



Desafío teórico del módulo de parentesco

Juan A. Luque

Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses.
Barcelona

Viena, Agosto 2011



Desafío teórico de parentesco

Un desafío es un desafío



Métodos de resolución

Deducción fórmulas de las hipótesis (Evett&Weir)

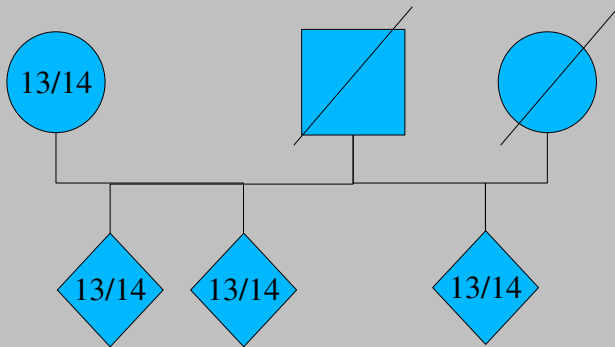
Cálculo transmisión alélica relativa (AABB)

Programas específicos (familias, ...)



Evett-Weir

D8S1179



X	13/14				
	G(PP)	G(R)	G(H1)	G(H2)	G(M)
13/13	$F(13)^2$	$1 \times F(14)$	0,5	0,5	$2F(13)F(14)$
13/14	$2F(13)F(14)$	$0,5 \times [F(13)+F(14)]$	0,5	0,5	$2F(13)F(14)$
14/14	$F(14)^2$	$1 \times F(13)$	0,5	0,5	$2F(13)F(14)$
13/X	$2F(13)F(X)$	$0,5 \times F(14)$	0,25	0,25	$2F(13)F(14)$
14/X	$2F(14)F(X)$	$0,5 \times F(13)$	0,25	0,25	$2F(13)F(14)$

$$X = 0,25F(13)F(14)2F(13)F(14)[F(13)+F(13)+F(14)+F(14)+0,25F(X)+0,25F(X)]$$

$$X = 0,25F(13)^2F(14)^2[3F(13)+3F(14)+1]$$

Y	13/14				
	G(PP)	G(R)	G(H1)	G(H2)	G(M)
13/13	$F(13)^2$	$2F(13)F(14)$	0,5	0,5	$2F(13)F(14)$
13/14	$2F(13)F(14)$	$2F(13)F(14)$	0,5	0,5	$2F(13)F(14)$
14/14	$F(14)^2$	$2F(13)F(14)$	0,5	0,5	$2F(13)F(14)$
13/X	$2F(13)F(X)$	$2F(13)F(14)$	0,25	0,25	$2F(13)F(14)$
14/X	$2F(14)F(X)$	$2F(13)F(14)$	0,25	0,25	$2F(13)F(14)$

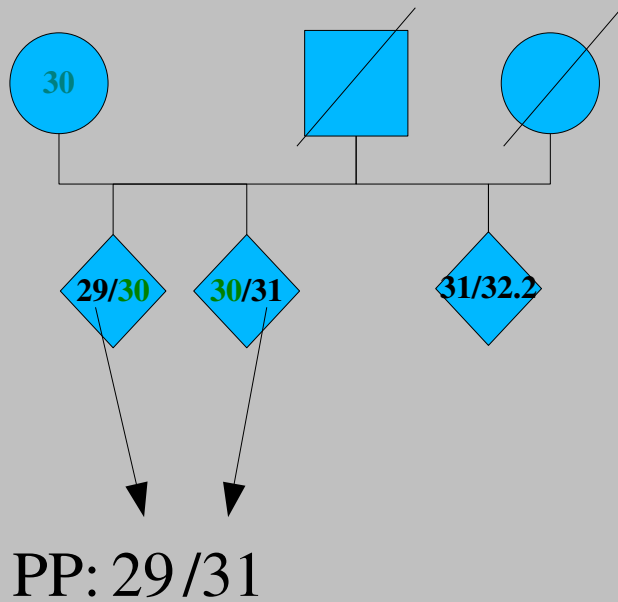
$$Y = 2F(13)F(14)2F(13)F(14)0,25[F(13)^2+2F(13)F(14)+F(14)^2+0,5F(13)F(X)+0,5F(14)F(X)]$$

