

Ejercicio colaborativo de mezclas para marcadores autosómicos GHEPMIX4 (2012)

19 de septiembre de 2013

Pedro A Barrio (pedroalberto.barrio@mju.es)

Juan Antonio Luque (juan.luque@mju.es)

Manuel Crespillo (manuel.crespillo@mju.es)

INTCF Dpto Barcelona

Descripción del ejercicio

1ª fase: se enviará formulario en el que se planteará un caso supuesto en el que se obtenga una mezcla de marcadores autosómicos, analizada con el *kit* comercial **NGM**. Se pedirá que se valore dicha mezcla de forma ciega, a partir de su "raw data", que se enviará junto con sus *ladders* y controles. Una vez que todos los laboratorios participantes hayan devuelto sus resultados, comenzará la

Cuestionario

- **Aspectos Generales** de las características de cada laboratorio
- **Aspectos Técnicos** relacionados con la interpretación de los perfiles mezcla
- **Aspectos estadísticos** sobre la valoración de los perfiles mezcla
- **Resultados** de los perfiles editados

Material

- *Raw data* (1 muestra)
- **Sistema NGM ®**
- **Ladders, controles positivo y negativo y matriz**

2ª fase: se enviará un segundo formulario que incluirá el/los perfil/es del/los sospechoso/s y/o contribuyentes a la mezcla. Ante los nuevos datos, se pedirá que se re-edite el perfil mezcla enviado inicialmente, si se considera oportuno. Además, se pedirá que se valore estadísticamente, en caso de encontrarse compatibilidad, para lo que se indicará las frecuencias poblacionales a aplicar. Como en la edición anterior, en base a los antecedentes proporcionados, se tendrá libertad para definir las hipótesis que se crean oportunas para poder realizar la valoración estadística.

Tratamiento estadístico

- Un supuesto
- Datos de frecuencia poblacional (García O y cols, 2012. Forensic Sci Int Genet 6. e78-e79)
- Perfiles indubitados

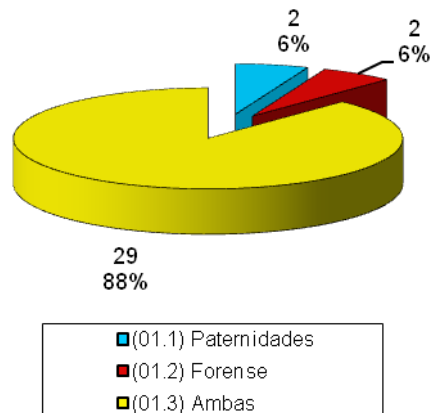
Se pedía:

- Posibilidad de re-edición
- LR's parciales, total y expresión
- Planteamiento de hipótesis
- Análisis adicionales

Cuestionario

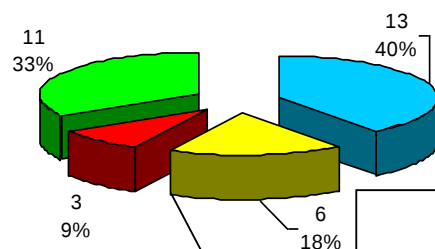
- Aspectos Generales -

1. Indique que tipo/s de casuística se lleva a cabo en su laboratorio:



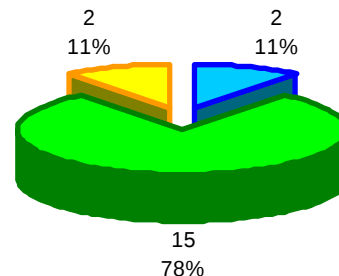
2. ¿Remite su laboratorio perfiles de ADN a bases de datos de interés criminal?

- (02.1) Si, a base de datos nacionales
- (02.3) Si, tanto a base de datos nacionales como propias
- (02.2) Si, a base de datos propia
- (02.4) No



4. En el caso de obtener un perfil mezcla...:

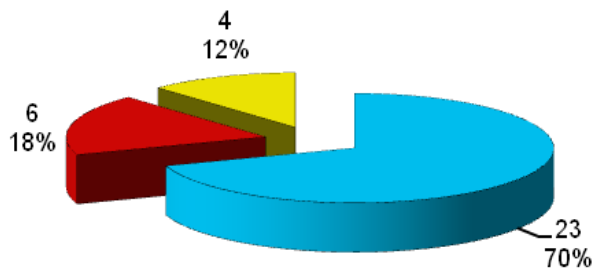
- Son remitidos a una base de datos nacional de interés criminal
- El perfil es reflejado en el informe y remitido a la base de datos nacional de interés criminal
- No son remitidos a una base de datos nacional de interés criminal o sólo se refleja el perfil en el informe



Participación: 33/42 (79%)

3. Indique si en la casuística diaria su laboratorio emite resultados de perfiles mezclados de marcadores autosómicos:

- (03.1) Si
- (03.2) No
- (03.3) Sólo en caso de disponer de muestras de referencia

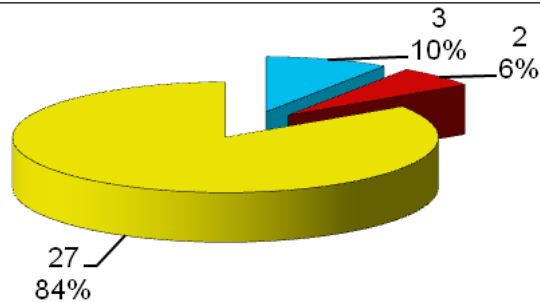


Cuestionario

- Aspectos Generales -

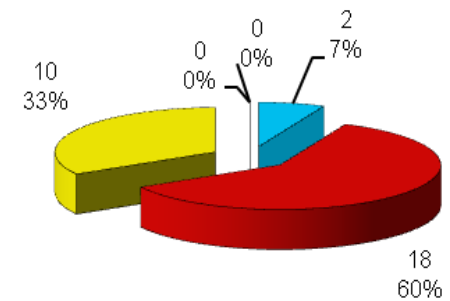
5. Cuando interpreta perfiles mezclados, la asignación alélica de los componentes de la mezcla la realiza mediante:

■ (05.1) Interpretación automática ■ (05.2) Interpretación manual ■ (05.3) Ambos



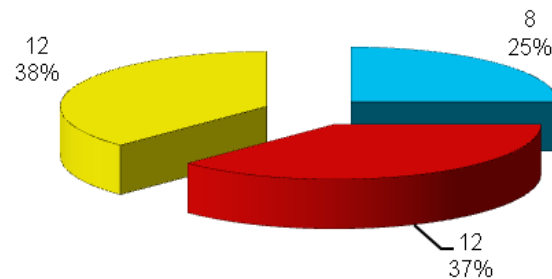
5.1. Especificar software:

■ Genotyper ■ GeneMapper ID
■ GeneMapper IDX ■ DNAMIX
■ Otros



6. ¿Los criterios empleados para llevar a cabo la interpretación de mezclas en su laboratorio han sido validados?

■ (06.1) Si ■ (06.2) No ■ (06.3) En proceso de validación

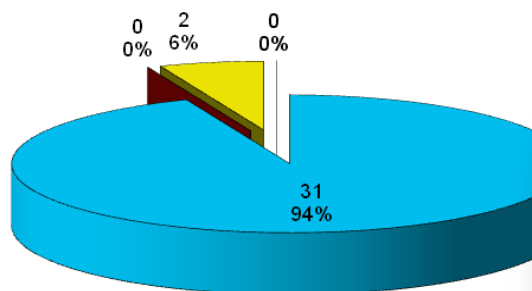


Cuestionario

- Aspectos Técnicos -

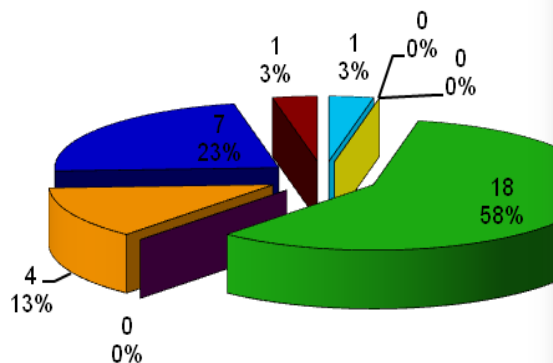
9. ¿Qué programa de edición ha utilizado?

■ (09.1) Genemapper ■ (09.2) Genescan ■ (09.3) Genotyper ■ (09.4) Peak Scanner ■ (09.5) Otros



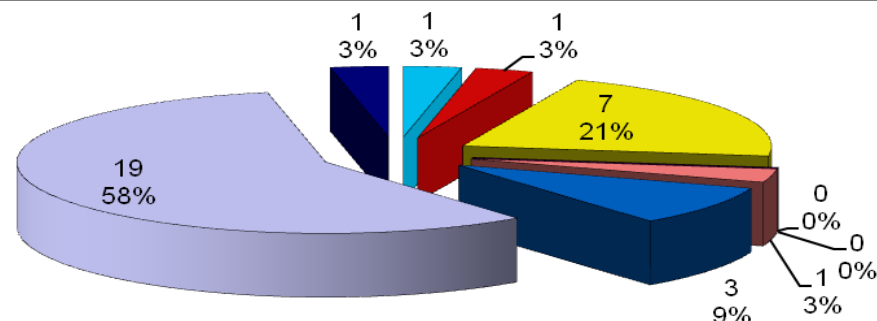
9.1. Especificar versión de GeneMapper

■ ID1 (o anteriores) ■ ID2 ■ ID3.1 ■ ID3.2 ■ IDX1.0 ■ IDX1.1 ■ IDX



10. ¿Qué criterios emplea para definir un perfil como mezcla?

