microtracce rinvenute: cerchiato in verde il viraggio dal giallo al verde (con esito positivo) del tampone Combur test per la diagnosi della natura ematica». Particolari scientifici per descrivere l'indizio-chiave contro Alberto Stasi, il fidanzato e presunto assassino di Chiara Poggi. Sono le piccolissime macchie di sangue che gli investigatori di Parma hanno scovato sulla «bicicletta da uomo marca Umberto Dei Milano, di colore marrone-bordeaux».

**Quelle che non si vedevano a occhio nudo** né con il luminol ma che ha invece trovato il Combur test: una striscetta imbevuta di un reagente chimico che in presenza di sangue vira, appunto, dal giallo al verde. I pedali della bicicletta — spiegano i Ris nel rapporto che ha convinto il pubblico ministero Rosa Muscio a firmare il decreto di fermo — sono stati «sottoposti agli accertamenti biomolecolari come unico campione, preliminarmente siglato come campione "bu\_p". Detto campione è stato sottoposto ad estrazione del Dna e a successiva purificazione e quantificazione (...)».

**Combur<sup>2</sup> Test<sup>®</sup>**

50 Tests / δοκιμαστικές ταινίες

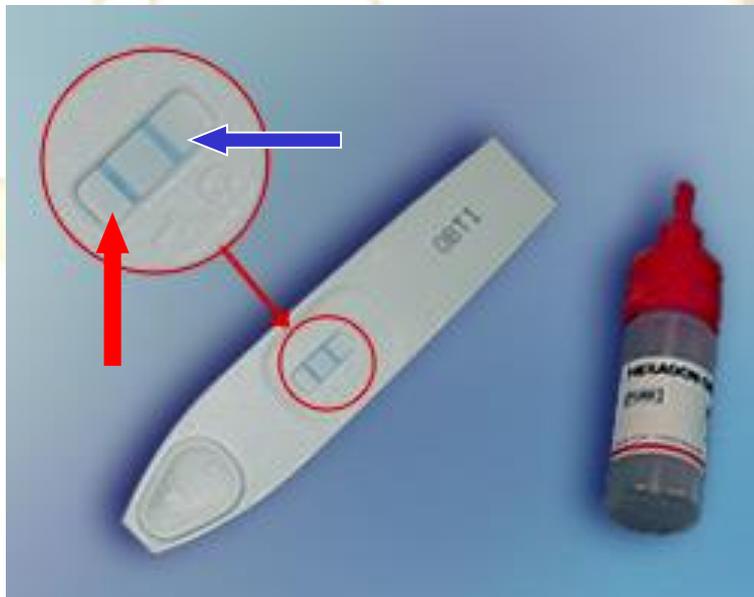
Urin/Urine/  
Urina/Orina/Ούρα

Parameter	1	2	3	4	5
Leucocytes Leukocytopen Leucocytosis Λευκω	neg	ca. 10-25	ca. 75	ca. 200 Leuc/cell	ca. 500 Leuc/cell
Nitrite Nitrit (NO <sub>2</sub> ) Νιτρίτι/Νιτρίτις	neg	pos			
pH	5	6	7	8	9
Specific Protein Protein (g) Αιμόσφι	neg	ca. 0,3	ca. 1,0	ca. 3,0 mg/dL (0,3 g/L)	ca. 10,0 mg/dL (1,0 g/L)
Glucose Glucose Glucose (mmol/L)	normal	ca. 0,3	ca. 0,5	ca. 1,0	ca. 2,0 mg/dL (0,2 mmol/L)
Ketones Ketones (ac) Χητώνη/Χητώνης	neg	1+	2+	3+	4+
Urobilinogen Urobilinogen Urobilinogen (μg) Ουροβιλινογόνο	normal	ca. (17)	ca. (70)	ca. (340)	ca. 1700 mg/dL (300 μmol/L)
Bilirubin Bilirubin Bilirubin (mg/dL) Χοληστερόλη	neg	1+	2+	3+	4+
Blood/Blood Sangue/Sangue	neg	ca. 5-10	ca. 25	ca. 50	ca. 250 RBC/cell
Haemoglobin Hemoglobin (g/L) Ερυθρίνη	ca. 10	ca. 25	ca. 50	ca. 250 mg/dL	

# Diagnosi generica e di specie

Occorrono metodi specifici per identificare una certa sostanza.

## Test OBTI per sostanza ematica



Falsi positivi

Emoglobina di altri primati

A golden scale of justice is centered in the background, with a wooden gavel resting on a wooden block in the foreground. The scene is set against a plain white background.

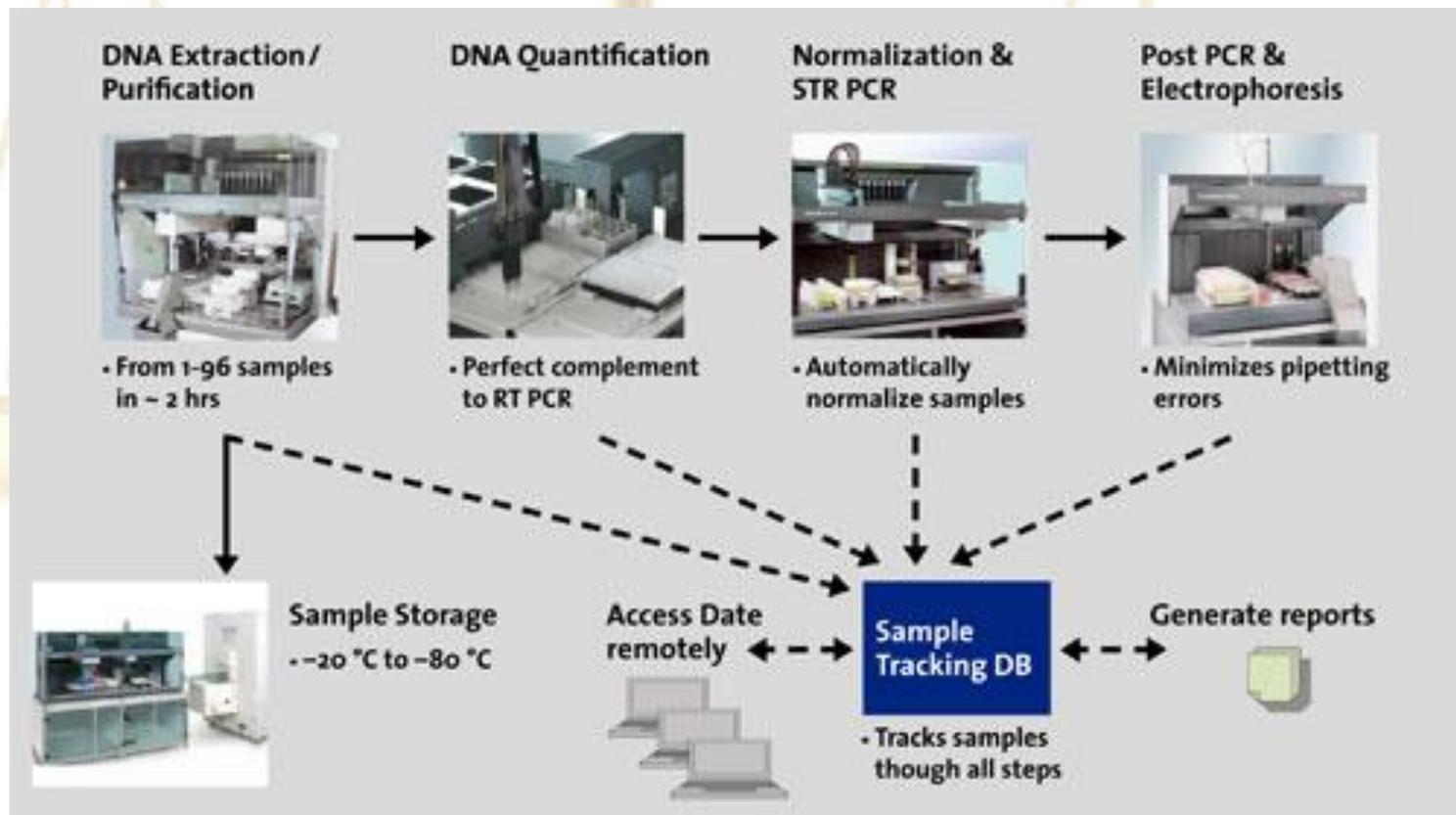
Identificazione della natura e dell'origine di un campione

**Applicazioni pratiche del test del DNA**

Analisi su oggetti toccati

Le analisi su DNA degradato

# Biologia molecolare



## CAPO IV

*Tecniche, modalità di analisi e conservazione dei campioni biologici e tempi di conservazione dei campioni biologici e dei profili del DNA*

### SEZIONE I

*Tecniche e modalità di analisi dei campioni biologici*

#### ART. 19

*(Estrazione del DNA)*

1. Per l'eventuale fase di estrazione del DNA dai campioni biologici sono utilizzati kit commerciali di uso comune nell'ambito della comunità scientifica forense e validati dalla letteratura scientifica in termini di resa quantitativa e qualitativa del DNA estratto.

#### ART. 20

*(Preparazione del campione con sistemi robotizzati)*

1. La preparazione del campione per la fase di quantificazione, amplificazione e caricamento su sequenziatore automatico può essere automatizzata, al fine di ridurre al minimo l'errore umano e di avere un'alta riproducibilità del dato. Il sistema automatizzato deve avere idonea documentazione IQ/OQ o equivalente o superiore che dimostri la corretta installazione e la corretta funzionalità dello strumento secondo i requisiti richiesti.

#### ART. 21

*(Quantificazione del DNA)*

1. Per l'eventuale fase di quantificazione del DNA sono utilizzati kit commerciali che consentono di verificare la quantità del DNA presente nell'estratto e la presenza di eventuali inibitori della PCR.

#### ART. 22

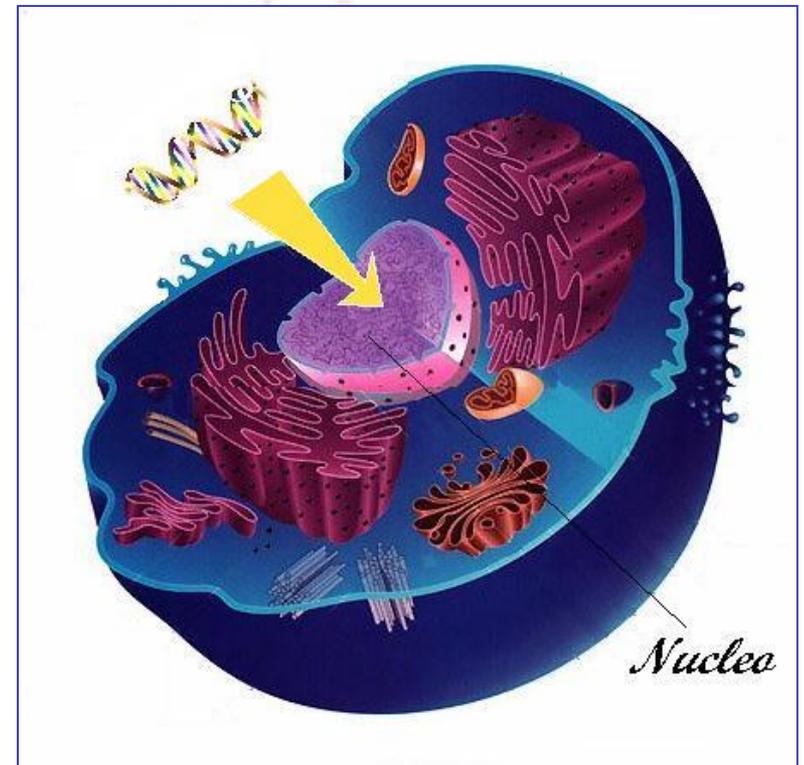
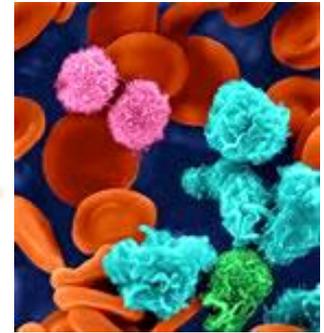
*(Amplificazione del DNA)*

1. Lo strumento impiegato è un thermal cycler con certificazione sull'affidabilità dei cicli delle temperature utilizzate dal kit di amplificazione del DNA.

