

XII Jornadas de Genética Forense
Copenhague, 20-21 Agosto de 2007

Organizado por:

Instituto de Medicina Legal
Universidad de Santiago de Compostela
España

Boletín informativo nº 11

GEP-ISFG

Junio 2008

INDICE

- 1. Resumen del Ejercicio de Polimorfismos de ADN del año 2006**
Julia García-Hirschfeld – Unidad Garantía Calidad, Instituto de Toxicología y Ciencias Forenses, Madrid (España)

- 2. Resultados STRs autosómicos**
Elena Rivas – Laboratorio Biología-ADN, Comisaría General de Policía Científica, Madrid (España)

- 3. Resultados maternidad práctica**
Carlos Vullo – Laboratorio de Inmunogenética y Diagnóstico Molecular (LIDMO), Córdoba (Argentina)

- 4. Resultados muestra forense**
María José Farfán – Instituto de Toxicología y Ciencias Forenses, Sevilla (España)

- 5. Resultados Cromosomas sexuales**
Leonor Gusmão – IPATIMUP, Oporto (Portugal)
María Brión – Instituto de Medicina Legal, Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela (España)

- 6. Resultados ADN mitocondrial**
Manuel Crespillo – Sección de Biología, Instituto de Toxicología y Ciencias Forenses, Barcelona (España)

- 7. Resultados paternidad teórica**
Juan Antonio Luque – Sección de Biología, Instituto de Toxicología y Ciencias Forenses, Barcelona (España)

- 8. Grupos de Trabajo del GEP-ISFG**
Oscar García – Vice-Presidente y Coordinador de los Grupos de

Trabajo del GEP-ISFG

9. Informe de Tesorería

Iñaki Yurrebaso – Tesorero del GEP-ISFG

10. Acta de la Asamblea General

Leonor Gusmão – Secretaria del GEP-ISFG

**EJERCICIO DE COLABORACIÓN PARA LA COMPARACIÓN DE
RESULTADOS DE ANÁLISIS DE POLIMORFISMOS DE ADN EN MANCHAS
DE SANGRE Y OTROS INDICIOS BIOLÓGICOS**

Julia García-Hirschfeld

Coordinadora del Control de Calidad de Polimorfismos ADN del GEP-ISFG

Unidad de Garantía de Calidad

Instituto de Toxicología y Ciencias Forenses

Madrid

España

Este Ejercicio se realiza como una de las actividades del Grupo Español y Portugués de Genética Forense de la ISFG (GEP-SFG) organizado y coordinado por el Servicio de Garantía de Calidad del Departamento de Madrid del Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses.

Los resultados que se comentan a continuación corresponden a los datos del año 2007, que fueron presentados en las XII Jornadas del grupo, en agosto de 2007 en Copenhague.

Hace 14 años que se inició la organización anual de este Ejercicio. Actualmente está dividido en dos partes: una *Prueba de Paternidad* que consiste en un ejercicio práctico de filiación y un cálculo estadístico sobre una paternidad teórica. Por otro lado, una Prueba Forense.

Desde hace unos años se realiza también un ejercicio teórico no incluido en el certificado, llamado Desafío Teórico, del inglés *Paper Challenge*. Este año se planteaba con dos tipos de ejercicios uno de paternidad y además un supuesto forense con el fin evaluar la aplicación por parte de los laboratorios de las recomendaciones para la interpretación de mezclas reflejadas en el artículo

que había sido publicado por el grupo de ADN de la ISFG, inmediatamente antes de la fecha en la que se remitieron las muestras de este ejercicio¹.

1. Muestras remitidas

2007/ Ejercicio de Maternidad

M-1: sangre de mujer

M-2: sangre de presunto hijo 1

M-3: sangre de presunto hijo 2

2007/ Ejercicio forense

M-4: muestra de referencia tomada al supuesto agresor

M-5: muestra forense recogida del lugar de los hechos

M-6: muestra de cabello (sólo para ADN mitocondrial; 2 fragmentos de cabello se trata de un duplicado, consiste en la misma muestra)

2. Planteamiento

2.1. 2007/ Maternidad

2.1.1. Maternidad práctica: Se trata de un supuesto de Filiación en el que se solicita la investigación de la maternidad biológica de M-1 con respecto a dos individuos varones que dicen ser hijos suyos, donantes de M-2 y de M-3, respectivamente.

- **M-1:** sangre de mujer
- **M-2:** sangre de presunto hijo 1
- **M-3:** sangre de presunto hijo 2

¿Podría la mujer donante de M-1 ser la madre biológica del donante de M-2?

¹Gill et al. (2006) DNA commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on the interpretation of mixtures, *Forensic Sci Int.* **160**, 90-101

¿Podría la mujer donante de M-1 ser la madre biológica del donante de M-3?

2.1.2. Paternidad teórica

2.1.2.1. Planteamiento

La persona identificada como “hija” sospecha que su padre legal (PP1) no es su padre, sino que, en realidad, su padre es el individuo identificado como PP2. Debido a desavenencias con su madre, ésta no se presta a la prueba, disponiendo únicamente de muestras de ambos supuestos padres y de la propia hija. Los perfiles correspondientes a dichos individuos se reflejan más adelante. Debían realizarse los cálculos de probabilidad correspondientes a ambos con la tabla de frecuencias que se adjuntaba en el Anexo. Se solicitaba especificar el valor de X, Y e IP para cada marcador².

Marcador	Hija	PP1	PP2
Amelogenina	X	XY	XY
CSF1PO	11	11	11/13
D13S317	8/13	8/12	11
D16S539	9/10	9/13	9/11
D18S51	12/14	12/13	12/22
D21S11	30/31.2	29/31.2	28/32.2
D3S1358	15/18	15/16	17
D5S818	12/13	12	12
D7S820	10/13	8/10	8/11
D8S1179	13/15	15/16	13/15
FGA	24	24	21/24
TH01	7/9.3	7/8	7/8
TPOX	11	11	8/11
VWA	18	18	16/17

² Ver también documento ‘1. Datos Generales’ que consta en la web: <http://www.gep-isfg.org>

2.2. 2007/ Ejercicio Forense

Se recibe la denuncia de una agresión, en un domicilio, por parte de un varón desconocido. Durante la investigación forense se recogen las siguientes muestras:

- **M-4:** muestra de referencia, tomada al supuesto agresor
- **M-5:** muestra forense recogida en el lugar de los hechos
- **M-6:** muestra de cabello

2.2.1. ¿Podría la muestra forense (M-5) recogida en el lugar de los hechos corresponderse con una mezcla? Establezca los posibles componentes de la misma. ¿Podría pertenecer al donante de la muestra de referencia M-4?

2.2.2. ¿Podría el cabello recogido (M-6) pertenecer al donante de la muestra de referencia M-4?

2.3. Desafío Teórico (dos planteamientos teóricos forenses no incluidos en el certificado)

El desafío teórico (paper challenge en inglés) permite, como complemento al ejercicio teórico y fuera de evaluación para el certificado, abordar situaciones complejas o no estandarizadas sin la variabilidad que puede suponer realizar dicha valoración sobre muestras reales con resultados heterogéneos (ejercicio práctico). Por una parte permite explorar el estado actual y capacidad de los laboratorios para abordar las cuestiones planteadas, y por otra, en la consiguiente discusión que se genera cada año permite que todos los laboratorios vayamos evolucionando y estandarizando.

Este año, aprovechando que la ISFG había publicado anteriormente recomendaciones para la valoración de mezclas, se introdujo además de un supuesto de paternidad, la evaluación de una mezcla.

2.3.1 Primer ejercicio

2.3.1.1 Instrucciones

Con el fin de realizar el presente desafío teórico de la forma más normalizada posible, y sin que ello suponga la adopción de ningún criterio específico ni recomendación por parte del GEP, también se utilizarán las premisas establecidas en el ejercicio teórico de paternidad con la excepción de que **es el padre quien no está disponible** para esta prueba.

2.3.1.2 Planteamiento

Muere en accidente de tráfico un individuo, y su cadáver es incinerado. A la hora de repartir la herencia, los dos hijos mayores se niegan a repartirla con su hermana pequeña, alegan que no es hija de su padre, ya que meses antes de nacer, su madre abandonó la casa, viviendo desde entonces en otra ciudad. Los cuatro se prestan a la prueba biológica para confirmar si proceden del mismo padre. Los perfiles correspondientes se reflejan más abajo. Debían realizarse los cálculos correspondientes con la tabla de frecuencias alélicas que se adjuntaba en el anexo.

Marcador	Madre	Hijo1	Hijo 2	Hijo 3 (dubitado)	X	Y	IP
Amelogenina	X	XY	X	X	-	-	-
CSF1PO	11	10/11	11	11	0,0000	0,0000	0,0000
D13S317	8/12	8/9	12/13	8/13	0,0000	0,0000	0,0000
D16S539	12/13	10/13	10/13	12/13	0,0000	0,0000	0,0000
D18S51	15/16	15	14/16	15/16	0,0000	0,0000	0,0000
D21S11	29/30	29/30.2	29/30	30	0,0000	0,0000	0,0000
D3S1358	13/16	13/17	16/17	16/18	0,0000	0,0000	0,0000
D5S818	12/13	13	11/12	12/13	0,0000	0,0000	0,0000

D7S820	8/12	8/13	12/13	12/13	0,0000	0,0000	0,0000
D8S1179	11/13	12/13	12/13	13	0,0000	0,0000	0,0000
FGA	25	24/25	19/25	19/25	0,0000	0,0000	0,0000
TH01	6/7	6/9.3	6/9.3	6/9.3	0,0000	0,0000	0,0000
TPOX	8	8/10	8/10	8/10	0,0000	0,0000	0,0000
VWA	17/18	14/17	14/17	17/18	0,0000	0,0000	0,0000

Se solicitaba especificar el valor de X, Y e IP para cada marcador, así como indicar las desviaciones. Igualmente indicar si se excluía o no la paternidad por parte del padre de los H-1y H-2 de la hija (H-3) y con qué IP.

2.3.2 Segundo ejercicio

Con el fin de realizar el presente ejercicio teórico de la forma más normalizada posible, y sin que ello suponga la adopción de ningún criterio específico ni recomendación por parte del GEP, se establecen las mismas premisas que en los supuestos anteriores y adicionalmente:

- Ambos individuos no están emparentados genéticamente.
- El balance heterocigoto mínimo se ha fijado en 0,6
- La tolerancia en la proporción de la mezcla se ha fijado en $\pm 0,35$

Aprovechando las nuevas recomendaciones de la ISFG, se pedía realizar los cálculos siguiendo el **modelo combinatorio no restringido**, y el **modelo combinatorio restringido**.

2.3.2.1 Planteamiento

Se encuentra a un individuo muerto en su casa con claros indicios de lucha. No se sabía nada de él desde dos días antes, cuando los vecinos escucharon una pelea y se vio salir corriendo a un individuo. En las uñas del fallecido se consigue un perfil mezcla.

Tras la identificación de la persona que salió huyendo, como un delincuente buscado en varios países, se consigue su perfil a través de una búsqueda internacional para compararlo con la mezcla. Calcular el LR con las siguientes hipótesis:

H_p: La víctima y el sospechoso aportan el material genético de la mezcla

H_d: La víctima y un desconocido aportan el material genético de la mezcla

Marcador	Mezcla Alelo (área de pico)				Víctima		Sospechoso	
	X (14458)	Y (15520)			X	Y	X	Y
Amelogenina	X (14458)	Y (15520)			X	Y	X	Y
CSF1PO	10 (1473)	11 (967)	12 (2553)		11	12	10	12
D13S317	10 (3850)	11 (5547)	14 (3837)		11	14	10	11
D16S539	9 (4660)	11 (5659)			9	11	9	11
D18S51	13 (1064)	15 (976)	16 (806)	17 (785)	16	17	13	15
D19S433	13 (5769)	14 (12439)			14		13	14
D21S11	30 (1785)	30.2 (1921)	32.2 (2094)	33.2 (1607)	30	33.2	30.2	32.2
D2S1338	19 (2357)	20 (2553)	23 (2428)		19	20	20	23
D3S1358	14 (7134)	15 (14677)			14	15	15	
D5S818	11 (3669)	12 (10593)			12		11	12
D7S820	7 (1439)	10 (2000)	11 (2066)	12 (1277)	11	12	7	10
D8S1179	10 (6346)	13 (4075)	14 (9019)		10	14	13	14
FGA	21 (4052)	22 (1858)	24 (1479)		21	22	21	24
TH01	7 (9493)	9 (2780)			7		7	9
TPOX	8 (6523)	11 (2113)			8	11	8	
vWA	16 (3779)	17 (1903)	18 (1985)		16	17	16	18

3. Antecedentes

3.1.- Ejercicio de Paternidad 2007

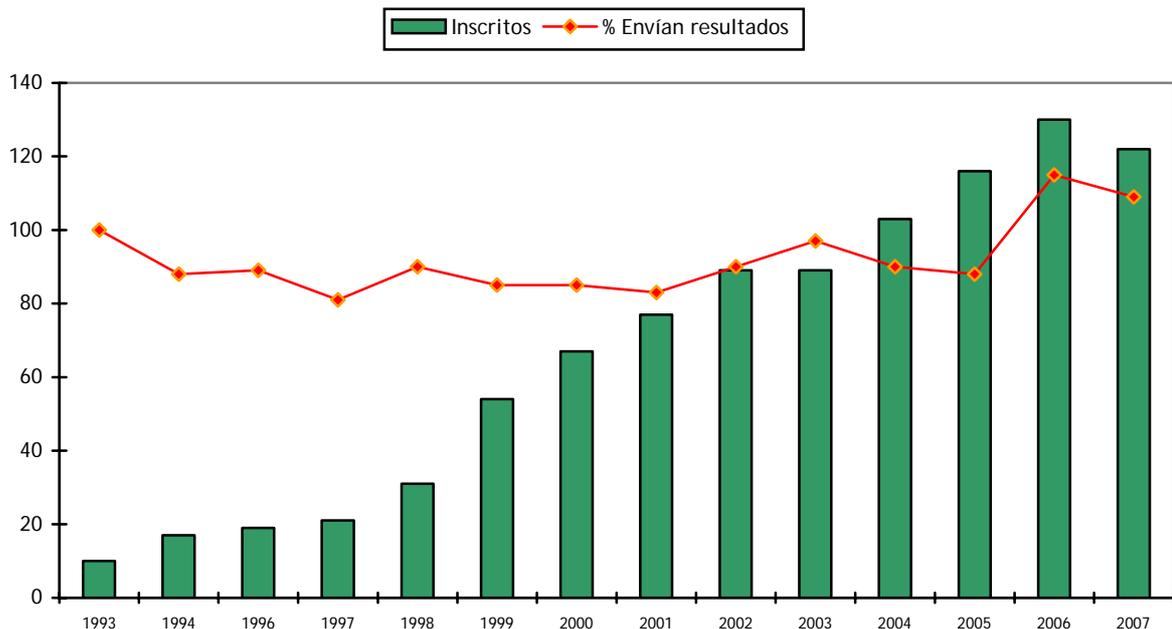
- La mujer donante de la muestra **M-1 es la madre** del donante de la muestra M-3.
- La mujer donante de la muestra M-1 **no** es la madre del donante de la muestra M-2.
- Los donantes de la muestra M-2 y de la muestra M-3 son dos menores, relacionados genéticamente por línea paterna.

