



SPANISH AND PORTUGUESE-SPEAKING
WORKING GROUP OF ISFG

XXX Jornadas del GHEP-ISFG

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

19 de septiembre de 2025

Barcelona, España

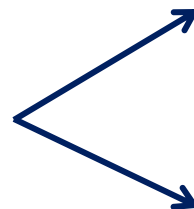
Camila Costa, Nádia Pinto, Lourdes Prieto

BREVE CONTEXTUALIZACIÓN

↑ complejidad de las muestras recuperadas de escenas del crimen



↑ Desarrollo e implementación en la rutina forense de herramientas informáticas que permitan abordar esta complejidad



Cualitativo

- Información cualitativa

Cuantitativo

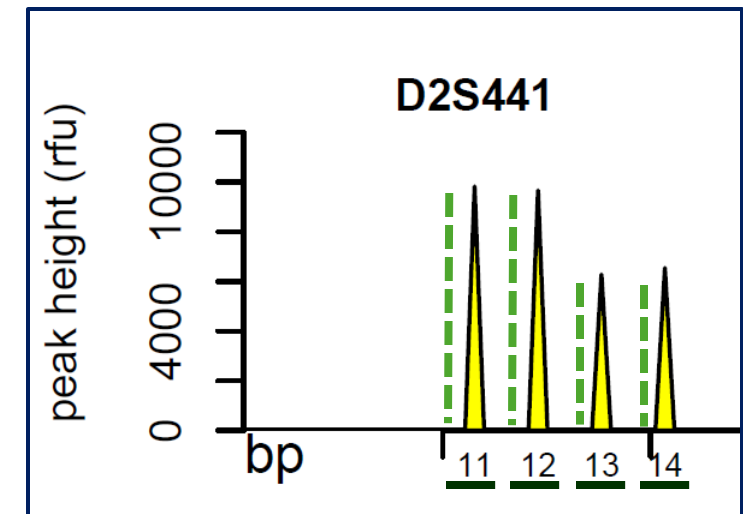
- Información cualitativa
- Información cuantitativa

Evidencia

$$LR = \frac{P(E|H1)}{P(E|H2)}$$

“POI es contribuyente de la muestra de evidencia.”

“POI no es contribuyente de la evidencia **ni está genéticamente relacionado con ningún contribuyente.**”



Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

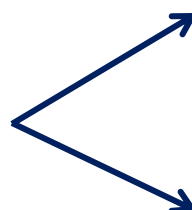
INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

BREVE CONTEXTUALIZACIÓN

↑ complejidad de
las muestras
recuperadas de
escenas del crimen



↑ Desarrollo e
implementación
en la rutina forense
de herramientas
informáticas que
permitan abordar
esta complejidad



$$LR = \frac{P(E|H1)}{P(E|H2)}$$



Cualitativo ●

Cuantitativo ●

- ● ● Número de contribuyentes de la evidencia (estimado)
- ● ● Coeficiente de ascendencia (θ)
- ● ● Frecuencia alélica mínima
- ● ● Frecuencia Dropout
- ● ● Frecuencia Drop-in
- ● ● Modelo Drop-in
- ● ● Modelo distribución de las alturas alélicas
- ● ● Limite de detección
- ● ● Modelo degradación
- ● ● Modelo picos stutters (los distintos tipos)

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

OBJETIVOS



SPANISH AND PORTUGUESE-SPEAKING
WORKING GROUP OF ISFG

XXX Jornadas

- Comprender cómo los diferentes laboratorios abordan la interpretación estadística de mezclas de ADN en casos de identificación
- Saber si ya implementaron herramientas no binarias (cualitativo o cuantitativo) y cómo reportan los resultados
- Conocer la metodología utilizada para la cuantificación de la prueba en casos de identificación con mezclas por análisis de casos simulados

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

TITLE PAGE

Enviado a ***Forensic Science International: Genetics*** el 4 de septiembre de 2025

Peer review status

Statistical Interpretation of Cases Involving Mixtures: A Spanish and Portuguese-Speaking Working Group (GHEP-ISFG) Collaborative Exercise

- Reviews completed: 1
- Review invitations accepted: 2
- Review invitations sent: 2+

Under Review

Last review activity: 16th
September 2025 ⓘ

[Watch to learn what we're doing behind the scenes ↗](#)

METODOLOGÍA



SPANISH AND PORTUGUESE-SPEAKING
WORKING GROUP OF ISFG

XXX Jornadas

30 casos diferentes¹

muestra problema

(archivos con y sin artefactos)

+ referencia

¹ Muestras de la base de datos
pública de la Iniciativa PROVEDIt
de la Universidad de Boston
(<https://lftdi.camden.rutgers.edu/provedit/>)