# Dove si trova il DNA?

Ogni organismo vivente è costituito da cellule.

Quasi tutte le cellule hanno un **NUCLEO** che contiene il **DNA**:  
*Acido DesossiriboNucleico.*



Il DNA è compattato a formare i *cromosomi*.

## Come si trasmette il DNA?

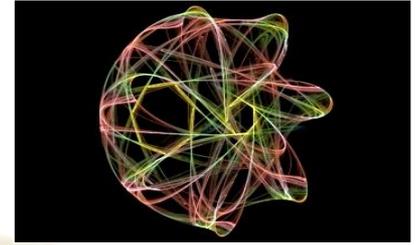
**DNA nucleare:** ogni individuo eredita 50% del suo DNA dal padre e 50% dalla madre.

**Cromosoma Y:** viene trasmesso dal padre ai figli maschi.  
*Ogni uomo ha lo stesso identico cromosoma Y del proprio padre, ma anche del proprio nonno, del proprio fratello, del proprio zio paterno ecc..*

**DNA mitocondriale:** viene trasmesso dalla madre a tutti i figli (sia maschi che femmine)



## COME SI LAVORA SUL DNA?

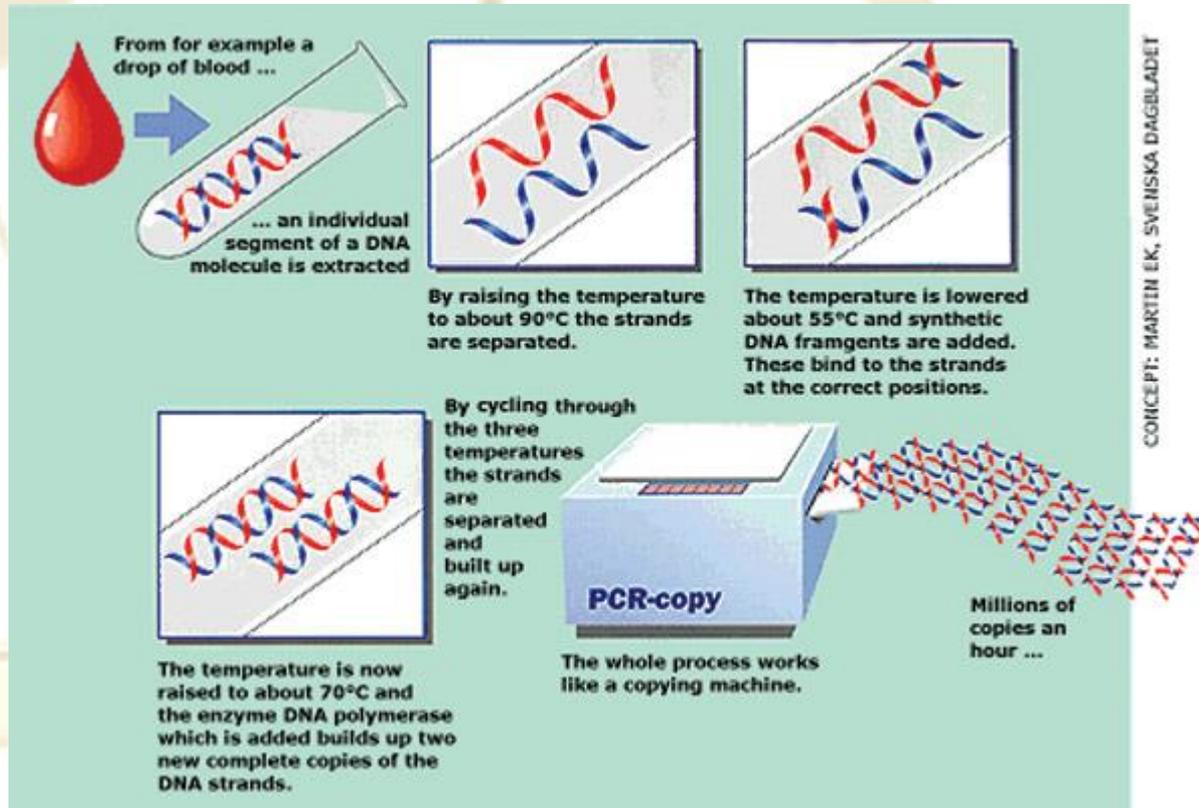


Il DNA di ogni cellula umana è avvolto a formare un “gomitolo”.

Se potessimo distendere il gomitolo di DNA avremmo un filo della lunghezza di oltre 2 metri!

Il DNA di una sola cellula umana contiene circa 3 miliardi di paia di basi!!!!!!!!!!!!

## La Reazione a catena della Polimerasi (PCR)



**NON** analizziamo il campione reale, ma una sua riproduzione parziale generata *in vitro* !

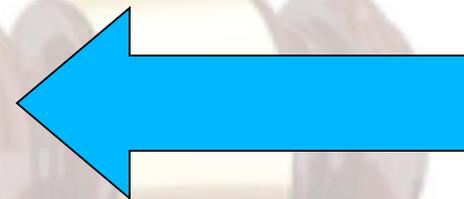
```

1 catggatata tggcactgga gggggctacc cagctttatc gaatccactt tcctatgttt
61 ggagaattct tccctttata aggcagaacc ttgcccataa actaaagaaa ctgaaaacca
121 ggtattingt ctctcctaacc ctctcctaacc tgggacaggg ttactgtgtaa gtcctgagct
181 tttccagtca gacaaaccaa ccccgacttt gaaaaactga atcaacaaaa ggaggaggac
241 gttagaggta aagaggaagc agcgacagaa gcaagcccca taagcaatcc attctgtgta
301 ggttgaaggc aacagcaaca gctaatttac tccagtttga attaattaat ccttccagct
361 gggcacgggt gttcacgccc gtaatcccac cactttagga ggctgaggcg ggcggatcac
421 ctgaggtcag gaattaagag accagacagc ccaacatggt aaaaccctgt ctctactaaa
481 aatgcaaaaa ttaaccaggt gtggtggcac agcctgcag tcccagctac tagggagact
541 gaggcaggag gatcacttga acccaggaag cagaggttgc agtgagctga gatcatgcca
601 ctacattcca gcctgggcaa cagagcgaga acctgcctca aaaaaaaaaa aaaaattctt
661 ccttcatcca gttttaaagg ggaacactga caacagtttt aggagtatct gtcaccttat
721 gtcagagaaa gtacaaatag tgtgaacatg tcacctaaac gtgatgcttt cactggacca
781 gctctgcagt atagtacgta gcacactggt cctgcacaag actggttctt ctacccttta
841 ggaatttcta tgaatagccc aatatacctt ttaatcacia agccatttat gattaaagta
901 gagggatttc tattatttaa gactatgaac actaacgcac atttttctta gttttttttt
961 ttttttttga gacaggggtct cactccatca cccaggttgg aaatgggtgg tacaatctca
1021 gctcactgca acctccacct cctgggctca agcgatcctc tcacctcagc ctctctgagta
1081 aatgggagca taggagtggt ccaccacacc cggttaattt tttctatfff taggagacac
1141 agggtttccac cacattgccc aggctgggtct caaactcctg agctaaagtg atccgccccac
1201 ctcagctccc ggaagtgcgt ggattacagg catgagccagc cagcggcagc ctaaacacata
1261 ttcttagatc acaacggcat cccaaagcat cactttaaag ttcagataaa gtaacttcaa
1321 ccctgtctct gacaaagttt cgtatcttac aactcctac ctctacaag tggcatgttt
1381 gcagttctcag ttcttcccac aatctactat gaccctctc tccttaagaa ccaatgcaa
1441 tattcgtgag actggttagc agaaaactgt cagctaaatc acatcctgac ccttctttct
1501 gtcacacacat ttaaaacaac atcttgatgc aaactgatat aaaaggaaca atttattaca
1561 gatgcaaaag ccaacttaac attaaacttt tgtatttata tcaccataaa caatgaagtg
1621 taagagaaaa cccaattgaa cagtttggtt caccatgccc ttcataaact caaaacccaa
1681 taatcatcaa tacataatga tgacaagata accagttctt gaatattaag aaactagaat
1741 tggtgcttta gcatgtttaa gcactatgcac ctccccctc ttccccctct gacacacaca
1801 cacaaaaataa cagcatcaac agcatcagca acatcatgaa atacctacaa caaaaaatft
1861 caacctggc agcacttgag aatgacctaa gaaatttatt ttaaaatatt cattatgtgg
1921 gttctttcat cagagattct gattcaattg gtctgggctc gaactcagga atcaatattt
1981 ttttaacagc ttccaagga attctaagc actcacacag ggcttagaac cagtgaagag
2041 gaacataatg ttctcaagca cctgtttatc catagcattc tattcttgca cagctgggtg
2101 taatgtatft aactcattaa ccaactgacc taaatattag ctaatcatta agccccagtt
2161 ggtactcgcc tgtgtggagg ttaccacata gtctgggagg atgacttaaa atatfttatt
2221 ttggtgttgg actgtgtcat ctataattct ggctcagag aacagagtaa aatatgattg
2281 agatttaatt ggtggttttt ctgaattgat ctgaggatga tctgctaact gctttatgta
2341 ctataacct tccactgtgc aagaccatat aggggaacaa agtaacaact aaaattcctt
2401 ctacacaaat gggtttccac atttccttca aaagctctac aaattgggaa gggggatttg
2461 aaaagttcac aagtactgct taaatfttac taagcagtaa atfttactaa gtaaaaaatc
2521 acacatctgt gagaataaaa gtatgatttc aaatttccc tataacttt caagcttttg
2581 gcacccaatt ttatatatt atagcgataa tctctatat ataaagaaag atcacggccg
2641 ggtgcagtg ctacacactg taatcccagc actttgggag gtcgaggcgg gcggatcac
2701 tgaggtcagg agttcaagac cagactgacc aacatggtga aacctcatct ctactaaaaa
2761 tacaaaaaaa ttgacgggtc tccgtgggtg tgctgtaat cccacctact cggtaggctg
2821 aggcaggaga atcgctgtaa tccaggaggc ggaggttga cgtgagccaag atcgcgccat
2881 tgcactccag cctgggagag aaagcaagac tccgtctcaa aaaaaaaaaa gaaagaaaga
2941 aagaagaaa gattccattc ttgctgggga aatattccaa gaccgcgggt ggatgctga
3001 aactgcagag taccaaacct tatatatact atgttttttc ctatatatac atacttatga
3061 caaaagtgtg gtccatgaac caatcaagct ccatcctaca tctacagaat cagaaatctgc
3121 actgtaataa gagaataaaa atcttctctt acattagtct ttataacatc
3181 agaaaataca tagtaaatgt atagtaataa aagttacata tacaatccta aaaataaac

```

Se per fare un clic sul mouse ci metto 1/2 secondo mi occorrerebbero circa 17 giorni per far scorrere tutta la sequenza delle basi contenute nel DNA di una singola cellula!