- (10.1) Al menos 4 STRs con al menos 3 alelos por marcador
- (10.2) Al menos 3 STRs con al menos 3 alelos por marcador
- (10.3) Al menos 2 STRs con al menos 3 alelos por marcador
- (10.4) Desbalanceo entre alelos
- (10.5) En base exclusivamente al desbalanceo del marcador amelogenina
- (10.6) Al menos 4 STRs con al menos 3 alelos por marcador y desbalanceo entre alelos
- (10.7) Al menos 3 STRs con al menos 3 alelos por marcador y desbalanceo entre alelos
- (10.8) Al menos 2 STRs con al menos 3 alelos por marcador y desbalanceo entre alelos
- (10.9) Otros

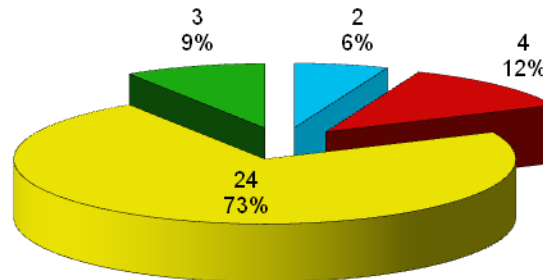


Cuestionario

- Aspectos Técnicos -

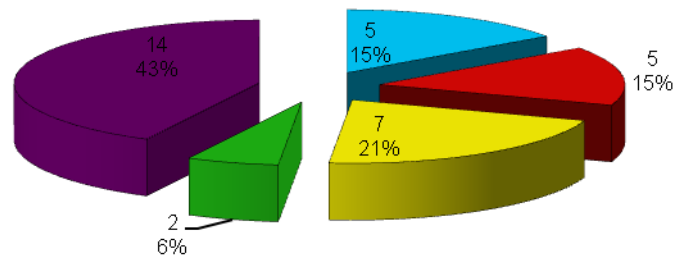
11. En el presente ejercicio los alelos han sido asignados cuando el pico supera los:

■ (11.1) 150 RFUs ■ (11.2) 100 RFUs ■ (11.3) 50 RFUs ■ (11.4) Otros



13. ¿Cuál o cuales son los principales obstáculos en su laboratorio a la hora de interpretar mezclas?

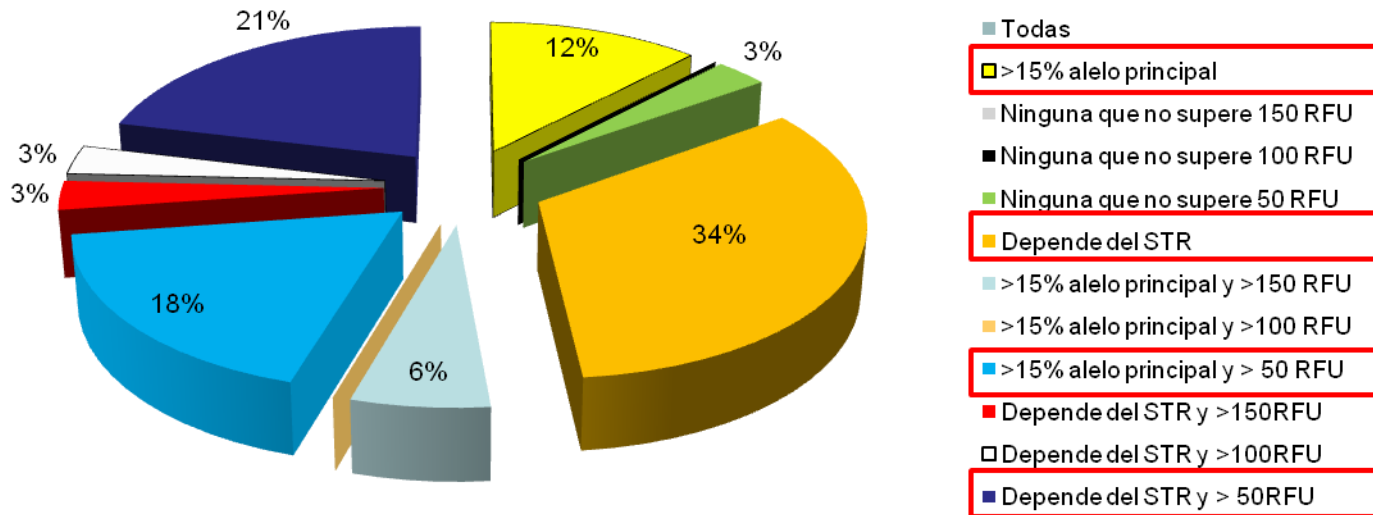
■ (13.1) Falta de un criterio único dentro del laboratorio
■ (13.2) Falta de formación
■ (13.3) Falta de un criterio único dentro del laboratorio y falta de formación
■ (13.4) No hay obstáculos
■ (13.5) Otros



Cuestionario

- Aspectos Técnicos -

Las posiciones stutter (n-4) han sido catalogados como alelos...



1ª FASE

Preparación de las muestras

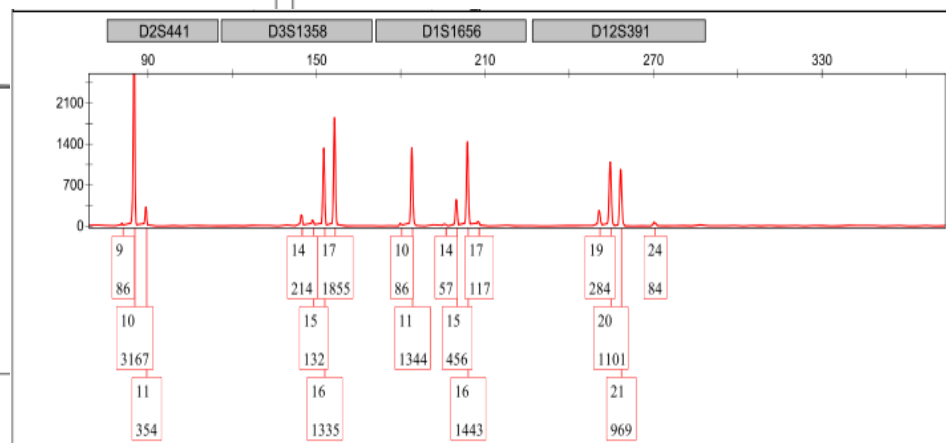
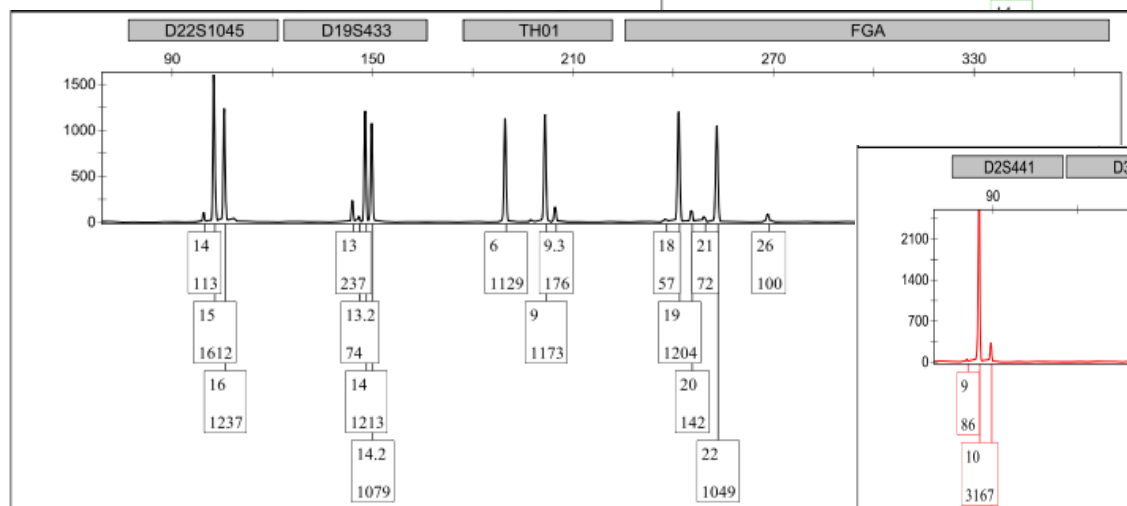
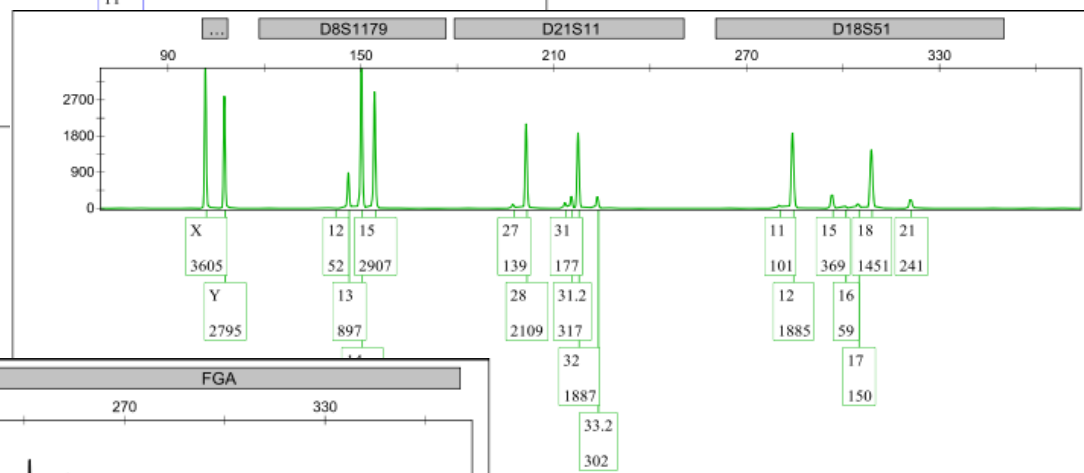
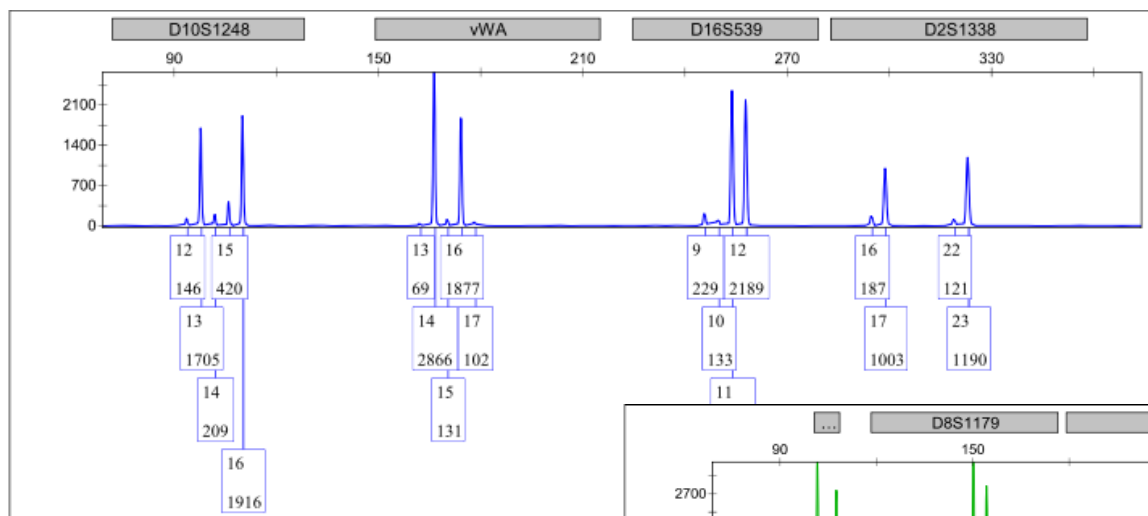
Muestra	Nº de contribuyentes	Naturaleza de los componentes	Sexo de los contribuyentes	Proporción
Muestra nº 1	2	<i>Sangre</i>	<i>XY-XY</i>	<i>1:7</i>