Ref. ID	MIXTURE CONDITIONS							
	Contributors ID	Proportion	Number of dilutions	Treatment	ng included in PCR	DNA extract quantified	Capilar number	Injection Time
31	31_32	1:1	2	6 mU DNase I Degradation	0.03	2	1	5
31	31_32	1:1	2	Untreated	0.062	1.2	4	25
33	33_34	1:2	2	Untreated	0.375	0.7	1	5
34	33_34	1:2	3	6 mU DNase I Degradation	0.045	1	1	5
34	33_34	1:2	3	Untreated	0.093	0.8	4	25
35	35_50	1:9	3	12 mU DNase I Degradation	0.9	0.9	1	15
50	35_50	1:9	3	Untreated	0.8	0.8	1	5
50	35_50	1:9	2	6 mU DNase I Degradation	0.7	0.7	4	25
39	39_40	1:2	3	Untreated	0.8	0.8	1	15
40	39_40	1:2	3	Untreated	0.045	0.8	2	15
40	39_40	1:2	2	6 mU DNase I Degradation	0.189	1	4	25
48	48_49	1:4	3	6 mU DNase I Degradation	0.155	0.8	1	5
48	48_49	1:4	3	6 mU DNase I Degradation	0.075	0.8	2	15
49	48_49	1:4	3	24 mU DNase I Degradation	0.155	1	1	15
49	48_49	1:4	3	Untreated	0.315	0.6	4	25
36	36_37_38	1:2:1	4	12 mU DNase I Degradation	0.06	1.1	1	5
36	36_37_38	1:2:1	3	Untreated	0.06	0.7	5	25
37	36_37_38	1:2:1	2	Untreated	0.5	0.6	2	5
37	36_37_38	1:2:1	3	Untreated	0.124	0.7	4	25
38	36_37_38	1:2:1	2	12 mU DNase I Degradation	0.252	0.9	3	15
41	41_42_43	1:9:1	2	6 mU DNase I Degradation	0.341	1.1	1	5
42	41_42_43	1:9:1	1	12 mU DNase I Degradation	0.693	1	3	15
43	41_42_43	1:9:1	2	Untreated	0.5	0.6	4	25
44	44_45_46	1:2:2	3	Untreated	0.075	0.6	1	5
44	44_45_46	1:2:2	3	6 mU DNase I Degradation	0.155	0.9	4	25
45	44_45_46	1:2:2	2	6 mU DNase I Degradation	0.625	0.8	2	15
46	44_45_46	1:2:2	3	6 mU DNase I Degradation	0.155	0.9	4	15
47	47_48_49	1:9:9	2	Untreated	0.5	0.7	1	5
47	47_48_49	1:9:9	2	6 mU DNase I Degradation	0.75	1.1	3	15
47	47_48_49	1:9:9	2	6 mU DNase I Degradation	0.589	1.1	4	25

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

METODOLOGÍA | DATOS A INFORMAR



SPANISH AND PORTUGUESE-SPEAKING
WORKING GROUP OF ISFG

XXX Jornadas

30 casos diferentes¹
muestra problema
(archivos con y sin artefactos)
+ referencia



Cuantificación de la
prueba considerando el
software y las **condiciones**
establecidas por el
laboratorio



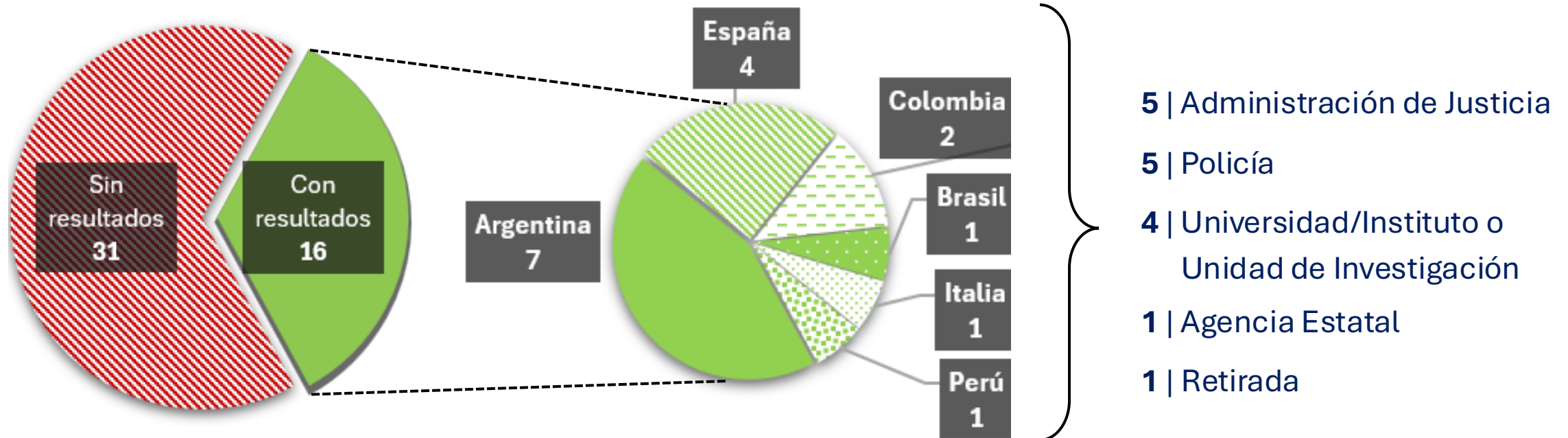
Resultado Final

- **Resultado final** obtenido para los 30 casos
- **Software utilizado(s)**
- **Condiciones y/o valores considerados** en los parámetros de software utilizado(s) **y justificación correspondiente**
- **Base de datos de frecuencias alélicas** utilizada
- **Otra(s) información(es) relevante(s)** para permitir el recálculo de los resultados (por ejemplo, número de contribuyentes estimados para cada caso analizado, ...)

