



Desafío teórico forense avanzado GHEP 2012



Lourdes Prieto

Desafío teórico forense avanzado GHEP 2012

▶ Participantes y objetivos

- ▶ Parte I: muestras que analizaría
 - ▶ Planteamiento, respuestas y comentarios
- ▶ Parte II: valoraciones
 - ▶ Planteamiento, respuestas y comentarios
- ▶ Sugerencias
- ▶ Conclusiones



Participantes y objetivo

- ▶ 43 Laboratorios

- ▶ **Objetivos:**

- ▶ Conocer el tratamiento de las muestras atribuidas
 - ▶ ¿se consideran indubitadas?
 - ▶ ¿hay que «autenticarlas»?
- ▶ Conocer qué comparaciones (IMs y/o LR) realizan los laboratorios en este tipo de casos
 - ▶ ¿maternidad? ▶ ¿aSTRs?
 - ▶ ¿identidad? ▶ ¿mtDNA?
 - ▶ ¿ambos? ▶ ¿ambos?
- ▶ Conocer el tratamiento de las heteroplasmas de secuencia
- ▶ Conocer si los laboratorios combinan resultados de aSTR y mtDNA

PARTE I

PARTE II



Desafío teórico forense avanzado GHEP 2012

- ▶ Participantes y objetivos

- ▶ **Parte I: muestras que analizaría**

- ▶ Planteamiento, respuestas y comentarios

- ▶ **Parte II: valoraciones**

- ▶ Planteamiento, respuestas y comentarios

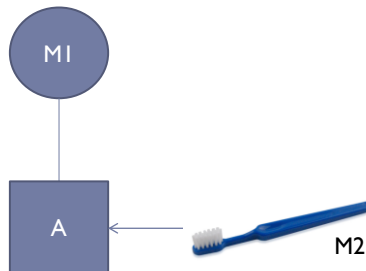
- ▶ Sugerencias

- ▶ Conclusiones



Planteamiento parte I

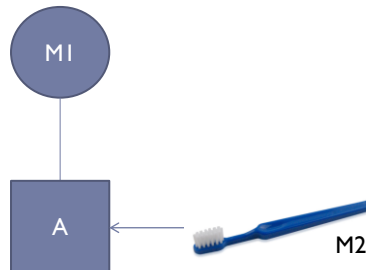
- ▶ Una madre denuncia la desaparición de su hijo (Individuo A). Para una posible identificación en el futuro decide donar una muestra indubitada (Muestra 1) y además aporta un objeto personal del hijo desaparecido (Muestra 2).



- ▶ Parte I: muestras que analizaría

Planteamiento parte I

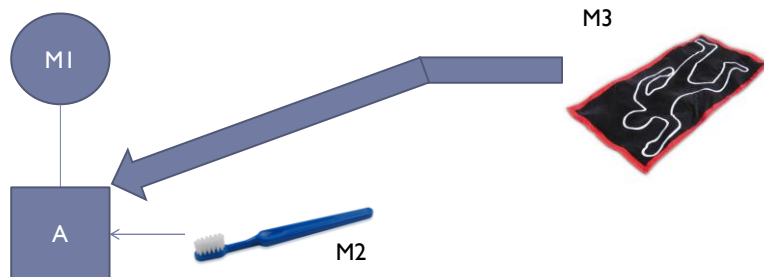
- ▶ ¿Analizaría ambas muestras?
 - ▶ SI
 - ▶ NO
- ▶ En caso de que su respuesta sea NO indique qué muestra analizaría
 - ▶ Indubitada de la madre del desaparecido
 - ▶ Objeto personal del desaparecido



- ▶ Parte I: muestras que analizaría

Planteamiento parte I

- ▶ Al cabo de 2 meses se encuentra un cadáver sin identificar en Madrid, que presuntamente pudiera pertenecer a un hijo de la madre que realizó la denuncia y al cual se le toma una muestra biológica (Muestra 3).



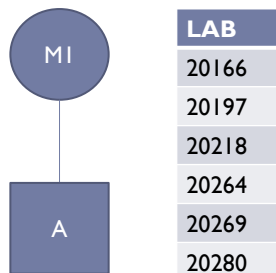
- ▶ Parte I: muestras que analizaría

Respuestas parte I

- ▶ ¿Analizaría ambas muestras?

