



GRUPO DE HABLA ESPAÑOLA Y
PORTUGUESA DE LA ISFG

Desafío teórico forense

GHEP 2011 Avanzado

Enunciado del problema

- ▶ En un lugar de Barcelona se comete un homicidio. En la mano del cadáver se recoge un fragmento de pelo humano.
- ▶ Se dispone de muestra indubitada de la víctima y del sospechoso.
- ▶ Realizado el análisis de ADN mitocondrial de la RC completa el resultado obtenido fue:

Muestra	Edición	Haplotipo
Víctima	16024-576	263G 315.1C 16519C
Sospechoso	16024-576	72C 263G 315.1C 16298C
Fragmento de pelo	16024-576	72C 263G 315.1C 16298C



Enunciado del problema

- ▶ Calcular el LR suponiendo las siguientes hipótesis
 - ▶ H_p : el fragmento de pelo proviene del sospechoso o de un familiar materno del mismo
 - ▶ H_d : el fragmento de pelo proviene de un individuo al azar de la población europea no relacionado familiarmente con el sospechoso
- ▶ Indicar qué base de datos se ha utilizado
- ▶ Indicar el número de coincidencias encontradas en dicha base de datos (ej.: 7 coincidencias en 4000 haplotipos)



Laboratorios participantes



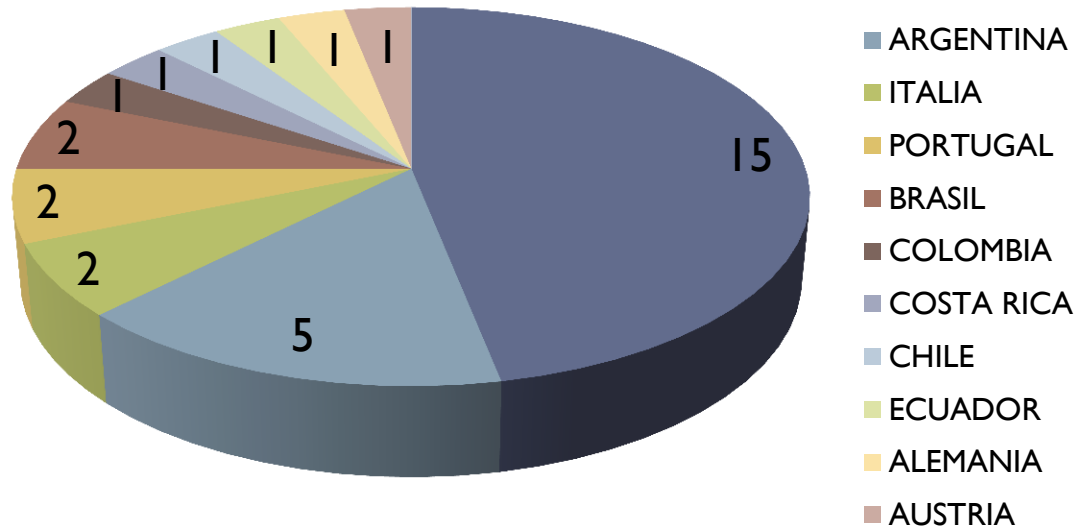
24th World Congress of the International Society for Forensic Genetics