Per identificare un individuo si utilizza solo una piccola parte del codice genetico



```

2581 gcacccaatt ttatatatt atagcgataa tctctatat ataaagaaag atcacggccg
2641 ggtgcagtg ctacacactg taatcccagc actttgggag gtcgaggcgg gcggatcac
2701 tgaggtcagg agttcaagac cagactgacc aacatggtga aacctcatct ctactaaaaa
2761 tacaaaaaaa ttgacgggtc tccgtgggtg tgctgtaat cccacctact cggtaggctg
2821 aggcaggaga atcgctgtaa tccaggaggc ggaggttga cgtgagccaag atcgcgccat
2881 tgcactccag cctgggagag aaagcaagac tccgtctcaa aaaaaaaaaa gaaagaaaga

```

# I polimorfismi nelle indagini forensi

I polimorfismi utilizzati oggi nelle indagini genetico-forensi sono i **MICROSATELLITI** o **STR (Short Tandem Repeat)**.

**La differenza tra un cromosoma e un altro, tra un DNA e un altro sta nella lunghezza di certe zone, determinata dal numero di ripetizioni.**

Unità di ripetizione: **GACT**:

**Allele 3:** AT **GACT GACT GACT** TTCG (3 ripetizioni)

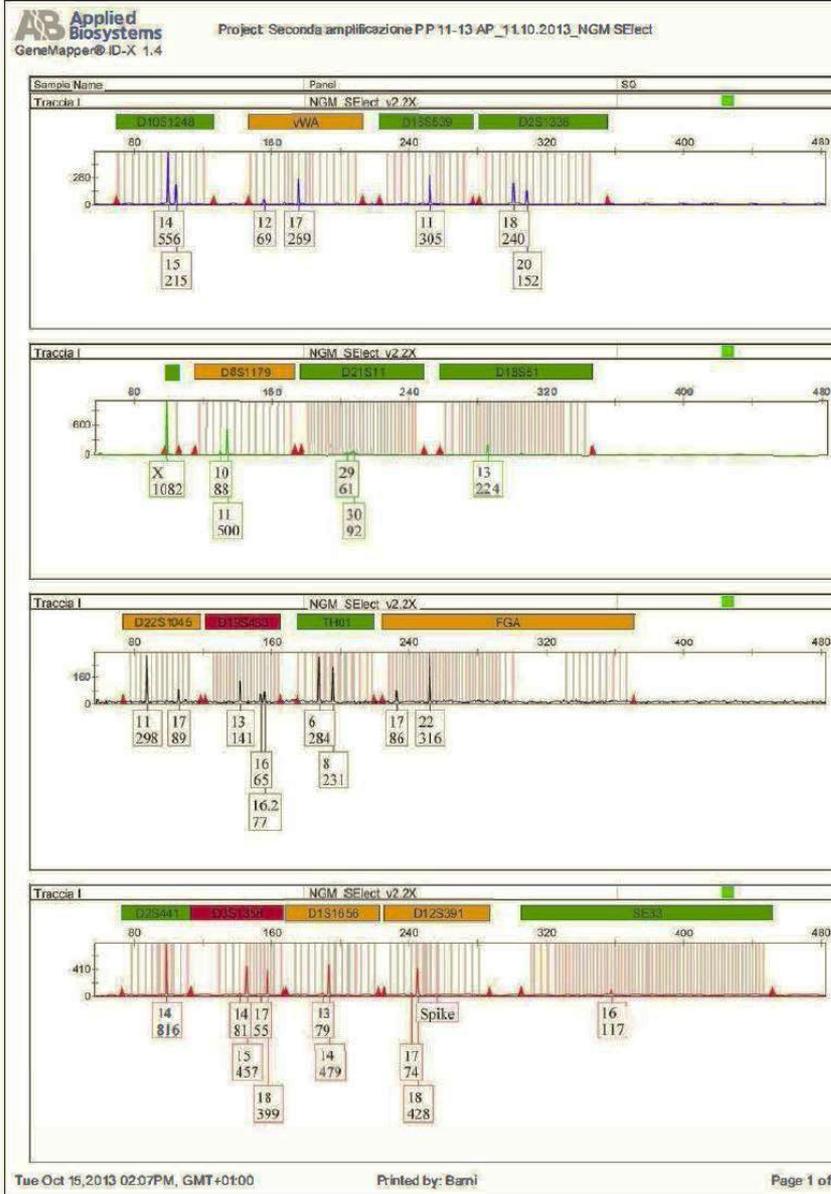
**Allele 4:** AT **GACT GACT GACT GACT** TTCG (4 ripetizioni)

**Allele 5:** AT **GACT GACT GACT GACT GACT** TTCG (5 ripetizioni)

**Allele 6:** AT **GACT GACT GACT GACT GACT GACT** TTCG (6 ripetizioni)

**Allele 7:** AT **GACT GACT GACT GACT GACT GACT GACT** TTCG (7 ripetizioni)

# Elettroferogramma



2. L'indicazione dei nomi dei marcatori impiegati sono quelli riportati nelle raccomandazioni dell'European Network of Forensic Science Institutes (ENFSI), utilizzati dall'Interpol e contenuti nella Risoluzione del Consiglio dell'Unione europea n. 2009/C 296/01, e successive modificazioni.
3. Le tipologie di marcatori che possono essere utilizzate nella tipizzazione del profilo del DNA per essere inseriti nella Banca dati sono STR, Y-STR, X-STR e mtDNA secondo una codifica tecnica stabilita dal responsabile della Banca dati in conformità alle decisioni n. 2008/615/GAI e n. 2008/616/GAI e successive modificazioni, nonché per le finalità di collaborazione internazionale di polizia ai sensi dell'articolo 12 della legge.
4. I marcatori impiegati per la definizione del profilo genetico utile per essere utilizzati nell'identificazione personale (loci autosomici) devono rispettare almeno i seguenti criteri:
  - a) essere variazioni di lunghezza o di sequenza, trasmessi con modalità mendeliana;
  - b) essere indipendenti;
  - c) avere un alto valore informativo, cioè avere un valore di eterozigosità superiore al 70 per cento;
  - d) avere un numero sufficientemente alto di alleli presenti nella popolazione.
5. L'amplificazione di ogni singolo campione biologico deve essere effettuata attraverso l'uso di due kit commerciali che hanno per il medesimo locus una diversa sequenza dei primers, al fine di evitare una non corretta assegnazione allelica.
6. I loci amplificati dai due kit commerciali si devono sovrapporre per almeno dieci loci.
7. L'amplificazione del DNA deve sempre essere allestita con il controllo positivo presente nel kit ed un controllo negativo.

VWA	HUMTH01 (TH01)	D21S11	FGA	D8S1179	D3S1358
D1S1656	D2S441	D10S1248	D12S391	D22S1045	D18S51

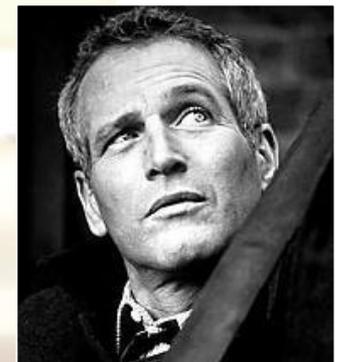
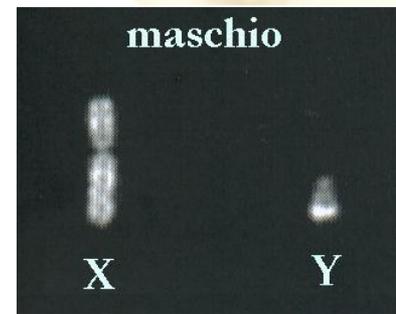
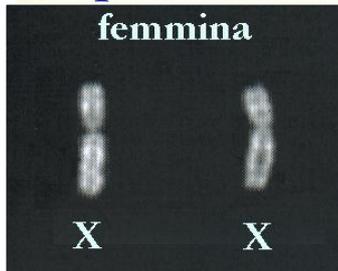
*I dodici marcatori del DNA della serie ESS*

## Il profilo genetico

Amelo	D8	D21	D7	CSF	D3	TH01	D13	D16	vWA	TPO	D18	D5	FGA
X, Y	13, 14	29, 30	10, 11	11, 12	15, 16	6, 7	11, 12	11, 12	16, 17	8, 8	12, 14	11, 12	21, 22

Il profilo genetico individua una persona, senza fornire altra indicazione riguardo alla predisposizione a malattie, a condizioni patologiche, ecc.

Ci può solo dire se quella persona è maschio o femmina.



## TEST DI PATERNITA'

*Il DNA viene ereditato al 50% dalla madre e al 50% dal padre...*

Il confronto del DNA di una persona con i DNA dei genitori consente di stabilire legami di **paternità/maternità o di parentela.**



# Il test del DNA è un esame comparativo

## Test paternità



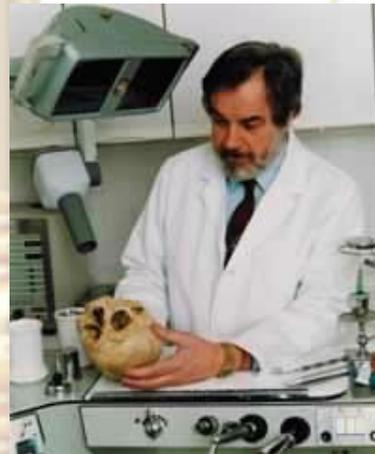
## Identificazione individuale



## Test di paternità/maternità o parentela

Il profilo genetico è invariabile per ogni individuo dall'epoca del concepimento a dopo la morte.

Si possono eseguire accertamenti di parentela, tipicamente paternità/maternità, esaminando campioni provenienti da esumazioni, anche a distanza di molti anni.



**Dalle ceneri di una cremazione non è possibile risalire al profilo del DNA!**

# Test di paternità

## L'attribuzione

SISTEMA	Figlio	Madre	Padre presunto
D8S1179	12, <b>15</b>	12, 14	13, 15
D21S11	<b>29</b> , 29	29, 30	29, 33
D7S820	<b>9</b> , 12	10, 12	9, 11
CSF1PO	10, <b>12</b>	10, 13	12, 14
D3S1358	13, <b>16</b>	13, 18	15, 16
TH01	<b>6</b> , 6	6, 6	6, 9
D13S317	<b>13</b> , 14	11, 14	11, 13
D16S539	<b>11</b> , 11	11, 13	9, 11
VWA	17, <b>18</b>	17, 17	17, 18
TPOX	<b>8</b> , 8	7, 8	8, 10
D18S51	<b>16</b> , 17	16, 17	14, 16
D5S818	<b>11</b> , 13	12, 13	11, 13
FGA	21, <b>26</b>	21, 25	24, 26

# Test di paternità

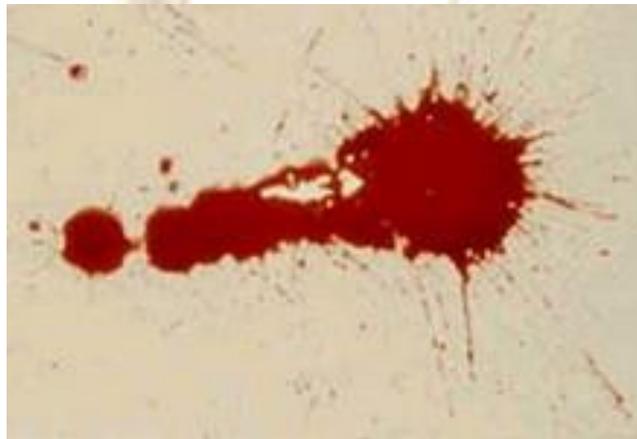
## L'esclusione

SISTEMA	Figlio	Madre	Padre presunto
D8S1179	12, <b>15</b>	12, 14	13, 17 *
D21S11	<b>29</b> , 29	29, 30	29, 33
D7S820	<b>9</b> , 12	10, 12	8, 11*
CSF1PO	10, <b>12</b>	10, 13	14, 14*
D3S1358	13, <b>16</b>	13, 18	15, 16
TH01	<b>6</b> , 6	6, 6	7, 9*
D13S317	<b>13</b> , 14	11, 14	11, 13
D16S539	<b>11</b> , 11	11, 13	9, 11
VWA	17, <b>18</b>	17, 17	17, 18
TPOX	<b>8</b> , 8	7, 8	9, 10*
D18S51	<b>16</b> , 17	16, 17	14, 16
D5S818	<b>11</b> , 13	12, 13	10, 13*
FGA	21, <b>26</b>	21, 25	24, 26

