

Programa de ejercicios de intercomparación
“ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS
MUESTRAS BIOLÓGICAS”.
Módulo de Secuenciación Masiva en Paralelo (MPS)

1. ALCANCE E ÍTEMS

El alcance de ensayo utilizando la metodología de secuenciación masiva en paralelo cubierto en el Programa de Ejercicios de Intercomparación “Estudio de Polimorfismos de ADN en manchas de sangre y otras muestras biológicas”, comprende la identificación genética mediante marcadores STR autosómicos, de cromosoma X y de cromosoma Y. Así como de ADN mitocondrial.

Los ítems son los mismos que los del nivel básico del programa de ejercicios de Intercomparación y, aunque sirve como prueba de competencia al laboratorio que realiza los ensayos mediante esta metodología, no está dentro del alcance de acreditación actual. Las muestras del nivel avanzado, no son susceptibles de ser analizadas para marcadores mediante secuenciación masiva en paralelo. El análisis de los ítems, comprende:

Módulo de Parentesco, que contiene:

- **Estudio Práctico:** en él se solicita el análisis genético de 2-4 ítems de referencia (sangre y saliva).

Módulo Forense, que contiene:

- **Estudio Práctico:** en él se solicita análisis genético de 2 ítems dubitados: uno consistente en un fluido biológico humano procedente de un único individuo, o en una mezcla de fluidos de un máximo de 2 contribuyentes en una proporción volumétrica no superior a 1:2 si se trata de distinto fluido o a 1:3 si se trata del mismo tipo de fluido. El otro consistente en un cabello o vello para análisis de ADN mitocondrial.

Los puntos DEFINICIONES, FRECUENCIA Y CALENDARIO, LABORATORIOS PARTICIPANTES E INSCRIPCIÓN, Compromisos que deben cumplir los participantes, INSTRUCCIONES Y ENVÍO DE ÍTEMS, son los mismos que aparecen en las bases de participación en el análisis de los ítems del nivel básico.

2. FORMULARIOS DE RESULTADOS Y ENVÍO DE LOS MISMOS

Los resultados se envían mediante el formulario electrónico disponible en la página web del GHEP-ISFG, en un apartado diferente al reservado para los resultados del nivel básico. El laboratorio recibirá información electrónica sobre la fecha de disponibilidad del formulario, que estará accesible en la web desde un mes antes de que finalice el plazo de envío de resultados. Asimismo, recibirá un recordatorio una semana antes de la finalización de dicho plazo. El formulario se deshabilita a la hora del día fijado para la finalización del envío.

Es obligatoria la remisión del formulario firmado completo con todas las hojas incluso en las que no se haya rellenado nada: en papel mediante correo ordinario o subiéndolo a la web si se dispone de firma electrónica. Con la firma de dicho formulario, el laboratorio se compromete a analizar los ítems de forma anónima para el Ejercicio y de manera adicional utilizarlos como material de referencia y/o control de la calidad del laboratorio, bien sea con las técnicas requeridas en el Ejercicio o con otras de uso forense, pero en todo caso siempre con fines de

identificación humana, analizando regiones no codificantes o que no proporcionen información sensible del donante: enfermedades, patologías u otro tipo de información genética que pueda vulnerar su intimidad. Por lo tanto, es imprescindible enviar al coordinador este documento para poder recibir el certificado.

El formulario firmado debe tener el mismo contenido que los resultados que figuran en la web. A lo largo de la evaluación de los resultados del Módulo de Secuenciación Masiva en Paralelo, se podrán solicitar los registros, derivados del análisis, que se consideren oportunos.

Es responsabilidad del laboratorio la identificación de estos registros según se indica en las instrucciones, eliminando cualquier dato que permita la identificación del laboratorio e impida preservar el anonimato.

Así mismo, se recordará en las instrucciones a los participantes que todos los comentarios que realicen en los apartados destinados a este fin, serán publicados en el informe final, por lo que se recomienda no dar ningún dato que pueda comprometer su anonimato.

No se permitirá la corrección de datos y/o resultados una vez alcanzada la fecha límite.

Para cualquier consulta relacionada con la documentación enviada, se atenderá a los participantes en las direcciones y teléfonos que se indiquen en las instrucciones.

3. DISEÑO ESTADÍSTICO Y ESTABLECIMIENTO DE VALORES ASIGNADOS

Definiciones

Valor asignado: La evaluación se realiza con respecto a los valores asignados, los cuales se obtendrán por consenso entre los resultados emitidos por los participantes o por consenso de laboratorios expertos.

Valor consenso a partir de los resultados de los participantes: para poder consensuar un resultado hace falta una participación mínima de 5 laboratorios y una concordancia de resultados al menos de un 70% de los participantes.

Valor consenso obtenido por laboratorios expertos: el valor asignado se establecerá a partir de al menos dos laboratorios expertos.

4. EVALUACIÓN DE RESULTADOS

En el caso de STR autosómicos, de cromosoma X y Cromosoma Y la evaluación se realizará frente al valor consenso obtenido por laboratorios expertos, mientras que, en el caso de ADN mitocondrial, se realizará, a partir del valor consenso de los resultados de los participantes.

En el caso del análisis genético de mezclas, no se evalúan para certificado los perfiles obtenidos a partir del análisis de **marcadores STR de cromosoma X**, aunque se informa del resultado general obtenido por los laboratorios en el informe final.

ADN mitocondrial: Se aceptará tanto la nomenclatura médica (ejemplo A73G) como la nomenclatura forense (ejemplo 73G) para la expresión de resultados. Los laboratorios podrán enviar resultados sobre todas las regiones de ADN mitocondrial que editen, no obstante, serán evaluadas en el certificado **los haplotipos obtenidos de editar la región**

control. Las variantes de longitud presentes en los tractos homopoliméricos no serán incluidas en la valoración de los resultados. Esto incluye a las inserciones o deleciones en las variantes de longitud que puedan aparecer en las posiciones: 16193, 309, 455, 463 y 573. En el caso del análisis genético de mezclas, no se evalúan para certificado los haplotipos obtenidos a partir del análisis de ADN mitocondrial.

Se emitirán certificados de evaluación.

Los puntos **COMUNICACIÓN DE RESULTADOS Y EMISIÓN DE INFORME FINAL, REUNIÓN DE TRABAJO DEL GRUPO, CONFIDENCIALIDAD, ASEGURAMIENTO DE LA CALIDAD y RECLAMACIONES**, que aparecen en las bases de participación en el análisis de los ítems del nivel básico.