



GRUPO ESPAÑOL Y PORTUGUES DE LA ISFG

GRUPO ESPANHOL E PORTUGUÊS DA ISFG



**Ministerio de Justicia
INSTITUTO NACIONAL DE TOXICOLOGÍA Y
CIENCIAS FORENSES**

**SERVICIO DE GARANTÍA DE CALIDAD
DEPARTAMENTO DE MADRID**

EJERCICIO DE COLABORACIÓN PARA LA COMPARACIÓN DE RESULTADOS DE ANÁLISIS DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS

EJERCICIO 2009

Este Ejercicio, organizado y coordinado por el Servicio de Garantía de Calidad del Departamento de Madrid del Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses, se realiza como una de las actividades del Grupo Español y Portugués de Genética Forense de la ISFG (GEP-ISFG).

El ejercicio intenta abarcar dos de los cometidos principales del laboratorio forense: estudios de parentesco y estudios de genética forense propiamente dichos.

La organización del ejercicio implica para el Servicio de Garantía de Calidad

- Diseño del ejercicio y preparación de la documentación
- Preparación de muestras y envío a los laboratorios participantes
- Seguimiento de los envíos
- Recepción de resultados
- Evaluación de resultados
- Establecimiento de valores consensuados
- Emisión de informes de resultados
- Exposición de resultados en la reunión anual del Grupo de la ISFG
- Emisión de certificados de participación

El Ejercicio ha ido evolucionando a lo largo de sus 17 años de existencia, adaptándose a las exigencias de los diferentes avances de la técnica y de la pericia forense. En la actualidad está dividido en dos partes: un ejercicio de Parentesco y otro Forense. En el de Parentesco se incluye un ejercicio práctico y teórico y un desafío teórico. En el Forense se incluye un ejercicio práctico y un desafío teórico.

En el ejercicio de parentesco práctico se persigue fundamentalmente una mejora en la calidad del tipaje y en el de parentesco teórico se intenta colaborar en la unificación de criterios y mejora en la realización de los cálculos estadísticos.

Desde hace unos años se realiza también un ejercicio teórico no incluido en el certificado, llamado Desafío Teórico, del inglés *Paper Challenge*, con la intención de profundizar en aquellos aspectos del cálculo estadístico y de interpretación en supuestos complejos.

En el Ejercicio Forense se plantea un supuesto teórico, en el que se persigue la simulación de un caso real, con el análisis de diferentes fluidos (sangre, semen, saliva..), en diferentes soportes (tela, algodón...), incluyéndose en todos los ejercicios un cabello para estudio de ADN Mitocondrial.

Este año 2009 se ha incluido nuevamente un Desafío Forense, no incluido en el certificado, con el objetivo de profundizar en los aspectos estadísticos derivados de este tipo de análisis.

Para el cálculo estadístico de las pruebas teóricas se adjunta la base de datos de frecuencias alélicas del Departamento de Madrid.

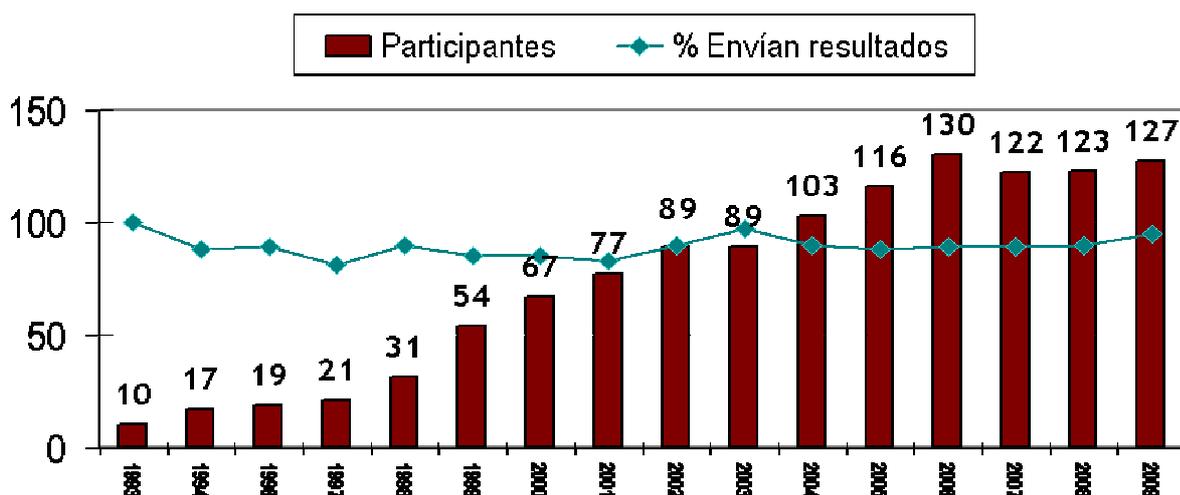
Los resultados que se comentan a continuación se refieren a los datos del ejercicio correspondiente al año 2009, que han sido presentados en las XIV Jornadas del grupo, celebradas en Septiembre de 2009 en Buenos Aires.

