

Programa de Ayudas del GHEP-ISFG para Intercambios de Formación

Título del intercambio realizado: Utilización de microhaplotipos autosómicos para la resolución de casos de identificación de víctimas de la Guerra Civil y del franquismo en la Comunitat Valenciana.

Datos de la beneficiaria: Sandra Carbó Ramírez.

Institución procedencia: Fundación FISABIO, Valencia, España.

Institución receptora: Instituto de Ciencias Forenses Luis Concheiro (INCIFOR) de la Universidad de Santiago de Compostela (USC), España.

Propósito del viaje: El principal objetivo del intercambio ha sido evaluar el uso de microhaplotipos (MHs) autosómicos para la resolución de casos de identificación de víctimas de la Guerra Civil y del franquismo en la Comunitat Valenciana. Estos casos presentan dificultades debido al estado de degradación y/o baja concentración de ADN en las muestras óseas, así como a la existencia de relaciones de parentesco lejanas entre los familiares disponibles. Por ello, el propósito ha sido emplear el protocolo desarrollado por de la Puente et al. (2020) basado en 118 MHs autosómicos, utilizando la plataforma de secuenciación masiva en paralelo mediante semiconductores Ion S5 de Thermo Fisher Scientific, con el objetivo de mejorar las tasas de identificación.

Resultados principales del intercambio: Se han estudiado identificaciones no resueltas previamente analizadas mediante secuenciación masiva en MiSeq. Gracias a la evaluación de los MHs, se obtuvieron resultados satisfactorios, alcanzando valores de LR que permitieron superar el umbral de identificación y ser reportadas. Además, se valoró el uso del módulo DVI del software Familias 3 para realizar análisis en escenarios de desastres masivos, aplicando valores de *drop-out* a todos los marcadores analizados en los restos óseos. Como se ha mencionado anteriormente, debido al estado de degradación, estas muestras presentan pérdidas alélicas, lo que puede generar resultados excluyentes cuando se comparan, por ejemplo, con familiares directos. Por esta razón, se exploró la posibilidad de aplicar *drop-out* a las muestras *post-mortem*, facilitando así el análisis masivo de muestras degradadas. También se han estudiado casos con víctimas con relaciones de parentesco dentro de las mismas fosas, para su análisis mediante la aplicación DIVIANA, que permite resolver casos complejos de DVI. Por último, esta estancia me permitió aprender a realizar e interpretar simulaciones, así como resolver casos complejos, conocimientos que son directamente aplicables a la identificación de víctimas de memoria democrática. Además, se han establecido sinergias entre los dos grupos, fortaleciendo la colaboración en este ámbito.

Referencia:

1. de la Puente, M. *et al.* Building a custom large-scale panel of novel microhaplotypes for forensic identification using MiSeq and Ion S5 massively parallel sequencing systems. *Forensic Sci. Int. Genet.* **45**, (2020).