

XXIX JORNADAS GHEP-ISFG XXI JORNADAS SAGF



Programa Científico
Salta - Argentina
2024





**XXIX Jornadas de Genética Forense del GHEP
Grupo de Habla Española y Portuguesa de la Sociedad
Internacional de Genética Forense**

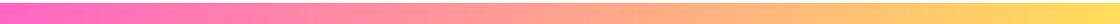
4 al 6 de junio de 2024
Salta, Argentina

PROGRAMA CIENTÍFICO
WORKSHOPS, SIMPOSIOS, COMUNICACIONES LIBRES

**XXI Jornadas de la SAGF
Sociedad Argentina de Genética Forense**

7 de junio de 2024
Salta, Argentina

PROGRAMA
DISCUSIÓN DEL CONTROL DE CALIDAD DE LA SAGF



CONTENIDOS

ORGANIZACION	1	
PATROCINADORES Y AUSPICIANTES	4	
PALABRAS DE BIENVENIDA	5	
PROGRAMA WORKSHOPS	6	
PROGRAMA JORNADAS GHEP-ISFG	7	
WORKSHOPS	9	
MINI-SIMPOSIOS	15	
COMUNICACIONES ORALES	16	
POSTERS	32	
HOMENAJE	58	
PROGRAMA JORNADAS SAGF	59	

Comité Ejecutivo del GHEP-ISFG



PRESIDENTA

Leonor Gusmão

*Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Laboratório de Diagnóstico por DNA (LDD)
Rio de Janeiro, Brasil*

VICE-PRESIDENTE

Ulises Toscanini

*PRICAI-Fundación Favalaro
Buenos Aires, Argentina*

SECRETARIO

Manuel Crespillo Márquez

*Servicio de Biología. Departamento de Madrid, Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses (INTCF)
Ministerio de Justicia
Madrid, España*

TESORERO

Pedro A. Barrio Caballero

*Servicio de Biología. Departamento de Madrid, Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses (INTCF)
Ministerio de Justicia
Madrid, España*

Comité Organizador Local

Sociedad Argentina de Genética Forense



COMISIÓN DIRECTIVA

PRESIDENTA

Nidia Modesti

Centro de Genética Forense - Poder Judicial de la Provincia de Córdoba, Argentina.

VICE-PRESIDENTE

Walter Bozzo*

Banco de Datos Genéticos - Suprema Corte de Justicia de la Provincia de Buenos Aires, Argentina.

SECRETARIA

Sandra Furfuro

Laboratorio de Análisis de ADN - Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina.

TESORERO

Lisandro Laborde

*Laboratorio de Análisis Comparativo de ADN - Asesoría Pericial Departamental La Plata
Suprema Corte de Justicia de la Provincia de Buenos Aires, Argentina.*

VOCALES:

Silvia Vannelli Rey*

Laboratorio Regional de Genética Forense de Río Negro, Argentina.

Laura Catelli

Laboratorio de Genética Forense del Equipo Argentino de Antropología Forense (LGF-EAAF), Córdoba, Argentina.

Gabriela Berardi

PRICAI - Fundación Favaloro, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Mariana Karina Maxzúd*

Centro de Genética Forense - Poder Judicial de la Provincia de Córdoba, Argentina.

Alejandra Guinudinik

Servicio de Biología Molecular del Departamento Técnico Científico - Ministerio Público Fiscal de Salta, Argentina.

COLABORADORES

Gabriela D' Ascenzo

Servicio de Biología Molecular del Departamento Técnico Científico - Ministerio Público Fiscal de Salta, Argentina.

Marcelo Parada

Servicio de Biología Molecular del Departamento Técnico Científico - Ministerio Público Fiscal de Salta, Argentina.

Miryam Romano

Servicio de Biología Molecular del Departamento Técnico Científico - Ministerio Público Fiscal de Salta, Argentina.

María Mercedes Monje Rumi*

Servicio de Biología Molecular del Departamento Técnico Científico - Ministerio Público Fiscal de Salta, Argentina.

Gisel Taboada*

Servicio de Biología Molecular del Departamento Técnico Científico - Ministerio Público Fiscal de Salta, Argentina.

Irene Grappiolo*

Laboratorio de Genética Forense del Poder Judicial de la Provincia de Santa Fe, Argentina.

Marcela Mennucci

Secretaria Administrativa SAGF

*** Editores**

PATROCINADORES Y AUSPICIANTES

PATROCINADORES



AUSPICIANTES LOCALES

Procuración General de la Provincia de Salta
(Res. 1520/24)



Ministerio de Turismo y Deportes - Gobierno de Salta
(Res.102/24)



Ministerio de
Turismo y Deportes
Gobierno de Salta

Facultad de Ciencias Naturales
Universidad Nacional de Salta
(Res. 101/24)



Colegio de Bioquímicos de Salta



Asociación de Profesionales en Ciencias Biológicas
y Naturales (APCIBINA)



PALABRAS DE BIENVENIDA

Estimados colegas:

Es un gran placer invitarlos a las XXIX Jornadas del Grupo de Haba Española y Portuguesa de la Sociedad Internacional de Genética Forense, que se llevará a cabo en la ciudad de Salta, Argentina entre los días 4 y 6 de junio de 2024.

En estas Jornadas se propone un interesante y diverso programa Científico que incluye talleres, simposios y conferencias a cargo de referentes en el ámbito de la genética forense. Se contempla además la presentación de trabajos científicos en forma de comunicación oral y poster por parte de los asistentes.

Esperamos que este espacio redunde en el crecimiento científico de los participantes, en estrechar vínculos entre pares de distintos lugares de Latinoamérica, España y Portugal, y en potenciar el desarrollo de trabajos colaborativos. Sin olvidarnos de disfrutar en un ambiente de camaradería y amistad, la diversidad de paisajes y atractivos turísticos que ofrece la ciudad de Salta, ubicada al pie de la Cordillera de los Andes.

¡Deseamos verlos y compartir muy buenos momentos en Salta!

Nidia Modesti
Sociedad Argentina de Genética Forense
Comité Organizador Local

PROGRAMA DE WORKSHOPS

Martes 4 de junio		
Acreditaciones		
8:00 - 9:00		
9:00 - 10:30	WS1 Estadística de Interpretación de mezclas en genética Forense: Una visión practica Lourdes Prieto y Pedro Barrio	WS2 Marcadores X- STR en análisis de parentesco Nádia Pinto y Leonor Gusmão
10:30 - 11:00	<i>Coffee Break</i>	<i>Coffee Break</i>
11:00 - 13:00	WS1 Estadística de Interpretación de mezclas en genética Forense: Una visión practica Lourdes Prieto y Pedro Barrio	WS2 Marcadores X- STR en análisis de parentesco Nádia Pinto y Leonor Gusmão
13:00 - 14:30	<i>Almuerzo</i>	<i>Almuerzo</i>
14:30 - 16:30	WS1 Estadística de Interpretación de mezclas en genética Forense: Una visión practica Lourdes Prieto y Pedro Barrio	WS2 Marcadores X- STR en análisis de parentesco Nádia Pinto y Leonor Gusmão
16:30 - 17:00	<i>Coffee Break</i>	<i>Coffee Break</i>
17:00 - 18:30	WS1 Estadística de Interpretación de mezclas en genética Forense: Una visión practica Lourdes Prieto y Pedro Barrio	WS2 Marcadores X- STR en análisis de parentesco Nádia Pinto y Leonor Gusmão

Miércoles 5 de junio		
Acreditaciones		
8:00 - 9:00		
9:00 - 10:30	WS 3 Metilación de ADN en el campo forense Ana Freire Aradas y Ana Mosquera Miguel	WS 4 Ancestralidad biogeográfica Vania Pereira y Leonor Gusmão
10:30 - 11:00	<i>Coffee Break</i>	<i>Coffee Break</i>
11:00 - 13:00	WS 3 Metilación de ADN en el campo forense Ana Freire-Aradas y Ana Mosquera Miguel	WS 4 Ancestralidad biogeográfica Vania Pereira y Leonor Gusmão
13:00 - 14:30	<i>Almuerzo</i>	<i>Almuerzo</i>

PROGRAMA XXIX JORNADAS GHEP-ISFG

Miércoles 5 de junio	
13:30 - 14:30	Acreditación Jornadas
14:30 - 15:00	<p>Apertura de las XXIX Jornadas GHEP- ISFG</p> <p>Nidia Modesti - Presidenta de la Sociedad Argentina de Genética Forense Leonor Gusmão - Presidenta del Grupo de Habla Española Portuguesa de la Sociedad Internacional de Genética Forense</p> <p>Homenaje al Dr. Antonio Amorim</p>
15:00 - 16:15	<p>Mini-Simposio: Bases de datos de ADN de interés criminal y humanitario: Argentina, Brasil y España. Nidia Modesti, Ronaldo Carneiro y Manuel Crespillo</p>
16:15 - 17:00	Posters SESIÓN 1
16:30 - 17:00	<i>Coffee Break</i>
17:00 - 18:00	<p>Comunicaciones orales SESIÓN 1</p> <p>Oral 1: Priorización de nuevos aportantes en GENis. Abordando el problema de identificación de personas desaparecidas desde la teoría de información. Ariel Chernomoretz.</p> <p>Oral 2: Flujo de datos en el procesamiento de muestras de referencia para la identificación de personas desaparecidas: implementando la automatización y la digitalización de la información. Cortés Sierra, Simón.</p> <p>Oral 3: Determinación de RTNs óptimos mediante curvas ROC para inferir el componente minoritario en mezclas de ADN de dos contribuyentes. Rena, Viviana C.</p> <p>Oral 4: Una propuesta práctica para interpretar perfiles X-STR del kit Forenseq DNA Signature Prep. Rangel-Villalobos, Héctor.</p>
18:00 - 18:30	<p>Optimización del RapidHIT ID para muestras Forenses y Automatización Integral del Flujo de Trabajo</p> <p>Disertante: Andrea Venturuzzi - Especialista en Aplicaciones BioSystems</p>
19:30	<i>Coctel de bienvenida</i>

Jueves 6 de junio

9:00 - 10:00	<p>Mini-Simposio: Identificación de personas desaparecidas: 40 años de experiencia en Argentina. Mariana Herrera Piñero y Carlos Vullo</p>
10:00 - 10:45	Posters SESIÓN 2
10:15 - 10:45	<i>Coffee Break</i>
10:45 - 13:00	<p>Comunicaciones orales SESIÓN 2</p> <p>Oral 5: Siguiendo los pasos de los Nativos Americanos por Sudamérica - Análisis de patrones de distribución de sublinajes masculinos del haplogrupo Q. Pereira, Vania.</p> <p>Oral 6: Contrastando la ascendencia genética paterna con el origen étnico de las poblaciones de Zimbabue. Nguidi, Masinda.</p> <p>Oral 7: Estudio colaborativo de la Sociedad Argentina de Genética Forense: ampliación de la base de datos de 12X-STRs de la población argentina y análisis poblacional. Feliziani, Sofía.</p> <p>Oral 8: Modelos de Machine Learning para la predicción del color de iris en la población de Buenos Aires (Argentina). Catanesi, Cecilia I.</p> <p>Oral 9: Caracterización de variantes de secuencia del locus DYS481 en una muestra poblacional de Argentina. Sala, Andrea.</p> <p>Oral 10: Evaluación multiplataforma de un panel de SNPs trialélicos de gran escala para la identificación forense: el panel MPSplex. Ruiz-Ramírez, J.</p> <p>Oral 11: Kinship Analyses Involving Individuals with Klinefelter Syndrome. Faustino, Marisa.</p> <p>Oral 12: Base de Datos de referencia utilizada para vínculos complejos: Implicancias en Comunidades Indígenas. Garrigós Calivares, Lucía.</p>
13:00 - 14:45	<p>Seminario c/ almuerzo incluido a cargo de QIAGEN-Tecnolab.</p> <p>Implementing FIGG and its casework applications in the NGS laboratory. Lisbeth Colon -Field applications and validation specialist Qiagen – Tecnolab.</p>
14:45 - 15:45	Presentaciones de los Grupos de trabajo del GHEP
15:45 - 16:15	<p>8 Colores. Gloria de la Torre - Promega</p>
16:15 - 17:00	Posters SESIÓN 3
16:30 - 17:00	<i>Coffee Break</i>
17:00 - 18:30	Asamblea General Ordinaria GHEP
21:00	<i>Cena de camaradería</i>

Taller 1 // Workshop 1 **Estadística de interpretación de mezclas en Genética Forense. Una visión práctica**

Dra. Lourdes Prieto

Unidad de Genética Forense, Universidad de Santiago de Compostela, España.
Comisaría General de Policía Científica, Madrid, España - lourditasmt@gmail.com

Dr. Pedro A. Barrio

Facultativo del Servicio de Biología, Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forense (INTCF), Departamento de Madrid. España - pedro.barrio@justicia.es

Taller 2 // Workshop 2 **Marcadores X-STR en análisis de parentesco**

Nádia Pinto

Investigadora no i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde da Universidade do Porto, Portugal.

Leonor Gusmão

Professora Associada - Laboratório de Diagnóstico por DNA (LDD-UERJ), Instituto de Biologia - Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Brasil.

Taller 3 // Workshop 3 **Metilación del ADN en el campo Forense**

Dra. Ana Freire-Aradas

Unidad de Genética Forense, Universidade de Santiago de Compostela, España.

Dra. Ana Mosquera Miguel

Unidad de Genética Forense, Universidade de Santiago de Compostela, España.

Taller 4// Workshop 4 **Ancestralidad Biogeográfica**

Vania Pereira

Profesora Asociada - Sección de Genética Forense, Instituto de Medicina Legal - Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud - Universidad de Copenhague, Dinamarca

Leonor Gusmão

Profesora Asociada - Laboratório de Diagnóstico por DNA (LDD-UERJ), Instituto de Biologia - Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Brasil

Taller 1 /Workshop 1

Estadística de interpretación de mezclas en Genética Forense. Una visión práctica Statistics in mixture interpretation in Forensic Genetics. A practical vision

Coordinadores/Ponentes // Coordinators/Speakers

Dra. Lourdes Prieto

Unidad de Genética Forense, Universidad de Santiago de Compostela, España.

