



GRUPO DE HABLA ESPAÑOLA Y PORTUGUESA DE LA ISFG

GRUPO ESPANHOL E PORTUGUÊS DA ISFG

Ministerio de Justicia
INSTITUTO NACIONAL DE TOXICOLOGÍA Y CIENCIAS FORENSESSERVICIO DE GARANTÍA DE CALIDAD
DEPARTAMENTO DE MADRID
C/ José Echegaray nº 4- Las Rozas de Madrid-Madrid – 28232
Tf.+3491 768 88 74 Fax +3491 563 6924
e-mail: j.gomez@mju.es

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

EJERCICIO 2010

RESUMEN DE PARTICIPACIÓN Y VALORES CONSENSUADOS

Muestras remitidas

2010/ Ejercicio de parentesco

M 1 a M 4: muestras de referencia consistentes en manchas de sangre

2010/ Ejercicio Forense

M 5: Muestra de referencia

M 6: Muestra forense

M7 : Muestra forense

M 8: muestra de cabello

Planteamiento propuesto:

2010/ Ejercicio de Parentesco

1. Ejercicio práctico de parentesco

- **M 1- M 4: muestras de referencia**

- Investigación de muestras de referencia mediante los sistemas habitualmente usados en cada laboratorio

2. Ejercicio teórico de parentesco (Incluido en el certificado)

- Se trata de establecer la probabilidad de paternidad del presunto padre respecto de Hijo.
- La base de datos a utilizar es la de la tabla anexa
- La tasa de mutación de un paso es de 1×10^{-3}
- La frecuencia de alelos silentes es de 5×10^{-3}

2010/ Ejercicio Forense

1. Ejercicio práctico forense

Tras una fiesta hay una reyerta en la que hay varios heridos, la policía recoge del lugar de los hechos los siguientes indicios biológicos:

- **M 5:** muestra de referencia
- **M 6:** muestra forense
- **M 7:** muestra forense
- **M 8:** muestra de cabello

1. ¿Podrían las muestras forenses (M6, M7) corresponderse con una mezcla? Establezca la composición así como los posibles componentes de la misma.
2. ¿Podría haber contribuido a estas muestras alguno de los donantes de las muestras de referencia M1, M2, M3, M4, M5?
3. ¿Se detecta contaminación en el pelo con algún fluido biológico?
4. ¿Puede alguno de los donantes de las muestras de referencia M1, M2, M3, M4, M5 estar presente como **contaminante** de la muestra de pelo?
5. ¿Puede el pelo M 8 pertenecer al donante de la muestra de referencia M 5?

2010/Desafíos teóricos de parentesco y forense (no incluidos en el certificado).

Antecedentes:

- Las muestras M 1 y M 3 pertenecen a dos mujeres no relacionadas genéticamente.
- La muestra M 2 pertenece a un varón, hermano de la donante de M3.
- Las muestras M 4 pertenece a un varón no relacionado genéticamente con ninguno de los donantes.
- La muestra M 5 pertenece a una mujer, no relacionado genéticamente con ninguno de los donantes.
- La muestra M 6 es una mezcla de sangres de los donantes M2 y M3 (1:4, 50 µl).
- La muestra M 7 es una mezcla de dos sangres de los donantes M4 y M5 y semen (1:1:1, 80 µl). El donante de semen es un individuo no relacionado genéticamente con ninguno de los restantes donantes, del que no se remite muestra de referencia
- La muestra M 8 es un cabello de mujer contaminado con semen. El donante de semen coincide con el donante de éste fluido en muestra M 7.

