



GRUPO ESPAÑOL Y PORTUGUES DE LA ISFG

GRUPO ESPANHOL E PORTUGUÊS DA ISFG

XIV Jornadas del GEP-ISFG

Buenos Aires, septiembre 2009

Ejercicio de colaboración para la comparación de resultados de análisis de polimorfismos de ADN en manchas de sangre y otras muestras biológicas

EJERCICIO 2009

Análisis de discordancias en STRs autosómicos

Julia García-Hirschfeld González

Servicio de Biología

Dpto de Madrid del INTCF

STRs autosómicos analizados

STRs autosómicos	Nº Marcadores
Analizados	47
Consensuados	24
No consensuados	23

STRs autosómicos consensuados:

D8S1179	D13S317	D5S818	F13A01
D21S11	D16S539	D2S1338	F13B
D7S820	D18S51	D19S433	FES_FPS
CSF1PO	FGA	PENTA D	LPL
D3S1358	VWA	PENTA E	D1S1656 *
TH01	TPOX	ACTBP2_SE33	D12S391

*** D1S1656 no consensúa para M2**

Marcadores consensuados:

- STR autosómicos: 24

Incluidos en Kits comerciales:

Identifiler: 15

Pplex 16: penta E, penta D

Incluidos en otros Kits:

FES/FPS, F13A01, F13B, LPL, ACTBP2(SE33), D1S1656, D12S391

Ejercicio Parentesco

- Discordancias en 21 laboratorios
- Diferentes causas y relevancia de las discordancias
 - Problemas con microvariantes
 - Asignación alélica errónea
 - Errores de transcripción
 - Origen indeterminado, Registros “ilegibles”

Ejercicio Parentesco

- N determinaciones:
 - Totales: 7939 (2008: 7489)
 - Discordancias: 60 (0,76%)
 - 2008: 41 (0,55%)

Ejercicio Parentesco

- Por laboratorio
 - 9 laboratorios con 1 sola discordancia
 - 6 laboratorios con 2 discordancias
 - 3 laboratorios con 3 discordancias
 - 3 laboratorios `conflictivos`

Ejercicio Parentesco

- 'Conflictivos': 50% discordancias
 - 563816: 6 discordancias (2 marcadores)
 - 563788: 8 discordancias (2 marcadores)
 - 563806: 16 discordancias (5 marcadores)

Caso práctico de 'parentesco'

- Se comenten errores puntuales, pero no hay una importante incidencia de discrepancias.

Nº determinaciones -	M 1	M 2	M 3	M 4	Totales
Autosómicas	1989	1979	1989	1982	7939
<i>discrepancias</i>	<i>18</i>	<i>9</i>	<i>16</i>	<i>17</i>	<i>60</i>

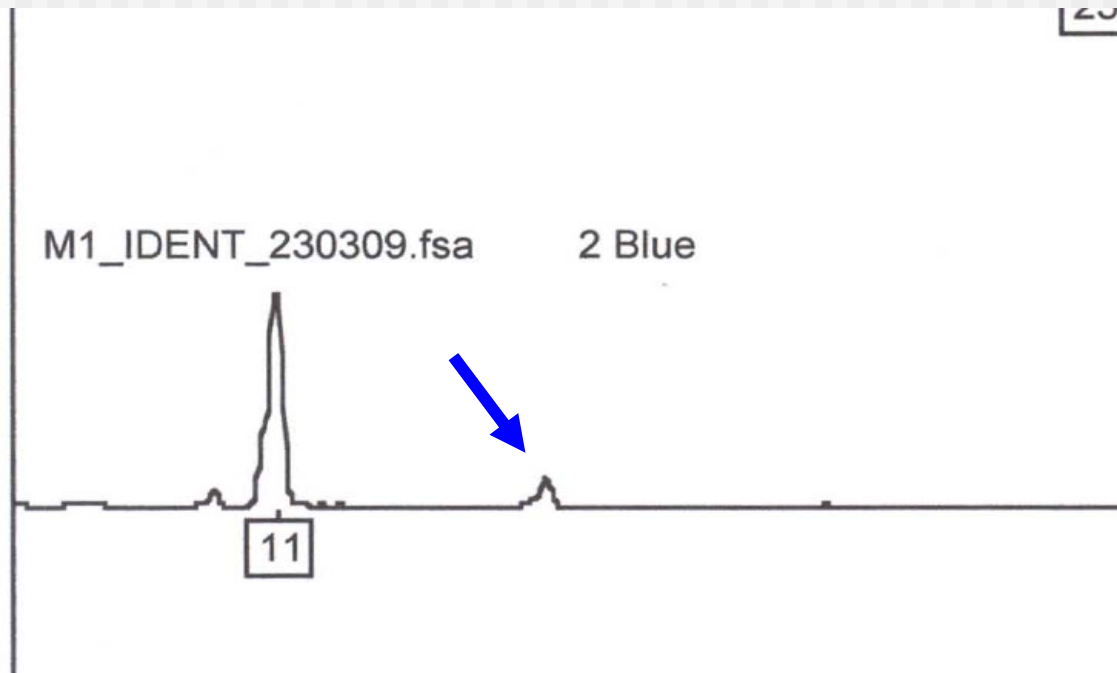
- Supone un empeoramiento frente a los datos del ejercicio de parentesco de ejercicios anteriores 0,55% a 0,76%.

Ejercicio Parentesco

- Es especialmente significativo lo que sucede, para D8S1179 en la muestra M 1.
- Presenta una mutación en la zona de anillamiento del primer de Identifiler:
 - 11/15
- Muy relevante número de laboratorios tienen discordancia en esta muestra para este marcador.
 - En alguno es su único error.

