



GRUPO DE HABLA ESPAÑOLA Y PORTUGUESA

GRUPO ESPANHOL E PORTUGUÊS DA ISFG

XVI Jornadas del GHEP-ISFG

Viena (Austria), 29 y 30 de agosto de 2011

EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN “ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS”

EJERCICIO 2011

Presentación de resultados

Josefina Gómez Fernández

Coordinadora del Ejercicio

Servicio de Garantía de Calidad

Departamento de Madrid del INTCF

EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN

“ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS”

Nivel básico

Módulo de Parentesco

Estudio práctico

Estudio teórico

Módulo Forense

Estudio práctico

Estudio teórico

Nivel Avanzado

Módulo de Parentesco

Desafío teórico de Parentesco

Módulo Forense

Estudio práctico

Desafío Teórico Forense

EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN

“ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS”

Nivel básico

Módulo de Parentesco

Estudio práctico

4 muestras de sangre/saliva

Análisis genético

Es obligatoria la participación con un mínimo de marcadores autosómicos (12 STRs, al menos 7 comunes con CODIS)

Estudio teórico

Estudio teórico de parentesco simple



EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN

“ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS”

Nivel básico

Módulo Forense

Estudio práctico

1 muestra mezcla simple
Identificación de fluidos y análisis genético
(2 Componentes, mezcla equilibrada, etc)

1 muestra cabello
Análisis de ADN mitocondrial

Estudio teórico

Resolución de un caso forense simple

EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN

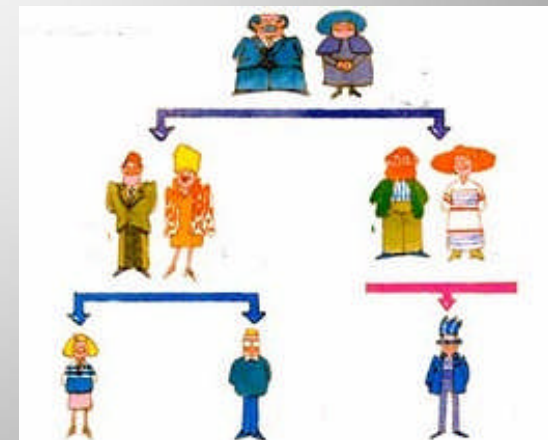
“ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS”

Nivel Avanzado

Módulo de Parentesco

Desafío teórico de Parentesco

Resolución de un caso de parentesco complejo
(ausencias de un progenitor, familiares, mutaciones, etc...)



EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN

“ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS”



Nivel Avanzado

Módulo Forense

Estudio práctico

2 muestras complejas
(mezclas, distintos fluidos, distintas matrices)

Identificación y estudio genético

1 muestra de pelo/contaminación

ADN mitocondrial en pelo

Desafío teórico
Forense

Resolución de un caso forense complejo

EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN

“ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS”

EJERCICIO 2011

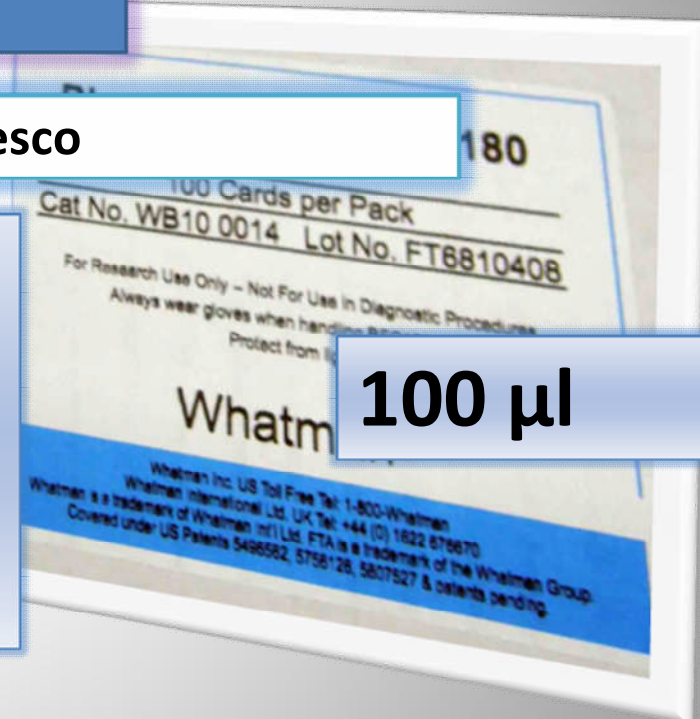
Nivel básico

Módulo de Parentesco

Estudio práctico

M1: Sangre
M2: Saliva
M3: Sangre
M4 : Sangre

100 µl



Whatman ® Bioscience :
Blood Stain Storage System
M 1-M 4

PREPARACIÓN DE MUESTRAS



EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN

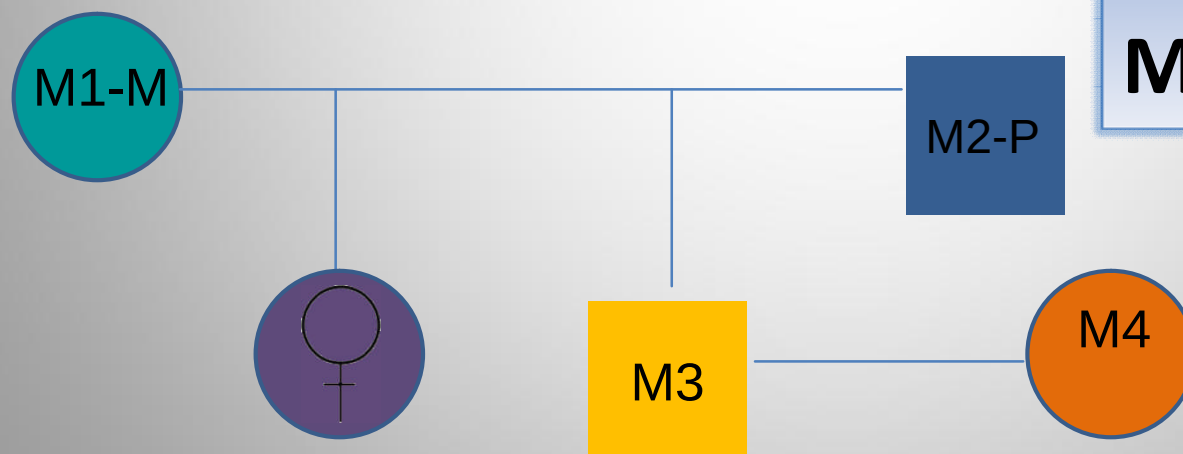
“ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS”

Módulo de Parentesco

EJERCICIO 2011

Nivel básico

M1: Sangre
M2: Saliva
M3: Sangre
M4 : Sangre



PREPARACIÓN DE MUESTRAS

EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN

“ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS”

Nivel básico

EJERCICIO 2011

Módulo Forense

Estudio práctico

PREPARACIÓN DE MUESTRAS

M5

100 μ l

Sangre

Sangre

M1/M3 (1/1)

4 ml M1+ 4 ml M3+ 2 ml ss

M1-M

M2-P

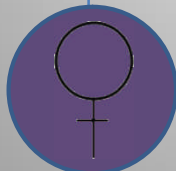
M6

1 muestra cabello (2)
Sin bulbo

M3

EIADN 2011

M4



EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN

“ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS”

Nivel Avanzado

Módulo Forense

Estudio práctico

M7

100 μ l

Sangre



EIADN 2011



Bulldog ingles

Franco

Nivel Avanzado

Estudio práctico

M8

100 μ l

3 COMPONENTES

M1-M

M2-P



M3

M4

Sangre (M2)

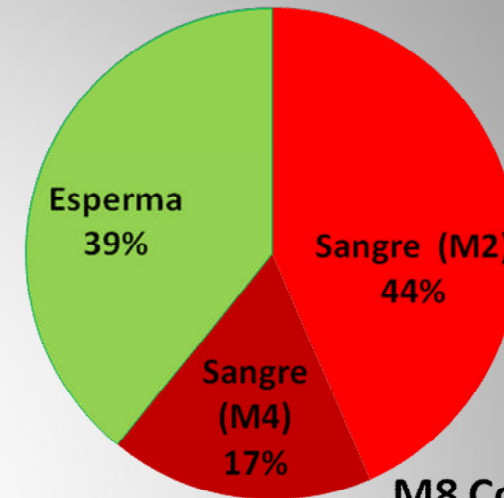
Sangre (M4)

Esperma (no MR):
2,5 ml

TE: 2,5 ml

Esperma diluido

Módulo Forense



M8 Composición

2,5 ml

1 ml

4,5 ml

A la vista de los resultados obtenidos se analiza el semen con posterioridad y se comprueba la contaminación de éste con un componente sanguíneo de origen desconocido.

Módulo Forense

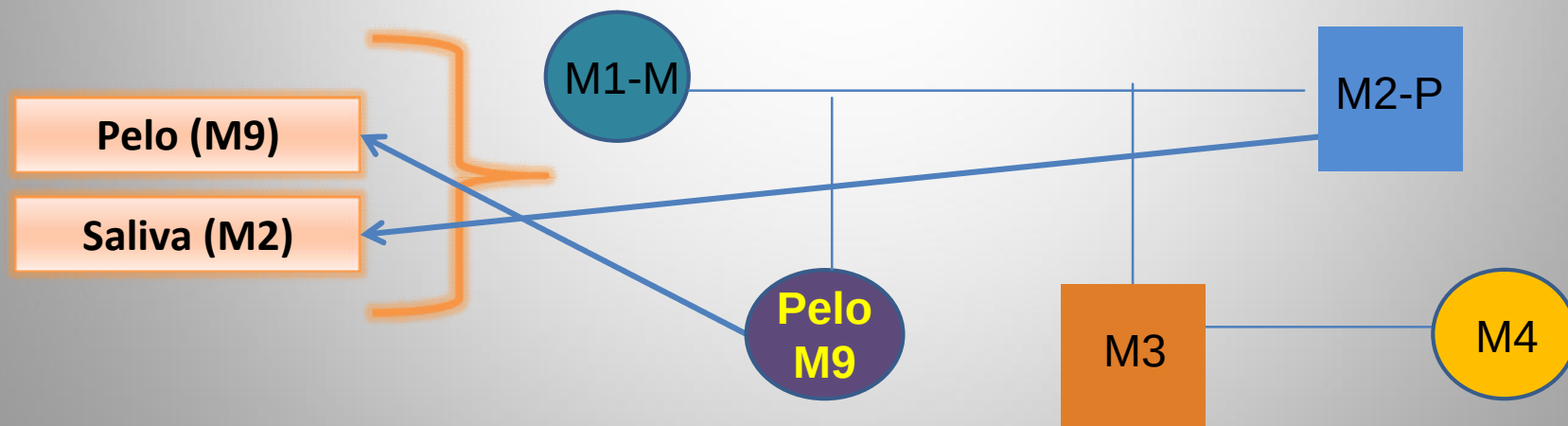
Nivel Avanzado

Estudio práctico

M9

Contaminado

1 ml saliva
Se le añaden los pelos
Se deja secar
Se separan
Se envían dos cabellos



La muestra de saliva presentaba una pequeña concentración de restos hemáticos (sangrado)

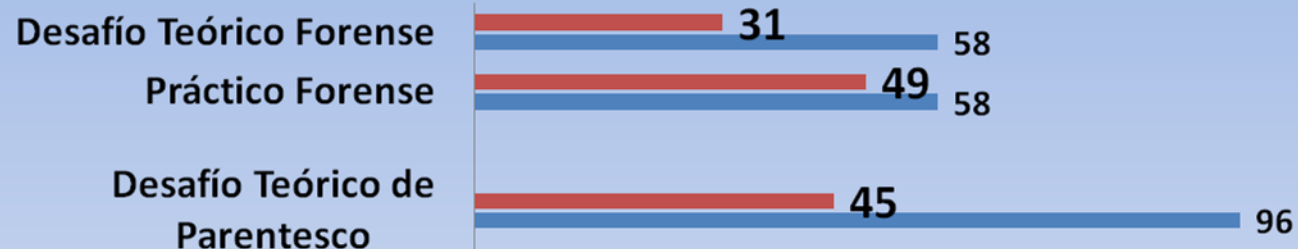
EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN

“ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS DE SANGRE Y OTRAS MUESTRAS BIOLÓGICAS”

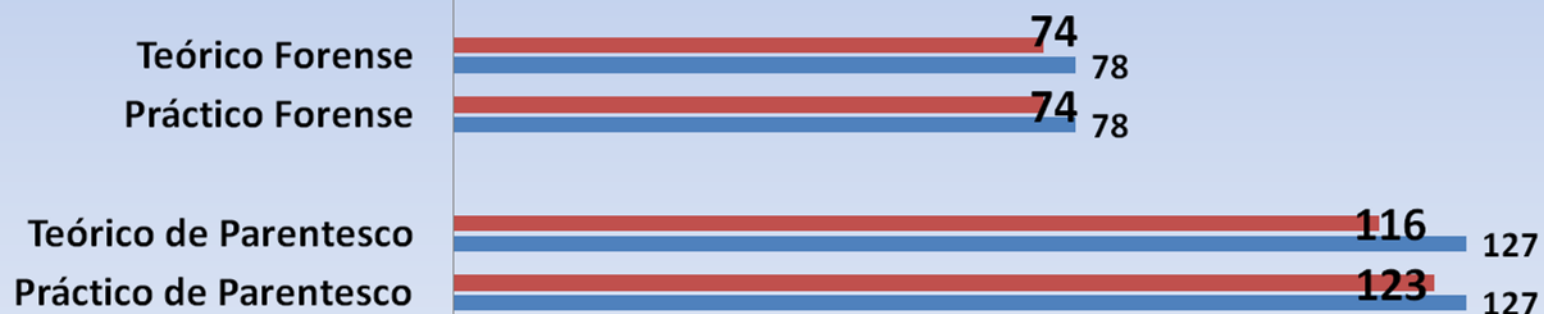
NIVEL AVANZADO

Participación

■ Envían datos ■ Participantes



NIVEL BÁSICO



Módulo Parentesco /Módulo Forense

Nivel Básico

País	Parentesco	Forense
España	42	32
Portugal	12	6
Italia	3	3
France	1	1
Alemania	1	1
Austria	1	1
Brasil	21	6
Argentina	14	13
Colombia	12	7
Venezuela	5	2
Uruguay	3	2
Ecuador	3	1
México	2	
Costa Rica	2	1
Panamá	1	
Chile	1	1
Perú	1	
Bolivia	1	1
R. Dominicana	1	

