

IMPORTANȚA SECVENȚELOR REPETITIVE ALE GENOMULUI UMAN ÎN STABILIREA APARTENENȚEI BIOLOGICE, CRIMINALISTICĂ ȘI DIAGNOSTICUL BOLILOR GENETICE

Mariana Obreja

(Conducător științific: Dumitru Amoășii, dr. șt. med., conf. univ., Catedra de biologie moleculară și genetică umană)

Introducere. Secvențele repetitive sunt fragmente de acizi nucleici care apar în mai multe copii de-a lungul genomului. În prezent, ele sunt pe larg utilizate în studii de paternitate, la rezolvarea cazurilor de medicină legală, dar și la separarea genelor responsabile de apariția bolilor umane.

Scopul lucrării. Determinarea importanței secvențelor repetitive ale genomului uman în stabilirea apartenenței biologice, criminalistică și diagnosticul bolilor genetice.

Material și metode. Reviul literaturii de specialitate. Reacția de polimerizare în lanț. Analiza profilelor ADN cu ajutorul analizorului genetic automat.

Rezultate. Formularea concluziilor medico-legale în investigațiile ADN de filiație se face prin studiul comparativ al profilelor ADN aparținând persoanelor testate, în care se urmărește dacă au fost respectate legile clasice ale transmiterii caracterelor ereditare. Un alt scop al investigațiilor ADN este de a testa ipoteza prin care un anumit individ este sursa unei probe biologice judiciare.

Concluzii. (1) Cea mai concludentă metodă de stabilire a paternității rămâne a fi compararea profilului genetic al fiului și presupusului tată. (2) Un profil genetic obținut dintr-o probă biologică de la fața locului poate fi comparată cu cel al unei persoane suspecte – dacă sunt identice, aceasta poate constitui o probă pentru acuzare. (3) Prezența microsateleților în structura ADN-ului joacă un rol important în izolarea genelor responsabile de producerea maladiilor umane.

Cuvinte cheie: secvențe repetitive, ADN, test de paternitate, criminalistică.

IMPORTANCE OF THE REPETITIVE SEQUENCES OF THE HUMAN GENOME IN DETERMINING THE BIOLOGICAL AFFILIATION, IN CRIMINOLOGY AND DIAGNOSIS OF GENETIC DISEASES

Mariana Obreja

(Scientific adviser: Dumitru Amoășii, PhD, associate professor, Chair of molecular biology and human genetics)

Introduction. The repetitive sequences are nucleic acid fragments that occur in multiple copies throughout the genome. Today they are widely used in studies of paternity, solving forensic cases, and the separation of the genes responsible for human diseases.

Objective of the study. To determine the importance of the repetitive sequences of the human genome in establishing the biological affiliation, in criminology and diagnosis of genetic diseases.

Material and methods. Literature review. Polymerase chain reaction. DNA profiles analysis using the automated genetic analyzer.

Results. Formulation of forensic conclusions in DNA parentage investigations is made by comparative study of DNA profiles belonging to persons tested, in which it pursues if classical laws of hereditary transmission were respected. Another purpose of the DNA investigations is to test the hypothesis that a particular individual is the source of a judicial biological sample.

Conclusions. (1) The most conclusive way to establish paternity remains comparing the genetic profile of the alleged father and son. (2) A genetic profile obtained from a biological sample can be compared to that of a person suspected – if they are identical, it can be an evidence for indictment. (3) The presence of DNA microsatelellites plays an important role in isolation of genes responsible for the production of human diseases.

Key words: repetitive sequences, DNA, paternity test, criminology.