3.2.- Ejercicio Forense 2007

- La muestra M-4 es sangre indubitada de un varón.
- La muestra M-5 es un cigarrillo cuya boquilla ha sido impregnada con 50 µl de saliva procedentes de un menor, no relacionado genéticamente con ninguno de los restantes donantes de muestra. La boquilla no presenta mezcla, contiene únicamente saliva de un solo donante del que no se remitía muestra de referencia.
- La muestra M-6 consiste en dos fragmentos de cabellos cortados al varón donante de M-4, no relacionado genéticamente con ninguno de los restantes donantes de muestra, y por tanto distinto del donante de la muestra de saliva y no relacionado genéticamente con él.

4. Participación

El ejercicio lleva realizándose ya 14 años, a lo largo de los cuales se ha ido produciendo una incorporación constante de laboratorios, sin embargo este año no se ha incrementado el número de laboratorios inscritos. Tampoco ha aumentado el número de laboratorios que emite resultados, puesto que en el presente ejercicio alrededor del 10 % de los laboratorios inscritos no remite resultados como ha sucedido en años anteriores (ver gráfico).



En el Ejercicio 2007 la inscripción se realiza por parte de 122 laboratorios de 16 países: 52 europeos (40 España, 11 Portugal y 1 Francia) y 70 americanos (16 Argentina, 1 Bolivia, 20 Brasil, 13 Colombia, 2 Costa Rica, 1 Cuba, 3 Ecuador, 1 México, 1 Panamá, 1 Perú, 1 República Dominicana, 4 Uruguay y 6 Venezuela).

Se está observando una equiparación en el tipo de laboratorios que participan en el ejercicio 56 laboratorios son privados (35 americanos y 21 europeos) mientras que 59 son públicos (32 americanos y 27 europeos). Hay 7 laboratorios de los que desconocemos esta información.

5. Resultados

Los 109 laboratorios que este año han enviado resultados, participan con diferentes STRs, hasta un total de 96 sistemas, en 56 de los cuales (incluyendo a la amelogenina como marcador de sexo) se obtienen resultados consensuados; el resto son sistemas generalmente analizados por uno o dos laboratorios (40 marcadores adicionales). Como viene siendo

habitual, los sistemas más utilizados son los comprendidos en kits comerciales incluidos en Identifiler y Power Plex o en Yfiler y Power Yplex. Hay 60 laboratorios que analizan Y STRs, hay 24 laboratorios que remiten resultados para X-STRs, lo que supone un 20% del conjunto de laboratorios con resultados.

Por primera vez hay un laboratorio que participa solo en ejercicio forense y 108 analizan el ejercicio de maternidad. 38 participan analizando ADN mitocondrial con distinto grado de participación según el tipo de muestra.

70 laboratorios solicitan participar en la prueba forense y envían resultados un total de 54 laboratorios (77% de los que la reciben) habiendo especificado algún dato de los estudios preliminares realizados a las muestras forenses 19 de estos laboratorios. De ellos 32 laboratorios remiten resultados correspondientes a la muestra de cabello.

5.1. Marcadores utilizados

La media del número de marcadores autosómicos utilizados por laboratorio es de 17 ± 3 , con un máximo de 32 y un mínimo de 11 marcadores por laboratorio. En los Y-STRs el mínimo número de marcadores analizado fue de 5 y el máximo de 20, mientras que para los X-STRs este rango oscila entre 2 y 17 marcadores.

La amelogenina como marcador de sexo es analizada por 91 laboratorios, lo que está en el rango habitual de otros ejercicios.

Dos marcadores autosómicos han sido utilizados por el total de laboratorios participante, 109: TH01 y VWA; los Y-STRs más utilizados han sido DYS389 I, DYS389 II, DYS390 y DYS393, con el total de laboratorios que analizan estos marcadores, 60.

Los marcadores en los que se ha obtenido consenso son los siguientes³:

- FES/FPS, F13A01, F13B, LPL, ACTBP2 (SE33), D1S1656, D12S391, CSF1PO, TH01, TPOX, VWA, FGA, D13S317, D16S539, D18S51, D19S433, D21S11, D2S1338, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, Penta D y Penta E como STRs autosómicos.
- DYS19, DYS385, DYS389 I, DYS389 II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438, DYS439 (GATA A4), GATA A10, DYS460 GATA A7.1, DYS461 GATA A7.2, DYS635 (GATA C4), GATA H4, DYS458, DYS456, DYS448 como Y-STRs.
- DXS8378, DXS9898, DXS7133, GATA31E08, GATA172D05, DXS7423, DXS6809, DXS7132, DXS9902, DXS6789, HPRTB como X-STRs, además de la amelogenina.

5.2. Discrepancias

El nº de **laboratorios** con alguna discrepancia es de 21 para el ejercicio de maternidad en lo que respecta a análisis de STRs. Algunos son errores de transcripción, de menor relevancia, o ausencia de resultado en una o varias de las muestras para un marcador en el que aporta resultados para las muestras restantes. En conjunto, de 11.740 determinaciones analizadas para el total de muestras se han observado 142 discrepancias, lo que significa 1,24%. La distribución de estas determinaciones y las discordancias remitidas se puede ver en la tabla:

Sistema	N	Discrepancia	% Disc.
Autosómicos	7251	110	1,52
Y-STRs	3022	29	0,96
X-STRs	1197	3	0,25
TOTALES	11470	142	1,24

³ Ver también documento '1. Datos Generales' que consta en la web: <http://www.gep-isfg.org>

El uso de Y-STRs que ha venido teniendo un constante crecimiento en los ejercicios anteriores, se ha estabilizado. Remiten resultados 60 laboratorios, frente a 61 en el ejercicio de 2006. Las discrepancias observadas en estos marcadores son muy escasas, como ha ocurrido en otros ejercicios.

Por otro lado, se ha observado un incremento en el número de laboratorios que emplean en sus análisis marcadores X-STRs, con una baja incidencia en el número de discrepancias, y cuando son importantes numéricamente se deben a un problema de estandarización en ese marcador concreto.

5.3. Resultados de la Maternidad

Participan 108 laboratorios en este apartado. Todos los participantes responden correctamente en las preguntas planteadas respecto al vínculo de Filiación. Así el 100% de los participantes indican que no pueden excluir la maternidad de M-1 respecto de M-3 y el 100% excluyen que la donante de M-1 sea madre del donante de M-2.

M-1 se excluye como madre biológica de M-2 por (hasta) 11 marcadores autosómicos consensuados:

- D8S1179, D2S1338, D18S51, VWA, CSF1PO, D12S391, D1S1656, ACTBSE33, TH01, Penta D y Penta E
- Además otros 10 marcadores no consensuados

En este ejercicio ha tenido una gran relevancia los datos de X-STRs en la maternidad:

- 8 inconsistencias de los 10 marcadores contenidos en el Decaplex preparado por el grupo de trabajo de cromosomas sexuales para el ejercicio: Estudio de colaboración de STRs de cromosoma X
- 3 inconsistencias adicionales de marcadores no consensuados

5.4. Resultados de la muestra forense M-5 (cigarrillo)

Dicen realizar el estudio 56 laboratorios y contestan a la pregunta que constaba en el formulario relacionada con él pero dos laboratorios no remiten resultados, e indican no haberlos obtenido pero sin justificar la causa.

Solo 19 de total de laboratorios indica el análisis preliminar realizado en el estudio de la muestra forense, de ellos 13 dicen haber hecho una prueba de detección de saliva. Algunos indican no analizar en este tipo de muestras la naturaleza del fluido que contiene porque la muestra puede ser escasa y se sobreentiende que puede estar presente saliva.

Un laboratorio acumula un gran número de discordancias en el análisis genético de esta muestra; es el único tipo de discordancia que presenta en toda su participación y solicitó que sus datos forenses fueran considerados solo para intercambio de resultado, dado que está uniciando la pericia en este campo.

Adicionalmente hay otros laboratorios que también concentran las discordancias, y en número importante, en el análisis genético de esta muestra. Si se hace un recuento del número discordancias observada por tipo de ejercicio (en realidad por tipo de muestra) se puede ver la incidencia sobre el conjunto de laboratorios, observandose casi tres veces mayor

incidencia de las discordancias en los laboratorios que realizan el ejercicio forense, debido a la enorme incidencia de los datos aportados por un pequeño porcentaje de participantes en este ejercicio.

	MATERNIDAD (M-1 a M-3)			EJERCICIO FORENSE (M-4 a M-5)		
Sistema	N	Disc.	% Disc.	N	Disc.	% Disc.
Autosómicos	5391	53	0,98	1846	57	3,09
Y-STRs	1687	15	0,89	1335	14	1,05
X-STRs	888	3	0,34	309	0	0
TOTALES	7966	71	0,89	3489	71	2,03

5.5. Resultados ADN Mitocondrial

Un total de 38 laboratorios realizan estudios de ADN mitocondrial, 32 analizan la muestra de cabello (M-6).

Un total de 33 laboratorios estudia el ADN Mitocondrial de la muestra forense (M-5). Estos datos se corresponden con un mayor número de participantes en esta muestra respecto a ejercicios anteriores, puesto que no se trataba de una mezcla. Algunos participantes indican que esta muestra puede corresponderse con alguno de los donantes de las muestras del ejercicio de maternidad puesto que comparten haplotipo mitocondrial. Todos los participantes descartan que los donantes de las muestras M-5 y M-4 estén relacionados matrilinealmente, puesto que presentan distinto ADN mitocondrial.

Los resultados en este apartado, en conjunto, muestran que siguen existiendo problemas en la nomenclatura de la expresión de los resultados, por tanto son distintos de los consensuados pero el resultado no siempre es incorrecto. En el caso del cabello en este ejercicio se han observado

diferencias con respecto a los datos consensuados en algunos laboratorios (para ver con más detalle, ir al apartado específico de ADN mitocondrial). Teniendo esto en cuenta, el nº de laboratorios con resultados iguales a los consensuados sería:

M1: 33
M2: 29
M3: 34
M4: 30
M5: 28
M6: 22

6. Conclusiones

6.1. Conclusiones Maternidad práctica

Todos los laboratorios llegan a la conclusión correcta, es decir:

- No se puede excluir al donante de la muestra M-3 como hijo de la donante de la muestra M-1.
- El donante de la muestra M-2, queda excluido como hijo de la donante de la muestra M-1.

Hay varios laboratorios que corroboran la relación matrilineal de las muestras M-1 y M-3 por análisis de ADN mitocondrial así como de X-STRs en estas muestras. Y dos terceras partes de los laboratorios participantes indican haber realizado análisis estadísticos en su evaluación de estas muestras.

Como se ha indicado, se ha visto una importante participación de los laboratorios en los marcadores de X-STRs, lo que puede deberse a que este

año, en el grupo de trabajo de cromosomas sexuales se coordinó un ejercicio '*Estudio de colaboración de STRs de cromosoma X*' inmediatamente antes del envío de muestras de este ejercicio. Este esfuerzo de estandarización se ha visto recompensado con una mayor participación en estos marcadores, así como con una mejora en los resultados obtenidos habiéndose detectado solo discordancias en bajo número y algún marcador en el que se sigue trabajando para su estandarización.

Algunos laboratorios, basados en los análisis de Y-STRs realizados en el ejercicio de maternidad indican la existencia de un vínculo patrilineal entre los donantes de las muestras M-2 y M-3; como se ha indicado en los antecedentes, efectivamente existe un vínculo paterno entre los donantes de estas muestras, son hijos de dos hermanos (que no intervienen en el estudio) es decir, son primos por la vía paterna y por tanto comparten linaje paterno y haplotipo de Y-STRs.

6.2. Conclusión muestra forense (M-5): cigarrillo impregnado de saliva

53 de los 54 laboratorios participantes excluyen la posibilidad de que el donante de la muestra de referencia M-4 sea el donante de la muestra de saliva que se detecta en la boquilla del cigarrillo remitido (M-5). El otro laboratorio llega a un resultado inconcluyente.

La muestra se preparó con abundante cantidad de saliva (50 µl), para permitir que los laboratorios pudieran detectar con facilidad los alelos correspondientes al donante de la muestra, pero éste no se aportaba como referencia. Por esta razón, no se podía realizar un estudio estadístico de la coincidencia de ambos perfiles. En todo caso, se trataba de un fluido sin mezcla en el que se debía detectar exclusivamente la contribución de un individuo desconocido.

Ha habido tres laboratorios que han detectado una mezcla en esta muestra, por lo que deberían revisar los procedimientos por los que han obtenido estos resultados. Uno de los laboratorios indicó que quería remitir estos resultados como intercambio de datos, puesto que estaba en proceso de implantación de la metodología. Esta posibilidad que no existía en el formulario de remisión de muestras, se va a introducir de modo que los laboratorios puedan indicar individualmente sobre qué grupo de muestras desean recibir el certificado de participación.

Debido a estos tres laboratorios el índice conjunto de discordancias obtenido en esta muestra es muy elevado correspondiente al 70% de las discordancias (40 discordancias en estos tres laboratorios, de un total de 57 discordancias en los marcadores autosómicos), pero no es realista tenerlo en consideración puesto que debemos revisar si realmente los tres laboratorios están implantado esta metodología en sus análisis o no y ese dato no era accesible en el ejercicio 2007.

Teniendo esto en cuenta, el número de discrepancias observadas ha sido mayor en la muestra forense que en el resto de muestras, si analizamos la causa puede deberse a un problema metodológico, correspondiendo un mayor porcentaje de error al conjunto de laboratorios que utilizan sistemas de análisis con bajos controles de calidad: bien porque no se realiza una cuantificación humano específica del ADN obtenido, y por tanto la amplificación posterior se produce de manera menos eficaz. Bien porque al utilizar tecnología de detección manual, si no se establecen criterios objetivos reproducibles para la asignación alélica, se pueden cometer más fácilmente errores de asignación; porque se cometen errores de transcripción al formulario electrónico y no se corrigen, etc. Un reflejo de esto se puede ver en la tabla adjunta en la que se agrupan los resultados y discordancias observadas en función de la tecnología de detección empleada.

Marcadores	Detección Manual			Detección Automatizada		
	N	Discordancias	% Disc	N	Discordancias	% Disc
Autosómicos	895	25	2,79	6342	85	1,34
Y-STRs	210	8	3,81	2811	21	0,75
X-STRs	36	0	0	1161	3	0,26
TOTALES	1141	33	2,89	10314	109	1,06

6.3. Conclusión pelos

A la pregunta de si el cabello recogido (M-6) podría pertenecer al donante de la muestra de referencia M-4, contestan 32 laboratorios. 31 de ellos concluyen de forma correcta que no se puede excluir que el cabello pertenezca al donante de M-4 o alguien relacionado matrilinealmente. En este dato se han visto varios resultados corroborados por los electroferogramas remitidos en los que se observan diferencias con respecto a los datos considerados como consenso; si bien algunos se deben a errores de transcripción o de otra naturaleza, otros se pueden corresponder con una posición heteroplástica (199 y 215) en esta muestra.

6.4. Conclusión Paternidad teórica

Se daba como base de datos de referencia la del INT de Madrid, con el fin de unificar los resultados, no obstante el conjunto de datos es muy disperso, como viene siendo habitual, aunque con el acuerdo reciente de separar los ejercicios teóricos en uno incluido en el certificado y un desafío teórico en el que se pueda plantear un supuesto más especial, que requiera un nivel de profundización superior, se homogenizan los resultados remitidos para el ejercicio que se incluye en el certificado.

En este supuesto, participan 107 laboratorios, de ellos 76 remiten datos del estudio de PP2 pero solo aportan el dato de IP2 14 laboratorios. El total de los laboratorios participantes (107) indica que no excluyen al PP1 como padre de 'hija'.

