



Resultados del ejercicio GHEP-ISFG 2010: Y-STRs

Paula Sánchez-Diz

Ejercicio de parentesco (muestras de M1 a M4)

Los dos únicos individuos varones fueron M2 y M4.

1. Errores

En general, la mayoría de laboratorios enviaron resultados correctos para todos los sistemas. Solamente se detectaron errores en 3 Y-STRs:

- DYS392: el laboratorio 563771 reportó alelos con un *repeat* menos en ambas muestras, 10 en M2 y 12 en M4, siendo el resultado correcto 11 para M2 y 13 para M4. Parece que se trata de un error de lectura que solo tuvieron en este marcador.
- DYS437: el resultado del laboratorio 560192 para ambas muestras fue dos repeats mayor que el resultado correcto (14 en M2 y 14 en M4). De acuerdo con el electroferograma remitido por el laboratorio correspondiente, posiblemente el error se debe a que la tecnología utilizada no ha sido optimizada o no ha sido correctamente utilizada. En general, los ladders utilizados por este laboratorio, tal y como se muestran en la imagen recibida, son inexactos y la amplificación de la muestra control es bastante pobre, lo que podría provocar una asignación alélica imprecisa o incorrecta. Se recomienda optimizar la técnica para la plataforma utilizada y mejorar la amplificación de la muestra control.
- DYS456: el laboratorio 560134 asignó un alelo 14 a la muestra M2, siendo 15 el resultado correcto. Posiblemente se trate de un error de transcripción.

2. Observaciones

Es importante destacar las diferentes nomenclaturas utilizadas en el marcador GATA H4 o H4.1, ya que 6 laboratorios asignaron los alelos de acuerdo con la nomenclatura del H4, mientras que en el H4.1 hubo 11 laboratorios que utilizaron una nomenclatura distinta a la recomendada por la ISFG.

Debido a que las tres nomenclaturas son aceptadas por la comunidad científica, a pesar de que sólo una es recomendada por la ISFG-DNA Commission (Gusmão *et al.*, 2006), se propone que en el ejercicio del GHEP-ISFG del año que viene se recomiende el uso de una sola de ellas, para intentar obtener un resultado consensuado en este marcador. Teniendo en cuenta que la mayoría de los laboratorios utilizó la nomenclatura del kit Yfiler (AB), se cree que esa debería ser la sugerida.

Ejercicio de forense (muestras de M1 a M4)

M5: muestra de referencia (♀); M6: muestra forense (♀ + ♂); M7: muestra forense (♂+♂); M8: muestra de cabello; M8c: contaminante del cabello (♂)

1. Errores

En el genotipado de M6 solo hubo un laboratorio que reportó resultados incorrectos:

- DYS19: el laboratorio 560121 asignó un alelo 13 a la muestra M6, siendo el resultado correcto 14. De acuerdo con los electroferogramas remitidos, el error podría ser debido a una incorrecta asignación de los alelos por causa de la mala calidad de la PCR, ya que en general presenta mucho ruido de fondo.

Puntualmente se pueden destacar dos errores en la M7:

- DYS19: el laboratorio 560121 reportó un resultado de 13-14, siendo el resultados correcto 13. Como ya se ha mencionado anteriormente, posiblemente el error se debe a la mala calidad de la PCR y la gran cantidad de ruido de fondo.
- El laboratorio 560150 solo reporta el perfil de uno de los componentes que coincide con el perfil del contaminante de la muestra M8. Este error se debe posiblemente a que hacen extracción diferencial y, aunque detectan los dos componentes, solo reportan la fracción de semen.

2. Observaciones

En el caso de la M7, que se trataba de una mezcla en la que dos de los tres componentes eran hombres, el número de laboratorios que reportó el perfil para todos los componentes de la mezcla fue mucho menor que el que reportó el perfil incompleto, en todos los marcadores. Es decir, en la mayoría de los casos, el perfil consensuado fue incompleto y, por tanto, incorrecto. Éste, solamente coincidía con el perfil correcto en aquellos casos en los que los dos componentes portaban el mismo alelo. Por tanto, en la mayor parte de los marcadores, el perfil consensuado no fue el perfil correcto.

Podemos concluir entonces que todos los resultados de M7 sin errores son **aceptables**, aunque la mayoría de ellos son **incompletos**. Esto demuestra la alta dificultad que tienen los laboratorios para detectar una mezcla en la que hay un componente mayoritario, debido o a la baja sensibilidad de las plataformas o a la incorrecta interpretación de los perfiles.