127

78

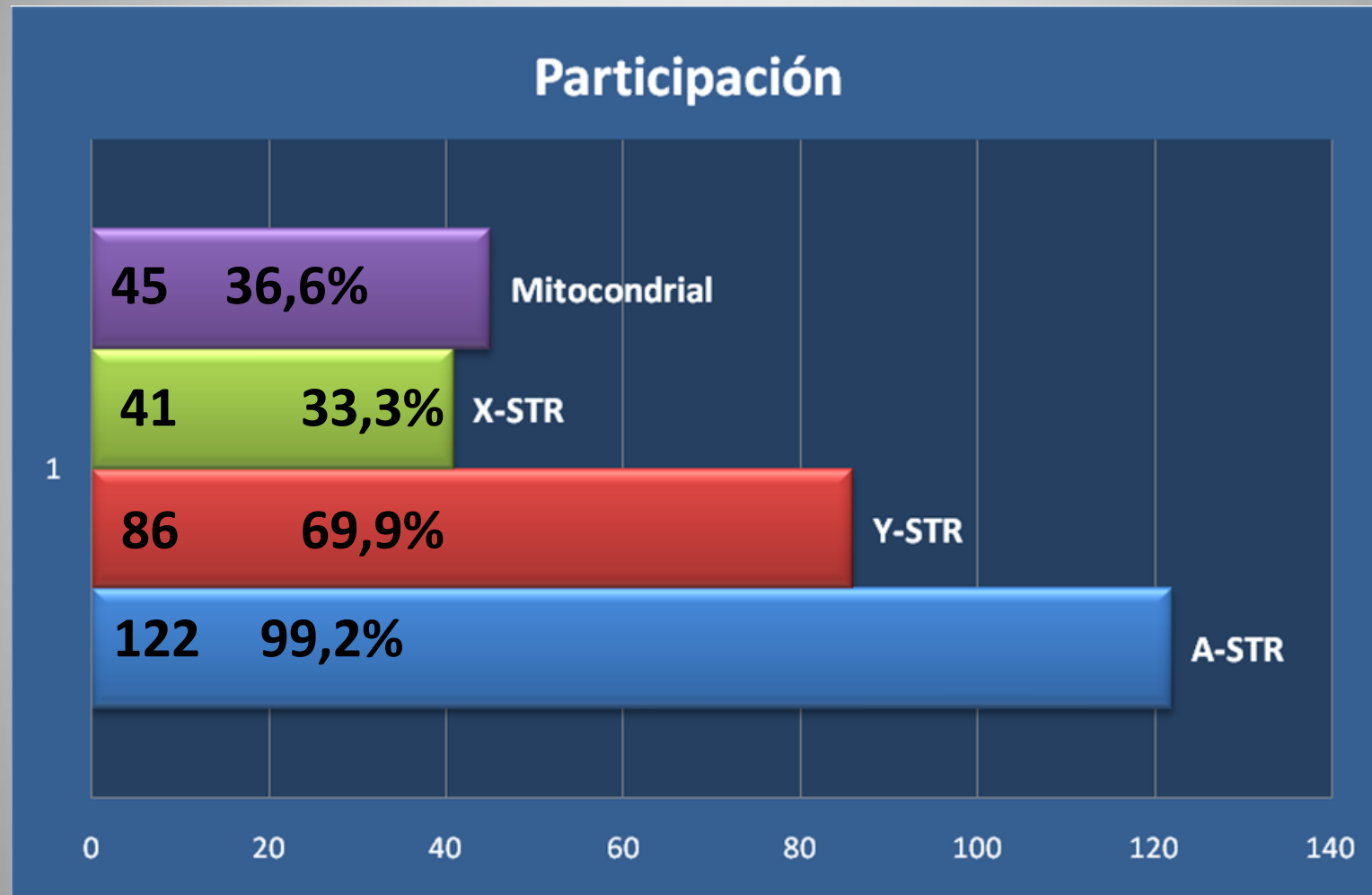
Módulo de Parentesco. Nivel básico



Módulo de Parentesco. Nivel básico

- **Estudio práctico de Parentesco**
 - **M1- M4: muestras de referencia**
- **Se solicita análisis genético de las 4 muestras de referencia.**
 - **No se pretende investigar relaciones de parentesco entre ellas.**

Módulo de Parentesco. Nivel básico



Módulo de Parentesco. Nivel básico

Marcador	n		M1	M2	M3	M4
Resultados A-STRs y Amelogenina/A-STR markers and Amelogenin Results (N=122)						
AMELOGENINA	119	98,3%	X	X/Y	X/Y	X
D8S1179	117	98,3%	15/16	10/15	10/16	10/13
D21S11	118	99,2%	30/32.2	31/32.2	32.2	29/30
D7S820	112	96,6%	9	10/12	9/10	12
CSF1PO	112	96,6%	11	11/13	11	10
D3S1358	119	98,3%	15/17	16/18	16/17	14/18
TH01	120	99,2%	6/8	7/9.3	8/9.3	9/9.3
D13S317	115	98,3%	12/13	12	12	10/11
D16S539	120	99,2%	12/13	9/12	12/13	13
D2S1338	107	99,1%	21/24	17/19	19/24	17/24
D19S433	108	99,1%	14/15	12/13	13/14	13/14
VWA	118	97,5%	15/16	15/16	15/16	15/17
TPOX	116	99,1%	8/9	11	9/11	8
D18S51	117	98,3%	12/17	15/16	12/15	12/16
D5S818	115	99,1%	13	10/11	11/13	11/13
FGA	118	99,2%	19/24	19/22.2	22.2/24	20/24
Penta_D	62	98,4%	9/13	9/12	12/13	11/13
Penta_E	62	98,4%	9/13	10/13	9/13	12/13
D10S1248	41	100,0%	13/16	12/16	16	14/15
D22S1045	42	100,0%	11/15	11/14	11/14	14/17
D2S441	41	100,0%	11/11.3	11	11/11.3	10/11
D1S1656	42	95,5%	16/16.3	12/16	12/16.3	12/17
D12S391	44	97,8%	21	17.3/18.3	17.3/21	18/19.3
SE33_ACTBP2	19	95,0%	12/19	22/22.2	19/22.2	19/20.2
F13A01	21	91,3%	4/7	6/7	6/7	6/7
F13B	21	87,5%	6/9	6/8	6/9	10
LPL	21	87,5%	11	11/13	11/13	10/14

Módulo de Parentesco. Nivel básico

Y-STRs/ <i>Y-STR markers</i> (N-86)			M2	M3
DYS-456	63	98%	16	16
DYS-389_I	86	100%	13	13
DYS-390	86	100%	23	23
DYS-389_II	84	99%	29	29
DYS-458	65	98%	15	15
DYS-19	85	99%	15	15
DYS-385	84	99%	11/14	11/14
DYS-393	86	100%	13	13
DYS-391	86	100%	12	12
DYS-439_GATA_A4	85	100%	13	13
DYS-635_GATA_C4	67	100%	23	23
DYS-392	84	99%	13	13
GATA-H4	59	87%	12	12
DYS-437	85	100%	15	15
DYS-438	85	100%	12	12
DYS-448	65	100%	19	19
DYS-460_GATA_A71	5	100%	10	10
GATA-A10	5	100%	15	15

Módulo de Parentesco. Nivel básico

X-STRs/*X-STR Markers* (N=41)

	n	%	M1	M2	M3	M4
DXS8378	38	100%	11/12	10	12	10
DXS9898	33	100%	12	11	12	11/12
DXS7133	33	100%	9/11	11	11	9/11
GATA31E08	30	100%	9/13	9	9	12/13
GATA172D05	34	97%	8/12	6	8	8/9
DXS7423	39	100%	14/15	13	15	14
DXS6809	31	91%	32	34	32	30/34
DXS7132	36	95%	13/16	14	16	14
DXS9902	29	97%	13	11	13	11/12
DXS6789	31	91%	20	22	20	15/22
DXS10103	5	100%	18/20	18	18	19
DXS10134	6	86%	34/36	35	36	33/40.3
DXS10074	8	89%	8	18	8	17/18
DXS10101	8	100%	29.2/30.2	30	29.2	29.2/31
DXS10135	8	100%	24/25	20	24	20/21
DXS10146	5	100%	28/40.2	29	28	29/30
DXS10079	5	100%	17/20	18	20	17/19
DXS10148	5	100%	18/27.1	25.1	27.1	24/25.1
HPRTB	8	100%	12/13	13	12	14
DXS8377	5	100%	42/49	40	42	45/51

Módulo de Parentesco. Nivel básico

Sistemas consensuados

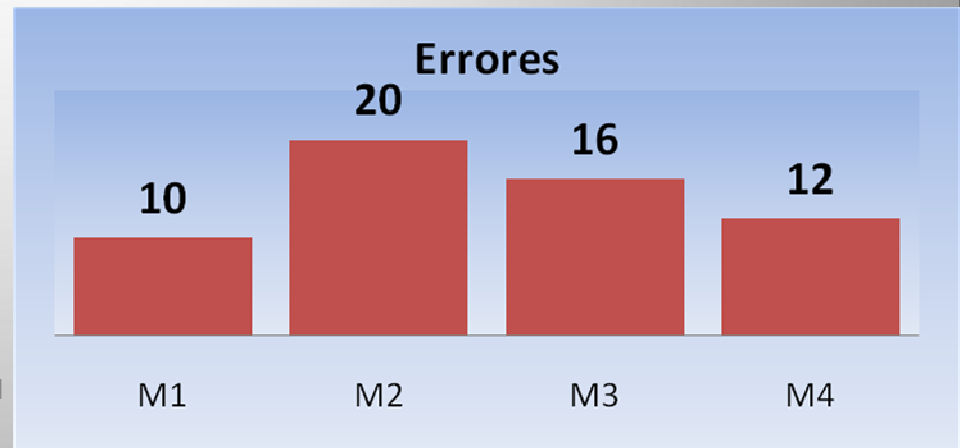
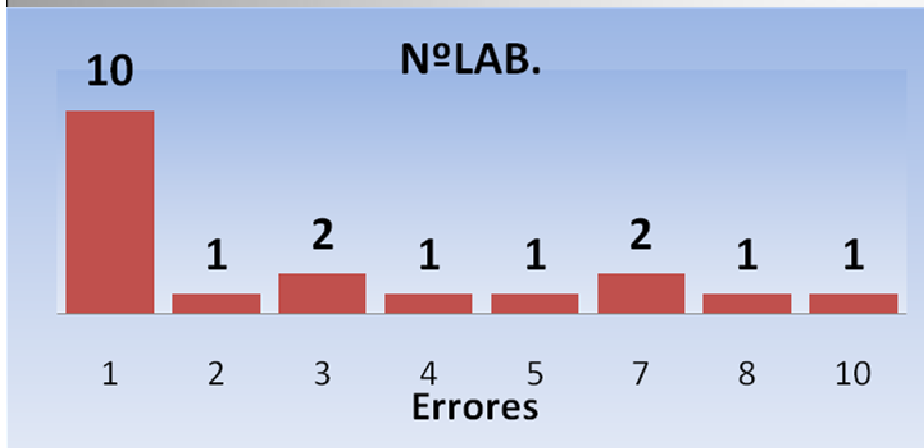
- A-STR 26 de 38 (68%)
- Y-STR 18 de 20 (90%)
- X-STR 20 de 29 (69%)
- AMELOGENINA

EN TOTAL 64 SISTEMAS

Módulo de Parentesco. Nivel básico

STRs Autosómicos

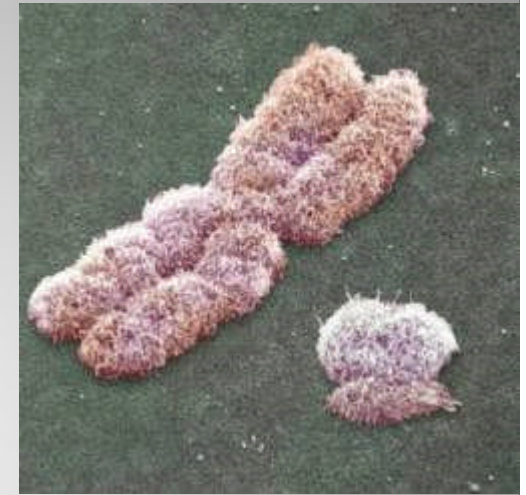
- 122 Laboratorios
- 11. 618 Determinaciones
- 11. 528 Consensuadas 99%
- 58 errores 0,5%
- 19 laboratorios con errores 15%



Módulo de Parentesco

Nivel básico

Y-STR parent



➤ 86 laboratorios	70,5%
➤ 2.571 determinaciones	
➤ 2.560 consensuadas	99,6%
➤ 4 errores	0,16%
➤ 2 laboratorios	2,4%

Módulo de Parentesco. Nivel básico

X-STR



➤ Laboratorios	41	34%
➤ Determinaciones	1688	
➤ Consensuadas	1616	96%
➤ Errores:	20	1,2%
➤ Laboratorios con errores	8	19,5%

Módulo de Parentesco. Nivel básico

Discrepancias

➤ A-STRs	58	0,5%
➤ Y-STRs	4	0,16%
➤ X-STRs	20	1,2%

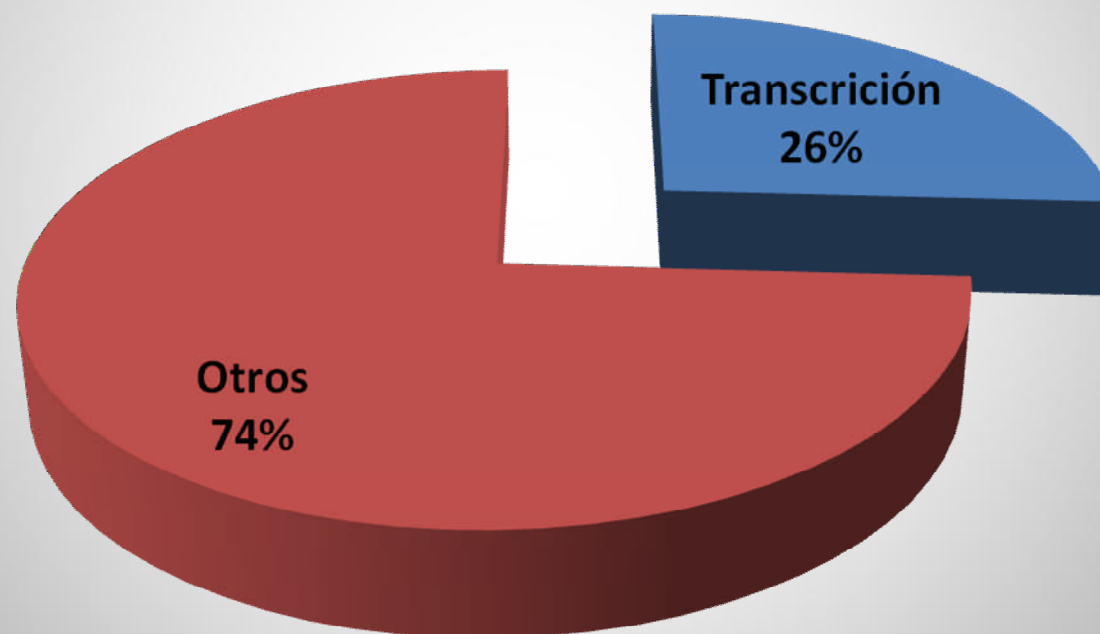
➤ TOTAL:

➤ Determinaciones 15.794

➤ Errores 82 0,5%

➤ Laboratorios con errores 25 20%

Módulo de Parentesco. Nivel básico



Módulo de Parentesco. Nivel básico

ADN MITOCONDRIAL

Muestra	n	Haplotipo
M1	18	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T
M1	11	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A
M1	8	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A 16519C

2 Discrepantes
43 Correctas

Muestra	n	Haplotipo
M2	29	263G 309.1C 315.1C
M2	12	263G 309.1C 315.1C 16519C

1 Discrepante
44 Correctas

Módulo de Parentesco. Nivel básico

ADN MITOCONDRIAL

Muestra	n	Haplotipo
M3	18	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T
M3	11	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A
M3	8	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A 16519C

3 Discrepantes
42 Correctas

Muestra	n	Haplotipo
M4	28	73G 152C 195C 263G 309.1C 315.1C 16093C 16224C 16311C 16318T 16319A
		73G 152C 195C 263G 309.1C 315.1C 16093C 16224C 16311C 16318T 16319A
M4	10	16463G 16519C

3 Discrepantes
42 Correctas

Módulo de Parentesco. Nivel básico

ADN MITOCONDRIAL

➤ Laboratorios	45	
➤ Errores	9	5%
➤ Laboratorios con errores	7	15%

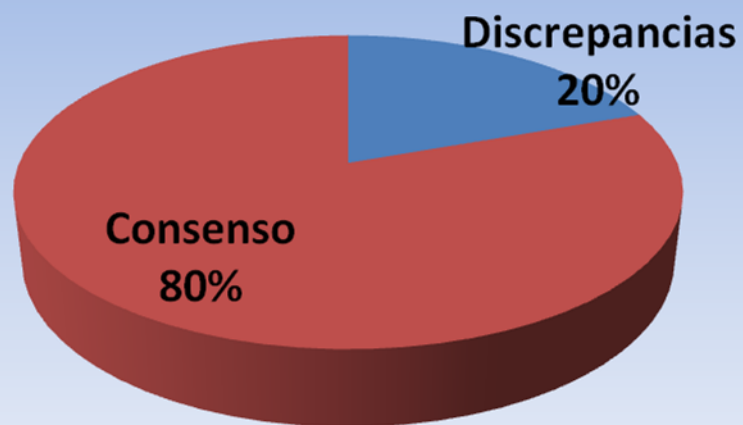
M1		263G	309.1C	315.1C	16126C	16163G	16186T	16189C	16294T	16390A	16519C		
M1-VR	73G	263G	309.1C	315.1C	16126C	16162G	16186T	16189C	16294T	16390A			
M2	263G	309.1C,	315.1C,	16390A									
M2-VR	263G	309.1C	315.1C		16519C								
M3		263G	309.1C	315.1C	16126C	16163G	16186T	16189C	16294T	16390A			
M3	73G	263G	309.1C	315.1C	16126C	16162G	16186T	16189C	16294T	16390A			
M3-VR	73G	263G	309.1C	315.1C	16126C	16163G	16186T	16189C	16294T	16390A	16519C		
M4	73G	152C	195C	264G	309.1C	315.1C	16093C	16224C	16311C	16318T	16319A		
M4		153	195C,	263G,	309.1C,	315.1C,	16093C,	16224C,	16311C,	16318T,	16319A,	16384G	
M4-VR	73G	152C	195C	263G	309.1C	315.1C	16093C	16224C	16311C	16318T	16319A	16463G	16519C

Módulo de Parentesco. Nivel básico

Resumen

Laboratorios 123

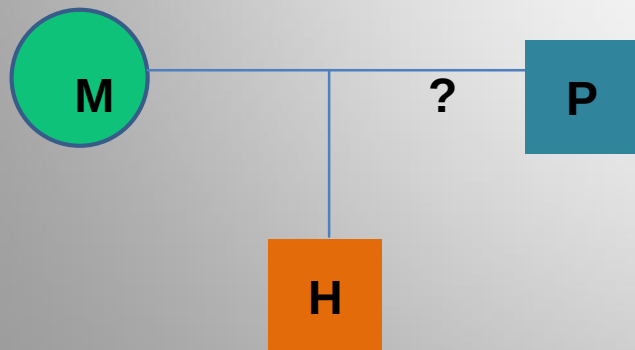
- Laboratorios con discrepancias (STRs y Mitocondrial) 24



Módulo de Parentesco Nivel Básico

Estudio Teórico de Parentesco

- **Módulo de Parentesco/Kinship Module**
- **Planteamiento/Approach**
- Se trata de calcular el índice de paternidad del Supuesto Padre respecto del Hijo, considerando que la Madre es la verdadera madre biológica del Hijo/*The aim is to calculate the paternity index, assuming that Mother is the biological mother*
- La base de datos de frecuencias a utilizar es la de la tabla del Anexo/*Frequency database is provided in the Annexe*
- La tasa de mutación de un paso es de 1×10^{-3} / *One step mutation rate is 1×10^{-3}*
- La frecuencia de alelos silentes es de 5×10^{-3} / *Null allele frequency is 5×10^{-3}*



**El índice de paternidad IP total y parcial de P respecto de H
asumiendo que M es la madre de H.**

H1= P es el padre de H

H2= Otro hombre es el padre de H

Módulo de Parentesco Nivel Básico

Estudio Teórico de Parentesco

Marcador	P.Padre		Madre		Hijo/a		
D8S1179	11	12	9	14	9	12	FM
D21S11	28	31	29	31.2	28	29	
D7S820	8	12	9	11	8	9	
CSF1PO	10	11	10		10	11	
D3S1358	14	16	16		14	16	
TH01	6	10	7	9.3	7	10	
D13S317	13		8	11	11	13	
D16S539	10	13	10	11	10		
D2S1338	25	26	17	19	17	26	FM
D19S433	13	15	14		14	15	
VWA	14	15	16		14	16	
TPOX	9		9		9		
D18S51	16	23	12	13	12	16	
FGA	18	21	23	26	21	26	
D5S818	11	13	11	12	11	13	

Módulo de Parentesco Nivel Básico

Estudio Teórico de Parentesco

Marcador	Madre		P.Padre		Hijo/a		VR	x	y
D8S1079	9	14	11	12	9	12	4	$\frac{1}{2}$	f(12)
D21S11	29	31.2	28	31	28	29	4,1	$\frac{1}{2}$	f(28)
D7S820	9	11	8	12	8	9	2,8	$\frac{1}{2}$	f(8)
CSF1PO	10		10	11	10	11	1,7	$\frac{1}{2}$	f(11)
D3S1358	16		14	16	14	16	4,4	$\frac{1}{2}$	f(14)
TH01	7	9.3	6	10	7	10	100	$\frac{1}{2}$	f(10)
D13S317	8	11	13		11	13	8,8	1	f(13)
D16S539	10	11	10	13	10		17	$\frac{1}{2}$	f(10)
D2S1338	17	19	25	26	17	26	33	$\frac{1}{2}$	f(26)
D19S433	14		13	15	14	15	3,1	$\frac{1}{2}$	f(15)
VWA	16		14	15	14	16	4,5	$\frac{1}{2}$	f(14)
TPOX	9		9		9		9,1	1	f(9)
D18S51	12	13	16	23	12	16	2,9	$\frac{1}{2}$	f(16)
FGA	23	26	18	21	21	26	3	$\frac{1}{2}$	f(21)
D5S818	11	12	11	13	11	13	3,1	$\frac{1}{2}$	f(13)

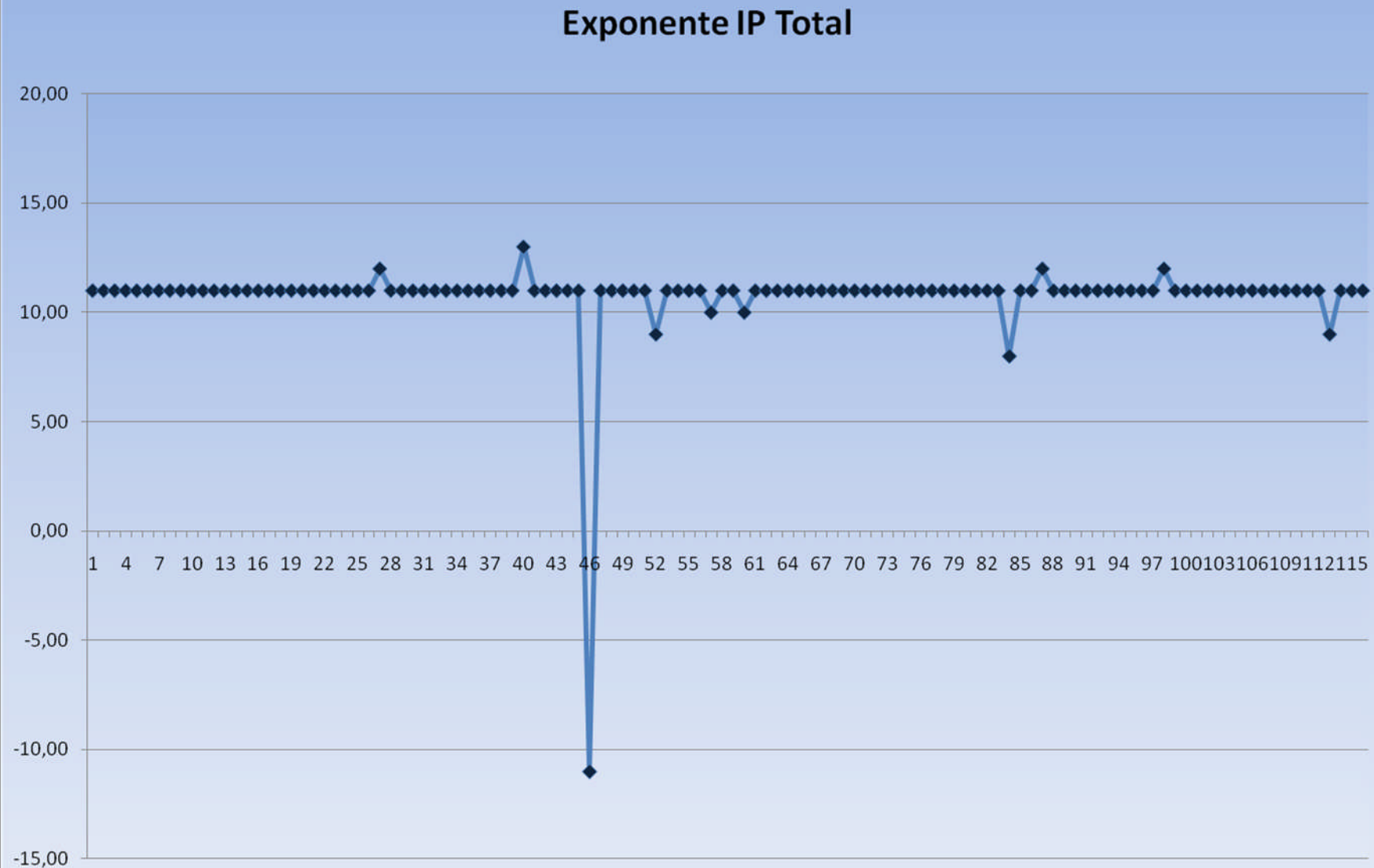
Módulo de Parentesco Nivel Básico

Estudio Teórico de Parentesco

	VR	n	Limite (10%)	N	%	
D8S1179	4	110	3,6-4,4	115	95,65%	
D21S11	4,1	94	3,7-4,5	115	81,74%	
D7S820	2,8	93	2,5-3,1	114	81,58%	
CSF1PO	1,7	109	1,5-1,9	115	94,78%	
D3S1358	4,4	101	3,96-4,8	112	90,18%	
TH01	100	89	90-110	109	81,65%	
D13S317	8,8	103	7,92-9,7	111	92,79%	
D16S539	17	112	15,3-18,7	114	98,25%	
D2S1338	33	54		113	46,55%	Fm
	34	47		113	40,51%	Fr(26)
	35	12		113	10,34%	Fr(red)
		108	30-37	113	95,58%	
D19S433	3,1	91	2,8-3,4	114	79,82%	
VWA	4,5	91	4,05-4,9	113	80,53%	
TPOX	9,1	105	8,2-10	114	92,11%	
D18S51	2,9	109	2,8-3,4	115	94,78%	
D5S818	3,1	92	2,7-3,4	115	80,00%	
FGA	3	105	2,7-3,3	115	91,30%	
TOTAL	7,1E+11	48		116	41,38%	Fm
	7,4E+11	45		116	38,79%	Fr(26)
		93		116	80,17%	

Módulo de Parentesco Nivel Básico

Estudio Teórico de Parentesco



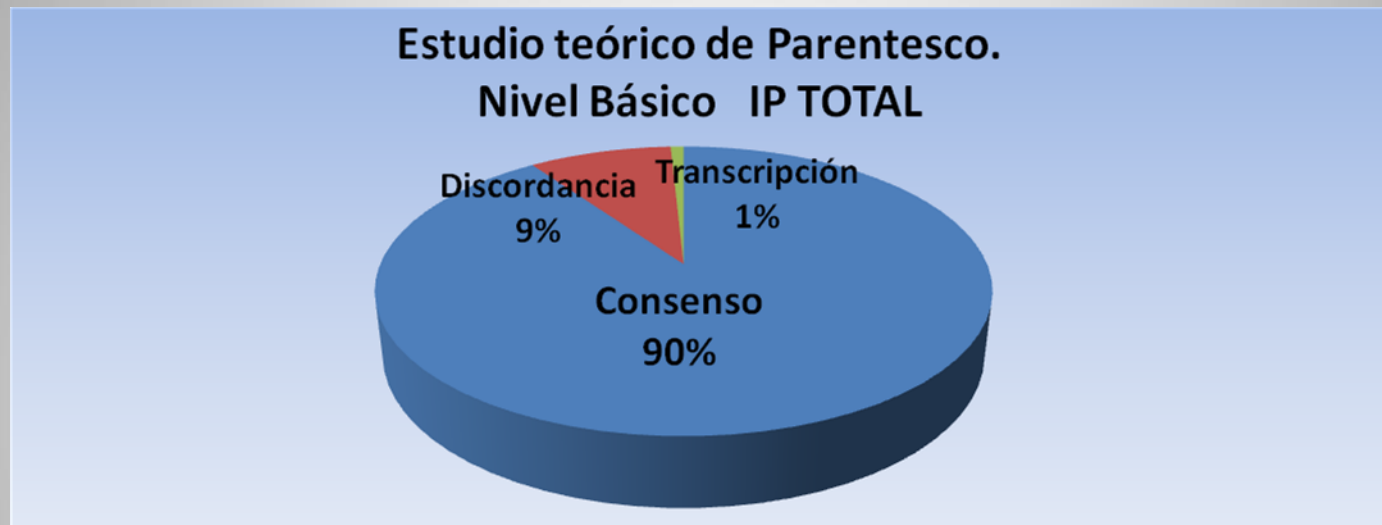
Módulo de Parentesco Nivel Básico

Estudio Teórico de Parentesco

- **Laboratorios** 116 (95%)
- Solamente 42(36%) laboratorios dan el valor esperado según las fórmulas a aplicar (consensuado)
- Este número asciende a 96(82%) si se tiene en cuenta el redondeo.
- Ningún laboratorio excluye al presunto padre como padre biológico
- Existe también consenso en el IP de manera que considerando a la madre como madre biológica los resultados obtenidos son 7,1-7,4 E11 mas probables si el presunto padre es el padre biológico que si fuera un hombre tomado al azar.
- Más de la mitad de los laboratorios incluyen en las conclusiones la probabilidad de paternidad (99,9-99,999999999999%)