RESUMEN DEL EJERCICIO 2009

PARTICIPACIÓN

En el Ejercicio 2009 han participado 127 laboratorios de 16 países: 55 laboratorios europeos y 72 americanos.

Evolución de la Participación



Procedencia de los Participantes

| | País | Nº |
|----------------|----------------------|-----------|
| Europa | España | 40 |
| | Portugal | 12 |
| | Italia | 3 |
| | Subtotal | 55 |
| América | Argentina | 15 |
| | Bolivia | 1 |
| | Brasil | 23 |
| | Colombia | 12 |
| | Costa Rica | 3 |
| | Chile | 1 |
| | Ecuador | 3 |
| | México | 2 |
| | Panamá | 1 |
| | Perú | 1 |
| | República Dominicana | 1 |
| | Uruguay | 4 |
| | Venezuela | 5 |
| | Subtotal | 72 |
| TOTAL | 127 | |

Tipo

Los laboratorios participantes son públicos (47%) o privados (49%). Los 62 laboratorios públicos dependen de distintos Organismos:

| Organismos | |
|-------------------------|-----|
| Universidad | 44% |
| Justicia/Poder Judicial | 24% |
| Cuerpos de Seguridad | 17% |
| Hospitales | 3% |
| Otros | 12% |

PREPARACIÓN DE LAS MUESTRAS Y ANTECEDENTES

Ejercicio de Parentesco

Tal y como se acordó en las XII y XIII Jornadas, el objetivo de este ejercicio es evaluar la capacidad de los laboratorios de analizar genéticamente unas muestras de referencia. No se trata de un supuesto real de paternidad ni maternidad ni tiene que existir un vínculo genético entre los donantes. Se remiten 4 muestras de sangre, M1- M4: muestras de referencia

Preparación

Se enviaron todas las muestras indubitadas en tarjetas: ØWhatman[®] Bioscience: **Blood Stain Storage System**

Estas muestras de sangre proceden de donantes voluntarios sanos.

Se depositaron sobre las tarjetas

- 90 µl para M1
- 90 µl para M2
- 90 µl para M3
- 30 µl para M4

Antecedentes

- Las muestras M1 y M3 son dos mujeres, siendo M1 madre biológica de M3.
- La muestra M2 pertenece a un donante no relacionado genéticamente con el resto de las muestras.
- La muestra M4 pertenece a una mujer (tía línea paterna de la donante M3).

Ejercicio Forense

Se presenta el siguiente supuesto:

Se recibe la denuncia de una agresión, en un domicilio, por parte de unos desconocidos.

Durante la investigación forense se recogen las siguientes muestras:

M 5: muestra de referencia

M 6: muestra forense recogida en el domicilio de la víctima

M 7: muestra de cabello

1. ¿Podría la muestra forense (M 6) recogida en el domicilio de la víctima corresponderse con una mezcla? Establezca la composición así como los posibles componentes de la misma.
2. ¿Podría haber contribuido a esta muestra el donante de la muestra de referencia (M 5)? ¿Podría contener otra contribución?
3. La muestra de cabello parece contener cierto grado de contaminación. ¿Podría establecer la naturaleza de la contaminación de la muestra de cabello (M 7)? ¿Podría el cabello recogido (M 7) proceder del donante de la muestra de referencia (M 5)?