Participación:

Laboratorios inscritos en el Ejercicio	122
Nº de laboratorios participantes (2010):	117
Laboratorios que han remitido resultados:	112
Ejercicio de Parentesco:	111
Prueba Forense:	60
Estudio teórico de parentesco	105
Desafío teórico de parentesco	60
Desafío teórico forense	41

País de origen de los laboratorios

En este Ejercicio 2010 participan 54 laboratorios europeos y 63 americanos:

Europa: 54	
▪ España	38
▪ Portugal	12
▪ Italia	3
▪ Francia	1

AMÉRICA: 63	
▪ Brasil	20
▪ Argentina	15
▪ Colombia	10
▪ Ecuador	3
▪ México	3
▪ Venezuela	3
▪ Costa Rica	2
▪ Uruguay	2
▪ Bolivia	1
▪ Chile	1
▪ Panamá	1
▪ Perú	1
▪ R. Dominicana	1

Tipo de laboratorios

59 laboratorios son privados (50 %) y 57 públicos (49%). Los públicos dependen de distintos Organismos, que agrupamos en :

Universidad	25 (44%)
Justicia/Poder Judicial	12 (21%)
Cuerpos de Seguridad	12 (21%)
Hospitales	3 (5%)
Otros gubernamentales	5 (9%)

EJERCICIO DE PARENTESCO

Han participado 111 laboratorios, de los 117 a los que se les remitió muestra (95%). Todos los laboratorios participan con STRs autonómicos, 74 laboratorios (66%) con STRs-Y y 34 con STRs-X (31%).

Se ha obtenido consenso en 27 sistemas para marcadores autonómicos, 17 para STRs-Y, 12 para STRs-X con HPRTB y Amelogenina. En total consensúan 56 sistemas STRs sobre 92 sistemas que han informado los diferentes laboratorios (61%).

Valores consensuados

STR'S AUTOSÓMICOS

N	Marcador	M1	M2	M3	M4
23	FES_FPS	11/13	11	11	11/12
20	F13A01	7	5/6	5/6	7/13
22	F13B	8/10	9/10	8/10	8/10
23	LPL	10/11	10/11	10/11	9/10
10	ACTBP2_SE33	14/18	16/28.2	28.2/29.2	28.2/32.2
18	D1S1656	16.3/17.3	15/17	15/17	16/17
16	D12S391	19/19.3	18/23	18/23	20/21
106	CSF1PO	11/12	10	10/11	11/12
106	TH01	6/9.3	6/9.3	6/9.3	6/9.3
107	TPOX	8/11	8	8/11	8/11
107	VWA	17	14/19	14/19	15
107	FGA	23/25	20/22	20/25	19/21
103	D13S317	9/12	9/12	12	8/12
107	D16S539	11	8/11	8/9	12/13
107	D18S51	15/21	19	19	14/18
90	D19S433	14/15	12/14	12/14	12/13
101	D21S11	28/29	28	28/30	31.2
87	D2S1338	17/20	20/22	20	17/26
98	D3S1358	16	14/15	14/16	18/20
105	D5S818	11	11/12	11	11
107	D7S820	8/12	10	10/11	10/12
106	D8S1179	14/15	13	13	13
63	Penta_D	12/13	9/12	11/12	9
62	Penta_E	10/13	17	7/17	8/12
16	D10S1248	14/15	13/14	13/14	13/16
15	D22S1045	15/16	15/16	15/16	15/16
15	D2S441	14	10/15	10/15	11/15

STR's Cromosoma Y

n	Marcador	M2	M4
70	DYS_19	14	14
68	DYS_385	12/14	11/14
70	DYS_389_I	13	13
70	DYS_389_II	29	29
70	DYS_390	21	24
70	DYS_391	10	11
68	DYS_392	11	13
70	DYS_393	15	14
68	DYS_437	14	14
68	DYS_438	10	12
69	DYS_439_GATA_A4	13	12
5	DYS_460_GATA_A71	10	11
54	DYS_456	15	16
55	DYS_448	21	18
55	DYS_458	20	17
61	GATA_C4 (DYS635)	22	23
50	GATA_H4*	11	12
5	GATA_H4	20	21
6	GATA_H4	27	28

*Para GATA H4, según acuerdo tomado en la asamblea del ghep-ISFG, se aceptan como correctas todas las nomenclaturas.