Validación (INTCF BCN)
Extracción orgánica
Cuantificación Quantifiler® Duo

Dilución (1 ng/ul)
Cuantificación Quantifiler® Duo
Preparación de la mezcla

Cuantificación Quantifiler® Duo)
Amplificación NGM®
Input 1 ng (total)

EPG Muestra 1 (1:7) (XY:XY)



TIPOS de DISCREPANCIAS

Posición *Stutter*
(n+4/n-4)

-A (S)

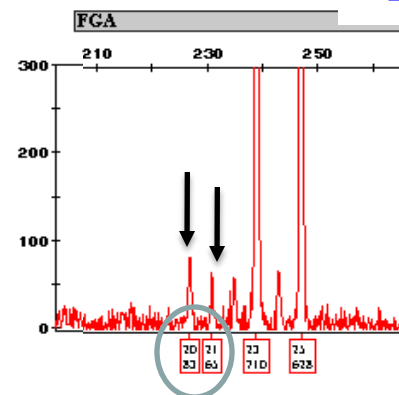
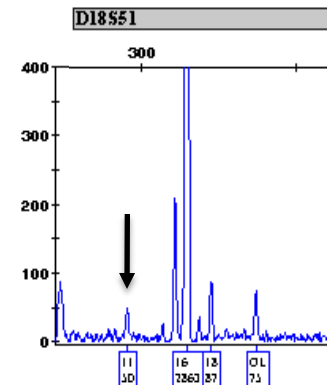
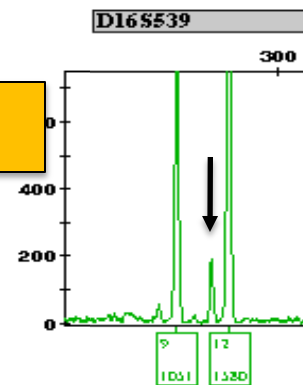
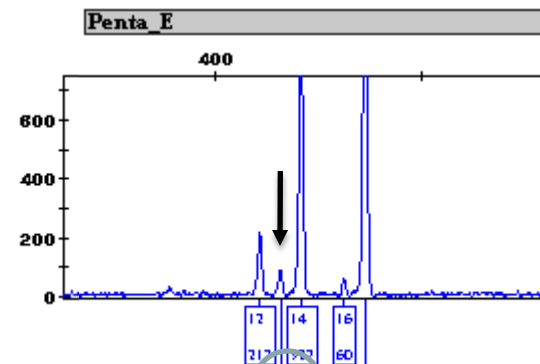
+A (S)

Transcripción

Posición no
Stutter

+A

-A



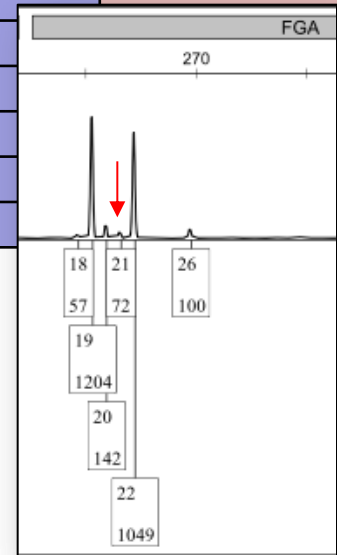
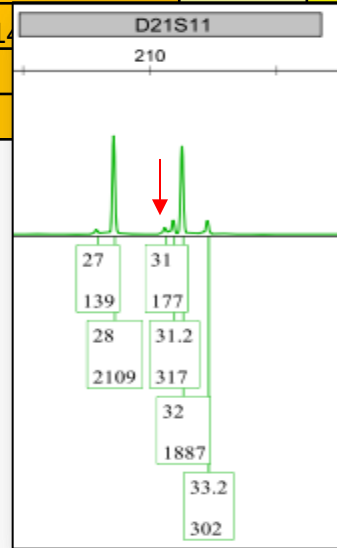
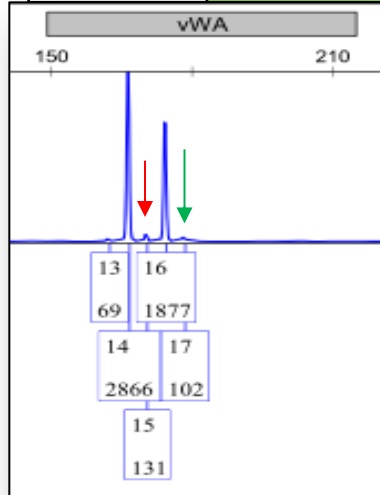
Resultados 1ª fase

	Consensuado	+A (S)	- A (S)	- A	+ A	Transcripción
→ D10S1248	13-14-15-16					
vWA	14-16-17	14- 15 -16-17	14-16			
D16S539	9-11-12	9- 10 -11-12				
D2S1338	16-17-23	16-17- 22 -23				
→ AMEL	X-Y					
→ D8S1179	13-14-15					
D21S11	28-31.2-32-33.2	28- 31 -31.2-32-32.2				28-31.2-32-32.2
D18S51	12-15-18-21	12-15- 16 -18-21				
D22S1045	15-16	14 -15-16				
→ D19S433	13-14-14.2					
→ TH01	6-9-9.3					
FGA	19-20-22-26	19-20- 21 -22-26	19-22	19-20-22		
→ D2S441	10-11					
D3S1358	14-16-17	13 -14-16-17				
D1S1656	11-15-16-17		11-15-16			
D12S391	19-20-21-24			19-20-21		