August 29 - September 3, 2011

University of Vienna, Austria

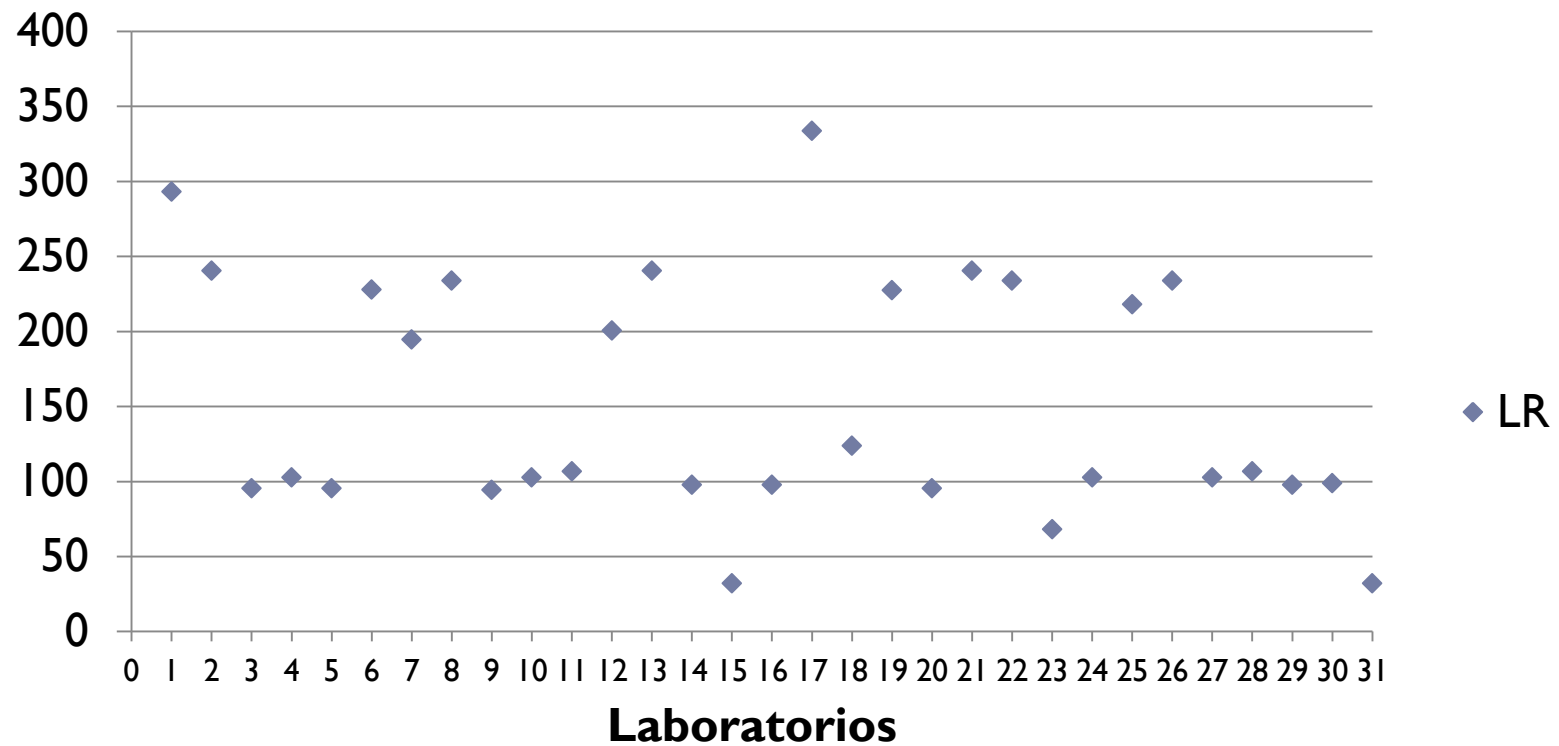


Participantes



P128

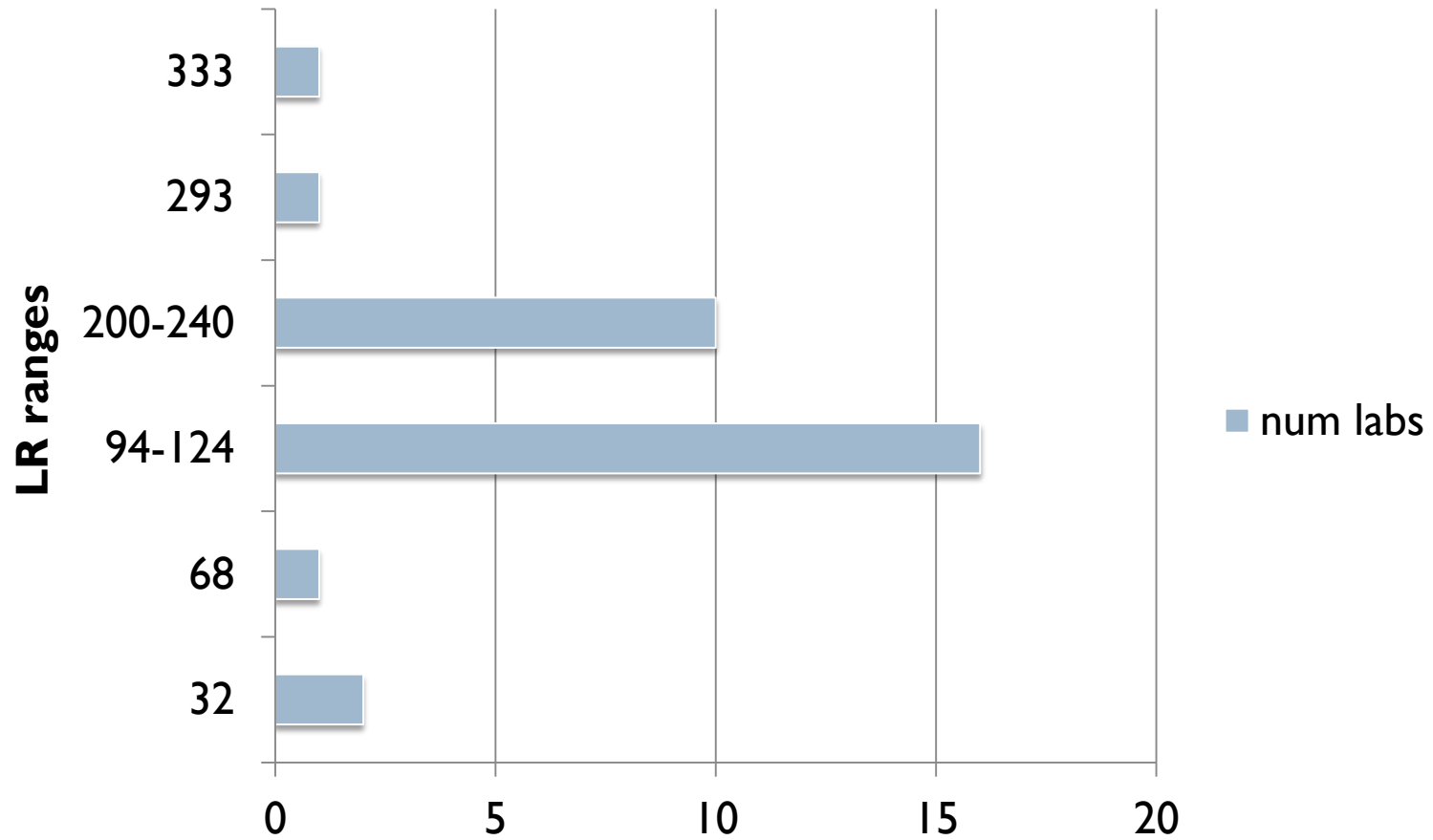
Resultados



(16024-576)

72C 263G 315.IC 16298C

Resultados



(16024-576)

72C 263G 315.IC 16298C

Base de datos utilizada





Base de datos utilizada



Mundial

• 43 en 9567=0,0045



Europa

• 34 en 2834=0,012



África

• 0 en 811=0,0012



Asia

• 4 en 4481=0,0009



Sur América

• 1 en 605=0,0016

- ▶ Existen grandes diferencias en la distribución de haplotipos entre distintas poblaciones
- ▶ Es más probable que dos haplotipos sean el mismo si se seleccionan en la misma población que si se seleccionan en la población mundial
- ▶ Si el haplotipo de interés es evaluado teniendo en cuenta la población mundial, el LR resultante estará sobreestimado