Resumen de participación y valores consensuados

STR's Cromosoma X y otros

N	Marcador	M1	M2	M3	M4
102	AMELOGENINA	X	X/Y	X	X/Y
31	DXS6789	20/21	20	20/22	20
31	DXS6809	33/34	33	32/33	33
28	DXS7132	13	13	12/13	12
30	DXS7133	9/11	11	9/11	9
31	DXS7423	14	14	13/15	15
30	DXS8378	11	11	11/12	11
28	DXS9898	12	12	8.3/11	8.3
23	DXS9902	11/12	12	12	12
32	GATA172D05	8/10	8	8/12	8
27	GATA31E08	11/13	11	9/13	11
6	HPRTB	11/12	12	12	15

En total ha habido 77 errores en STRs lo que supone un 0,66% de las determinaciones. 29 laboratorios (26%) presentan algún error en alguno de los sistemas. El grupo que menos errores presenta es el de STRs-Y con un 0,1%.

La muestra que mayor número de errores presenta es la M4 debido al sistema D3S1358 y en concreto al alelo 20, que ha ocasionado problemas a gran número de laboratorios especialmente a aquellos que han usado exclusivamente Identifiler.

ADN Mitocondrial

Han participado en la investigación de ADN Mitocondrial 41 laboratorios lo que supone una participación del 35% de los laboratorios.

Haplotipos consensuados

M1	72C, 195C, 263G, 309.1C, 315.1C, 16298C
M2	239C, 263G, 309.1C, 309.2C, 315.1C, 16362C, 16482G, 16519C
M3	239C, 263G, 309.1C, 309.2C, 315.1C, 16362C, 16482G, 16519C
M4	73G, 146C, 152C, 263G, 279C, 309.1C, 315.1C, 16126C, 16292T, 16294T, 16311C, 16519C

Resultados emitidos por los distintos laboratorios

Muestra	n	Haplotipo
M1	25	72C, 195C, 263G, 309.1C, 315.1C, 16298C
M1	14	195C, 263G, 309.1C, 315.1C, 16298C
M2	30	239C, 263G, 309.1C, 309.2C, 315.1C, 16362C (Heteroplasmias)
M2	7	239C, 263G, 309.1C, 309.2C, 315.1C, 16362C, 16482G, 16519C (Heteroplasmias)
M3	33	239C, 263G, 309.1C, 309.2C, 315.1C, 16362C (Heteroplasmias)
M3	7	239C, 263G, 309.1C, 309.2C, 315.1C, 16362C, 16482G, 16519C(Heteroplasmias)
M4	32	73G, 146C, 152C, 263G, 279C, 309.1C, 315.1C, 16126C, 16292T, 16294T, 16311C
M4	7	73G, 146C, 152C, 263G, 279C, 309.1C, 315.1C, 16126C, 16292T, 16294T, 16311C, 16519C

En las muestras del ejercicio de parentesco el resultado consenso se obtiene entre un 94 y 95 % de los participantes con errores entre 1 y 3 laboratorios por muestra. En total un porcentaje del 90 % de los laboratorios tienen correctas todas las muestras analizadas.

EJERCICIO FORENSE

Han participado 60 laboratorios, de los 117 a los que se les remitió muestra (51%). Todos los laboratorios participan con STRs autonómicos, 49 laboratorios (82%) con STRs-Y y 20 con STRs-X (33%).

Se ha obtenido consenso en 27 sistemas para marcadores STR autonómicos, 16 para STRs-Y, 10 para STRs-X y amelogenina. En total consensuan 54 sistemas STRs sobre 85 sistemas en los que se han participado los diferentes laboratorios (64%).

Valores consensuados

STR's *

**En muestras M5, M6 y M8 el valor de referencia es el valor establecido por el consenso. En muestra M7 el resultado emitido por el mayor número de participantes, coincide con el perfil de las muestras sanguíneas, por lo que dado que se han consensuado todos los integrantes de las muestras separadamente el valor establecido como de referencia es el valor teórico de la mezcla. Se incluye a continuación los valores de referencia para todas las muestras. Los resultados de M8 no se incluirán en el certificado*