## IDENTIFICAZIONE PERSONALE

*Tutte le cellule del nostro corpo contengono lo stesso identico DNA...*

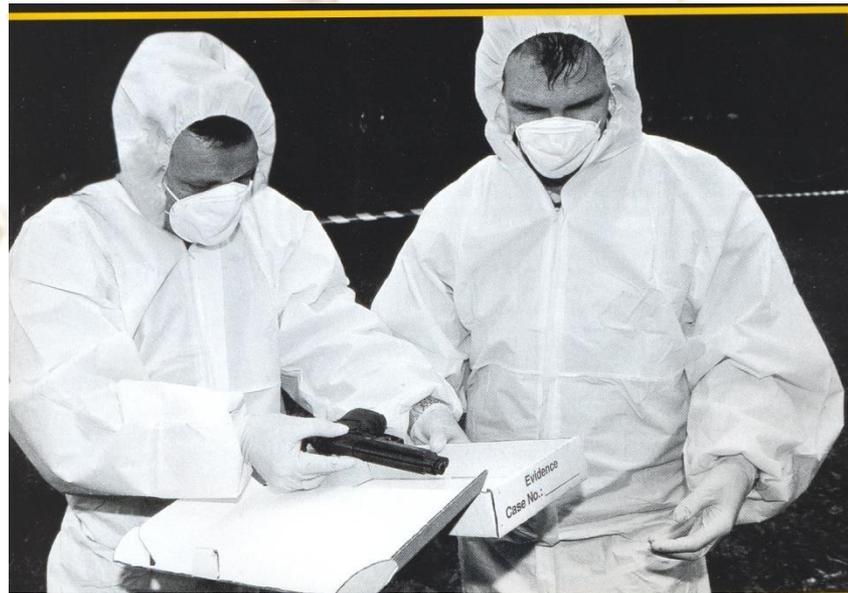
E' possibile **confrontare** il profilo genetico ottenuto da una traccia di materiale biologico (come sangue, saliva, pelle, frammenti di ossa, capelli) con il profilo genetico del sospettato e/o della vittima anche ricavato da un altro tessuto biologico.



# L'importanza del sopralluogo giudiziario

E' fondamentale che il sopralluogo giudiziario sia compiuto con le dovute cautele per evitare contaminazioni.

La repertazione e conservazione del reperto è fondamentale per ottenere risultati attendibili dalle analisi del DNA.



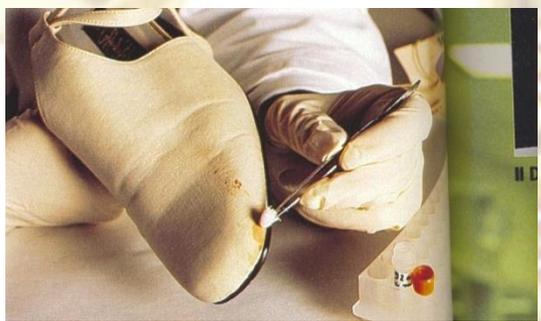
# Fonti ordinarie di campioni biologici

- Sangue
- Sperma
- Saliva
- Urina
- Capelli
- Denti
- Ossa
- Tessuti



# Quanto campione occorre per un test del DNA?

E' sufficiente una piccola parte del campione per le analisi



Molto spesso è quindi possibile compiere accertamenti ripetibili (art. 359 c.p.p. e art. 327 bis c.p.p.).

**CHI HA LASCIATO QUELLA TRACCIA?**



# E' LUI O NON E' LUI?

## A chi ricondurre quella traccia?

**Dal profilo genetico possiamo sapere se il donatore è un uomo o una donna!**

**La traccia viene poi comparata con quelle della vittima, degli eventuali testimoni, degli inquirenti.**

N°	Amelog.	D3S1358	vWA	FGA	D8S1179	D21S11	D18S51	CSF1PO	TH01	TPOX
traccia	X-Y	15-16	18-20	21-23	10-10	30-31	11-11	9-10	7-10	8-11
vittima	X-Y	14-15	16-17	19-20	8-9	28-28	9-10	9-9	8-9	6-6
sospetto	X-Y	15-16	18-20	21-23	10-10	30-31	11-11	9-10	7-10	8-11
testimone	X-Y	14-17	16-17	19-20	8-11	29-29	11-11	11-12	6-7	6-11
inquirente	X-X	15-18	15-16	24-25	11-12	29-32	12-13	12-13	9-11	6-11

Se non vi sono errori nella tipizzazione, se quindi possiamo essere certi del risultato analitico ed escludere errori nella repertazione, nel campionamento, nell'etichettatura, nelle *performance* del laboratorio, i profili possono essere confrontati tra loro o inseriti in un database.

**Incompatibilità → giudizio di esclusione**

N°	Amelog.	D3S1358	vWA	FGA	D8S1179	D21S11	D18S51	CSF1PO	TH01	TPOX
<b>traccia</b>	X-Y	15-16	18-20	21-23	10-10	30-31	11-11	9-10	7-10	8-11
<b>vittima</b>	X-Y	14-15	16-17	19-20	8-9	28-28	9-10	9-9	8-9	6-6
<b>sospetto</b>	X-Y	15-16	18-20	21-23	10-10	30-31	11-11	9-10	7-10	8-11
<b>testimone</b>	X-Y	14-17	16-17	19-20	8-11	29-29	11-11	11-12	6-7	6-11
<b>inquirente</b>	X-X	15-18	15-16	24-25	11-12	29-32	12-13	12-13	9-11	6-11



N°	Amelog.	D3S1358	vWA	FGA	D8S1179	D21S11	D18S51	CSF1PO	TH01	TPOX
<b>traccia</b>	X-Y	15-16	18-20	21-23	10-10	30-31	11-11	9-10	7-10	8-11
<b>vittima</b>	X-Y	14-15	16-17	19-20	8-9	28-28	9-10	9-9	8-9	6-6
<b>sospetto</b>	X-Y	15-16	18-20	21-23	10-10	30-31	11-11	9-10	7-10	8-11
<b>testimone</b>	X-Y	14-17	16-17	19-20	8-11	29-29	11-11	11-12	6-7	6-11
<b>inquirente</b>	X-X	15-18	15-16	24-25	11-12	29-32	12-13	12-13	9-11	6-11

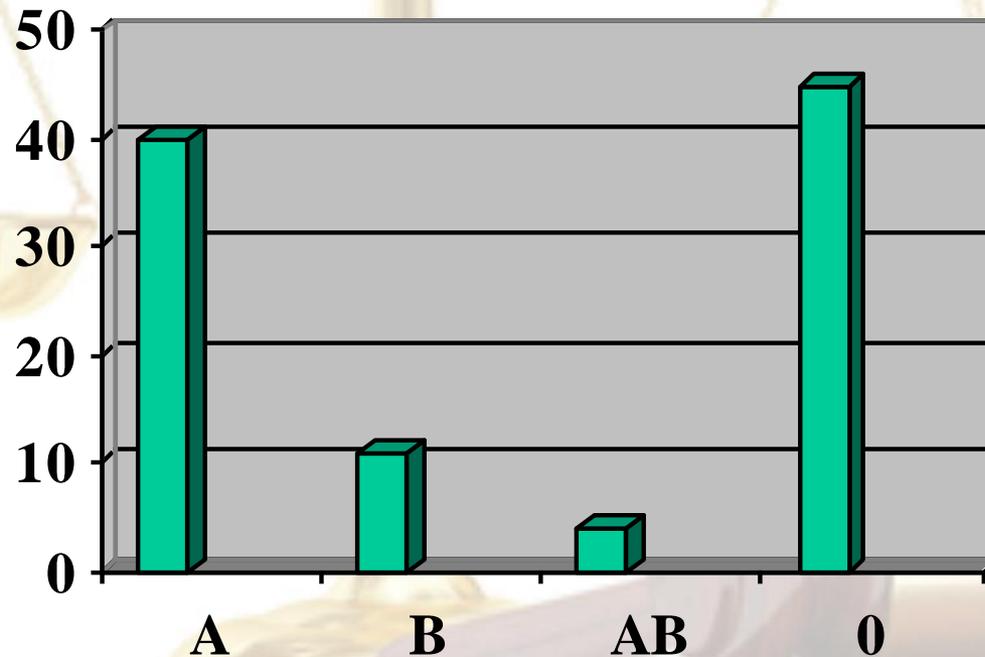
**Compatibilità → allora è lui!?!?!**

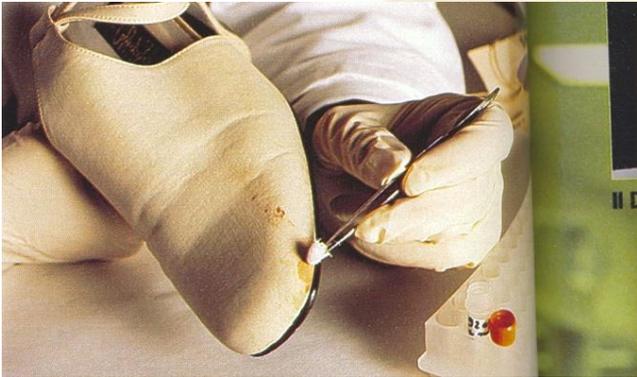
**SI SFRUTTA LA RARITA' DELLA DIFFUSIONE DEL  
PROFILO GENETICO NELLA POPOLAZIONE**

Più un carattere è variabile in un gruppo di persone, maggiore è la probabilità di trovare differenze tra questi individui.

Si studiano le frequenze del carattere nelle popolazioni.

Il gruppo ematico AB0





## **ANALISI**

**A ognuno il suo profilo!**

	D3	VWA	D8	D21	D18	TH01	FGA	D1S1	D2S4	D10S	D12S	D22S
<b>Cam</b>	15, 16	17, 18	12, 13	29, 30	15, 16	6, 9.3	21, 22	15, 16	11, 14	13, 14	18, 19	15, 16
<b>Freq</b>	13%	11%	11%	11%	5%	17%	8%	4%	21%	18%	4%	25%

**Profilo completo per i marcatori dello standard ESS**

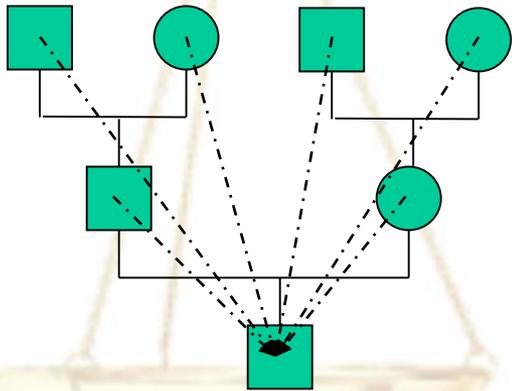
**Frequenza stimata 1 su 560.000.000.000**

A golden scale of justice is centered in the upper half of the image, with two pans hanging from a curved beam. Below it, a wooden gavel with a brass band lies horizontally. The background is plain white.