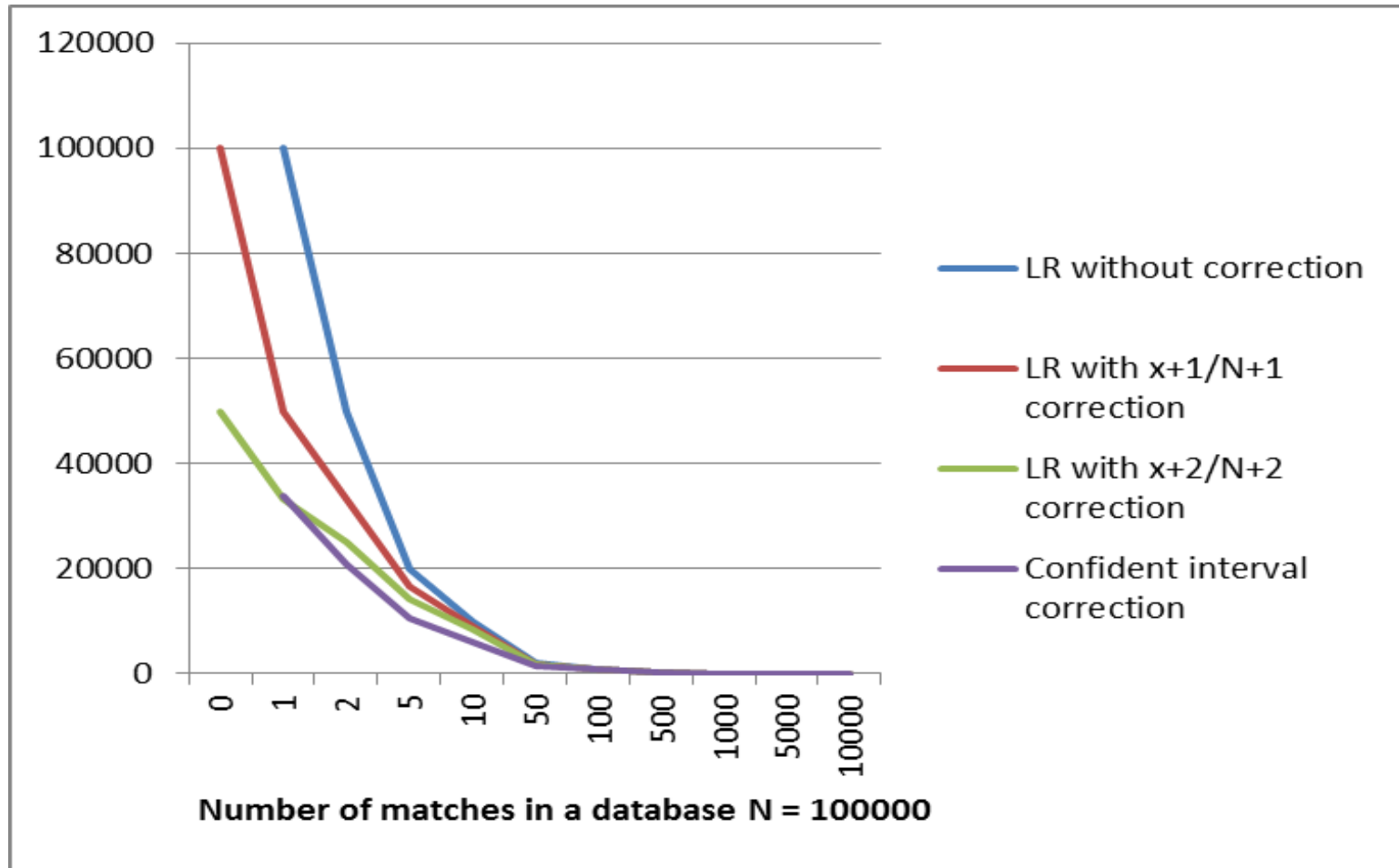
(16024-576)

72C 263G 315.IC 16298C

Estima de frecuencias haplotípicas

- ▶ **Sin correcciones:** 11 labs
 - ▶ x / N , siendo $x=n^{\circ}$ de coincidencias en la base de datos y N =tamaño de la base de datos
- ▶ **Counting más 1:** 13 labs
 - ▶ $x+1 / N+1$
- ▶ **Balding y Nichols:** 5 labs
 - ▶ $x+2 / N+2$
- ▶ **Intervalo Holland y Parsons:** 1 lab
 - ▶ $+1.96\sqrt{(pq/N)}$
- ▶ **Counting más 1 e intervalo de Wilson:** 1 lab
 - ▶ $x+1/N+1$ y $c = \Phi^{-1}(1 - \frac{\alpha}{2})$
 - ▶ Phi = distribución normal