STR's autosómicos

Marcador	n	M5	n	M6
FES_FPS	10	11	9	11
F13A01	11	5/6	11	5/6
F13B	9	9/10	9	8/9/10
LPL	9	11/12	9	10/11
ACTBP2_SE33	8	17/21	8	16/28.2/29.2
D1S1656	15	15/16.3	15	15/17
D12S391	14	15/19	14	18/23
CSF1PO	59	10/12	59	10/11
TH01	58	7/9	58	6/9.3
TPOX	59	8/9	58	8/11
VWA	60	15/17	58	14/19
FGA	60	21/25	53	20/22/25
D13S317	59	12	52	9/12
D16S539	60	11/12	55	8/9/11
D18S51	60	12/17	57	19
D19S433	57	13/15	56	12/14
D21S11	60	29	57	28/30
D2S1338	57	17/20	50	20/22
D3S1358	60	15/16	55	14/15/16
D5S818	59	10/12	53	11/12
D7S820	59	9/10	59	10/11
D8S1179	60	12/13	57	13
Penta_D	36	9	34	9/11/12
Penta_E	36	5/12	36	7/17
D10S1248	13	14/15	13	13/14
D22S1045	12	15/16	12	15/16
D2S441	14	10/14	14	10/15

Marcador	M7	n	M8
FES-FPS	10/11/12	5	10/11
F13A01	3.2/5/6/7/8/13	5	3.2/8
F13B	8/9/10	5	8/10
LPL	9/(10)/11/12	3(NC)	(10)
ACTBP2-SE33	15/17/19/21/28.2/32.2	5	15/19
D1S1656	15/15.3/16/16.3/17/17.3	8	15.3/17.3
D12S391	15/18/18.3/19/20/21	9	18/18.3
CSF1PO	10/11/12/13	32	11/13
TH01	6/7/9/9.3	34	9/9.3
TPOX	8/9/11	33	9/11
VWA	15/17/18	33	18

Resumen de participación y valores consensuados

FGA	19/20/21/25	36	20/21
D13S317	8/11/12	36	11
D16S539	11/12/13	37	12
D18S51	12/14/15/16/17/18	35	15/16
D19S433	12/13/13.2/15	31	13.2/15
D21S11	29/31.2/32.2	37	29/32.2
D2S1338	17/19/20/26	34	19/20
D3S1358	15/16/18/20	33	15/18
D5S818	10/11/12	34	12
D7S820	9/10/12	34	10
D8S1179	11/12/13/14	35	11/14
Penta-D	9/10/11	11	10/11
Penta-E	5/8/11/12	10	5/11
D10S1248	13/14/15/16	9	15/16
D22S1045	14/15/16	8	14
D2S441	10/11/14/15	9	14

STR's Cromosoma Y

Marcador	n	M6	M7	n	M8
DYS-19	47	14	14	19	14
DYS-385	48	12/14	11/12/14/16	20	12/16
DYS-389-I	49	13	12/13	22	12
DYS-389-II	48	29	28/29	18	28
DYS-390	49	21	24	23	24
DYS-391	49	10	10/11	23	10
DYS-392	48	11	11/13	18	11
DYS-393	49	15	13/14	22	13
DYS-437	49	14	14/15	23	15
DYS-438	49	10	9/12	24	9
DYS-439-GATA-A4	48	13	12	22	12
DYS-448	44	21	18/21	20	21
DYS-456	44	15	15/16	22	15
DYS-458	44	20	17/19	21	19
GATA-C4 (DYS635)	46	22	21/23	23	21
GATA-H4*	37	11	11/12	18	11

*Para GATA H4, según acuerdo tomado en la asamblea, se aceptan como correctas todas las nomenclaturas.

STR's Cromosoma X y otros

MARCADOR	n	M5	n	M6	M7	n	M8
DXS8378	19	11/12	18	11/12	11/12	4(NC)	12
DXS9898	20	11/13	18	8.3/11/12	8.3/11/12/13	5	12
DXS7133	19	9	18	9/11	9/11	5	11
GATA31E08	19	11/13	17	9/11/13	11/12/13	5	12
GATA172D05	20	6/11	18	8/12	6/8/11/12	5	12
DXS7423	20	15	19	13/14/15	14/15	5	14
DXS6809	19	32/34	18	32/33	32/33/34	4	32
DXS7132	20	13/14	19	12/13	12/13/14/16	5	16
DXS9902	16	12.1/13	17	12	12/12.1/13	5	13
DXS6789	19	20	18	20/22	20/21	5	21
AMELOGENINA	54	X	54	X/Y	X/Y	34	X/Y