Módulo de Parentesco Nivel Básico

Estudio Teórico de Parentesco



➤ De transcripción(m,n,p)	68	3,9%
➤ Laboratorios con discrepancias transcripción	10	8,6%
➤ Errores en cálculos parciales (IP)	30	1,7%
➤ Laboratorios con IP fuera del consenso	11	9,5%

Módulo de Parentesco Nivel Básico

Estudio Teórico de Parentesco

Errores detectados

- Redondeos en los valores “X, Y, IP parciales”
- Errores en la transcripción de datos
- Errores en la aplicación de las fórmulas
- Errores en las fórmulas utilizadas

	N	n	%	IP
D3S1358	112	101	90,18%	4,40
		X	y	%
	96	0,5	f(14)	85,71%
	11	1	2(f14)	9,72%
	2	0,25	0,5(f14)	1,79%
Errores	1	0.25	0.5f(16)	2,00
	1	0,5	F(16)	2,00
	1	1+3theta	2(Theta+(1-theta)Pa)	27,00
	1	$(0.1124*0.5) + (0.2392*0.5)$	$(0.1124*0.2392) + (0.2392*0.1124)$	3,20

Módulo de Parentesco Nivel Básico

Estudio Teórico de Parentesco

Errores detectados

- Redondeos en los valores “X, Y, IP parciales”
- Errores en la transcripción de datos
- Errores en la aplicación de las fórmulas
- Errores en las fórmulas utilizadas

•

	N	n	%	IP
D8S1179	115	110	95,65%	4,00
		X	y	%
	79	0,25	0,5(f12)	68,70%
	21	0,5	f(12)	18,26%
	10	1	2(f12)	8,70%
Errores	1	0,25	0,5p(9)	53,19
	1	$(0.0095*0.5) + (0.1250*0)$	$2*f(9)*f(14) \times 1/2 \times 2*f(11)*f(12) \times f(12)$	2,01

Módulo Forense. Nivel Básico

Estudio práctico forense

- M5: muestra forense para identificación de fluidos y análisis genético
- M6: muestra de cabello para análisis de ADN mitocondrial

Contestan 74 laboratorios (95%)

M5 73 laboratorios (94%)

M6 38 laboratorios (49%)

Módulo Forense. Nivel Básico

- **M5:** muestra forense para identificación de fluidos y análisis genético
- ¿Podría la muestra forense M5 corresponderse con una mezcla de fluidos? Establezca la naturaleza de los posibles componentes de la misma.
- ¿Podría haber contribuido a la muestra M5 alguno de los donantes de las muestras de referencia M1, M2, M3, M4?

Sangre M1

Sangre M3

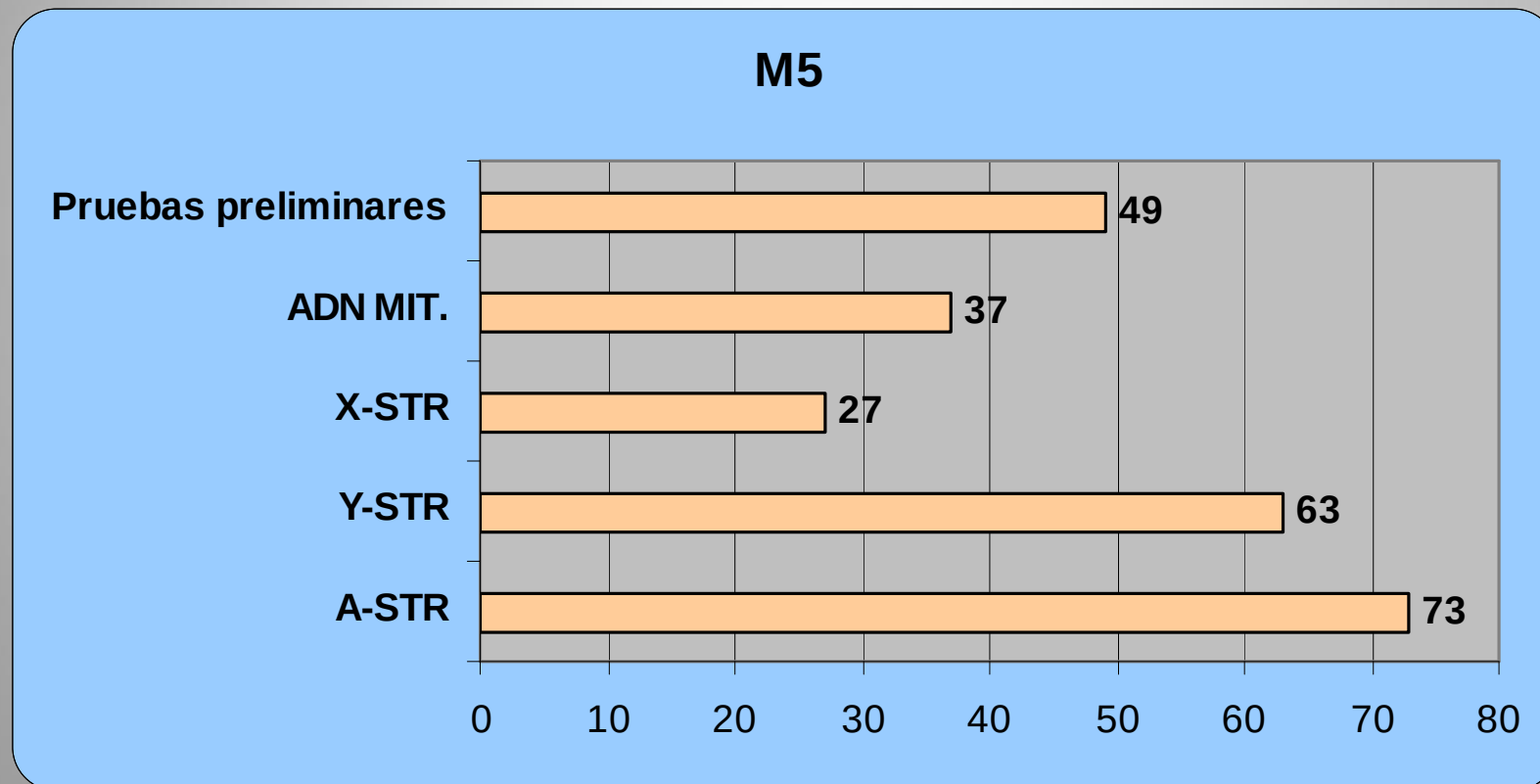
Módulo Forense. Nivel Básico

- **M5:**¿Podría haber contribuido a la muestra M5 alguno de los donantes de las muestras de referencia M1, M2, M3, M4?
 - La analizan 73 laboratorios (94%)
 - Todos los laboratorios (73)indican mezcla de M1 y M3

Sangre M1

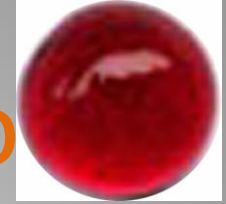
Sangre M3

Módulo Forense. Nivel Básico





Módulo Forense. Nivel Básico



- **M5:** ¿Podría la muestra forense M5 corresponderse con una mezcla de fluidos? Establezca la naturaleza de los posibles componentes de la misma.

- **PRUEBAS PRELIMINARES 49 laboratorios (67%)**

• Sangre	47	POSITIVO	47
• Semen	47	NEGATIVO	47
• Saliva	29	NEGATIVO	26
		INCONCLUYENTE	2
		POSITIVO	1

- **Falso Positivo : Saliva Phadebas**

Marcador	n		M5	M1	M3
AMELOGENINA	72	99%	X/Y	X	X/Y
D8S1179	71	96%	10/15/16	15/16	10/16
D21S11	72	97%	30/32.2	30/32.2	32.2
D7S820	67	97%	9/10	9	9/10
CSF1PO	67	97%	11	11	11
D3S1358	70	96%	15/16/17	15/17	16/17
TH01	72	99%	6/8/9.3	6/8	8/9.3
D13S317	67	97%	12/13	12/13	12
D16S539	71	97%	12/13	12/13	12/13
D2S1338	68	97%	19/21/24	21/24	19/24
D19S433	69	99%	13/14/15	14/15	13/14
VWA	71	97%	15/16	15/16	15/16
TPOX	67	97%	8/9/11	8/9	9/11
D18S51	70	97%	12/15/17	12/17	12/15
D5S818	66	96%	11/13	13	11/13
FGA	69	95%	19/22.2/24	19/24	22.2/24
Penta_D	37	95%	9/12/13	9/13	12/13
Penta_E	36	92%	9/13	9/13	9/13
D10S1248	31	100%	13/16	13/16	16
D22S1045	32	100%	11/14/15	11/15	11/14
D2S441	32	100%	11/11.3	11/11.3	11/11.3
D1S1656	32	97%	12/16/16.3	16/16.3	12/16.3
D12S391	32	97%	17.3/21	21	17.3/21
SE33_ACTBP2	14	100%	12/19/22.2	12/19	19/22.2
F13A01	12	92%	4/6/7	4/7	6/7
F13B	10	83%	6/9	6/9	6/9
LPL	9	82%	11/13	11	11/13

Módulo
Forense
Nível Básico
M5
A-STR

Marcador	n		M5	M1	M3
DYS_456	52	98%	16		16
DYS_389_I	62	98%	13		13
DYS_390	63	100%	23		23
DYS_389_II	63	100%	29		29
DYS_458	53	100%	15		15
DYS_19	63	100%	15		15
DYS_385	62	100%	11/14		11/14
DYS_393	63	100%	13		13
DYS_391	63	100%	12		12
DYS_439_GATA_A4	63	100%	13		13
DYS_635_GATA_C4	55	100%	23		23
DYS_392	63	100%	13		13
GATA_H4	48	89%	12		12
DYS_437	63	100%	15		15
DYS_438	63	100%	12		12
DYS_448	53	100%	19		19
DYS_460_GATA_A71	3	100%	10		10
GATA_A10	3	100%	15		15

**Módulo
Forense
Nivel Básico
M5
Y-STR**

Marcador	n	%	M5	M1	M3
DXS8378	25	100%	11/12	11/12	12
DXS9898	23	100%	12	12	12
DXS7133	22	100%	9/11	9/11	11
GATA31E08	22	100%	9/13	9/13	9
GATA172D05	23	100%	8/12	8/12	8
DXS7423	27	100%	14/15	14/15	15
DXS6809	21	95%	32	32	32
DXS7132	25	93%	13/16	13/16	16
DXS9902	21	95%	13	13	13
DXS6789	22	100%	20	20	20
DXS10103	4	100%	18/20	34/36	36
DXS10134	6	100%	34/36	8	8
DXS10074	6	86%	8	29.2/30.2	29.2
DXS10101	6	100%	29.2/30.2	24/25	24
DXS10135	7	100%	24/25	12/13	12
DXS10146	4	100%	28/40.2	28/40.2	28
DXS10079	4	100%	17/20	17/20	20
DXS10148	4	100%	18/27.1	18/27.1	27.1
HPRTB	5	100%	12/13	42/49	42

Módulo
Forense
Nivel Básico
M5
X-STR

Módulo de Forense Nivel Básico

M5

	Determinaciones consensuadas	Errores	%	Laboratorios	Laboratorios con errores	%
A-STR	1429	25	1,75%	73	7	9,59%
Y-STR	1285	2	0,16%	63	2	3,17%
X-STR	288	5	1,7%	27	3	11,1%
	Total			73	12	16,44%

Módulo Forense. Nivel básico

ADN MITOCONDRIAL

Muestra	n	Haplotipo
M5	13	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T
M5	9	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A
M5	9	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A 16519C

37 laboratorios
2 discrepancias
95 % Consenso

Muestra	n	Haplotipo
M1	18	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T
M1	11	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A
M1	8	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A 16519C

Muestra	n	Haplotipo
M3	18	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T
M3	11	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A
M3	8	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A 16519C

Módulo Forense. Nivel básico

- **M6:** muestra de cabello para análisis de ADN mitocondrial
- ¿Puede el cabello M6 pertenecer a alguno de los donantes de las muestras M1 a M4?



- **La analizan 38 Laboratorios (51%)**

- **31 laboratorios indican que puede pertenecer a M4 (82%)**
- 2 laboratorios dicen que no puede pertenecer a M4 (Heteroplasma 16093)
- 5 No obtienen buenos resultados

Módulo Forense. Nivel básico

- **M6:** muestra de cabello para análisis de ADN mitocondrial
- ¿Puede el cabello M6 pertenecer a alguno de los donantes de las muestras M1 a M4?



• PRUEBAS PRELIMINARES

19 laboratorios (26%)

• Sangre	19	NEGATIVO	18
		POSITIVO	1
• Semen	18		
• Saliva	12	NEGATIVO	11
		INCONCLUYENTE	1

Módulo Forense. Nivel Básico

- **PRUEBAS PRELIMINARES**

Sangre

Esperma

Saliva

Falsos positivos

Técnica

Fluido

Falsos negativos

Técnica

Fluido

M5		M6	
49		19	
47		19	
47		18	
29		12	
1		1	
Phadebas		Kastle Meyer	
Saliva		Sangre	
0		0	

Módulo Forense. Nivel básico

ADN MITOCONDRIAL

Muestra	n	Haplotipo
M6	14	73G 152C 195C 263G 309.1C 315.1C 16093C 16224C 16311C 16318T 16319A
M6	7	73G 152C 195C 263G 309.1C 315.1C 16093Y 16224C 16311C 16318T 16319A
M6	4	73G 152C 195C 263G 309.1C 315.1C 16093Y 16224C 16311C 16318T 16319A 16463G 16519C

Laboratorios	37
Discrepancias	6 (16%) (73G, 16093Y)
Correctas	31 (84%)

Muestra	n	Haplotipo
M4	28	73G 152C 195C 263G 309.1C 315.1C 16093C 16224C 16311C 16318T 16319A
M4	10	73G 152C 195C 263G 309.1C 315.1C 16093C 16224C 16311C 16318T 16319A 16463G 16519C

Módulo Forense Nivel Básico

Estudio Teórico

4.2 Módulo Forense/*Forensic Module*

4.2.1 Planteamiento/*Approach*

Tras el análisis de unos restos de sangre tomados de la hoja de una navaja incautada al sospechoso de un homicidio se detecta el perfil genético que se muestra en la Tabla 10.