37 | 6

- ▶ En caso de que su respuesta sea NO indique qué muestra analizaría: **todos M1**



- ▶ Parte I: muestras que analizaría

Explicaciones al análisis sólo de M1-M3

- ▶ 20166 → **falta de «autenticidad de M2»**
 - ▶ «No se analizó el objeto personal (Muestra 2) porque en el ámbito forense en Colombia se requiere de un soporte de "autenticidad" bajo cadena de custodia de la muestra, recolectada y avalada por el organismo de policía judicial bajo orden del fiscal a cargo del proceso legal».
- ▶ 20218 → **mejor analizar M2**
 - ▶ It is best to choose the sample 2 compared to 1 because:
 - ▶ the LR is higher than that M1
 - ▶ the mitochondrial DNA analyses are the same between sample 2 and sample 3 (no heteroplasmy)

▶ Parte I: muestras que analizaría

Explicaciones al análisis sólo de M1-M3

- ▶ 20264 → **disponibilidad de perfiles completos en M1 y M3**
 - ▶ Em primeiro lugar, tendo acesso à amostra da mãe, não analisaríamos o objecto pessoal do filho desaparecido. Em segundo lugar, dado que foi obtido um perfil genético completo de STRs autossómicos a partir da amostra do cadáver não identificado, procederíamos a uma investigação de maternidade utilizando os resultados obtidos com os STRs autossómicos da mãe e do cadáver.
- ▶ 20184 → sin explicaciones
- ▶ 20197 → sin explicaciones
- ▶ 20269 → sin explicaciones

▶ Parte I: muestras que analizaría

Desafío teórico forense avanzado GHEP 2012

- ▶ Participantes y objetivos
- ▶ Parte I: muestras que analizaría
 - ▶ Planteamiento, respuestas y comentarios
- ▶ **Parte II: valoraciones**
 - ▶ Planteamiento, respuestas y comentarios
- ▶ Sugerencias
- ▶ Conclusiones



Planteamiento parte II

- ▶ Tras el análisis genético se obtienen los resultados que se muestran en las siguientes tablas:

MUESTRA	aSTRs	mtDNA
MADRE (M1)	COMPLETO (17)	I6024-576
ATRIBUIDA (M2)	PARCIAL (9)	I6024-576
CADÁVER (M3)	COMPLETO (17)	I6024-576

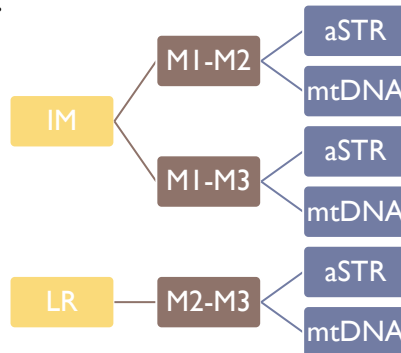
SIN EXCLUSIONES

MADRE: HG T2 con **I52Y**
 CADAVER Y OBJETO: HG T2 sin polimorfismo en I52

-
- ▶ Parte II: valoraciones

Planteamiento parte II

- ▶ Calcule los LR's y/o IMs que considere necesarios de acuerdo a su respuesta a la pregunta I, especificando sus hipótesis de trabajo.
- ▶ Posibilidades:



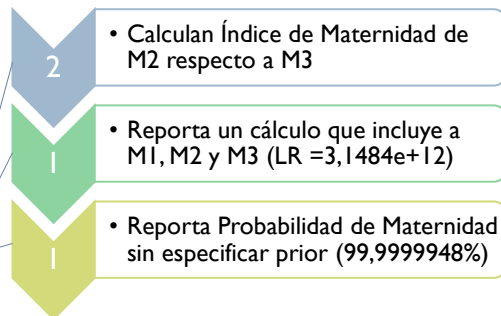
- ▶ Parte II: valoraciones

Respuestas II:



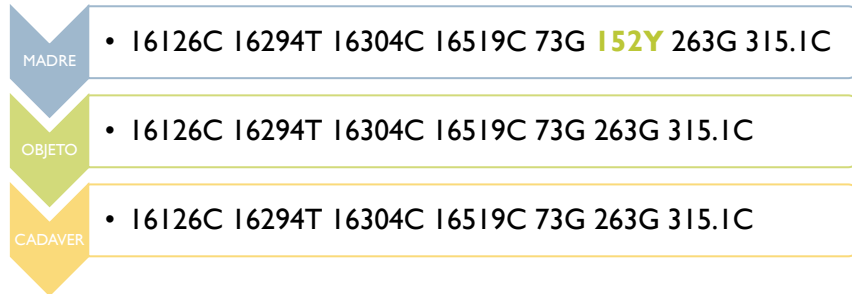
DATO CONSENSUADO: ~148.900

IM	N° LABS
~148.900	33
5.540	1
61.081	1
75.400	1
153.320	1
804.707	1
parciales	1
No informan	4
TOTAL	43



- ▶ Parte II: valoraciones

Respuestas II: IM → MI-M3 → mtDNA



- ▶ Criterios de búsqueda
 - ▶ Usar EMPOP
 - ▶ No tener en cuenta heteroplasmias de longitud en I6193, 309, 455, 573
 - ▶ Filiación geográfica: Europa, Metapoblación: todas

▶ Parte II: valoraciones

Respuestas II: IM → MI-M3 → mtDNA

IM	N° LABS
No informan	26
Frecuencia	3
473	1
361-325	1
315	2
296	2
283	2
257	3
250	1
236	1
165	1
TOTAL	43

AUSENCIA DE CONSENSO

MADRE

- El haplotipo mitocondrial se ha observado en $2,764 \times 10^{EXP-3}$ veces en la base de datos que contiene 3100 haplotipos. Con una frecuencia de $8,8387 \times 10^{exp-7}$

OBJETO

- Frecuencia del haplotipo en el cadáver ($2,823E-03$)

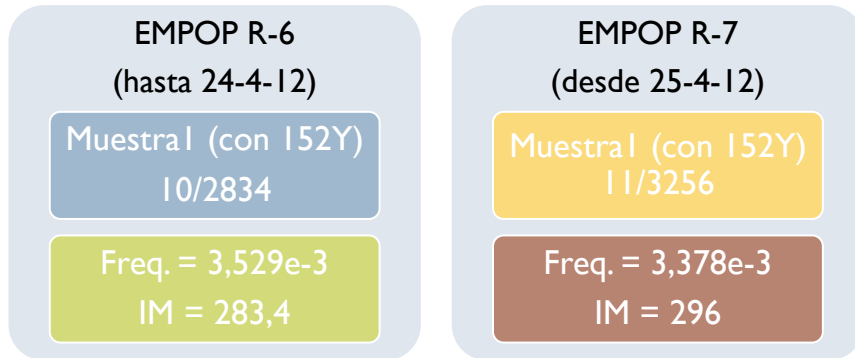
CADAVER

- Frecuencia del haplotipo de la Muestra I ($3,8801E-03$)

▶ Parte II: valoraciones

Respuestas II: IM → MI-M3 → mtDNA

RESULTADOS DE LAS BÚSQUEDAS



▶ Parte II: valoraciones

Respuestas II: IM → MI-M3 → mtDNA

▶ **No informan 26 labs**

- ▶ Sin comentarios: 21
- ▶ Comentan diferencia en I52 y no excluyen maternidad: 3
- ▶ «No se emplearía el perfil haplotípico de mitocondrial para la identificación» (calculan un LR para M2-M3)
- ▶ «Como o resultado obtido com os STRs autossómicos é suficientemente informativo, não procederíamos à análise do DNA mitocondrial»

▶ **Otros labs también hacen comentarios:**

- ▶ «Para el caso que nos ocupa no son valores muy significativos (refiriéndose al LR de mito), no aportando nada suplementario a los datos obtenidos con STR's»

▶ Parte II: valoraciones

Peligros: compatibilidades no reales



	IM	PM (%)		IM	PM (%)		IM	PM (%)
I	12	92,664	I	410	99,757	I	1475	99,932
I	46	97,893	I	425	99,766	I	1551	99,936
I	62	98,437	I	435	99,771	I	2040	99,95
3	64	98,47	I	444	99,776	I	2375	99,96
I	102	99,04	2	448	99,778	I	2455	99,96
I	124	99,2	I	457	99,782	I	2792	99,964
I	128	99,23	I	580	99,828	I	4764	99,98
I	188	99,473	I	770	99,87	I	5916	99,983
I	343	99,71	I	1007	99,90	I	8131	99,988
I	406	99,75	I	1182	99,92	2	18662	99,995