Resultados emitidos por los distintos laboratorios para M7

Marcador	n	M7	
FES_FPS	8	11/12	
FES_FPS	2	10/11/12	
F13A01	7	5/6/7/13	
F13A01	2	3.2/5/6/7/8/13	
F13B	8	8/9/10	
LPL	7	9/10/11/12	
ACTBP2_SE33	4	17/21/28.2/32.2	
ACTBP2_SE33	4	15/17/19/21/28.2/32.2	
D1S1656	9	15/16/16.3/17	
D1S1656	5	15/15.3/16/16.3/17/17.3	
D1S1656	1	15.3/17.3	semen
D12S391	8	15/19/20/21	
D12S391	3	15/18/18.3/19/20/21	
D12S391	1	18/18.3	semen
CSF1PO	33	10/11/12	
CSF1PO	25	10/11/12/13	
CSF1PO	1	11/13	semen
TH01	55	6/7/9/9.3	
TH01	1	9/9.3	semen
TPOX	58	8/9/11	
TPOX	1	9/11	semen
VWA	32	15/17	
VWA	26	15/17/18	
VWA	1	18	semen
FGA	34	19/21/25	
FGA	24	19/20/21/25	
FGA	1	20/21	semen
D13S317	29	8/11/12	
D13S317	29	8/12	
D13S317	1	11	semen
D16S539	59	11/12/13	
D16S539	1	12	semen
D18S51	34	12/14/17/18	
D18S51	23	12/14/15/16/17/18	
D18S51	1	15/16	semen
D19S433	35	12/13/15	
D19S433	20	12/13/13.2/15	
D19S433	1	13.2/15	semen
D21S11	33	29/31.2	
D21S11	22	29/31.2/32.2	
D21S11	1	29/32.2	semen
D2S1338	30	17/20/26	
D2S1338	26	17/19/20/26	
D2S1338	1	19/20	semen
D3S1358	54	15/16/18/20	
D3S1358	1	15/18	semen
D5S818	57	10/11/12	
D5S818	1	12	semen
D7S820	57	9/10/12	
D7S820	1	10	semen
D8S1179	32	12/13	
D8S1179	25	11/12/13/14	
D8S1179	1	11/14	semen
Penta_D	21	9	
Penta_D	11	9/10/11	
Penta_D	1	10/11	semen
Penta_E	21	5/8/12	
Penta_E	12	5/8/11/12	
Penta_E	1	5/11	semen
D10S1248	12	13/14/15/16	
D10S1248	1	15/16	semen
D22S1045	6	15/16	
D22S1045	5	14/15/16	
D22S1045	1	14	semen

Resumen de participación y valores consensuados

D2S441	13	10/11/14/15	
D2S441	1	14	semen

Marcador	n	M7	n
DYS_19	47	14	
DYS_385	19	11/12/14/16	
DYS_385	25	11/14	
DYS_385	1	12/16	Semen
DYS_389_I	27	13	
DYS_389_I	21	12/13	
DYS_389_I	1	12	Semen
DYS_389_II	26	29	
DYS_389_II	21	28/29	
DYS_389_II	1	28	Semen
DYS_390	49	24	
DYS_391	27	11	
DYS_391	21	10/11	
DYS_391	1	10	
DYS_392	28	13	
DYS_392	18	11/13	
DYS_392	1	11	Semen
DYS_393	27	14	
DYS_393	21	13/14	
DYS_393	1	13	Semen
DYS_437	27	14	
DYS_437	21	14/15	
DYS_437	1	15	Semen
DYS_438	27	12	
DYS_438	21	9/12	
DYS_438	1	9	Semen
DYS_439_GATA_A4	48	12	
GATA_H4*	20	12	
GATA_H4	17	11/12	
GATA_H4	2	27/28	
GATA_H4	2	28	
GATA_H4	2	21	
GATA_H4	1	20/21	
DYS_456	24	16	Semen
DYS_456	20	15/16	
DYS_456	1	15	
DYS_448	23	18	
DYS_448	20	18/21	
DYS_448	1	21	Semen
DYS_458	24	17	
DYS_458	19	17/19	
DYS_458	1	19	Semen
GATA_C4 (DYS635)	27	23	
GATA_C4 (DYS635)	18	21/23	
GATA_C4 (DYS635)	1	21	Semen