Comisaría General de Policía Científica, Madrid, España.

lourditasmt@gmail.com

Dr. Pedro A. Barrio

Facultativo del Servicio de Biología, Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forense (INTCF), Departamento de Madrid. España.

pedro.barrio@justicia.es

Fechas // Dates

Martes, 4 de junio de 2024 (día completo)

Tuesday, June 4, 2024 (full day)

Requisitos técnicos // Technical requirements

Los participantes deberán disponer de computador con los siguientes programas instalados:

- R (version 4.2.x o superior) para Windows /8.1/10 OS (<http://cran.r-project.org/>), necesario para Euroformix v4.0.8.
- Euroformix v.4.0.8, disponible en www.euroformix.com

Es importante que los participantes sean los administradores de su computador por si es necesario instalar paquetes de R adicionales que puedan ser necesarios.

Programa // Schedule Hora // Time	Conferencias y Ponentes // Conferences and Speakers
09:00 – 09:10	<i>Presentación del Taller y de los Ponentes</i> <i>Presentation of the Workshop and the Speakers</i> Lourdes Prieto & Pedro A. Barrio
09:10 – 10:30	<i>Cálculo de LR's cuantitativos con EuroForMix - Principios básicos</i> <i>Calculation of quantitative LR's with EuroForMix - Basic principles</i> Lourdes Prieto
Fundamentos del <i>probabilistic genotyping</i> , estimación de la probabilidad de <i>drop-out</i> , estimación de la proporción de la mezcla, estimación de la probabilidad de <i>drop-in</i> . Extensiones del modelo: degradación y <i>stutters</i> . Separación de los componentes de la mezcla.	
10:30 - 11:00	Pausa – café // Coffee Break
11:00 – 13:00	<i>Uso práctico del software EuroForMix</i> <i>Practical use of the EuroForMix software</i> Pedro A. Barrio
Proceso de instalación del software, formato de archivos de entrada, visualización de los datos. Flujo de trabajo: importación de los datos establecimiento de hipótesis, selección automática del modelo, validación del modelo, interpretación de los resultados. Presentación de algunos casos prácticos.	
13:00 - 14:30	Almuerzo // Lunch
14:30 – 16:30	<i>Ejercicios prácticos con EuroForMix a realizar por los participantes</i> <i>Practical exercises with EuroForMix to be carried out by participants</i> Lourdes Prieto & Pedro A. Barrio
A los participantes se les proporcionarán los archivos de 2-3 ejercicios prácticos, que podrán resolver ellos mismos con el <i>EuroForMix</i> durante esta sesión, contando con el apoyo y supervisión de los ponentes.	
16:30 - 17:00	Pausa – café // Coffee Break Exposición de
17:00 – 18:20	casos por parte de los participantes Presentation of cases by participants Los participantes pueden mostrar sus casos para discutirlos entre todos. Contactar con Lourdes Prieto (lourditasmt@gmail.com) y Pedro A. Barrio (pedro.barrio@justicia.es) para comunicar que deseas mostrar un caso y así poder ajustar el horario.
18:20 – 18:30	Cierre del Taller // Closing Remarks

Taller 2 // Workshop 2

Marcadores X-STR en análisis de parentesco X-STR markers in kinship analyses

Coordenadores/Ponentes // Coordinadores/Speakers

Nádia Pinto

Investigadora no i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde da Universidade do Porto, Portugal.

Leonor Gusmão

Professora Associada - Laboratório de Diagnóstico por DNA (LDD-UERJ), Instituto de Biologia - Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Brasil.

Fecha // Dates

Martes, 4 de junio de 2024 (dia entero)

Tuesday, June 4, 2024 (full day)

Hora // Time	Conferências e Apresentadores // Conferences and Speakers
9:00 - 10:30	<p><i>Marcadores do cromossoma X // X-chromosomal markers</i> Leonor Gusmão</p> <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Relevância forense // Forensic relevance<input type="checkbox"/> Marcadores e dados populacionais disponíveis // Markers and population data available<input type="checkbox"/> Conceitos populacionais // Populational concepts<input type="checkbox"/> Linkage e desequilíbrio de ligamento (LD) // Linkage and Linkage disequilibrium (LD)
10:30 - 11:00	Pausa – café // Coffee Break
11:00 - 13:00	<p><i>Marcadores de cromossoma X em análises de Parentesco // X-chromosomal markers in kinship analysis</i> Nádia Pinto</p> <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Interpretação estatística // Statistical interpretation<input type="checkbox"/> Padrões de IBD // Patterns of IBD<input type="checkbox"/> Probabilidades genotípicas conjuntas // Joint genotypic probabilities<input type="checkbox"/> Taxas de mutação em X-STRs // X-STRs mutation rates
13:00 - 14:30	Almoço // Lunch
14:30 - 16:30	<p><i>Introdução ao software FamLinkX – exercícios práticos // Introduction to FamLinkX software – practical exercises</i> Nádia Pinto & Leonor Gusmão</p>
16:30 - 17:00	Pausa – café // Coffee Break
17:00- 18:30	<p><i>Software FamLinkX – exercícios práticos // FamLinkX software – practical exercises</i> Nádia Pinto & Leonor Gusmão</p>

Taller 3 //Workshop 3

Metilación del ADN en el campo Forense DNA methylation in forensic field

Coordinadores/Ponentes // Coordinators/Speakers

Dra. Ana Freire-Aradas

Unidad de Genética Forense, Universidade de Santiago de Compostela,
España.

Dra. Ana Mosquera Miguel

Unidad de Genética Forense, Universidade de Santiago de Compostela,
España.

Fechas // Dates

Miércoles, 5 de junio de 2024 (medio día)

Wednesday, June 5, 2024 (half day)

Hora // Time	Conferencias y Ponentes // Conferences and Speakers
09:00 - 09:10	<i>Presentación del Taller y de las Ponentes</i> <i>Presentation of the Workshop and the Speakers</i> Ana Freire-Aradas & Ana Mosquera Miguel
09:10 - 10:00	<i>Epigenética y metilación del ADN</i> <i>Epigenetics and DNA methylation</i> Ana Freire-Aradas
10:00 - 10:30	<i>Identificación de fluidos</i> <i>Body fluid identification</i> Ana Mosquera Miguel
10:30 - 11:00	Pausa – café // Coffee Break
11:00 - 12:00	<i>Estimación de la edad</i> <i>Age estimation</i> Ana Freire-Aradas
12:00 - 13:00	<i>Empleo de modelos de predicción de la edad</i> <i>Using age prediction models</i> Ana Freire-Aradas & Ana Mosquera Miguel

Taller 4/ Workshop 4

Ancestralidad Biogeográfica

Coordinadores/Ponentes // Coordinators/Speakers

Vania Pereira

Profesora Asociada - Sección de Genética Forense, Instituto de Medicina Legal -
Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud - Universidad de Copenhague,
Dinamarca

Leonor Gusmão

Profesora Asociada - Laboratório de Diagnóstico por DNA (LDD-UERJ), Instituto de
Biologia - Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Brasil

Fecha // Dates

Miercoles, 5 de junio de 2024 (medio dia)

Wednesday, June 5, 2024 (half day)

Hora // Time	Conferências e Apresentadores // Conferences and Speakers
09:00 - 10:00	<p><i>Ancestralidad Biogeográfica</i> Vania Pereira</p> <p>Ancestralidad – definición del concepto y dónde se aplica</p> <p>Tipos de marcadores de ADN disponibles para estudiar ancestralidad, sus ventajas y limitaciones</p> <p>Inferencias de ancestralidad – paneles, poblaciones, herramientas de predicción</p> <p>Cómo calcular y reportar el peso de la evidencia utilizando la información de ancestralidad</p>
10:00 - 10:30	<p><i>Análisis de datos de marcadores de ancestralidad</i> Leonor Gusmão & Vania Pereira</p> <p>Métodos visuales - PCA</p> <p>Ejercicio PCA</p>
10:30 - 11:00	<p>Pausa – café // Coffee Break</p>
11:00-11:45	<p><i>Análisis de datos de marcadores de ancestralidad (cont.)</i> Leonor Gusmão</p>
11:45-13:00	<p>Métodos visuales - Structure</p> <p>Ejercicio Structure</p>

Mini-Simposio: Bases de datos de ADN de interés criminal y humanitario: Argentina, Brasil y España

Nidia Modesti

Centro de Genética Forense, Poder Judicial de la Provincia de Córdoba, Argentina.

Ronaldo Carneiro

Instituto Nacional de Criminalística, Polícia Federal, Brasília/DF, Brasil.

Manuel Crespillo

Servicio de Biología. Departamento de Madrid, Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses (INTCF). Ministerio de Justicia, Madrid, España.

Mini-Simposio: Identificación de personas desaparecidas: 40 años de experiencia en Argentina

Mariana Herrera Piñero

Banco Nacional de Datos Genéticos, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Carlos Vullo

Laboratorio de Genética Forense del Equipo Argentino de Antropología Forense (LGF-EAAF), Córdoba, Argentina.

SESIÓN 1	
O01	Priorización de nuevos aportantes en GENis. Abordando el problema de identificación de personas desaparecidas desde la teoría de información - <u>A. Chernomoretz</u> , F. Marsico, G. Sibilla, M.S Escobar.
O02	Flujo de datos en el procesamiento de muestras de referencia para la identificación de personas desaparecidas: implementando la automatización y la digitalización de la información - <u>Cortés Sierra, S. P.</u>
O03	Determinación de RTNs óptimos mediante curvas ROC para inferir el componente minoritario en mezclas de ADN de dos contribuyentes - <u>Rena, V. C.</u> ; Ceballos, M.L.; Correa, E. M. E.; Angeletti, S. C.; Furrer, V. E.; Salazar Zaffaroni, M. F. y Modesti, N. M.
O04	Una propuesta práctica para interpretar perfiles X-STR del kit Forenseq DNA Signature Prep - Cortés-Trujillo, Irán, Rojas-Prado, E., García-Aceves M. E., Avalos-Navarro, G., Martínez-Cortés, G., Aguilar-Velázquez, J. A., <u>Rangel-Villalobos, H.</u>
SESIÓN 2	
O05	Siguiendo los pasos de los Nativos Americanos por Sudamérica - Análisis de patrones de distribución de sublinajes masculinos del haplogrupo Q - Köksal, Z., Børsting, C., Bailliet, G., Burgos, Germán, Carvalho, E., Castillo, A., Neyra Rivera, C.D., Malheiros, D., Brito Gomes, M., Martínez, B., Ossa, H., Parolin, M.L., Quiroz, A., Toscanini, U., Velázquez, I. F., Vullo, C., Gusmão, L., <u>Pereira, V.</u>
O06	Contrastando la ascendencia genética paterna con el origen étnico de las poblaciones de Zimbabue - <u>Nguidi, M.</u> ; Rotondo, M.; Longaray, M.; Catelli, L.; Vullo, C.; Gusmão, L..
O07	Estudio colaborativo de la Sociedad Argentina de Genética Forense: ampliación de la base de datos de 12X-STRs de la población argentina y análisis poblacional - <u>Feliziani, S.</u> ; Vannelli, S., Marcucci, V.; Pacharoni, C.; Maxzud, M. K.; Gagliardi, F.; Lojo, M.; Bozzo, W.; Beltramo, J.; Berardi, G.; Bobillo, C.; Cano, H.; Cejas, J. B.; Furfuro, S.; Llull, C.; Martínez, G.; Masciovecchio, M. V.; Pililli, Juan P.; Streitenberger, E. R.; Schaller, C.; Herrera Piñedo, M. y Modesti, N. M.
O08	Modelos de Machine Learning para la predicción del color de iris en la población de Buenos Aires (Argentina)- Martínez, C.; Hohl, D. M.; González, R.; Nowik, M.; <u>Catanesi, C. L.</u> ; Barrientos, R. J.
O09	Caracterización de mutaciones en el locus DYS481 en una muestra poblacional de Argentina - <u>Sala, Andrea</u> ; Garrigós Calivares, Lucía; Schatz, Candela; Caputo, Mariela.
O10	Evaluación multiplataforma de un panel de SNPs trialélicos de gran escala para la identificación forense: el panel MPSplex - <u>Ruiz-Ramírez, J.</u> ; Bittner, F.; Parson, T.J.; Tillmar, A.; Vangeel, L.; Grandell, I.; Eduardoff, M.; Ambroa-Conde, A.; Mosquera-Miguel, A.; Freire-Aradas, A.; Elliott, K.; Lareu, M.V.; Phillips, C.; de la Puente, M.
O11	Kinship Analyses Involving Individuals with Klinefelter Syndrome - <u>Faustino, M.</u> ; Gusmão, L.; Amorim, A.; Kling, D.I; Pinto, N.
O12	Base de Datos de referencia utilizada para vínculos complejos: Implicancias en Comunidades Indígenas - <u>Garrigós Calivares, L.</u> ; Caputo, M.; Schatz C.; Sala, A. A.

Priorización de nuevos aportantes en GENis. Abordando el problema de identificación de personas desaparecidas desde la teoría de información

Ariel Chemomoretz^{1,2,3}, Franco Marsico⁴, Gustavo Sibilla⁵, Ma Soledad Escobar⁵

¹ Universidad de Buenos Aires, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Departamento de Física, Buenos Aires Argentina

² CONICET - Universidad de Buenos Aires, Instituto de Física Interdisciplinaria y Aplicada (INFIA), Buenos Aires, Argentina

³ Fundación Instituto Leloir, Buenos Aires, Argentina

⁴ Universidad de Buenos Aires, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Instituto del Cálculo, Buenos Aires Argentina

⁵ Fundación Sadosky, Buenos Aires, Argentina

GENis es una plataforma de código abierto desarrollada para, entre otras cosas, llevar adelante tareas de alto rendimiento de identificación de personas desaparecidas. Este tipo de casos forenses suelen requerir una prueba genética de parentesco para determinar la relación entre un individuo no identificado y familiares de la persona buscada. Cuando no se ha recopilado suficiente evidencia genética, la falta de poder estadístico de estas pruebas puede llevar a resultados poco confiables. Esto es especialmente cierto cuando sólo hay disponibles pocos parientes lejanos para la genotipificación.

En esta contribución propusimos métricas basadas en la teoría de la información para evaluar cuantitativamente el contenido informativo de un dado conjunto de miembros de un pedigrí. Mostramos cómo estas estadísticas están relacionadas con los valores ampliamente utilizados denominados cocientes de verosimilitud y pueden emplearse para priorizar eficientemente potenciales nuevos contribuyentes de una familia con el fin de optimizar el poder estadístico en problemas de personas desaparecidas.