¹ Muestras de la base de datos pública de la Iniciativa PROVEDIt de la Universidad de Boston (<https://lftdi.camden.rutgers.edu/provedit/>)

RESULTADOS | PARTICIPACIONES

47 inscripciones



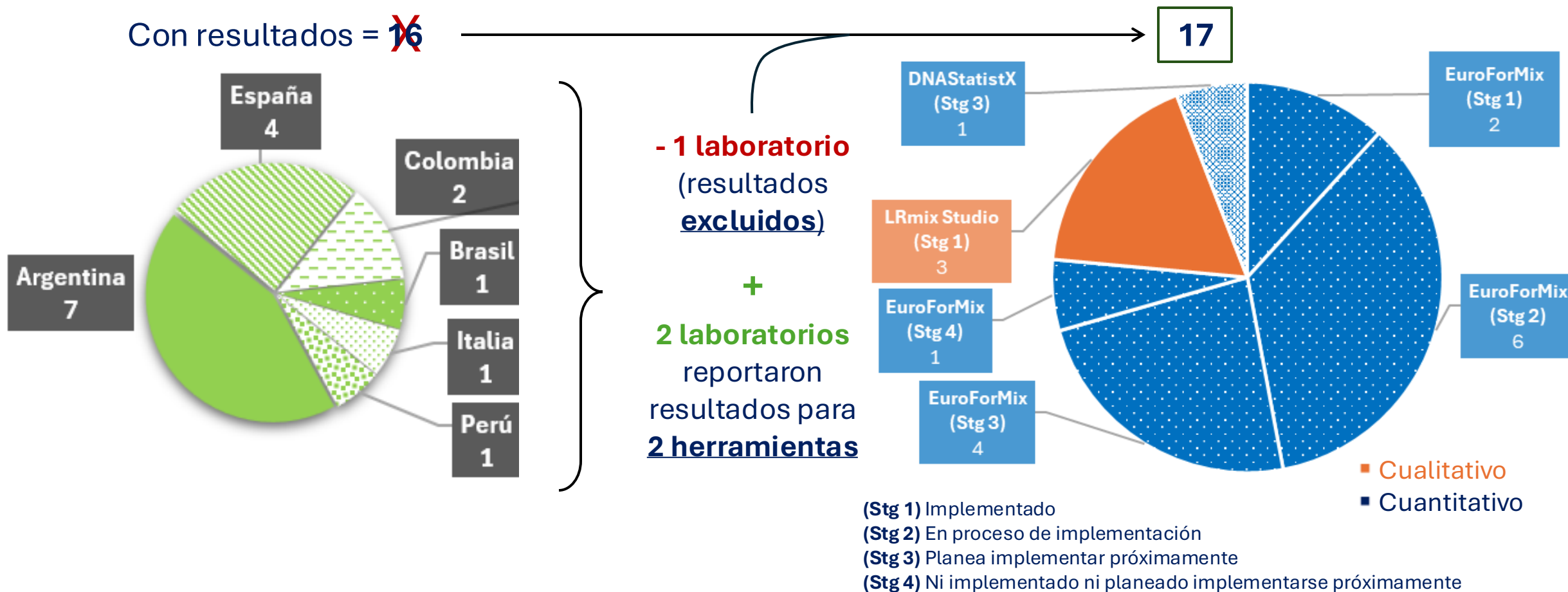
“This underscores the critical need for casuistic laboratories to dedicate time to expert training and development.”

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

RESULTADOS | HERRAMIENTAS UTILIZADAS

Con resultados = ~~16~~



Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:
INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

RESULTADOS | VALORES Y CONDICIONES DE LOS PARÁMETROS DE SOFTWARE

(A) Específicos del Software y del Laboratorio

- Coeficiente de ascendencia (θ)
- Frecuencia alélica mínima
- Frecuencia Dropout
- Frecuencia Drop-in
- * Modelo Drop-in
- * Limite de detección

$$LR = \frac{P(E|H1)}{P(E|H2)}$$

(B) Específicos del Caso

- Número de contribuyentes de la evidencia (estimado)
- * Modelo degradación
- * Modelo picos stutters (los distintos tipos)

* Sólo aplicable a herramientas basadas en el modelo **cuantitativo**

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

RESULTADOS | (B) Específicos del Caso

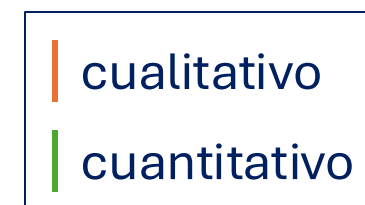


Solo cuantitativos

Otra decisión específica del caso es el uso de muestras de evidencia:

• Sin artefactos: ||| ||| ||| |||

• Con artefactos: ||| → EuroForMix → **Best-fit**

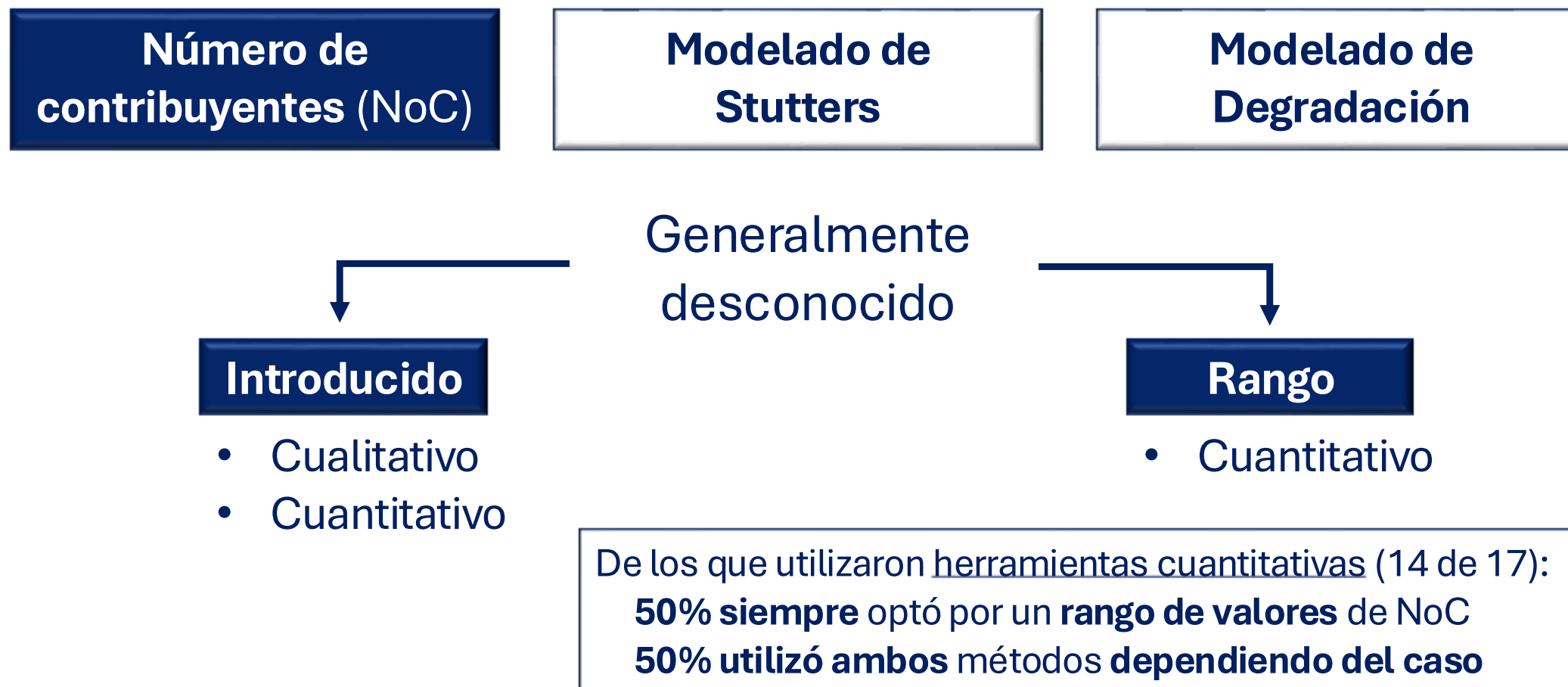


Permite probar automáticamente todas las combinaciones posibles de rango NoC + modelo (o no) degradación + modelo (o no) stutters (back y/o forward)

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

RESULTADOS | (B) Específicos del Caso



RESULTADOS | (B) Específicos del Caso

Número de contribuyentes (NoC)



NoC estimado
correctamente por todos



Mesclas con:
↓ complejidad
sin degradación

Rango NoC

La mayoría estimó correctamente
Algunos estimaron ± 1



-1 | Más común Debido a la interacción entre el umbral analítico (T) y/o ↓ DNA template → menor cantidad de picos.

+1 | Solo 1 lab para los pares #19 y #29 (ambos con 1:9:9)
+ consideró archivo con artefactos + un ↓ T (50 RFU) →
stutters del mayoritario se consideraron como un minoritario.

La mayoría
estimó -1 o -2



↓ DNA template +
con degradación +
↑ desequilibrio de
proporciones entre
los contribuyentes

(Par # 6 | **Nadie** estimó bien;
Par #7 y #8 | **Solo 3 labs**
estimaron bien)

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:
INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

RESULTADOS | (B) Específicos del Caso

Número de contribuyentes (NoC)

Cuando los laboratorios permiten que la herramienta evalúe distintos NoC, la estimación de este parámetro puede verse comprometida.



Esto no solo se debe a decisiones relacionadas directamente con el NoC —como establecer un rango inapropiado—, sino también a la configuración de otros parámetros, especialmente el umbral analítico.