$$Y = 0,5F(13)^2F(14)^2[F(13)+F(14)][F(13)+F(14)+1]$$

$$X/Y = IP = 0,25[3F(13)+3F(14)+1] / 0,5[F(13)+F(14)][F(13)+F(14)+1]$$

$$X/Y = IP = 3F(13)+3F(14)+1 / 2[F(13)+F(14)][F(13)+F(14)+1]$$

D21S11



X		31/32.2	29/30	30/31	30
	G(PP)	G(R)	G(H1)	G(H2)	G(M)
29/31	$-2F(29)F(31)$	$0,5xF(32.2)$	0,5	0,5	$F(30)^2$

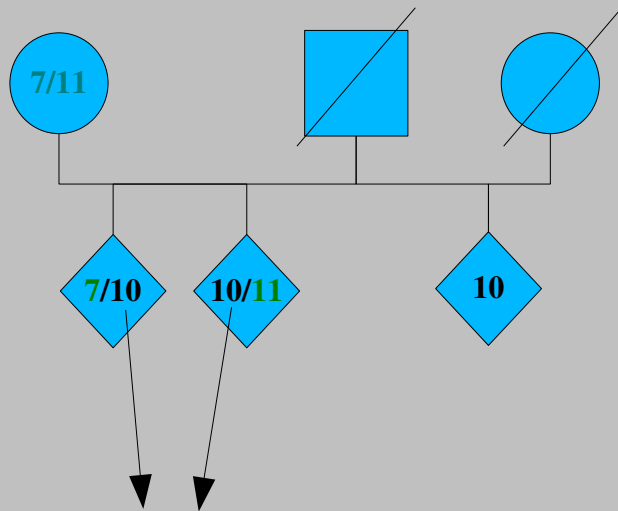
$$X=0,5$$

Y		31/32.2	29/30	30/31	30
	G(PP)	G(R)	G(H1)	G(H2)	G(M)
29/31	$-2F(29)F(31)$	$2F(31)F(32.2)$	0,5	0,5	$F(30)^2$

$$Y=2F(31)$$

$$X/Y=IP=0,5/2F(31)=1/4F(31)$$

D7S820



PP:10/?

X		10	07/10	10/11	07/11
	G(PP)	G(R)	G(H1)	G(H2)	G(M)
10/10	$F(10)^2$	$1 \times F(10)$	0,5	0,5	$2F(7)F(11)$
10/X	$2F(10)F(X)$	$0,5 \times F(10)$	0,25	0,25	$2F(7)F(11)$

$$F(10)^2 \times 0,25 \times 2F(7)F(11) \times [F(10) + 0,25F(X)]$$

$$- F(10)^2 \times 0,25 \times 2F(7)F(11) \times [F(10) + 0,25 - 0,25F(10)]$$

Y		10	07/10	10/11	07/11
	G(PP)	G(R)	G(H1)	G(H2)	G(M)
10/10	$F(10)^2$	$F(10)^2$	0,5	0,5	$2F(7)F(11)$
10/X	$2F(10)F(X)$	$F(10)^2$	0,25	0,25	$2F(7)F(11)$