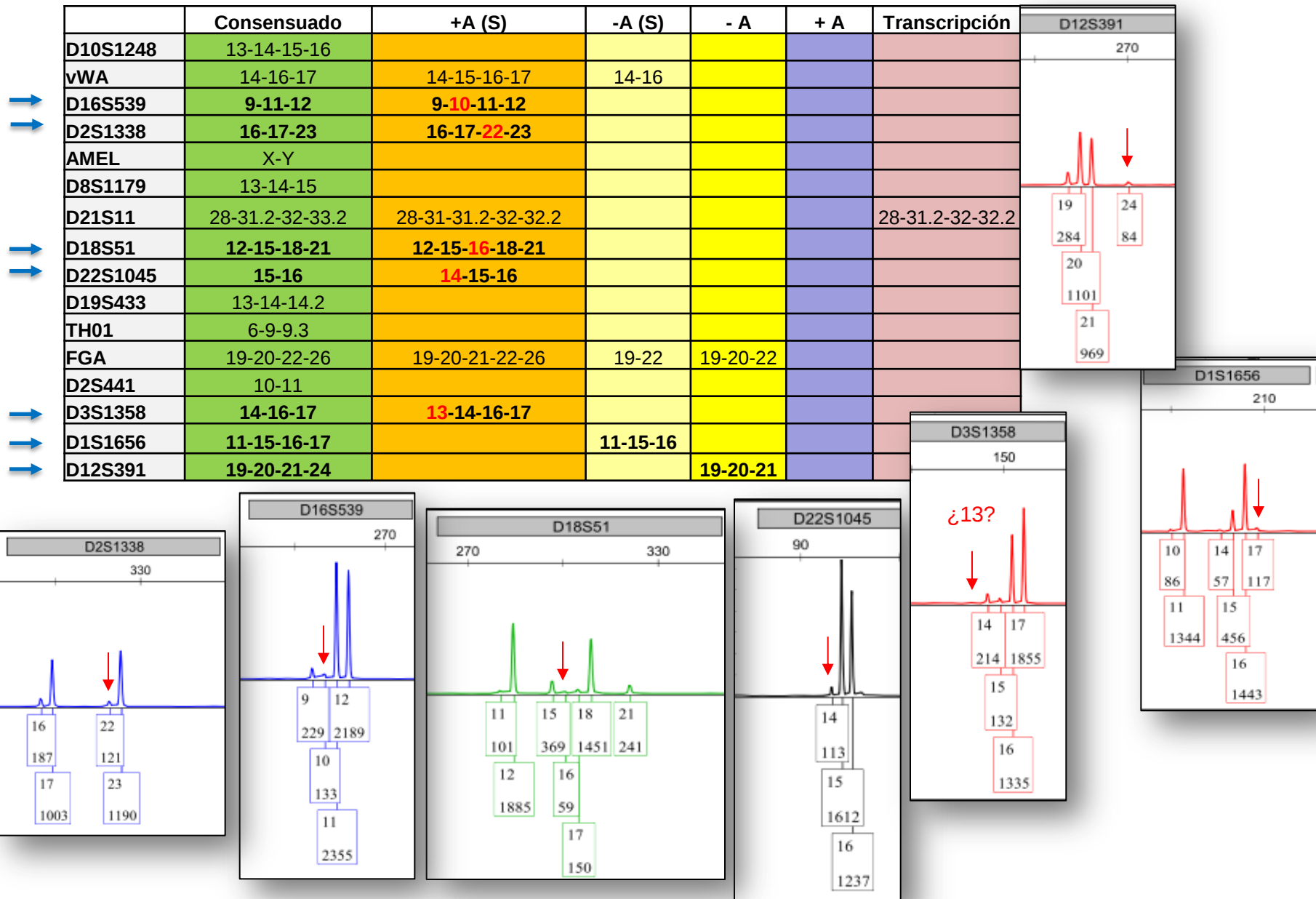
- La mayor parte de las discrepancias se concentran en posiciones stutter (+A)
- El valor consensuado (es el que cabia esperar) (~ 60 % de labs).

Resultados 1ª fase

	Consensuado	+A (S)	-A (S)	- A	+ A	Transcripción
D10S1248	13-14-15-16					
vWA	14-16-17	14-15-16-17	14-16			
D16S539	9-11-12	9-10-11-12				
D2S1338	16-17-23	16-17-22-23				
AMEL	X-Y					
D8S1179	13-14-15					
D21S11	28-31.2-32-33.2	28-31-31.2-32-33.2				28-31.2-32-33.2
D18S51	12-15-18-21	12-15-16-18-21				
D22S1045	15-16	14-15-16				
D19S433	13-14-14.2					
TH01	6-9-9.3					
FGA	19-20-22-26	19-20-21-22-26	19-22	19-20-22		
D2S441	10-11					
D3S1358	14-16-17	13-14				
D1S1656	11-15-16-17					
D12S391	19-20-21-24			9-20-21		

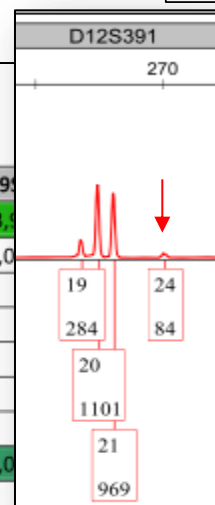
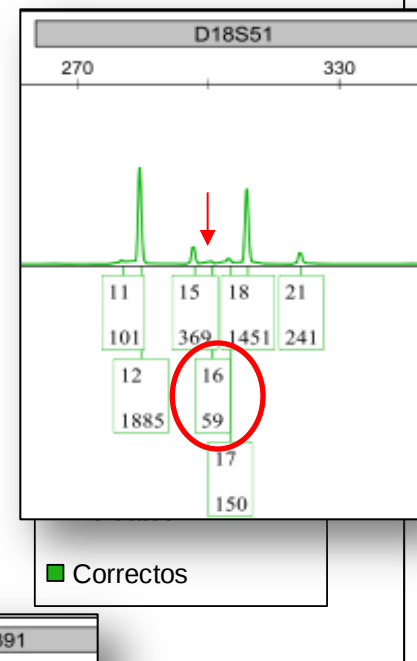
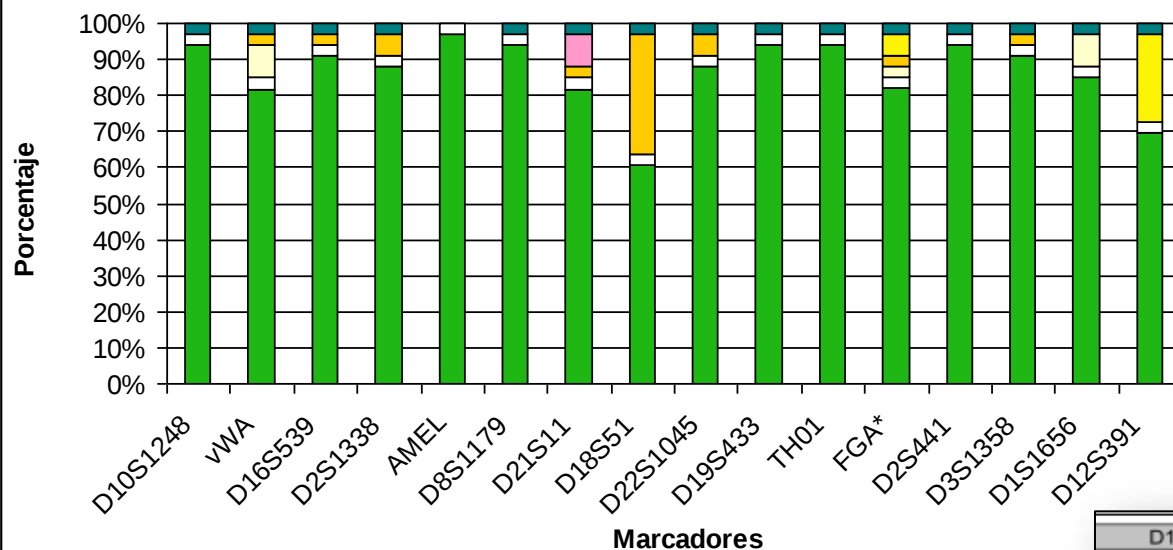


Resultados 1ª fase



Resultados perfil mezcla (1ª fase)

Tipos de Errores por marcador



Valores reportados (respecto al teórico)	D10S1248	vWA	D16S539	D2S1338	AMEL	D8S1179	D21S11	D18S51	D22S1045	D19S433
Coincidentes	93,94%	81,82%	90,91%	87,88%	96,97%	93,94%	81,82%	60,61%	87,88%	93,94%
No datos	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%
- Alelo (S)		9,09%								
+ Alelo (S)		3,03%	3,03%	6,06%			3,03%	33,33%	6,06%	
+ Alelo										
- Alelo										
Error Transcripción							9,09%			
Sólo perfil mayoritario	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	0,00%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%

D2S441	D3S1358	D1S1656	D12S391
93,94%	90,91%	84,85%	69,70%
3,03%	3,03%	3,03%	3,03%
		9,09%	
	3,03%		
			24,24%
3,03%	3,03%	3,03%	3,03%

* Un laboratorio con dos discrepancias

- Alelo (S): no se reporta un alelo real que está en posición stutter, lo que representa una pérdida alélica en el perfil.

+ Alelo (S): se reporta un alelo inexistente siendo un pico stutter, lo que representa una ganancia alélica en el perfil.

+ Alelo: se reporta un alelo inexistente en una posición no stutter, lo que representa una ganancia alélica en el perfil.

- Alelo: no se reporta un alelo en una posición no stutter, lo que representa una pérdida alélica en el perfil.

2ª FASE

Antecedentes del caso:

En un caso de presunta agresión sexual, la víctima declara haber sido violada por dos agresores con penetración vaginal. Durante el reconocimiento, el médico forense toma un hisopo vaginal a la víctima, que remite al laboratorio. Tras el análisis en el laboratorio de dicho hisopo, se visualizan espermatozoides al microscopio. Se realiza una lisis diferencial y tras el análisis genético, a punto final y sin posibilidad de realizar análisis adicionales, se obtiene el perfil mezcla remitido en la primera fase de este ejercicio (F1).

Al cabo de un par de semanas se detienen a dos sospechosos, a los que se toma muestras indubitadas, obteniéndose los perfiles recogidos en las tablas alélicas siguientes (identificados como sospechoso 1 y 2).

Base de datos poblacional:

García O y cols, 2012.