Preparación

- De la muestra M 5, sangre, se depositan 90 µl en una tarjeta
- La muestra M 6 es una mezcla de dos sangres diluidas en tampón. Se preparó mezclando:
 - 1,5 ml de sangre (A)
 - 1,5 ml de sangre (B)
 - 12 ml de tampón EDTA.
- Se aplicaron 90 µl de esta mezcla sobre cintas recortadas de una tela de fregona y se dejaron secar cubiertas con papel de aluminio.
- Una vez secas se empaquetaron para el envío.
- La muestra M 7 consiste en al menos dos fragmentos de cabellos cortados a un varón, contaminados con sangre. Para ello:
 - Se sumergieron un mechón de pelos en sangre, dejándolo impregnar. Se sacan y se separaron en grupos de dos o tres pelos, manteniéndolos a temperatura ambiente durante 48 horas.
 - Se introdujeron en sobres de papel

Antecedentes

- La muestra M 5 pertenece a un varón, padre biológico de M 3 y hermano biológico de M 4.
- La muestra M 6 es una mezcla de sangres, A: varón donante M 5 -Ejercicio 2009; B: mujer donante M 4-Ejercicio 2004, no relacionada genéticamente con ninguno de los restantes donantes, aplicadas sobre un trozo de tela de fregona.
- La muestra M 7 consiste en dos fragmentos de cabellos cortados al varón donante de la muestra de referencia M1-Ejercicio 2005, no relacionado genéticamente con ninguno de los restantes donantes de muestra, contaminado con la muestra M 5 de este Ejercicio.

ANÁLISIS DE LA PARTICIPACIÓN

De los 127 laboratorios inscritos todos participan en el Ejercicio de Parentesco y 72 laboratorios (57%) en el Ejercicio Forense. Uno de ellos participa tan solo en el Ejercicio de Paternidad Teórica.

Todos ellos investigan marcadores autosómicos (STR), 74 (62%) utilizan marcadores ligados al cromosoma Y (STR'Y) y 31 (26%) marcadores ligados al cromosoma X (STR'X).

Un total de 45 laboratorios (37,5%) realizan estudios de ADN mitocondrial, 39 laboratorios (59%) analizan la muestra de cabello que se remite.

La media del número de marcadores autosómicos utilizados por laboratorio es de 17, con un mínimo de 10 y un máximo de 32 marcadores por laboratorio. En los STR'Y el promedio es de 15, siendo el mínimo número de marcadores analizados de 4 y el máximo de 19, mientras que para los STR'X este rango oscila entre 2 y 15 marcadores. 103 Laboratorios investigan Amelogenina

En la participación se utilizan hasta 88 Marcadores, consensuándose un total de 55 (63%) de ellos:

| | |
|--------------------------------------|----|
| Marcadores autosómicos | 24 |
| Marcadores específicos cromosoma Y | 18 |
| Amelogenina y Marcadores cromosoma X | 13 |

Discrepancias

Las discrepancias, que se incluyen en el certificado, se clasifican en dos grupos:

- Error de tipaje o de transcripción.
- Discrepancias de nomenclatura/escritura, entendiéndose como tales cualquier diferencia con el consenso (valor consensuado) que no esté incluida en el anterior grupo o que no se sigan las instrucciones de relleno del formulario especificadas en el Anexo que se adjuntaba con las muestras y el formulario.

En el Ejercicio de Parentesco hay en total un 24% de laboratorios que presentan alguna clase de discrepancia en STRs: 21 laboratorios (18%) con errores de tipaje o transcripción y 7 laboratorios (6%) con discrepancias de nomenclatura/escritura.

Para las 10.173 determinaciones realizadas para STRs, hay un total de 0,97% de errores de tipaje o transcripción. Han mejorado con respecto a otros años, especialmente los resultados de STR Y, con un 0,19% de errores en el presente ejercicio.

