

Resumen sobre la evaluación de resultados del estudio teórico del módulo forense (nivel básico). Ejercicio GHEP-ISFG 2011

María José Farfán. Servicio de Biología. Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses. Departamento de Madrid, España

En el planteamiento del estudio teórico forense (nivel básico) del Ejercicio GHEP-ISFG 2011 se proporcionaba un perfil genético de 15 STRs y la amelogenina y se solicitaba el cálculo de las frecuencias genotípicas y de la frecuencia del perfil en la población de referencia (se facilitaban las frecuencias alélicas) y, asumiendo coincidencia del perfil con el perfil de una víctima de homicidio, se pedía la formulación de dos hipótesis alternativas, el cálculo de la razón de verosimilitud bajo esos supuestos y la emisión de una conclusión.

En principio, los cálculos para la resolución del estudio no revestían dificultad. No obstante, conviene prestar atención a las siguientes cuestiones:

- 1) El genotipo para D8S1179 presentaba un alelo (7) cuya frecuencia en la población de referencia era inferior a la frecuencia mínima estimada.
- 2) El genotipo para D3S1358 presentaba un alelo (11) no observado en la población de referencia.
- 3) Se proporcionaba el genotipo (XY) para amelogenina (aunque no por ello se obligaba a considerar este marcador de sexo en el cálculo estadístico).

La mayoría de las discrepancias observadas entre los diferentes laboratorios se deben a estas 3 particularidades.

En cuanto a las cuestiones 1) y 2), cabe reseñar que no existe actualmente consenso en la comunidad científico-forense acerca de qué frecuencia alélica debe considerarse en los supuestos planteados, pero veamos con más detalle la situación que se ha observado en cada caso:

- 1) Para el alelo 7 de D8S1179, en principio cabrían dos posibilidades: utilizar la frecuencia observada (0.0016) o bien la frecuencia mínima estimada para ese marcador (0.0095). De 74 laboratorios participantes, 28 emplearon la frecuencia observada, y 41, la frecuencia mínima (se desconoce la frecuencia empleada por los 5 restantes). Esto arroja dos posibles valores para la frecuencia de este genotipo, que, a su vez, se traducirán en dos posibles valores para la frecuencia del perfil y, consecuentemente, para el valor de LR.
- 2) En el caso del alelo 11 de D3S1358, las posibilidades serían utilizar la frecuencia mínima estimada para ese marcador (0.0054), o bien, utilizar la menor de las frecuencias de los alelos observados en esa población (0.0009, correspondiente a los alelos 12 y 20). En este caso, la gran mayoría de laboratorios (68/74) se decantó por emplear la frecuencia mínima y solo 1 empleó la frecuencia alélica inferior observada.

No obstante, cabe destacar aquí la siguiente paradoja y es que, mientras que para D8 hubo 28 labs que emplearon la frecuencia observada para el alelo 7, en el caso de D3, 27 de estos labs prefirieron emplear la frecuencia mínima estimada (6 veces superior a la menor de las frecuencias) antes que usar la menor de las frecuencias estimadas, cuando el alelo 11 de D3 ni siquiera ha sido observado en la población y, por lo tanto, cabe asumir que su frecuencia es inferior, o al menos del mismo orden, que la de los alelos observados con menor

frecuencia. En la discusión de estos resultados durante las XVI Jornadas del GHEP-ISFG esta cuestión suscitó cierto debate debido a la aparente falta de coherencia de criterios que parece deducirse de esta paradójica selección de las frecuencias aplicables en cada caso.

No obstante, conviene señalar aquí que la evaluación de los resultados por parte de la coordinadora del ejercicio se ha realizado de forma independiente para D8 y D3 y no se ha tenido en cuenta esta posible “falta de coherencia”.

Por último, en relación con la inclusión de la frecuencia genotípica de la amelogenina en el cálculo de la frecuencia del perfil, conviene señalar que hubo 15/74 laboratorios que la incluyeron, considerando un valor de 0.5. Realmente no se facilitaban las frecuencias alélicas ni genotípicas para la amelogenina, por lo que a priori parece algo “arriesgado” asumir que el 50% de la población tiene genotipo XY e incluir este marcador de sexo en el cálculo de la frecuencia del perfil, aunque hay que reconocer que esta cuestión no está suficientemente debatida por la comunidad científica ni recogida en la literatura. Por este motivo, en la evaluación de los resultados emitidos para la frecuencia del perfil y la LR se han considerado válidas ambas aproximaciones si bien es verdad que la gran mayoría de los profesionales consultados están de acuerdo en que no debe considerarse la amelogenina en este tipo de cálculos estadísticos.

Para explicar el origen de la mayoría de las discrepancias observadas, a estas particularidades cabe añadir las tradicionales desviaciones en este tipo de estudios debidas a cuestiones de redondeo (a veces, mal empleado) y al arrastre al cálculo de la frecuencia del perfil de las frecuencias parciales considerando más o menos decimales. En este sentido conviene recordar que, aunque se solicitaba reflejar los valores sin redondeo y con cuatro decimales, se asumía que el cálculo se realizaría con toda la precisión posible empleando el máximo número de decimales en las frecuencias genotípicas parciales.

Teniendo en cuenta todas estas variables, en la evaluación de los resultados por parte de la coordinadora del ejercicio se ha considerado asumir como valores correctos para la frecuencia del perfil (y LR) cualquiera de los 12 valores teóricos posibles (reflejados en la página 13 de la presentación), pero distribuidos en tres grupos en función de las frecuencias empleadas para los alelos 7 y 11 de D8 y D3, respectivamente. Además, para el establecimiento de estos valores de referencia se ha tenido en cuenta (1) la inclusión o no de la frecuencia genotípica para amelogenina en el cálculo de la frecuencia del perfil, (2) la aplicación o no de redondeo, y (3) el número de decimales considerados para las frecuencias parciales y arrastrados al cálculo final.