D8S1179: 563783

Para M 1:



D8S1179: 564146



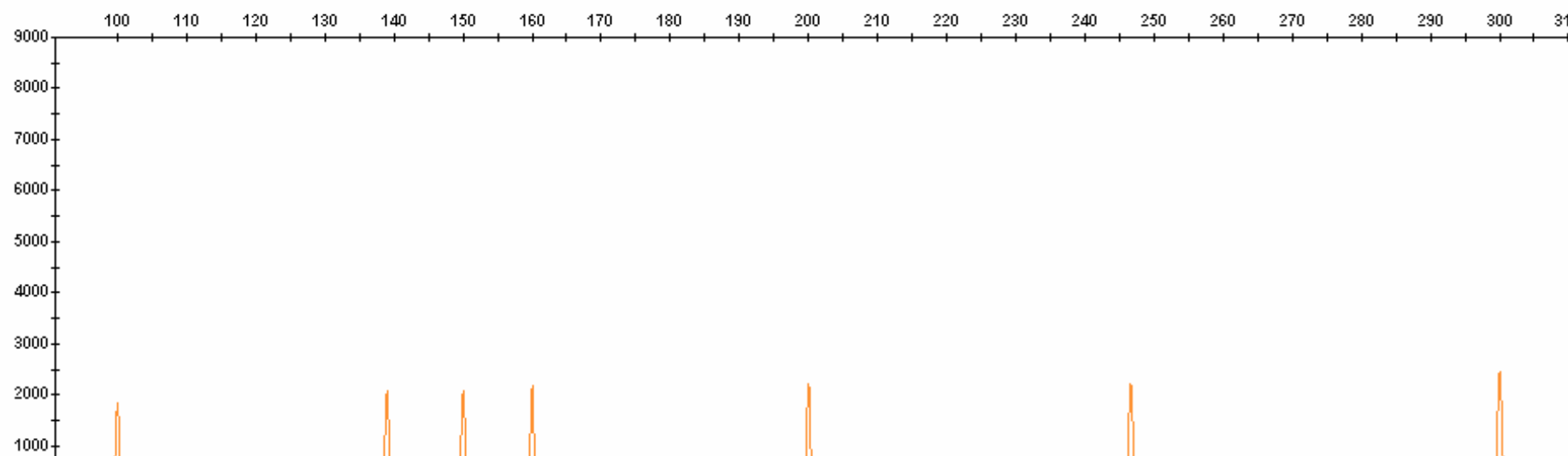
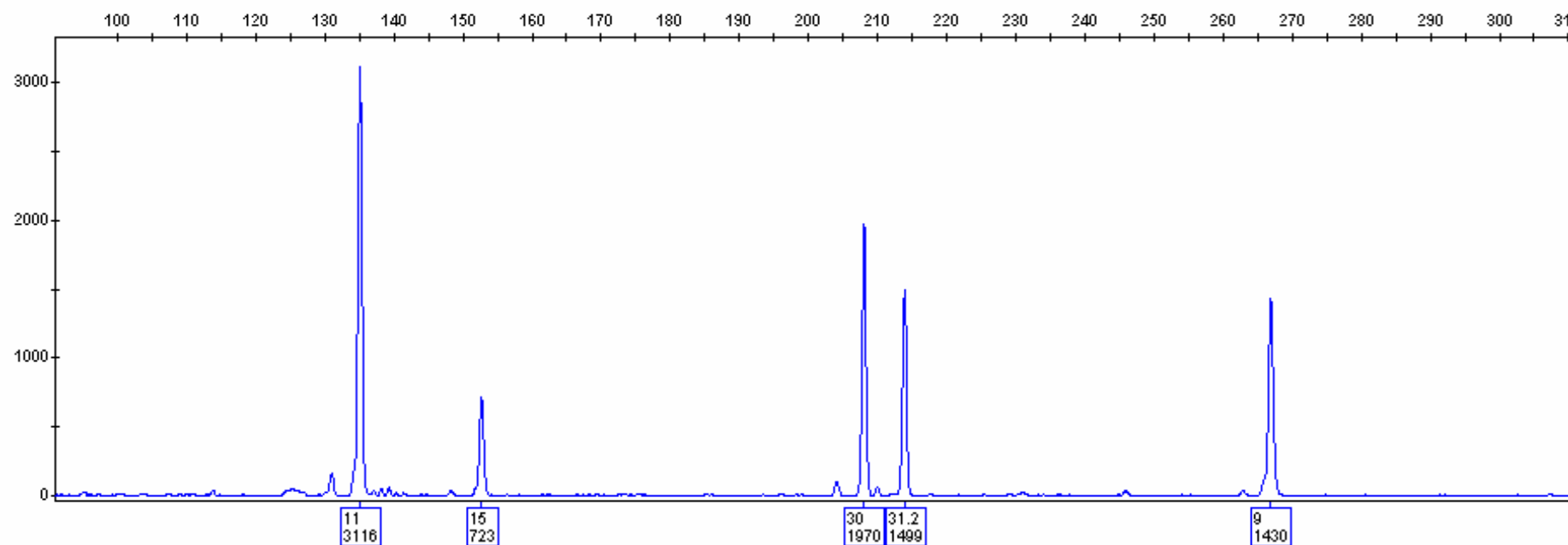


