

Ejercicio teórico del módulo de parentesco. Básico

Juan A. Luque

Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses.
Barcelona

Viena, Agosto 2011



Formas de hacerlo

Deducción fórmulas de las hipótesis (Evetts & Weir)

Deducción reducida

Fórmulas

Programas

PATPCR

PATCAN

Familias

DNA-VIEW

...



PP->A x M->B + PP->B x M->A

Pob->A x M->B + Pob->B x M->A

Marcador	G(PP)	G(M)	X	P.Padre Madre Hijo/a						G(PP)	G(M)	Y
D8S1179	2f(11)f(12)	2f(9)f(14)	0,5x0,5+0x0	11	12	9	14	9	12	2f(11)f(12)	2f(9)f(14)	0,5f(12)+0f(9)
D21S11	2f(28)f(31)	2f(29)f(31.2)	0x0+0,5x0,5	28	31	29	31.2	28	29	2f(28)f(31)	2f(29)f(31.2)	0f(29)+0,5f(28)
D7S820	2f(8)f(12)	2f(9)f(11)	0x0+0,5x0,5	8	12	9	11	8	9	2f(8)f(12)	2f(9)f(11)	0f(9)+0,5f(8)
CSF1PO	2f(10)f(11)	f(10)^2	1x0,5+0x0,5	10	11	10		10	11	2f(10)f(11)	f(10)^2	1f(11)+0f(10)
D3S1358	2f(14)f(16)	f(16)^2	0x0,5+1x0,5	14	16	16		14	16	2f(14)f(16)	f(16)^2	0f(16)+1f(14)
TH01	2f(6)f(10)	2f(7)f(9.3)	0,5x0,5+0x0	6	10	7	9.3	7	10	2f(6)f(10)	2f(7)f(9.3)	0,5f(10)+0f(7)
D13S317	f(13)^2	2f(8)f(11)	0,5x1+0x0	13		8	11	11	13	f(13)^2	2f(8)f(11)	0,5f(13)+0f(11)
D16S539	2f(10)f(13)	2f(10)f(11)	0,5x0,5	10	13	10	11	10		2f(10)f(13)	2f(10)f(11)	0,5f(10)
D2S1338	2f(25)f(26)	2f(17)f(19)	0,5x0,5+0x0	25	26	17	19	17	26	2f(25)f(26)	2f(17)f(19)	0,5f(26)+0f(17)
D19S433	2f(13)f(15)	f(14)^2	1x0,5+0x0	13	15	14		14	15	2f(13)f(15)	f(14)^2	1f(15)+0f(14)
VWA	2f(14)f(15)	f(16)^2	0x0+1x0,5	14	15	16		14	16	2f(14)f(15)	f(16)^2	0f(16)+1f(14)
TPOX	f(9)^2	f(9)^2	1x1	9		9		9		f(9)^2	f(9)^2	1f(9)
D18S51	2f(16)f(23)	2f(12)f(13)	0,5x0,5+0x0	16	23	12	13	12	16	2f(16)f(23)	2f(12)f(13)	0,5f(16)+0f(12)
FGA	2f(18)f(21)	2f(23)f(26)	0x0+0,5x0,5	18	21	23	26	21	26	2f(18)f(21)	2f(23)f(26)	0f(26)+0,5f(21)
D5S818	2f(11)f(13)	2f(11)f(12)	0,5x0,5+0x0,5	11	13	11	12	11	13	2f(11)f(13)	2f(11)f(12)	0,5f(13)+0f(11)
AB-AB-AB	2f(A)f(B)	2f(A)f(B)	0,5x0,5+0,5x0,5	A	B	A	B	A	B	2f(A)f(B)	2f(A)f(B)	0,5f(B)+0,5f(A)
AC-AB-AB	2f(A)f(C)	2f(A)f(B)	0,5x0+0,5x0,5	A	C	A	B	A	B	2f(A)f(C)	2f(A)f(B)	0,5f(B)+0,5f(A)
A-AB-AB	f(A)^2	2f(A)f(B)	0,5x0+0,5x1	A		A	B	A	B	f(A)^2	2f(A)f(B)	0,5f(B)+0,5f(A)