Nuestra metodología se integra naturalmente al enfoque de modelado bayesiano que presenta GENis para establecer pruebas de parentesco. Por otra parte, puede también incorporarse fácilmente en abordajes que utilizan metodologías de cálculo del tipo Elston-Stewart. Así mismo, para facilitar la utilización de nuestras herramientas, hemos desarrollado el paquete ´forensIT´, disponible de forma gratuita en el repositorio CRAN.

Flujo de datos en el procesamiento de muestras de referencia para la identificación de personas desaparecidas: implementando la automatización y la digitalización de la información

Cortés Sierra, Simón P¹

¹Grupo Nacional de Apoyo al Sistema de Verdad, Justicia, Reparación y no Repetición (GNASV) del Instituto Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses, Bogotá, Colombia.

Resumen

El Grupo GNASV obtiene los perfiles de STRs de familiares de personas desaparecidas por el conflicto armado en Colombia, y los ingresa a CODIS-Colombia para realizar búsquedas contra perfiles post-mortem. Dada la cantidad de referencias por procesar, se aplicaron mejoras al procesamiento de los datos genéticos, mediante un mayor nivel de automatización y digitalización.

Objetivos

- Agilizar el análisis de los datos genéticos de las referencias, usando herramientas de software disponibles.
- Pasar de registros impresos a digitales.
- Detectar casos con inconsistencias antes de cargar a CODIS.
- Reducir errores de digitación

Materiales y métodos

Múltiples campos con información de los muestradantes son tabulados en Excel y cargados al ABI3500xL, los resultados se analizan en GeneMapper con scripts de línea de comandos y comprobación del analista. Se realiza análisis semiautomático con Familias (se está implementando pedtools) y posterior carga a CODIS. Los electroferogramas son almacenados automáticamente en formato pdf por línea de comandos. Los registros se almacenan digitalmente. La revisión técnica se realiza comparando automáticamente los resultados de analista y revisor con software.

Resultados

- Se agilizó el análisis de referencias.
- Se redujo trabajo manual de analista y revisor en el análisis de datos.
- Se minimizó el gasto de consumibles de impresión.
- Se optimizó el almacenamiento digital de datos y el reprocesamiento de muestras en casos con inconsistencias.

Conclusiones: El uso de herramientas básicas de software disponibles en el laboratorio mejora el proceso de análisis, reduciendo el tiempo, los errores manuales y el gasto de consumibles, optimizando el servicio de búsqueda de desaparecidos.

Determinación de RTNs óptimos mediante curvas ROC para inferir el componente minoritario en mezclas de ADN de dos contribuyentes

Rena, Viviana C¹; Ceballos, Martina L¹; Correa, Elisa M. E¹; Angeletti, Sofía C^{1 2}; Furrer, Viviana E¹; Salazar Zaffaroni, María F¹ y Modesti, Nidia M^{1 2}

¹ Centro de Genética Forense - Poder Judicial de la Provincia de Córdoba-Argentina

² Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET)

Resumen

Objetivo:

Determinar mediante la deconvolución de mezclas de ADN de dos contribuyentes y el análisis con curvas ROC, valores de RTN como punto de corte para inferir con mayor certeza el genotipo minoritario. Aplicar los RTN obtenidos en la deconvolución del perfil minoritario en casos reales, y evaluar su incorporación en la base de datos CODIS.

Materiales y métodos:

Mezclas de ADN de dos contribuyentes conocidos, 0,25; 0,50; 1,0 y 2,0 ng finales, en proporciones 1:19, 1:9 y 1:3. Perfiles tipificados con Globalfiler. Deconvolución con Euroformix, hipótesis del fiscal: contribuyente conocido y contribuyente desconocido. Análisis de Top Marginal y RTN por locus. Análisis de resultados con curvas ROC y complemento de Excel XLSTAT.

Resultados:

Curvas ROC mostraron el comportamiento esperado respecto a sensibilidad y especificidad, con AUC entre 0,713 y 0,968. Se identificaron los valores de RTN correspondientes a los puntos de corte que muestran la máxima sensibilidad y especificidad en forma conjunta para cada condición ensayada. Los RTN abarcaron rango de 1,3 a 4. Cuando disminuyó la proporción del contribuyente minoritario para 0,5 y 0,25 ng los RTN disminuyeron, para 2,0 y 1,0 ng aumentaron. RTN fueron aplicados satisfactoriamente en interpretación del perfil minoritario.

Conclusión:

Se determinaron RTNs óptimos para inferir el genotipo del contribuyente minoritario, para cada cantidad y distintas proporciones de contribuyentes, que aportaron a la interpretación del perfil minoritario en casos forenses reales. Los perfiles minoritarios deconvolucionados incorporados a CODIS presentaron menores valores de MRE disminuyendo la posibilidad de coincidencia inespecífica.

Una propuesta práctica para interpretar perfiles X-STR del kit Forenseq DNA Signature Prep

Cortés-Trujillo, Irá¹, Rojas-Prado, Eduardo¹, García-Aceves Mayra E.¹, Avalos-Navarro, Guadalupe¹, Martínez-Cortés, Gabriel¹, Aguilar-Velázquez, José A², Rangel-Villalobos, Héctor¹

¹ Instituto de Investigación en Genética Molecular, Departamento de Ciencias Médicas y de la Vida, Centro Universitario de la Ciénega, Universidad de Guadalajara (CUCI-UdeG), CP 47810, Ocotlán, Jalisco, México. ² Instituto de Investigación en Ciencias Biomédicas, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Guadalajara, Jalisco, México

Resumen

Antecedentes: El kit Forenseq DNA Signature Prep (Verogen) analizado mediante secuenciación paralela masiva (MPS) incluye 7 X-STR que funcionan como una herramienta complementaria para revelar casos de parentesco complejos. Sin embargo, las bases de datos X-STR de alelos repeat sequence based (RSB) de MPS no son actualmente representativas de la mayoría de las poblaciones. Por lo tanto, las bases de datos más grandes de alelos length based (LB) pueden funcionar mejor para la interpretar casos forenses y, preferiblemente, en formato FamLinkX, el software que práctico para análisis de casos con X-STRs.

Objetivos. Generar una base de datos LB práctica para interpretar perfiles X-STR del kit Forenseq, y actualizar la base de datos mexicana para ArgusX12.

Materiales y Métodos. Obtuvimos 222 haplotipos basados en la longitud (LB) con el kit Investigator Argus X-12 QS (Qiagen). Estimamos diferentes parámetros forenses y los archivos FamLinkX correspondientes.

Resultados. Para los sistemas de 7 y 12 X-STRs, describimos frecuencias de alelos y haplotipos, parámetros de informatividad forense (MEC, Het, PIC y PD) y bases de datos FamLinkX. Estimamos el likelihood ratio (LR) de algunos casos de parentesco complejos con estas bases de datos X-STR. Los LR de 7 X-STR fueron -en promedio- sólo del 0,8% respecto de los de 12 X-STR. Por el contrario, la base de datos actualizada de población mexicana (de 933 a 1115) incrementó significativamente las LR estimadas en estos casos de parentesco (promedio 183.1%).

Conclusiones. Demostramos cómo las bases de datos de poblaciones de alelos LB constituyen una opción práctica para la interpretación de casos complejos con los X-STR que analiza el kit Forenseq basado en MPS, el cual puede ser de utilidad en México y América Latina. Mostramos un panorama de las diferencias a posteriori entre los sistemas X-STR, y el impacto de actualizar el tamaño de la muestra de la población.

Siguiendo los pasos de los Nativos Americanos por Sudamérica - Análisis de patrones de distribución de sublinajes masculinos del haplogrupo Q

Köksal, Zehra¹, Børsting, Claus¹, Bailliet, Graciela², Burgos, Germán³ 4, Carvalho, Elizeu⁵, Castillo, Adriana⁶, Neyra Rivera, Carlos David⁷, Malheiros, Danielle⁸, Brito Gomes, Marília⁹, Martínez, Beatriz¹⁰, Ossa, Humberto¹¹ 12, Parolin, María Laura¹³, Quiroz, Alfredo¹⁴, Toscanini, Ulises¹⁵, Velázquez, Irina F.¹³, Vullo, Carlos¹⁶, Gusmão, Leonor⁵, Pereira, Vania¹

1 Section of Forensic Genetics, Department of Forensic Medicine, Faculty of Health and Medical Sciences, University of Copenhagen, Copenhagen, Denmark; 2 Instituto Multidisciplinario de Biología Celular, Universidad Nacional de La Plata, CCT-CONICET-La Plata, CIC, La Plata, Argentina; 3 One Health Global Research Group, Facultad de Medicina, Universidad de Las Américas (UDLA), Quito, Ecuador; 4 Grupo de Medicina Xenómica, Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Spain; 5 DNA Diagnostic Laboratory (LDD), State University of Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, Brazil; 6 Department of Basic Sciences, Universidad Industrial de Santander (UIS), Bucaramanga, Colombia; 7 Universidad Privada Peruano Alemana, Lima, Peru; 8 Laboratory of Human Molecular Genetics, Postgraduate Program in Genetics, Federal University of Paraná (UFPR), Brazil; 9 Department of Internal Medicine, Diabetes Unit, State University of Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, Brazil; 10 Instituto de Investigaciones Inmunológicas, Universidad de Cartagena, Cartagena, Colombia; 11 Laboratório de Genética y Biología Molecular, Bogotá, Colombia; 12 Facultad de Ciencias, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia; 13 Instituto de Diversidad y Evolución Austral (IDEAus), Centro Nacional Patagónico, CONICET, Puerto Madryn, Argentina; 14 Instituto de Previsión Social, Asunción, Paraguay; 15 Primer Centro Argentino de Inmunogenética (PRICAI), Fundación Favaloro, Buenos Aires, Argentina; 16 DNA Forensic Laboratory, Equipo Argentino de Antropología Forense (EAAF), Córdoba, Argentina

Resumen

Las rutas migratorias de los Nativos Americanos (NAM) a través de Sudamérica aún no se han revelado en su totalidad. Los estudios filogenéticos sobre haplogrupos del cromosoma Y proporcionan una visión única de las dishpersiones geográficas masculinas y pueden usarse para rastrear migraciones en tiempos pasados. Los dos principales linajes NAM en Sudamérica, Q1b1a1a1-M848 (dentro de Q1b1a1a-M3) y Q1b1a2-Z780, albergan información valiosa sobre algunas de las rutas migratorias originales de los NAM en Sudamérica, actualmente perdidas.

Objetivos

Este trabajo presenta un panel de secuenciación masiva paralela, NAM-Q-Y, que analiza 1569 Y-SNPs de sublinajes del haplogrupo Q.

Materiales y métodos

Se investigaron 422 individuos mestizos con haplogrupo NAM de diferentes regiones de Sudamérica y los datos se combinaron con datos públicos de 222 cromosomas Y de individuos de América Central y del Sur.

Resultados

Los resultados permitieron resolver aún más el árbol filogenético de los linajes del haplogrupo Q, introduciendo más de 100 nuevas ramas. La distribución de algunos sublinajes dentro de Q1b1a1a1-M848 y Q1b1a2-Z780 reveló patrones migratorios regionales que respaldan hipótesis previas sobre movimientos a lo largo de los Andes, movimientos desde el norte hacia el oeste y el este, y movimientos distintos hacia el noreste de Brasil y el este de Argentina. Además, se reportaron los primeros patrones claros, con base en datos de cromosoma Y, de movimientos hacia el interior del Cono Sur.

Conclusiones

Los hallazgos presentados apoyan y complementan los movimientos previamente planteados como hipótesis y aumentan nuestra comprensión de las rutas migratorias de los NAM a través de Sudamérica.

Contrastando la ascendencia genética paterna con el origen étnico de las poblaciones de Zimbabue

Nguidi, Masinda¹; Rotondo, Martina²; Longaray, Micaela²; Catelli, Laura²; Vullo, Carlos²; Gusmão, Leonor¹

¹ Laboratório de Diagnósticos por DNA, Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil (LDD-UERJ).

² Laboratorio de Genética Forense del Equipo Argentino de Antropología Forense, Córdoba, Argentina (LGF-EAAF).

Resumen

Con el objetivo de investigar una posible correlación etnolingüística con la ancestralidad paterna, se analizaron 439 muestras de los grupos etnolingüísticos más representativos de Zimbabue. Para esto, un AMOVA fue realizado utilizando perfiles de 23 Y-STRs, donde las muestras fueron agrupadas considerando la Guthrie's Bantu Zone Classification. La mayor variación se encontró dentro de los grupos pertenecientes a la misma zona lingüística, y no entre diferentes zonas. Por lo tanto, se concluye que las poblaciones de Zimbabue tienen una mayor afinidad genético-geográfica que una estratificación etnolingüística. Para una extensión del análisis poblacional, se caracterizó la composición de los linajes de Zimbabue. Los haplotipos Y-STR fueron utilizados para la predicción del haplogrupo de todas las muestras, utilizando el software NEVGEN. Las 78 muestras que estaban por debajo de los valores confiables de corte para la probabilidad de predicción y adecuación fueron tipificadas para Y-SNPs: 18 resultaron en predicciones erróneas y 3 tuvieron predicciones no definidas. Curiosamente, se encontraron en Zimbabue haplogrupos europeos altamente representados en las bases de datos mundiales. A pesar de la alta representatividad de las poblaciones europeas, el software no obtuvo valores de predicción confiables. Estas predicciones subestimadas pueden indicar la presencia de antiguos linajes europeos que se diferenciaron en esta región de Zimbabue, o por la falta de representación de algunas poblaciones europeas responsables por el aporte de estos linajes. La subestimación en la predicción observada demuestra que la tipificación Y-SNP es esencial para definir haplogrupos en poblaciones diversas, especialmente en las subrepresentadas.

