



GRUPO DE HABLA ESPAÑOLA Y PORTUGUESA DE LA ISFG

GRUPO DE LÍNGUAS ESPANHOLA E PORTUGUESA DA ISFG

Instituto Nacional de Toxicología
y Ciencias ForensesMINISTERIO DE LA PRESIDENCIA JUSTICIA Y RELACIONES CON LAS CORTES
SERVICIO DE GARANTÍA DE CALIDAD
DEPARTAMENTO DE MADRID
C/ José Echegaray nº 4 - 28232 Las Rozas de Madrid (Madrid)
Tf.+34 91 7688919 Fax +34 91 5648654
e-mail: intcf.eiadm@justicia.es

EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN

“ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS”

MÓDULO SECUENCIACIÓN MASIVA EN PARALELO (MPS)

INSTRUCCIONES EJERCICIO EIADN-MPS-2 (2024)

1. ÍTEMS ENVIADOS E INSTRUCCIONES PARA SU MANEJO

EIADN-MPS-2(2024) /MÓDULO DE PARENTESCO NIVEL BÁSICO

- ◆ M1, M2, M3

EIADN-MPS-2 (2024) /MÓDULO FORENSE NIVEL BÁSICO

- ◆ M4, M5

Ítems de referencia

El ítem M1 consiste en un hisopo de saliva.

El ítem M2 consiste en una mancha de sangre aplicada en media tarjeta Ahlstrom-Munksjö GenCollect (*Forensic DNA Grade* cumple requisitos ISO 18385).

El ítem M3 consiste en una mancha de sangre aplicada en media tarjeta Ahlstrom-Munksjö GenCollect (*Forensic DNA Grade* cumple requisitos ISO 18385).

Ítems dubitados

El ítem M4 consiste en una mancha dubitada aplicada en un soporte.

El ítem M5* consiste en cabello o vello sin raíz.

Manejo

Los ítems han sido preparados con fluidos biológicos o cabello/vellos de voluntarios presuntamente sanos. No obstante, deben ser tratados como material potencialmente infeccioso y deberán ser manejados con todas las precauciones de seguridad habituales para este tipo de ítems.

Estas precauciones incluyen:

- Usar guantes, mascarilla y bata durante todo el proceso.
- Trabajar preferiblemente en cabina de seguridad biológica.

Se han extremado las precauciones para garantizar la homogeneidad de los ítems, no obstante, los participantes deben realizar un muestreo, tomando una muestra representativa del ítem, tal y como lo harían en un caso real.

*Se han extremado las precauciones para evitar la contaminación durante la toma de muestras y durante la preparación de los ítems. *En el caso del cabello o vello antes de proceder a su extracción, el laboratorio deberá eliminar una potencial contaminación de la superficie tal y como se establece en los protocolos relacionados con la extracción de este tipo de ítem.*

Los donantes de las muestras entienden que se realizará un uso de las mismas anónimo y exclusivo para el Ejercicio de Intercomparación GHEP-ISFG y de manera adicional como material de referencia y/o control de calidad del laboratorio, siendo analizadas mediante técnicas de uso forense y siempre empleadas con fines de identificación humana, analizando regiones no codificantes o que no proporcionen información sensible del donante.

2. INSTRUCCIONES PARA LA CUMPLIMENTACIÓN Y ENVÍO DEL FORMULARIO ELECTRÓNICO

ATENCIÓN: Cuando esté disponible el formulario electrónico en la página del GHEP-ISFG: <https://ghep-isfg.org/es/proficiency/> la coordinadora del ejercicio lo notificará por correo electrónico.

Es obligatorio enviar los resultados del ejercicio a través de ese formulario. Si algún laboratorio tiene problemas para acceder al formulario electrónico, rogamos se ponga **URGENTEMENTE** en contacto con nosotros (intcf.eiadm@justicia.es).