Forensic Sci Int Genet 6. e78-e79

1º- Valorar la compatibilidad de S1 y S2 en la muestra 1 (hipótesis libres)

2º- Reedición de la muestra 1

	S1	S2	V	M1 (7:1)
Amelogenina	X-Y	X-Y	X-X	X-Y
D10S1248	14-15	13-16	12-15	13-14-15-16
vWA	16-17	14-16	17-18	14-16-17
D16S539	9-11	11-12	11-12	9-11-12
D2S1338	16-23	17-23	19-23	16-17-23
D8S1179	13	14-15	13	13-14-15
D21S11	31.2-33.2	28-32	30	28-31.2-32-33.2
D18S51	15-21	12-18	15-19	12-15-18-21
D22S1045	15	15-16	11-16	15-16
D19S433	13-14	14-14.2	14-15	13-14-14.2
TH01	9-9.3	6-9	8-9.3	6-9-9.3
FGA	20-26	19-22	23-24	19-20-22-26
D2S441	10-11	10	14-15	10-11
D3S1358	14-17	16-17	14-15	14-16-17
D1S1656	15-17	11-16	13-16	11-15-16-17

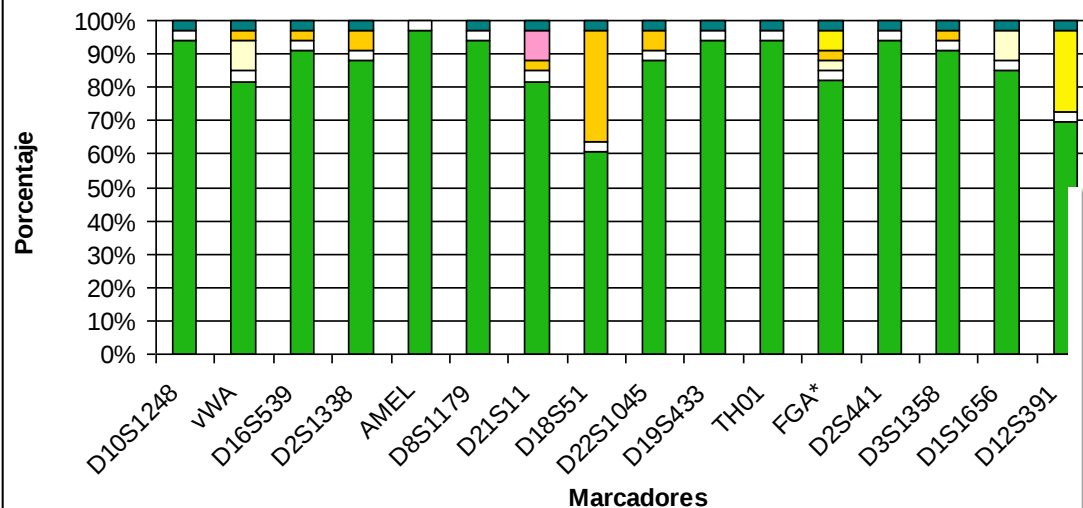
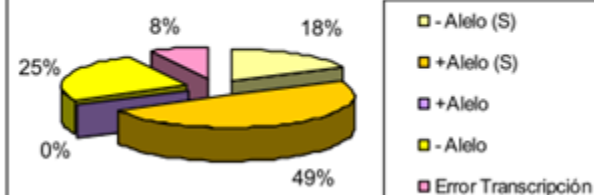
Muestra M1 (1:7) (XY/XY)

Tipos de Errores por marcador

1ª FASE

- Sólo perfil mayoritario
- Error Transcripción
- Alelo

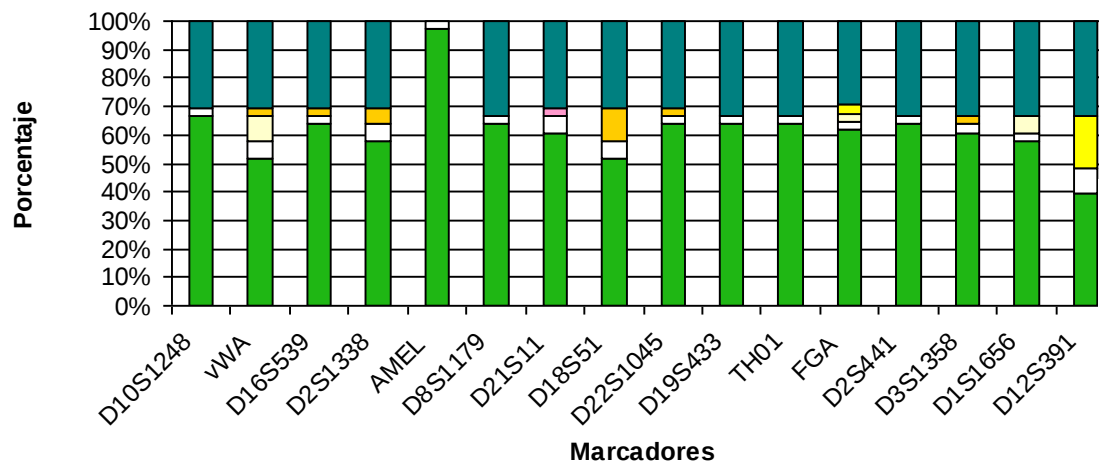
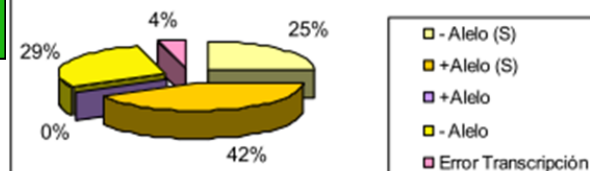
Total de discrepancias sin PM y NA



Tipos de Errores por marcador

2ª FASE

- Sólo perfil mayoritario
- Error Transcripción
- Alelo
- + Alelo



Valores reportados (respecto al teórico)	D10S1248	vWA	D16S539	D2S1338	AMEL	D8S1179	D21S11	D18S51	D22S1045	D19S433	TH01	FGA*	D2S441	D3S1358	D1S1656	D12S391
Coincidentes	93,94%	81,82%	90,91%	87,88%	96,97%	93,94%	81,82%	60,61%	87,88%	93,94%	93,94%	82,35%	93,94%	90,91%	84,85%	69,70%
No datos	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%
- Alelo (S)		9,09%										3,03%			9,09%	
+ Alelo (S)		3,03%	3,03%	6,06%			3,03%	33,33%	6,06%			3,03%		3,03%		
+ Alelo																
- Alelo												6,06%				24,24%
Error Transcripción							9,09%									
Sólo perfil mayoritario	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	0,00%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%

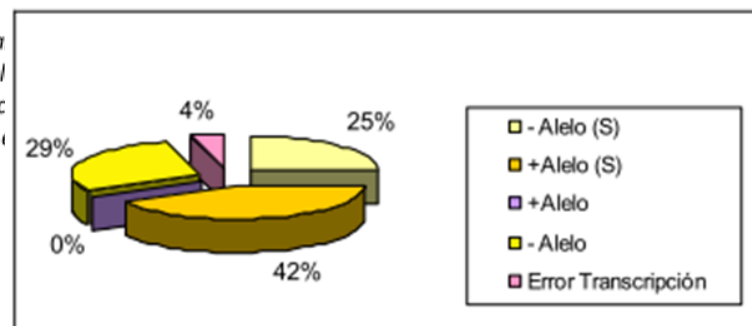
* Un laboratorio con dos discrepancias

- **Alelo (S):** no se reporta un alelo real que está en posición stutter, lo que representa una pérdida al

+ **Alelo (S):** se reporta un alelo inexistente siendo un pico stutter, lo que representa una ganancia al

+ **Alelo:** se reporta un alelo inexistente en una posición no stutter, lo que representa una ganancia

- **Alelo:** no se reporta un alelo en una posición no stutter, lo que representa una pérdida alélica



Valores reportados (respecto al teórico)	D10S1248	vWA	D16S539	D2S1338	AMEL	D8S1179	D21S11	D18S51	D22S1045	D19S433	TH01	FGA*	D2S441	D3S1358	D1S1656	D12S391
Coincidentes	66,67%	51,52%	63,64%	57,58%	96,97%	63,64%	60,61%	51,52%	63,64%	63,64%	63,64%	63,64%	63,64%	60,61%	57,58%	39,39%
No datos	3,03%	6,06%	3,03%	6,06%	3,03%	3,03%	6,06%	6,06%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	3,03%	9,09%
- Alelo (S)		9,09%										3,03%			6,06%	
+ Alelo (S)		3,03%	3,03%	6,06%				12,12%	3,03%					3,03%		
+ Alelo																
- Alelo												3,03%				18,18%
Error Transcripción							3,03%									
Sólo perfil mayoritario	30,30%	30,30%	30,30%	30,30%	0,00%	33,33%	30,30%	30,30%	30,30%	33,33%	33,33%	30,30%	33,33%	33,33%	33,33%	33,33%

* Un laboratorio con dos discrepancias

- **Alelo (S):** no se reporta un alelo real que está en posición stutter, lo que representa una pérdida al

+ **Alelo (S):** se reporta un alelo inexistente siendo un pico stutter, lo que representa una ganancia al

+ **Alelo:** se reporta un alelo inexistente en una posición no stutter, lo que representa una ganancia

- **Alelo:** no se reporta un alelo en una posición no stutter, lo que representa una pérdida alélica



alélica en el perfil.

alélica en el perfil.

alélica en el perfil.