D8S1179

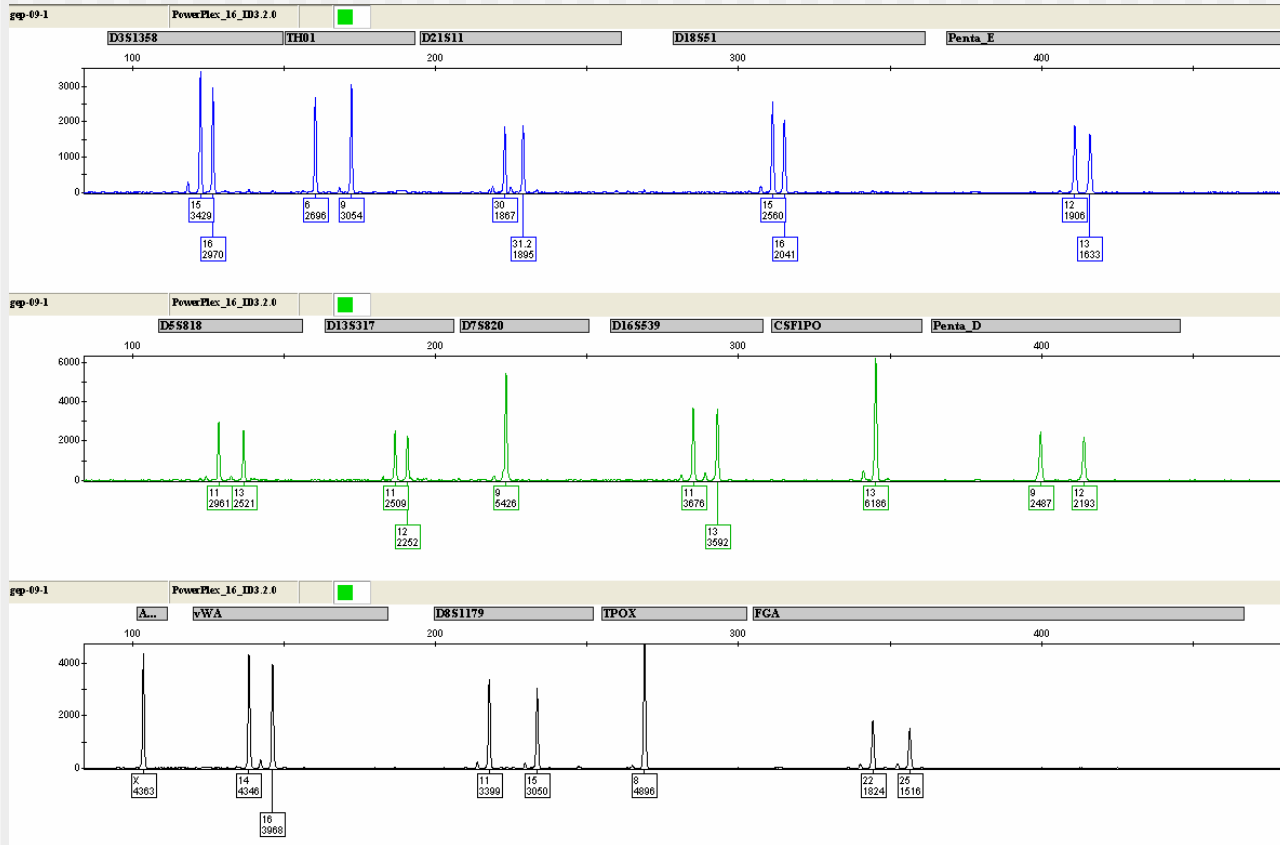
D21S11

D7S820

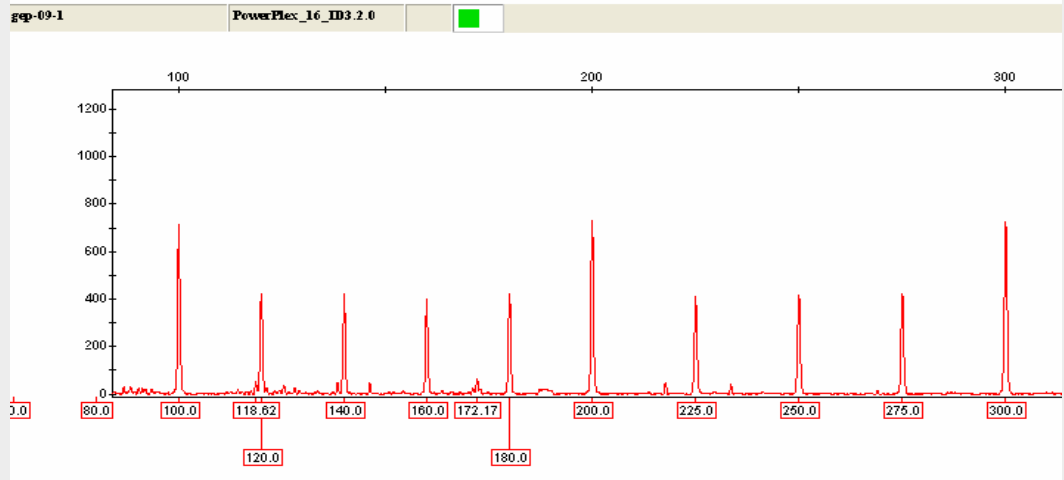
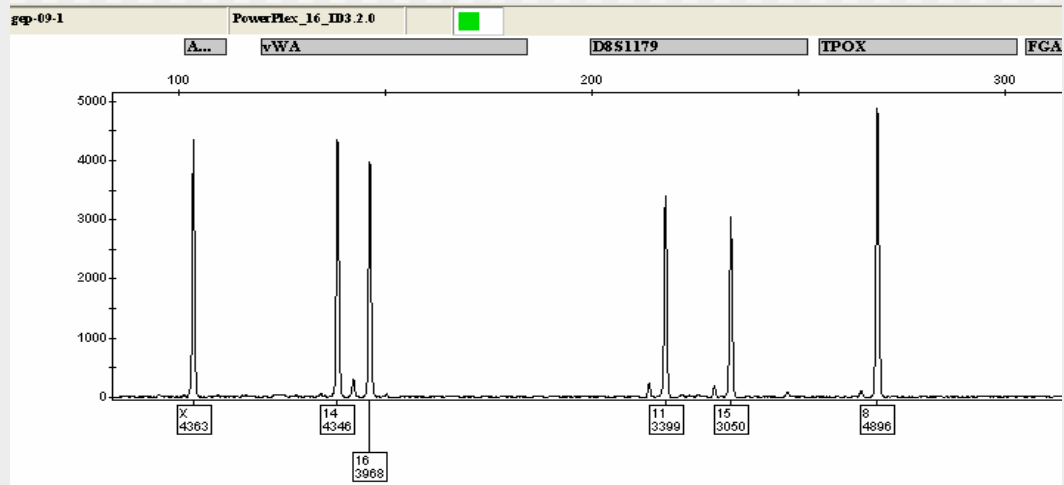
CSF1P