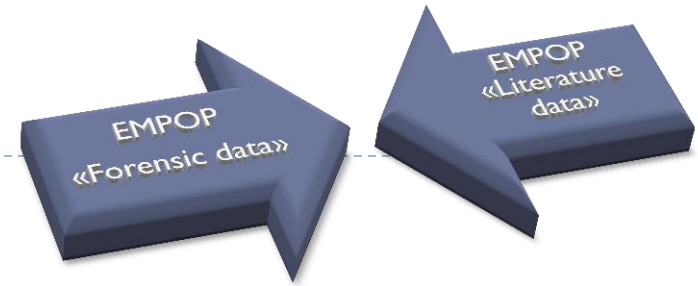
Estima de frecuencias haplotípicas



(I6024-576)

72C 263G 315.IC I6298C

Origen de los datos



Solo «Forensic»	«Forensic + Litaratue»	?	No aplicable
8	20	2	1

- ▶ El «literature data» es tan fiable como el «forensic data»
- ▶ Los haplotipos presentes en EMPOP se han sometido a múltiples filtros:
 - ▶ Nucleotidos erróneos, mutaciones fantasma, errores de nomenclatura, errores en el alineamiento, recombinación artificial, sentido filogenético, errores de transcripción, etc.

Tipo de búsqueda

- ▶ **Pattern:** en caso de heteroplasmia puntual se tienen en cuenta todas las posibilidades
 - ▶ Si introducimos I52Y en los resultados de la búsqueda nos aparecen los haplotipos que tengan I52C, I52T y I52Y
- ▶ **Literal:** se busca exactamente el haplotipo
 - ▶ Si introducimos I52Y en los resultados de la búsqueda, sólo nos aparecen los haplotipos que tengan I52Y
- ▶ Las búsquedas del tipo «pattern» son **más conservadoras**

Haplotype	Pattern matches	Pattern LR	Literal matches	Literal LR	Excluded haplotypes in literal searches
72C 263G 315.IC 16298C	43 in 9567	222,5	40 in 9567	239,2	72C 204Y 263G 309.IC 315.IC 16126Y 16298C 72C 152Y 263G 315.IC 16298C 72C 263G 309.IC 309.2C 315.IC 16144W 16298C
16126C 16294T 16304C 16519C 73G 152Y 263G 315.IC	15 in 9567	637,8	1 in 9567	9567	73G 263G 315.IC 16126C 16294T 16304C 16519C (13 times) 73G 152C 263G 309.IC 315.IC 16093Y 16126C 16294T 16304C 16519C





Tipo de búsqueda

▶ Variantes de longitud

- ▶ La mayoría de labs dejan las opciones por defecto:

Disregard InDels in length variants at positions

16193 309 455 573

- ▶ 34 coincidencias en 2834 haplotipos europeos (se incluye el 72C 263G 309.IC 315.IC I6298C como coincidente)

- ▶ Dos labs realizaron la búsqueda sin descartar las variantes en 309

Disregard InDels in length variants at positions

16193 309 455 573

- ▶ 8 coincidencias en 2834 haplotipos europeos (72C 263G 309.IC 315.IC I6298C es considerado diferente)