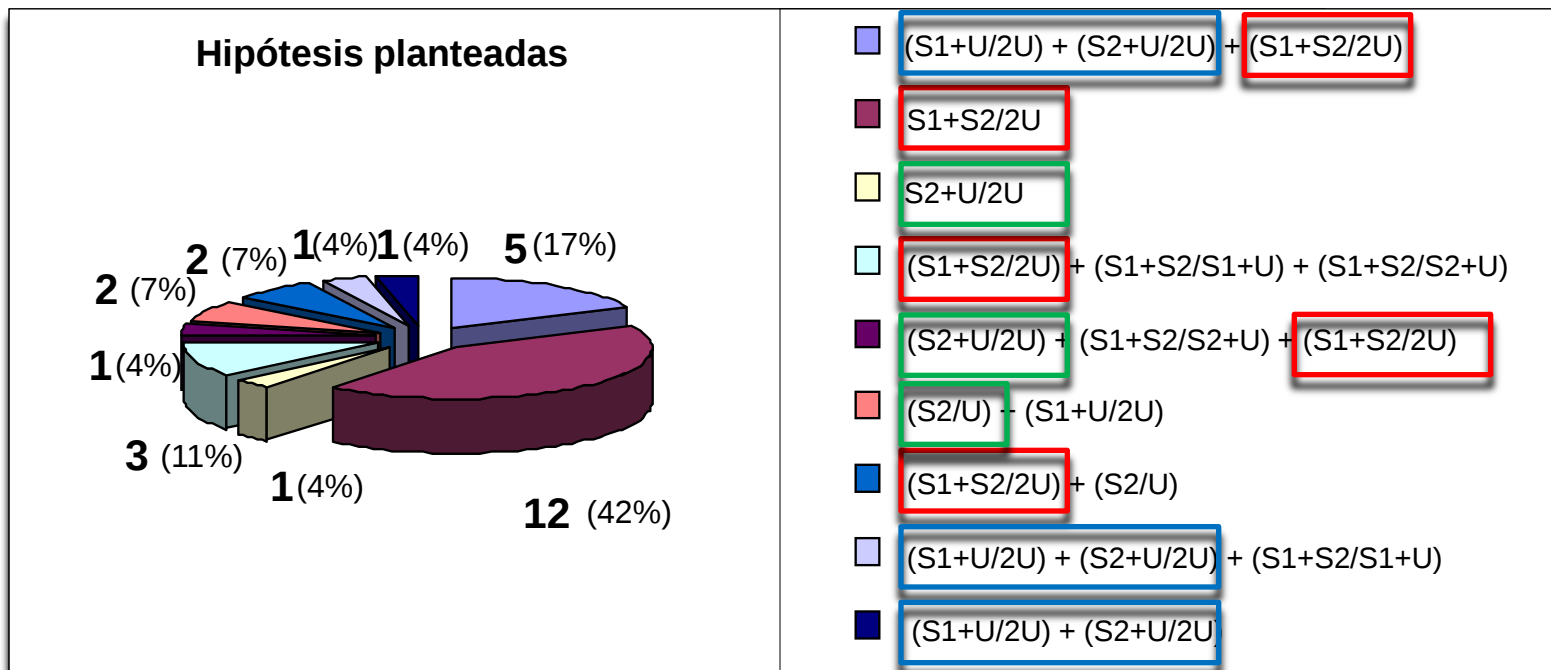
alélica en el perfil.

Antecedentes del caso:

En un caso de presunta agresión sexual, la víctima declara haber sido violada por dos agresores con penetración vaginal. Durante el reconocimiento, el médico forense toma un hisopo vaginal a la víctima, que remite al laboratorio. Tras el análisis en el laboratorio de dicho hisopo, se visualizan espermatozoides al microscopio. Se realiza una lisis diferencial y tras el análisis genético, a punto final y sin posibilidad de realizar análisis adicionales, se obtiene el perfil mezcla remitido en la primera fase de este ejercicio (F1).

Al cabo de un par de semanas se detienen a dos sospechosos, a los que se toma muestras indubitadas, obteniéndose los perfiles recogidos en las tablas alélicas siguientes (identificados como sospechoso 1 y 2).

Bloque estadístico -Hipótesis-



Valoración conjunta

✓ $S1+S2/2U$

17/ 28 (60%)

Valoración independiente

✓ $S1+U/2U$ ✓ $S1+S2/S1+U$
 ✓ $S2+U/2U$ ✓ $S1+S2/S2+U$

7/ 28 (25%)

Valoración exclusiva de S2

✓ $S2/U$
 ✓ $S2+U/2U$

4 / 28 (15%)

Valoración conjunta

$$\text{LR: } S1 + S2 / 2U$$

Marcador	LR	NºLabs	%
D10S1248	18,53	20	86,96
	55,58	1	4,35
	16,97	1	4,35
	111,15	1	4,35
D12S391	1244,94	17	77,27
	1244,86	1	4,55
	1250	1	4,55
	1187	1	4,55
	3734,82	1	4,55
	7469,65	1	4,55
D16S539	12,37	20	86,96
	11,3	1	4,35
	20	1	4,35
	39,99	1	4,35
D18S51	3538,79	17	73,91
	3538,73	1	4,35
	3538,57	1	4,35
	3333,33	1	4,35
	3365	1	4,35
	10616,8	1	4,35
	359,58	1	4,35
D19S433	44,14	19	82,61
	44,053	1	4,35
	39,07	1	4,35
	82,86	1	4,35
	55,31	1	4,35

Marcador	LR	NºLabs	%
D1S1656	873,81	18	78,26
	874,13	1	4,35
	909,09	1	4,35
	830,5	1	4,35
	2621,44	1	4,35
D21S11	5242,89	1	4,35
	7532,33	18	78,26
	7530,12	1	4,35
	7222	1	4,35
D22S1045	10000	1	4,35
	22596,99	1	4,35
	45193,98	1	4,35
D2S1338	3,04	20	86,96
	5,32	2	8,70
	2,667	1	4,35
	135,29	18	81,82
D2S441	135,14	1	4,55
	105	1	4,55
	223,42	1	4,55
	446,83	1	4,55
	19,79	20	86,96
	14,09	1	4,35
	73,63	1	4,35
	147,25	1	4,35

Marcador	LR	NºLabs	%
D3S1358	27,30	20	86,96
	23,46	1	4,35
	45,55	1	4,35
	91,1	1	4,35
D8S1179	15,89	20	86,96
	14,19	1	4,35
	30,55	1	4,35
	24,51	1	4,35
FGA	775,88	17	73,91
	775,80	1	4,35
	769,23	1	4,35
	775,88	1	4,35
	734,9	1	4,35
TH01	2327,64	1	4,35
	4655,28	1	4,35
	8,95	20	86,96
	8,18	1	4,35
vWA	16,42	1	4,35
	32,84	1	4,35
	15,73	20	86,96
	14	1	4,35
	29,35	1	4,35
	78,53	1	4,35

- Problemas de cálculo
- LRmix

• Alto consenso

Valoración independiente de los sospechosos

$$LR = S1+U/2U$$

$$LR = S2+U/2U$$

Marcador	LR	N	%
D10S1248	1,43	9	100
D12S391	25,43	5	71,43
	25,01	1	14,29
	25,24	1	14,29
D16S539	4,23	7	77,78
	4,07	1	11,11
	4,19	1	11,11
D18S51	39,67	6	75
	23,62	1	12,50
	39,41	1	12,50
D19S433	1,89	8	88,89
	1,80	1	11,11
D1S1656	12,30	6	75,00
	12,24	1	12,50
	12,14	1	12,50
D21S11	22,43	7	77,78
	22,36	1	11,11
	22,15	1	11,11

S1 + U / 2U

Marcador	LR	N	%
D22S1045	1,37	8	88,89
	1,28	1	11,11
D2S1338	18,59	7	77,78
	18,31	1	11,11
	17,21	1	11,11
D2S441	4,95	7	77,78
	4,87	1	11,11
	4,35	1	11,11
D3S1358	6,00	7	77,78
	5,93	1	11,11
	5,66	1	11,11
D8S1179	0,90	8	88,89
	0,84	1	11,11
FGA	28,32	6	75,00
	27,99	1	12,50
	27,74	1	12,50
TH01	2,70	8	88,89%
	2,61	1	11,11
vWA	2,32	7	87,50%
	2,21	1	12,50

S2 + U / 2U

Marcador	LR	N	%
D10S1248	2,16	7	77,78
	2,13	2	22,22
D12S391	8,16	8	88,89
	8,07	1	11,11
D16S539	1,67	8	88,89
	1,61	1	11,11
D18S51	14,87	7	77,78
	14,79	1	11,11
	8,86	1	11,11
D19S433	11,14	7	77,78
	11,01	1	11,11
	10,59	1	11,11
D1S1656	11,84	7	77,78
	11,76	1	11,11
	11,66	1	11,11
D21S11	55,97	7	77,78
	55,67	1	11,11
	55,15	1	11,11
D22S1045	1,86	8	88,89
	1,80	1	11,11

Marcador	LR	N	%
D2S1338	7,32	7	77,78
	7,22	1	11,11
	6,55	1	11,11
D2S441	4,33	7	77,78
	4,26	1	11,11
	3,63	1	11,11
D3S1358	3,09	7	77,78
	3,06	1	11,11
	2,89	1	11,11
D8S1179	4,58	7	77,78
	4,53	1	11,11
	4,38	1	11,11
FGA	4,57	8	88,89
	4,53	1	11,11
TH01	2,72	7	77,78
	2,69	1	11,11
	2,62	1	11,11
vWA	4,03	7	77,78
	3,99	1	11,11
	3,84	1	11,11