El total de participantes 107/107 indican que se excluye al PP2 como padre de 'hija', por cinco marcadores:

- vWA, D3S1358, D13S51, D21S11 y D7S317

Hay tres laboratorios que no coinciden con estas 'inconsistencias':

- 2 laboratorios añaden otra: D18S51 y CSF1PO
- 1 laboratorio no considera vWA

6.5. Conclusión Desafío Teórico

En el primer supuesto planteado dentro del desafío teórico, se trataba de una paternidad más compleja (supuesto de paternidad en ausencia del padre, disponiendo solo de la madre y tres hijos, dos varones y una hija de la que se duda de la paternidad) participan menos laboratorios. Solo 58 remiten resultados y la dispersión de los datos dificulta establecer un valor de IP consenso. No todos los laboratorios analizan todos los marcadores aportados. No obstante, no se excluye al padre de H1 y H2 como padre de la 'hija' (H3), por 57 de los participantes, 1 laboratorio que si excluye.

El segundo supuesto planteado se trataba del análisis complejo de una mezcla en uñas con idea de profundizar en las recomendaciones de la ISFG para interpretación de mezclas⁴. Dado que el nivel de complejidad de este

⁴Gill et al. (2006) DNA commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on the interpretation of mixtures, *Forensic Sci Int.* **160**, 90-101

ejercicio es mayor, se ha visto una menor participación, remitiendo resultados solo 31 laboratorios para el **Modelo Combinatorio no Restringido**, 23 de ellos presentan una respuesta que podría considerarse como consenso:

- 15 de los participantes indican que no se excluye la presencia del sospechoso y la víctima en la mezcla tomada de las uñas.

Para el análisis de los datos considerando el **Modelo Restringido**, se reduce el número de participantes a 13 con una uniformidad de resultados en la mayoría de los marcadores, pero con dispersión de resultados en algunos de ellos.

- 10 aportan un dato numérico de LR total
- 3 indican que la LR = 0

Ver comentarios adicionales sobre este apartado en la presentación de Juan Antonio Luque, así como de cada uno de los apartados en los correspondientes informes que siguen a continuación.

**RESULTADOS DEL ANÁLISIS DE STRS AUTOSOMICOS EN EL
EJERCICIO COLABORATIVO GEP-ISFG 2007**

Elena Rivas

Laboratorio de ADN

Comisaría General de Policía Científica

Madrid

España

En este apartado del ejercicio colaborativo han participado 109 laboratorios, de los cuales 89 dan resultados consenso y 20 dan resultado no consenso, con un total de 65 discrepancias (ver Tabla 1)

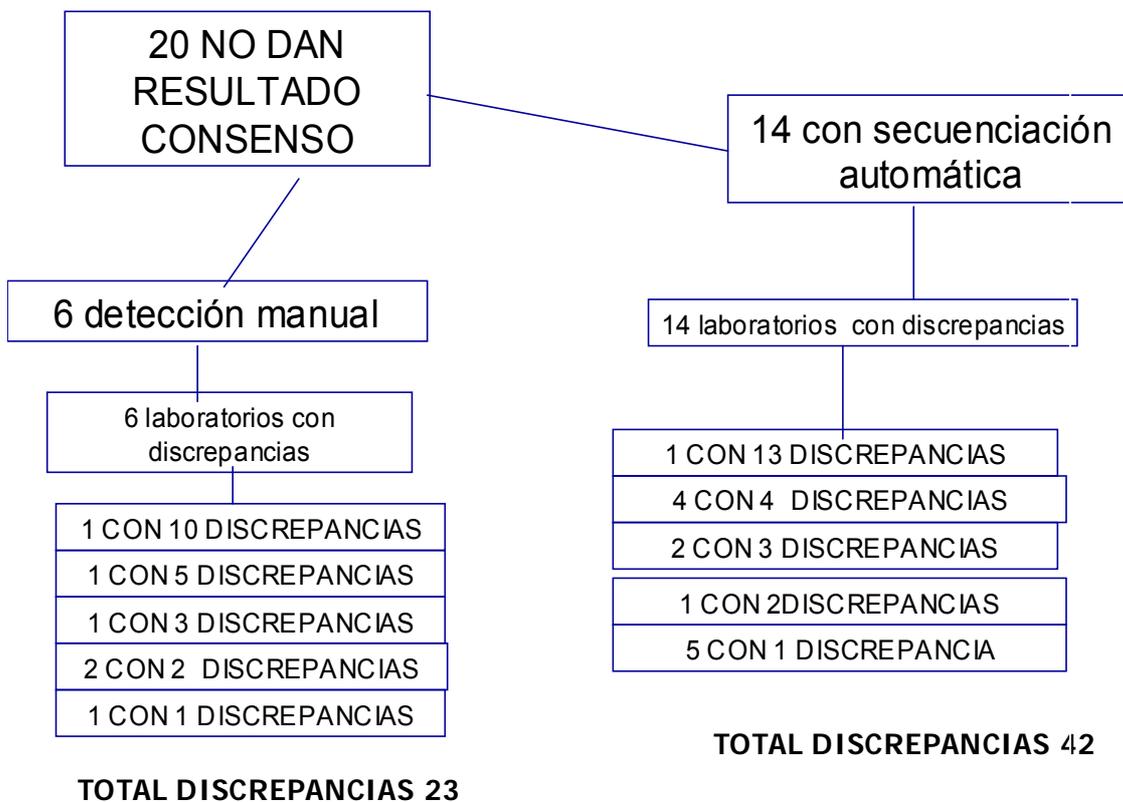
Tabla 1. Resultados de los laboratorios participantes



TOTAL DISCREPANCIAS 65

Los laboratorios participantes han empleado para su estudio sistemas de secuenciación automática, en su mayoría el secuenciador *ABI310* de *Applied Biosystem*, y sistemas de detección manual. Cabe destacar que casi la mitad de discrepancias se concentran en 4 laboratorios (ver tabla 2).

Tabla 2.- Métodos de análisis



De los 20 laboratorios que dan resultado **no consenso**, 8 son laboratorios forenses y 12 solo responden a la paternidad, luego el mayor número de discrepancias se concentra en los laboratorios que reportan resultados sólo para la paternidad. En ambos casos se emplean tanto medios de detección automática como manual.

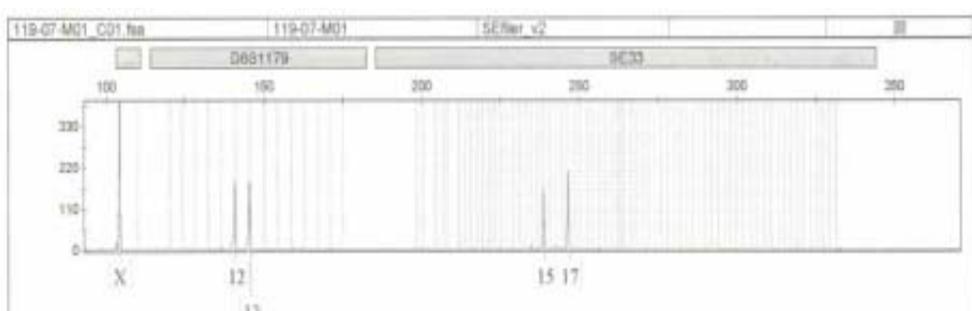
Para los sistemas consensuados, se han realizado un total de 6457

determinaciones, resultando, por tanto **la tasa de error de un 1,006 %**.

Las discrepancias más comunes en los laboratorios que emplean sistemas automatizados son: No detectar alelos de mayor peso molecular, desplazamiento de alelos (un repeat más o uno menos), posibles errores de transcripción (electros bien) y cambio de muestras. En los laboratorios que emplean sistemas de detección manual las discrepancias más comunes se distribuyen entre geles con mala resolución, asignaciones alélicas erróneas, posibles errores de transcripción (geles bien) y cambio de muestras.

Vamos a intentar resumir los errores más comunes que se han detectado mediante la documentación que han remitido los distintos laboratorios, poniendo algunos ejemplos:

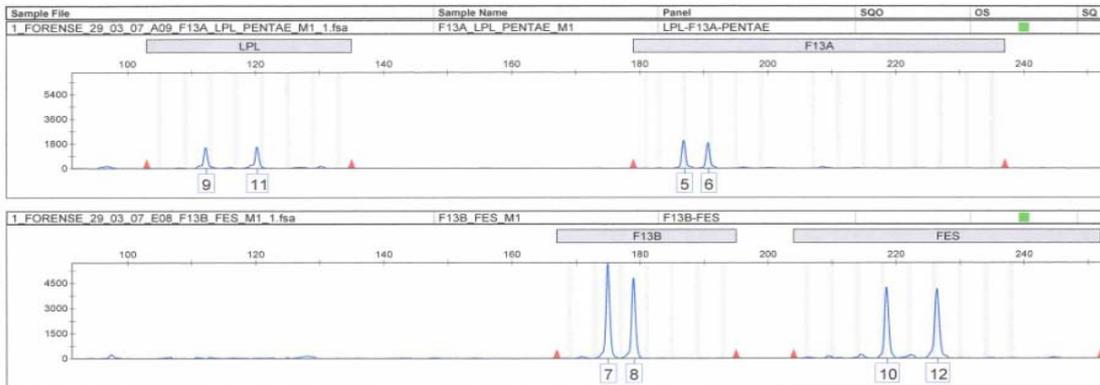
1.- Se ha detectado un gran número de discrepancias debido a errores **de transcripción** o bien “despistes” a la hora de leer los geles, ya que tanto los electros como los geles remitidos están correctos. Estos errores se dan tanto en laboratorios que utilizan sistemas automatizados como detección manual.



Este laboratorio reportó para el marcador SE33 un 16/18 cuando realmente era un 15/17 como se observa en los electros.

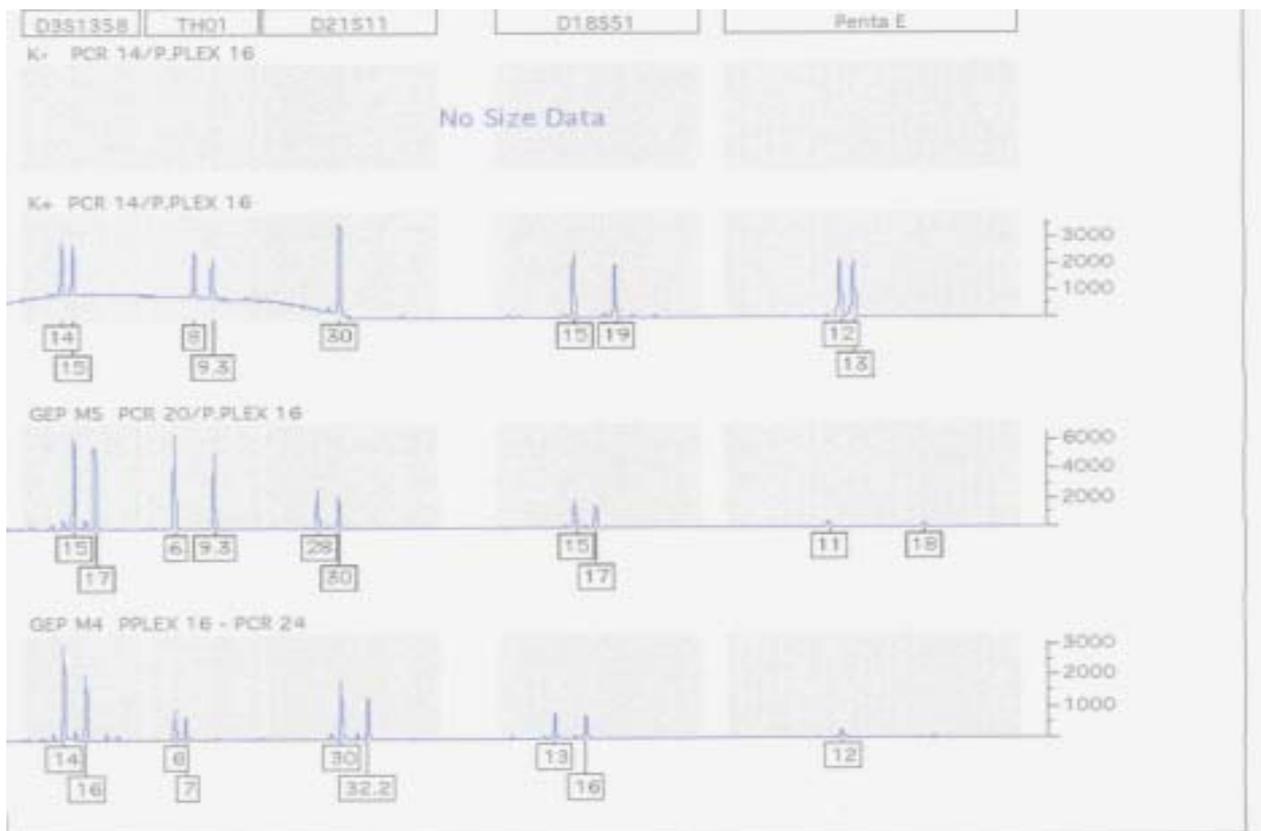
2.- Otro error que se ha puesto de manifiesto en varios laboratorios que emplean sistemas automatizados es la lectura de un repeat de más o de menos en las muestras. Estos laboratorios están empleando **ladders propios** y

no comerciales.

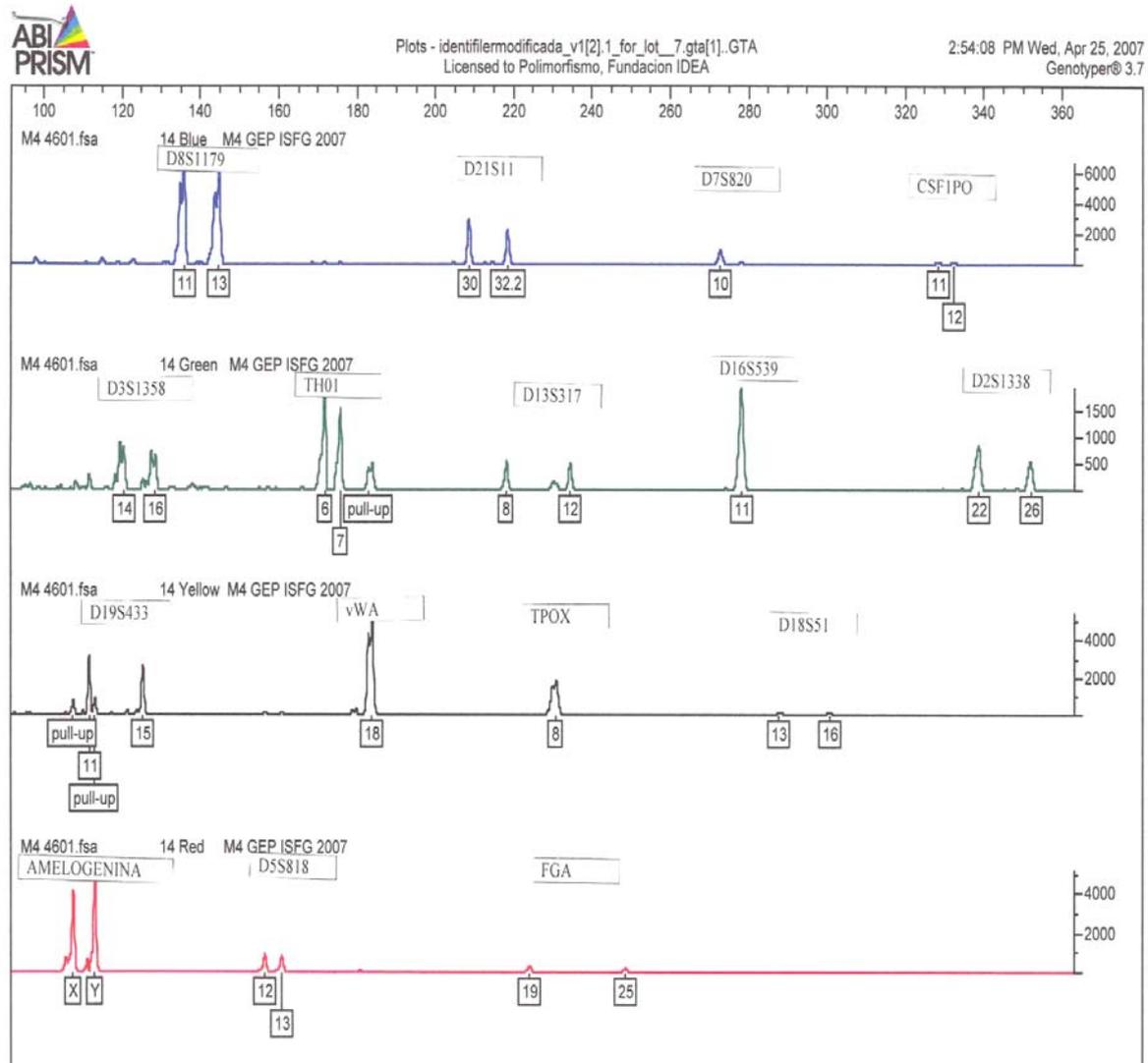


CONSENSO M-1, LPL 10/12, F13B 8/9, F13A01 6/7

3.- Algunos laboratorios han sufrido **pérdida de alelos** o “drop out”. Algunos de estos **laboratorios no cuantifican las muestras.**