MARCADOR	n	M7
DXS8378	15	11/12
DXS9898	10	8.3/11/13
DXS9898	7	8.3/11/12/13
DXS7133	12	9
DXS7133	4	9/11
GATA31E08	10	11/13
GATA31E08	6	11/12/13
GATA172D05	9	6/8/11
GATA172D05	7	6/8/11/12
DXS7423	10	15
DXS7423	6	14/15
DXS6809	15	32/33/34
DXS7132	11	12/13/14
DXS7132	5	12/13/14/16
DXS9902	12	12/12.1/13
DXS6789	12	20
DXS6789	4	20/21

ADN MITOCONDRIAL *

*En muestras M5 y M6 el valor de referencia es el establecido por consenso. En muestra M7, dado que se han consensado todos los integrantes de las muestras separadamente el valor establecido como de referencia es el valor teórico de la mezcla. En M8 se aporta valor de referencia para conocimiento de los laboratorios, habiéndose establecido posteriormente mediante el análisis de pelo y semen por separado por dos laboratorios del grupo. Al no consensuar no se realiza la evaluación de M8 en el certificado.

Haplotipo de referencia

M5	73G, 152C, 263G, 309.1C, 315.1C, 16256T, 16270T, 16399G
M6	239C, 263G, 309.1C, 309.2C, 315.1C, 16362C, 16482G, 16519C
M7	73G, 146C, 152C, 263G, 279C, 309.1C, 315.1C, 524T, 524.1A, 524.2C, 16126C, 16224C, 16256T, 16270T, 16292T, 16294T, 16311C, 16319A, 16399G, 16519C
M8 (pelo)	73G, 263G, 309.1C, 315.1C, 573.1C, 573.2C, 16188T, 16256T, 16270T (Resultado obtenido tras análisis posterior por dos laboratorios)
M8 (Cont)	73G, 152C, 263G, 315.1C, 524T, 524.1A, 524.2C, 16224C, 16311C, 16319A, 16463G, 16519C (Resultado obtenido tras análisis posterior por dos laboratorios)

Resultados emitidos por los distintos laboratorios

16	M5	73G, 152C, 263G, 309.1C, 315.1C, 16256T, 16270T, 16399G
21	M5	73G, 152C, 263G, 309.1C, 315.1C, 16256T, 16270T
8	M6	239C, 263G, 309.1C, 309.2C, 315.1C, 16362C, 16482G, 16519C
22	M6	239C, 263G, 309.1C, 309.2C, 315.1C, 16362C
15	M7	73G, 146Y, 152C, 263G, 279Y, 309.1C, 315.1C, 16126Y, 16256Y, 16270Y, 16292Y, 16294Y, 16311Y
1	M7	73G, 146Y, 152C, 263G, 279Y, 309.1C, 315.1C, 523.1T, 523.2A,, 16126Y, 16224Y, 16256Y, 16270Y, 16292Y, 16294Y, 16311Y, 16319R, 16399 R, 16463R, 16519Y
15	M8	73G, 152C, 263G, 315.1C, 16224C, 16311C, 16319A
3	M8	73G, 152C, 263G, 315.1C, 16224C, 16311C, 16319A, 16463G, 16519C
1	M8	73G, 152T/C, 263G, 309.1C, 315.1C, 16188C/T, 16224C/T, 16256C/T, 16270C>T, 16311C/T, 16319A

El 95% en M5 y el 94% en M6 tienen resultados compatibles con el consenso. En M7 tan solo un laboratorio informa del haplotipo esperado de la mezcla de los tres contribuyentes, el consensado coincide con la mezcla de los dos componentes sanguíneos. En M8 el haplotipo consensado es el del componente contaminante que no era el solicitado. Tan solo un laboratorio detecta el haplotipo mezcla de pelo y contaminante.

