

Ejercicio GEP-ISFG 2009

Resultados de ADN mitocondrial



Manuel Crespillo (manuel.crespillo@mju.es)

MUESTRAS de REFERENCIA) M1, M2, M3, M4 y M5:

- Errores centrados en:
 - Nomenclatura (inserciones múltiples Cs).
 - Transcripción (omisión de posiciones, error de bases).
 - Lecturas “forzadas” en heteroplasmas de longitud (309.1C, 309.2C, 309.3C).
- Fáciles de subsanar:
 - Seguir recomendaciones ISFG.
 - Dobles ediciones de las muestras.
 - Revisión doble o automatizada en el volcado de datos al informe final.

MUESTRA de REFERENCIA M3 (sangre):

152C, 195C, 263G, 309.1C, 309.2C, 315.1C, 16298C

- 10 laboratorios detectan una heteroplasmia en 152 (C/T)
 - 9 C/T y 1 C/A

MUESTRA M6 (mezcla M4 o M5 + desconocido):

- 31 laboratorios analizan la mezcla (43 → 31).
 - Algunos labs indican que no analizan muestras mezcladas.
 - Algunas preguntas:
 - ✓ ¿Se analiza realmente este tipo de muestras (mezclas) en la casuística diaria).
 - ✓ ¿Se emplean criterios de aceptación de secuencias (mezclas)?
 - ✓ ¿Es utilizado para *incluir o excluir un donante como participante / sólo para excluir / sólo para incluir?*
 - ✓ ¿Se realiza algún tipo de tratamiento estadístico?

MUESTRA M7 (pelo)

mezcla M4 y/o M5 + desconocido:

- 39 laboratorios analizan el pelo
 - Disparidad de resultados:
 - ✓ Haplotipo “real” del pelo (21).
 - ✓ Mezcla de haplotipos (11)
 - ✓ Haplotipo del donante de la sangre (M4/M5) (4).
 - ✓ “Raros” (suma de dos haplotipos sin indicio de mezcla)
 - Enseñanzas:
 - ✓ Importancia de:
 - Estudios preliminares (Microscopia óptica).
 - Tratamientos previos a la extracción (lisis previa, lavados..., chequeo posterior MO).
 - Almacenamiento del extracto de primera lisis o lavado para eventual análisis.