Estudio colaborativo de la Sociedad Argentina de Genética Forense: ampliación de la base de datos de 12X-STRs de la población argentina y análisis poblacional

Feliziani, Sofía^{1 2*}; Vannelli, Silvia^{3*}; Marcucci, Valeria⁴; Pacharoni, Carla¹; Maxzud, Mariana K.¹; Gagliardi, Florencia⁵; Lojo, Mercedes⁶; Bozzo, Walter⁶; Beltramo, Julieta⁶; Berardi, Gabriela⁷; Bobillo, Cecilia⁸; Cano, Hortensia⁴; Cejas, Jimena B.⁹; Furfuro, Sandra⁹; Llull, Cintia⁷; Martinez, Gustavo¹⁰; Masciovecchio, María V. ¹¹; Pililli, Juan P.⁶; Streitenberger, Edgardo R.¹¹; Schaller, Cecilia¹⁰; Herrera Piñedo, Mariana⁵ y Modesti, Nidia M.^{1,2}

*Autores que contribuyeron por igual al trabajo

¹ Centro de Genética Forense - Poder Judicial de la Provincia de Córdoba - Argentina

² Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET)

³ Laboratorio Regional Patagonia Norte de Genética Forense de Río Negro

⁴ Laboratorio Regional de Investigación Forense-Biología Molecular y Genética Forense de Santa Cruz

⁵ Banco Nacional de Datos Genéticos

⁶ Laboratorio de Análisis Comparativo de ADN Asesoría Pericial de La Plata

⁷ PRICAI-Fundación Favaloro

⁸ Laboratorio de Genética Forense Ministerio Público de La Pampa

⁹ Laboratorio de Análisis de ADN FCM UNCuyo

¹⁰ Servicio de Genética Forense del Superior Tribunal de Justicia de Entre Ríos

¹¹ IACA Laboratorios

Resumen

Objetivos

Confeccionar una amplia base de datos de haplotipos de cromosoma X, abarcando distintas regiones de Argentina, para obtener estimaciones precisas de frecuencias haplotípicas, y parámetros estadísticos de eficiencia forense. Corroborar la asignación de alelos fuera del rango del locus (OMR) por electroforesis capilar (EC), mediante la secuencia de nucleótidos. Estudiar la composición genética de Argentina.

Materiales y Métodos

Se tipificaron 1202 muestras de varones provenientes de provincias de Argentina, con kit ArgusX-12. Análisis poblacionales con Arlequin y Structure. Se determinó la secuencia de nucleótidos de los OMR en DXS10079 y DXS10146.

Resultados

El análisis poblacional de 1202 haplotipos indicó que la población no presenta estructura. La base de datos se amplió incorporando 1465 haplotipos masculinos y femeninos publicados previamente. Los 2667 haplotipos fueron clasificados en 5 regiones (Noroeste, Noreste, Pampeana, Cuyo y Patagonia). No se observó diferenciación genética significativa entre las regiones. Sólo se detectó desequilibrio de ligamiento entre los loci de cada grupo. Se determinaron frecuencias haplotípicas, parámetros estadísticos y valores de lambda. La secuencia de nucleótidos mostró que alelos OMR de DXS10079 y DXS10146 habían sido inicialmente asignados erróneamente. Análisis con Structure indicó que la población presenta diversidad en su composición genética.

Conclusiones:

Se confeccionó una base de datos de 2667 haplotipos de cromosoma X que permitirá una estimación más precisa de las frecuencias haplotípicas de Argentina, aportando certeza en la valoración estadística de casos forenses. La asignación errónea de alelos OMR en algunos loci reflejan la necesidad de ampliar la escalera alélica del kit ArgusX-12.

Modelos de Machine Learning para la predicción del color de iris en la población de Buenos Aires (Argentina)

Martínez, Cristian¹; Hohl, Diana M.^{2 3}; González, Rebeca^{2 4}; Nowik, Magalí^{2 4 5}; Catanesi, Cecilia I.^{2 4 5}; Barrientos, Ricardo J.¹

¹ Laboratorio de Investigaciones Tecnológicas en Reconocimiento de Patrones - LITRP (Universidad Católica del Maule), Talca, Chile

² Laboratorio de Diversidad Genética, Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (CONICET-UNLP-CICPBA), La Plata, Argentina

³ Comisión de Investigaciones Científicas de la Provincia de Buenos Aires CICPBA, Argentina

⁴ Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas CONICET, Argentina

⁵ Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata, Argentina

Resumen

Objetivos

En las poblaciones de ancestría mixta se requiere optimizar la precisión de los sistemas predictivos del fenotipo a partir del genotipo, que han sido validados en poblaciones no mixtas. El Machine Learning (ML) puede aplicarse para interpretar, procesar y analizar datos, dando a la Genética Forense una gran oportunidad para tratar problemas de manera rápida, precisa y con menores costos. El objetivo del trabajo es lograr una alta precisión en la predicción del color del iris a partir de información genética, mediante la aplicación de varios modelos de Machine Learning.

Materiales y métodos

Se usó una muestra (dataset) de 200 mujeres y 102 hombres voluntarios no emparentados de la provincia de Buenos Aires (Argentina) de los cuales se obtuvo la información de 12 SNPs, edad, sexo, ancestría y clasificación visual del color de iris por 3 observadores independientes. Dicha clasificación resultó en 22 azules, 153 intermedios y 127 marrones. Se realizaron pruebas numéricas sobre los modelos desarrollados basados en Random Forest, Support Vector Machines, XGBoost, Multilayer Perceptron y Extreme Learning Machine.

Resultados

Sobre las pruebas numéricas se alcanzó una precisión del mejor modelo de ML del 85%. Para la clasificación del color del iris se obtuvieron valores de F1 Score entre 80% y 87%.

Conclusiones

La aplicación de modelos de ML mejoró los valores de predicción respecto a otros trabajos realizados en poblaciones de ancestría mixta. Tanto los resultados numéricos alcanzados como el dataset de estudio, su tratamiento y los modelos desarrollados son relevantes para la comunidad científica forense.

Caracterización de variantes de secuencia del locus DYS481 en una muestra poblacional de Argentina

Sala, Andrea^{1 2}; Garrigós Calivares, Lucía^{1 2}; Schatz, Candela¹; Caputo, Mariela^{1 2}.

¹ Universidad de Buenos Aires, Facultad de Farmacia y Bioquímica, Departamento de Microbiología, Inmunología, Biotecnología, y Genética, Cátedra de Genética Forense, Centro de Referencia en Identificación Humana, Servicio de Huellas Digitales Genéticas, Junín 956 C1113AAD, Buenos Aires, Argentina.

² CONICET – Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Tecnológicas, C1033AAJ, Buenos Aires, Argentina

Resumen

Objetivos: evaluar la frecuencia de aparición de mutaciones en el locus DYS481, caracterizarlas mediante secuenciación de Sanger y realizar rastreo de haplogrupos asociados a las mismas

Materiales y métodos: Los haplotipos fueron obtenidos empleando los kits PY23 (N=1538) y Yfilerplus (N=509). Las secuencias (530 pb) fueron obtenidas empleando el kit BigDyeTerminator 3.1. Se emplearon los siguientes links para análisis de resultados: YHRD R69 (www.yhrd.org), STRidER v3/R2 (<https://strider.online/>), NEVGEN.ORG: Y-DNA Haplogroup Predictor (www.nevgen.org) y bibliografía publicada preexistente.

Resultados: En 2047 haplotipos se observaron dos microvariantes conteniendo el polimorfismo rs368663163 G/A, asociado a la generación de una estructura secundaria que altera su movilidad durante la EC. Una de éstas contiene, además, una secuencia no descrita, con una delección de tres bases río arriba del core (posiciones 8558334 a 8558336), provocando una lectura por EC que difiere de su secuencia. Ambas pertenecen al haplogrupo R2. Respecto de las duplicaciones (N=2), fueron observadas en haplotipos pertenecientes a los haplogrupos J2a1 y Q y son relativamente infrecuentes en la base de datos YHRD (0.00296 y 0.000592).

Conclusiones: El advenimiento de las técnicas de NGS devela polimorfismos internos asociados a variantes alélicas, tanto en la secuencia core como en secuencias flanqueantes. La comunidad forense, a través de sus comisiones de expertos, trabajan a fin de armonizar tanto la nomenclatura como el fragmento a considerar para su análisis. Este trabajo permitirá además de definir reglas claras de análisis evitar errores a la hora de realizar búsquedas en base de datos de inteligencia. El presente trabajo aporta información de polimorfismos caracterizados en nuestra población.

Evaluación multiplataforma de un panel de SNPs trialélicos de gran escala para la identificación forense: el panel MPSplex

Ruiz-Ramírez, J.¹; Bittner, F.²; Parson, T.J.²; Tillmar, A.³ 4; Vangeel, L.²; Grandell, I.³; Eduardoff, M.²; Ambroa-Conde, A.¹; Mosquera-Miguel, A.¹; Freire-Aradas, A.¹; Elliott, K.⁵; Lareu, M.V.¹; Phillips, C.¹ 6; de la Puente, M.¹

¹ Unidad de Genética Forense, Instituto de Ciencias Forenses Luis Concheiro, Universidade de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España

² International Commission on Missing Persons, Koninginnegracht 12a, The Hague, Netherlands

³ Department of Forensic Genetics and Forensic Toxicology, National Board of Forensic Medicine, Linköping, Sweden

⁴ Department of Clinical and Experimental Medicine, Faculty of Medicine and Health Sciences, Linköping University, Linköping, Sweden

⁵ Qiagen, 6951 Executive Way, Frederick, MD 21703, US

⁶ King's Forensics, Faculty of Life Sciences and Medicine, King's College, London, UK

Resumen

Objetivos

El panel MPSplex, diseñado para la identificación de personas desaparecidas, incorpora un total de 1270 SNPs trialélicos (1241 autosómicos y 29 SNPs del cromosoma X), 46 microhaplotipos y 55 SNPs para la predicción de origen biogeográfico. MPSplex ha sido implementado en un QIAseq Targeted DNA Panel (Qiagen), que incluye el uso de UMIs (Unique Molecular Indices). Se ha evaluado el funcionamiento del multiplex y realizado su validación forense en tres plataformas de secuenciación masivamente paralela (MPS).

Materiales y métodos

Su funcionamiento ha sido evaluado en las plataformas de MPS más usadas en el ámbito forense: Ion S5, MiSeq y GeneReader. El plan de validación interlaboratorio incluía muestras de referencia usadas para evaluar el funcionamiento del panel y para comprobar la concordancia de los resultados con datos públicos de genomas completos; una dilución seriada para evaluar la sensibilidad a bajas concentraciones de ADN; y un estudio de mezclas. Además, se incluyó un caso de parentesco lejano como prueba de concepto de la aplicabilidad del panel en este ámbito.

Resultados

Los resultados obtenidos demuestran un genotipado preciso en todas las plataformas para todos los parámetros evaluados, mostrando altos niveles de sensibilidad, precisión y capacidad de detección de mezclas. Además, se obtuvo un valor de LR elevado en el estudio de parentesco.

Conclusiones

El buen funcionamiento del panel MPSplex en los distintos escenarios y plataformas testados reafirman su utilidad en genética forense, en especial en casos de parentesco lejano, donde marcadores de uso rutinario como STRs no siempre proporcionan suficiente discriminación.

Kinship Analyses Involving Individuals with Klinefelter Syndrome

Faustino, Marisa^{1 2}; Gusmão, Leonor³; Amorim, António^{1 2 4}; Kling, Daniel^{5 6}; Pinto, Nádia^{2 4 7}

¹ FCUP – Faculdade de Ciências da Universidade do Porto, Portugal

² i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto, Portugal

³ LDD/UERJ – Laboratório de Diagnóstico por DNA da Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Brazil

⁴ IPATIMUP – Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto, Portugal

⁵ Department of Forensic Genetics and Toxicology, National Board of Forensic Medicine, Linköping, Sweden

⁶ Department of Forensic Sciences, Oslo University Hospital, Oslo, Norway

⁷ CMUP – Centro de Matemática da Universidade do Porto, Portugal

The haplodiploid mode of transmission and the recombination process of the X chromosome are relevant characteristics for its use in forensic casework. Beyond complementing autosomal profiling, it can help to solve complex kinship investigations. Currently, the mathematical framework used to analyse pairwise kinship cases considers individuals with a regular number of chromosomes fails to address those with an X chromosome aneuploidy. As is the case of individuals with Klinefelter syndrome, which has a high incidence in the population - about 1 in 500 – 1,000 males. To overcome this limitation, we propose a theoretical framework to quantify DNA evidence in pairwise kinship cases, involving two non-inbred individuals: one euploid (46, XX or 46, XY), and the other with a non-mosaic Klinefelter syndrome (47, XXY). We established the algebraic expressions for all possible genotypic configurations, assuming the pedigrees commonly analysed in forensic casework. The evaluation of an extra allele per marker increased the number of possible identical-by-descent (IBD) arrangements between the analysed individuals. Besides, the parental origin (maternal or paternal) of the extra X chromosome also needs to be considered as they possess different probabilities, and some genotypic configurations and IBD arrangements are only possible for one of the two parental origins. All these factors rise the framework complexity compared to analyses involving individuals with a regular number of chromosomes, where the IBD arrangements are independent of genotypic configurations. Our research will improve the analyses of complex kinship cases not only in forensic casework, but also in medical genetics.

Base de Datos de referencia utilizada para vínculos complejos: Implicancias en Comunidades Indígenas

Garrigós Calivares, Lucía^{1 2}; Caputo, Mariela^{1 2}; Schatz Candela¹; Sala, Andrea A¹

¹ Universidad de Buenos Aires, Facultad de Farmacia y Bioquímica, Departamento de Microbiología, Inmunología, Biotecnología, y Genética, Cátedra de Genética Forense, Centro de Referencia en Identificación Humana, Servicio de Huellas Digitales Genéticas, Junín 956 C1113AAD, Buenos Aires, Argentina.

² CONICET – Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Tecnológicas, C1033AAJ, Buenos Aires, Argentina

Resumen

Objetivos:

- Analizar comparativamente los valores de Likelihood Ratio (LR) obtenidos con bases de datos (BD) de poblacionales mixtas e indígenas, para vínculos complejos.
- Estudiar las potenciales causas de las diferencias.

Materiales y Métodos:

Se examinaron 6 grupos familiares de la población indígena Pilagá con pedigrís previos. Utilizando el software Familias 3.3, se ponderaron estadísticamente tres grupos de vínculos según sus coeficientes de parentesco:

1. Hermanos completos
2. Abuelo-nieto, medios hermanos y tío-sobrino
3. Primos

El análisis comparativo se realizó utilizando la BD de la población Argentina general (BDA) y una elaborada a partir de individuos del grupo lingüístico Mataco-Guaycurú (BDI), al que pertenece la población estudiada.

Resultados: Los valores de LR utilizando la BDA fueron mayores a los de la BDI, con una diferencia promedio de 2 órdenes de magnitud. La corrección por subestructura asemejó los valores de LR entre ambas BD. Utilizando un LR de corte de 1.104, se registró un 46% más de valores superiores con la BDA. Las simulaciones revelaron mayor incertidumbre con la BDI, correlacionada con la distribución de frecuencias alélicas y su impacto en los LR parciales.

Conclusiones: Las discrepancias en el LR según la BD indican la necesidad de considerar la subestructura en análisis filiatorios en comunidades aisladas. Estos hallazgos subrayan la importancia de adaptar los datos de referencia a la diversidad poblacional para el análisis de vínculos familiares complejos.