Identificación de componentes M6, M7 y M8

Realizan pruebas preliminares el 70% de los laboratorios que participan en el Ejercicio Forense y el 38% informan de la realización de lisis diferencial. Todos los resultados para la detección de sangre en muestras 6 y 7 son correctos, utilizando diversas pruebas o Kits comerciales como : hexagon OBTI Test, RSID Blood, prueba de Adler, etc., pero también siguen utilizándose pruebas cristalográficas como la investigación de los cristales de Teichman. Para la investigación de saliva los métodos más utilizados son DRSID saliva y prueba de Phadebas, todos ellos basados en la detección de la amilasa. Dos laboratorios obtienen dos falsos positivos para saliva en la mezcla M6 y en el pelo M8, uno con RSID y otro con Phadebas.

Para la detección de semen los métodos más utilizados han sido diferentes kits basados en la detección de la fosfatasa ácida o la proteína P30: Kit SERATEC PSA, SEMIQUANT RSID Semen, Fosfatasa ácida, Phosphatesmo, Hexagon PSA, etc. pero también se ha utilizado la visualización de espermatozoides mediante la técnica del árbol de Navidad

Ha habido 8 falsos negativos para semen, dos en la mezcla muestra M7 y seis en el pelo M8. Las pruebas que han proporcionado estos resultados son diversas; Seratec PSA semiquant, Phosphatesmo, RapidSignal PSA/Árbol de Navidad, Inmunocromatografía, etc..

En total 8 laboratorios (21%) presentan error en la detección de alguno de los componentes.

50 laboratorios de los 60 indican que en M6 hay contribución de dos sujetos que identifican como compatibles con

Resumen de participación y valores consensuados

los donantes de las muestras M2 y M3. 2 laboratorios indican que hay 3 contribuyentes y 5 que hay un solo contribuyente. El 20% (12) de laboratorios tienen problemas en la detección del componente minoritario (M2), y obtienen tan solo el perfil del componente mayoritario (M3).

Respecto a la composición de la muestra M7 la mayor parte de los laboratorios detectan exclusivamente los componentes sanguíneos. Muchos laboratorios tienen problemas en la detección del semen de manera que tan solo el 32% de los laboratorios (19) informan del perfil completo en todos los marcadores. 11 laboratorios obtienen indistintamente el perfil completo o parcialmente solo el sanguíneo en los diversos marcadores analizados y el 50 % de los laboratorios detectan tan solo los componentes sanguíneos. Un 20 % de los laboratorios presentan discrepancias al menos en uno de los marcadores.

ESTUDIO TEÓRICO DE PARENTESCO

Realizan el estudio teórico de parentesco 105 laboratorios (93%). Los valores emitidos son bastante uniformes, excepto para D7S820, en el que hay dos grandes grupos del 52 y 46%. Esta diferencia de valores es debida a la utilización o no de la frecuencia mínima para el cálculo del alelo 14. La ISFG aconseja la aplicación de la frecuencia mínima en los cálculos. Dado que no hay un acuerdo de los expertos al respecto, se aceptan ambos resultados. Estos resultados se reflejan asimismo en el IP Total, en el que hay dos grandes grupos.

Los resultados han mejorado notablemente respecto a años anteriores con un 82% de laboratorios con resultados correctos y unas discrepancias con los valores consensuados en el IP Total (> 1 orden de magnitud) tan solo de 6 laboratorios (5%). Por lo tanto los resultados de referencia son los valores consensuados, que se pueden ver en tabla adjunta.

	Madre	Hijo	Sup. Padre	ipm	ipn	ipp	n	%	
D8S1179	14/15	13/14	13/15	1	6	0	96	91%	
D21S11	29	29/32.2	30/32.2	5	0	0	82	78%	
D7S820	11	11/14	10/14	9	0	1	52	50%	fm
D7S820	11	11/14	10/14	1	1	2	46	44%	f(14)
CSF1PO	10/12	11/12	11/13	1	7	0	99	94%	
D3S1358	15	15/16	16	4	1	0	83	79%	
TH01	7/9.3	9/9.3	6/9	2	5	0	85	81%	
D13S317	9/10	10	10/12	1	0	1	100	95%	
D16S539	10/12	10/12	12	2	9	0	95	90%	
D2S1338	18/21	21	18/21	1	3	1	90	86%	
D19S433	13.2/14	13/14	13	4	2	0	81	77%	
vWA	16/17	16/18	17/18	3	2	0	96	91%	
TPOX	8/11	8/11	8/11	1	2	0	87	83%	
D18S51	12/14	14/17	17	9	8	0	95	90%	
D5S818	11/13	11/13	12/13	1	0	0	96	91%	
FGA	23/25	21/25	19/21	3	0	0	98	93%	
AMEL	X	X	X/Y						
TOTAL				3	0	9	47		
TOTAL				3	6	9	23		