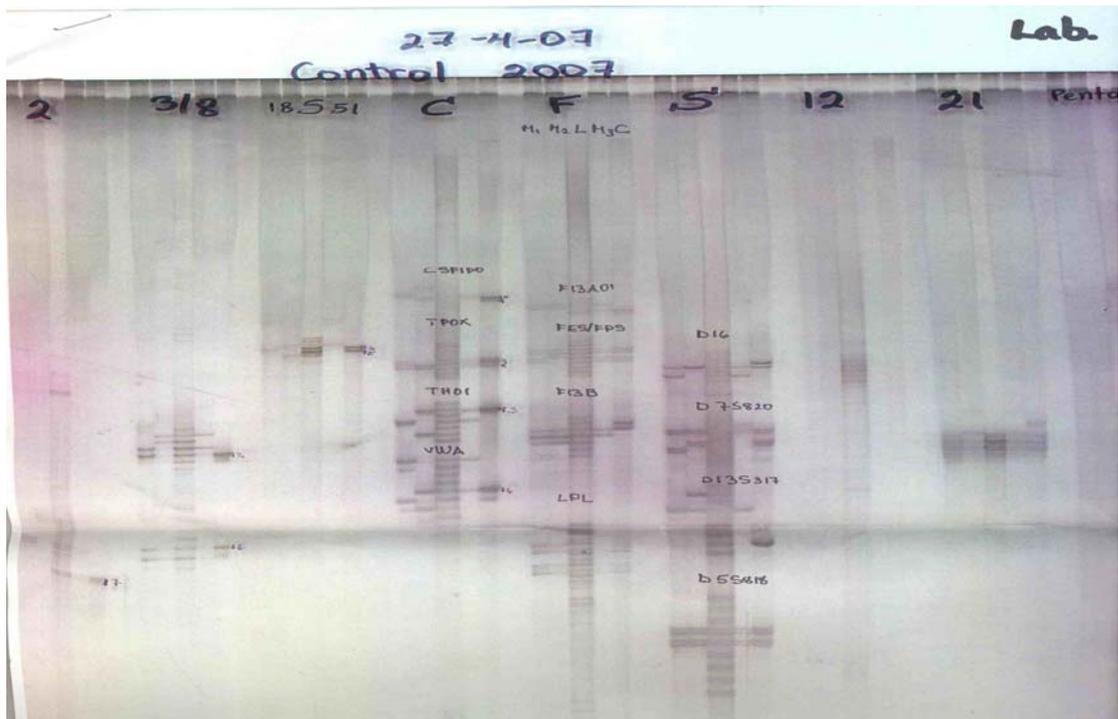


4.- Otros laboratorios no ha detectado un alelo intermedio. Emplea también **ladders propios**.



Este laboratorio para el marcador D19S433 no lee el 11.2

5.- En los laboratorios que usan sistemas de detección manual pierden bandas posiblemente por una mala resolución del gel y en muchos casos no cuantifican las muestras.



A la vista de todo lo anterior podemos sacar unas **conclusiones** del ejercicio de este año que son prácticamente las de años anteriores:

1. Los resultados obtenidos son bastante buenos
2. La mayor parte de las discrepancias observadas se concentran en un reducido número de laboratorios
3. El uso de primers y ladders propios da lugar a gran número de las discrepancias observadas
4. La utilización de sistemas automáticos de detección, junto con el empleo de kit comerciales, hacen disminuir el número de errores en la analítica, hecho que se constata cada año al irse incorporando estas técnicas en los laboratorios.
5. Se constatan más errores en los laboratorios de paternidades que en los laboratorios forenses debido posiblemente a los métodos de extracción y cuantificación empleados, ya que los laboratorios forenses tienen más experiencia en muestras con poca cantidad de ADN.

EJERCICIO DE MATERNIDAD PRÁCTICA EN EL EJERCICIO COLABORATIVO GEP-ISFG 2007

Carlos Vullo

Laboratorio de Inmunogenética y Diagnóstico Molecular (LIDMO)

Córdoba

Argentina

Se trataba de un caso práctico de maternidad en el que se solicitaba investigar la maternidad biológica de M-1 con respecto a 2 individuos varones M-2 y M-3:

M-1= sangre femenina

M-2= sangre presunto hijo 1 (masculino).

M-3= sangre presunto hijo 2 (masculino).

Se solicitó a los laboratorios que investigaran si:

¿Podría M-1 ser madre biológica de M-2 y M-3?

RESULTADOS

El 100% contestó correctamente, se presentan los resultados en la tabla:

M-2	M-3
NO = 100% (108/108 labs)	SI = 100% (108/108 labs)

MARCADORES ANALIZADOS POR LOS LABORATORIOS PARTICIPANTES:

(n=108)

STR autosómicos 108

Y-STRs 60

X-STRs 20

MARCADORES Y-STRs

1. 60 laboratorios analizaron marcadores Y-STRs en muestras M-2 y M-3
2. 24 comentó que hubo coincidencia en el haplotipo Y entre M-2 y M-3
3. Todos informaron que podía haber parentesco por vía paterna

MARCADORES X-STRs

1. 11 de 20 laboratorios que tipificaron X-STRs comentaron los resultados entre M-1, M-2 y M-3
2. Los 11 excluyeron a M-1 sobre M-2
3. Los 11 no excluyeron a M-1 sobre M-3

SECUENCIACIÓN DE ADNmt

1. 19 de 36 laboratorios que secuenciaron regiones hipervariables de ADNmt comentaron los resultados para M-1, M-2 y M-3
2. Los 19 excluyeron a M-1 sobre M-2
3. Los 19 no excluyeron a M-1 sobre M-3

INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS

Los errores más frecuentes hallados en la interpretación de resultados en el caso práctico de maternidad fueron los que comúnmente se han repetido en ejercicios anteriores como:

1. Mala interpretación del significado de la Razón de Verosimilitud (RV ó LR)

2. Laboratorios que no valoraron estadísticamente los resultados de inclusión (M-1 sobre M-3)
3. Errores tipográficos en las conclusiones

**RESULTADOS DEL ANÁLISIS DE ADN MITOCONDRIAL EN EL EJERCICIO
COLABORATIVO GEP-ISFG 2007**

Manuel Crespillo

Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses

Barcelona

España

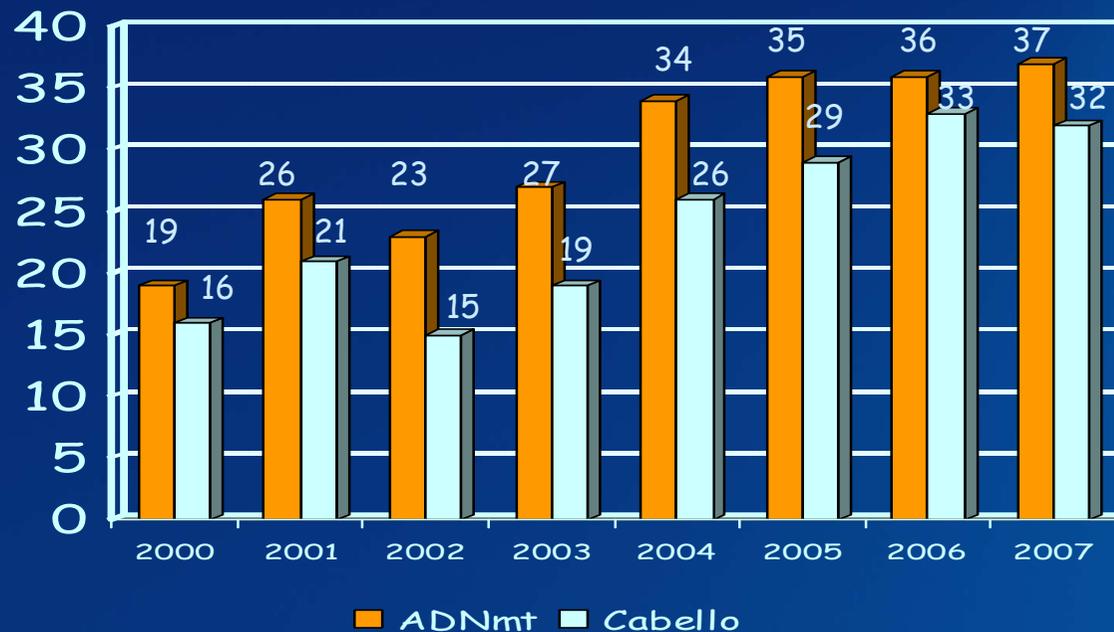
RESULTADOS EJERCICIO COLABORATIVO GEP 2007 ADN MITOCONDRIAL



GRUPO ESPAÑOL Y PORTUGUES DE LA ISFG



PARTICIPACION

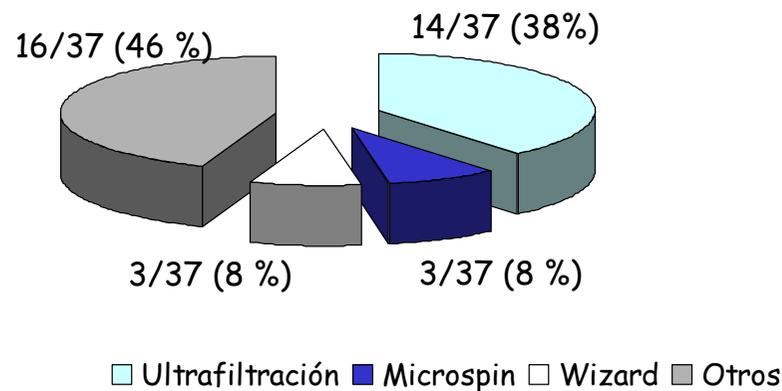


- Aumento creciente de laboratorios que analizan ADNmt (3 lab para intercambio de datos)

- Datos de GEP 2007 similares al ejercicio anterior. Incluido el porcentaje de laboratorios que analizan el cabello (89 %)



✓ Purificación productos PCR:



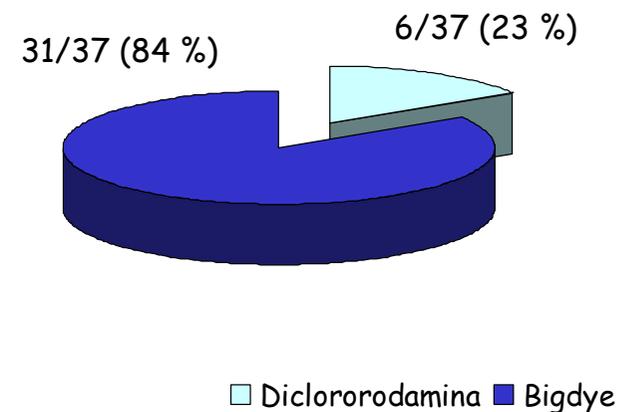
• El 38 % de los laboratorios emplean **sistemas de ultrafiltración** (C-100 /M-100/ M-30).

Empleo de otros sistemas: Microspin, Wizard, Exo-SAP-IT, Millipore Montage-PCR...

✓ Química de secuenciación:

• Ningún laboratorio emplea la secuenciación con primers marcados

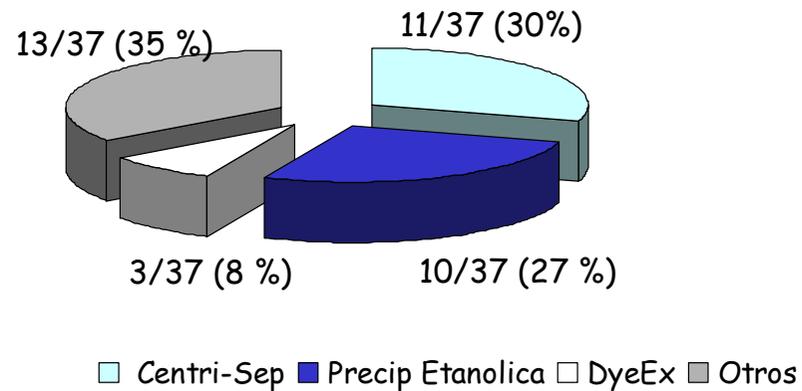
• Elección de Bigdye por la mayor parte de laboratorios





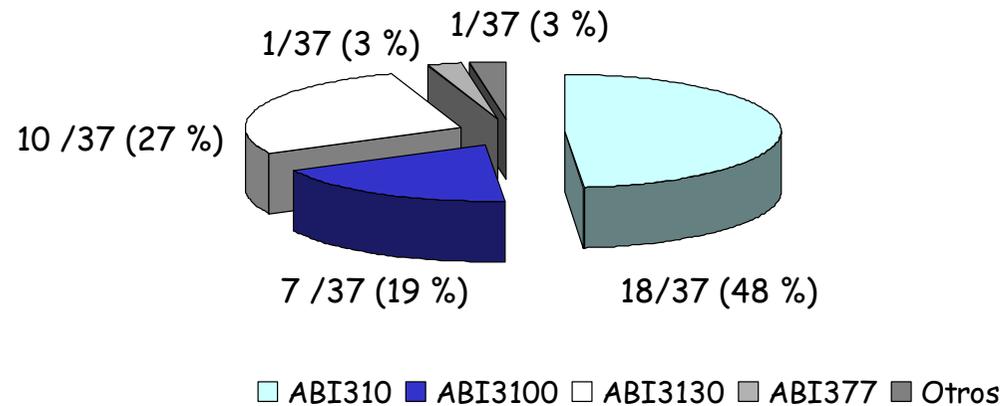
METODOLOGIA (II)

✓ Purificación reacción de extensión:



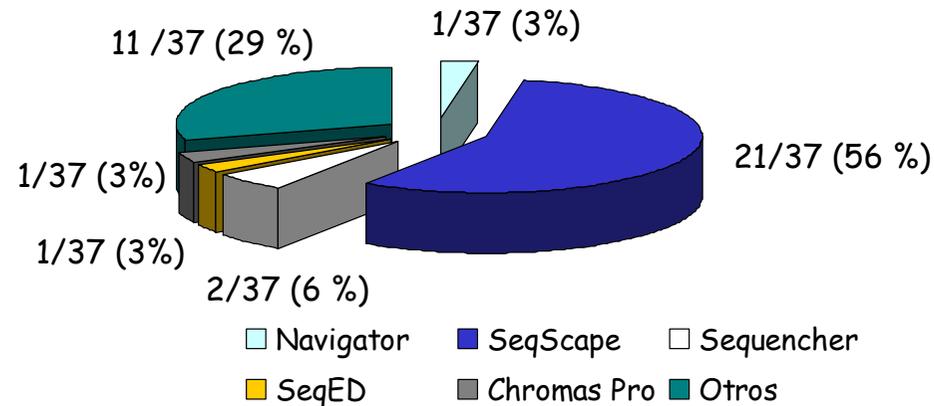
✓ Equipos de secuenciación:

- Secuenciación en capilar mayoritariamente ABI 310 (18/37)





✓ Software de edición:



✓ Posiciones editadas:

- Gran variabilidad en cuanto a las zonas de edición.
- Mayoritariamente (16/37) editan de: 73-340 y de 16024 a 16365.
- Extensión en el análisis de la región D-loop, únicamente por 3 laboratorios.