En el Ejercicio Forense el 15% de los laboratorios presenta algún tipo de error en STRs, concentrándose especialmente en el tipaje de la muestra 6 (mezcla).

Los errores de tipaje en STR son fundamentalmente causados por:

- Pérdidas alélicas
- Mala asignación de ladder
- Pobre eficiencia de la extracción o amplificación

- Confusión de muestra o marcador en la transcripción al formulario

Metodología

La mayor parte de los laboratorios trabajan con Kits comerciales: Identifiler, Power-Plex 16, Yfiler , Power Y, FL, excepto para STRs del cromosoma X, en las que pese al aumento de usuarios de Decaplex propuesto por el GEP, siguen utilizándose métodos propios.

La detección se realiza fundamentalmente con sistemas automáticos: ABI 3130, 310, 3100 AVANT, etc., pero aún hay un laboratorio que utiliza ALF y ABI377, así como un pequeño número de laboratorios que todavía utilizan el Nitrato de Plata.

La extracción se realiza fundamentalmente por fenol-cloroformo, Chelex o purificación FTA, pero aumenta el número de laboratorios que utilizan, especialmente para muestras indubitadas, el sistema QiaAmp de Qiagen o DNA IQ de Promega.

La purificación se realiza mayoritariamente por precipitación con etanol, pero hay un gran porcentaje de laboratorios que utilizan columnas tipo Amicon (Millipore) o Microcon (Promega).

Cuantifican 72 laboratorios (61%), siendo práctica más habitual en laboratorios forenses. Los métodos de cuantificación más utilizados son la espectrofotometría, fluorimetría y sistemas de cuantificación de ADN humano tipo Quantifiler y Quantifiler duo .

En el Ejercicio Forense, el 33% de los laboratorios realizan pruebas preliminares, la mitad de ellos investigan la presencia de sangre, saliva y semen en las muestras M 6 y/o M 7:

- Investigación de sangre la realizan 37 laboratorios y los métodos más utilizados son los que detectan hemoglobina humana o peroxidasa, aunque también hay quienes utilizan distintas pruebas cristalográficas o exclusivamente microscópicas.
- Saliva la investigan 21 laboratorios con pruebas basadas en la detección de α amilasa.
- Por último, la presencia de semen la investigan 33 laboratorios, mayoritariamente con pruebas basadas en la detección de Antígeno prostático PSA o fosfatasa ácida. Varios laboratorios utilizan la detección de semenogelina y otros utilizan técnicas microscópicas de visualización de espermatozoides. Como dato a reflejar hay un laboratorio que detecta la presencia de saliva en muestras M 6 (mezcla) y M 7 (cabello).

Hacen lisis diferencial en cabello 7 laboratorios.

Se ve una relación entre los resultados obtenidos y el hecho de haber realizado una adecuada analítica preliminar, especialmente cuando se estudian los resultados obtenidos en el cabello y en la detección e identificación genética de la sangre contaminante.

MARCADORES CONSENSUADOS

Se han consensuado un total de 55 STRs:

STR Autosómicos: 24 sistemas

STR Y: 18 sistemas

STR X: 13 sistemas

ADN Mitocondrial

Se ha obtenido y consensuado un perfil de ADN Mitocondrial para todas las muestras remitidas

EJERCICIOS TEÓRICOS

La participación en los tres Ejercicios teóricos: Ejercicio Teórico de Paternidad (119 laboratorios), Desafío Teórico de Paternidad (61 Laboratorios) y Desafío Forense (46 laboratorios), muestra unos resultados con gran variabilidad, lo que demuestra que, actualmente, las mayores discrepancias entre laboratorios se centran en el planteamiento estadístico.

De aquí la importancia de que los Organizadores de Ejercicios de Intercomparación diseñen sus programas teniendo en cuenta estas estrategias y de que los Organismos Internacionales diseñen y establezcan criterios claros de actuación e interpretación.