SESIÓN 1	
P01	Genética poblacional y utilidad forense de 22 loci STR autosómicos en la provincia de Entre Ríos, Argentina - <u>Martínez, G. G.</u> ; Schaller, L. C.; Nazar, P.. J.N.; Brondani, A C. y Gómez del Río N. S.
P02	Diversidad y Estructura Genética de los linajes paternos de Jujuy a través del estudio de 27 marcadores STRs del cromosoma Y - <u>Sanchez, L. A.</u> ; Ramella, M. I.; Deus, M. I.; Miozzo, M. C.; Martínez, J. J.
P03	Diversidad genética y efectos fundadores de la población de Palenque, Colombia - <u>B. Martínez, J.</u> Marrugo y King Jordan.
P04	Ancestralidad Genética en la Región Austral del Ecuador- E. Géraud - Aguilar; Y. Castillo - Granda; H.J. Pérez - Mesa; N. Ugalde; <u>A. Ordóñez - Ugalde.</u>
P05	Mitogenomas em populações nativas do Equador: poder informativo e discriminação de haplogrupos B4b- <u>Flores-Espinoza, R.</u> ; Simão, F.; Cabrera-Andrade, Al.; Burgos, G.; Gusmão, L.
P06	Estudio de la composición genética en la población argentina mediante el análisis de marcadores informativos de ancestralidad por secuenciación masiva - <u>Feliziani, S.</u> ; Maxzud, M. K.; Angeletti, S. C.; Mutal, S. A.; Lavezzo, M. A.; Zimmermann C.; Guinudinik A.; Miozzo M. C.; Marcucci V. C. y Modesti, N. M.
P07	Sensibilidad y especificidad de polimorfismos DIP-STR utilizados para resolver mezclas de ADN muy desbalanceadas - <u>Angeletti, S. C.</u> ; Hall, D.; Modesti, N. M.
SESIÓN 2	
P08	Análisis de la ancestralidad nativo-americana en una población de Brasil: una perspectiva genética- Loda, E.; Boullón-Cassau, M.I; Ambroa-Conde, A.; Mosquera-Miguel, A.; Ruiz-Ramírez, J.; Cabrejas-Olalla, A.; González-Bao, J.; Casanova-Adán, L.; de la Puente, M.; Rodríguez, A.; Silbiger, V.N.; Luchessi, André D.; Luchessi, A. D.; Phillips, C.; Lareu, V.; <u>Freire-Aradas, A.</u>
P09	Una Perspectiva de La Ancestría Autosómica y del Linaje Materno De Los Montubios De Las Comunidades Rurales De La Provincia De Santa Elena, Ecuador - <u>Barriouuevo-Pérez, K.</u> ; Hidalgo-López, D.; Burgos, G.
P10	Perspectivas para la implementación de la Genealogía Genética Forense en Brasil - <u>Silva Junior, Ronaldo Carneiro.</u> Kortmann, G. L.; Fridman C.

P11	Hacia la implementación de la plataforma de secuenciación masiva MiSeq FGxTM en la Patagonia - <u>Cotichelli, L.</u> ; Medina, C. D.; Basso, N. G.; Parolin, M. L..
P12	Análisis del polimorfismo del genoma mitocondrial en población Mestizo-Mexicana de la Ciudad de México empleando secuenciación de nueva generación - <u>Guardado Estrada, M.</u> ; Flores Espinoza, R.; Cárdenas Monroy, C.; Gusmão, L.
P13	Secuenciación Masiva en Paralelo en la identificación de personas desaparecidas: Aportes y limitaciones del uso del Precision ID Identity Panel en muestras óseas críticas y/o pedigrís familiares deficientes - <u>Catelli, L.</u> ; Rotondo, M.; Longaray, M.; Romero, M.; Quintero, J; Romanini, C.; Vullo, C.
P14	Implementación del estudio de polimorfismos de nucleótido único por secuenciación masiva para inferir color de ojos, cabellos y piel, en la población de Córdoba, Argentina - <u>Mutal, S. A.</u> ; Maxzud, M. K.; Feliziani, S.; Lavezzo, M. A.; Angeletti, S. C.; Ceballos, M. L. y Modesti, N. M.
SESIÓN 3	
P15	Uso de amplificación directa y mix reducida en muestras de referencia de hispado bucal con el kit Yfiler™ Plus - <u>Gutierrez Brower, J.</u> ; Engelmann, V.B.; Iturrieta, L.M.
P16	La porción petrosa del hueso temporal como muestra de elección para la tipificación de restos óseos y la resolución de casos complejos - Raices Montero, C.; <u>Samsonowicz, T.</u> ; Cardozo, D.; Ginart, S.; Martínez, L. H.; Miranda de Zela, P. y Herrera Piñero, M.
P17	Estudio de caso: Obtención de perfiles genéticos en resto óseo de más de 30 años de antigüedad, empleando el kit DNA IQ y el kit de extracción de ADN de huesos - <u>Borda Salas, A. J.</u>
P18	Hallazgo de alelos Y-STRs heredados por vía materna: interpretación en un estudio de paternidad post mortem - G. María Carini, M.P. Espinoza, E.A. Aquilano, <u>Lisandro L.</u>
P19	Análisis retrospectivo de resultados correspondientes a establecimiento de vínculos biológicos de paternidad - Schatz, C.; Garrigós, L.; Sala, A.; <u>Caputo M.</u>
P20	Assessoria técnico-científica em análises periciais de reconstrução genética: 2011 a 2023 - Oliveira, L. L. L.; Polverari, F. S.; Braganholi, D. B.; <u>Cicarelli, R.M. B.</u>
P21	Estudio de linajes uniparentales en la población de la Provincia de Corrientes. Resultados preliminares 2022-2023 - <u>Martínez, M. Á.</u> ; Larroza, S. B.; Araujo, A. V.; Giménez Yenhy A.; Blanco, A. B.; Zimmermann, M. C.

Genética poblacional y utilidad forense de 22 loci STR autosómicos en la provincia de Entre Ríos, Argentina

Martinez, Gustavo G.^{1 2}; Schaller, Laura C.¹; Nazar, Pablo J.N.¹; Brondani, Andrea C.¹ y Gómez del Río Natalia S¹.

¹ Servicio de Genética Forense y Registro Provincial de Datos Genéticos, Superior Tribunal de Justicia de la Provincia de Entre Ríos, Argentina.

² Cátedra de Química Legal, Facultad de Ciencia Y Tecnología, Universidad Autónoma de Entre Ríos, Argentina.

Resumen

Se evaluó la utilidad forense de 22 marcadores autosómicos de STR en 526 individuos no emparentados de la población de Entre Ríos, Argentina.

Objetivos

Establecer una base de datos de frecuencias alélicas para 22 marcadores de STR para utilizar como referencia en el Registro Provincial de Datos Genéticos de la Provincia.

Materiales y métodos

Se recolectaron muestras de sangre de 526 personas no emparentadas de diferentes zonas geográficas de la provincia. Se extrajo ADN mediante Chelex y se cuantificó por qPCR en 7500 (Applied Biosystems) utilizando el kit Quantifiler™ Duo (Thermo Fisher Scientific). El ADN se amplificó utilizando el kit comercial PowerPlex Fusion (Promega) de acuerdo con las instrucciones del fabricante en un ciclador Veriti™ (Applied Biosystems). Los fragmentos se separaron en un analizador genético Applied Biosystems 3130 y los datos se analizaron con el software GeneMapper ID v3.2. El control de calidad fue realizado por STRidER. El análisis estadístico se realizó con STRAF.

Resultados

Los marcadores no exhiben desviación del equilibrio de Hardy-Weinberg y si bien se detectaron desviaciones del equilibrio de ligamiento entre en algunos loci, los gráficos de PCA y MDS no demuestran señales de estratificación entre las diferentes subregiones de la provincia. La Probabilidad de Match fue $4,26E-27$, el Índice de Paternidad Típico fue de $2,06E+09$. El poder de exclusión fue 0,9999999996.

Conclusiones

Se obtuvieron frecuencias alélicas para 22 marcadores de STR en la Provincia de Entre Ríos y los parámetros estadísticos demuestran que las mismas pueden ser utilizadas para estudios de ADN forense en esta población.

Diversidad y Estructura Genética de los linajes paternos de Jujuy a través del estudio de 27 marcadores STRs del cromosoma Y

Sanchez, Luis A.¹; Ramella, María I.¹; Deus, María I.¹; Miozzo, María C.¹; Martínez, Juan J.²

¹ Laboratorio Regional de Genética Forense-NOA, Ministerio Público de la Acusación de la Provincia de Jujuy, Jujuy, Argentina.

² Laboratorio de Ecología Evolutiva y Biogeografía. Instituto de Ecorregiones Andinas, Universidad Nacional de Jujuy, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. San Salvador de Jujuy, Jujuy, Argentina.

Resumen

Objetivos: El estudio tiene como objetivo estimar parámetros poblacionales y forenses para 27 Y-STRs, comparar la estructura genética poblacional de Jujuy con poblaciones cercanas y analizar la estructura ancestral de los haplotipos estudiados mediante la predicción de haplogrupos.

Materiales y Métodos: Se usaron 217 perfiles STR de cromosoma Y de hombres adultos de Jujuy, Argentina, tipificados con el kit YfilerTMPlus. Se compararon con 10 poblaciones cercanas obtenidas de la literatura y se empleó Arlequin v3.5.2.2 para obtención de los resultados poblacionales y forenses. Además, se usó el predictor Y-DNA Haplogroup Predictor de NEVGEN para la detección de haplogrupos.

Resultados: La población jujeña mostró una alta diversidad genética, con un valor promedio de 0,6976. Se verificó la importancia de aumentar los marcadores Y-STR para mejorar la discriminación genética. La comparación con otras poblaciones reveló cuatro grupos genéticos distintos, Jujuy y Perú fueron agrupados más cercanamente. El análisis de haplogrupos destacó la elevada diversidad haplotípica, especialmente en los haplogrupos R y Q. En términos de haplogrupos, la composición de la población jujeña presenta similitudes con la peruana.

Conclusiones: Se detectó una notable diversidad en los marcadores del cromosoma Y en la población jujeña, reflejando la compleja historia poblacional de la región. La comparación con otras poblaciones sugiere una similitud genética entre Jujuy y Perú, indicando posibles vínculos ancestrales compartidos entre ellas. Este estudio resalta la riqueza genética de la población masculina jujeña y su relación y diferenciación con otras poblaciones, contribuyendo significativamente a nuestra comprensión de la variabilidad genética en la región.

Diversidad genética y efectos fundadores de la población de Palenque, Colombia

Martínez, Beatriz¹; Marrugo, Javier¹; Jordan, I. King^{2 3}

¹ Instituto de Investigaciones Inmunológicas, Universidad de Cartagena, Cartagena, Colombia

² IHRC-Georgia Tech Applied Bioinformatics Laboratory, Atlanta, Georgia, USA

³ School of Biological Sciences, Georgia Institute of Technology, Atlanta, Georgia, USA

Resumen

San Basilio de Palenque fue fundado por un pequeño número de esclavos fugitivos que llegaron durante el periodo de la colonia a la costa caribe colombiana, específicamente por la bahía de Cartagena y permaneció aislada como una pequeña población durante siglos.

Objetivos

Analizar efectos fundadores y la diversidad genética de la población de Palenque, Colombia

Materiales y métodos

Se compararon los niveles de diversidad genética entre Palenque y otras poblaciones latinoamericanas afrodescendientes y mezcladas mediante la información obtenida de un análisis de escala fina de datos de WGS. Analizamos tanto el coeficiente de consanguinidad de Wright (FIS) y tasas de homocigosidad (FROH) como medidas de diversidad genética, o el agotamiento de la misma utilizando el programa PINK versión 1.9.

Resultados

Palenque mostró un 51% de ancestría bantú (costa de Loango), seguido de un 35% de ancestría de golfo de Benín y un 14% de ancestría de Senegambia con un diversidad genética sustancial dentro del componente de ancestría genética bantú. Además no se observaron niveles elevados de FIS o FROH en comparación con otras poblaciones americanas.

Conclusiones

Palenque no mostró evidencia de un agotamiento de la diversidad genética lo que indica la presencia de cierto grado de deriva génica, reportada previamente por análisis con marcadores de linaje. El estudio de los orígenes, acompañado de la publicación de bases de datos de autosómicos y de linaje permitirá su uso en estudios forenses, de epidemiología y de asociación con enfermedades para una población afrodescendiente de la costa caribe colombiana.

Ancestralidad Genética en la Región Austral del Ecuador

E. Géraud - Aguilar^{1 2}, Y. Castillo - Granda¹, H.J. Pérez - Mesa^{1 3}, N. Ugalde¹, A. Ordóñez - Ugalde¹

¹ Laboratorio Biomolecular Cuenca – Ecuador.

² Universidad Politécnica Salesiana, Cuenca – Ecuador.

³ Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social, Laboratorio Centro de Especialidades Central Cuenca – IESS, Cuenca-Ecuador.

Resumen

La población Austral del Ecuador tiene un origen ancestral diverso, que se remonta a varias culturas y grupos étnicos que marcan la evolución y su composición genética y cultural a lo largo de la historia. Sin embargo los orígenes y la ancestralidad genética de estas poblaciones no han sido profundizadas. En este caso se estudiaron 51 pacientes de la ciudad principal de la zona que es Cuenca, en relación a tres poblaciones principales: Europa, Africa y Nativo Americanos. En los marcados genéticos analizados, se ha logrado observar un mayor componente europeo que nativo americano, dependiendo de la procedencia existen componentes nativo americanos y europeos sin diferencias significativas y solo un pequeño número de muestras presentan un componente africano destacado.

Objetivos

1. Comprender la composición genética de la población Cuencana.
2. Explorar la relación entre la genética y la historia cultural.
3. Entender la salud y el riesgo ancestral para determinadas enfermedades.
4. Promover la inclusión y la diversidad cultural.

Materiales y métodos

Se analizaron 51 pacientes, y 3 poblaciones principales: Europa, Africa, y Nativos Americanos. En una primera instancia, se organizaron los datos mediante una matriz de correlaciones de Spearman. Se categorizó las personas según su procedencia para realizar un análisis de componentes principales (PCA).