PP->A x M->B + PP->B x M->A

Pob->A x M->B + Pob->B x M->A

Marcador	X	X	P.Padre						Madre		Hijo/a		Y	Y
D8S1179	0,25	0,5x0,5+0x0	11	12	9	14	9	12	9	12	0,5f(12)	0,5f(12)+0f(9)		
D21S11	0,25	0x0+0,5x0,5	28	31	29	31.2	28	29	28	29	0,5f(28)	0f(29)+0,5f(28)		
D7S820	0,25	0x0+0,5x0,5	8	12	9	11	8	9	8	9	0,5f(8)	0f(9)+0,5f(8)		
CSF1PO	0,5	1x0,5+0x0,5	10	11	10		10	11	10	11	1f(11)	1f(11)+0f(10)		
D3S1358	0,5	0x0,5+1x0,5	14	16	16		14	16	14	16	1f(14)	0f(16)+1f(14)		
TH01	0,25	0,5x0,5+0x0	6	10	7	9.3	7	10	7	10	0,5f(10)	0,5f(10)+0f(7)		
D13S317	0,5	0,5x1+0x0	13		8	11	11	13	11	13	0,5f(13)	0,5f(13)+0f(11)		
D16S539	0,25	0,5x0,5	10	13	10	11	10		10		0,5f(10)	0,5f(10)		
D2S1338	0,25	0,5x0,5+0x0	25	26	17	19	17	26	17	26	0,5f(26)	0,5f(26)+0f(17)		
D19S433	0,5	1x0,5+0x0	13	15	14		14	15	14	15	1f(15)	1f(15)+0f(14)		
VWA	0,5	0x0+1x0,5	14	15	16		14	16	14	16	1f(14)	0f(16)+1f(14)		
TPOX	1	1x1	9		9		9		9		1f(9)	1f(9)		
D18S51	0,25	0,5x0,5+0x0	16	23	12	13	12	16	12	16	0,5f(16)	0,5f(16)+0f(12)		
FGA	0,25	0x0+0,5x0,5	18	21	23	26	21	26	21	26	0,5f(21)	0f(26)+0,5f(21)		
D5S818	0,25	0,5x0,5+0x0,5	11	13	11	12	11	13	11	13	0,5f(13)	0,5f(13)+0f(11)		
AB-AB-AB	0,5	0,5x0,5+0,5x0,5	A	B	A	B	A	B	A	B	0,5f(B)+0,5f(A)	0,5f(B)+0,5f(A)		
AC-AB-AB	0,25	0,5x0+0,5x0,5	A	C	A	B	A	B	A	B	0,5f(B)+0,5f(A)	0,5f(B)+0,5f(A)		
A-AB-AB	0,5	0,5x0+0,5x1	A		A	B	A	B	A	B	0,5f(B)+0,5f(A)	0,5f(B)+0,5f(A)		



$$PP \rightarrow A \times M \rightarrow B + PP \rightarrow B \times M \rightarrow A$$

$$Pob \rightarrow A \times M \rightarrow B + Pob \rightarrow B \times M \rightarrow A$$

Marcador	X	Y	P. Padre				Madre		Hijo/a		X	Y	X	Y
D8S1179	0,25	0,5f(12)	11	12	9	14	9	12	1	2f(12)	1/2	f(oblig)		
D21S11	0,25	0,5f(28)	28	31	29	31.2	28	29	1	2f(28)	1/2	f(oblig)		
D7S820	0,25	0,5f(8)	8	12	9	11	8	9	1	2f(8)	1/2	f(oblig)		
CSF1PO	0,5	1f(11)	10	11	10		10	11	1	2f(11)	1/2	f(oblig)		
D3S1358	0,5	1f(14)	14	16	16		14	16	1	2f(14)	1/2	f(oblig)		
TH01	0,25	0,5f(10)	6	10	7	9.3	7	10	1	2f(10)	1/2	f(oblig)		
D13S317	0,5	0,5f(13)	13		8	11	11	13	1	f(13)	1	f(oblig)		
D16S539	0,25	0,5f(10)	10	13	10	11	10		1	2f(10)	1/2	f(oblig)		
D2S1338	0,25	0,5f(26)	25	26	17	19	17	26	1	2f(26)	1/2	f(oblig)		
D19S433	0,5	1f(15)	13	15	14		14	15	1	2f(15)	1/2	f(oblig)		
VWA	0,5	1f(14)	14	15	16		14	16	1	2f(14)	1/2	f(oblig)		
TPOX	1	1f(9)	9		9		9		1	f(9)	1	f(oblig)		
D18S51	0,25	0,5f(16)	16	23	12	13	12	16	1	2f(16)	1/2	f(oblig)		
FGA	0,25	0,5f(21)	18	21	23	26	21	26	1	2f(21)	1/2	f(oblig)		
D5S818	0,25	0,5f(13)	11	13	11	12	11	13	1	2f(13)	1/2	f(oblig)		
AB-AB-AB	0,5	0,5f(B)+0,5f(A)	A	B	A	B	A	B	1	f(B)+f(A)	1	f(B)+f(A)		



Resultados

Todo bien (OK)	26
Se puede aceptar	49
Dudoso	22
En tolerancia no aceptable	4
MAL	15



Errores más frecuentes

Redondeo	0,5	5 0 -1
Uso coeficientes en la notación		0 5 0
No usar frecuencia mínima y usar frecuencia mínima		5 0 1
Errores transcripción y frecuencias		5 0 0
Usar resultados intermedios redondeados para el total	2,87	2 8 0
Fórmulas mal / incoherentes		2 7 0
Homozigotos		2 8 1
Cálculos sin madre		2 8 -1
X o Y mal pero IP correcto		
Uso subpoblaciones		



Recomendaciones para los participantes

- Usar programas o fórmulas
- No olvidar los cálculos manuales
- Hacer cálculos por duplicado
(mejor dos sistemas diferentes->validación)
- Revisar el formulario impreso antes de confirmar
- No dejarlo todo para el último día
- En caso de errores revisar la casuística



Recomendaciones para los organizadores

- Eliminar X, Y e IP total del formulario. Solo IP. (adjuntar “report” del programa usado o cálculos manuales)
- No usar tolerancia (Permitir al laboratorio defender resultado en caso de discrepancia)
- Evaluación todo o nada (no parcial por marcador)
- Usar notación científica (0,0E0) en hoja cálculo
- Posibilidad de “copia pega” en formulario desde excel
- Envío de documentación escaneada por correo electrónico
- Usar sólo sistemas sencillos-fórmulas web GHEP