

LES SHORT TANDEM REPEATS (STR)

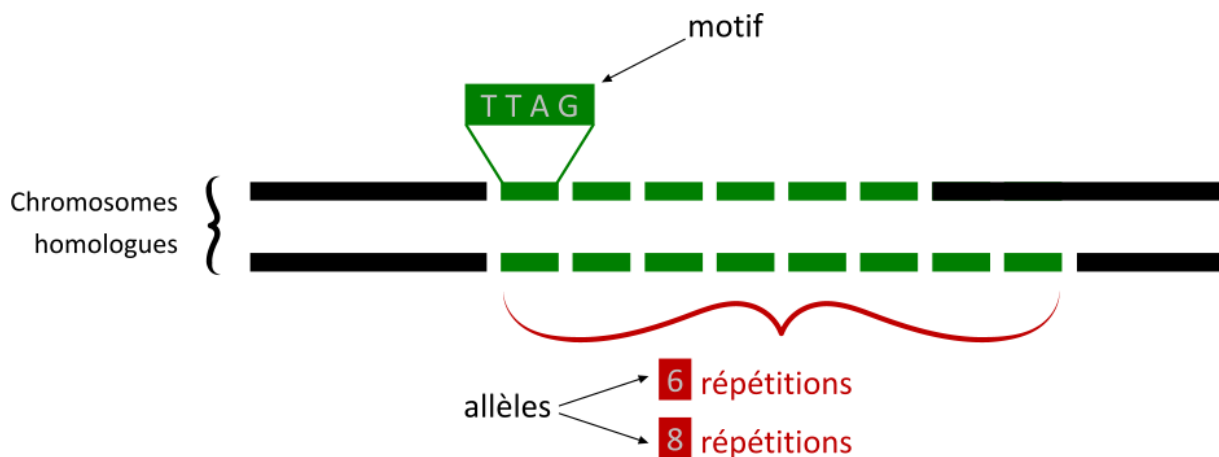
Vocabulaire essentiel : marqueur génétique, STR, motif, nombre de répétitions, allèle, motif incomplet, population, fréquences alléliques, mutation (changement du nombre de répétitions), mutation (motif)

GENERALITES

Un **marqueur génétique** est une séquence de nucléotides située à une position fixe dans le génome (un locus) présentant plusieurs **allèles**, permettant de distinguer des individus, des populations, des espèces ou des gènes. Les **Short Tandem Repeats**, ou **STR**, sont les **marqueurs** standards de l'identification génétique médico-légale, en France et dans le monde. Leur nomenclature est soumise à des règles internationales communes.

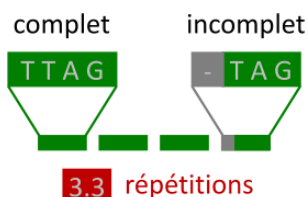
STRUCTURE DES STR

Les STR sont définis par un **motif**, une séquence de 1 à 6 nucléotides, répété entre une et plusieurs dizaines de fois pour une région chromosomique ou un locus. Dans leur définition la plus simple, les **allèles** d'un locus STR sont donc un **nombre de répétitions** du motif.



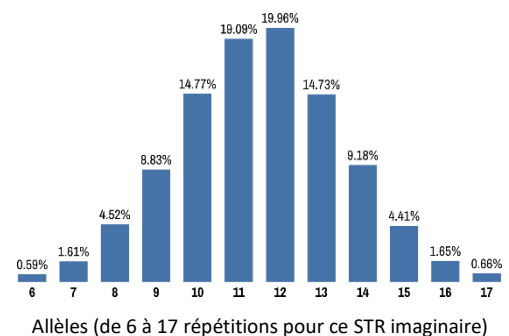
MOTIFS STR INCOMPLETS

Il peut arriver que l'un des nucléotides d'un motif STR manque (**motif incomplet**). La nomenclature prévoit la notation suivante : « [nombre de motifs complets] [point] [taille du motif incomplet] ». L'allèle conserve toutefois les autres caractéristiques des allèles aux motifs complets.



LES FREQUENCES ALLELIQUES

Une **population** est un ensemble d'individus partageant une ou plusieurs caractéristiques. Chaque population est définie par les **fréquences des allèles** à chaque locus STR (figure de droite, pourcentage d'apparition de chaque allèle dans une population).



MUTATIONS DES STR

La variabilité des STR est d'abord la conséquence de **mutations modifiant le nombre de répétitions**. Le gain ou la perte d'une répétition est appelé mutation d'un **step** (par exemple, 12 muté en 13). Il peut également exister des mutations de plusieurs **steps** au sein d'une seule génération. Il existe également des **mutations du motif STR** (substitutions, délétions, insertions).

Références supplémentaires :

Gill, P., Fereday, L., Morling, N., & Schneider, P. M. The evolution of DNA databases—recommendations for new European STR loci. *Forensic Science International*, 156(2-3), 242-244; 2006

Butler, John M. Forensic DNA typing: biology, technology, and genetics of STR markers. *Elsevier*, 2005.