## APPROFONDIMENTI

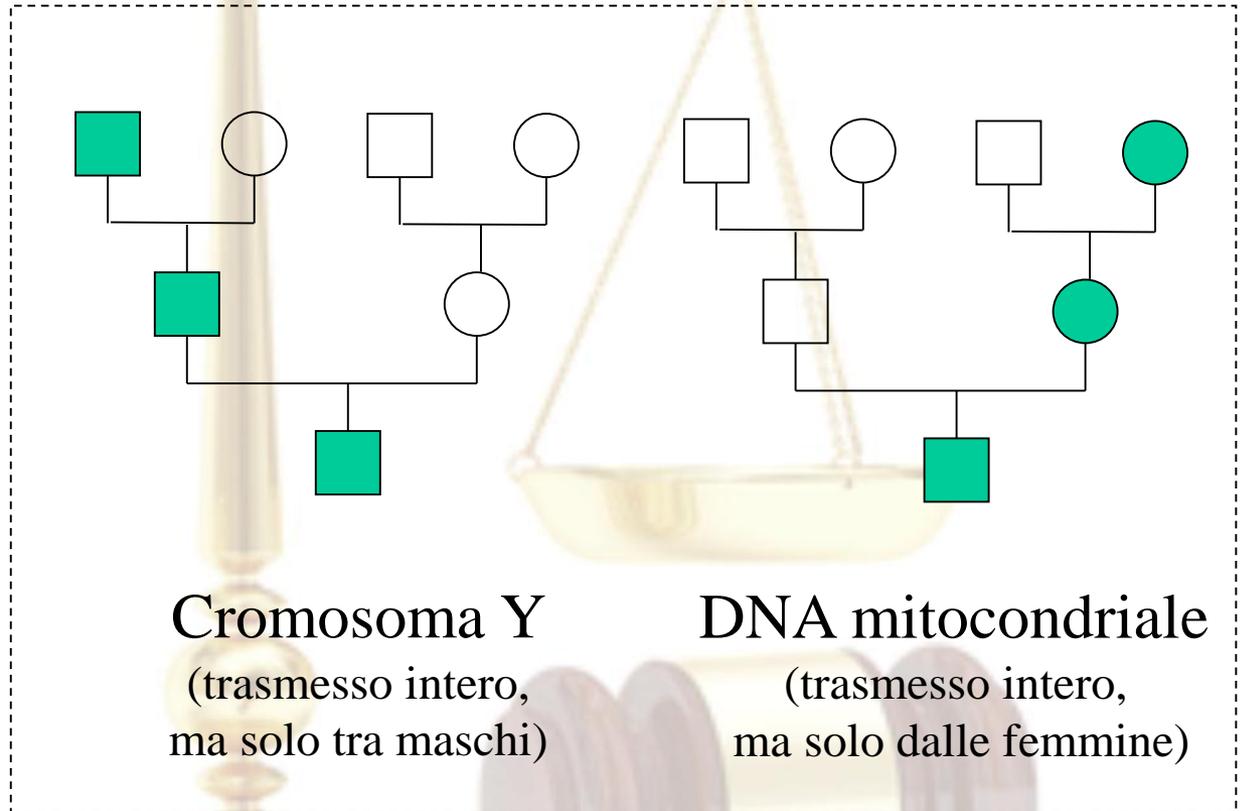
# L'EREDITARIETA' E IL SUO IMPIEGO IN CRIMINALISTICA

## Marcatori autosomici



**Autosomici**  
(trasmessi in parte da tutti  
gli antenati)

## Marcatori parentali



**Cromosoma Y**  
(trasmesso intero,  
ma solo tra maschi)

**DNA mitocondriale**  
(trasmesso intero,  
ma solo dalle femmine)

## Il cromosoma Y

UOMO X, Y

DONNA X, X



L'esame del profilo del cromosoma Y può essere molto utile quando vi siano tracce miste donna-uomo.

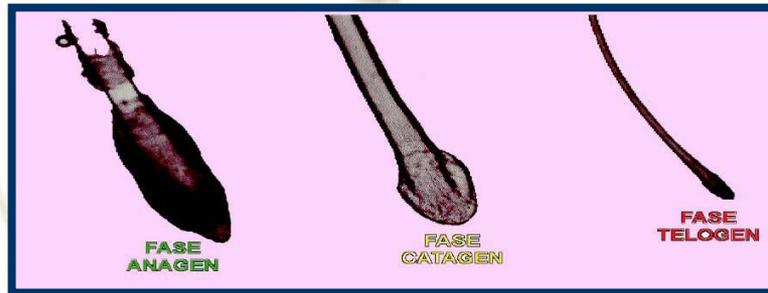
# L'esame Y-STR favorisce l'identificazione del profilo genetico maschile nei casi di violenza sessuale

Campione	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358	TH01	Amelogenina
<b>Traccia</b>	10, 13, 14, 15	29, 30, 32	8, 10, 11, 12	10, 11, 12	15, 16, 17	6, 7, 9	X-Y
<b>Vittima</b>	10, 13	29, 30	8, 11	10, 12	16, 17	7, 9	X-X
<b>Sospetto</b>	14, 15	29, 32	10, 12	11, 11	15, 16	6, 9	X-Y

Campione	DYS391	DYS389-I	DYS439	DYS389-II	DYS438	DYS437
<b>Traccia</b>	10	14	11	31	10	14
<b>Vittima</b>	-	-	-	-	-	-
<b>sospetto</b>	10	14	11	31	10	14

# DNA mitocondriale

cellule prive  
di nucleo



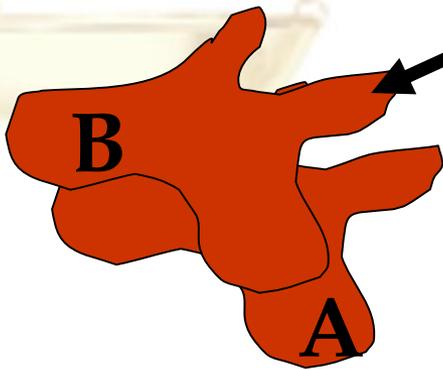
DNA nucleare scarso  
e/o degradato



## CHE COSA **NON** PUO' DIRE IL TEST DEL DNA

- i tempi e modi di deposizione della traccia biologica

**A + B: traccia mista**



**Quando e come si è formata la traccia?**

**Tre giorni fa, ieri, stamani?**

**Prima A e poi B?**

**Prima B e poi A?**

**Contemporaneamente?**

A golden scale of justice is centered in the background, with a wooden gavel resting on a wooden block in the foreground. The scene is set against a plain white background.

Identificazione della natura e dell'origine di un campione

Applicazioni pratiche del test del DNA

**Analisi su oggetti toccati**

Le analisi su DNA degradato

# Fonti ordinarie di campioni biologici

- Sangue
- Sperma
- Saliva
- Urina
- Capelli
- Denti
- Ossa
- Tessuti

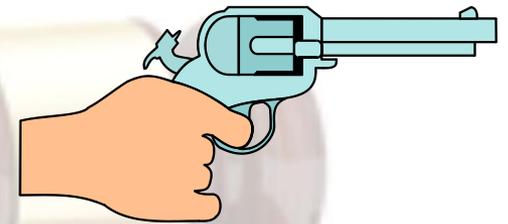


# Altri oggetti potenziali fonti di DNA

**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.



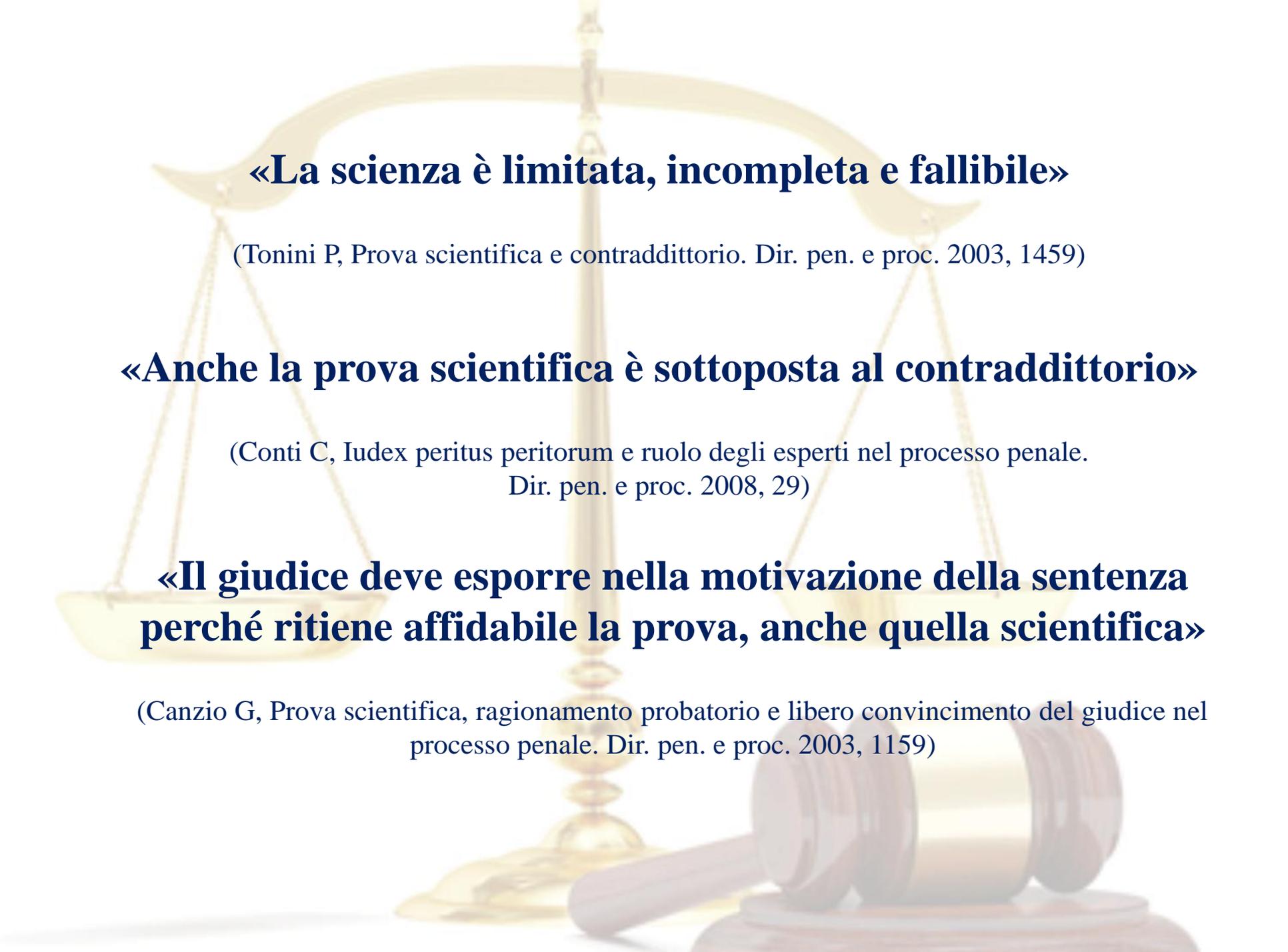


## Le analisi con basso numero di copie di DNA (Low Copy Number - LCN) sono complesse

Si tratta quasi sempre di accertamenti irripetibili  
(art. 360 c.p.p. ed art. 391 decies c.p.p.).

LCN ha diversi limiti perché spesso non si possono effettuare ripetizioni dell'esame per verificare la riproducibilità dei risultati.

Il danneggiamento del DNA può simulare l'effetto LCN.



**«La scienza è limitata, incompleta e fallibile»**

(Tonini P, Prova scientifica e contraddittorio. Dir. pen. e proc. 2003, 1459)

**«Anche la prova scientifica è sottoposta al contraddittorio»**

(Conti C, Iudex peritus peritorum e ruolo degli esperti nel processo penale.  
Dir. pen. e proc. 2008, 29)

**«Il giudice deve esporre nella motivazione della sentenza perché ritiene affidabile la prova, anche quella scientifica»**

(Canzio G, Prova scientifica, ragionamento probatorio e libero convincimento del giudice nel processo penale. Dir. pen. e proc. 2003, 1159)

Dimostrare l'evidenza in genetica forense è **difficile**:

- in più dell'80% dei casi i profili del DNA sono complessi
- ci sono forti aspettative dal test del DNA (forte pressione sociale...)