✓ N° de ciclos:

- **Muestras de referencia:** Amplio margen de 25-40 ciclos ¿Quizás excesivo?
- **Cabello:** Amplio margen de 30-40 ciclos



MINISTERIO DE JUSTICIA

RESULTADOS M1



Haplotipo consenso M1

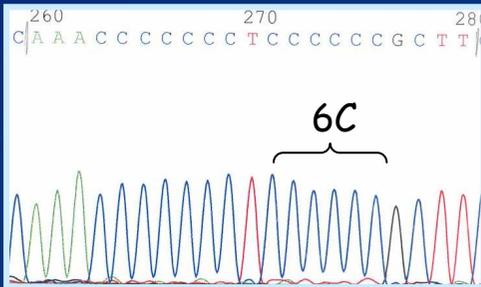
263 G 315.1C 16519C

34/37 (92%)

Trascricpción: Olvido de posiciones
Lab 4649: 263 315.1C 16519
faltan reportar la G en 263 y C en 16519

Problemas de nomenclatura
Lab 4602: 263G 311.1C

Problemas de edición
Lab 4638: 263G 315CC



3.2. Insertions and deletions

If deletions are observed relative to they would be reported as the position between 245 and 247 was deleted, this would be used as 246d). If an insertion is observed, it would be designated with a ".1" after the lower numbered base of the two between which it has inserted (e.g. if an additional adenosine base was observed between 245 and 246, it would be designated 245.1A). If an insertion occurs within a homopolymeric tract (i.e. several tandem C bases), the exact location of the insertion is unknown. The standard generally adopted is to assume that the insertion has occurred at the highest numbered end of the stretch. For example, an insertion in the C-stretch between positions 302 and 310 would be designated 309.1C; two insertions here would be listed as 309.1C and 309.2C.



ELSEVIER

Forensic Science International 124 (2001) 83-91

Forensic Science International

www.elsevier.com/locate/forensic

Considerations by the European DNA profiling (EDNAP) group on the working practices, nomenclature and interpretation of mitochondrial DNA profiles[☆]

G. Tully^{*}, W. Bär, B. Brinkmann, A. Carracedo, P. Gill, N. Morling, W. Parson, P. Schneider

The Forensic Science Service, Trident Court, Solihull Parkway, Birmingham Business Park, Solihull B37 7YN, UK
Received 20 December 2000; received in revised form 5 July 2001; accepted 30 July 2001



RESULTADOS M2



Haplotipo consenso M2

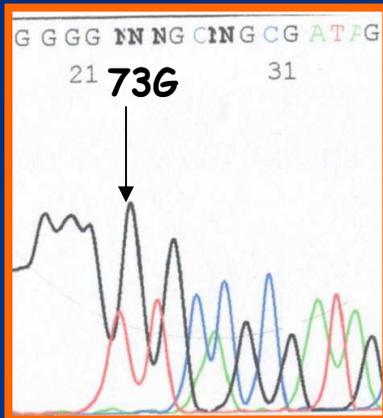
73G 199C 204C 250C 263 G 315.1C 573.1C 573.2C 573.3C
16129A 16223T 16291T 16391G 16519C

30/37 (81%)

¿Mala calidad de electroferogramas?

Lab 4636, 4635 y 507644:

No reportan 73G pese a indicar que se edita dicha posición



Lab 507644



Lab 4636

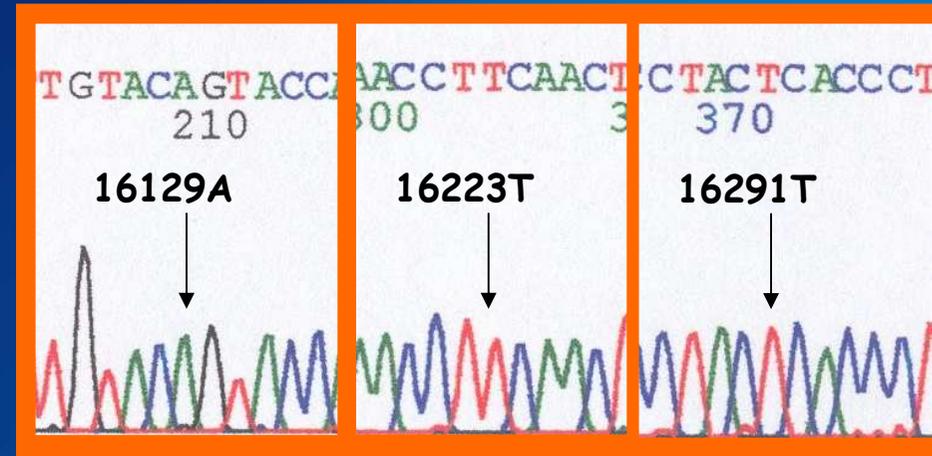
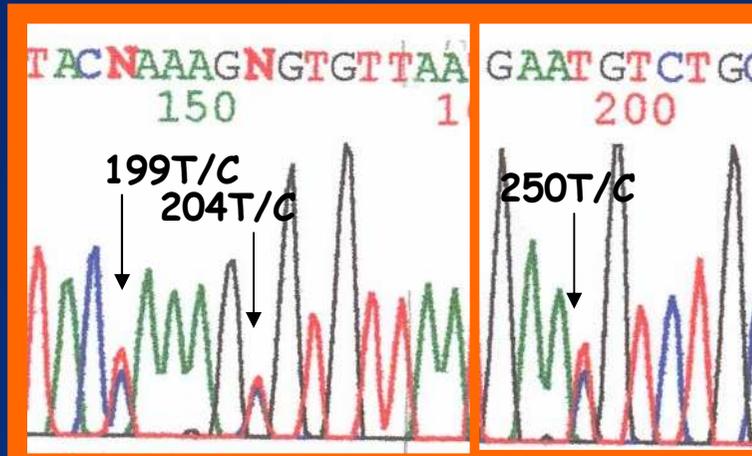
← ¿?



Contaminación

Solo en HVRII!!

Lab 4601: 73 A/G 199 T/C 204 T/C 250 T/C 263G 315.1C



Problemas de nomenclatura

Lab 4602: 263G 311.1C

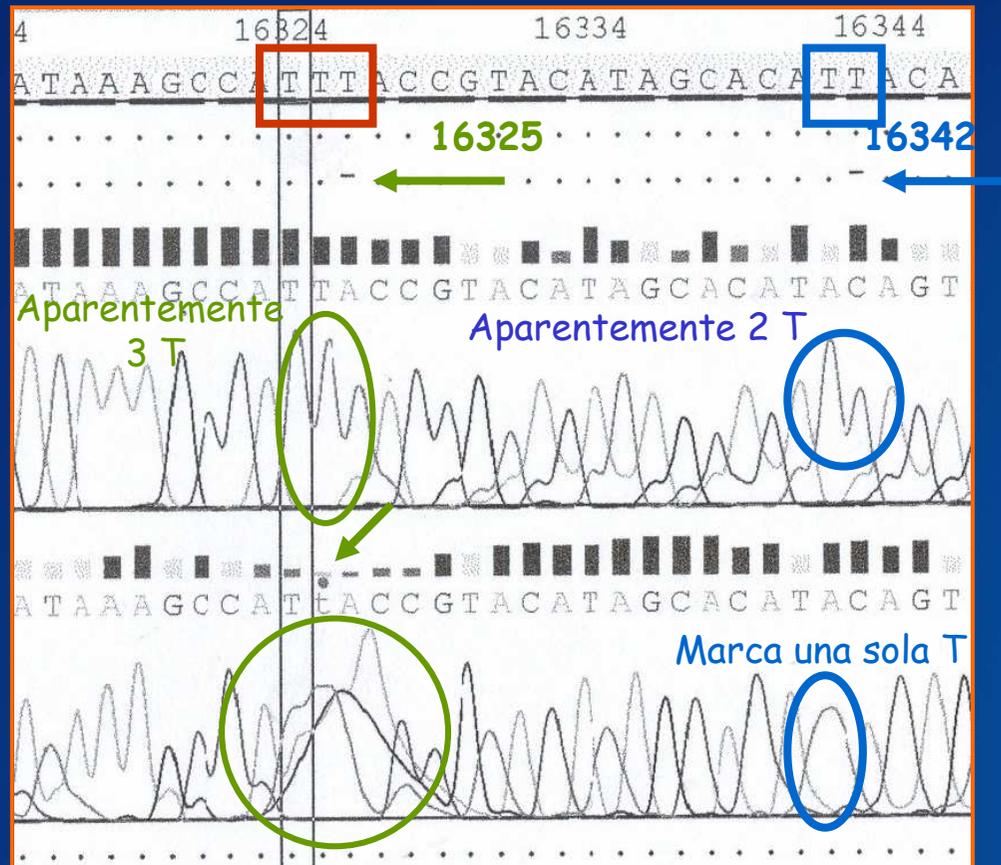
Problemas de edición

Lab 4638: 263G 315CC



Problemas de edición

Lab 4618: SECUENCIA CONSENSO + 16325- 16342-

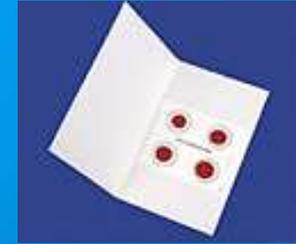


Specimen	Base Change	ROI
M1	263A>G	HVII
M1	315-316insC	HVII
M2	16129G>A	HVI
M2	16223C>T	HVI
M2	16291C>T	HVI
M2	16325delT	HVI
M2	16342delT	HVI
M2	73A>G	HVII
M2	199T>C	HVII
M2	204T>C	HVII
M2	250T>C	HVII
M2	263A>G	HVII
M2	315-316insC	HVII
M3	263A>G	HVII
M3	315-316insC	HVII



MINISTERIO DE JUSTICIA

RESULTADOS M3



Haplotipo consenso M3

263 G 315.1C 16519C

34/37 (92%)

Trascricpción: Olvido de posiciones

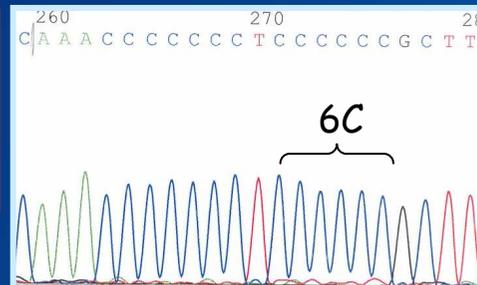
Lab 4649: 263 315.1C 16519
faltan reportar la G en 263 y C en 16519

Problemas de nomenclatura

Lab 4602: 263G 311.1C

Problemas de edición

Lab 4638: 263G 315CC



IDENTICOS RESULTADOS QUE M1



Haplotipo consenso M4

73G 146C 153G 189G 235G 263G 315.1C 523d 524d
16051G 16223T 16290T 16293G 16319A 16362C

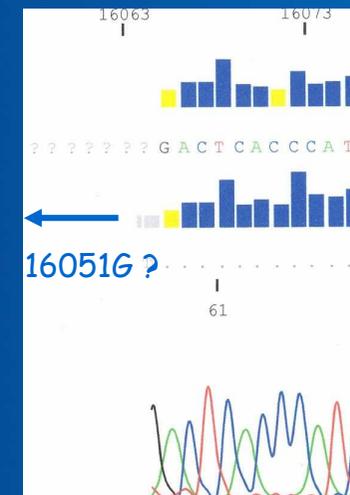
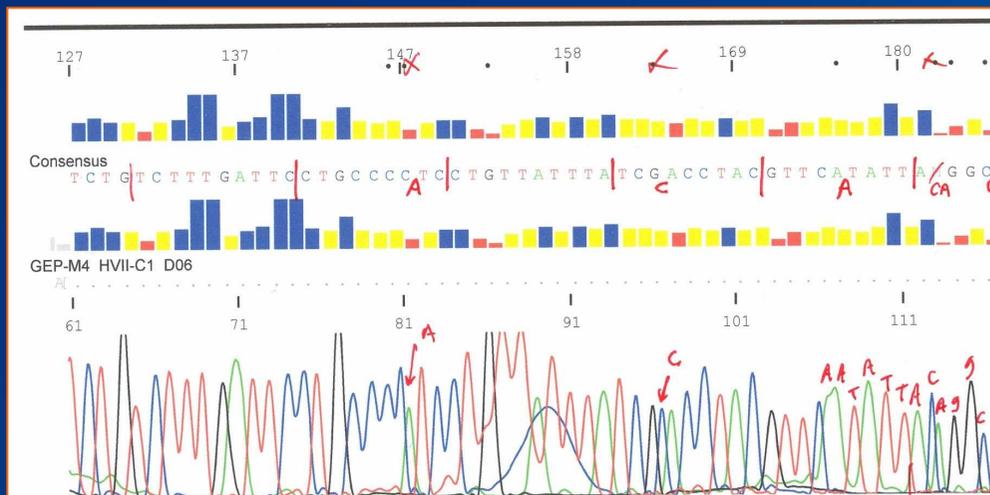
26/36 (72%)

¿Mala calidad de electroferogramas o descuidos?