$$F(10)^3 \times 0,25 \times 2F(7)F(11) \times [F(10) + 2 \times 0,25F(X)]$$

$$- F(10)^3 \times 0,25 \times 2F(7)F(11) \times [F(10) + 0,5 - 0,5F(10)]$$

$$X/Y = IP = 0,75F(10) + 0,25 / F(10)[0,5F(10) + 0,5]$$

$$X/Y = IP = 3F(10) + 1 / 2F(10)[F(10) + 1]$$



AABB

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q	R	S	T	U	
1			Marcador	D8				Genotipos			PATERNIDAD											
2			Alelos	Frec. pob.	Frec. PP		H dub	13	14		Padre no disponible para H dub											
3			13	0,3063	0,4947		Mindub	-	-		X=	0,2133										
4			14	0,2156	0,3482		M	13	14		Y=	0,1321										
5			c	0,0000	0,0000		H1	13	14		IP=	1,6151										
6			d	0,0000	0,0000		H2	13	14													
7			X	0,4781	0,1571		H3															
8							H4															
9	Posibles genotipos			Probabilidades																		
10			PP	PP	M	H1	H2	H3	H4	p(familia)	p(relativa)	cond(13)	p(13)	cond(14)	p(14)	cond(c)	p(c)	cond(d)	p(X)	cond(X)	p(X)	
11			13 / 13	0,0938	0,1321	0,5	0,5			3,10E-03	23,6%	1	0,24	0	0	0	0	0	0	0	0	
12			14 / 14	0,0465	0,1321	0,5	0,5			1,53E-03	11,7%	0	0	1	0,12	0	0	0	0	0	0	
13			c / c	0,0000	0,1321	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	
14			d / d	0,0000	0,1321	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	
15			13 / 14	0,1321	0,1321	0,5	0,5			4,36E-03	33,3%	0,5	0,17	0,5	0,17	0	0	0	0	0	0	
16			13 / c	0,0000	0,1321	0,25	0,25			0,00E+00	0,0%	0,5	0	0	0	0,5	0	0	0	0	0	
17			13 / d	0,0000	0,1321	0,25	0,25			0,00E+00	0,0%	0,5	0	0	0	0	0	0,5	0	0	0	
18			14 / c	0,0000	0,1321	0,25	0,25			0,00E+00	0,0%	0	0	0,5	0	0,5	0	0	0	0	0	
19			14 / d	0,0000	0,1321	0,25	0,25			0,00E+00	0,0%	0	0	0,5	0	0	0	0,5	0	0	0	
20			c / d	0,0000	0,1321	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0,5	0	0,5	0	0	0	
21			13 / X	0,2929	0,1321	0,25	0,25			2,42E-03	18,4%	0,5	0,09	0	0	0	0	0	0	0,5	0,09	
22			14 / X	0,2062	0,1321	0,25	0,25			1,70E-03	13,0%	0	0	0,5	0,06	0	0	0	0	0,5	0,06	
23			c / X	0,0000	0,1321	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0,5	0	0	0	0,5	0	
24			d / X	0,0000	0,1321	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,5	0	0,5	0	
25			X / X	0,2286	0,1321	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	
26										1,31E-002	100,00%	p(13)= 0,4947		p(14)= 0,3482		p(c)= 0,0000		p(d)= 0,0000		p(X)= 0,1571		



AABB

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q	R	S	T	U	
1			Marcador	D21				Genotipos			PATERNIDAD											
2			Alelos	Frec. pob.	Frec. PP		H dub	31	32.2		Padre no disponible para H dub											
3			29	0,2203	0,5000		Mindub	-	-		X=	0,0492										
4			30	0,2453	0,0000		M	30	30		Y=	0,0141										
5			31	0,0719	0,5000		H1	29	30		IP=	3,4771										
6			32.2	0,0984	0,0000		H2	30	31													
7			X	0,3641	0,0000		H3															
8							H4															
9	Posibles genotipos			Probabilidades																		
10			PP	PP	M	H1	H2	H3	H4	p(familia)	p(relativa)	cond(29)	p(29)	cond(30)	p(30)	cond(31)	p(31)	cond(32.2)	p(X)	cond(X)	p(X)	
11			29 / 29	0,0485	0,0602	1	0			0,00E+00	0,0%	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
12			30 / 30	0,0602	0,0602	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	
13			31 / 31	0,0052	0,0602	0	1			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	
14			32.2 / 32.2	0,0097	0,0602	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	
15			29 / 30	0,1081	0,0602	0,5	0			0,00E+00	0,0%	0,5	0	0,5	0	0	0	0	0	0	0	
16			29 / 31	0,0317	0,0602	0,5	0,5			4,77E-04	100,0%	0,5	0,5	0	0	0,5	0,5	0	0	0	0	
17			29 / 32.2	0,0434	0,0602	0,5	0			0,00E+00	0,0%	0,5	0	0	0	0	0	0,5	0	0	0	
18			30 / 31	0,0353	0,0602	0	0,5			0,00E+00	0,0%	0	0	0,5	0	0,5	0	0	0	0	0	
19			30 / 32.2	0,0483	0,0602	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0,5	0	0	0	0,5	0	0	0	
20			31 / 32.2	0,0141	0,0602	0	0,5			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0,5	0	0,5	0	0	0	
21			29 / X	0,1604	0,0602	0,5	0			0,00E+00	0,0%	0,5	0	0	0	0	0	0	0	0	0,5	
22			30 / X	0,1786	0,0602	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0,5	0	0	0	0	0	0	0,5	
23			31 / X	0,0524	0,0602	0	0,5			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0,5	0	0	0	0	0,5	
24			32.2 / X	0,0717	0,0602	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,5	0	0	0,5	
25			X / X	0,1326	0,0602	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	
26										4,77E-004	100,00%	p(29)= 0,5000		p(30)= 0,0000		p(31)= 0,5000		p(32.2)= 0,0000		p(X)= 0,0000		