*Law, Probability and Risk* (2009) 8, 257–276  
Advance Access publication on July 28, 2009

doi:10.1093/lpr/mgp013

**Painting the target around the matching profile: the Texas sharpshooter fallacy in forensic DNA interpretation†**

WILLIAM C. THOMPSON\*

*Department of Criminology, Law and Society,  
University of California, Irvine, CA 92697, USA*

**La scienza forense: un esercizio di equilibrio ?**

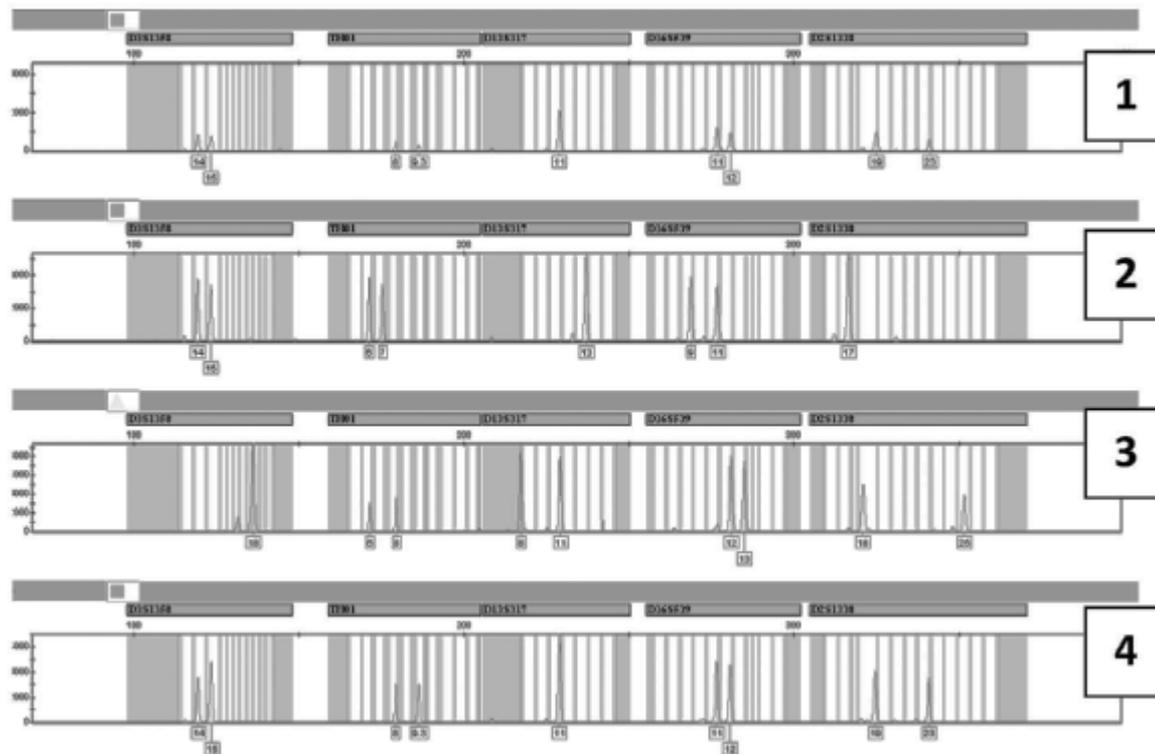
Scienza  
spazzatura  
“junk science”



Buona  
scienza

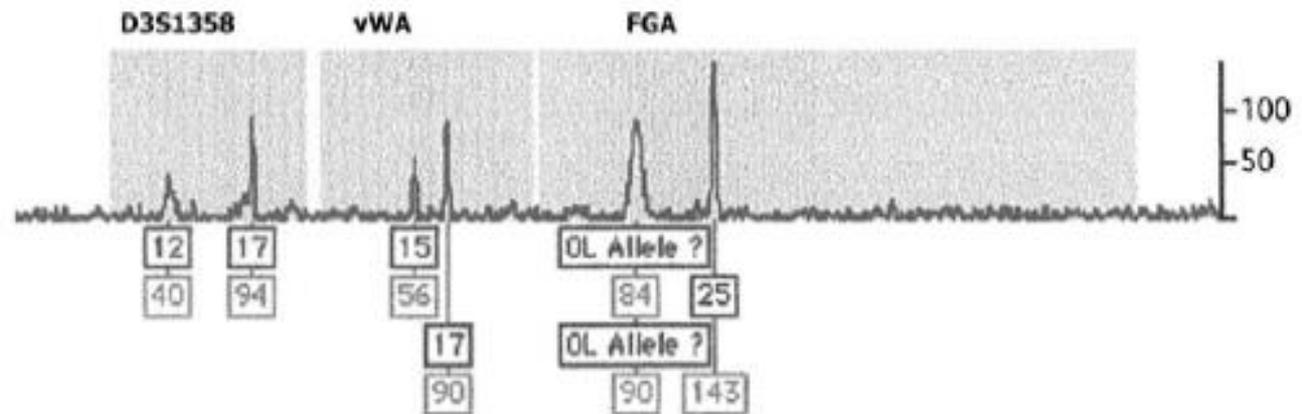
# Painting the target around the matching profile: the Texas sharpshooter fallacy in forensic DNA interpretation

WILLIAM C. THOMPSON†



LOCUS	D3S1338	TH01	D13S317	D16S539	D2S1338
TRACCIA	14, 15	8, 9.3	11, 11	11, 12	19, 23
SOSPETTO 1	14, 15	6, 7	13, 13	9, 11	17, 17
SOSPETTO 2	18, 18	6, 8	8, 11	12, 13	18, 25
SOSPETTO 3	14, 15	8, 9.3	11, 11	11, 12	19, 23

## Le situazioni reali



Defendant	D3S1358	vWA	FGA
Tom	17,17	15,17	25,25
Dick	12,17	15,17	20,25
Harry	14,17	15,17	20,25
Sally	12,17	15,15	20,22

FIG. 2. Electropherogram of a saliva sample and four suspect profiles.

A golden scale of justice is the central focus, with a wooden gavel resting on a wooden block in the foreground. The background is plain white.

Identificazione della natura e dell'origine di un campione

Applicazioni pratiche del test del DNA

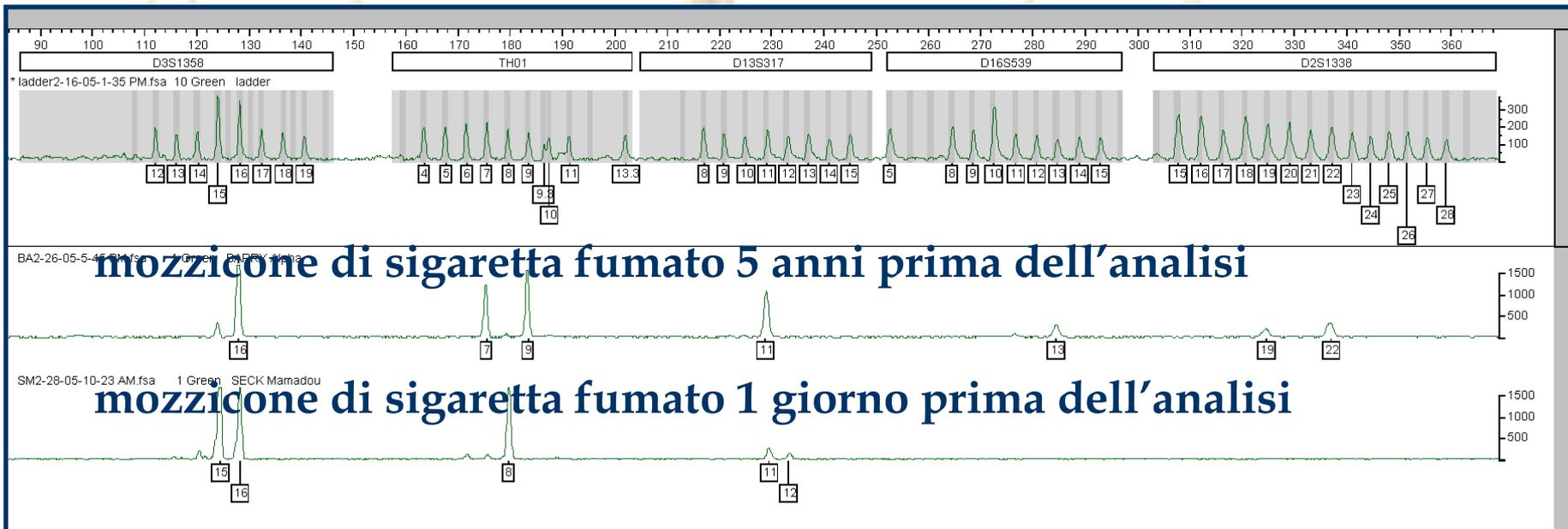
Analisi su oggetti toccati

**Le analisi su DNA degradato**

# La degradazione

La qualità di un profilo genetico dipende dal grado di integrità delle molecole di DNA.

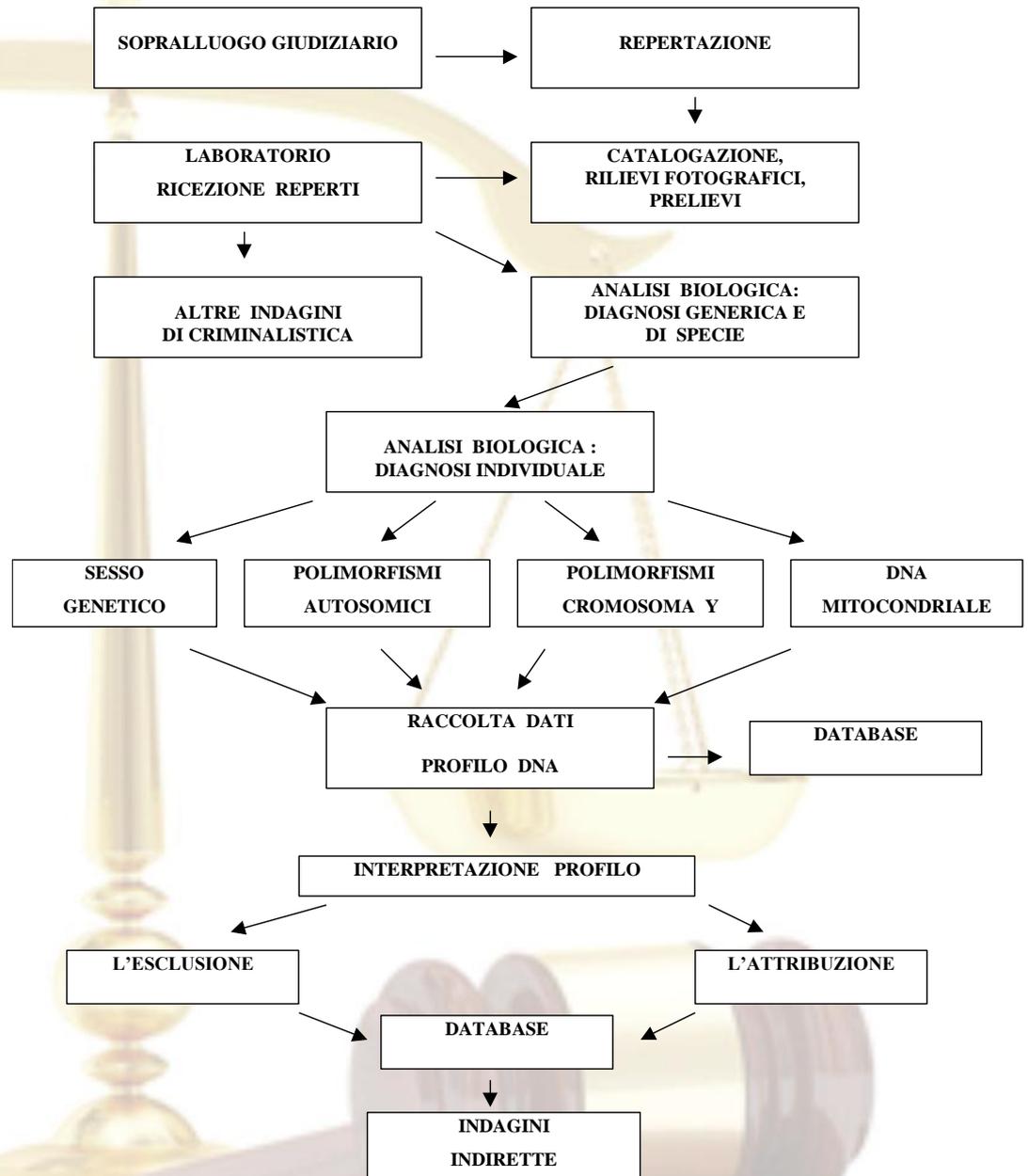
La degradazione del DNA dipende dal tempo, ma soprattutto dalle condizioni di conservazione del reperto (temperatura, umidità, azione di microrganismi, etc...)