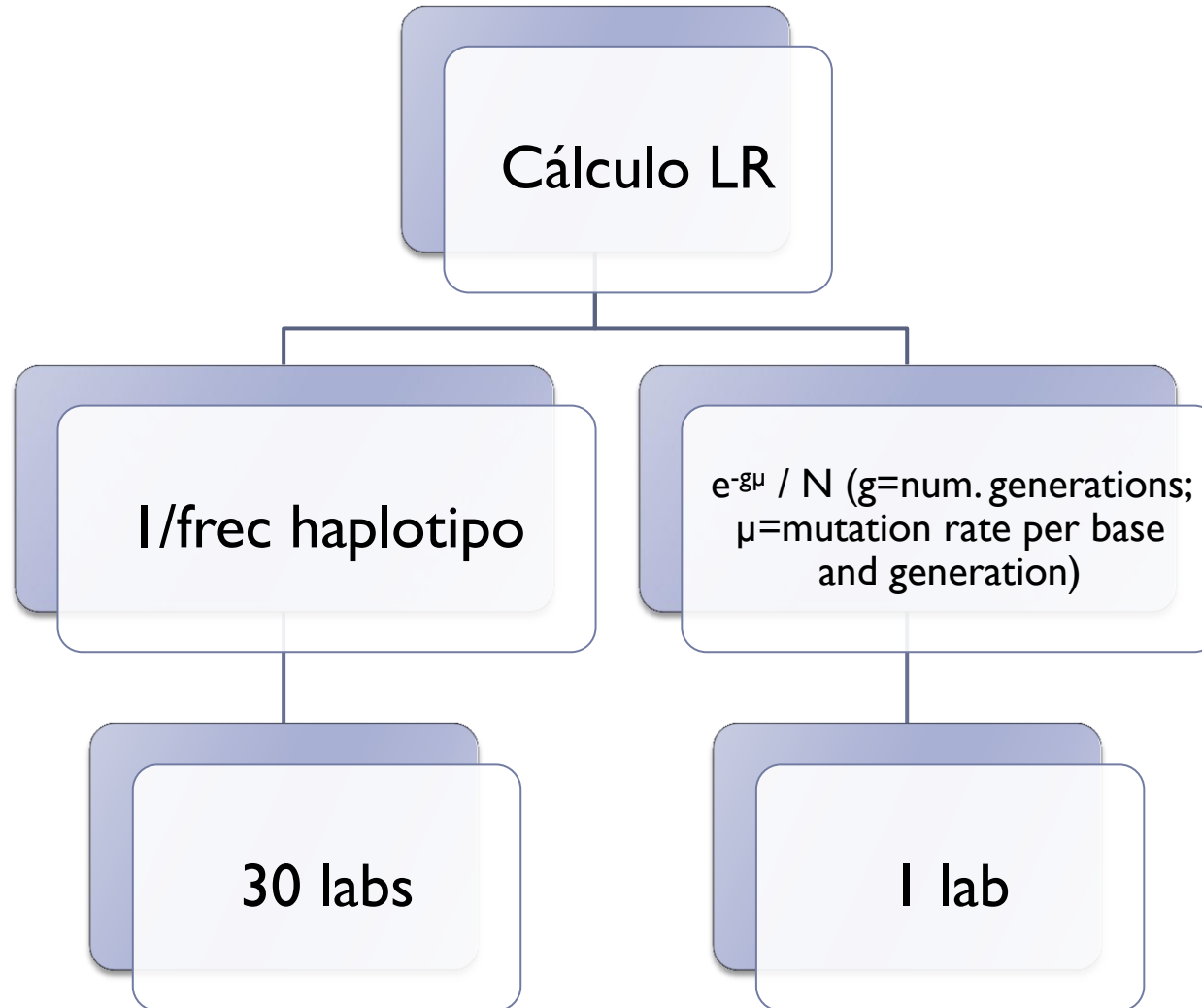
Rango de búsqueda

- ▶ Región control completa (16024-576)
 - ▶ 30 laboratorios
- ▶ HV1 y HV2 (16024-16365 & 73-340)
 - ▶ 1 laboratorio

Haplotype	Edition Range	EMPOP output	LR (1/freq)
72C 263G 315.1C 16298C	16024-576	43 in 9567	222.5
	16024-16365	96 in 13356	139.1
	72-340		
	16024-16365 73-340	108 in 13921	128.9



Cálculo de LR



Conclusiones

- ▶ **EMPOP es la base de datos preferida por los labs participantes**
 - ▶ Datos de elevada calidad
 - ▶ Fácil acceso y uso de su sitio web
 - ▶ Elevada velocidad de respuesta
 - ▶ Posibilidad de búsqueda de haplotipos relacionados
 - ▶ Incremento constante en la cantidad de haplotipos
 - ▶ Datos de diferentes regiones geográficas
- ▶ **La población de referencia influye enormemente en la estima de las frecuencias y por tanto en el valor final del LR.**
- ▶ **El uso de diferentes métodos de corrección en la estima de frecuencias no ha tenido gran influencia en este caso porque el haplotipo de interés es frecuente en Europa**