El desafío teórico se presenta como un reto para los laboratorios para avanzar y unificar criterios estadísticos, presentando casos de difícil solución para que puedan ser discutidos. Este año se ha propuesto un caso y se aportaban las frecuencias a utilizar, así como las tasas de mutación y frecuencias mínimas para estandarizar los resultados. El planteamiento propuesto incluía un cálculo en caso de mutación, alelo silente y frecuencias mínimas para proporcionar un frente y establecer el debate sobre estrategias a plantear y es en estos sistemas en donde mayor variabilidad de resultados se ha observado.

En el Desafío Forense que se ha planteado este año se ha introducido un cálculo sencillo de LR, iniciando así una vía para la estandarización y mejora de la calidad de los datos estadísticos aportados por los laboratorios en casos sencillos.

Para Paternidad Teórica y Desafío Teórico se adjuntan los valores de referencia (facilitados por los expertos que han diseñado los teóricos), y para el desafío Forense se adjuntan los valores consensuados. Se emitirá certificado de participación y evaluación tan solo para la Paternidad Teórica, considerando como correctos aquellos resultados en los que no hay un cambio del orden de magnitud) respecto al valor de referencia.

$$Vr/10 < IP < Vr \times 10$$

VALORES DE REFERENCIA y RESULTADOS CONSENSUADOS: Ejercicio 2009

Ejercicio de Parentesco

STR Autosómicos: TABLA 6A

| Marcador | n | M1 | M2 | M3 | M4 |
|-------------|-----|-----------|-------|-----------|-----------|
| ACTBP2 SE33 | 7 | 26.2/29.2 | 17 | 14.2/29.2 | 29.2/30.2 |
| CSF1PO | 101 | 13 | 11/13 | 11/13 | 11 |
| D1S1656 | 5 | 14/17.3 | NC | 14 | 15 |
| D12S391 | 9 | 17/23 | 21/23 | 17/22 | 21 |
| D13S317 | 104 | 11/12 | 11/12 | 8/11 | 11 |
| D16S539 | 111 | 11/13 | 11/13 | 11/13 | 9/13 |
| D18S51 | 102 | 15/16 | 16/18 | 15/16 | 16 |
| D19S433 | 83 | 13/15.2 | 13 | 13/15 | 14 |
| D21S11 | 104 | 30/31.2 | 28/29 | 29.2/31.2 | 29.2/30 |
| D2S1338 | 86 | 24/25 | 17/24 | 20/24 | 17 |
| D3S1358 | 101 | 15/16 | 15/17 | 15/18 | 18 |
| D5S818 | 103 | 11/13 | 9/13 | 13 | 12 |
| D7S820 | 103 | 9 | 10/12 | 9/10 | 12/13 |
| D8S1179 | 95 | 11/15 | 13 | 11/12 | 13/15 |
| F13A01 | 22 | 6/7 | 5 | 3.2/7 | 6 |
| F13B | 24 | 6/8 | 10 | 6/8 | 8/10 |
| FES FPS | 21 | 10/12 | 10/11 | 12 | 10/12 |
| FGA | 104 | 22/25 | 20/21 | 22/23 | 23/25 |
| LPL | 23 | 10 | 10/12 | 10/11 | 10/11 |
| Penta D | 62 | 9/12 | 12/13 | 12/13 | 12/13 |
| Penta E | 59 | 12/13 | 9/18 | 12/13 | 8/9 |
| TH01 | 107 | 6/9 | 7/9.3 | 6/9 | 7/8 |
| TPOX | 102 | 8 | 11 | 8/11 | 8/11 |
| VWA | 110 | 14/16 | 17/18 | 16/17 | 17/18 |

STR-Y : TABLA 6B

| Marcador | n | M2 |
|------------------|----|--------|
| DYS 19 | 72 | 14 |
| DYS 385 | 69 | 11/14 |
| DYS 389 I | 72 | 13 |
| DYS 389 II | 72 | 31 |
| DYS 390 | 72 | 24 |
| DYS 391 | 72 | 11 |
| DYS 392 | 72 | 13 |
| DYS 393 | 72 | 13 |
| DYS 437 | 70 | 14 |
| DYS 438 | 71 | 12 |
| DYS 439 GATA A4 | 70 | 12 |
| GATA C4(DYS 635) | 51 | 23 |
| DYS 456 | 52 | 16 |
| DYS 448 | 52 | 19 |
| DYS 458 | 53 | 15 |
| DYS 460-GATA-A71 | 5 | 10 |
| GATA-H4.1* | 44 | 13(22) |
| GATA-H4* | 7 | 13(29) |

* Dados los problemas con la nomenclatura para el GATA-H4 y GATA H4.1, se incluyen las diversas opciones de Nomenclatura.