A golden scale of justice is centered in the background, with a wooden gavel resting on a wooden block in the foreground. The scene is set against a plain white background.

## GLI ERRORI e I LIMITI DEL TEST DEL DNA

Il miraggio della prova assoluta non esiste: è indispensabile mettere in conto la possibilità di un errore umano.



# I limiti del test del DNA

Gemelli identici non possono essere distinti con il DNA.

## Fratelli gemelli litigano per la paternita'

**martedì, maggio 22, 2007**

In America da 4 anni è in corso una **battaglia giudiziaria veramente insolita**: 2 fratelli gemelli monozigoti, Raymon and Richard Miller, si stanno contendendo la **non-paternità** di un bambino.

Entrambi gli uomini avevano in corso una relazione con la signora Holly Marie Adams, ed tutti e due avevano avuto un rapporto sessuale con lei a distanza di poche ore l'uno dall'altro, quando la **signora scoprì di essere**

**incinta**. Dopo nove mesi, la Adams dichiarò Raymon essere il padre, ma quest'ultimo **contestò la decisione** chiamando in causa suo fratello. Fu deciso quindi di fare un **test del DNA**, che ovviamente dette lo stesso risultato per entrambi: **99,9% di probabilità di essere il vero padre** del bambino.

Risultato? Nessuno dei due fratelli vuole pagare gli alimenti, ma la corte ha deciso che in caso di parità del test del DNA, Raymon, in quanto "nominato" dalla signora, rimarrà il padre.

Raymon ha quindi deciso di appellarsi alla corte federale per far valere le proprie ragioni.



# Il campione biologico si può facilmente trasportare da un luogo all'altro

Carla Molinari, 82 anni, ritrovata nel suo appartamento, sgozzata con un coltello  
L'omicidio il 5 novembre. Gli inquirenti escludevano una rapina

## Anziana uccisa con mani mozzate un fermo per omicidio premeditato

E' un imbianchino di 58 anni, che conosceva da tempo la sua vittima. A tradirlo, le impronte di scarpe  
Le mani dell'anziana tagliate perché aveva cercato di difendersi, graffiando il suo assassino sul volto



La villetta di Carla Molinari

**VARESE** – Svolta nell'indagine sull'omicidio di Carla Molinari, l'anziana donna uccisa nella sua abitazione a Cocquio Trevisago, in provincia di Varese, sulla quale l'assassino aveva infierito mozzandole le mani e recidendole la gola fino a decapitarla. E' stato fermato un uomo, un imbianchino di 58 anni, che vive in un paese vicino e che aveva con la vittima "rapporti risalenti nel tempo". Capelli grigi, giubbotto arancione, l'indagato è uscito dalla questura di Varese ammanettato e coprendosi il volto con un foglio di carta. E' stato fatto salire a bordo di un'auto della polizia che è partita a velocità sostenuta verso il carcere cittadino.

A incastrare il presunto omicida sono stati gli uomini della polizia scientifica e del Servizio Centrale Operativo. A tradirlo sarebbero state le numerose impronte di scarpe trovate nell'appartamento. Si tratterebbe di calzature piccole, 38/39, lo stesso numero di quelle abitualmente indossate dalla vittima. Le impronte in alcuni punti della casa erano appaiate come fosse stata la conseguenza di un salto. L'uomo le avrebbe lasciate per depistare le indagini: l'assassino aveva messo parzialmente in disordine la casa come a voler far credere ad una rapina. Altro depistaggio i quattro mozziconi di sigaretta di altrettante marche diverse messe in quattro posacenieri diversi. L'ex tipografa non fumava.

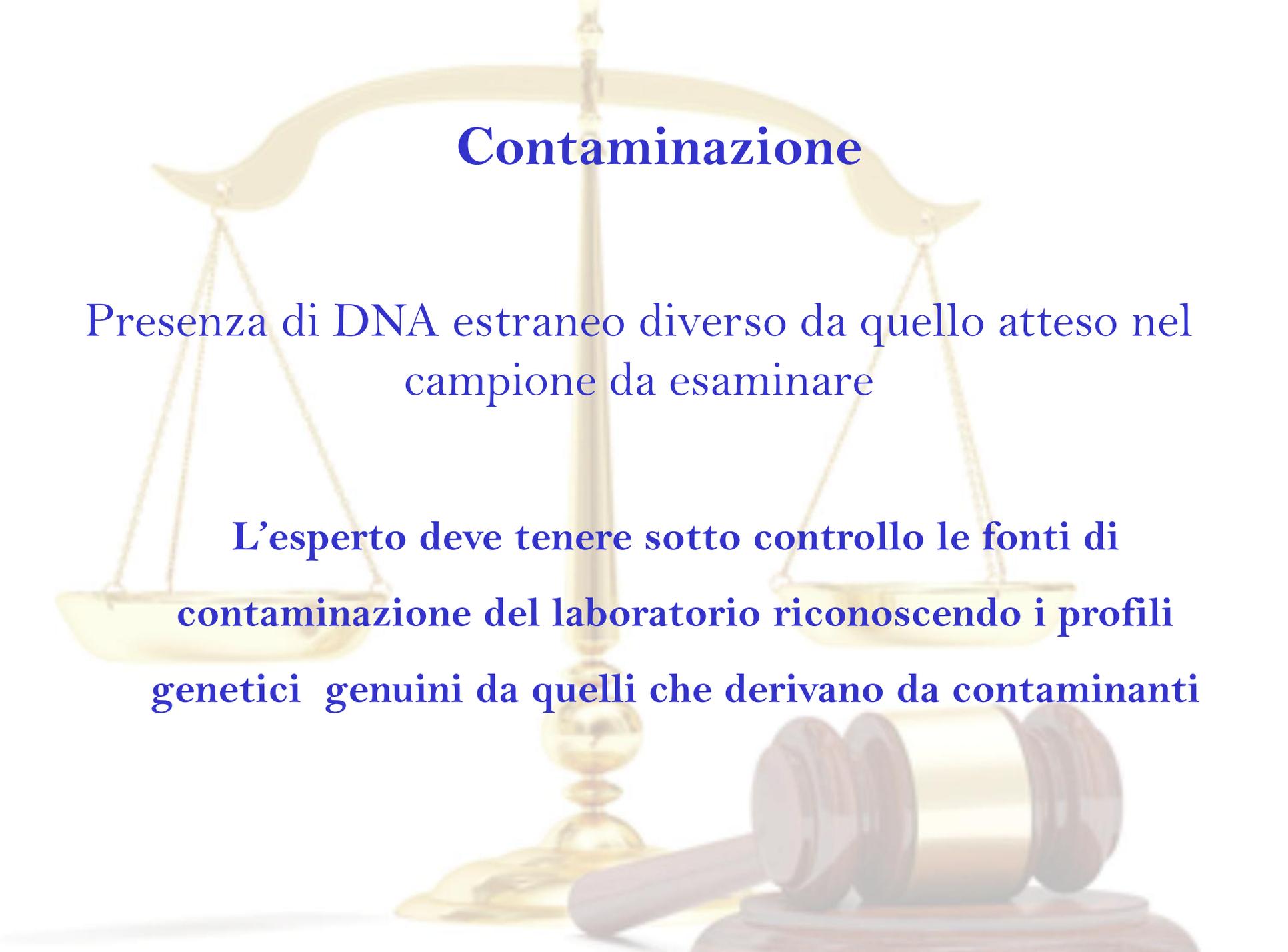


## **Mistica errata della genetica forense**

**“Se c’è una prova del DNA che fornisce un match con il sospetto, egli deve essere colpevole del reato”**

**Rinvenire il DNA di una persona non prova con certezza la sua presenza in quel luogo.**

**Vi sono oggetti che vengono abbandonati e che contengono il nostro DNA (fazzolettini, mozziconi, gomme da masticare, ecc.).**



# Contaminazione

Presenza di DNA estraneo diverso da quello atteso nel campione da esaminare

**L'esperto deve tenere sotto controllo le fonti di contaminazione del laboratorio riconoscendo i profili genetici genuini da quelli che derivano da contaminanti**

# La storia del “fantasma di Hellbronn”

La Polizia in Germania ha ammesso che una donna che stavano ricercando da più di 15 anni di fatto non esisteva.



Questa “serial killer” era sospettata di vari omicidi e di una morte sospetta sulla base di un profilo del DNA costantemente rinvenuto nei sopralluoghi.

Si scoprì poi che si trattava di una costante contaminazione introdotta durante i prelievi di campioni biologici sulle scene dei crimini.

Fu accertato che i tamponi di cotone usati per reperire il DNA erano stati contaminati accidentalmente da una donna che li preparava in una fabbrica della Baviera.

Chiamati in giudizio una compagnia si giustificò dicendo che i tamponi erano intesi solo per uso medico e un'altra che non era stato richiesto che i tamponi fossero “DNA free”.

<http://news.bbc.co.uk/2/hi/europe/7966641.stm>



PARLAMENTO ITALIANO



Legge 30 giugno 2009, n. 85

**"Adesione della Repubblica italiana al Trattato concluso il 27 maggio 2005 tra il Regno del Belgio, la Repubblica federale di Germania, il Regno di Spagna, la Repubblica francese, il Granducato di Lussemburgo, il Regno dei Paesi Bassi e la Repubblica d'Austria, relativo all'approfondimento della cooperazione transfrontaliera, in particolare allo scopo di contrastare il terrorismo, la criminalità transfrontaliera e la migrazione illegale (Trattato di Prum). Istituzione della banca dati nazionale del DNA e del laboratorio centrale per la banca dati nazionale del DNA. Delega al Governo per l'istituzione dei ruoli tecnici del Corpo di polizia penitenziaria. Modifiche al codice di procedura penale in materia di accertamenti tecnici idonei ad incidere sulla libertà personale"**

pubblicata nella Gazzetta Ufficiale n. 160 del 13 luglio 2009 - Supplemento ordinario n. 108

# La norma ISO/IEC 17025 per i laboratori di prova

## "Requisiti generali per la competenza dei laboratori di prova e di taratura".

L'ultima edizione, datata 2005, è basata sulla norma ISO 9001:2000, della quale riprende l'impostazione generale ponendo maggiore enfasi sulla competenza del personale e sull'affidabilità del dato analitico. E' in preparazione la nuova edizione con una deadline prevista per il 31-05-2017.

<b>NORMA EUROPEA</b>	<b>Requisiti generali per la competenza dei laboratori di prova e di taratura</b>	<b>UNI CEI EN ISO/IEC 17025</b>
		SETTEMBRE 2005
	General requirements for the competence of testing and calibration laboratories	Versione bilingue del marzo 2006
	La norma specifica i requisiti generali per la competenza dei laboratori ad effettuare prove e/o tarature, incluso il campionamento. Essa copre le prove e tarature eseguite utilizzando metodi normalizzati, metodi non-normalizzati e metodi sviluppati dai laboratori.	

