

Análisis del poder estadístico de grupos familiares complejos en la identificación de personas mediante análisis de ADN

Bozzo W, Samsonomicz T, Maggiore J, Miranda de Zela P, Vázquez Reyna A, Raíces Montero L, Cepeda M, Herrera Piñero M.

Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG), Buenos Aires, República Argentina

e-mail: wrbozzo@yahoo.com.ar

Palabras clave: identificación; Familias; probabilidad de excedencia; probabilidad de exclusión; STRs.

Introducción. El BNDG es una institución pública que tiene por objetivo la identificación de aproximadamente 300 hijos de desaparecidos cuyas identidades fueron fraguadas durante la última dictadura en Argentina (1976-1983). Para los análisis genéticos se cuenta con una base de datos de familiares de sus padres (desaparecidos) en primer y segundo grado.

En un estudio anterior, mediante el uso de simulaciones condicionales evaluando la probabilidad de Exclusión (PE) y la probabilidad de Excedencia (Pexc LR>10000) de los grupos familiares de nuestra base, observamos que el 30% presenta bajo poder estadístico [1].

Objetivos. Evaluar mediante simulaciones condicionales como se modifican los parámetros anteriormente mencionados luego de la incorporación de un nuevo integrante familiar (abuelo o tío del niño buscado), cuyo perfil fue recuperado después de la exhumación de los restos óseos por nuestra Unidad de Antropología Forense.

Material y Métodos. En la figura 1 se observan 3 ejemplos de pedigrees estudiados. Los perfiles genéticos analizados con los kits PowerPlex 21 y GlobalFiler y los vínculos biológicos de los distintos miembros familiares se cargaron en el módulo DVI del software Familias [2] (<http://www.familias.no>), reforzado por el programa paramlink en lenguaje R. Se realizaron 1000 simulaciones condicionales para cada grupo estimándose el PE, la PExc (LR>10000), LR promedio, LR medio y los LR respectivos al intervalo de predicción del 99%.

Resultados y Discusión. Ver figura 2. En todas las familias se observa un aumento considerable de la PE al incorporar un familiar. En la mitad (E182, E21, E64, E150) de los 8 casos se logran PE>95%. En un caso (E31) si bien el PE no llega al 90%, el aumento es considerable. También se observa una disminución de los valores de LR en donde se observa superposición entre el valor máximo de los intervalos de falsos negativos y los mínimos de intervalos positivos. En 3 familias (E200, E31, E38) los resultados de Pexc indican que se necesita incorporar más familiares por insuficiencia del Poder estadístico.

Conclusiones. Estos resultados en su conjunto refuerzan la importancia de este tipo de análisis previo a la

incorporación de un grupo familiar complejo a bases de datos de DVI o MPI, mostrando que en algunos casos la incorporación de un solo familiar no resulta suficiente para incrementar considerablemente el poder estadístico del grupo.

Figura 1: Pedigrees de los grupos familiares E182, E31 y E200) antes (copy) y después de la incorporación de un familiar.

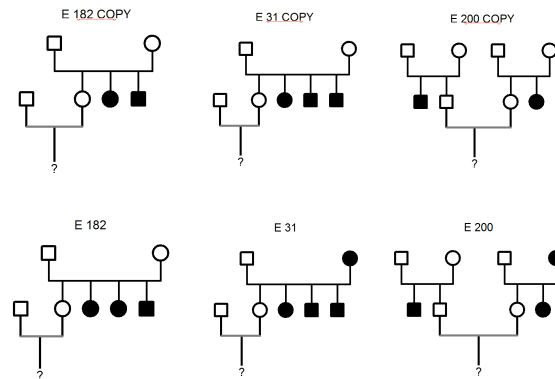


Figura 2: Tabla de resultados. NA: no aplica

Familia	TRUE pedigree	Perfiles	LR MEDIA	LR MEDIANA	Interv. 99%	P(LR>10000)	PE
E182 (copy)	Reference pedigree	2	0.296454	0.000458608	[0, 20]	0	NA
E182 (copy)	PED 1	2	1.13E+11	1303.54	[0.05, 5.7e+007]	0.308	0.213275
E182	Reference pedigree	3	0.30814	0	[0, 0.82]	0	NA
E182	PED 1	3	1.81E+12	69394.3	[4.7, 6.4e+008]	0.704	0.977799
E196 (copy)	Reference pedigree	3	0.0251707	0	[0, 0.44]	0	NA
E196 (copy)	PED 1	3	5.03E+17	8.22E+11	[5, 6.7e+013]	0.9	0.761426
E196	Reference pedigree	4	0.000693468	0	[0, 0.0038]	0	NA
E196	PED 1	4	6.19E+16	4.26E+13	[94, 2.1e+014]	0.963	0.761426
E200 COPY	Reference pedigree	2	0.251499	0.00165083	[3.7e-007, 8.1]	0	NA
E200 COPY	PED 1	2	473192	856.904	[0.049, 2e+007]	0.279	0
E200	Reference pedigree	3	0.174171	3.60E+00	[1.2e-010, 3]	0	NA
E200	PED 1	3	1.75E+12	20465.4	[0.24, 3e+008]	0.574	0
E21 (copy)	Reference pedigree	4	6.25E+00	0	[0, 5.3e-006]	0	NA
E21 (copy)	PED 1	4	5.47E+22	3.29E+16	[1.8e+003, 1.8e+019]	0.991	0.925709
E21	Reference pedigree	5	4.60E-02	0	[0, 0]	0	NA
E21	PED 1	5	1.74E+25	4.83E+17	[4.4e+004, 7.4e+020]	0.998	0.992257
E31 (copy)	Reference pedigree	3	168.707	0	[0, 10]	0	NA
E31 (copy)	PED 1	3	172669	4533.75	[0.72, 6.7e+006]	0.398	0.780427
E31	Reference pedigree	4	0.0338194	0	[0, 0.83]	0	NA
E31	PED 1	4	333651	12994.1	[0.45, 7.6e+006]	0.542	0.887487
E38 (copy)	Reference pedigree	1	0.44686	0.0128176	[2.1e-005, 20]	0	NA
E38 (copy)	PED 1	1	157387	232.686	[0.032, 3.7e+006]	0.138	0
E38	Reference pedigree	2	0.0894022	7.90E+00	[2e-009, 1.8]	0	NA
E38	PED 1	2	4.16E+10	5266.23	[0.13, 1.8e+008]	0.443	0
E64 (copy)	Reference pedigree	5	0.000636633	0	[0, 0.026]	0	NA
E64 (copy)	PED 1	5	1.29E+16	4.13E+12	[4.9, 5.4e+012]	0.915	0.783582
E64	Reference pedigree	6	0.0005879	0	[0, 0.00041]	0	NA
E64	PED 1	6	3.65E+17	4.49E+13	[67, 2.2e+014]	0.972	0.973441
EG E150 (cop)	Reference pedigree	2	0.041531	0	[0, 0.96]	0	NA
EG E150 (cop)	PED 1	2	2.37E+12	113763	[0.5, 1.2e+009]	0.686	0.769564
LEG E150	Reference pedigree	4	0.00282184	0	[0, 0.2]	0	NA
LEG E150	PED 1	4	3.46E+13	2.73E+11	[89, 1.3e+010]	0.95	0.999521

Referencias.

- D. Kling et al. (2017). Forensic Sci Int: Genetics 31, 57-66.
- D. Kling et al. (2014). Forensic Sci Int: Genetics 13, 121-127.