El dato de ADNmt puede ser importante para descartar compatibilidades no reales

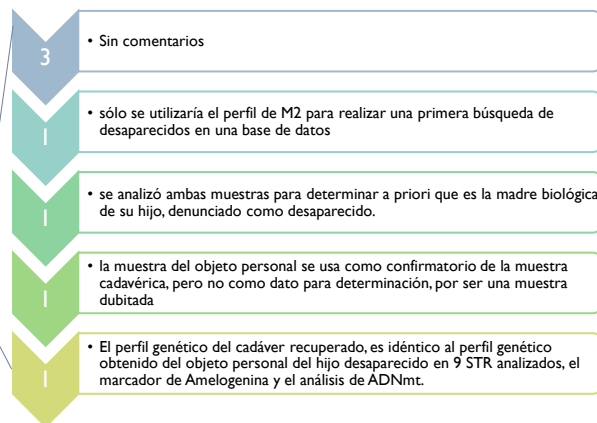
► Parte II: valoraciones

Respuestas II:



DATO CONSENSUADO: ~ 2,20E+09

LR	Nº LABS
~ 2,20E+09	27
1,82E+09	1
4,39E+09	1
1,01E+10	1
3,15E+12	1
No informan	7
TOTAL	38



► Parte II: valoraciones

Respuestas II: LR → M2-M3 → mtDNA

LR	N° LABS
No informan	25
Frecuencia	1
678	1
473	1
361-325	1
354	2
345	1
326	1
315	3
296	1
190	1
TOTAL	38

- La frecuencia estimada de los haplotipos de la muestra 2 y 3 en la base de datos EMPOP calculada de acuerdo con el "counting method" es $2,1164E-03$.

AUSENCIA DE CONSENSO

► Parte II: valoraciones

Respuestas II: LR → M2-M3 → mtDNA

RESULTADOS DE LAS BÚSQUEDAS

EMPOP R-6
(hasta 24-4-12)

Muestras 2 y 3
(sin polimorfismo en 152)
8/2834

Freq. = $2,383e-3$
IM = 354,25

EMPOP R-7
(desde 25-4-12)

Muestras 2 y 3
(sin polimorfismo en 152)
9/3256

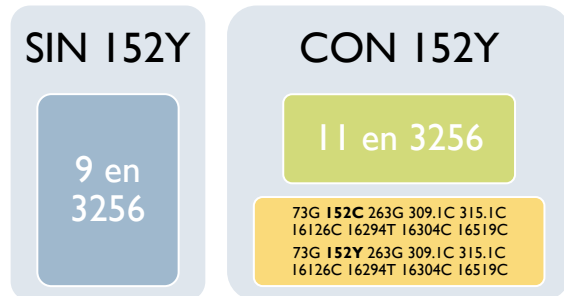
Freq. = $2,764e-3$
IM = 361,8

► Parte II: valoraciones

Respuestas II: LR → M2-M3 → mtDNA

▶ No informan 25 labs

- ▶ Sin comentarios: 23
- ▶ Comentan «haplotipos coincidentes, no exclusión»: 1
- ▶ «mismo resultado incluyendo la búsqueda de heteroplasmia en la posición 152, que considerando la presencia de una T en dicha posición»



▶ Parte II: valoraciones

Respuestas II: IM → M1-M2 → aSTR

LAB	IM
20216	103,86
20223	103,86
20259	561,298
20274	104
20278	103,86

DATO CONSENSUADO:
103,86 - 104

LAB	IM
20224	«Se analizó ambas muestras para determinar a priori que es la madre biológica de su hijo, denunciado como desaparecido»
20241	«La muestra del objeto personal se usa como confirmatorio de la muestra cadavérica, pero no como dato para determinación, por ser una muestra dubitada»
20244	No calcula pero plantea hipótesis
20254	«El perfil genético del cadáver recuperado, es idéntico al perfil genético obtenido del objeto personal del hijo desaparecido en 9 STR analizados, el marcador de Amel y el análisis de ADNmt»