Resultados

Los datos sugieren que existe un mayor porcentaje de ancestralidad Europea que Nativa Americana en la población de la ciudad de Cuenca – Ecuador. Sin embargo, hay que tomar en consideración que aún el muestreo sigue siendo muy pequeño y no se ha tomado en distinción la zona rural de la ciudad. Si categorizamos la procedencia de cada persona el componente Europeo y nativo Americano se mantiene sin diferencias significativas. Llama la atención que aún en pocas muestras al azar el componente africano se mantiene dentro de la población Ecuatoriana, siendo mayor en el extremo noroccidental del país.

Conclusiones

1. Existe una mayor proporción de europeos que de nativos americanos.
2. En base a la procedencia de cada persona, se puede observar que existe componentes nativo americanos y europeos por igual.
3. Solo 3 personas de todo el muestreo presentaron un componente Africano relativamente alto.
4. En 11 personas se identifica un componente africano, siendo menor al Europeo y al Nativo Americano.

Mitogenomas em populações nativas do Equador: poder informativo e discriminação de haplogrupos B4b

Flores-Espinoza, Rodrigo¹; Simão, Filipa²; Cabrera-Andrade, Alejandro^{3 4}; Burgos, Germán^{5 6}; Gusmão, Leonor¹

¹ Laboratório de Diagnóstico por DNA (LDD), Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, Brazil

² Department of Forensic Science, Virginia Commonwealth University, USA

³ Escuela de Enfermería, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Las Américas, Quito, Ecuador

⁴ Grupo de Bio-Quimioinformática, Universidad de Las Américas, Quito, Ecuador

⁵ One Health Research Group, Facultad de Medicina, Universidad de Las Américas, Quito, Ecuador

⁶ Grupo de Medicina Xenómica, Instituto de Ciencias Forenses, Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Spain

Introdução: Sabe-se que a adição de polimorfismos na região codificante causa mudanças na classificação dos haplogrupos. Essas mudanças podem ter impacto na origem continental das linhagens. Uma análise com base exclusivamente na CR não nos permite classificar haplótipos pertencentes ao haplogrupo B2 (origem nativa americana), sendo assignados ao ramo anterior B4b, que inclui os ramos B2 e B4b1. Nestes casos, a presença da variante 16136C indica o haplogrupo B4b1 (origem asiática), sendo que na sua ausência assume-se que seja B2.

Objetivos: (i) Disponibilizar 76 sequências de mitogenomas da população nativa equatoriana; (ii) Comparar o poder de discriminação dos haplótipos do mitogenoma e da região controle (CR) entre a população nativa deste estudo e populações mestiças do Equador descritas na literatura.

Metodologia: Os mitogenomas foram sequenciados usando o instrumento MiSeq. As sequências foram comparadas com a Sequência de Referência de Cambridge Revisada usando o software Geneious.

Resultados: Observou-se um maior incremento no poder de discriminação nos nativos, com um aumento nos perfis únicos de 78% para 86%. Comparando os haplogrupos obtidos usando o mitogenoma para nossas amostras, uma delas foi classificada como B2, apesar de conter a variante 16136C, além das variantes (A3547G, T4977C, C6473T, T9950C e C11177T) que definem o haplogrupo B2.

Conclusões: Com base neste resultado pode concluir-se que, usando apenas a CR, nem sempre se pode inferir a ascendência continental de um indivíduo portador do haplogrupo B4b. Classificações de haplogrupos B4b com a CR podem estar associados a uma subestima da ancestralidade nativa das populações sul-americanas.

Estudio de la composición genética en la población argentina mediante el análisis de marcadores informativos de ancestralidad por secuenciación masiva

Feliziani, Sofía^{1 2}; Maxzud, Mariana K.¹; Angeletti, Sofía C.^{1 2}; Mutal, Silvia A.¹; Lavezzo, María A.¹; Zimmermann Carla³; Guinudinik Alejandra⁴; Miozzo María C.⁵; Marcucci Valeria C.⁶ y Modesti, Nidia M.^{1 2}

¹ Centro de Genética Forense - Poder Judicial de la Provincia de Córdoba - Argentina

² Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET)

³ Universidad Nacional del Noroeste

⁴ Servicio de Biología Molecular Forense - Ministerio Público de Salta

⁵ Laboratorio Regional de Genética Forense del NOA Poder Judicial Pcia. de Jujuy

⁶ Laboratorio Regional de Investigación Forense -Tribunal Superior de Justicia Pcia. de Santa Cruz

Resumen

Objetivos

Estudiar la composición genética de la población argentina mediante la tipificación de marcadores informativos de ancestralidad (AIMs) empleando la metodología de secuenciación masiva en paralelo (SMP).

Materiales y métodos

Tipificación de 115 AIMs con tecnología Ion Torrent en equipo Ion GeneStudio S5, mediante la automatización de construcción de bibliotecas con el panel Ion AmpliSeq™ VISAGE y preparación de templados con Ion Chef. Análisis de secuencias con el programa Converge™ v.2.3. Estudio poblacional con el programa Structure v.2.3.4.

Resultados

Se analizaron 115 AIMs en 102 individuos provenientes de distintas provincias argentinas. Se consideró un $k=3$ y se seleccionaron como poblaciones parentales a África (N=108), Europa (N=99) y América (N=79). Se observó que la composición genética de la población argentina presenta mayoritariamente ancestralidad europea (promedio de 76,2%), seguida por americana (22,2%) y en menor proporción africana (1,6%), aunque existen algunos individuos en los cuales la ancestralidad americana es mayoritaria. En todos los casos la composición africana es minoritaria.

Conclusiones

La composición genética de la población argentina es fundamentalmente mezcla de componente mayoritario europeo, y americano en menor proporción, siendo escasa la contribución africana. Se proyecta analizar la ancestralidad de cada individuo a los fines de evaluar si es factible utilizarla como herramienta para inferir a qué población puede pertenecer el contribuyente del material biológico en casos forenses.

Sensibilidad y especificidad de polimorfismos DIP-STR utilizados para resolver mezclas de ADN muy desbalanceadas

Angeletti, Sofía C^{1 3}; Hall, Diana²; Modesti, Nidia M.^{1 3}

¹Centro de Genética Forense - Poder Judicial de la Provincia de Córdoba - Argentina

²Unidad de Genética Forense (UGF) del Centro Universitario de Medicina Legal, Lausana-Ginebra, Suiza

³Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET)

Resumen

El polimorfismo bialélico DIP-STR consiste en una deleción (S-DIP) o inserción (L-DIP) ligado a un STR. La amplificación alelo-específica de estos marcadores permite discriminar el ADN minoritario de una mezcla de dos contribuyentes, si el polimorfismo DIP del ADN minoritario es diferente al del mayoritario, en uno o ambos alelos.

Objetivo: Determinar la sensibilidad y la especificidad de los cebadores S-DIP y L-DIP en un set de 6 loci DIP-STR de interés forense.

Materiales y métodos: Para amplificar los DIP-STRs se utilizó un cebador forward S-DIP o L-DIP y un cebador reverse que reconoce el polimorfismo STR. En el ensayo de sensibilidad se amplificó el ADN de un individuo heterocigota, con 0,5; 0,25; 0,125 y 0,025 ng. En el ensayo de especificidad se simularon mezclas desbalanceadas (100:1, 250:1, 500:1 y 1000:1) utilizando como contribuyente minoritario un individuo heterocigota, al cual se le añadieron cantidades crecientes de ADN de un individuo homocigota S (para evaluar los 6 cebadores L-DIP) o de un individuo homocigota L (para evaluar los 6 cebadores S-DIP).

Resultados: Cinco cebadores mostraron una sensibilidad de hasta 0,025 ng, y los 7 restantes de 0,125 ng. Por otro lado, se logró determinar el perfil minoritario en mezclas con un exceso de 100x (para 2 cebadores), 250x (2 cebadores), 500x (6 cebadores) o de 1000x (2 cebadores) ADN mayoritario.

Conclusiones: Estos resultados avalan la tipificación de polimorfismos DIP-STR en casos forenses de mezclas de dos contribuyentes en una relación mayor a 20:1, no resueltos con el método convencional de STR.

Análisis de la ancestralidad nativo-americana en una población de Brasil: una perspectiva genética

Loda, Emma¹; Boullón-Cassau, Miguel²; Ambroa-Conde, Adrián²; Mosquera-Miguel, Ana²; Ruiz-Ramírez, Jorge²; Cabrejas-Olalla, Amaia²; González-Bao, Javier²; Casanova-Adán, Lucía²; de la Puente, María²; Rodríguez, Amelia²; Silbiger, Vivian N.³; Luchessi, André D.³; Luchessi, Augusto D.⁴; Phillips, Christopher^{2, 5}; Lareu, Victoria²; Freire-Aradas, Ana²

¹ Scuola di Scienze, Matematiche, Fische e Naturali, Università degli Studi di Firenze, Italia

² Unidad de Genética Forense, Instituto de Ciencias Forenses, Universidade de Santiago de Compostela, España

³ Faculdade de Farmácia, Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, Brazil.

⁴ Faculdade de Ciências Aplicadas, Universidade Estadual de Campinas, Limeira, Brazil.

⁵ King's Forensics, Faculty of Life Sciences and Medicine, King's College, Londres, UK

Objetivos

Brasil es un país que ha experimentado eventos demográficos importantes a lo largo de su historia. Tras varias generaciones, estos cambios se han visto reflejados a nivel genético, donde, lejos de detectar un único componente ancestral nativo-americano, se observa una mezcla genética que también incluye una ancestralidad europea y africana. Este mosaicismo tri-ancestral se ve representado por diferentes proporciones según las diversas zonas del país. Caracterizar la ancestralidad genética a lo largo de Brasil es importante desde diferentes puntos de vista. Por un lado, una visión clínica en estudios casos-controles es necesaria para evitar subestratificación. Por otro lado, una visión forense es relevante para la resolución de casos policiales donde no existen sospechosos ni coincidencias de perfiles genéticos con las bases de datos de ADN.

En el presente trabajo, se han estudiado alrededor de 50 muestras de una población del sur de Brasil, cercana a Sao Paulo, Limeira con el fin de conocer su componente biogeográfico.

Material y métodos

El componente biogeográfico se ha estudiado mediante el análisis de AIM-SNPs (Ancestry Informative Markers – Single Nucleotide Polymorphisms) empleando los paneles de 34plex1 y PIMA2. Los resultados obtenidos se muestran en base a las herramientas de análisis de STRUCTURE y Snipper forensic classifier.

Resultados:

Los resultados muestran una mezcla genética con elevado componente europeo, seguido de un componente africano, y en tercer lugar nativoamericano.

Conclusiones

Los resultados obtenidos para la población Limeira reflejan los eventos demográficos ocurridos en Brasil a lo largo de la historia.

1 M. Fondevila, C. Phillips, C. Santos, A. Freire Aradas, PM. Vallone, JM. Butler, MV. Lareu, A. Carracedo. Revision of the SNPforID 34-plex forensic ancestry test: Assay enhancements, standard reference sample genotypes and extended population studies. 2013. *Forensic Sci Int Genet.* 7 (1): 63-74. doi: 10.1016/j.fsigen.2012.06.007.

2 C. Carvalho Gontijo, LG. Porras-Hurtado, A. Freire-Aradas, M. Fondevila, C. Santos, A. Salas, J. Henao, C. Isaza, L. Beltrán, V. Nogueira Silbiger, A. Castillo, A. Ibarra, F. Moreno Chavez, J. Söchtig, Y. Ruiz, G. Barreto, F. Rondon, W. Zabala, L. Borjas, SF. de Oliveira, A. Carracedo, MV. Lareu, C. Phillips. PIMA: A population informative multiplex for the Americas. 2020. *Forensic Sci Int Genet.* 44: 102200. doi: 10.1016/j.fsigen.2019.102200.

UNA PERSPECTIVA DE LA ANCESTRÍA AUTOSÓMICA Y DEL LINAJE MATERNO DE LOS MONTUBIOS DE LAS COMUNIDADES RURALES DE LA PROVINCIA DE SANTA ELENA, ECUADOR

Barrionuevo-Pérez, Katherin¹; Hidalgo-López, Domenyka^{1 2}; Burgos, Germán.^{3 4}

¹ Laboratorios de Investigación, Universidad de Las Américas (UDLA), Quito, Ecuador.

² Carrera de Biotecnología, Universidad de Las Américas (UDLA), Quito, Ecuador.

³ One Health Research Group, Facultad de Medicina, Universidad de Las Américas (UDLA), Quito, Ecuador.

⁴ Grupo de Medicina Xenómica, Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España.

Antecedentes: En Ecuador, el grupo étnico Montubio es de los menos estudiados y constituye alrededor del 7.4% de la población desde su reconocimiento basado en su etnografía, en el censo ecuatoriano 2010. Genéticamente se consideran similares a los Mestizos ya que también provienen de la mezcla africana, europea y nativoamericana, aunque este grupo se restringe al sur de la costa Pacífica.

Objetivo: Conocer la ancestría autosómica y materna del grupo étnico Montubio.

Materiales y métodos: Se estudiaron 49 individuos no relacionados de las comunidades montubias rurales del centro-norte de la provincia de Santa Elena. Se amplificaron 46 marcadores AIMS-InDels que fueron separados por electroforesis capilar(GA-ABI3500), su asignación alélica se hizo mediante GeneMapperv6(Applied-Biosystems) y sus aportes continentales de ancestría se calcularon utilizando una BD de referencia de 977 individuos con STRUCTUREv2.3.4(100.000-Iteraciones/100.000-MCMC) usando un K=3 dado el origen trihíbrido latinoamericano reportado. Se determinó el linaje materno con la secuenciación de la región control del ADNmt(16024-576) por el método Sanger; estas secuencias fueron editadas y comparadas con la rCRS mediante SeqScapev4(Applied-Biosystems) para obtener su perfil mutacional. Se asignaron sus haplogrupos utilizando la base de datos EMPOPv4(Sep2018) y sus frecuencias se calcularon por conteo directo.

Resultados: La muestra estudiada presentó una ancestría nativo-americana predominante, con una alta media autosómica(91.5%), además de europea(5.9%) y africana(2.5%). También se encontró un alto porcentaje de linajes maternos nativo-americanos distribuidos entre las ramas A(63.27%), B(12.24%), C(10.20%) y D(12.24%), y la rama M del sur-este asiático(2.05%).

Conclusión: Los montubios rurales estudiados preservan una marcada ancestría nativo-americana tanto autosómica como materna.