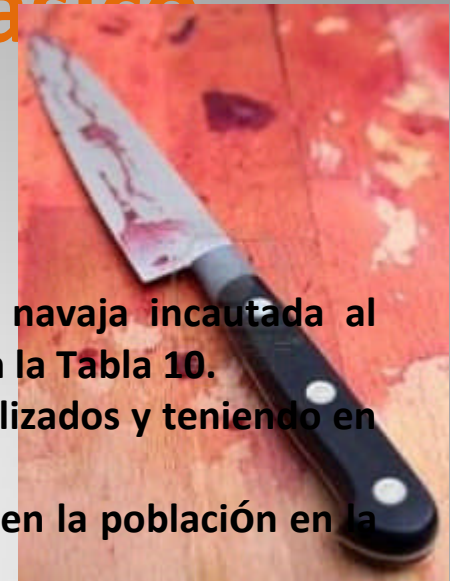
Asumiendo la codominancia de todos los alelos en los marcadores STR analizados y teniendo en cuenta las frecuencias alélicas reflejadas en la Tabla del Anexo:

- Calcule las frecuencias genotípicas y la frecuencia esperada de ese perfil en la población en la que fueron estimadas las frecuencias alélicas.
- Asumiendo coincidencia de este perfil con el perfil genético de la víctima del homicidio, calcule la razón de máxima verosimilitud especificando las hipótesis formuladas.
- Emita una conclusión derivada de estos análisis.

Having analyzed some blood recovered from a knife blade, confiscated from a suspect of homicide, a genetic profile is obtained which is displayed on Table 10.

Assuming autosomal, entirely codominant alleles at STR loci and taking into account the allele frequencies showed in the Annexe:

- *Calculate the genotype frequencies and the expected frequency of that DNA profile, in the population where the allele frequencies were estimated.*
- *Assuming that the profile obtained matches the victim's profile, calculate the likelihood ratio and specify the hypotheses postulated.*
- *Draw a conclusion from the results obtained.*



Módulo Forense Nivel Básico

Estudio Teórico

Heterocigotos Frecuencia genotípica = $2 \times f_i \times f_j$

Homocigotos Frecuencia genotípica = f_i^2

Frecuencia perfil = $f_1 \times f_s \times \dots \times f_n$

$$LR = \frac{1}{\text{Frecuencia del perfil}}$$

Módulo Forense Nivel Básico

Estudio Teórico

	Genotipo <i>Genotype</i>	Frecuencia genotípica <i>Genotype frequency</i>	n		ACEPTADOS n (± 10%)		Discrepancias	
D8S1179**	7-15	0,0021	35	47,3%	40	54,1%	9	12,2%
		0,0003	18	24,3%	25	33,8%		
D21S11	29-30.2	0,0165	66	89,2%	67	90,5%	7	9,5%
D7S820	10-12	0,094	56	75,7%	67	90,5%	7	9,5%
CSF1PO	11	0,0086	59	79,7%	70	94,6%	4	5,4%
D3S1358***	11-18	0,0019	66	89,2%	66	89,2%	7	10,8%
TH01	9	0,0377	67	90,5%	69	93,2%	5	6,8%
D13S317	11	0,0901	69	93,2%	70	94,6%	4	5,4%
D16S539	12	0,0965	68	91,9%	70	94,6%	4	5,4%
D2S1338	17-18	0,0459	66	89,2%	69	93,2%	5	6,8%
D19S433	14-15.2	0,0319	68	91,9%	69	93,2%	5	6,8%
vWA	14-18	0,0336	57	77,0%	68	91,9%	6	8,1%
TPOX	8-11	0,2797	56	75,7%	68	91,9%	6	8,1%
D18S51	16-17	0,0348	68	91,9%	69	93,2%	5	6,8%
D5S818	11	0,1137	58	78,4%	70	94,6%	4	5,4%
FGA	21-22	0,0562	57	77,0%	68	91,9%	6	8,1%
AMELOGENINA*	XY	0,5	16	80,0%				

**Frecuencia mínima

*20 lab.

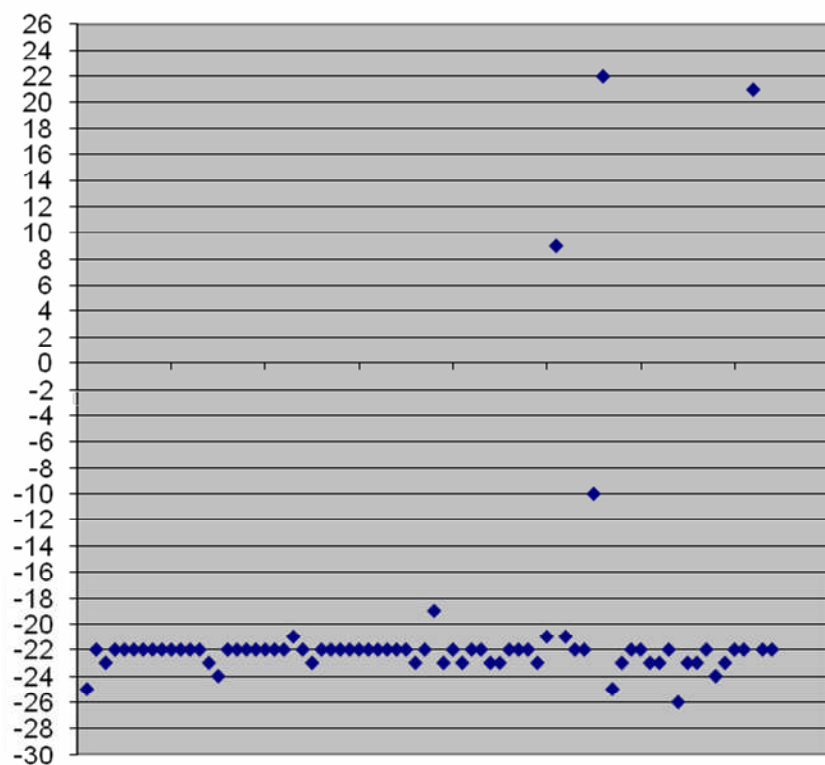
***Alelo ausente entabla

(2OM)

Frecuencia del perfil/ <i>DNA profile</i> <i>frequency</i>	5,78E-22	19	25,7%	59	79,7%	10	13,5%
<i>LR</i>	1,73E+21	18		57	77%	14	18,9%

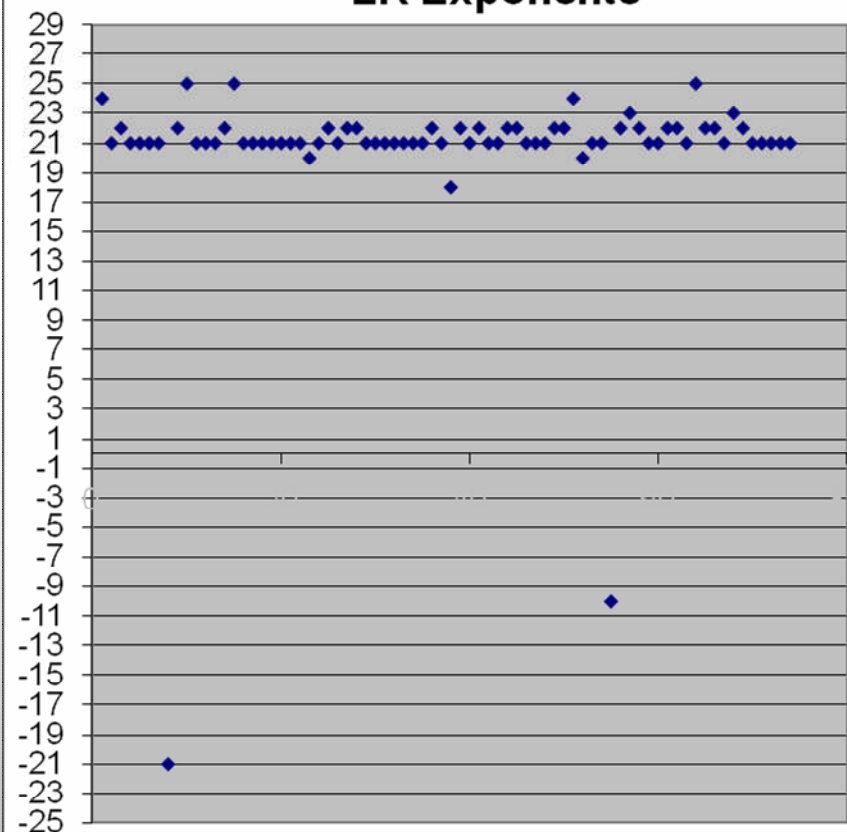
FRECUENCIA DEL PERFIL	n
5,78E-22	19
5,36E-22	12
9,74E-23	6
2,89E-22	5
7,65E-23	5
4,87E-23	2

Exponente: Frecuencia



LR	n
1,73E+21	21
1,87E+21	10
1,03E+22	10
3,46E+21	6
1,30E+22	5
2,03E+22	3

LR Exponente



Módulo Forense Nivel Básico

Estudio Teórico

Contestan **74 laboratorios**

Solo 15 laboratorios realizan el cálculo para Amelogenina



- Exceptuando un marcador (frecuencia mínima D8) se alcanza el consenso en la frecuencia parcial de todos ellos.
- En la frecuencia total y en los LR hay mayor dispersión de resultados, agrupándose en varios grupos de valores.
- Hay **11 laboratorios** (14,8%) con discrepancias, bien en los distintos marcadores o en la frecuencia total o LR
- Algunos laboratorios tienen problemas en la comprensión de ambos concepto

Expresión e interpretación de resultados ?



Ejercicio Forense Avanzado

Estudio práctico forense

M7: muestra forense para identificación de fluidos y análisis genético

M8: muestra forense para identificación de fluidos y análisis genético

M9: muestra de cabello para análisis de ADN mitocondrial e investigación de posible contaminación



Estudio práctico forense

Participantes	58
Envían resultados	47 (81%)

Ejercicio Forense Avanzado

- **M7** ¿Podría la muestra M7 corresponderse con una mezcla de fluidos? Establezca la naturaleza de los posibles componentes de la misma/*Could forensic samples M7 and M8 be mixtures? Determine the body fluid mixtures composition*

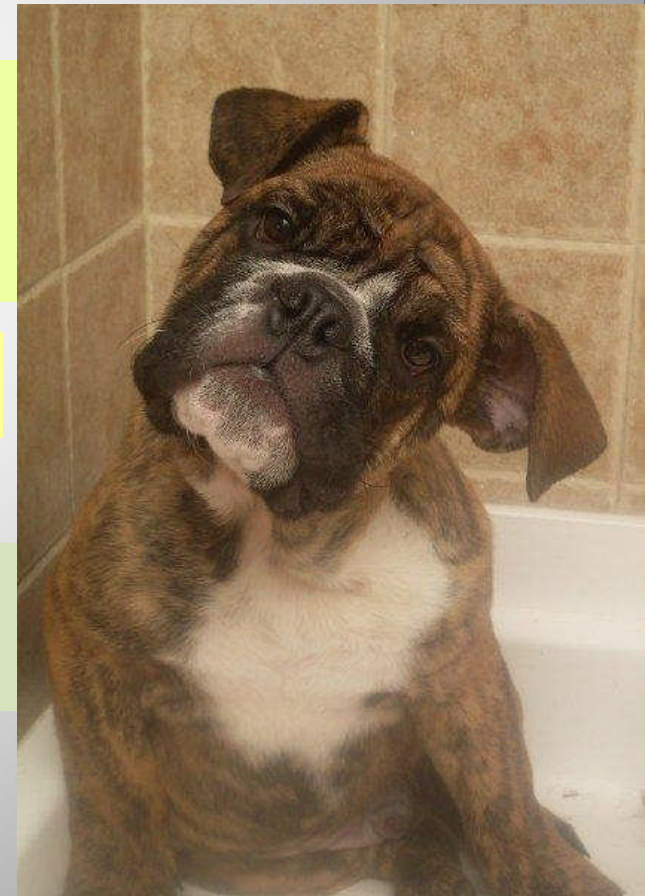
- **PRUEBAS PRELIMINARES**

- **36 laboratorios (77%)**

- **Sangre 36 POSITIVO/NEGATIVO**

- **Semen 30 NEGATIVO 29**
POSITIVO 1

- **Saliva 19 NEGATIVO 19**



Ejercicio Forense Avanzado

M7

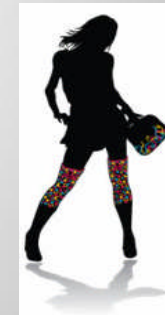
• La analizan

45 laboratorios

M7 Técnicas

8 Citocromo b
1 STR
1 16S RNA
1 ESI-MS Hemoglobina

24% laboratorios dicen que es perro



M7 CONCLUSIONES

16 Se descarta humano
10 Inconcluyente
2 Animal
11 Perro
9 Canis lupus o canis familiaris
3 Humana

Mezcla M1 y M3

73G 263G 309.1C 315.1C 16069M 16126C 16163R 16186Y 16189Y 16294Y 16390R

La muestra M7 presenta un perfil masculino único diferente al de las muestras M1, M2, M3 y M4.