▶ Parte II: valoraciones

Respuestas II: combinación de LRs

▶ Índice de maternidad MI/M3 (aSTRs y mtDNA)

20177	20209	20254	20272
2,4653 e+07	4,4074e+07	4,072e+08	6,3323e+11

▶ LR M2 / M3 (aSTRs y mtDNA)

20177	20257
4,1869e+11	1,4878e+12

▶ Parte II: valoraciones

Respuestas II: combinación de LRs

▶ LR MI / M2 / M3

20221 (aSTRs) LR (M2-M3)*IM(MI-M3)?	20240 LR _{aSTR} (M1-M2)*IM _{aSTR} (M2-M3)*LR _{mtDNA} (M2-M3)
3,15E+12	5,12E+15

▶ Parte II: valoraciones

Respuestas II: errores

- ▶ Definición errónea de LR / IM

- ▶ $LR = H1 / H2$

20241	20245	20257	20281
-------	-------	-------	-------

- ▶ $IM = H1 / H2$

- ▶ Interpretación errónea del IM: XXX veces más probable que sea la madre a que no lo sea

20166	20178	20252	20257	20268	20254
-------	-------	-------	-------	-------	-------

- ▶ Interpretación errónea del LR: XXX veces más probable que objeto y cadáver son de la misma persona

20170	20176	20178	20186	20257	20268
-------	-------	-------	-------	-------	-------

- ▶ Parte II: valoraciones

Desafío teórico forense avanzado GHEP 2012

- ▶ Participantes y objetivos

- ▶ Parte I: muestras que analizaría

- ▶ Planteamiento, respuestas y comentarios

- ▶ Parte II: valoraciones

- ▶ Planteamiento, respuestas y comentarios

- ▶ Sugerencias

- ▶ Conclusiones



Sugerencias

- ▶ 20241: En ítem 5.2.1 debería de haber un tercer casillero para expresar porque se utilizan una o ambas muestras.
- ▶ 20254: Se debería haber incluido una tabla para registrar los valores de LR para cada marcador analizado al igual que se hizo para las otras valoraciones teóricas forenses.



Desafío teórico forense avanzado GHEP 2012

- ▶ Participantes y objetivos
- ▶ Parte I: muestras que analizaría
 - ▶ Planteamiento, respuestas y comentarios
- ▶ Parte II: valoraciones
 - ▶ Planteamiento, respuestas y comentarios
- ▶ Sugerencias
- ▶ Conclusiones



Conclusiones

- ▶ Muy pocos laboratorios calculan Índice de maternidad de MI (madre) respecto a M2 (objeto)
- ▶ Muchos labs no informan IM/LR de los datos de mtDNA
 - ▶ ¿Qué se hace en los casos en los que sólo hay datos de mt?
- ▶ Todavía hay muchos errores en la expresión de resultados
- ▶ Muy pocos labs combinan LR de aSTR y mtDNA



Conclusiones

- ▶ **Desafío teórico forense avanzado 2011:**
 - ▶ GHEP-ISFG proficiency test 2011: Paper challenge on evaluation of mitochondrial DNA results. Prieto L, Alves C, Zimmermann B, Tagliabracci A, Prieto V, Montesino M, Whittle MR, Anjos MJ, Cardoso S, Heinrichs B, Hernandez A, López-Parra AM, Sala A, Saragoni VG, Burgos G, Marino M, Paredes M, Mora-Torres CA, Angulo R, Chemale G, Vullo C, Sánchez-Simón M, Comas D, Puente J, López-Cubrãa CM, Modesti N, Aler M, Merigioli S, Betancor E, Pedrosa S, Plaza G, Masciovecchio MV, Schneider PM, Parson W. Forensic Sci Int Genet. 2012 May 19. [Epub ahead of print] PMID: 22613778 [PubMed - as supplied by publisher]
- ▶ **Utilidad del ejercicio:**
 - ▶ Publicación? Demasiados autores?
 - ▶ Respuesta a cada laboratorio con una opinión sobre sus resultados?



Desafío teórico forense avanzado GHEP 2012

▶ Agradecimientos

- ▶ Josefina Gómez
- ▶ Victoria Lareu
- ▶ Antonio Salas
- ▶ CGPC



MUCHAS GRACIAS POR VUESTRA
ATENCIÓN Y PARTICIPACIÓN

ghep-isfg