STR X: TABLA 6C

| Marcador | n | M1 | M2 | M3 | M4 |
|-------------|-----|-------|-----|--------|--------|
| DXS8378 | 29 | 12 | 11 | 11/12 | 10/11 |
| DXS9898 | 22 | 12 | 13 | 8.3/12 | 8.3/12 |
| DXS7133 | 25 | 9/11 | 11 | 11 | 9/11 |
| GATA31E08 | 21 | 9/13 | 11 | 13 | 9/13 |
| GATA172D05 | 27 | 6/10 | 11 | 6/10 | 6/10 |
| DXS7423 | 29 | 14/15 | 17 | 15 | 14/15 |
| DXS6809 | 26 | 33/34 | 34 | 34/35 | 34/35 |
| DXS7132 | 27 | 14/15 | 13 | 14/15 | 13/14 |
| DXS9902 | 22 | 11/12 | 11 | 12 | 11/12 |
| DXS6789 | 26 | 20/21 | 20 | 20 | 20/22 |
| HPRTB | 7 | 12/14 | 13 | 12/13 | 12/13 |
| AMELOGENINA | 103 | X | X/Y | X | X |

ADN MITOCONDRIAL: TABLA 8

| MUESTR | Haplotipo |
|--------|-----------------------------------------------------------------------------------|
| M1 | 195 C, 263 G, 309.1 C, 309.2 C, 315.1 C, 417 C, 16298 C |
| M2 | 73 G, 263 G, 309.1 C, 315.1 C, 497 T, 524.1 A, 524.2 C, 16093 C, 16224 C, 16311 C |
| M3 | 152 C, 195 C, 263 G, 309.1 C, 309.2 C, 315.1 C, 417 C, 16298 C |
| M4 | 73 G, 150 T, 189 G, 263 G, 315.1 C, 533 G, 16093 C, 16192 T, 16270 T, 16319 A |

EJERCICIO FORENSE

(*M7 no incluido en certificado para STRs)

STR Autosómicos: TABLA 7

| Marcador | n | M5 | n | M6 | n | M7* |
|-------------|----|---------|----|-----------------|----|---------|
| ACTBP2 SE33 | 10 | 14.2/17 | 9 | 14.2/16/17/26.2 | | |
| CSF1PO | 64 | 11/12 | 62 | 10/11/12 | 14 | 11/12 |
| D13S317 | 65 | 8 | 62 | 8/11/12 | 13 | 8 |
| D16S539 | 64 | 11/12 | 63 | 11/12/13 | 15 | 11/12 |
| D18S51 | 64 | 16 | 60 | 13/14/16 | 15 | 16 |
| D19S433 | 58 | 13/15 | 58 | 13/14/15 | 13 | 13/15 |
| D21S11 | 64 | 29.2/30 | 61 | 28/29.2/30/30.2 | 14 | 29.2/30 |
| D2S1338 | 58 | 17/20 | 58 | 17/19/20 | 14 | 17/20 |
| D3S1358 | 65 | 18 | 61 | 17/18 | 13 | 18 |
| D5S818 | 64 | 12/13 | 61 | 11/12/13 | 12 | 12/13 |
| D7S820 | 64 | 9/10 | 63 | 9/10/11/12 | 13 | 9/10 |
| D8S1179 | 64 | 12/15 | 62 | 12/14/15 | 13 | 12/15 |
| F13A01 | 14 | 3.2/16 | 10 | 3.2/6/16 | | |
| F13B | 14 | 8/10 | 11 | 8/9/10 | | |
| FES FPS | 13 | 10/12 | 11 | 10/11/12 | | |
| FGA | 64 | 22/23 | 60 | 20/22/23 | 13 | 22/23 |
| LPL | 13 | 11/12 | 10 | 11/12 | | |
| Penta D | 38 | 12/13 | 36 | 12/13 | 5 | 12/13 |
| Penta E | 39 | 8/12 | 34 | 8/12/17/19 | 5 | 8/12 |
| TH01 | 64 | 6/8 | 61 | 6/8/9.3 | 14 | 6/8 |
| TPOX | 65 | 11 | 63 | 8/11 | 13 | 11 |
| VWA | 64 | 17/18 | 58 | 17/18/20 | 14 | 17/18 |