# Trasparenza e responsabilità



Transparency and accountability in forensics

- Transparency is a key characteristic of forensic institutes and their professionals: they are open in the clear disclosure of processes, guidelines but also failures.

**Gli operatori debbono essere completamente trasparenti**

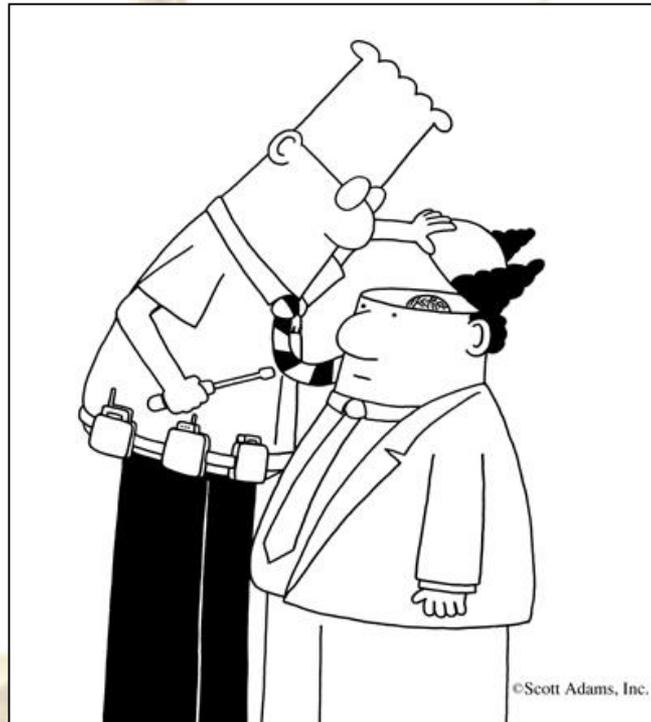


# Condividere le procedure e cambio culturale

## 5.4.3

### Metodi sviluppati dal laboratorio

L'introduzione di metodi di prova e di taratura sviluppati dal laboratorio per il suo proprio utilizzo deve essere un'attività pianificata e deve essere affidata a personale qualificato con risorse adeguate. I piani devono essere aggiornati in relazione allo sviluppo dei metodi e deve essere assicurata un'efficace comunicazione fra tutto il personale coinvolto.





**Non esiste accreditamento  
che ci offra garanzie  
assolute !**

To err is human<sup>1</sup>

It should be in the genes of the forensic scientist to create solutions, find better alternatives and meet the challenges ahead.

<sup>1</sup> To Err is Human: building a safer health system.  
Committee on Quality of Health Care in America



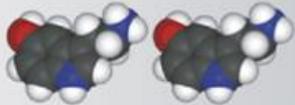
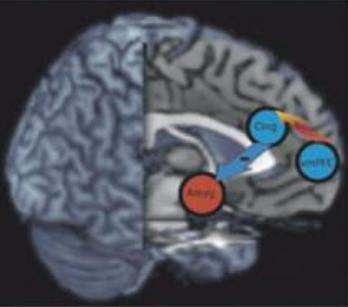
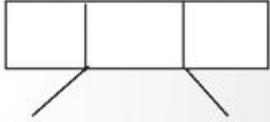
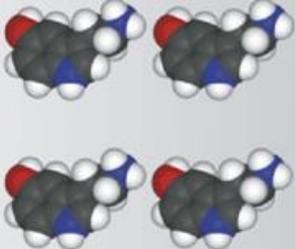
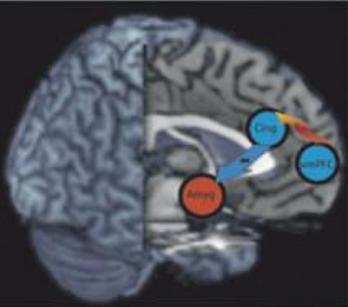
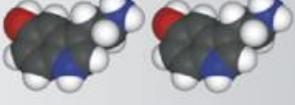
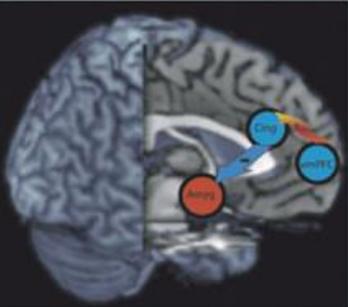
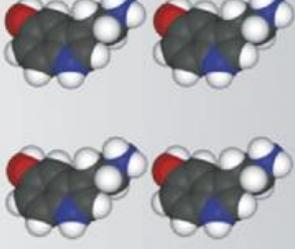
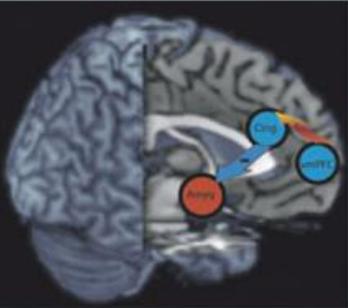
*Nespresso. What else?\**



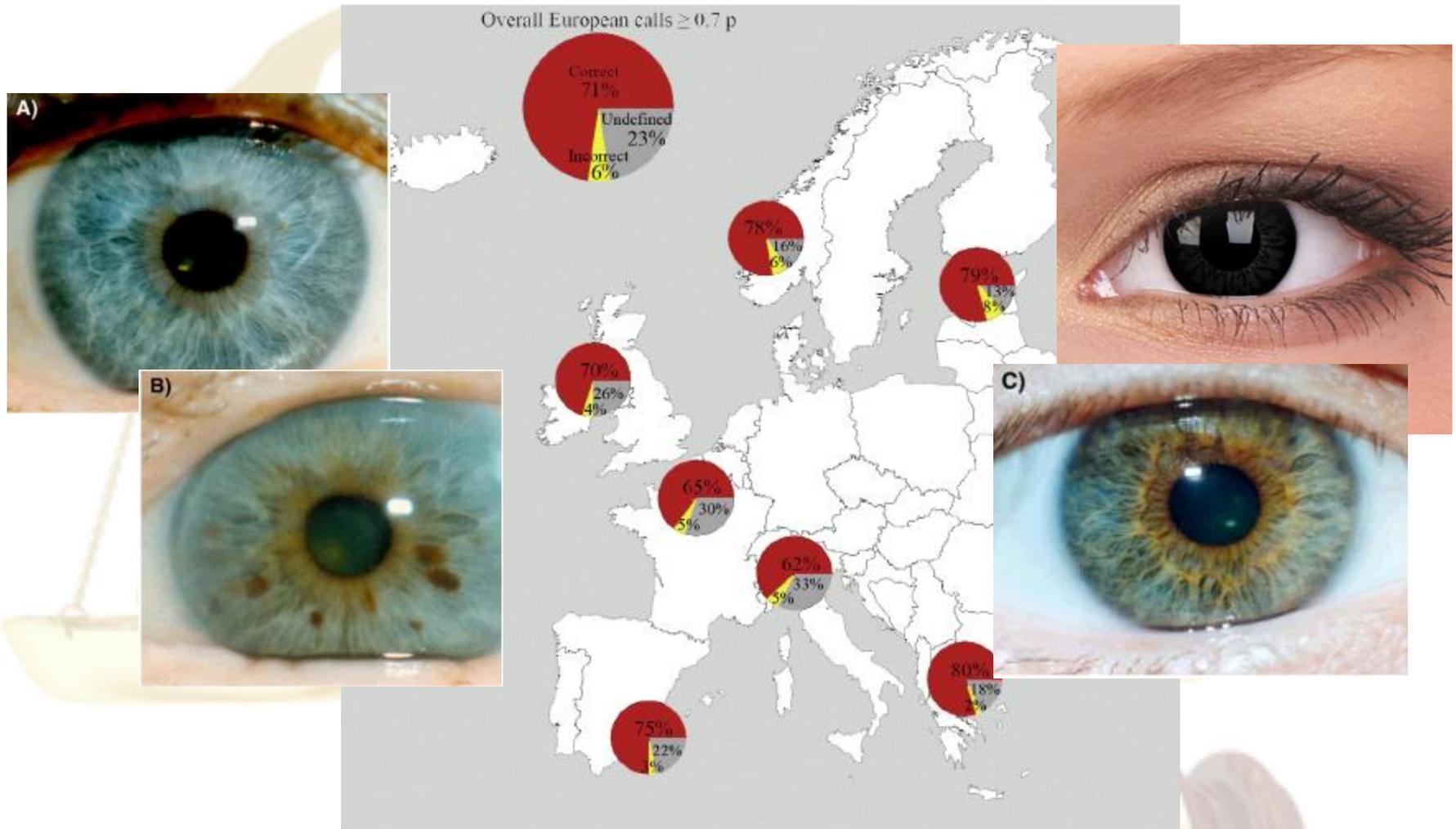
**NESPRESSO.**

Le café corps et âme.

[www.nespresso.com](http://www.nespresso.com) \*Quoi d'autre ?

MAOA genotype	Developmental 5-HT	Circuit-level effects	Early-life experience	Behavioral outcome
 <p data-bbox="67 287 432 305">ACCGGCACCGGCACCAGTACCCGACCAGT</p> <p data-bbox="170 325 316 359"><b>MAOA-H</b></p>				
 <p data-bbox="67 596 432 615">ACCGGCACCGGCACCAGTACCCGACCAGT</p> <p data-bbox="170 649 316 684"><b>MAOA-L</b></p>				
 <p data-bbox="67 925 432 943">ACCGGCACCGGCACCAGTACCCGACCAGT</p> <p data-bbox="170 978 316 1012"><b>MAOA-H</b></p>				
 <p data-bbox="67 1253 432 1272">ACCGGCACCGGCACCAGTACCCGACCAGT</p> <p data-bbox="170 1306 316 1340"><b>MAOA-L</b></p>				

# Predizione del fenotipo – Il colore degli occhi



Essendo la gamma cromatica dell'iride molto ampia e soggetta ad interpretazione personale, risulta estremamente difficile definire l'assetto fenotipico a partire dal genotipo

# La genetica forense aiuta a provare l'innocenza!



"Injustice anywhere is a threat to justice everywhere." Martin Luther King, Jr.

351

Number of DNA  
Exonerations

150

Number of Alternative  
Perpetrators Identified

Help us free those who have been wrongfully convicted,  
and reform our criminal justice system.

[Get Involved](#)

## Genetica forense

Il percorso dalle intuizioni investigative della criminalistica, ai pensieri euristici al concetto di qualità, fino alle regole della Banca dati nazionale del D.N.A., nella direzione dell'accettabilità della prova scientifica nel processo italiano



*Tra le cose più sicure, la più sicura è il dubbio.  
Bertold Brecht*

*«Il libro di Ugo Ricci è una sorta di ponte tra sapere scientifico e giuridico. Quella che segue è un'opera non comune nel panorama della letteratura specialistica italiana. Perché è un lavoro che proviene da uno scienziato, ma che parla anche con la lingua del diritto. E un lavoro che fa della chiarezza, dell'accessibilità dei concetti un valore prioritario. Il tutto con un approccio casistico a vicende più o meno note, che riescono a calare la teoria nell'applicazione concreta» - G. Gennari, Giudice del Tribunale di Milano*

Ugo Ricci è genetista forense presso l'Azienda ospedaliero-universitaria di Careggi a Firenze. Autore di libri e di articoli scientifici, è stato ispettore nella polizia scientifica e tuttora collabora con la magistratura per varie discipline della criminalistica.

**D.N.A. Oltre ogni ragionevole dubbio**

è pubblicato da EDIZIONI NERBINI, Firenze

www.nerbini.it - ISBN 978-88-6434-137-8 - € 42,00

Grazie dell'attenzione