Lab 4636 y 4590:

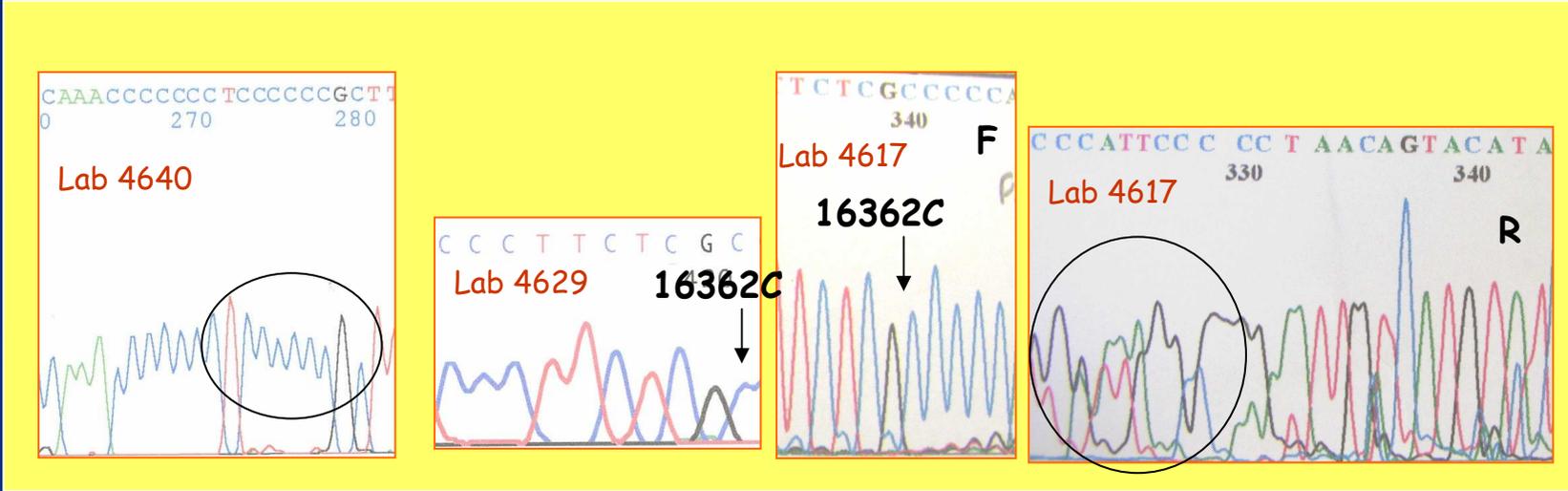
No reportan 73G pese a indicar que se edita dicha posición

Lab 4590: Los electros indican que se inicia la edición en 127 para HVRII y en 16065 para HVRI

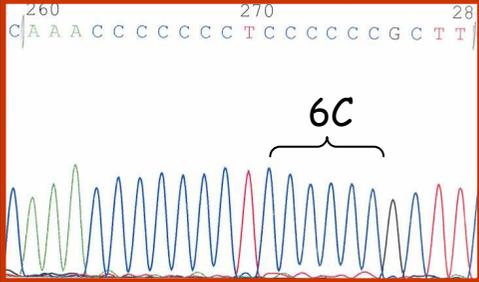




No reportan posiciones pese a detectarlas
Lab 4640,4629,4617



Problemas de edición
Lab 4638: 263G 315CC





MINISTERIO DE
JUSTICIA

RESULTADOS M4 (III)

INT
CIENCIAS FORENSES

Lab 4642: Indica la deleción
en 523A y 524C como 522CA



Problemas de nomenclatura

Lab 4602: 263G 311.1C

Errores de transcripción: "Baile de números"

Lab 4654: 16223T x 16233T



MINISTERIO DE JUSTICIA

RESULTADOS M5

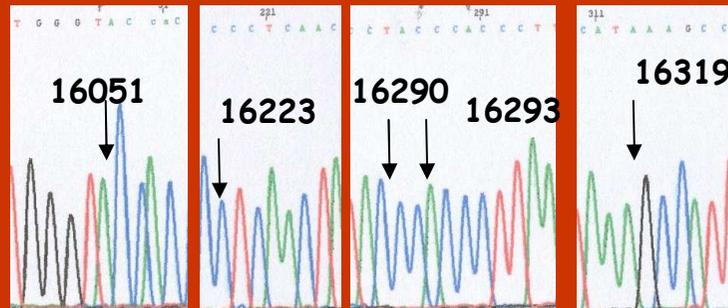
Haplotipo consenso M5

263 G 315.1C 16519C

29/33 (88 %)



Lab 4650: 16051G 16223T 16290T 16293G 16319A
16362C, 263G 315.1C



263G 315.1C

16051G 16223T 16290T 16293G 16319A
16362C

HVRI de M4 y M6

¿¿Posible error de transcripción??



MINISTERIO DE JUSTICIA

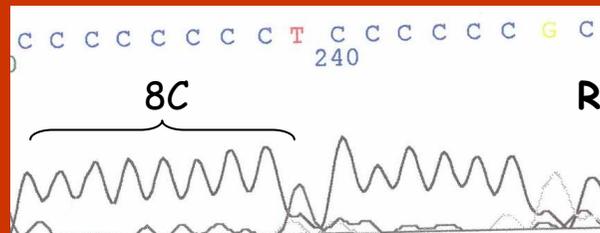
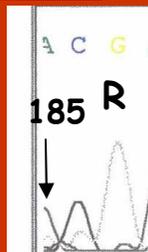
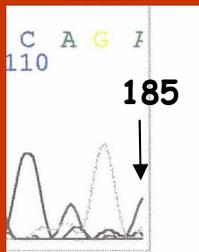
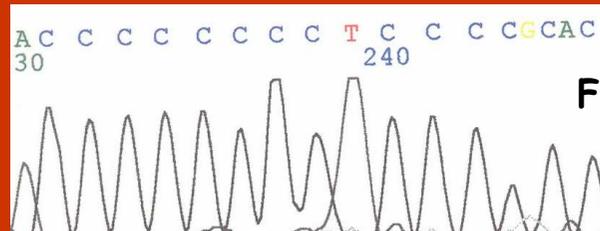
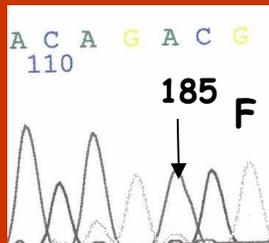
RESULTADOS M5



Haplotipo consenso M5

263 G 315.1C 16519C

Lab 4626: 185A 263G 309.1C 315.1C



Problemas de edición

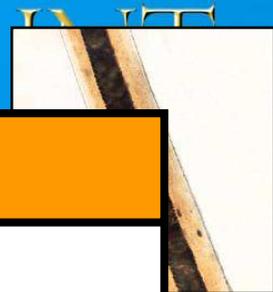
Lab 4638: 263G 315CC

Trascripción: Olvido de posiciones

Lab 4649: 263 315.1C 16519

faltan reportar la G en 263 y C en 16519

RESULTADOS M6



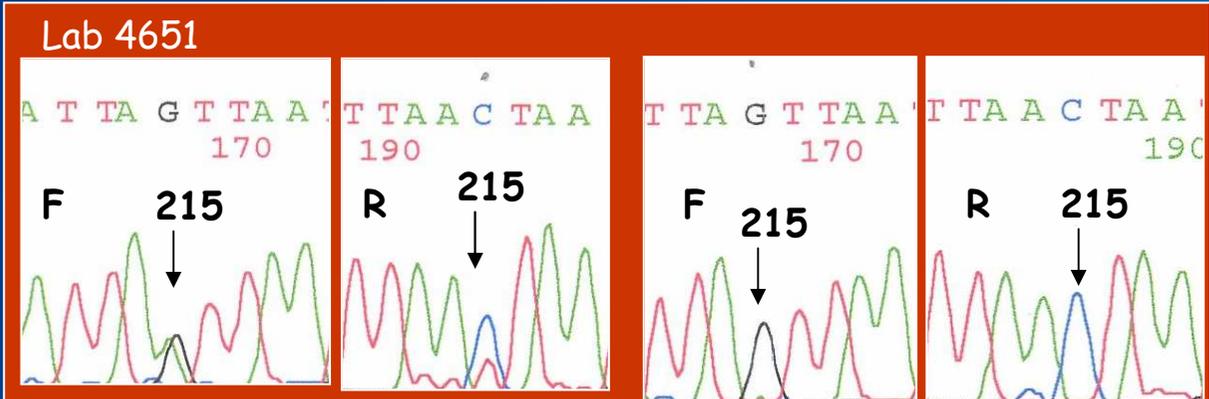
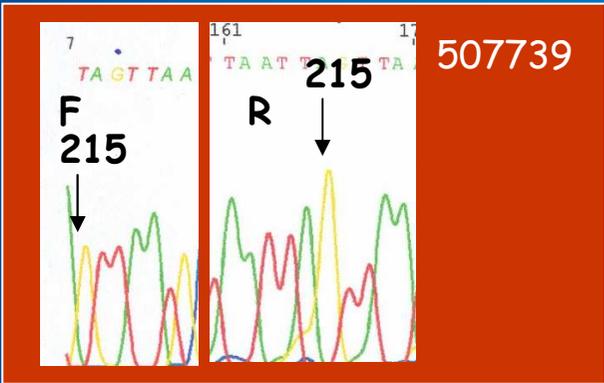
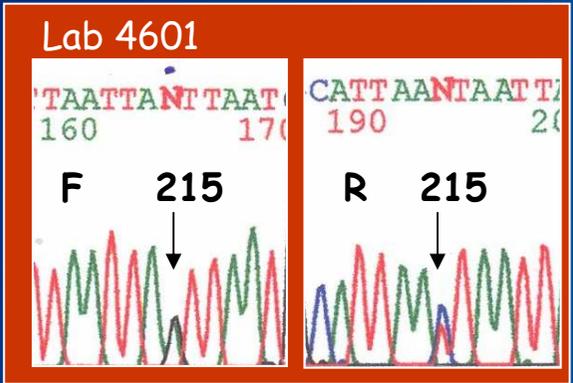
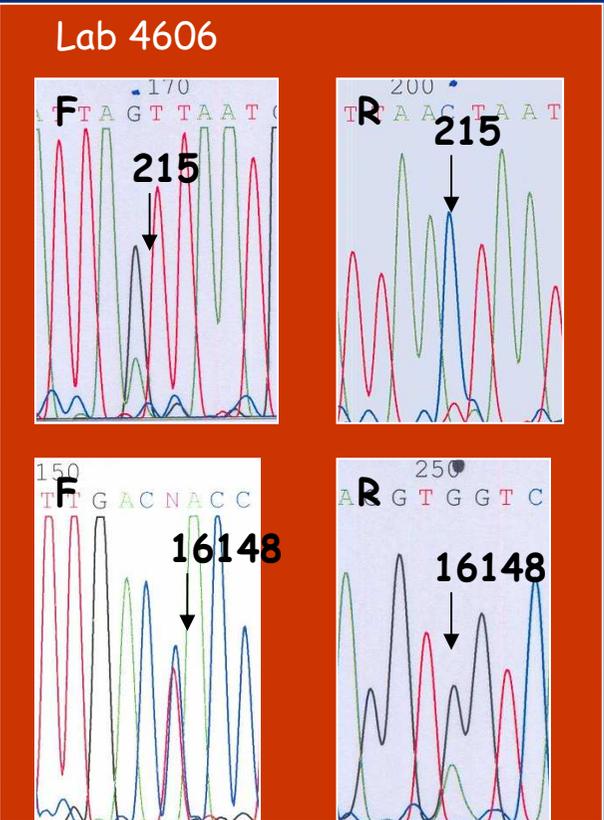
Haplotipo consenso M6

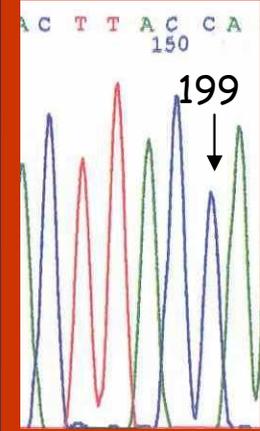
73G 146C 153G 189G 235G 263G 315.1C 523d 524d
 16051G 16223T 16290T 16293G 16319A 16362C

Heteroplasmia (A/G) en 215 (Labs 4601 y 4606)

Nucleotido G en 215 (Labs 4651 y 507739)

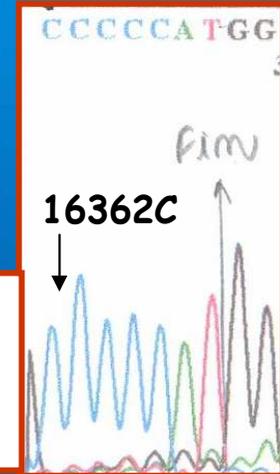
19/33 (58 %)





Lab 4644:

73G 146C 153G 189G 199C 235G 263G 315.1C
16051G 16223T 16290T 16293G 16319A 16362C



Problemas de edición

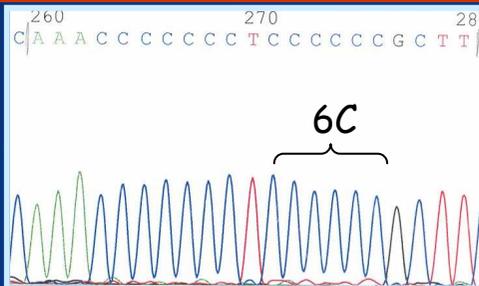
Lab 4617: No reporta 16362C pese a detectarla

Problemas de edición

Lab 4638: 263G **315CC**

Problemas de nomenclatura

Lab 4602: 263G **311.1C**



Errores de transcripción: "Baile de números"

Lab 4654: 16223T x 16233T



¿Podría el cabello recogido (M 6) pertenecer al donante de la muestra de referencia M 4?

Si	31 laboratorios
Inconcluso	2 laboratorios

¿Tratamiento estadístico de la coincidencia entre M4 y M6?

Si	9 laboratorios (9/31) 30%
No	22 laboratorios (22/31) 70%

Método de valoración

Counting Method	4 laboratorios (4/9) 45%
LR o probabilidad	5 laboratorios (5/9) 55%

Base de datos empleada

FBI	5 laboratorios (4/9) 55%
EMPOP	2 laboratorios (2/9) 22.5%
FBI y EMPPOP	2 laboratorios (2/9) 22.5%

CONCLUSIONES

- Pocos laboratorios valoran estadísticamente la coincidencia entre M4 y M6 (9).
- No es posible establecer relación entre la metodología empleada y la incidencia de error cometida.
- Mejora sensible, respecto ejercicio precedentes, en cuestiones relacionadas con la nomenclatura
- Gran cantidad de errores achacables a cuestiones de transcripción.
Análisis por duplicado si es posible y sobre todo doble edición (personas diferentes)
- Errores achacables al uso del Software.
Importante chequear visualmente las posiciones discrepante y/o críticas que nos marque el programa de edición.
- Errores presumiblemente por cruce de muestras en alguna de las fases del proceso.
Importante garantizar la perfecta trazabilidad de la muestra.

**RESULTADOS DEL ANÁLISIS DE LA PATERNIDAD TEORICA EN EL
EJERCICIO COLABORATIVO GEP-ISFG 2007**

Juan Antonio Luque

Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses

Barcelona

España



MINISTERIO DE
JUSTICIA



Ejercicio de colaboración GEP2007.
**Análisis de los resultados del
Ejercicio de Paternidad Teórica.**

Juan Antonio Luque

Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses
Barcelona

Grupo de Estadística en Genética Forense
GEP-ISFG

Copenhague 20 de Agosto de 2007



Ejercicio de Paternidad Teórica

- Ejercicio sencillo
- Permite emitir certificado sobre la capacidad de valoración estadística de la prueba biológica de paternidad de los laboratorios, sin la variabilidad que puede suponer realizar dicha valoración sobre muestras reales con resultados heterogéneos (ejercicio práctico)
- Todos los laboratorios usan los mismos marcadores, frecuencias alélicas y premisas.



Ejercicio de Paternidad Teórica

Planteamiento

La persona identificada como “hija” sospecha que su padre legal (PP1) no es su padre, sino que en realidad es el individuo identificado como PP2. Debido a desavenencias con su madre, ésta no se presta a la prueba, disponiendo únicamente de muestras de ambos supuestos padres y de la propia hija. Los perfiles correspondientes a dichos individuos se reflejan más abajo. Deben realizarse los cálculos de probabilidad correspondientes a ambos con la tabla de frecuencias que se adjunta. Especificar el valor de X , Y e IP para cada marcador.