• **MUY** Alto consenso

Valoración exclusiva de S2

$$LR = S2/U$$

S2 / U

Marcador	LR	N	%
D10S1248	12,98	4	100
D12S391	48,95	3	75
	49,02	1	25
D16S539	5,39	4	100
D18S51	89,21	3	75
	89,29	1	25
D19S433	41,80	3	75
	41,84	1	25
D1S1656	71,05	2	50
	70,92	2	50
D21S11	335,80	3	75
	333,33	1	25
D22S1045	3,26	4	100
D2S1338	24,18	3	75
	24,15	1	25
D2S441	32,25	4	100
D3S1358	10,30	4	100
D8S1179	17,61	4	100
FGA	27,40	4	100
TH01	9,97	3	75
	9,90	1	25
vWA	15,04	4	100

Bloque estadístico - LR total -

S1+S2/2U	
Nº Laboratorio	LR combinado
GM2012.01	1,13E+29
GM2012.02	1,13E+29
GM2012.03	1,13E+29
GM2012.04	1,13E+29
GM2012.06	1,13E+29
GM2012.07	1,13E+29
GM2012.08***	1,13E+28
GM2012.10	1,13E+29
GM2012.15	2,95E+34
GM2012.16	1,13E+29
GM2012.17	1,46E+29
GM2012.19	1,13E+29
GM2012.20	6,71E+23
GM2012.22	1,13E+29
GM2012.23	1,13E+29
GM2012.26	1,13E+29
GM2012.27	1,98E+28
GM2012.32	1,13E+29
GM2012.34	1,13E+29
GM2012.36	1,47E+36
GM2012.38	1,13E+29
GM2012.40	1,13 E+29
GM2012.41	1,13E+29
Máx.	1,47E+36
Mín.	1,13E+28

Error de transcripción?

Parciales distintos

Sin dos marcadores

Falta un alelo en D12S391

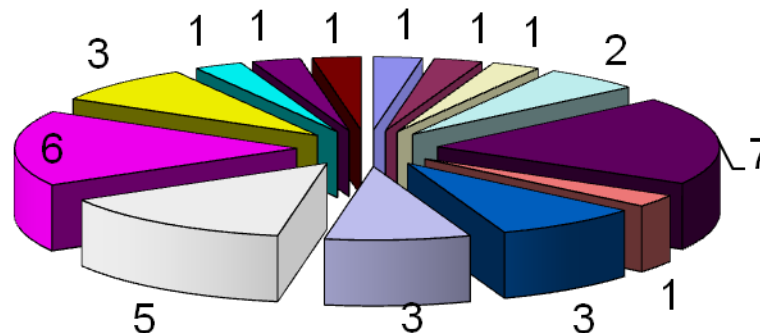
Un alelo de más en D18S51

S1+U/2U		S2+U/2U	
Nº Laboratorio	LR combinado	Nº Laboratorio	LR combinado
GM2012.01	3,83E+11	GM2012.01	1,35E+11
GM2012.03	3,83E+11	GM2012.03	1,35E+11
GM2012.09	1,51E+10	GM2012.08	1,35E+11
GM2012.10	3,83E+11	GM2012.10	1,35E+11
GM2012.16	3,83E+11	GM2012.16	1,35E+11
GM2012.25	3,45E+11	GM2012.24	1,35E+11
GM2012.30*	4,71E+05	GM2012.25	1,19E+11
GM2012.31	1,19E+11	GM2012.31	4,09E+10
GM2012.32	3,83E+11	GM2012.32	1,35E+11
Máx.	3,83E+11	Máx.	1,35E+11
Mín.	4,71E+05	Mín.	4,09E+10

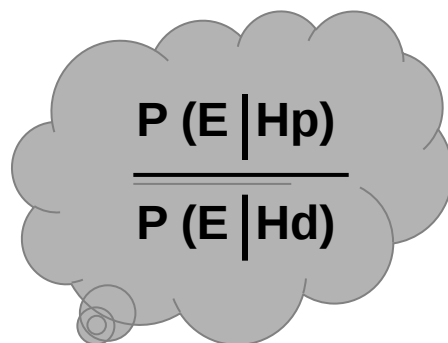
S2/U	
Nº Laboratorio	LR combinado
GM2012.09	5,78E+20
GM2012.19	5,78E+20
GM2012.30	5,78E+20
GM2012.41	5,78E+20
Máx.	5,78E+20
Mín.	5,78E+20

Software y/o referencias bibliográficas

- Software BDGen/ Simedic
- Software Familias
- Software Grape v1.1
- Software GFFinal (versiones 2.562 b y 2.34b)
- Software DNAMIX
- Software propio
- Software Genetica Forense
- Software LRmix del paquete Forensim (versiones 4.0, 3.2)
- Software LRmezcla vers. 0,93b
- J Carralero. Matemáticas aplicadas a la Genética Forense. Ministerio del Interior. 2006
- Weir et al. Interpreting DNA evidence: Statistical Genetics for Forensic Scientists. Sinauer Associates Inc. 1998
- Buckleton et al. Forensic DNA Evidence Interpretation. CRC Press. 2005
- Referencias 1
- Referencias 2



Expresión del valor LR


$$\frac{P(E | H_p)}{P(E | H_d)}$$

E = El hallazgo científico (= perfil genético)

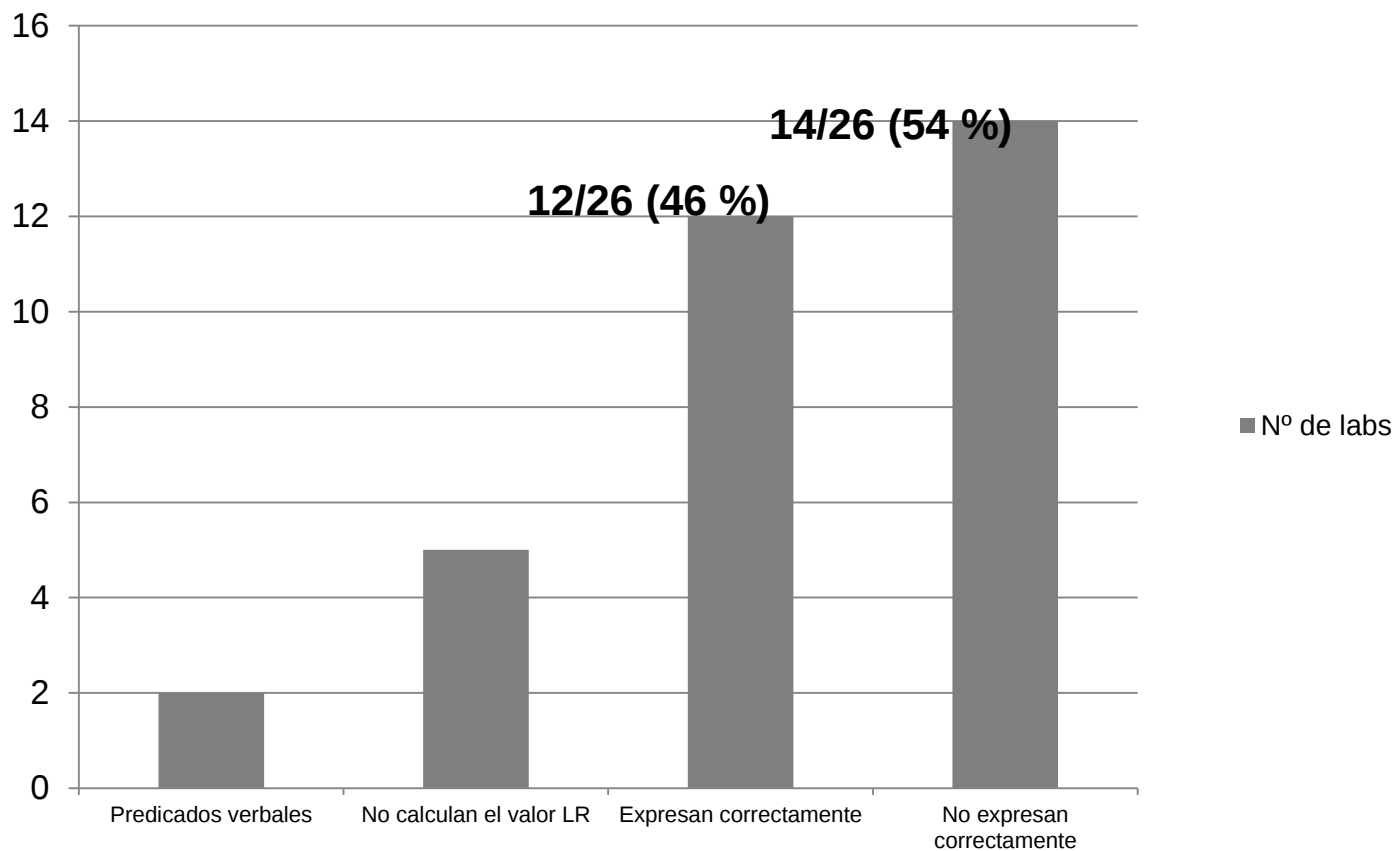
$$\text{LR} = \frac{\text{Probabilidad del hallazgo científico bajo la hipótesis del FISCAL}}{\text{Probabilidad del hallazgo científico bajo la hipótesis de la DEFENSA}}$$

- El valor del LR nos permite comparar la probabilidad de una determinada observación (perfil genético) bajo dos hipótesis mutuamente excluyentes.

- El valor del LR no permite establecer la probabilidad con la que un determinado individuo ha contribuido o es el donante del perfil procedente de una cierta evidencia.

Mucho menos, el LR permite establecer si un individuo es o no culpable de un determinado hecho delictivo.