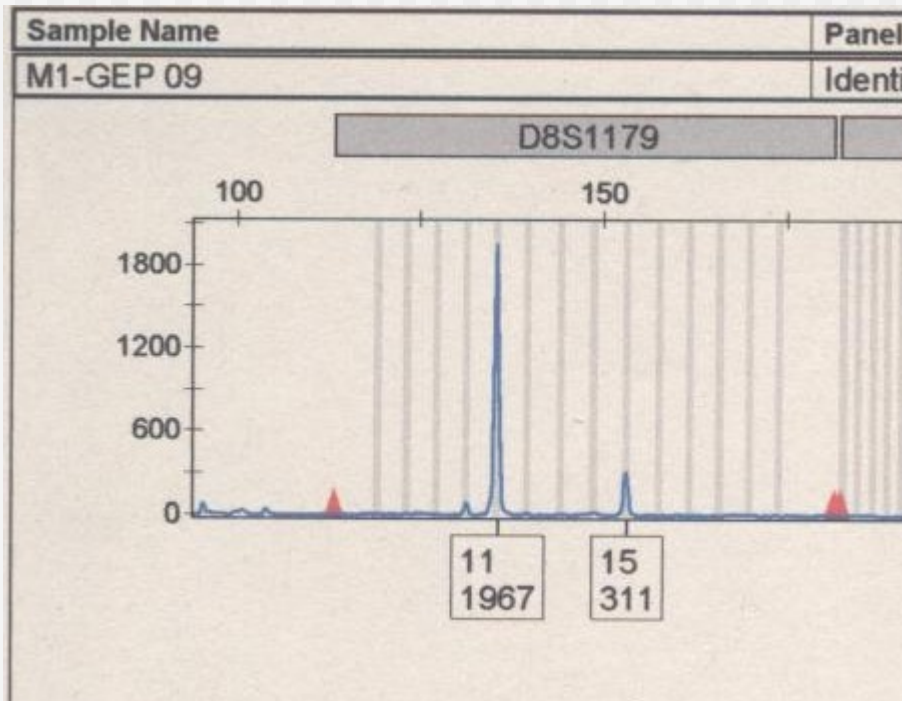
D8S1179: 564146



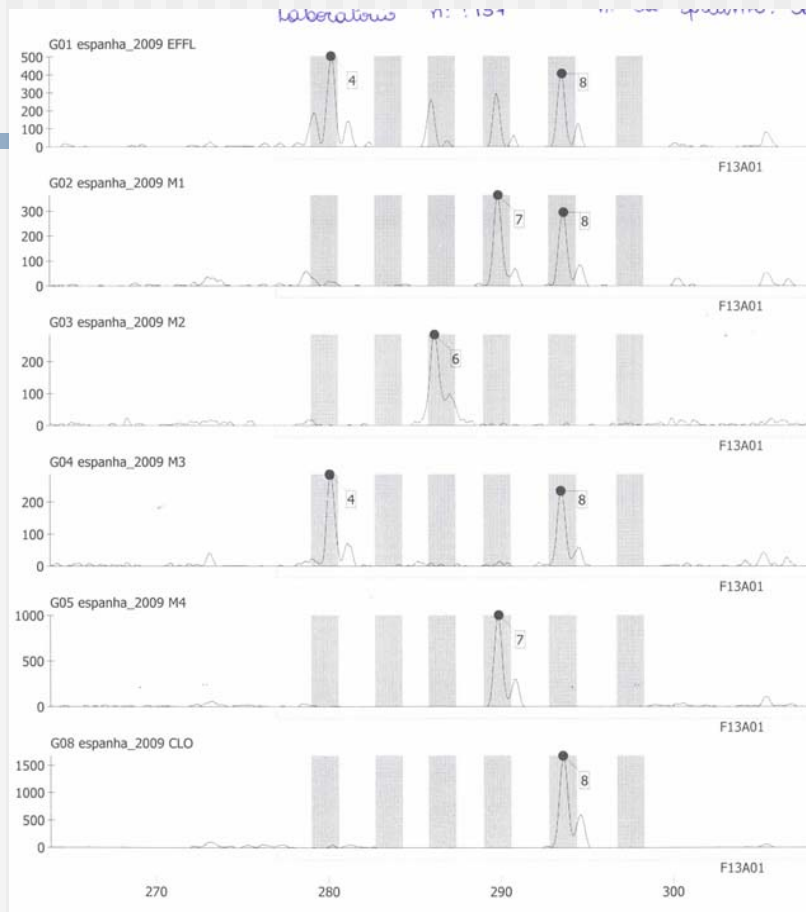
D8S1179: 564146



D8S1179: 564078



Error de asignación



F13A:

Consenso

563806

M1

6/7

7/8

M2

5

6

M3

3.2/7

4/8

M4

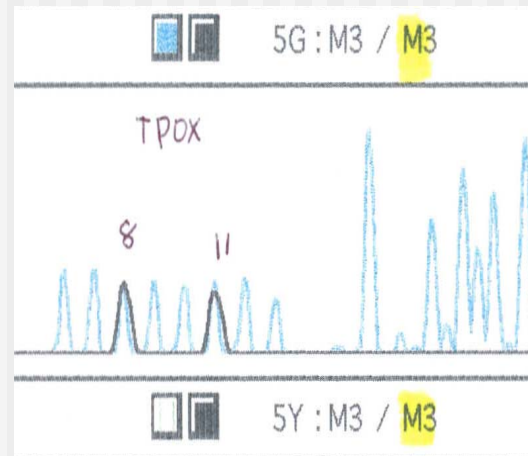
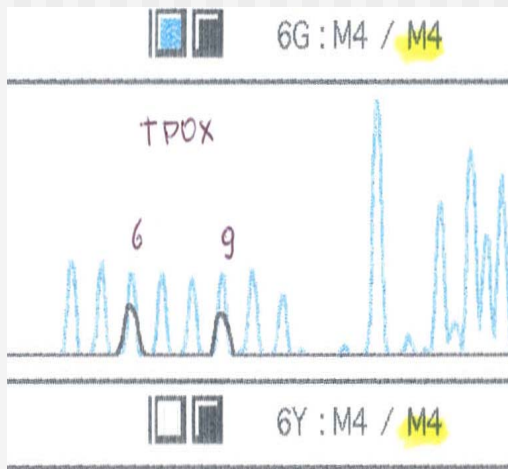
6