STR Y: TABLA 7B

| Marcador | n | M5 | M6 | n | M7* |
|-------------------|----|--------|--------|---|--------|
| DYS 19 | 56 | 14 | 14 | 7 | 14 |
| DYS 385 | 53 | 11/14 | 11/14 | 6 | 11/14 |
| DYS 389 I | 56 | 13 | 13 | 6 | 13 |
| DYS 389 II | 55 | 30 | 30 | 6 | 30 |
| DYS 390 | 56 | 24 | 24 | 7 | 24 |
| DYS 391 | 57 | 11 | 11 | 7 | 11 |
| DYS 392 | 56 | 13 | 13 | 6 | 13 |
| DYS 393 | 56 | 13 | 13 | 7 | 13 |
| DYS 437 | 56 | 14 | 14 | 6 | 14 |
| DYS 438 | 56 | 12 | 12 | 7 | 12 |
| DYS 439 GATA A4 | 56 | 13 | 13 | 7 | 13 |
| DYS 448 | 45 | 18 | 18 | 5 | 18 |
| DYS 456 | 45 | 14 | 14 | 6 | 14 |
| DYS 458 | 45 | 17 | 17 | 7 | 17 |
| GATA C4 (DYS 635) | 45 | 23 | 23 | 6 | 23 |
| GATA-H4.1 * | 38 | 11(20) | 11(20) | 6 | 11(20) |
| GATA-H4 | 8 | 11(27) | 11(27) | | |

*Dados los problemas con la nomenclatura para el GATA-H4 y GATA H4.1, se incluyen las dos opciones posibles.

STR X: TABLA 7C

| MARCADOR | N | M5 | N | M6 |
|-------------|----|-----|-----|-----------|
| DXS6789 | 22 | 20 | 18 | 20 |
| DXS6809 | 22 | 35 | 16 | 31/35 |
| DXS7132 | 23 | 14 | 19 | 13/14/15 |
| DXS7133 | 21 | 11 | 18 | 9/11 |
| DXS7423 | 23 | 15 | 18 | 15/16 |
| DXS8378 | 22 | 11 | 17 | 10/11/12 |
| DXS9898 | 20 | 83 | 15 | 8.3/12/15 |
| DXS9902 | 20 | 12 | 17 | 11/12 |
| GATA172D05 | 23 | 6 | 19 | 6/8 |
| GATA31E08 | 20 | 13 | 16 | 11/13/14 |
| AMELOGENINA | 46 | X/Y | X/Y | |

ADN MITOCONDRIAL: TABLA 8

| MUESTR | Haplotipo |
|--------|-------------------------------------------------------------------------------|
| M5 | 73 G, 150 T, 189 G, 263 G, 315.1 C, 533 G, 16093 C, 16192 T, 16270 T, 16319 A |
| M6 | 73 R, 150 Y, 189 R, 263 G, 315.1 C, 16093 Y, 16192 Y, 16270 Y, 16319 R |
| M7 | 73 G, 185 A, 263 G, 295 T, 315.1 C, 16069 T, 16126 C |