AABB

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q	R	S	T	U	
1			Marcador	D7				Genotipos			PATERNIDAD											
2			Alelos	Frec. pob.	Frec. PP		H dub	10	10		Padre no disponible para H dub											
3			7	0,0181	0,0070		Mindur	-	-		X=	0,2117										
4			10	0,2917	0,7258		M	7	11		Y=	0,0851										
5			11	0,1947	0,0754		H1	7	10		IP=	2,4883										
6			d	0,0000	0,0000		H2	10	11													
7			X	0,4955	0,1918		H3															
8							H4															
9	Posibles genotipos			Probabilidades																		
10			PP	PP	M	H1	H2	H3	H4	p(familia)	p(relativa)	cond(7)	p(7)	cond(10)	p(10)	cond(11)	p(11)	cond(d)	p(X)	cond(X)	p(X)	
11			7 / 7	0,0003	0,0070	0	0			0,00E+00	0,0%	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
12			10 / 10	0,0851	0,0070	0,5	0,5			1,50E-04	45,2%	0	0	1	0,45	0	0	0	0	0	0	0
13			11 / 11	0,0379	0,0070	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0
14			d / d	0,0000	0,0070	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0
15			7 / 10	0,0106	0,0070	0,25	0,25			4,65E-06	1,4%	0,5	0,01	0,5	0,01	0	0	0	0	0	0	0
16			7 / 11	0,0070	0,0070	0	0			0,00E+00	0,0%	0,5	0	0	0	0,5	0	0	0	0	0	0
17			7 / d	0,0000	0,0070	0	0			0,00E+00	0,0%	0,5	0	0	0	0	0	0,5	0	0	0	0
18			10 / 11	0,1136	0,0070	0,25	0,25			5,00E-05	15,1%	0	0	0,5	0,08	0,5	0,08	0	0	0	0	0
19			10 / d	0,0000	0,0070	0,25	0,25			0,00E+00	0,0%	0	0	0,5	0	0	0	0,5	0	0	0	0
20			11 / d	0,0000	0,0070	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0,5	0	0,5	0	0	0	0
21			7 / X	0,0179	0,0070	0	0			0,00E+00	0,0%	0,5	0	0	0	0	0	0	0	0	0,5	0
22			10 / X	0,2891	0,0070	0,25	0,25			1,27E-04	38,4%	0	0	0,5	0,19	0	0	0	0	0	0,5	0,19
23			11 / X	0,1929	0,0070	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0,5	0	0	0	0	0,5	0
24			d / X	0,0000	0,0070	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0	0	0,5	0	0	0,5	0
25			X / X	0,2455	0,0070	0	0			0,00E+00	0,0%	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0
26										3,32E-004	100,00%		p(7)= 0,0070		p(10)= 0,7258		p(11)= 0,0754		p(d)= 0,0000		p(X)= 0,1918	



Resto de marcadores
próximamente en la web





Familias

<http://familias.name/>

Versión 2.0

Descontinuado formato libre ->Comercial

Precauciones:

Definir bien relaciones familiares e hipótesis

Suma frecuencias diferente a 1

Comprobar manualmente 3 o 4 marcadores con configuración diferente



Resultados (IP)

Total Labs: 45

Exacto 15 marcadores 17 labs

Exacto 14 marcadores 3 labs

Exacto ≤ 6 marcadores 25 labs

Tolerado 10% 15 marcadores 24 labs

Tolerado 10% 14 marcadores 6 labs

Tolerado 1-13 marcadores 15 labs



Discrepancias

Las mismas que el básico

D8: PP 13 o 14 o 13/14 deducirlo como 13/14

Deducir X OK pero en Y no tiene en cuenta resto familia

Valor tolerado pero fórmulas aparentemente mal deducidas

X e Y bien, IP mal

Cálculos con posible mutación en D19

Hermandad H1-R y H2-R

??



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