RESULTADOS | (B) Específicos del Caso

Número de
contribuyentes (NoC)

Modelado de
Stutters

Modelado de
Degradación

Solo cuantitativos

N = 14

→ La mayoría no modeló ni back ni forward stutters



12 labs

utilizaron archivos
sin artefactos

Introducido



3 labs

eligieron
consistentemente no
modelar ninguno stutter

PGS



5 labs

eligieron consistentemente
permitieron que la herramienta
probara modelar ambos stutters
(best fit)

Los restantes utilizaron ambos métodos dependiendo del caso

2 utilizaron archivos
con artefactos

3 utilizaron archivos
sin artefactos



Solo para **2 pares sin artefactos** los **stutters**
fueron **modelados**
como best-fit
(#4, 1 lab y #7, 4 labs)

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

RESULTADOS | (B) Específicos del Caso

Número de
contribuyentes (NoC)

Modelado de
Stutters

Modelado de
Degradación

Solo cuantitativos

N = 14



6 labs eligieron permitir consistentemente a la herramienta (PGS)
probar modelar (o no) la degradación (best fit)

Muestras con degradación (N=17 de 30)

Todos aplicaron modelado a la degradación



Excepto 1 lab (que utilizó **PGS**) para **par #6**
mezcla con ↓ DNA template + degradación; la mayoría
de los picos estaban por debajo del T considerado

Muestras sin degradación (N=13 de 30)

La mayoría no aplicaron modelado a la degradación;
Solo de 1 a 3 labs que modelaron en cada uno de estos pares

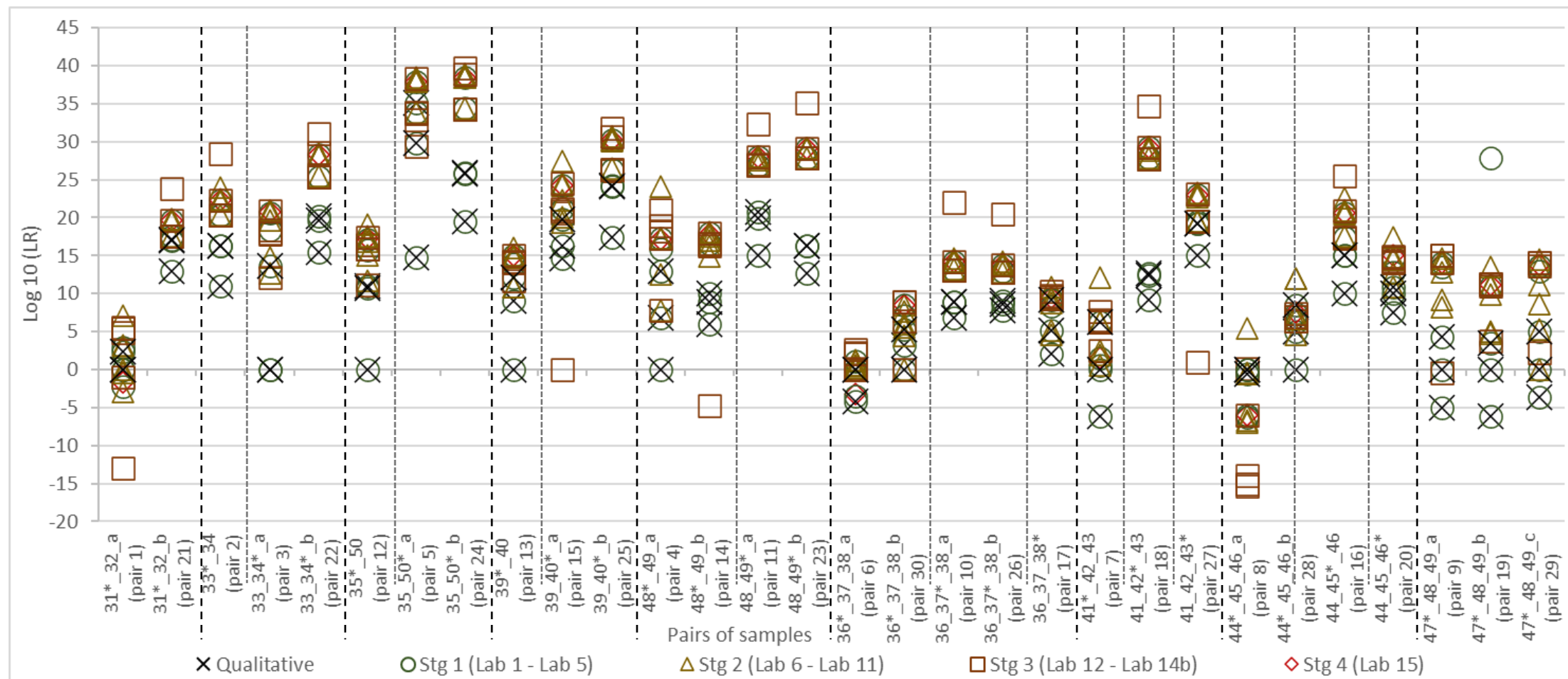


De estos, solo en 3 de los 13 pares fueron labs que utilizaron
PGS para determinar modelar o no la degradación;
en todos, no modelar fue la segunda opción más adecuada