- Se puede acceder al formulario a través de la pestaña **Ejercicio de Intercomparación** y accediendo al **Formulario MPS 2024**.
- Para acceder al formulario electrónico se deberán utilizar las claves (usuario y contraseña) de la persona que realizó la inscripción (ver carta adjunta).
- Tras completar el formulario electrónico revise su contenido antes de enviarlo. **Si lo firma electrónicamente**, envíelo a intcf.eiadm@justicia.es o adjúntelo a la web. **Si lo va a firmar manualmente**, imprímalo íntegro (con todas las hojas, rellenas o no) y envíelo por correo ordinario.
- **Dirección postal de envío: Att: Koro Fernández. Servicio de Garantía de Calidad. Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses. C/José Echegaray, 4. 28232 Las Rozas. Madrid. España.**
- Se deberán guardar los registros raw-data de MPS (en el formato de su plataforma: FASTQ, bam.bai, ...), por si, durante el proceso de evaluación de los resultados, se les requiriese. En dicho caso, se le proporcionaría un enlace para subir estos registros. **EN NINGÚN CASO SUBA DICHOS REGISTROS AL FORMULARIO ON-LINE.**
- **Fecha límite para envío de resultados: 15 de Mayo de 2024 a las 22:00 GMT; no se permitirá el acceso al formulario electrónico pasada esta fecha y hora.**

TABLAS 1

- En las **Tablas 1**, elija del desplegable facilitado la opción deseada (ver Anexo 2024).
- En el caso de que para algún concepto, no halle la opción deseada en el desplegable, especifique el método/instrumento/chip en la correspondiente columna 'Otros' 'Especificar'.
- Utilice también la opción Otros para incluir las versiones en el caso que proceda
- **Punto 1.1.5** Para marcadores nucleares, deberá de indicar la secuencia de referencia utilizada (por ejemplo: GRCh37). Para ADN mitocondrial, siempre se deberá de usar la secuencia de referencia de Cambridge, revisada (rCRS).

TABLAS 5

- Resultados del análisis de marcadores STRs (autosómicos, de cromosoma Y, cromosoma X): recoja cada uno de los alelos obtenidos en filas independientes, independientemente de que sean homocigotos o heterocigotos.
- Para los SNPs y/o InDels en las regiones flanqueantes de los STRs, se deberán de usar los números RefSNPs (rs o rsid), de acuerdo con la base de datos dbSNP. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>.
- Para STRs, así como para SNPs y/o InDels de las regiones flanqueantes, siempre que sea posible y su software de análisis se lo permita, la secuencia y/o posición nucleotídica indicada, deberá de ser la correspondiente a la cadena forward.

TABLA 6

- **Recuerde que se exige la edición de, al menos, las regiones HV1 y HV2.**
- Refleje las posiciones inicial y final de las regiones editadas (Ej. 73-340/16024-16365).
- Informe los haplotipos reflejando las diferencias con rCRS según nomenclatura médica (Ej.: A263G -315.1C A523DEL T16217C) o forense (Ej.: 263G 315.1C 523DEL 16217C), comenzando por el **nucleótido de número menor (empezando por HV2)** sin dejar espacio entre la posición y la base y separando las diferencias respecto de rCRS **con un espacio y sin comas**.
- **OJO:** Ponga especial atención a la nomenclatura de las inserciones y deleciones.
- Recuerde que **SÓLO** se podrán reportar resultados para la Región Control (CR). **NO se puede analizar el resto del genoma del mtDNA.**

TODOS LOS COMENTARIOS Y OBSERVACIONES QUE SE REALICEN EN LOS APARTADOS DESTINADOS A ESTE FIN, SERÁN PUBLICADOS EN EL INFORME FINAL, POR LO QUE SE RECOMIENDA NO DAR NINGÚN DATO QUE PUEDA COMPROMETER EL ANONIMATO DEL LABORATORIO.

RECUERDE que es necesario el envío del formulario cumplimentado debidamente firmado, , para recibir el certificado de participación en el ejercicio.

PARA CUALQUIER DUDA SOBRE LA EVALUACIÓN DE LOS RESULTADOS CONSULTE LAS BASES DE PARTICIPACIÓN EN LA PÁGINA WEB <https://ghep-isfg.org/es/proficiency/participation/>