7

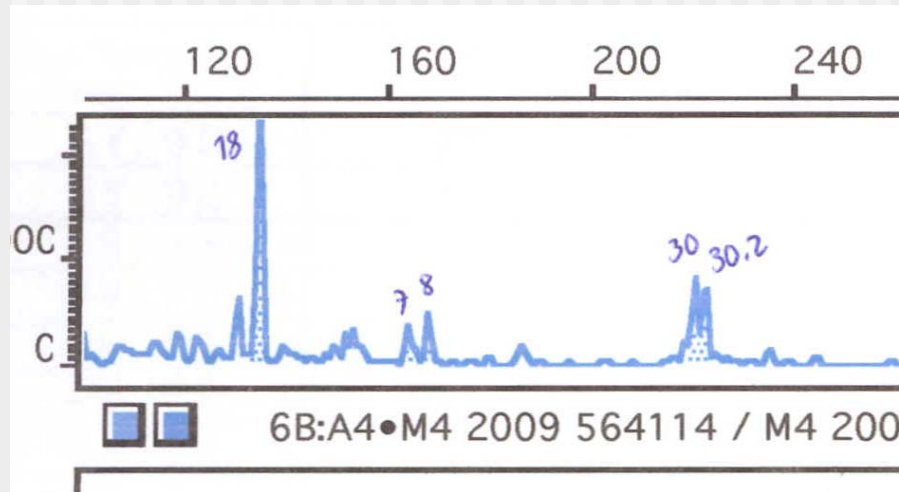
Error de asignación

■ Laboratorio 563801

Consenso	8	11	8/11	8/11
563801	8	11	8/11	6/9



Error de asignación



D21S11	M1	M2	M3	M4
Consenso	30/31.2	28/29	29.2/31.2	29.2/30
564114	30/31.2	28/29	29.2/31.2	30/30.2

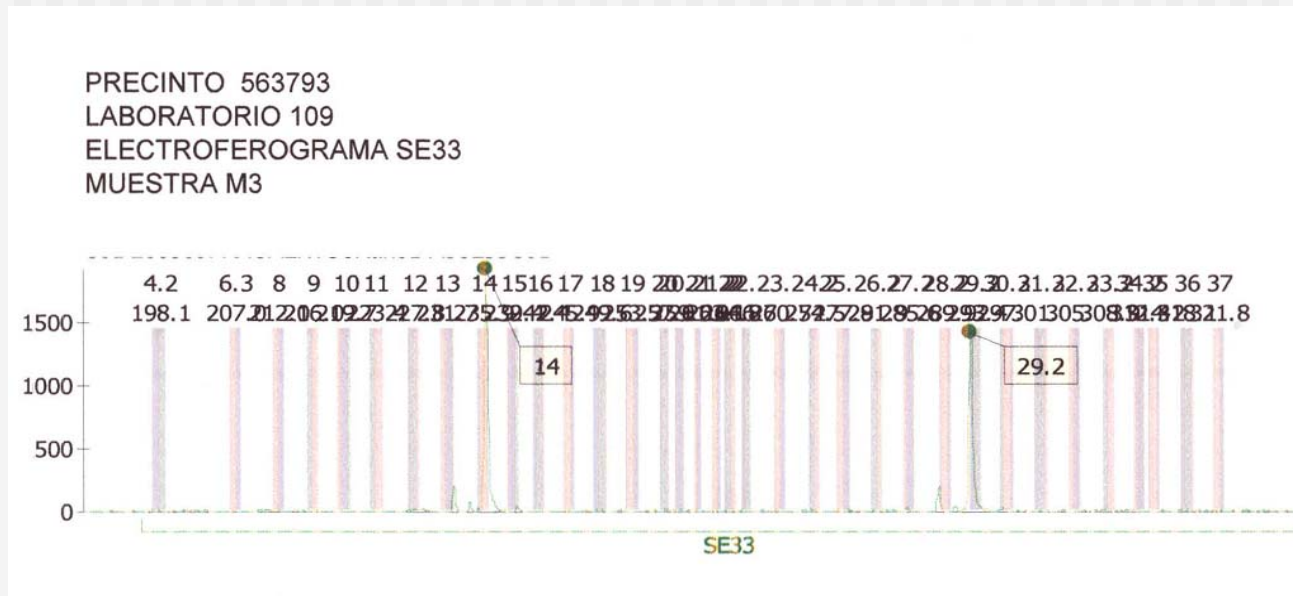
D3S1358: No hay registro

Error de asignación

■ 563793:

Consenso M 3: 14.2/29.2

Lab: **14**/29.2

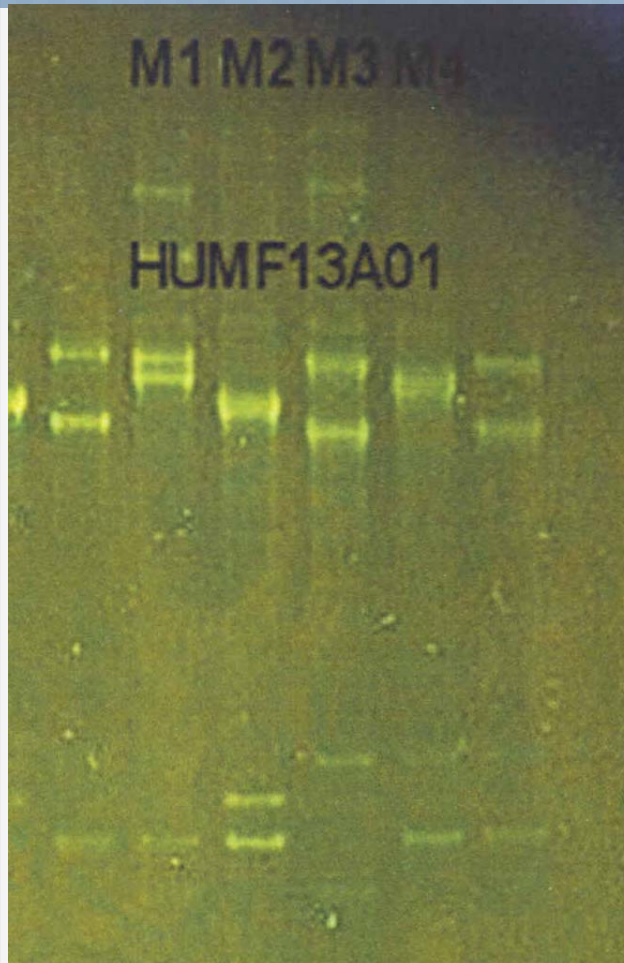


Error de asignación

■ 563794:

Consenso M 3: 3.2/7

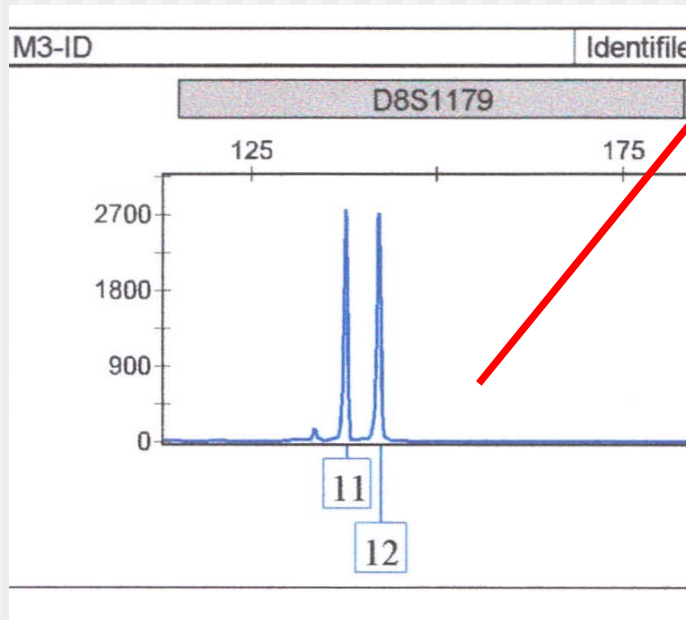
Lab: **4/7**



Error de transcripción

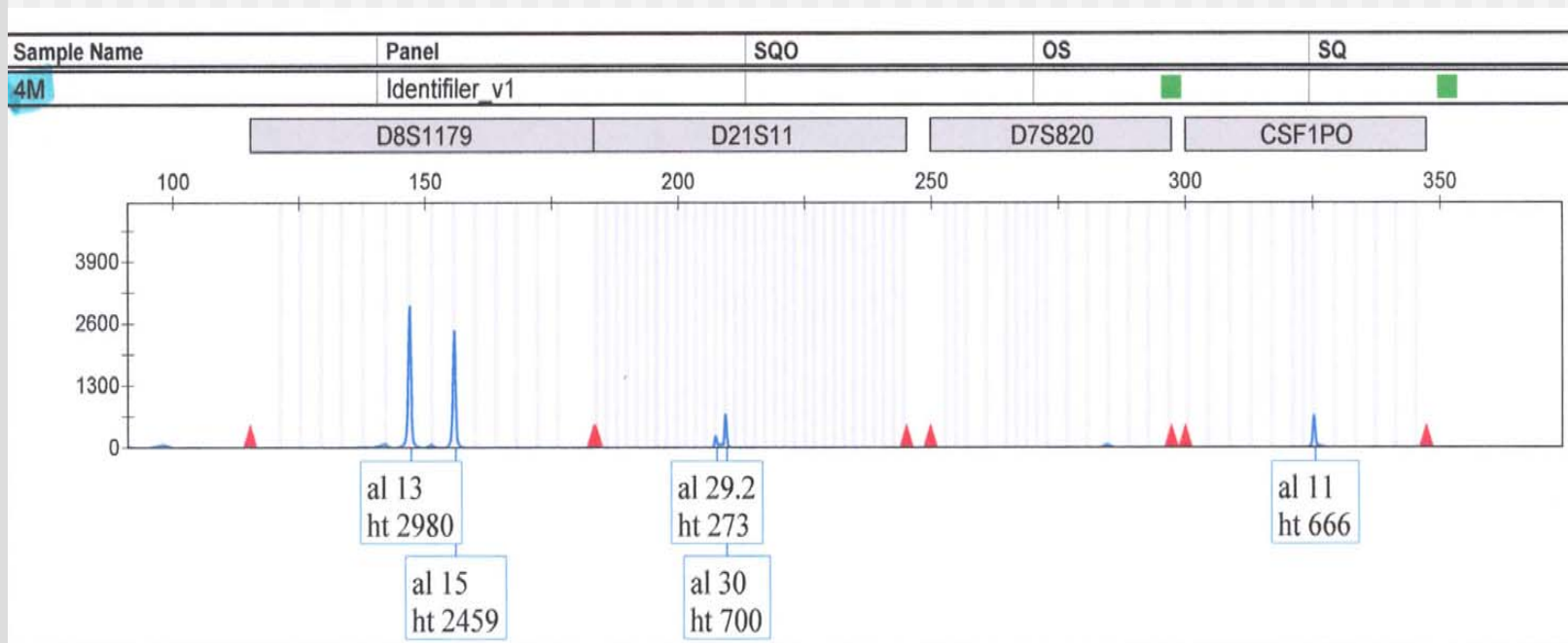
■ Para D8S1179:

■ 563788 11/15 13 **12** 13/15



Errores múltiples

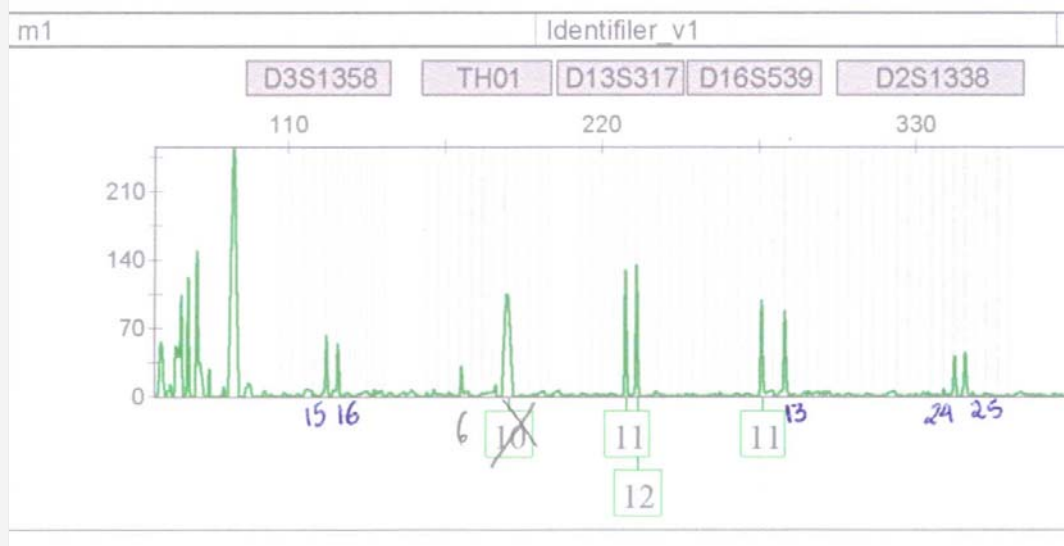
- 564141:
 - detección con 3130
 - cuantifica con Quantifiler!!!



Errores múltiples

■ Deficiencias generales

563780	6	7/9.3	6/9	7/8
Consenso	6/9	7/9.3	6/9	7/8



Errores múltiples

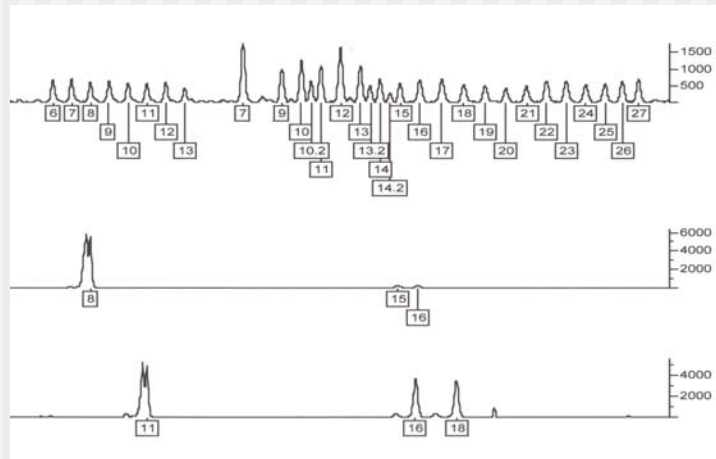
■ D13S317

563783

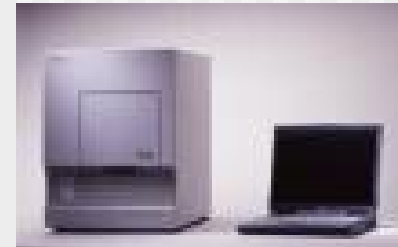
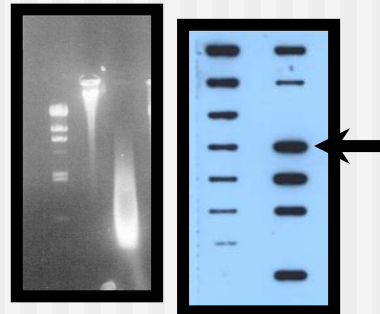
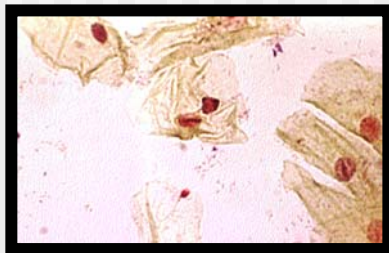
11 11/12 8/11 11

Consenso

11/12 11/12 8/11 11



Análisis de las discordancias



Análisis de las discordancias

Ejercicio de parentesco:

- Las discordancias se acumulan en 21 laboratorios.
 - 9 con una sola discrepancia
 - 6 con dos
 - 3 presentan tres discordancias
- Tres laboratorios acumulan 6, 8 y 16 discordancias.