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

RESULTADOS |

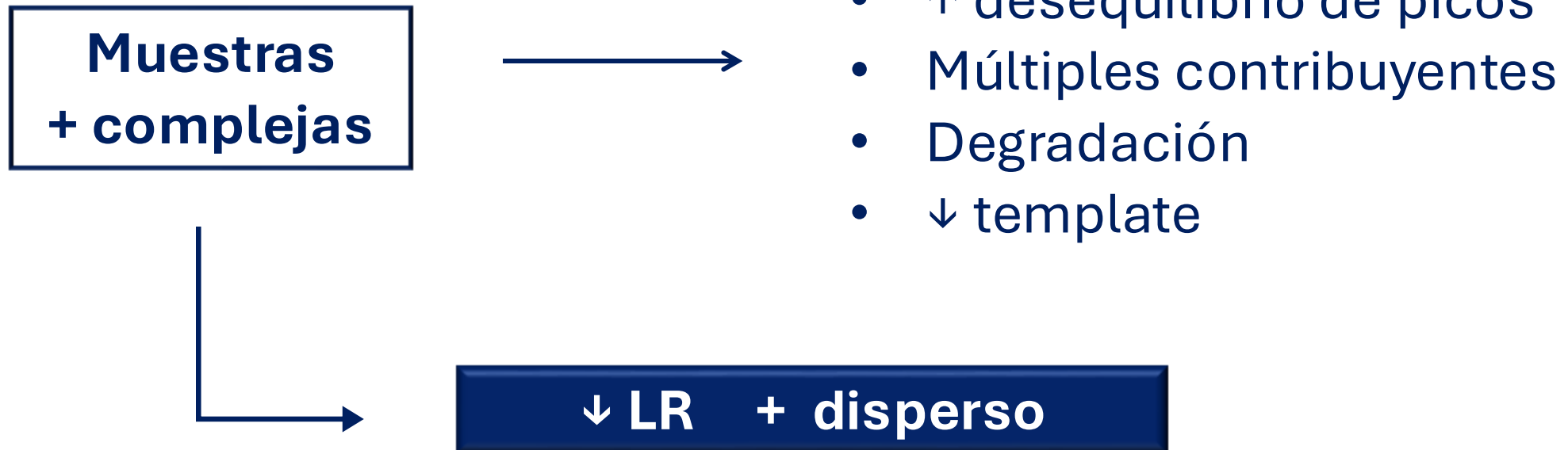


Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

RESULTADOS |

Como era de esperar,



Resultados con mayor variabilidad y menos consistentes entre laboratorios

Pair ID	Profiles ID		Mixture Proportion	Degradation Treatment (mU DNase I)	DNA in PCR (ng)	LR values Mean	Standard Deviation (stdv)	Notable Features regarding the Mixture Profile
	Mixture	Ref.						
8	44_45_46	44	1:2:2	Untreated	0.075	2.40E-06	5.714	3 contributors with a moderate contributor ratio, and a low DNA amount
9	47_48_49	47	1:9:9	Untreated	0.500	5.93E+10	5.918	3 contributors with a highly imbalanced contributor ratio
14	48_49	48	1:4	6	0.075	1.72E+14	5.884	2 contributors, degraded, with a highly imbalanced contributor ratio and low DNA amount
18	41_42_43	42	1:9:1	12	0.693	1.01E+26	6.961	3 contributors, highly degraded, with a highly imbalanced contributor ratio
19	47_48_49	47	1:9:9	6	0.750	2.68E+09	6.767	3 contributors, degraded, with a highly imbalanced contributor ratio

RESULTADOS |

También podemos demostrar:

- ↑ degradación → ↓ LR + disperso

Pair ID	Profiles ID		Mixture Proportion	Degradation Treatment (mU DNase I)	DNA in PCR (ng)	LR values Mean	Standard Deviation (stdv)
	Mixture	Ref.					
1	31_32	31	1:1	6	0.030	8.91E+00	4.944
21				Untreated	0.062	3.85E+18	2.172

= mescla / referencia

= template

≠ degradación

RESULTADOS |

También podemos demostrar:

- ↑ degradación → ↓ LR + disperso
- ↓ template → ↓ LR + disperso

Pair ID	Profiles ID Mixture Ref.	Mixture Proportion	Degradation Treatment (mU DNase I)	DNA in PCR (ng)	LR values Mean	Standard Deviation (stdv)
1	31_32 31	1:1	6	0.030	8.91E+00	4.944
21			Untreated	0.062	3.85E+18	2.172
4	48_49 48	1:4	6	0.155	3.88E+15	4.695
14				0.075	1.72E+14	5.884

= mezcla / referencia

≠ template

= degradación

RESULTADOS |

También podemos demostrar:

- ↑ degradación → ↓ LR + disperso
- ↓ template → ↓ LR + disperso
- La cantidad de template tiene un **mayor impacto** en LR que la degradación

Pair ID	Profiles ID		Mixture Proportion	Degradation Treatment (mU DNase I)	DNA in PCR (ng)	LR values Mean	Standard Deviation (stdv)
	Mixture	Ref.					
1	31_32	31	1:1	6	0.030	8.91E+00	4.944
21				Untreated	0.062	3.85E+18	2.172
4	48_49	48	1:4	6	0.155	3.88E+15	4.695
14					0.075	1.72E+14	5.884
15	39_40	40	1:2	Untreated	0.045	4.07E+21	3.192
25				6	0.189	6.16E+27	3.557