EJERCICIOS TEÓRICOS

EJERCICIO DE PATERNIDAD TEÓRICA: FÓRMULAS Y VALORES DE REFERENCIA

| Marcador | IP | | | Formulas | |
|----------|----|---|----|-----------------------------------------|----------------------------|
| | m | n | p | X | Y |
| CSF1PO | 7 | 5 | -1 | $2f10f12 \times 1/2 \times f9$ | $2f10f12 \times 2f9f12$ |
| D13S317 | 1 | 6 | 0 | $2f11f12 \times 1/2 \times (f11 + f12)$ | $2f11f12 \times 2f11f12$ |
| D3S1358 | 1 | 8 | 0 | $2f15f18 \times 1/2 \times f15$ | $2f15f18 \times f15^2$ |
| D5S818 | 1 | 2 | 0 | $f12^2 \times f13$ | $f12^2 \times 2f12f13$ |
| D7S820 | 8 | 5 | -1 | $2f8f10 \times 1/2 \times f12$ | $2f8f10 \times 2f10f12$ |
| FGA | 1 | 4 | 0 | $2f21f22 \times 1/2 \times f23.2$ | $2f21f22 \times 2f22f23.2$ |
| TH01 | 9 | 5 | -1 | $2f9f9.3 \times 1/2 \times f6$ | $2f9f9.3 \times 2f6f9.3$ |
| TPOX | 1 | 9 | 0 | $f8^2 \times f8$ | $f8^2 \times f8^2$ |

DESAFÍO TEÓRICO: VALORES DE REFERENCIA (No incluido en certificado)

| | Referencia IP | ipm | ipn | ipy |
|---------|---------------|-----|-----|-----|
| CSF1PO | 1,5 | 1 | 5 | 0 |
| D13S317 | 6,9 | 6 | 9 | 0 |
| D2S1338 | 0,45 | 4 | 5 | -1 |
| D3S1358 | 92 | 9 | 2 | 1 |
| D5S818 | 2,4 | 1 | 4 | 0 |
| D7S820 | 17 | 1 | 7 | 1 |
| D8S1179 | 0,039 | 3 | 9 | -3 |
| FGA | 3 | 3 | 0 | 0 |
| TH01 | 2,3 | 2 | 3 | 0 |
| TPOX | 1,9 | 1 | 9 | 0 |
| VWA | 4,4 | 4 | 4 | 0 |
| TOTAL* | 2800 | 2 | 8 | 3 |

DESAFÍO FORENSE: VALORES CONSENSUADOS (No incluido en certificado)

| | n | Consenso |
|---------|----|----------|
| CFS1PO | 37 | 0,19 |
| D13S317 | 38 | 0,08 |
| D16S539 | 38 | 0,11 |
| D18S51 | 39 | 0,01 |
| D19S433 | 37 | 0,11 |
| D21S11 | 37 | 0,05 |
| D2S1338 | 38 | 0,08 |
| D3S1358 | 39 | 0,01 |
| D5S818 | 39 | 0,15 |
| D7S820 | 39 | 0,07 |
| D8S1179 | 39 | 0,13 |
| FGA | 39 | 0,05 |
| TH01 | 39 | 0,12 |
| TPOX | 39 | 0,25 |
| VWA | 38 | 0,09 |

Agradecimientos:

A mis compañeros del Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias forenses, especialmente a Julia García-Hirschfeld y Carolina Sánchez de la Torre.

A los Organizadores de las XIV Jornadas, especialmente a Eduardo Raimondi y Ulises Toscanini

A todas las personas que han colaborado en el diseño del Ejercicio y presentación de resultados Antonio Amorim, Pilar Sanz, Elena Rivas, Lourdes Prieto, Miguel Marino, Iñaki Yurrebaso y Manuel Crespillo.

A los miembros de la Junta Directiva del GEP-ISFG y a los gestores de la página web, especialmente a María José Farfán, Manolo López y Oscar García.

A todos los Participantes

*Josefina Gómez Fernández
Coordinadora del Ejercicio
Jefe de Servicio de Garantía de Calidad
Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses
Departamento de Madrid
C/ José Echegaray nº 4- Las Rozas de Madrid-Madrid - 28232
Tf.+3491 768 88 74
j.gomez@mju.es*