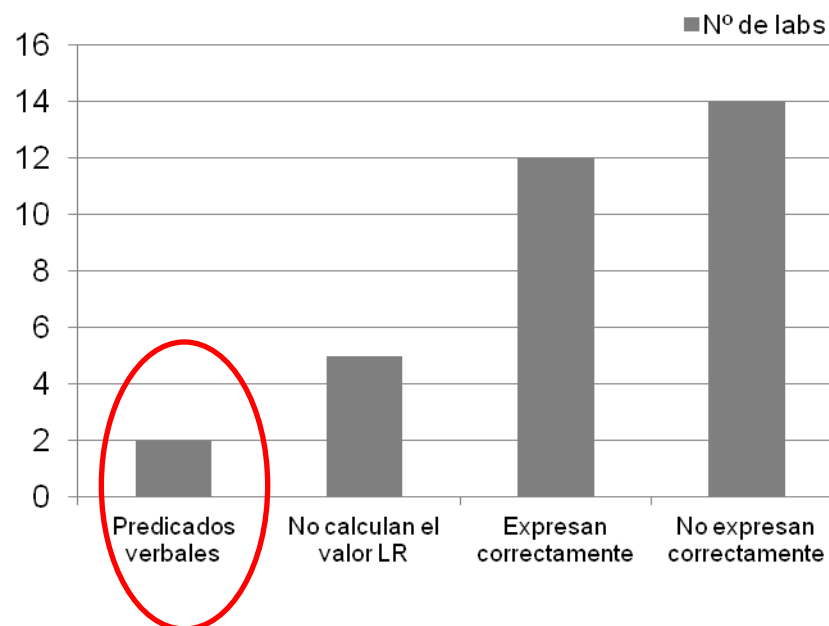
Expresión del valor LR



- Alto número de laboratorios no expresan correctamente el valor del LR

Expresión del valor LR

1.000.000	Extremely strong
100.000	Very strong
10.000	Strong
1000	Moderately strong
100	Moderate
10	Limited
1	Inconclusive



Verbal scale by: John Buckleton, Christopher M. Triggs and Simon J. Walsh *Forensic DNA evidence interpretation* CRC Press 2005

“There is a very strong support for Hp (the mixed profile originates from a commistion of biological material belonging to Suspect 1 and Suspect 2) over the defence hypothesis”

Expresión del valor LR

Algunos ejemplos –INCORRECTOS–

Es aproximadamente ciento doce mil novecientos cuarenta cuatrillones de veces ($1,12949340244591E+29$) más probable si ambos sospechosos (S1 y S2) contribuyen al perfil mezcla que si los contribuyentes de la mezcla de perfiles son dos individuos al azar de la población española, no relacionados genéticamente

“El Índice de Verosimilitud indica que es $1,3501 \times 10E+11$ veces más probable que el sospechoso 2 y un individuo desconocido de la población de referencia no relacionado genéticamente aporten el material genético de la muestra a que lo hagan 2 individuos desconocidos de la población de referencia no relacionados genéticamente; con una fiabilidad superior al 99,9999%”

“Es ciento doce mil cuatrillones de veces más probable la hipótesis de que la mezcla analizada esté formada por ADN de los dos sospechosos, que la hipótesis de que esté formada por ADN de dos personas cualesquiera de la población.”

EL PERFIL MEZCLA OBTENIDO ES $1,1295E+29$ VECES MÁS PROBABLE SI HUBIERA SIDO PRODUCIDO POR LOS SOSPECHOSOS 1 Y 2 QUE SI HUBIERA SIDO PRODUCIDO POR DOS PERSONAS AL AZAR DE LA POBLACIÓN ESPAÑOLA, NO RELACIONADAS ENTRE SI NI CON LOS SOSPECHOSOS

Expresión del valor LR

-Algunos ejemplos CORRECTOS-

El LR obtenido ($LR = 1,1295E29$) indica que es $1,1295E29$ veces más probable observar dicho perfil mezclado en la evidencia (si) la misma fuera una mezcla de material genético de "Sospechoso 1" y "Sospechoso 2" que (si) fuera de dos individuos tomados al azar de la población no relacionados genéticamente.

“La obtención del perfil genético detectado a partir de espermatozoides en el hisopo vaginal es $2.9518E+34$ veces más probable (si) dichos espermatozoides procedieran del sospechoso 1 y del sospechoso 2 que (si) procedieran de dos individuos al azar de la población no relacionados genéticamente con los sospechosos”

El índice LR obtenido es de $1,1 E+29$ lo que significa que la obtención del perfil mezcla a partir de la muestra es 110.000 cuatrillones de veces más probable (si) la muestra procediera del sospechoso 1 y del sospechoso 2, que (si) procediera de dos individuos tomados al azar de la población.

Conclusiones

- **Mayor participación** que en ejercicios anteriores (33 labs) (EDICIONES ANTERIORES: 32, 24 y 17 labs).
- Criterios para interpretar perfiles mezclas **validados o en proceso de validación** en el 63 % de los labs. (EDICIONES ANTERIORES: 15.6, 12.5 and 23.5 %).
- La **mayor parte de errores /discrepancias** respecto al perfil esperado se concentran en **posiciones *stutter*** (67 %).
- **Alta dispersión en el planteamiento de las hipótesis** (mayoritaria S1+S2/2U) (60%)
- **Empleo variado de programas y herramientas para el cálculo del LR.**
- **Gran consenso en el cálculo del valor LR** (por hipótesis).

Conclusiones

- **Explicación del valor LR no correcto (54 %).**
DEBEMOS HACER UN ESFUERZO PARA UNA
TRASMISIÓN CORRECTA DEL SIGNIFICADO.

Agradecimientos

- **Al GHEP-ISFG** y a los participantes en éste y en otros ejercicios colaborativos
 - **Pedro A Barrio** (INTCF-BCN)
 - **A Dávid Lapido** (Universidad Pompeu y Fabra)
y
 - **Patricia Sanz** (Universidad Pompeu y Fabra)

¿Valoración del LR considerando la participación conjunta los dos sospechosos o valoración separada de cada uno de los sospechosos?



The mixed DNA-profile with suspect 1 & 2 not excluded

Locus	Genotyperingen			
D3S1358	15	16	17	19
VWA	16	17	20	
D16S539	11	12		
D2S1338	19	20	21	
D8S1179	14	15	16	
D21S11	28	29	30	32.2
D18S51	12	13	14	
D19S433	12	13	15	
THO1	7	8	9.3	
FGA	18	19	23	24



Match Probabilities DNA-profiles:

suspect 1: one in 9665 billion

suspect 2: one in 6849917 billion

Suspect 1

SGM plus Genotyperingen			MP Dutch Caucasian
D3S1358	15	16	0,148
VWA	16	17	0,129
D16S539	11	12	0,195
D2S1338	19	19	0,024
D8S1179	14	15	0,042
D21S11	28	30	0,104
D18S51	12	14	0,055
D19S433	12	12	0,008
THO	7	9	0,064
FGA	18	24	0,009
TPOX	NP	NP	1,000
CSF	NP	NP	1,000
D5S818	NP	NP	1,000
D13S317	NP	NP	1,000
D7S820	NP	NP	1,000
MP profile			1,035E-13
1 op:			9665 miljard

Suspect 2 *Rare profile*

SGM plus Genotyperingen			MP Dutch Caucasian
D3S1358	17	19	0,010
VWA	17	20	0,016
D16S539	11	12	0,195
D2S1338	20	21	0,010
D8S1179	14	16	0,015
D21S11	29	32.2	0,047
D18S51	13	13	0,019
D19S433	13	15	0,090
THO	8	8	0,018
FGA	19	23	0,021
TPOX	NP	NP	1,000
CSF			

Locus	Genotyperingen			
D3S1358	15	16	17	19
VWA	16	17	20	
D16S539	11	12		
D2S1338	19	20	21	
D8S1179	14	15	16	
D21S11	28	29	30	32.2
D18S51	12	13	14	
D19S433	12	13	15	
THO	7	8	9.3	
FGA	18	19	23	24



The two suspect case: LR's and different scenario's

Person	Scenario 1 Hp	Scenario 2 Hd
Suspect 1	Contributor	Noncontributor
Suspect 2 (rare)	Noncontributor	Noncontributor

- Likelihood Ratio (LR) is defined as $\Pr(E|H_p)/\Pr(E|H_d)$, where $\Pr(E|H)$ is the conditional probability of the evidence E given hypothesis H.
- There are 1 and 2 unknown contributors to the evidentiary sample according to the hypotheses H_p and H_d .
- **RESULT: Total Likelihood Ratio is 978000** ←



The two suspect case: LR's and different scenario's

Person	Scenario 1 Hp	Scenario 2 Hd
Suspect 1	Noncontributor	Noncontributor
Suspect 2 (rare)	Contributor	Noncontributor

- Again there are 1 and 2 unknown contributors to the evidentiary sample according to the hypotheses Hp and Hd.
- RESULT: $LR = 9.32 \cdot 10^7$ ←
- The scientific evidence against suspect 2 is larger due to the rare DNA-profile of suspect 2.



The two suspect case: LR's and different scenario's

Person	Scenario 1 Hp	Scenario 2 Hd
Suspect 1	Contributor	Noncontributor
Suspect 2 (rare)	Contributor	Noncontributor

There are 0 and 2 unknown contributors to the evidentiary sample according to the hypotheses Hp and Hd.

RESULT: Total Likelihood Ratio is 8.88×10^{18}