Ejercicio de Paternidad Teórica

Planteamiento

Marcador	Hija	PP1	X	Y	IP	PP2	X	Y	IP
Amelogenina	X	XY	-	-	-	XY	-	-	-
CSF1PO	11	11	0,0000	0,0000	0,0000	11/13	0,0000	0,0000	0,0000
D13S317	8/13	8/12	0,0000	0,0000	0,0000	11	0,0000	0,0000	0,0000
D16S539	9/10	9/13	0,0000	0,0000	0,0000	9/11	0,0000	0,0000	0,0000
D18S51	12/14	12/13	0,0000	0,0000	0,0000	12/22	0,0000	0,0000	0,0000
D21S11	30/31.2	29/31.2	0,0000	0,0000	0,0000	28/32.2	0,0000	0,0000	0,0000
D3S1358	15/18	15/16	0,0000	0,0000	0,0000	17	0,0000	0,0000	0,0000
D5S818	12/13	12	0,0000	0,0000	0,0000	12	0,0000	0,0000	0,0000
D7S820	10/13	8/10	0,0000	0,0000	0,0000	8/11	0,0000	0,0000	0,0000
D8S1179	13/15	15/16	0,0000	0,0000	0,0000	13/15	0,0000	0,0000	0,0000
FGA	24	24	0,0000	0,0000	0,0000	21/24	0,0000	0,0000	0,0000
TH01	7/9.3	7/8	0,0000	0,0000	0,0000	7/8	0,0000	0,0000	0,0000
TPOX	11	11	0,0000	0,0000	0,0000	8/11	0,0000	0,0000	0,0000
VWA	18	18	0,0000	0,0000	0,0000	16/17	0,0000	0,0000	0,0000

	PP1	PP2
X total	000000,0000	000000,0000
Y total	000000,0000	000000,0000
IP total	000000,0000	000000,0000
W (opcional)	00,0000%	00,0000%



Ejercicio de Paternidad Teórica

Premisas

- Equilibrio H-W. No subestructuración poblacional.
- La tasa de alelos nulos es 0.
- La tasa de mutación es 0.
- Alelos con frecuencia inferior a la frecuencia mínima, usar la específica de cada marcador.
- Madre y padre no emparentados genéticamente.
- La madre no está disponible para la prueba.
- Expresar resultados redondeando a 4 decimales.



Ejercicio de Paternidad Teórica

Redondeo

Redondear a 4 decimales el número 0,1234NNNN...

-Si NNNN... es **igual** o mayor que 5000... añadir una unidad a “4”

-Si NNNN... es menor que 5000... eliminar sólomente

Ej:

0,1234 7 548	0,123 5	0,1239 5 000	0,1240
0,12344 5 48	0,1234	0,2999 6 430	0,3000
0,1234 5	0,123 5	0,9999 5 111	1,0000
0,12344 9 99	0,1234		

¡ojo!: 99,9999629% = 100,0000% = 100% = 99,99996% = 99,999963%

0,99995564 = 99,9956% = 99,99556% = 100,00% = 100%



Ejercicio de Paternidad Teórica

Cálculos

$$IP = \frac{\Pr(Gp, Gh | H_1)}{\Pr(Gp, Gh | H_0)} = \frac{\Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}{\Pr(Gp) \Pr(Pob \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}$$



Ejercicio de Paternidad Teórica

Cálculos

$$IP = \frac{\Pr(G_p, G_h | H_1)}{\Pr(G_p, G_h | H_0)} = \frac{\Pr(G_p) \Pr(PP \rightarrow A_p, M \rightarrow A_m)}{\Pr(G_p) \Pr(Pob \rightarrow A_p, M \rightarrow A_m)}$$

Marcadores tipo PP=AB, H=AB

$$IP = \frac{2ab \times (0,5b + 0,5a)}{2ab \times (ab + ba)} = \frac{2ab \cdot 0,5(a+b)}{2ab \cdot 2ab} = \frac{0,5(a+b)}{2ab} = \frac{a+b}{4ab}$$



Familias **N** **F1**



Ejercicio de Paternidad Teórica

Cálculos

$$IP = \frac{\Pr(Gp, Gh | H_1)}{\Pr(Gp, Gh | H_0)} = \frac{\Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}{\Pr(Gp) \Pr(Pob \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}$$

Marcadores tipo PP=AB, H=BC
(D13, D16, D18, D21, D3, D7, D8, TH01)

$$IP = \frac{2ab \times (0,5c + 0xb)}{2ab \times (bc + bc)} = \frac{2ab \ 0,5c}{2ab \ 2bc} = \frac{0,5c}{2bc} = \frac{0,25}{b} = \frac{0,5}{2b} = \frac{1}{4b}$$

↑ Familias
 ↑ N
 ↑ F1
 ↑ F2
 ↑ F3



Ejercicio de Paternidad Teórica

Cálculos

$$IP = \frac{\Pr(Gp, Gh | H_1) \Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}{\Pr(Gp, C) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}$$

(D13) (TH01)

Lab	Marcador	X	Y	Tipo	IP
4618	D16S539	0,2500	0,1213	F1	2,0610
4619	D16S539	0,5000	0,2426	F2	2,0610
4620	D16S539			0	2,0610
4621	D16S539	0,2500	0,1213	F1	2,0610
4626	D16S539	0,0147	0,0071	N	2,0610
4627	D16S539			0	2,0610
4628	D16S539	1,0000	0,4852	F3	2,0610
4629	D16S539	0,0147	0,0071	N	2,0610
4630	D16S539	0,0007	0,0003	Familias	2,0610

$$IP = \frac{2ab \times (0,5c + 0xb)}{2ab \times (bc + bc)} = \frac{2ab \ 0,5c}{2ab \ 2bc} = \frac{0,5c}{2bc} = \frac{0,25}{b} = \frac{0,5}{2b} = \frac{1}{4b}$$

↑ Familias
 ↑ N
 ↑ F1
 ↑ F2
 ↑ F3



Ejercicio de Paternidad Teórica

Cálculos

$$IP = \frac{\Pr(Gp, Gh | H_1)}{\Pr(Gp, Gh | H_0)} = \frac{\Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}{\Pr(Gp) \Pr(Pob \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}$$

Marcadores tipo PP=AB, H=B

$$IP = \frac{2ab \times (0,5b)}{2ab \times (bb)} = \frac{2ab \ 0,5b}{2ab \ bb} = \frac{0,5b}{bb} = \frac{0,25}{b} = \frac{0,5}{b} = \frac{1}{2b}$$

↑ Familias
 ↑ N
 ↑ F1
 ↑ F2
 ↑ F3



Ejercicio de Paternidad Teórica

Cálculos

$$IP = \frac{\Pr(Gp, Gh | H_1)}{\Pr(Gp, C)} = \frac{\Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}{\Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}$$

Lab	Marcador	X	Y	Tipo	IP
507573	D5S818	0,1573	0,1220	N	1,2890
507575	D5S818	1,0000	0,7758	F2	1,2890
507576	D5S818	0,0237	0,0184	Familias	1,2890
507577	D5S818	1,0000	0,7758	F2	1,2890
507579	D5S818	1,0000	0,7758	F2	1,2890

Marcadores tipo PP=A, H=AB
(D5)

$$IP = \frac{aa \times (1b + 0a)}{aa \times (ab + ba)} = \frac{aa \ b}{aa \ 2ab} = \frac{b}{2ab} = \frac{0,5}{a} = \frac{1}{2a}$$

↑ Familias
 ↑ N
 ↑ F1
 ↑ F2



Ejercicio de Paternidad Teórica

Cálculos

$$IP = \frac{\Pr(Gp, Gh | H_1)}{\Pr(Gp, C)} = \frac{\Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}{\Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}$$

Lab	Marcador	X	Y	Tipo	IP
507573	D5S818	0,1573	0,1220	N	1,2890
507575	D5S818	1,0000	0,7758	F2	1,2890
507576	D5S818	0,0237	0,0184	Familias	1,2890
507577	D5S818	1,0000	0,7758	F2	1,2890
507579	D5S818	1,0000	0,7758	F2	1,2890

Marcadores tipo PP=A, H=AB
(D5)

$$IP = \frac{aa \times (1b + 0a)}{aa \times (ab + ba)} = \frac{aa \ b}{aa \ 2ab} = \frac{b}{2ab} = \frac{0,5}{a} = \frac{1}{2a}$$

↑ Familias
 ↑ N
 ↑ F1
 ↑ F2



Ejercicio de Paternidad Teórica

Cálculos

$$IP = \frac{\Pr(Gp, Gh | H_1)}{\Pr(Gp, Gh | H_0)} = \frac{\Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}{\Pr(Gp) \Pr(Pob \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}$$

Marcadores tipo PP=A, H=A
(FGA, TPOX, VWA)

$$IP = \frac{aa \times 1a}{aa \times aa} = \frac{aa \ a}{aa \ aa} = \frac{a}{aa} = \frac{1}{a}$$

↑ Familias
 ↑ N
 ↑ F1



Ejercicio de Paternidad Teórica Cálculos

$$IP = \frac{\Pr(Gp, Gh | H_1)}{\Pr(Gp, C) \Pr(M \rightarrow Am)}$$

$$IP = \frac{\Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}{\Pr(Gp, C) \Pr(M \rightarrow Am)}$$

Lab	Marcador	X	Y	Tipo	IP
4618	FGA	1,0000	0,1438	F1	6,9541
4619	FGA	1,0000	0,1438	F1	6,9541
4620	FGA			0	6,9541
4621	FGA	1,0000	0,1438	F1	6,9541
4626	FGA	0,1438	0,0207	N	6,9541
4627	FGA			0	6,9541
4628	FGA	1,0000	0,1438	F1	6,9541
4629	FGA	0,1438	0,0207	N	6,9541
4630	FGA	0,0030	0,0004	Familias	6,9541

$$IP = \frac{aa \times 1a}{aa \times aa} = \frac{aa \ a}{aa \ aa} = \frac{a}{aa} = \frac{1}{a}$$

↑ Familias
 ↑ N
 ↑ F1



Ejercicio de Paternidad Teórica

Cálculos

$$IP = \frac{\Pr(Gp, Gh | H_1)}{\Pr(Gp, Gh | H_0)} = \frac{\Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}{\Pr(Gp) \Pr(Pob \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}$$

Marcadores tipo PP=A, H=AB
(D5)

$$IP = \frac{aa \times (1b + 0a)}{aa \times (ab + ba)} = \frac{aa \ b}{aa \ 2ab} = \frac{b}{2ab} = \frac{0,5}{a} = \frac{1}{2a}$$

↑ Familias
 ↑ N
 ↑ F1
 ↑ F2



Ejercicio de Paternidad Teórica

Cálculos

$$IP = \frac{\Pr(Gp, Gh | H_1)}{\Pr(Gp, C)} = \frac{\Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}{\Pr(Gp) \Pr(PP \rightarrow Ap, M \rightarrow Am)}$$

Lab	Marcador	X	Y	Tipo	IP
507573	D5S818	0,1573	0,1220	N	1,2890
507575	D5S818	1,0000	0,7758	F2	1,2890
507576	D5S818	0,0237	0,0184	Familias	1,2890
507577	D5S818	1,0000	0,7758	F2	1,2890
507579	D5S818	1,0000	0,7758	F2	1,2890

Marcadores tipo PP=A, H=AB
(D5)

$$IP = \frac{aa \times (1b + 0a)}{aa \times (ab + ba)} = \frac{aa \ b}{aa \ 2ab} = \frac{b}{2ab} = \frac{0,5}{a} = \frac{1}{2a}$$

↑ Familias
 ↑ N
 ↑ F1
 ↑ F2



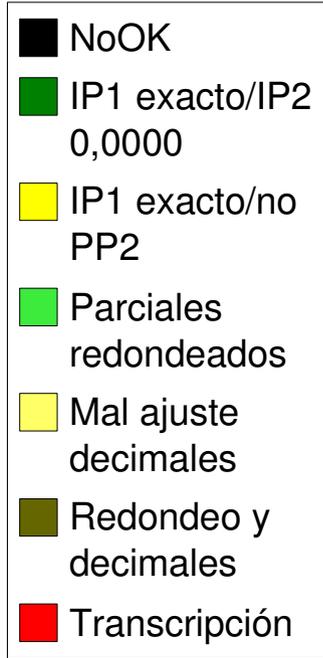
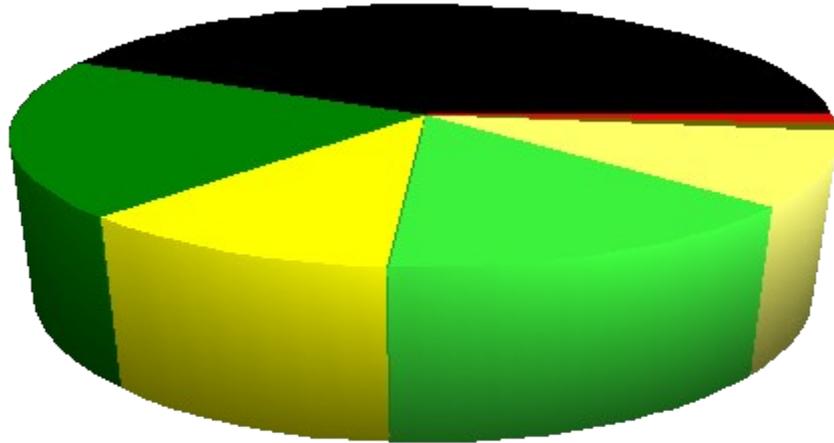
Ejercicio de Paternidad Teórica

- Contestan 107 laboratorios.
- Resultados “correctos” para IP1total e IP2total: 60
 - IP1 exacto (22543,1331) + IP2=0,0000 21
 - IP1 exacto, no hacen el PP2 12
 - IP1 a partir de parciales redondeados + IP2 “correcto” 16
 - IP1 no ajustado a 4 decimales 10
(22543,0000 22543,1300 22500,0000)
 - IP1 parciales redondeados y redondea a 3 decimales 1
- Un error de transcripción? (22543,1334)



E

- Cor
- Res
- I
- I
- I
- I
- I
- I



l: 60

21

12

to“ 16

10

es 1

• Un error de transcripción? (22543,1334)



Ejercicio de Paternidad Teórica

- Todos los parciales X, Y e IP + IP1 y IP2 “correcto”
 - 48 labs (+2 que fallan solo en IP1)
- Todos los IP parciales “correctos”
 - 73 labs
- Dentro del rango $IP1 \pm 5\%$ (21415,9764 – 23670,2898)
 - 95 labs (11 de ellos con error IP2)
- Resultados “correctos” IP1
 - 63 labs



Ejercicio de Paternidad Teórica

• IP2 exacto (0,0000)		52
• IP2 “excluye”		1
• IP2 en blanco		39
– No hacen PP2	30	
– No informan IP2	3	
– En blanco exclusiones	6	
• IP2 > 0		15