La muestra 7 corresponde a un individuo de sexo femenino

M8

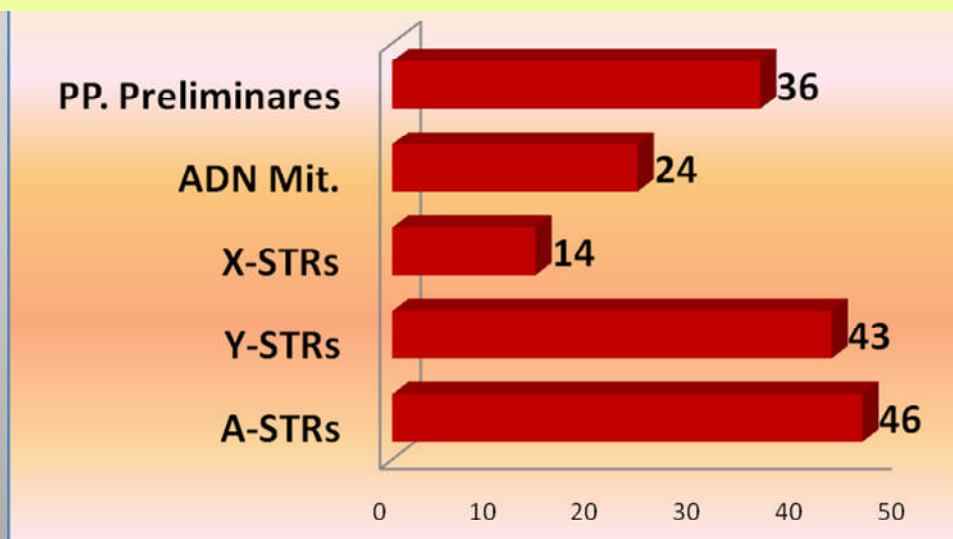
Ejercicio Forense Avanzado

- ¿Podría la muestra M8 corresponderse con una mezcla de fluidos? Establezca la naturaleza de los posibles componentes de la misma/*Could forensic samples M7 and M8 be mixtures? Determine the body fluid mixtures composition*



• **Laboratorios**

47 (81%)



M8

Ejercicio Forense Avanzado M8

• Laboratorios 47(81%)

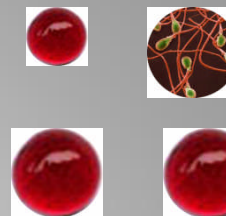
• PRUEBAS PRELIMINARES: 36 laboratorios (77%)

• Sangre	36	POSITIVO	36
----------	----	----------	----

• Semen	30	POSITIVO	29
		NEGATIVO	1

• Saliva	19	NEGATIVO	17
		INCONCLUYENTE	1
		POSITIVO	1

Marcador	n	%	M8
AMELOGENINA	46	100%	X/Y
D8S1179	41	91%	10/13/15
D21S11	41	89%	28/29/30/31/32.2
D7S820	41	98%	8/10/11/12
CSF1PO	38	93%	10/11/12/13
D3S1358	33	73%	14/15/16/18
TH01	40	89%	7/8/9/9.3
D13S317	41	98%	10/11/12/13
D16S539	40	96%	9/10/11/12/13
D2S1338	38	83%	17/19/20/23/24
D19S433	43	93%	12/13/14/15.2
vWA	44	96%	14/15/16/17
TPOX	35	85%	8/10/11
D18S51	37	80%	11/12/14/15/16
D5S818	40	96%	10/11/12/13
FGA	37	80%	19/19.2/20/22.2/23/24
Penta_D	22	85%	9/11/12/13/14
Penta_E	24	92%	7/10/11/12/13
D10S1248	23	100%	12/14/15/16
D22S1045	18	75%	11/14/15/16/17
D2S441	20	87%	10/11/11.3/14
D1S1656	13	54%	11/12/13/16/17
D12S391	18	75%	16/17.3/18/18.3/19.3/20
SE 33-ACTBP2	9	69%	13/15/19/20.2/22/22.2/29.2
F13A01	9	100%	6/7
F13B	8	100%	6/8/10
LPL	6	86%	9/10/11/13/14

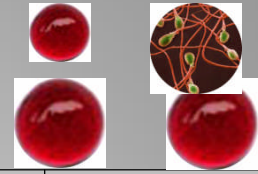


Ejercicio Forense Avanzado Mezcla-M8

M8

Ejercicio Forense Avanzado

Mezcla-M8



Marcador	n	M8	n	FS	M2	M4	2ªFr.*	1ªFr *
AMELOGENINA	46	X/Y	3	X/Y	X/Y	X	X/Y	X/Y
D8S1179	41	10/13/15	3	13	10/15	10/13	13	13
D21S11	41	28/29/30/31/32.2	3	30/31	31/32.2	29/30	30/31	28/29/30/31
D7S820	40	8/10/11/12	3	8/11	10/12	12	8/11	8/10/11
CSF1PO	38	10/11/12/13	3	10	11/13	10	10	10/12
D3S1358	33	14/15/16/18	3	16	16/18	14/18	16	15/16
TH01	40	7/8/9/9.3	3	7/9	7/9.3	9/9.3	7/9	7/8/9
D13S317	41	10/11/12/13	3	13	12	10/11	13	12/13
D16S539	40	9/10/11/12/13	3	12	9/12	13	12	10/11/12
D2S1338	38	17/19/20/23/24	3	20	17/19	17/24	20	17/20/23
D19S433	43	12/13/14/15.2	3	13/15.2	12/13	13/14	13/15.2	12/13/15.2
vWA	44	14/15/16/17	3	14/16	15/16	15/17	14/16	14/16/17
TPOX	35	8/10/11	3	8	11	8	8	8/10
D18S51	37	11/12/14/15/16	3	15/16	15/16	12/16	15/16	11/14/15/16
D5S818	40	10/11/12/13	3	11/12	10/11	11/13	11/12	11/12
FGA	37	19/19.2/20/22.2/23/24	3	19/19.2	19/22.2	20/24	19/19.2	19/19.2/23
Penta_D	22	9/11/12/13/14	3	11/12	9/12	11/13	11/12	11/12/14
Penta_E	24	7/10/11/12/13	3	7/11	10/13	12/13	7/11	11/12
D10S1248	23	12/14/15/16	3	14/15	12/16	14/15	14/15	14/15/16
D22S1045	18	11/14/15/16/17	3	16	11/14	14/17	16	15/16/17
D2S441	20	10/11/11.3/14	3	11/11.3	11	10/11	11/11.3	11/11.3/14
D1S1656	13	11/12/13/16/17	3	13/16	12/16	12/17	13/16	11/13/16
D12S391	18	16/17.3/18/18.3/19.3/20	3	16/20	17.3/18.3	18/19.3	16/20	16/17.3/18/20
SE33_ACTBP2	9	13/15/19/20.2/22/22.2/29.2	1	15/20.2	22/22.2	19/20.2	15/20.2	13/15/20.2/29.2
F13A01	9	6/7			6/7	6/7		
F13B	8	6/8/10			6/8	10		
LPL	6	9/10/11/13/14			11/13	10/14		

*ANÁLISIS REALIZADO SOBRE LA MUESTRA DE SEMEN POR 5 LABORATORIOS TRAS LA RECEPCIÓN DE LOS RESULTADOS

M8

Ejercicio Forense Avanzado



Mezcla-M8



Marcador	n	%	M8	M2	FS*
DYS_456	36	86%	15/16	16	15
DYS_389_I	42	91%	13/14	13	14
DYS_390	40	89%	23/24	23	24
DYS_389_II	39	87%	29/31	29	31
DYS_458	38	90%	15/18	15	18
DYS_19	42	93%	14/15	15	14
DYS_385	45	100%	11/14	11/14	11/14
DYS_393	45	98%	13	13	13
DYS_391	42	91%	10/12	12	10
DYS_439_GATA_A4	41	91%	12/13	13	12
DYS_635_GATA_C4	42	100%	23	23	23
DYS_392	44	98%	13	13	13
GATA_H4	36	86%	11/12	12	11
DYS_437	43	93%	14/15	15	14
DYS_438	45	100%	12	12	12
DYS_448	38	93%	18/19	19	18

*ANÁLISIS REALIZADO
SOBRE LA MUESTRA DE
SEMEN POR 5
LABORATORIOS TRAS LA
RECEPCIÓN DE LOS
RESULTADOS

Ejercicio Forense Avanzado Mezcla-M8

Marcador	n	M8	M2	M4	1ª Fr.*	2ª Fr.*
DXS8378	12	10/12	10	10	10/12	12
DXS9898	13	11/12/14	11	11/12	12/14	14
DXS7133	6	9/10/11	11	9/11	9/10	9
GATA31E08	8	9/11/12/13/14	9	12/13	11/13/14	13
GATA172D05	10	6/8/9/11	6	8/9	6/8/11	6
DXS7423	9	13/14/15/16	13	14	14/15/16	16
DXS6809(No cons)	7	30/33/34	34	30/34	34	34
DXS7132	9	12/13/14	14	14	12/13/14	14
DXS9902	12	11/12/13	11	11/12	11/12/13	13
DXS6789	10	15/21/22	22	15/22	21/22	21
DXS10074	1	16/17/18/19/20	18	17/18	16/17/19	17
DXS10135	3	19/20/21/24/33	20	20/21	19/24/33	19
DXS10134	3	33/35/36/37/40.3	35	33/40.3	33/36/37	37
DXS10103	3	16/17/18/19/20	18	19	16/17/20	20
DXS10134	3	33/35/36/37/40.3	35	33/40.3	33/36/37	37
DXS10101	3	29.2/30/31/33/34	30	29.2/31	31/33/34	31
DXS10146	3	26/27/29/30/31	29	29/30	26/27/31	26
DXS10079	3	17/18/19/22	18	17/19	18/22	18
DXS10148	3	24/24.1/25.1/26.1/30.1	25.1	24/25.1	24.1/30.1	24.1
DXS8377	1	40/45/49/51	40	45/51		

M8

Ejercicio Forense Avanzado Mezcla-M8

A-STR

➤ Laboratorios	46
➤ Sistemas consensuados	27
➤ Determinaciones	985
➤ Discrepancias	114 (11,6%)
➤ Laboratorios con discrepancias	29 (63%)

Discrepancias

Ganancias alélicas	18
Pérdidas alélicas	95
1 alelo	79
2 alelos	17
Otros	1



Contribuyente minoritario	77
Semen	8
Otras (M2/M4)	10

M8

Ejercicio Forense Avanzado Mezcla-M8

Y-STR

➤ Laboratorios	43
➤ Sistemas consensuados	16
➤ Determinaciones	634
➤ Discrepancias	13 (2,07 %)
➤ Laboratorios con discrepancias	6 (13,9 %)

Discrepancias

Ganancias alélicas	10
Otros	3

M8

Ejercicio Forense Avanzado Mezcla-M8

X-STR

➤ Laboratorios	14
➤ Sistemas consensuados	10
➤ Determinaciones	136
➤ Discrepancias	21 (15,4 %)
➤ Laboratorios con discrepancias	10 (71,4 %)

Discrepancias

Ganancias alélicas	2
Pérdidas alélicas	18
1 alelo	13
2 alelos	5
Otros	1



Contribuyente minoritario	17
Semen	1

Ejercicio Forense Avanzado

Mezcla-M8

RESUMEN STRs

	A-STR	Y-STR	X-STR
Laboratorios	46	43	14
Determinaciones	985	628	136
Discrepancias	114	13	10
% Discrepancias	11,6%	2,1%	7,4%
Laboratorios con dis.	29	6	10
% laboratorios	63,0%	14,0%	71,4%

En total 32 laboratorios (69%) tienen alguna discrepancia

Ejercicio Forense Avanzado

Mezcla-M8

X-STR

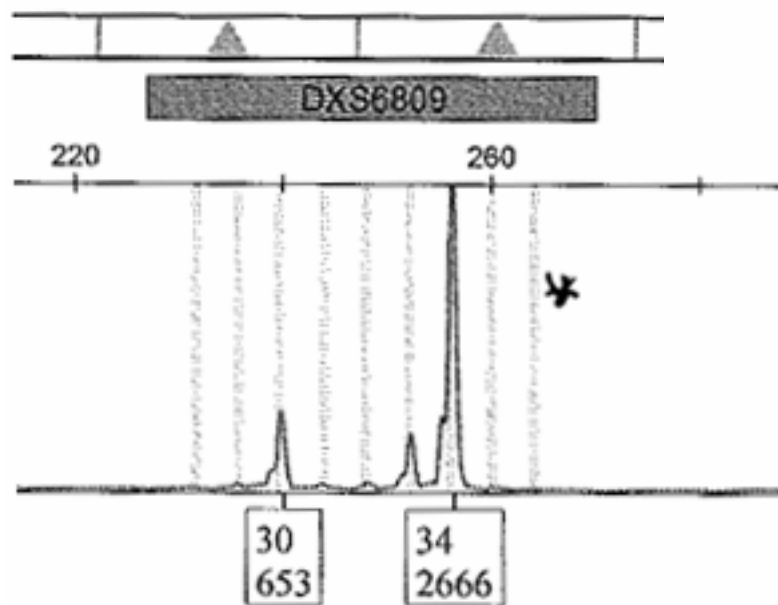
Marcador	n	M8	M2	M4	1ªFr.	2ªFr.
DXS6809	7	30/33/34	34	30/34	34	34

DXS6809		30/34	?	NC
DXS6809		30/34	?	NC
DXS6809		30/33/34	?	NC
DXS6809		30/33/34	?	NC
DXS6809		30/33/34	?	NC
DXS6809		30/33/34	?	NC
DXS6809		30/33/34	?	NC
DXS6809		30/33/34	?	NC
DXS6809		30/34	?	NC
DXS6809		31/33/34	?	NC
DXS6809		30/34	?	NC
DXS6809	FE	34	?	NC
DXS6809		30/33/34	?	NC