Perspectivas para la implementación de la Genealogía Genética Forense en Brasil

Silva Junior, Ronaldo Carneiro¹, Gustavo Lucena Kortmann², Cintia Fridman³

¹ Serviço de Perícias em Genética Forense, Instituto Nacional de Criminalística, Polícia Federal, Brasília, Brasil.- ² Departamento de Perícias Laboratoriais do Instituto-Geral de Perícias do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil.- ³ Departamento de Medicina Legal, Bioética, Medicina do Trabalho e Medicina Física e Reabilitação, Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, Brazil.

Resumen

La Genealogía Genética Forense (GGF) es una técnica que ha despertado un gran interés en los últimos años por su potencial en la resolución de casos complejos. Consiste en aplicar conceptos de genealogía a casos forenses, tanto penales como de búsqueda de personas desaparecidas. A pesar de su gran potencial, pocos países utilizan actualmente esta técnica.

Objetivos

Evaluar las potencialidades y desafíos para la implementación de la Genealogía Genética Forense en el escenario brasileño.

Materiales y métodos

El presente estudio realiza un análisis de los aspectos técnicos, legales, económicos y de gestión del escenario actual de la criminalística brasileña y sus impactos respecto al GGF. Se utiliza una metodología cualitativa a través de una revisión bibliográfica de artículos, normativas y legislación, así como de publicaciones disponibles en sitios web de empresas especializadas en el campo científico abordado.

Resultados

El gran número de casos abiertos aún sin resolver en Brasil constituye un amplio campo para la aplicación de la Genealogía Genética Forense. Sin embargo, la falta de regulación sobre este tema genera dudas sobre su uso en casos específicos. Se estima que los casos penales requerirían una regulación más consistente. Los casos de búsqueda de personas desaparecidas tendrían menos impedimentos legales y éticos. Las cuestiones económicas también son una limitación, dado que se trata de una tecnología de alto coste.

Conclusiones

Existe un gran potencial para el uso de la Genealogía Genética Forense en Brasil. Sin embargo, para su implementación son necesarios proyectos estructurados que impliquen regulación, adquisiciones y capacitación.

Hacia la implementación de la plataforma de secuenciación masiva MiSeq FGxTM en la Patagonia

Cotichelli, Leonardo; Medina, Cintia D.; Basso, Néstor G.; Parolin, M. Laura

Laboratorio de Identificación Genética (IdeGen). Instituto de Diversidad y Evolución Austral (IDEAus - CONICET). Puerto Madryn, Chubut, Argentina

Durante el 2024 el Laboratorio IdeGen, Puerto Madryn, Patagonia Argentina, recibió una capacitación para la implementación del kit ForenSeq MainstAY en el equipo MiSeq FGxTM Illumina. Este kit permite la amplificación simultánea de 27 STR autosómicos, 25 Y-STR y Amelogenina y una secuenciación masiva de hasta 96 bibliotecas combinadas en una única reacción. Para la puesta a punto se procesaron 46 muestras masculinas, previamente secuenciadas por sistema capilar, y se construyeron las librerías genómicas con sus respectivos controles. Si bien el flujo de trabajo en el laboratorio resultó dedicado, se obtuvieron resultados plenamente satisfactorios. En este sentido una clara ventaja observada en la aplicación de NGS es la capacidad de resolver isoalelos, que son idénticos en tamaño pero diferentes en secuencia. Asimismo, la interfaz de usuario del módulo UAS ForenSeq proporciona una visualización rápida y sencilla de los datos, pudiendo ajustar una amplia variedad de parámetros a nivel de secuencia alélica, identificando SNPs intra-STR.

En la segunda etapa del año continuaremos trabajando en la puesta en marcha del sistema MiSeq FGxTM, ampliando el análisis de diversas muestras biológicas. Las ventajas de su aplicación en los estudios de rutina favorecerán a esclarecer con mayor precisión casos complejos de baja concentración de ADN, material degradado y perfiles mezcla. Asimismo la precisión de los datos aumentará la factibilidad de obtener perfiles genéticos altamente confiables, manteniendo la compatibilidad con las bases de datos mundiales. Se espera que esta tecnología complemente y reemplace en el corto plazo a la secuenciación capilar aun utilizada en nuestro laboratorio.

Análisis del polimorfismo del genoma mitocondrial en población Mestizo-Mexicana de la Ciudad de México empleando secuenciación de nueva generación

Guardado Estrada, Mariano¹; Flores Espinoza Rodrigo; Cárdenas Monroy, Christian¹; Gusmão, Leonor²

¹ Escuela Nacional de Ciencias Forenses, Universidad Nacional Autónoma de México (UNAM), Ciudad de México, México

² Laboratório de Diagnóstico por DNA (LDD), Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, Brazil

Resumen

Objetivos. Para establecer una base de datos de genomas mitocondriales de la población mestiza mexicana útil para fines forenses, secuenciamos los genomas mitocondriales de 79 individuos no relacionados de la Ciudad de México utilizando la tecnología Illumina NGS.

Materiales y métodos. De cada individuo, se amplificó el genoma mtDNA completo mediante dos PCR largas. A partir de estos amplicones se prepararon las bibliotecas para el NGS. Las bibliotecas se secuenciaron en un secuenciador Verogen MiSeq. Las secuencias se alinearon con la Secuencia Revisada de Referencia de Cambridge (rCRS) para identificar los polimorfismos. La asignación del haplogrupo mtDNA se logró empleando la base de datos mtDNA EMPOP.

Resultados. Se identificaron un total de 79 haplotipos diferentes en las muestras analizadas. Esto contrasta con los 73 haplotipos encontrados cuando se consideraron en el análisis solo las regiones HVR1 y HVR2. Además, la diversidad haplotípica fue mayor al analizar el genoma mtDNA completo en comparación con el análisis de las dos regiones hipervariables (1 vs. 0.9980). Los haplogrupos Amerindios representaron el 88.6% de los haplogrupos encontrados, los cuales consistieron en el haplogrupo A (35.4%), B (24.1%), C (20.3%) y D (8.9%). Los haplogrupos más comunes encontrados en nuestra muestra fueron los haplogrupos B2x (n = 5), C1b1 (n = 5) y A2u1 (n = 4).

Conclusiones. El análisis del genoma mitocondrial podría incrementar el poder de discriminación de este marcador en población mestiza mexicana. Sin embargo, se requiere de un tamaño de muestra mayor para obtener estimaciones precisas de diversidad de este marcador.

Secuenciación Masiva en Paralelo en la identificación de personas desaparecidas: Aportes y limitaciones del uso del Precision ID Identity Panel en muestras óseas críticas y/o pedigrís familiares deficientes

Catelli, Laura¹; Rotondo, Martina¹; Longaray, Micaela¹; Romero, Magdalena¹; Quintero, Julieta¹; Romanini, Carola¹; Vullo, Carlos¹

¹ Laboratorio de Genética Forense del Equipo Argentino de Antropología Forense (LGF-EAAF)

Objetivo: El proceso de identificación de personas desaparecidas tiene aspectos importantes a considerar: 1) cantidad y calidad del ADN obtenido a partir de los restos óseos dubitados; 2) cantidad de familiares disponibles y grado de parentesco con la persona desaparecida. Con el análisis de marcadores genéticos de menor tamaño de amplicón como los Polimorfismos de Nucleótido Simple (SNP), mediante tecnología más sensible como la Secuenciación Masiva en Paralelo (MPS), se espera resolver casos que no lograron alcanzar umbrales de Probabilidad de Parentesco (PP) confiables con la información genética disponible.

Materiales y métodos: Se utilizó el kit Precision ID Identity Panel (ThermoFisher), que investiga 90 SNP autosómicos y 34 SNP del cromosoma Y, aplicado en 5 muestras óseas de muy escasa cantidad de ADN y/o ADN degradado ($[ADN] < 0,02$ ng/ul), y casos con pedigrís familiares deficientes. Se generaron librerías manuales y automatizadas; se utilizaron los equipos Ion Chef y Ion S5.

Resultados: Se obtuvieron perfiles SNP completos, parciales y nulos en las muestras dubitadas analizadas. Se obtuvieron perfiles SNP completos para las 3 referencias en estudio con las muestras dubitadas. La información genética aportada por el panel de SNP permitió alcanzar umbrales de PP confiables en 2 de los 3 casos.

Conclusiones: Si bien se logró ampliar la información genética con respecto a resultados previos, lo que permitió llegar a resultados de identificación confiables, observamos cierta limitación en el poder de discriminación del panel analizado para resolver parentescos de segundo y tercer grado, más aún cuando no se logran perfiles SNP completos.

Implementación del estudio de polimorfismos de nucleótido único por secuenciación masiva para inferir color de ojos, cabellos y piel, en la población de Córdoba, Argentina.

Mutal, Silvia A.¹; Maxzud, Mariana K.¹; Feliziani, Sofía^{1 2}; Lavezzo, María A.¹; Angeletti, Sofía C.^{1 2}; Ceballos, Martina L.¹ y Modesti, Nidia M.^{1 2}.

¹ Centro de Genética Forense - Poder Judicial de la Provincia de Córdoba - Argentina

² Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET)

Resumen

Objetivos:

Implementar el análisis de 41 marcadores de polimorfismo de nucleótido único (SNP), mediante secuenciación masiva en paralelo (SMP), para inferir color de ojos, cabellos y piel.

Materiales y Métodos:

18 individuos de Córdoba, Argentina, tipificación de SNP por SMP con tecnología Ion Torrent en Ion GeneStudio S5, mediante automatización de construcción de bibliotecas y preparación de templados con Ion Chef. Panel: VISAGE, análisis: Converge v2.3 e HirisPlex-S.

Resultados:

Los resultados predictivos indicaron: Ojos: 78% marrón, 11% azul y 11% indefinido (los tres valores predictivos similares). Cabellos: 6% negro, 55,5% marrón/negro, 11% marrón/marrón oscuro, 5,5% marrón, 11% pelirrojo y 11% rubio/rubio oscuro. Piel: 5,5% pálido, 17% pálido/intermedio, 39% intermedio/pálido, 22% intermedio, 11% intermedio/oscurito y 5,5% oscuro. En 5 muestras no fue factible clasificar el color de cabello observado. Comparando fenotipos observados con inferidos se observó para cabellos concordancia del 85% (n=13), para color de ojos concordancia del 100% (n=16), y para color de piel concordancia del 100% (n=18).

Conclusiones:

En la mayoría de las muestras la metodología utilizada permitió inferir correctamente los fenotipos de color de ojos, piel y cabellos. En algunas muestras, hubo dificultad en la definición del fenotipo observado de cabellos y piel, como en la interpretación de los valores de predicción. Se proyecta analizar 100 individuos de la población argentina, provenientes de Córdoba y de otras provincias a los fines de evaluar el valor predictivo de esta herramienta, para ser utilizada para inferir color de ojos, cabellos y piel del contribuyente desconocido de una evidencia forense.

Uso de amplificación directa y mix reducida en muestras de referencia de hisopado bucal con el kit Yfiler™ Plus.

Gutierrez Brower, J.¹; Engelmann, V.B.¹; Iturrieta, L.M.¹

¹ Laboratorio de Genética Forense, Instituto de Genética Humana de Misiones (IGeHM), Misiones, Argentina

Resumen

Objetivos

Optimizar el protocolo de obtención de haplotipos de cromosoma Y a partir de muestras de hisopado bucal digeridos con Swab Solution® y amplificados utilizando el kit YFiler™ Plus, con un volumen de mix y ciclado reducido.

Materiales y métodos

Se realizaron varios ensayos probando una reducción proporcional de los componentes de mix del kit estudiado[1] variando el número de ciclos entre 27 y 30 y evaluando el rendimiento de la digestión del hisopo (entero vs porción) utilizando Swab Solution® diluído en agua a diferentes proporciones. Los datos fueron analizados utilizando STR-Validator[2].

Resultados

Se lograron óptimos resultados a partir de hisopados bucales enteros digeridos con 200µl de Swab Solution® y 200 µl de agua destilada a 70°C por 30 min, amplificados con una mix reducida de 3 µl de Low-TE, 4 µl de master-mix, 2 µl de primer-mix y 1 µl de ADN digerido, con el ciclado determinado por protocolo con velocidad baja de rampa ajustado a 27 ciclos. Los amplicones fueron inyectados con post-mix en un equipo SeqStudio™ por 5 seg a 1,5kV y analizados con GeneMapper® ID-X 1.6. Se trabajó con un umbral analítico de 50 RFU y un estocástico de 200 RFU. Se obtuvo una altura (RFU) mínima de 413, máxima de 22628 y un promedio de 4260 (N=102).

Conclusiones

Se logró optimizar el protocolo de extracción y amplificación con YFiler™ Plus de hisopados bucales enteros obteniendo 100% de perfiles completos y en escala, empleando amplificación directa en mix reducida, disminuyendo tiempo y costo de análisis.

La porción petrosa del hueso temporal como muestra de elección para la tipificación de restos óseos y la resolución de casos complejos

Raices Montero, Cecilia¹; Samsonowicz, Tamara¹; Cardozo, Darío¹; Ginart, Santiago¹; Martínez, Lucas H.¹; Miranda de Zela, Paula¹ y Herrera Piñero, Mariana¹

¹ Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG), Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina. Av. Córdoba 831, CABA, Argentina. E-mail: info@bndg.gob.ar. Tel. +54 11 4891 8951.

Resumen

Para casos complejos en antropología forense, como contextos mezclados, subadultos y restos degradados, la toma de muestra se enfocaba en la obtención de fragmentos de fémur y/o molares, según lo indicado en la bibliografía especializada en genética forense. A partir del año 2020, y siguiendo las recomendaciones de la disciplina, el Área de Antropología Forense comenzó a implementar la toma del hueso temporal como alternativa en las inhumaciones que presentaban ese tipo de escenarios.

Objetivos. Presentar los avances realizados en la elección y procesamiento de las muestras. Analizar su impacto en los resultados de laboratorio (cuantificación de ADN y perfiles genéticos) para la resolución de casos complejos.

Materiales y métodos. Se analizaron restos óseos de individuos con tiempos de inhumación entre 6 y 47 años (N= 12). Elementos óseos: hueso temporal; fémur y/o molares. Pulverización, descalcificación y lisis según la calidad de la muestra. Extracción ADN: AutoMate Express; qPCR: Quantifiler HP Kit, Investigator Quantiplex Pro Kit; STRs: VeriFiler Plus/Investigator 26Plex QS Kit.

Resultados. En todos los casos en los que se realizó el análisis comparativo entre la porción petrosa y otro elemento óseo se observó una mayor cuantificación ($0,58 \pm 0,3$ vs. $0,01 \pm 0,01$) y mayor número de marcadores STRs autosómicos (≥ 20 marcadores).