DESAFÍO TEÓRICO DE PARENTESCO

En el desafío teórico de parentesco han participado 60 laboratorios (53%), siendo éste un estudio optativo que no se incluirá en el certificado. Los resultados obtenidos, pueden verse en tabla adjunta, en la que como se puede apreciar ha habido resultados uniformes en la mayor parte de los marcadores. Sin embargo, se aprecian una gran diversidad de resultados en aquellos marcadores que requerían un cálculo especial por frecuencia mínima o mutación: FGA (frecuencia mínima alelo 23.2), vWA (frecuencia mínima alelo 12) y D5S818 (mutación-alelo silente). Evidentemente estos resultados hacen que igualmente el cálculo total presente gran diversidad.

Marcador	ipm	ipn	ipp	%
CSF1PO	1	7	0	95
D2S1338	4	5	0	92
D18S51	4	9	0	92
D21S11	2	5	0	92
D16S539	2	0	0	90
TH01	2	8	0	88
D19S433	1	7	0	87
D8S1179	9	3	0	87
D7S820	1	9	0	87
D13S317	2	4	0	87
D3S1358	4	4	0	85
TPOX	1	4	0	85
FGA	4	3	1	65
VWA	1	3	2	62
D5S818	2	7	-2	40
FGA	1	3	2	30
TOTAL	5	1	7	25

» participación y valores consensuados

DESAFÍO TEÓRICO FORENSE

Participan 41 laboratorios (68%) Este parte del ejercicio es igualmente optativo, y no se incluirá en el certificado. El 50 % de los laboratorios calculan el LR en base a la hipótesis:

1. Que la fracción seminal tenga aportación de sospechosos 1 y 3
2. Que la aportación la realicen dos individuos al azar

Los valores informados por estos laboratorios se recogen en la siguiente tabla:

-

	N	LR	n	%
CSF1PO	41	173,3	22	53,66%
D13S317	41	11,93	21	51,22%
D16S539	41	377,22	21	51,22%
D18S51	41	259,87	20	48,78%
D19S433	41	100,86	21	51,22%
D21S11	41	24,9	20	48,78%
D2S1338	41	38,37	20	48,78%
D3S1358	41	26,10	21	51,22%
D5S818	41	22,52	21	51,22%
D7S820	41	138,119	22	53,66%
D8S1179	41	15,82	20	48,78%
FGA	41	169,16	21	51,22%
Penta_D	38	67,40	17	44,74%
Penta_E	38	223,00	18	47,37%
TH01	41	19,61	21	51,22%
VWA	41	16,59	21	51,22%
TOTAL	40	1,1 -1,5 E+30	19	47,50%

CONCLUSIONES

Los resultados de tipado de muestras de referencia han mejorado notablemente, detectándose escaso número de discordancias.

Numerosos laboratorios tienen problemas con las mezclas, no detectando el componente minoritario (M6) o no detectando la fracción espermática (M7)

Tan solo un laboratorio ha resuelto parcialmente en este ejercicio la muestra de pelo, obteniendo la mezcla del ADN mitocondrial del pelo y el contaminante.

Se ha mejorado notablemente los resultados de los cálculos estadísticos en casos de parentesco simple.

Hay que seguir insistiendo en cálculos mas complicados , dando la oportunidad a los distintos laboratorios en comparar sus resultados en casos de estudios y mezclas complejas, así como establecer los foros necesarios que procuren discusiones que puedan llevar al establecimiento de criterios, tanto en la discusión como en la aportación de la información.

Madrid 15 de Octubre de 2010

Josefina Gómez Fernández

Coordinadora del Ejercicio

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