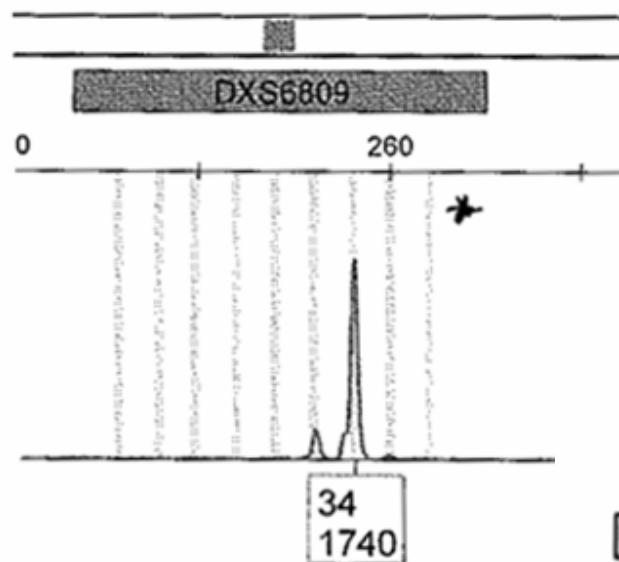
Mezcla-M8

30/34

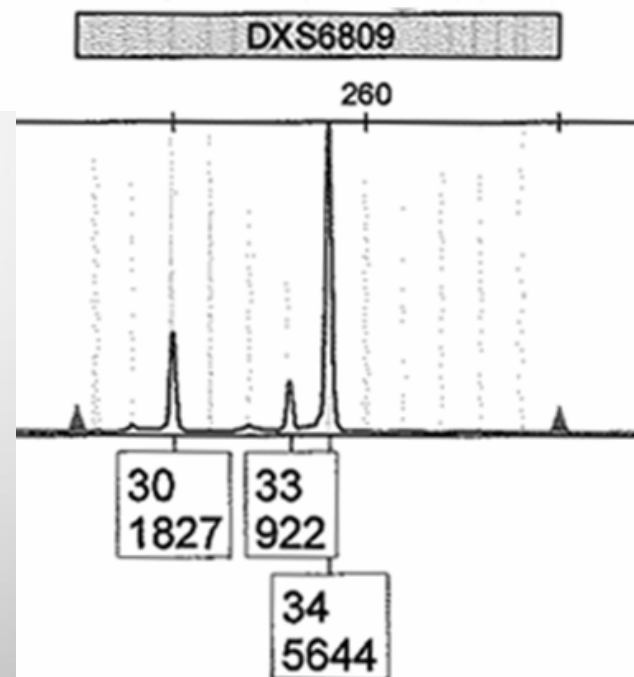
M8 1ª lisis



M8 2ª lisis



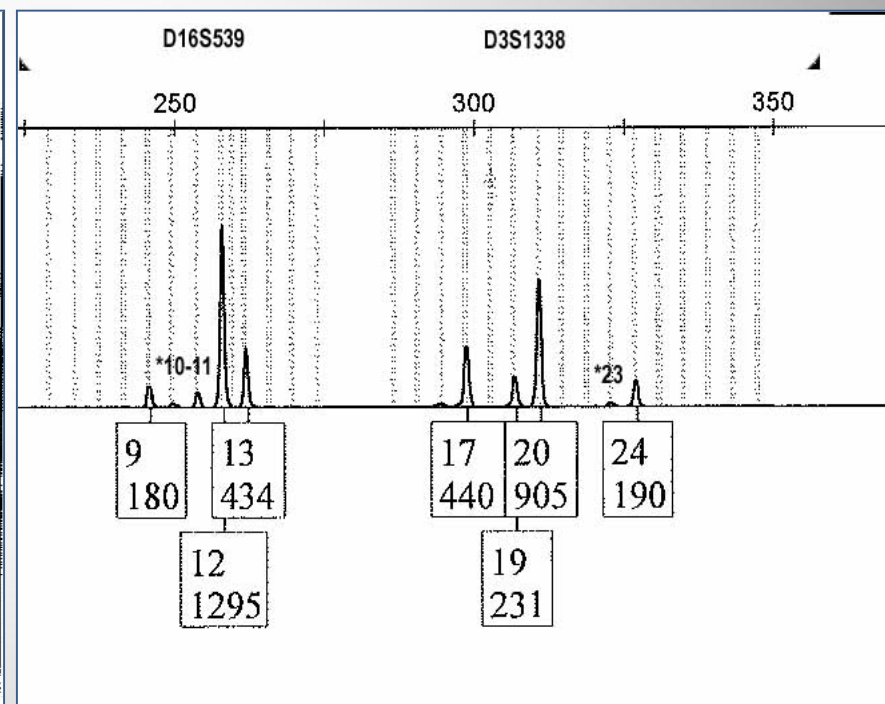
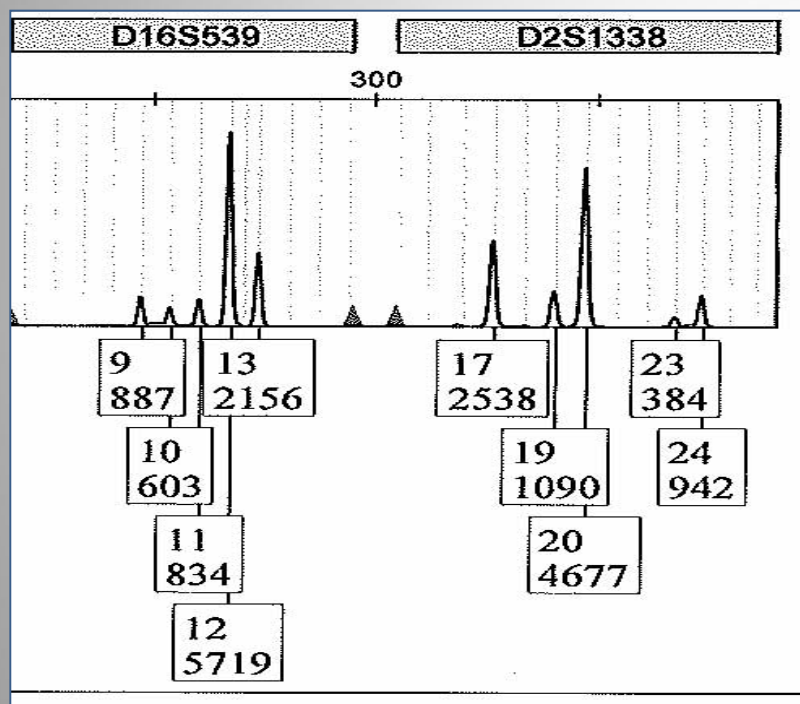
30/22/34



Ejercicio Forense Avanzado

Mezcla-M8

	M8	M2	M4	FM	FF
D16S539	9/10/11/12/13	9/12	13	12	10/11/12



	M8	M2	M4	FM	FF
D2S1338	17/19/20/23/24	17/19	17/24	20	17/20/23

Ejercicio Forense Avanzado

Mezcla-M8

ADN Mitocondrial

24 laboratorios

	Haplotipo
M2	263G 309.1C 315.1C 16519C
	73G 152C 195C 263G 309.1C 315.1C 16093C 16224C 16311C 16318T 16319A
M4	16463G 16519C
FF*	73R 150Y 263G 309.1C 315.1C 16069Y 16192Y 16279Y 16304Y
FM*	73R 150Y 263G 309.1C 315.1C 16069Y 16192Y 16279Y 16304Y

*** Análisis posterior**

2 LABORATORIOS:

**73R 150Y 152Y 195Y 263G 309.1C 315.1C 456Y 16069Y 16093Y 16192Y
16224Y 16270Y 16304Y 16311Y 16318W 16319R 16463R 16519Y**

M8

Ejercicio Forense Avanzado Mezcla-M8

CONCLUSIONES M8

- El 52% hacen lisis diferencial
- El 80 % de los laboratorios detectan la presencia de esperma
- 14 laboratorios informan obtener un perfil de varón no compatible con ninguna de las muestras enviadas
- 8 laboratorios informan correctamente el perfil de la fracción espermática
- 35 laboratorios (76%) indican la presencia de sangre, esperma y la posible contribución de M2 y M4

M8

Ejercicio Forense Avanzado Mezcla-M8

CONCLUSIONES M8



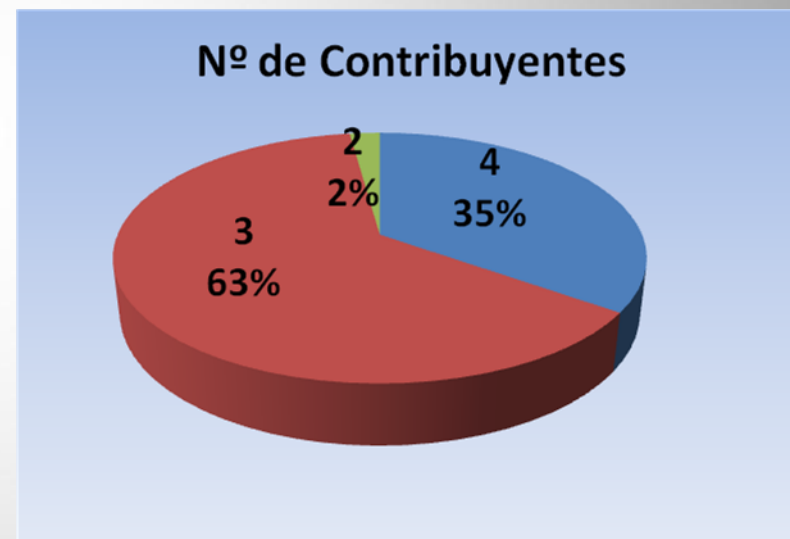
- El 98 % de los laboratorios indican que participan en la mezcla 3 o más contribuyentes



- 1 Laboratorio indica la contribución de dos individuos



- 16 laboratorios (35 %) indican que participan en la mezcla al menos 4 individuos : dos mujeres y dos hombres



Ejercicio Forense Avanzado Mezcla-M8

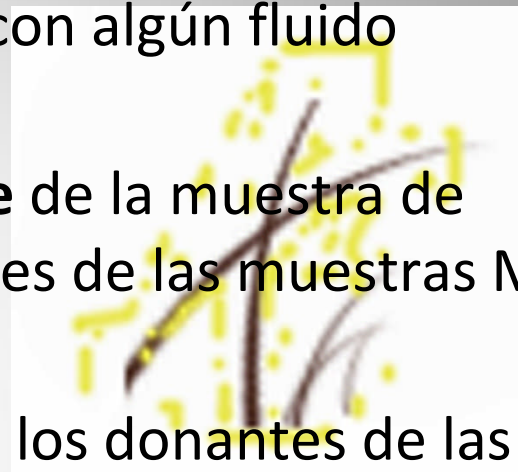
CONCLUSIONES M8

- El 93,5% de los laboratorios indican la contribución de M2 y M4
- 3 Laboratorios (6,5%) llegan a conclusiones erróneas
 - 1 laboratorio indica la contribución de M4 y no de M2
 - 1 laboratorio indica la contribución de M2 y no de M4
 - 1 laboratorio indica la contribución de M3

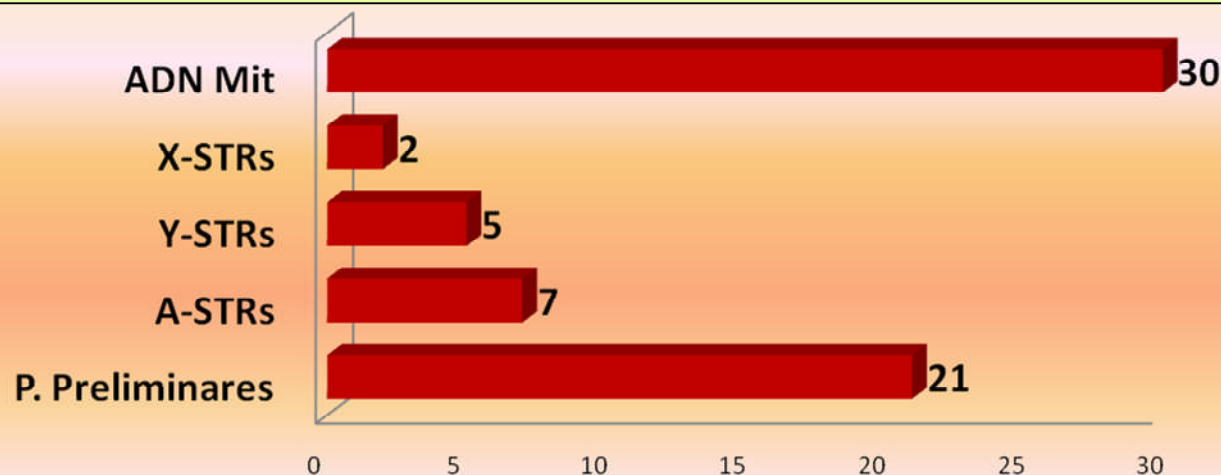
M9

Ejercicio Forense Avanzado

- ¿Se detecta contaminación en el cabello con algún fluido biológico?
- En caso positivo, ¿podría el **contaminante** de la muestra de cabello proceder de alguno de los donantes de las muestras M1 a M4?
- ¿Puede el **cabello** pertenecer a alguno de los donantes de las muestras M1 a M4?



- **La investigan 35 Laboratorios (74%)**



M9

Ejercicio Forense Avanzado

- **PRUEBAS PRELIMINARES: 21 laboratorios (60%)**

• Sangre	21	NEGATIVO	19
		POSITIVO	2
• Semen	19	NEGATIVO	17
		INCONCLUYENTE	20
• Saliva	18	POSITIVO	10
		INCONCLUYENTE	1
		NEGATIVO	7

Ejercicio Forense

Avanzado M9

M9

Marcador	M2-VR	n	M9
AMELOGENINA	X/Y	7	X/Y
D8S1179	10/15	5	10/15
D21S11	31/32.2	1	31/32.2
D7S820	10/12		
CSF1PO	11/13		
D3S1358	16/18	5	16/18
TH01	7/9.3	4	7/9.3
D13S317	12	2	12
D16S539	9/12	2	9/12
D2S1338	17/19	1	17/19
D19S433	12/13	4	12/13
VWA	15/16	5	15/16
TPOX	11	3	11
D18S51	15/16	3	15/16
D5S818	10/11		
FGA	19/22.2	3	19/22.2
D10S1248	12/16	2	12/16
D22S1045	11/14	2	11/14
D2S441	11	2	11
D1S1656	12/16	1	12/16
D12S391	17.3/18.3		

Marcador	M2	n	M9
DYS_456	16	4	16
DYS_389_I	13	4	13
DYS_390	23	3	23
DYS_389_II	29	4	29
DYS_458	15	4	15
DYS_19	15	4	15
DYS_385	11/14	4	11/14
DYS_393	13	5	13
DYS_391	12	5	12
DYS_439_GATA_A4	13	4	13
DYS_635_GATA_C4	23	3	23
DYS_392	13	3	13
GATA_H4	12	3	12
DYS_437	15	4	15
DYS_438	12	3	12
DYS_448	19	3	19

Marcador	M2	n	M9
DXS8378	10	2	10
DXS9898	11	1	11
DXS7133	11	1	11
GATA31E08	9	1	9
GATA172D05	6	1	6
DXS7423	13	1	13
DXS6809	34	1	34
DXS7132	14	1	14
DXS9902	11	2	11

Ejercicio Forense Avanzado

M9

Contaminante

A-STRs

7 Laboratorios

4 sistemas consensuados

39 discordancias (42%)

Y-STRs

5 Laboratorios

2 Sistemas consensuados

0 Discordancias

X-STRs

2 Laboratorios

0 sistemas consensuados

1 Compatible M2

1 todo discordante

Ejercicio Forense Avanzado

M9

Muestra	n	Haplotipo
M9	6	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A
M9	7	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T
M9	7	73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A 16519C
M9	4	263G 309.1C 315.1C
M1		73G 263G 309.1C 315.1C 16126C 16163G 16186T 16189C 16294T 16390A 16519C
M2		263G 309.1C 315.1C