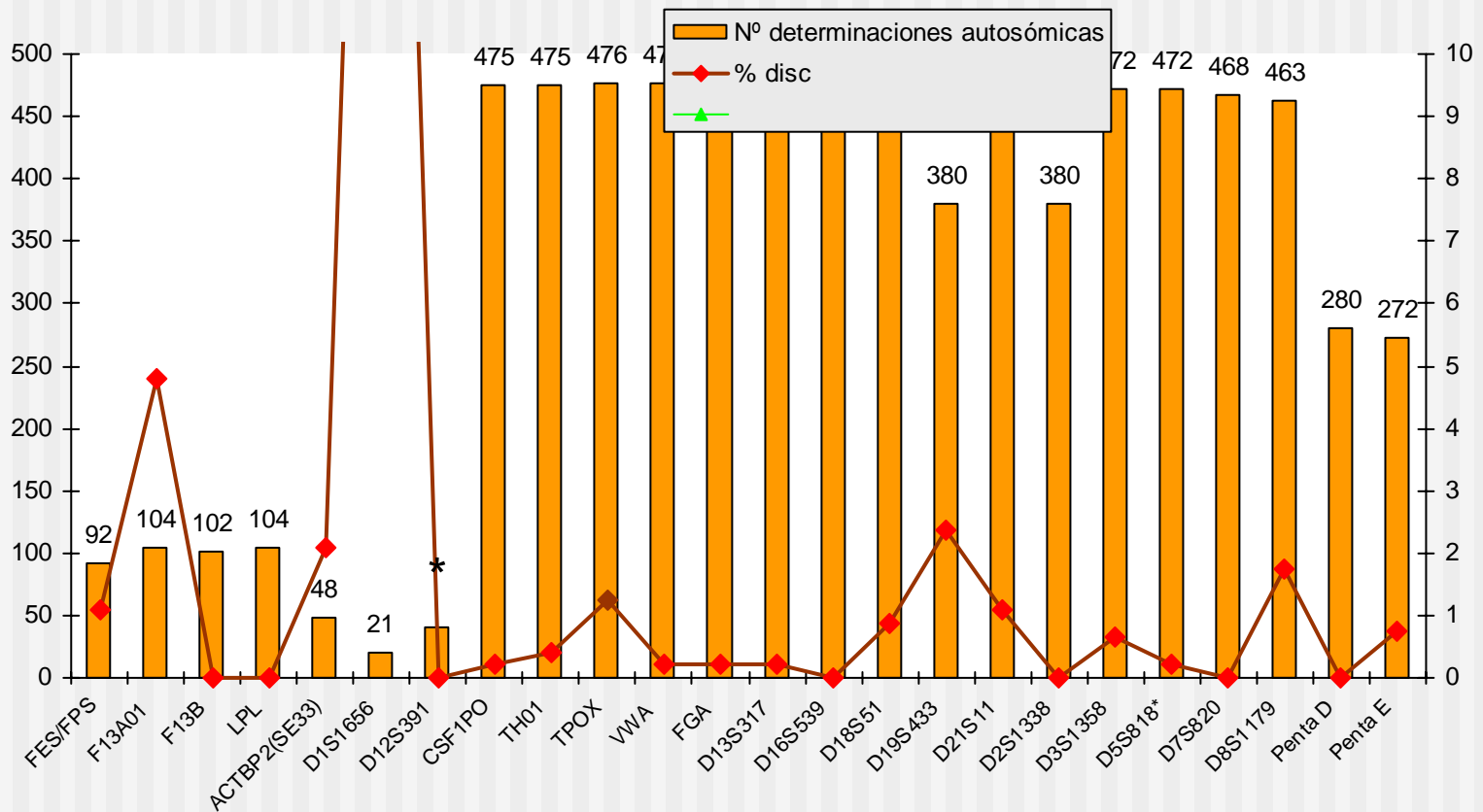
Ejercicio Forense:

- Las discordancias se acumulan en 8 laboratorios (de 65 que analizan la muestra M 6).
 - 3 con una sola discrepancia
 - 2 con dos
- Tres laboratorios acumulan 4, 6 y 7 discordancias.
- *Dos laboratorios presentan discordancia en M 7.*

Análisis de los resultados

- Hay un alto número de laboratorios que no cumple las especificaciones de relleno del formulario.
 - Comas o guion en lugar de barra: /
 - Doble dato para homocigotos
- Hay un gran número de formas de informar lo mismo:
- Sin discordancia en el ejercicio de Parentesco:
 - F13B, LPL, ACTBP2, D12S391, D13S317, D18S51, D16S539
 - Curiosamente mismo número que en 2008, pero tres son distintos

Análisis de los resultados



Análisis de los resultados

- La distribución de estas discordancias no es homogénea
- Hay marcadores con pocas determinaciones y gran tasa de error
- Gran repercusión en un laboratorio de errores de transcripción-copiado al formulario.

Ejercicio Forense

- El ejercicio forense consistía en dos muestras dubitadas:
 - M 6: muestra mezcla
 - M 7: cabellos contaminados con sangre del donante de M 5
- Se enviaba una sola muestra de referencia:
 - M 5
- Se solicitaba analizar si se trataba de una mezcla y determinar su naturaleza y composición.
- En el formulario se animaba a realizar estudios preliminares.

Ejercicio Forense

- Reciben estas muestras 73 (61 en 2008) laboratorios
- Un laboratorio deja sin analizar la muestra forense (M 6) aunque, si ha analizado la indubitada correspondiente.
- Analizan la mancha forense (M 6) 65 laboratorios
- Analizan (remiten resultados) la muestra de cabello (M 7) 39 laboratorios
 - Aunque 47 indican haberla extraído en la metodología

Ejercicio Forense

¿Podría la muestra forense (M 6) recogida en el lugar de los hechos corresponderse con una mezcla? Establezca la composición así como los posibles componentes de la misma. ¿Podría pertenecer al donante de la muestra de referencia M 5?

- **Todos** (65) indican que podría haber contribuido el donante de M 5.

Ejercicio Forense

- Se cometen cierto número de discordancias en los resultados del genotipado de los marcadores autosómicos para M 7.
 - De 15 laboratorios, 2 presentan discordancia, uno sin demasiada relevancia y otro acumula 7.
- No se incluye en el certificado, supuestamente la muestra se remite exclusivamente para ADN mitocondrial

Muito obrigada

- Muchas gracias