Conclusiones. La porción petrosa del hueso temporal resultó una fuente confiable de material para la recuperación de ADN apto para estudios forenses, en comparación con otros segmentos óseos y/o dentales, especialmente para casos complejos.

Estudio de caso: Obtención de perfiles genéticos en resto óseo de más de 30 años de antigüedad, empleando el kit DNA IQ y el kit de extracción de ADN de huesos

Borda Salas, Angel J.¹

¹ Laboratorio de Biología Molecular y de Genética, Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses, Lima, Perú

Resumen

Se realiza el análisis de un caso con una muestra de resto óseo de más de 30 años de antigüedad, mediante el kit de extracción de ADN de huesos/DNA IQ.

Objetivo

1- Obtener un Perfil Genético STR Autosómico del ADN de la muestra de resto óseo.

Materiales y métodos

Se realizó la limpieza de la muestra y se obtuvo polvillo de hueso empleando un equipo DREMEL y un equipo Freezer/Mill; el ADN fue extraído mediante fenol:cloroformo:alcohol isoamílico y el kit de extracción de ADN de huesos/DNA IQ. El ADN fue cuantificado con el kit PowerQuant® System utilizando el equipo QuantStudio™ S System, amplificado con el kit Verifiler Plus en un termociclador Veriti y analizado mediante el equipo Analizador Genético Automático ABI 3500 XL.

Resultados

1- En el Polvillo de hueso obtenido con el equipo DREMEL utilizando los métodos de extracción de ADN mediante fenol:cloroformo:alcohol isoamílico y el kit de extracción de ADN de huesos/DNA IQ, la cuantificación fue baja o no se obtuvo un Perfil Genético STR Autosómico que permitiera establecer una relación de paternidad.

2- En el polvillo de hueso obtenido con el equipo Freezer/Mill y realizando una incubación a 56 °C por 2.5 horas y a 37 °C por 72 horas con el kit de extracción de ADN de huesos/DNA IQ se obtuvo un Perfil Genético STR Autosómico.

Conclusiones

1- El polvillo de hueso obtenido con el equipo DREMEL no fue adecuado para obtener ADN en este caso.

2- El polvillo de hueso obtenido con el equipo Freezer/Mill y procesado con el kit de extracción de ADN de huesos/DNA IQ fue un método adecuado para obtener Perfiles Genéticos STR Autosómicos en restos óseos de más de 30 años de antigüedad.

Hallazgo de alelos Y-STRs heredados por vía materna: interpretación en un estudio de paternidad post mortem

Greta María Carini¹ ; Eliana Anahí Aquilano¹; María del Pilar Espinosa¹; Lisandro Laborde¹

¹ Laboratorio de Análisis Comparativo de ADN. Asesoría Pericial La Plata. Suprema Corte de Justicia de la Provincia de Buenos Aires.

Resumen

Presentamos un caso con padre ausente donde se dispone del actor (H), su madre (M1), un hermano completo, dos medio-hermanos alegados (MHNO y MHNA) y la madre de ellos (M2). En este marco, hallamos alelos Y-STRs de origen materno en MHNO.

Objetivos

Analizar y discutir las implicancias de este hallazgo y sus posibles interpretaciones filiatorias.

Materiales y métodos

Los perfiles genéticos se obtuvieron utilizando los siguientes métodos de amplificación: PowerPlex® Fusion System, PowerPlex® Y23 System, Investigator® Argus X-12 QS y electroforesis capilar con Applied Biosystems 3500 Series Genetic Analyzer. Para el análisis se usaron los programas GeneMapper® ID-X 2.1 y Familias 3.2.8.

Resultados

El cálculo del índice de parentesco basado en marcadores autosómicos arrojó un resultado informativo sustentando la hipótesis de existencia de vínculo alegado. El análisis de Y-STRs de MHNO mostró un haplotipo con alelos duplicados en 13 loci. Estudiamos Y-STRs de M2 obteniendo un haplotipo parcial con alelos en los mismos loci. Observamos que para MHNO todos los alelos del cromosoma Y que no provienen de M2, coinciden con los del hermano completo del actor de la causa (H). El análisis de X-STRs en el grupo familiar resultó sin particularidades.

Conclusiones

Reafirmamos la necesidad de ampliar la visión sobre la genética forense para evaluar casos menos frecuentes que, de no tenerlos en cuenta, podrían llevarnos a resultados erróneos, y destacar la importancia de contar con las madres.

Análisis retrospectivo de resultados correspondientes a establecimiento de vínculos biológicos de paternidad

Schatz, Candela¹; Garrigós, Lucia^{1 2}; Sala, Andrea^{1 2}; Caputo Mariela^{1 2}

¹ Universidad de Buenos Aires, Facultad de Farmacia y Bioquímica, Departamento de Microbiología, Inmunología, Biotecnología, y Genética, Cátedra de Genética Forense, Centro de Referencia en Identificación Humana, Servicio de Huellas Digitales Genéticas, Buenos Aires, Argentina.

² CONICET – Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Tecnológicas, Buenos Aires, Argentina

Objetivos: Analizar la casuística en análisis de paternidad en presencia o ausencia de madre.

Materiales y métodos:

Se seleccionaron 328 estudios de filiación -utilizando el kit PowerFusion6C- entre 2020 y 2023 registrando tipo de estudio (dúo o trío), edad del descendiente, presencia de mutaciones, marcadores indicadores de exclusión, entre otros. Se analizaron los casos de mutaciones en el período 2009-2023 realizando el cálculo mediante la tasa de mutación local (2019) y mundial (2022).

Resultados:

De los 328 casos, 71% fueron inclusión, mientras que 29% fueron exclusiones. En éstas, el 79% correspondieron a tríos y 21% a dúos. El marcador con menor poder de exclusión fue TPOX, mientras que los de mayor fueron el PENTA E, D1S1656 y SE33. De las 131/6341 mutaciones, 100 fueron paternas, 15 maternas y 16 indeterminadas. La edad de los progenitores fue de 31 ± 10 . Respecto al cálculo de IP parcial en estos marcadores, no se observan diferencias significativas entre las tasas de mutación utilizadas aunque en algunos sistemas el IP parcial resultó un orden de magnitud mayor.

Conclusiones:

En el 65% de los casos, la solicitud fue realizada por los progenitores. Se determinó compatibilidad de vínculo aún en presencia de mutaciones. En los casos de exclusiones la cantidad de marcadores indicando incompatibilidad fue entre 10 y 15. Se obtuvo una proporción 6.7:1 de mutación paterna/materna. Si bien los resultados no difieren significativamente, la incorporación de otros laboratorios a la estimación de tasa de mutación local podría proporcionar valores de LR más precisos para nuestra población.

Assessoria técnico-científica em análises periciais de reconstrução genética: 2011 a 2023

Oliveira, Laura L. L.¹; Polverari, Fernanda S.¹; Branganholi, Danilo B.²; Cicarelli, Regina Maria B.¹

¹ Laboratório de Investigação de Paternidade – NAC - Faculdade de Ciências Farmacêuticas, UNESP, Câmpus de Araraquara, SP, Brasil

² Supera Parque, Ribeirão Preto, SP, Brasil

Resumo

Este trabalho tem como objetivo fazer uma revisão do número total de laudos e de indivíduos que tiveram seus perfis genéticos analisados para o exame de paternidade nos últimos 12 anos no laboratório de Investigação de Paternidade da Unesp. Destaca-se nessa pesquisa a contribuição do Laboratório no trabalho de identificação humana, com ênfase nos exames de Reconstrução Genética, em indivíduos hipossuficientes, como alternativa aos exames de exumação, nos municípios de São Paulo. Para tanto, foram utilizados dados do próprio arquivo dos Registros de Prova preenchidos durante a coleta do material genético elaborado pelo laboratório. Após a análise desses dados, avaliou-se os resultados inconclusivos dos exames de Reconstrução Genética e estabeleceu-se possíveis soluções para a otimização desses exames, salientando a relevância do sexo e da relação parental dos envolvidos como fatores para a conclusão dos laudos. Conclui-se com esse trabalho que a busca pela assertividade dos resultados dos exames em questão é uma ferramenta fundamental que favorece o direito à paternidade.

Objetivo

O principal objetivo da pesquisa foi avaliar os resultados obtidos dos exames de Reconstrução Genética e estabelecer possíveis soluções para aumentar o percentual de resolução desses exames, a fim de evitar a burocracia relacionada ao exame de investigação de paternidade por exumação. Além disso, buscou-se avaliar o número total de indivíduos analisados e municípios atendidos pelo Laboratório de Investigação da Paternidade, com a finalidade de trazer maior visibilidade ao Laboratório de Investigação de Paternidade da Unesp no Estado de São Paulo.

Materiais e métodos

Foram utilizados os dados presentes nos arquivos internos do Laboratório, e também os laudos de exames de reconstrução genética, conforme os Registros de prova elaborados no dia da coleta do material (punção do sangue em papel FTA). Esse registro também compreende a autorização dos indivíduos ao uso dos seus dados para pesquisa. Para a análise, utilizou-se ferramentas e programas para avaliar a totalidade dos indivíduos, laudos processados, e municípios, entre os períodos de 2011 a 2023. Foi avaliado com detalhes o sexo dos envolvidos e a relação parental dos indivíduos cujos laudos foram inconclusivos nos exames de Reconstrução Genética.

Resultados

No total foram processados 4.524 laudos referentes aos perfis genéticos de 13.000 indivíduos analisados em 43 municípios, sendo que 636 (14%) dos laudos tratava-se dos exames de Reconstrução Genética e desses, 6% (38 laudos) mostraram-se inconclusivos.

Conclusão

Os resultados inconclusivos estão diretamente relacionados com o sexo do filho questionado e a relação parental dos envolvidos presentes para a análise genética. Estudar e analisar esses dados torna-se importante para criar estratégias a fim de minimizar a inconclusão desses resultados que auxiliam no direito à paternidade com menor burocracia e custos à população hipossuficiente.

Estudio de linajes uniparentales en la población de la Provincia de Corrientes. Resultados preliminares 2022-2023

Martínez, María de los Á.¹; Larroza, Silvana B. ¹; Araujo, Analía V. ¹; Giménez Yenhy A.¹; Blanco, Andrea B.¹; Zimmermann, María C¹

¹ Laboratorio de Medicina Genómica y Molecular, Facultad de Medicina, Universidad Nacional del Nordeste (UNNE), Corrientes, Argentina.

Resumen

Objetivos

Estudiar los haplogrupos de ADNmt y de Cromosoma Y de la población de 9 departamentos de la Provincia de Corrientes para analizar la procedencia geográfica de los linajes uniparentales actuales.

Materiales y métodos

Participaron 49 personas. Las muestras se tomaron por triplicado, y se registró la información personal y ancestría conocida. Para el linaje materno se secuenció la Región Control del ADNmt, y se analizaron los resultados utilizando las bases de datos EMPOP y Mitomaster. Para el linaje paterno se amplificaron los Y-STRs y se obtuvieron los haplogrupos mediante la herramienta de predicción online Hapest.

Resultados

La ascendencia materna resultó ser compatible con la información recabada previamente, llegando a describir hasta tres generaciones previas. Se observó una proporción mayoritaria de contribución americana y una minoritaria euroasiática, siendo C1 y A2 los haplogrupos más frecuentes.

La ascendencia paterna no resultó ser compatible con la información brindada previamente, de la cual se conoció hasta una generación previa. Se observaron contribuciones mayoritarias euroasiáticas y minoritarias africanas, siendo R1b el haplogrupo más frecuente.

Conclusiones

Se reportan los haplogrupos y orígenes ancestrales de una muestra de la población de la Provincia de Corrientes. La asimetría observada respecto del origen ancestral materno y paterno coincide con otros autores y se explica por la historia cultural, así como la diferencia en el conocimiento de los ancestros maternos y paternos. El presente trabajo continúa reproduciéndose en más localidades de la provincia para lograr un aporte más profundo sobre las contribuciones genéticas.

António Amorim **(1952/2024)**



Estimados compañeros,

El 11 de abril de 2024 falleció António Amorim, miembro del GHEP desde su fundación y un querido compañero de muchos de nosotros.

Miembro activo y continuo desde la fundación de esta sociedad y miembro del Comité Ejecutivo durante 8 años (2004-2012), como presidente y vicepresidente, su aporte tuvo un innegable impacto en todos sus compañeros que compartieron con él conversaciones, discusiones y trabajos científicos, siempre a favor del desarrollo del campo de la genética forense y de poblaciones dentro de nuestro grupo.

Saludos cordiales,
El Comité Ejecutivo del GHEP-ISFG

PROGRAMA XXI JORNADAS SAGF

Viernes 7 de junio	
8:30 – 9:00	Acreditación
9:00 – 9:15	Apertura de las XXI Jornadas SAGF por la Dra. Nidia Modesti, presidenta de la SAGF
9:15 – 10:30	<p>Discusión del Ejercicio de Intercomparación SAGF 2023</p> <p>Lab. coordinador: Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Presentación del Ejercicio de Intercomparación y criterios de evaluación. Mariana Herrera Piñero y Luciana Rabitti. - Preparación de muestras. Malena Canteros y Tamara Samsonowicz.
10:30- 11:00	<i>Coffee Break</i>
11:00 – 12:15	<p>Discusión del Ejercicio de Intercomparación SAGF 2023</p> <ul style="list-style-type: none"> - Evaluación práctica de STRs autosómicos y sexuales, módulos de parentesco (muestras M1 a M5), investigación de vestigios biológicos, (muestras M6 y M7) y desafío (M8). - Evaluación práctica de ADN mitocondrial, módulos de parentesco e investigación de vestigios biológicos. Florencia Gagliardi y Tamara Samsonowicz.
12:15 – 13:45	<i>Almuerzo</i>
13:45 – 15:45	Asamblea General Ordinaria SAGF (Elecciones)
15:45 – 16:15	<i>Coffee Break</i>
16:15 – 17:15	<p>Discusión del Ejercicio de Intercomparación SAGF 2023</p> <ul style="list-style-type: none"> - Ejercicios teóricos de parentesco e identificación de vestigios biológicos. Mariana Herrera Piñero.
17:15 – 18:00	<p>Discusión del Ejercicio de Intercomparación SAGF 2023</p> <ul style="list-style-type: none"> - Conclusiones, comentarios y sugerencias.
18:00 – 18:30	Entrega de certificaciones y recertificaciones de especialistas SAGF