Se solicitaba el ADN Mitocondrial del pelo

Ejercicio Forense Avanzado

M9

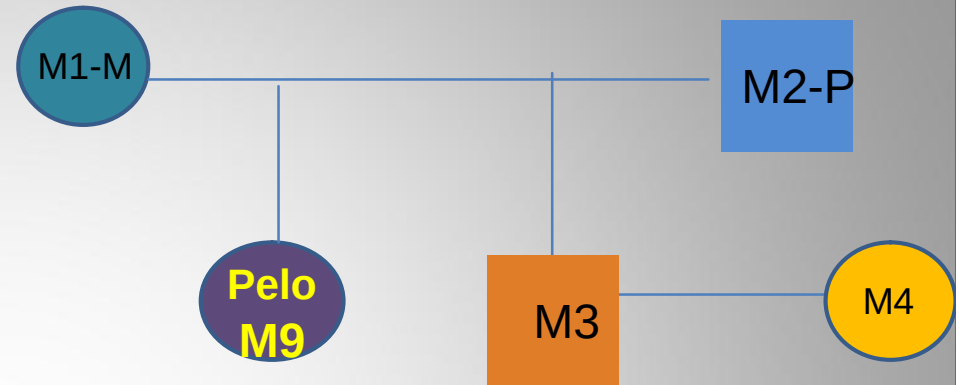
Detectan Contaminación 30 (86%)

Detectan saliva 10 (28,6)

Detectan Contaminación 30 (86%)

Contaminante compatible con M2 24 (68,6%)

Pelo compatible con M1-M3 21(60%)



Conclusiones incorrectas

- Contaminante: M4
- Contaminante: M3
- Contaminante y pelo posiblemente del mismo donante
- Contaminante: Orina
- Contaminante: Hermano de M2 (X-STRs)

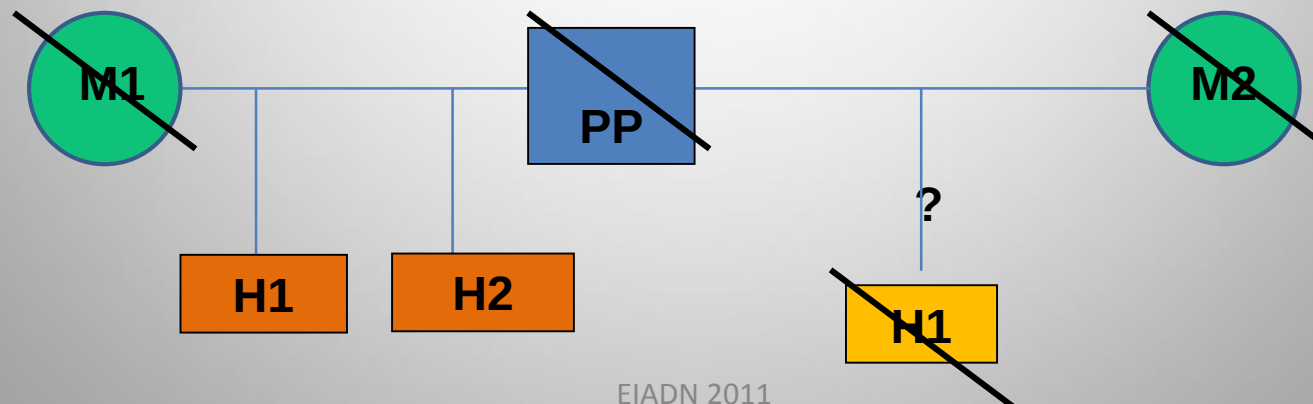
Módulo de Parentesco Nivel Avanzado

Desafío Teórico de Parentesco / *Kinship Paper challenge*

Planteamiento / *Approach*

Se abre una fosa en una investigación por desaparición, y aparecen unos restos. Se quiere confirmar la identidad del cadáver como hijo de PP y PM, que están fallecidos. Los únicos familiares vivos disponibles son dos hijos de PP que tuvo con M1. Se procede al tipaje de los tres individuos y de los restos, obteniéndose los siguientes resultados.

As a consequence of a missing person investigation, some human remains are found in a grave. The aim is to confirm the identification of the remains as being the son of PP and PM, both of them deceased. The only living relatives are the children of PP and M1. DNA typing of M1, H1 and H2 is performed obtaining the following results showed below.



Módulo de Parentesco Nivel Avanzado

Desafío Teórico

	M1	H1	H2	Restos/ Remains
D8S1179	13/14	13/14	13/14	13/14
D21S11	30	29/30	30/31	31/32.2
D7S820	7/11	7/10	10/11	10
CSF1PO	10/12	10	10/12	10/13
D3S1358	14/16	14/18	15/16	17/18
TH01	6	6/9.3	6/9.3	7/9.3
D13S317	10/12	12	10/12	12/13
D16S539	11/13	11/13	12/13	10/11
D2S1338	17/20	17/20	17/20	17
D19S433	14/15	14	14/15	13
VWA	16/17	16/17	17	17/18
TPOX	8	8/9	8/9	9/11
D18S51	16	15/16	16	14/15
D5S818	11/13	12/13	11/13	12/13
FGA	22/23	20/22	20/22	20/21

Módulo de Parentesco Nivel Avanzado

Desafío Teórico

Marcador	N	IPm	IPn	IPp	VR-IP	n	%	±10%	n	%	No acep.	%
CSF1PO	44	1	3	0	1,3	23	52,3%	1,17-1,43	31	70,5%	13	29,5%
D13S317	44	1	4	0	1,4	25	56,8%	1,26-1,54	34	77,3%	10	22,7%
D16S539	44	5	1	-1	0,51	29	65,9%	0,46-0,56	29	65,9%	15	34,1%
D18S51	45	1	6	0	1,6	29	64,4%	1,44-1,76	34	75,6%	11	24,4%
D19S433	44	3	3	-1	0,33	26	59,1%	0,30-0,36	29	65,9%	15	34,1%
D21S11	45	3	4	0	3,4	28	62,2%	3,06-3,74	37	82,2%	8	17,8%
D2S1338	44	1	8	0	1,8	20	45,5%	1,62-1,98	27	61,4%	17	38,6%
D3S1358	45	1	3	0	1,3	29	64,4%	1,17-1,43	39	86,7%	6	13,3%
D5S818	44	1	1	0	1,1	25	56,8%	0,99-1,21	30	68,2%	14	31,8%
D7S820	44	2	4	0	2,4	21	47,7%	2,16-2,64	34	77,3%	10	22,7%
D8S1179	44	1	6	0	1,6	23	52,3%	1,44-1,76	30	68,2%	14	31,8%
FGA	44	2	3	0	1,3	23	52,3%	1,117-1,43	31	70,5%	13	29,5%
TH01	44	1	5	0	1,5	25	56,8%	1,35-1,65	32	72,7%	12	27,3%
TPOX	44	2	9	0	2,9	20	45,5%	2,61-3,19	32	72,7%	12	27,3%
VWA	44	1	3	0	1,3	22	50,0%	1,17-1,43	31	70,5%	13	29,5%
TOTAL	44	3	4	2	340	25	56,8%	34-3400	34	77,3%	10	22,7%

Módulo de Parentesco Nivel Avanzado

Desafío Teórico

- Contestan 45 laboratorios
- Se obtiene un resultado consensuado en todos los sistemas
- Tienen discrepancias con el consenso 21 laboratorios (47%)
- Se detectan 183 discrepancias (27,6%)
- 10 Laboratorios emiten resultados discordantes para el total.

Módulo Forense Nivel Avanzado

Desafío Teórico Forense/Forensic Paper Challenge

5.1. Planteamiento/Approach

En un lugar de Barcelona se comete un homicidio. En la mano del cadáver se recoge un fragmento de cabello humano. Se dispone de una muestra indubitada de esta víctima y de una muestra indubitada de un sospechoso. Realizado el análisis de ADN mitocondrial de la región control completa (16024-576) el resultado obtenido fue:

In a place located somewhere in Barcelona a homicide was committed. A hair shaft was recovered from one of the hands of the victim. Reference samples from the victim and from a suspect are available. After analyzing the entire mtDNA Control Region (16024-576) the following results were obtained:



Muestra/ <u>Sample</u>	Edición/ <u>Range</u>	Haplotipo/ <u>Haplotype</u>
Victima/ <u>Victim</u>	16024-576	263G 315.1C 16519C
Sospechoso/ <u>Suspect</u>	16024-576	72C 263G 315.1C 16298C
Fragmento de cabello/ <u>Hair shaft</u>	16024-576	72C 263G 315.1C 16298C

Módulo Forense Nivel Avanzado

Desafío Teórico Forense/*Forensic Paper Challenge*

1. Calcular el LR suponiendo las siguientes hipótesis /*Calculate the LR taking into account the following hypothesis:*

- a. **Hp: el fragmento de cabello proviene del sospechoso o de un familiar materno del mismo**
- a. *Hp: the hair shaft comes from the suspect or from a maternal relative of the suspect*
- b. **Hd: el fragmento de cabello proviene de un individuo al azar de la población europea no relacionado familiarmente con el sospechoso**
- b. *Hd: the hair shaft comes from a random man of the European population not related to the suspect*

1. Indicar qué base de datos se ha utilizado /*What mtDNA database have you used?*

2. Indicar el número de coincidencias encontradas en dicha base de datos (ej.: 7 coincidencias en 4000 haplotipos) /*List the number of matches that were found in that database (e.g.: 7 matches of 4000 haplotypes)*

Módulo Forense Nivel Avanzado
Desafío Teórico Forense/
Forensic Paper Challenge

Calcular el LR

Coincidencias
Matches

Mediana	26
Moda	26
Máximo	35
Mínimo	0

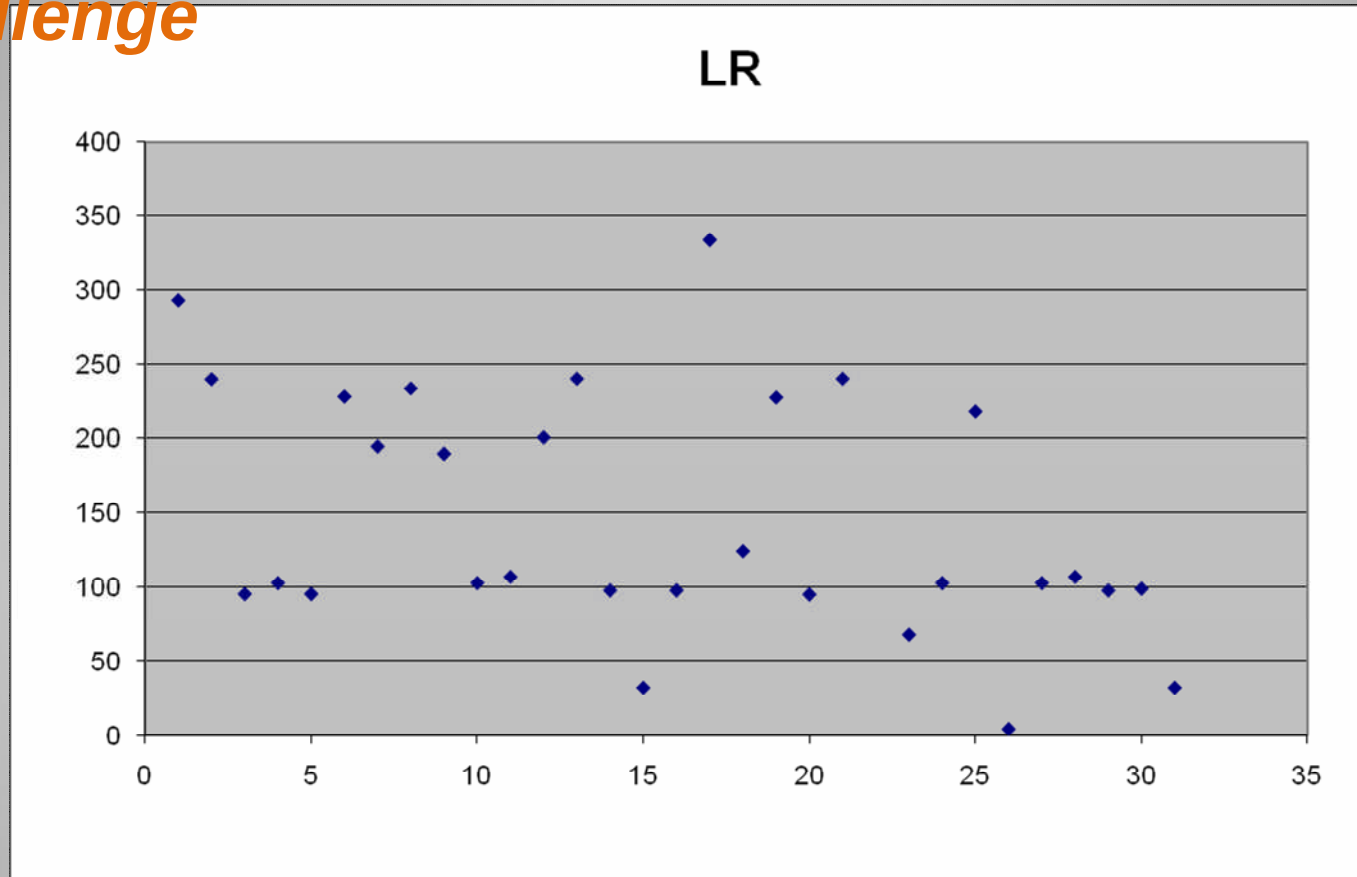


EMPOP (EDNAP mtDNA
Population Database)

LR	Base de datos database	Coincidencias Matches	N haplotipos Haplotypes
333,3750	EMPOP	8	2667
293,0000	EMPOP	9	7016
240,2900		35	8410
240,2900	EMPOP	35	8410
240,0000	EMPOP	35	8410
233,6400	EMPOP	35	8410
228,0000	EMPOP	35	7973
227,3500	EMPOP	35	4810
218,0000	Propia	2	1040
200,4410	EMPOP	35	7015
194,5000	EMPOP	43	8558
189,6500	EMPOP	26	2636
124,0000	EMPOP	6	
106,7200	EMPOP	24	2667
106,7200	EMPOP	24	6079
102,6000	EMPOP	26	2667
102,5700	EMPOP	26	6079
102,5700	EMPOP	26	2667
102,5700	EMPOP	26	2667
98,8100	EMPOP	26	2667
97,6700	EMPOP	26	2636
97,6563	EMPOP	26	2636
97,6500	EMPOP	26	2636
95,3214	EMPOP	26	2667
95,3214	EMPOP	26	2667
95,0000	EMPOP	26	2667
68,0000	EMPOP	26	2667
32,0000	EMPOP	0	8410
32,0000	EMPOP	0	31
4,4600	EMPOP	35	
	EMPOP	35	8410

Módulo Forense Nivel Avanzado

Desafío Teórico Forense/Forensic Paper Challenge



Mediana	102,60
Moda	102,57
Máximo	333,00
Mínimo	4,46



Muchas Gracias
Muito obrigada