= mezcla / referencia

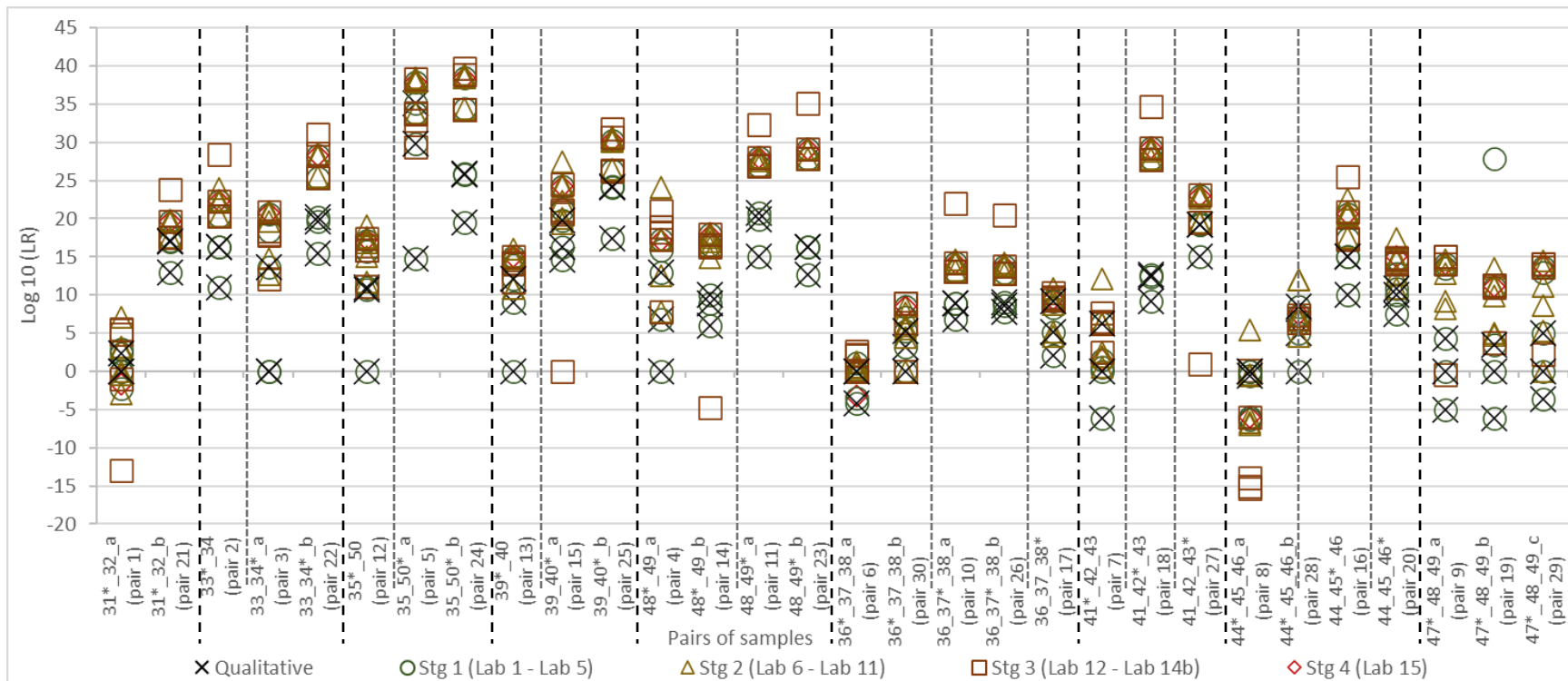
(15) ↓template **con** degradación

(25) ↑template **sin** degradación

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

RESULTADOS |



En común:

- Perfiles de mezcla/referencia
- Base de datos de frecuencia de alelica

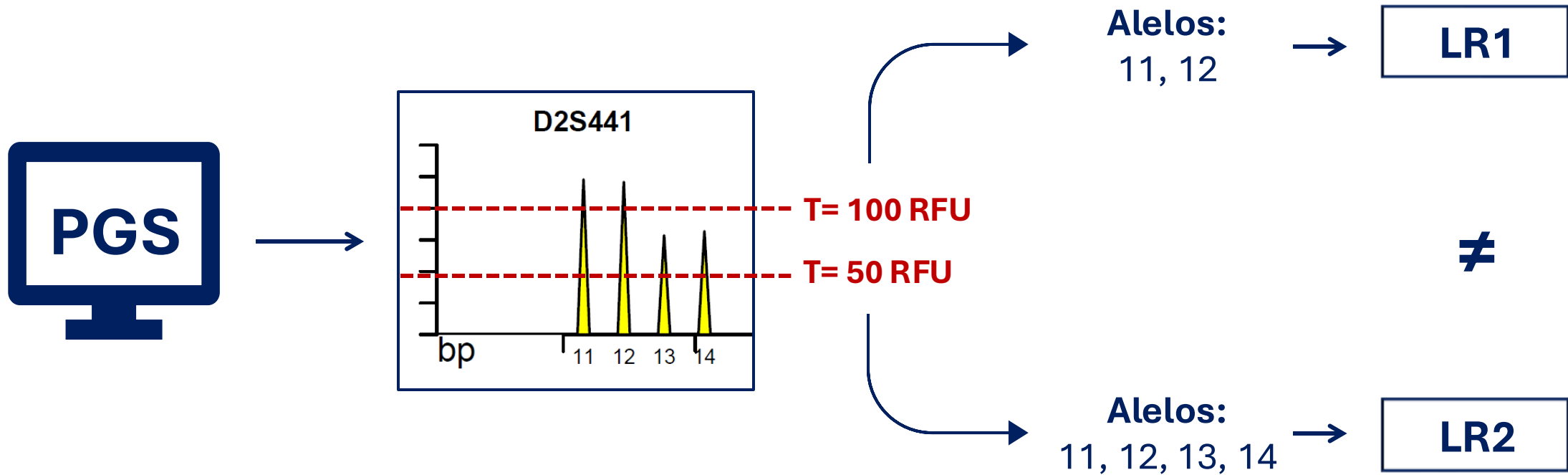
≠:

- software
- Tipo de archivos
- Parámetros estimados previamente
- Número de contribuyentes
- Modelado de stutters
- Modelado de degradación

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

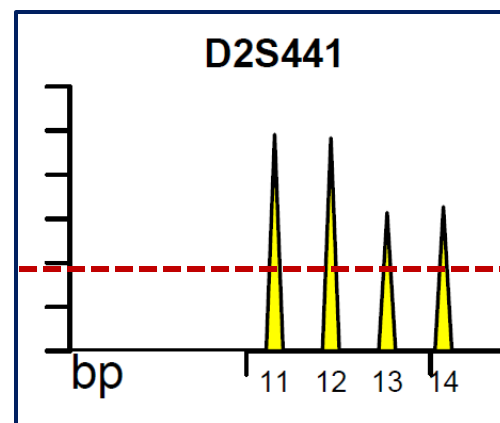
INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

RESULTADOS |



Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:
INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

RESULTADOS |



Los mismos alelos:
11, 12, 13, 14

T = 50 RFU

Con stutters →

LR1

≠

Sin Stutters →

LR2

NoC = 2 →

LR3

≠

NoC = 3 →

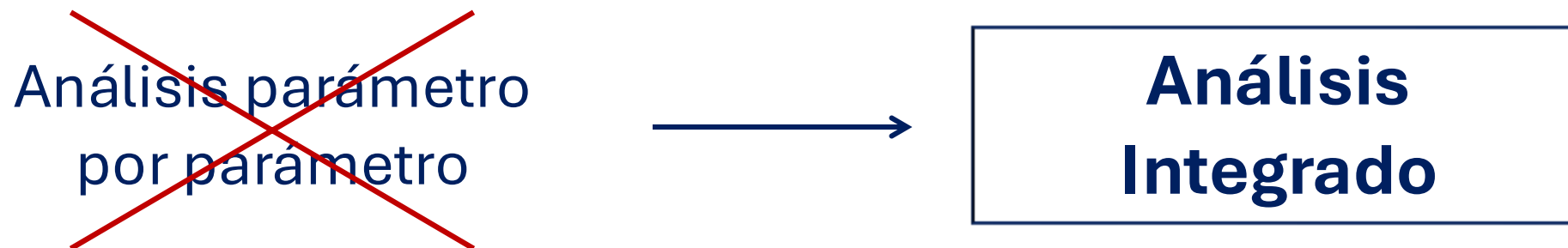
LR4

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

RESULTADOS |

De este modo ...



Combinación de los **parámetros referidos + configuración genotípica de la mezcla y perfiles de referencia** (en particular, picos stutters)

RESULTADOS |

Conclusiones disponibles para informar junto con los resultados:

- (1) **No se puede excluir que la referencia** pertenezca a uno de los contribuyentes a la muestra de evidencia
- (2) **No concluyente/no informativa**
- (3) **Se puede excluir que la referencia** pertenezca a uno de los contribuyentes a la muestra de evidencia

Profiles ID		Pair ID	Does the reference belong to one of the contributors to the evidence sample?																		
Mixture	Ref.		The reference cannot be excluded						Non-conclusive / non-informative						The reference can be excluded						Not answered
			N	Ø	LR < 1	LR > 1	Minimum	Maximum	N	Ø	LR < 1	LR > 1	Minimum	Maximum	N	Ø	LR < 1	LR > 1	Minimum	Maximum	N
31_32	31	1	1	-	-	1	-	3.86E+05	11	1	3	7	1.04E-13	1.34E+07	4	1	3	-	1.34E-03	2.19E-02	1
		21	17	-	-	17	7.87E+12	7.24E+23	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS

CONCLUSIONES FINALES



SPANISH AND PORTUGUESE-SPEAKING
WORKING GROUP OF ISFG

XXX Jornadas

- Es fundamental realizar un **análisis integrado** que combine parámetros y perfiles genéticos.
- Los expertos deben **comprender a fondo los modelos probabilísticos y el impacto de cada parámetro.**
- **La formación continua es crucial** para interpretar y comunicar correctamente análisis complejos.

Presentación de resultados de la Comisión de Trabajo:

INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA EN CASOS DE IDENTIFICACIÓN CON MEZCLAS



SPANISH AND PORTUGUESE-SPEAKING
WORKING GROUP OF ISFG

XXX Jornadas

¡MUCHAS GRACIAS POR SU ATENCIÓN!

¿PREGUNTAS?