Ejercicio de Paternidad Teórica

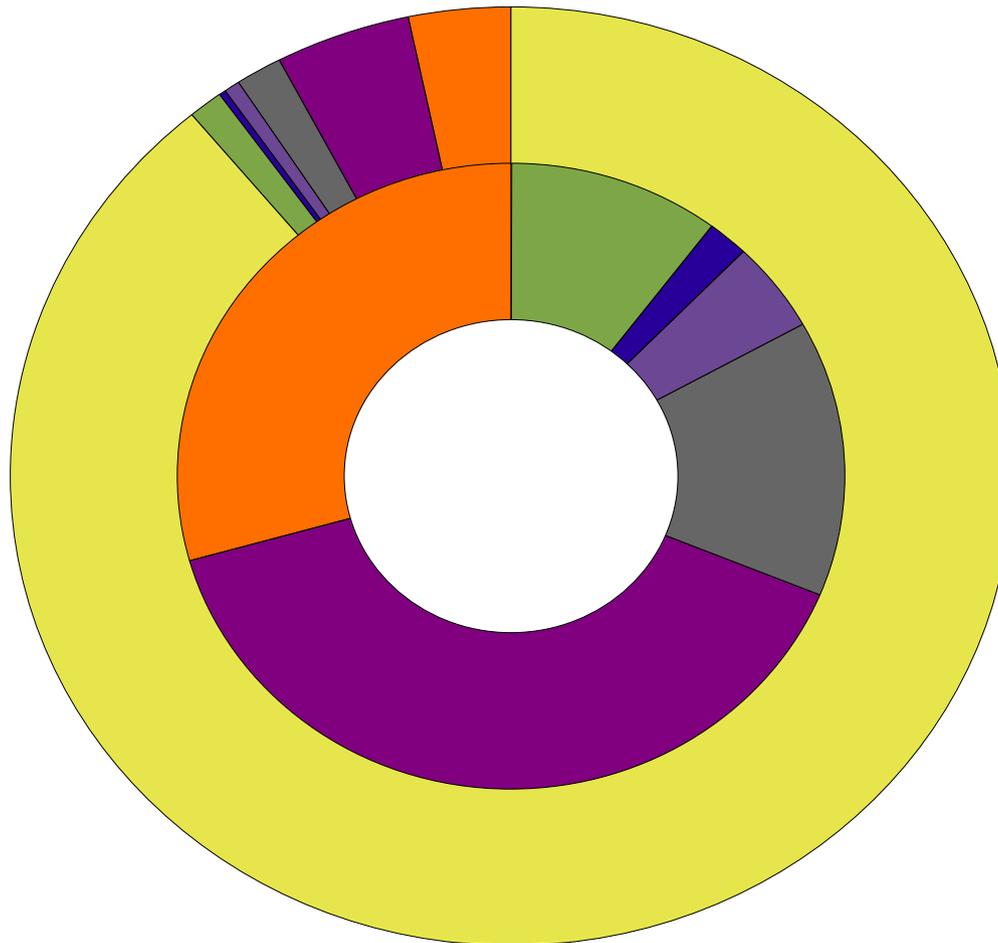
Errores

- Para PP1 hay un total de 4017 valores de los 107 laboratorios sin contar la IP1total (6 lab no emiten XY)
- Hay 441 errores o “desajustes”:
 - Mal redondeo: 129
 - Uso de parciales redondeados 175
 - Redondeo a menos decimales de 4 62
 - Errores de transcripción 21
 - Valor duplicado sobre el valor real 9
 - Errores desconocidos 45



Ejercicio de Paternidad Teórica

- Para
- labo
- Hay
- M
- U
- R
- E
- V
- E



07
iten XY)



129

175

62

21

9

45



Ejercicio de Paternidad Teórica

Mal redondeo

4607 CSF1PO	0,2939	0,0863 NR	3,4025
4607 D13S317	0,0565	0,0327 N	1,7277
4607 D16S539	0,0147	0,0071 N	2,0610
4607 D18S51	0,0807	0,0510 N3R	1,5792
4607 D21S11	0,1226	0,0529 NR	2,3169
4607 D3S1358	0,0899	0,0996 NR	0,9025
4607 D5S818	0,1573	0,1220 NR	1,2889
4607 D7S820	0,0145	0,0169 N	0,8570
4607 D8S1179	0,1531	0,0708 NR	2,1626
4607 FGA	0,1438	0,0206 NR	6,9541
4607 TH01	0,1310	0,0900 NR	1,4543
4607 TOTAL		Parciales + R	22536,7169
4607 TOTAL_PP1_W		TOTAL_PP2_W	
4607 TPOX	0,2774	0,0769 NR	3,6049
4607 VWA	0,1546	0,2390 N	6,4683



Ejercicio de Paternidad Teórica

??

507612 CSF1PO	0,0251	0,0074	Familias + R + error transco	3,4148
507612 D13S317	0,0047	0,0027	familias + R o fst?	1,7339
507612 D16S539	0,0007	0,0003	Familias	2,0610
507612 D18S51	0,0024	0,0015	Familias + R + error transco	1,5993
507612 D21S11	0,0055	0,0023	Familias??	2,3635
507612 D3S1358	0,0116	0,0127	Familias corrección?	0,9107
507612 D5S818	0,0229	0,0176	Familias corrección?	1,3029
507612 D7S820	0,0014	0,0017	??	0,8618
507612 D8S1179	0,0009	0,0004	Familias + ??	2,1974
507612 FGA	0,0027	0,0004	Familias +error	7,1558
507612 TH01	0,0061	0,0042	Familias + R+ ??	1,4587
507612 TOTAL	0,0000	0,0000		25380,1977
507612 TOTAL_PP	99,9961	TOTAL_PP2_W		0,0000
507612 TPOX	0,0212	0,0059	Familias + R una unidad men	3,6128
507612 VWA	0,0037	0,0006	Familias + ??	6,4929



Ejercicio de Paternidad Teórica

!!

507617 CSF1PO	1,0000	0,2939 F		3,4025
507617 D13S317	0,5000	0,1447 X/Y<>IP		1,7277
507617 D16S539	0,5000	0,1223 F2		2,0610
507617 D18S51	0,5000	0,1583 X/Y<>IP		1,5793
507617 D21S11	0,5000	0,1079 X/Y<>IP		2,3170
507617 D3S1358	0,5000	0,2770 X/Y<>IP		0,9025
507617 D5S818	1,0000	0,3879 X2 F2P		2,5780
507617 D7S820	0,5000	0,2917 X/Y<>IP		0,8570
507617 D8S1179	0,5000	0,1156 X/Y<>IP		2,1626
507617 FGA	1,0000	0,1438 F1		6,9541
507617 TH01	0,5000	0,1719 X/Y<>IP		1,4543
507617 TOTAL	0,0039	3,4122*10	Parciales arrastra error	45081,7311
507617 TOTAL_PP	99,9977	TOTAL_PP2_W		
507617 TPOX	1,0000	0,2774 F2		3,6049
507617 VWA	1,0000	0,1546 F		6,4683

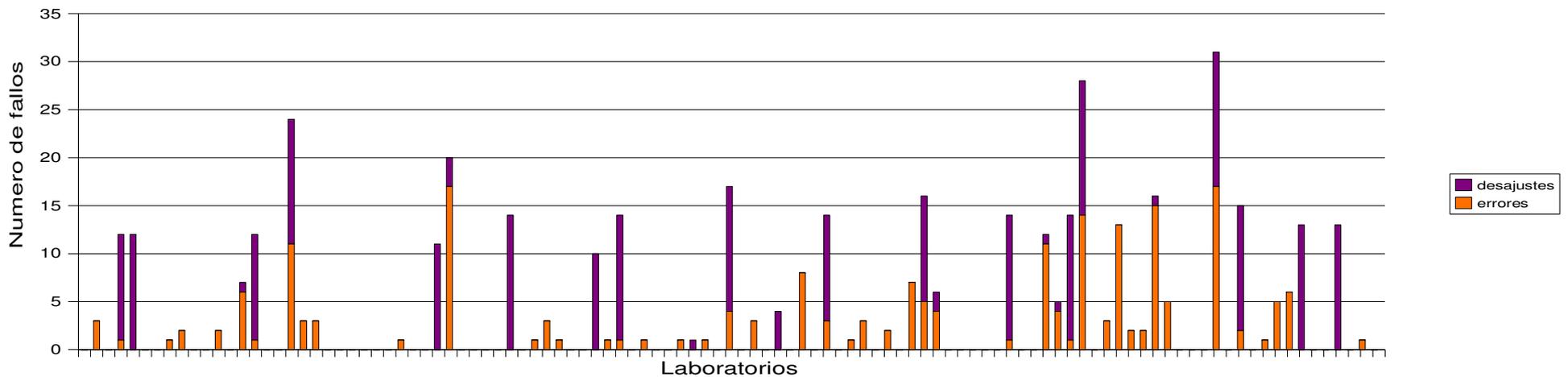
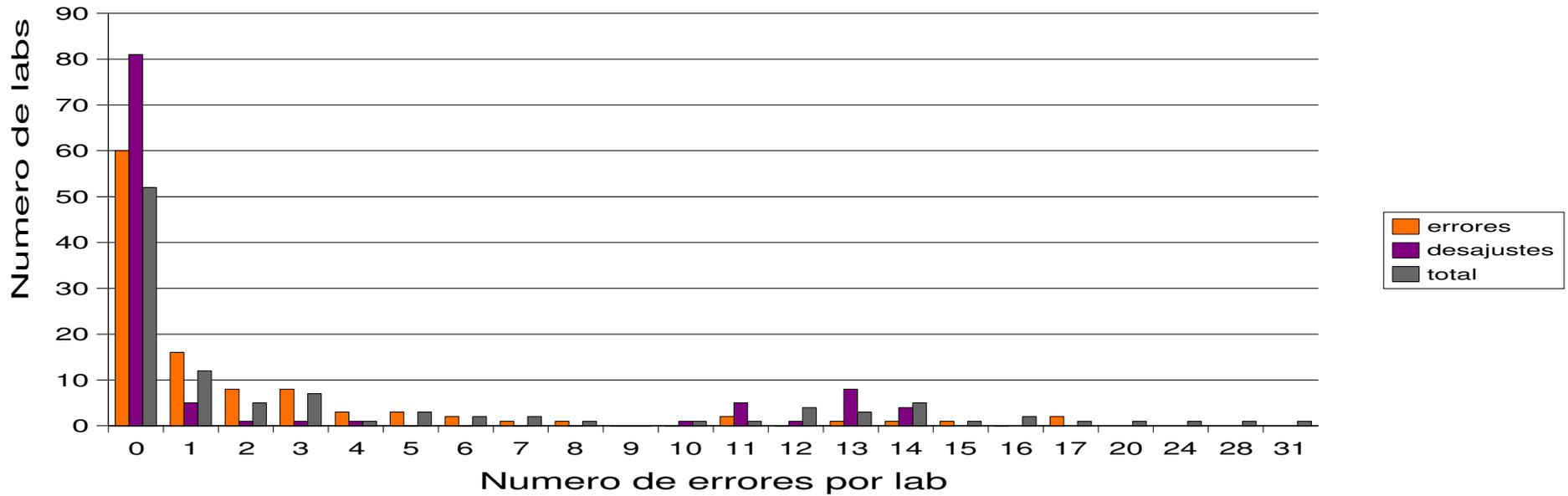


Ejercicio de Paternidad Teórica

507619 CSF1PO	0,2939	0,0864 N	3,4025
507619 D13S317	0,0565	0,0327 N	1,7277
507619 D16S539	0,0147	0,0071 N	2,0610
507619 D18S51	0,0807	0,0511 N	1,5793
507619 D21S11	0,1227	0,0529 N	2,3170
507619 D3S1358	0,0900	0,0997 N	0,9025
507619 D5S818	0,1573	0,1220 N	1,2890
507619 D7S820	0,0145	0,0169 N	0,8570
507619 D8S1179	0,1532	0,0708 N	2,1626
507619 FGA	0,1438	0,0207 N	6,9541
507619 TH01	0,1310	0,0901 N	1,4543
507619 TOTAL	0,0000	0,0000	22543,1331
507619 TOTAL_PP	99,9956	TOTAL_PP2_W	0,0000
507619 TPOX	0,2774	0,0770 N	3,6049
507619 VWA	0,1546	0,0239 N	6,4683



Ejercicio de Paternidad Teórica





Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

507581 CSF1PO	0,0254	0,0075	Familias + P	3,3867
4639 CSF1PO	0,0254	0,0075	Familias + P	3,3867
507731 CSF1PO	0,2939	0,0864	NP	3,4016
4654 CSF1PO	0,2939	0,0864	NP	3,4016
4595 CSF1PO	0,2939	0,0864	NP	3,4016
4648 CSF1PO	0,2939	0,0864	NP	3,4016
4614 CSF1PO	0,2939	0,0864	NP	3,4016
507646 CSF1PO	0,2939	0,0864	NP	3,4016
507737 CSF1PO	0,2939	0,0864	NP	3,4016
4646 CSF1PO	0,2939	0,0864	NP	3,4016
507554 CSF1PO	0,2939	0,0864	NP	3,4016
507604 CSF1PO	0,2939	0,0864	NP	3,4016
507550 CSF1PO	0,2939	0,0864	NP	3,4016
4637 CSF1PO		0		3,4025
4627 CSF1PO		0		3,4025
4620 CSF1PO		0		3,4025
507610 CSF1PO		0		3,4025
4605 CSF1PO		0		3,4025
507645 CSF1PO		0		3,4025
507736 CSF1PO	1,0000	0,2939	F	3,4025
507575 CSF1PO	1,0000	0,2939	F	3,4025
4589 CSF1PO	1,0000	0,2939	F	3,4025
507579 CSF1PO	1,0000	0,2939	F	3,4025



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

5980 CSF1PO	0,2939	0,0864 N	3,4025
4601 CSF1PO	0,2939	0,0864 N	3,4025
507572 CSF1PO	0,2940	0,0864 N3	3,4025
507560 CSF1PO	0,2940	0,0864 N3	3,4025
4592 CSF1PO	0,2940	0,0864 N3	3,4025
507649 CSF1PO	0,2940	0,0864 N3	3,4025
4631 CSF1PO	0,2940	0,0864 N3	3,4025
507618 CSF1PO	0,2939	0,0863 NR	3,4025
4607 CSF1PO	0,2939	0,0863 NR	3,4025
507602 CSF1PO	0,2939	0,0863 NR	3,4025
507571 CSF1PO	0,5878	0,1728 X2	3,4025
4634 CSF1PO	0,2939	0,0863 ??R	3,4028
4608 CSF1PO	0,2940	0,0864 N3+error transcripcion 2 y 5	3,4052
507644 CSF1PO	0,2939	0,0863 NRP(R tambien IP)	3,4055
507605 CSF1PO	0,2939	0,0863 NRP	3,4056
507612 CSF1PO	0,0251	0,0074 Familias + R + error transcri	3,4148





Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4639 D13S317	0,0048	0,0028	Familias + P	1,7143
507581 D13S317	0,0048	0,0028	Familias + P	1,7143
4615 D13S317	0,1460	0,0845 ??		1,7277
4620 D13S317		0		1,7277
4605 D13S317		0		1,7277
507610 D13S317		0		1,7277
507645 D13S317		0		1,7277
4627 D13S317		0		1,7277
4637 D13S317		0		1,7277
4597 D13S317	0,2500	0,1447 F1		1,7277
507582 D13S317	0,2500	0,1447 F1		1,7277
507603 D13S317	0,2500	0,1447 F1		1,7277
507736 D13S317	0,2500	0,1447 F1		1,7277
4589 D13S317	0,2500	0,1447 F1		1,7277



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4591 D13S317	0,0565	0,0327	N	1,7277
507553 D13S317	0,0565	0,0327	N	1,7277
4654 D13S317	0,0565	0,0327	N	1,7277
507649 D13S317	0,0570	0,0327	N3	1,7277
507560 D13S317	0,0570	0,0327	N3	1,7277
507572 D13S317	0,0570	0,0327	N3	1,7277
4631 D13S317	0,0570	0,0327	N3	1,7277
4592 D13S317	0,0570	0,0327	N3	1,7277
4608 D13S317	0,0570	0,0327	N3	1,7277
507617 D13S317	0,5000	0,1447	X/Y<>IP	1,7277
4647 D13S317	0,1065	0,0616	X2	1,7277
507605 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
4614 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
507737 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
507573 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
4595 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
507550 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
4646 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
507646 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
4634 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
4648 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
507644 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
507604 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
507731 D13S317	0,0565	0,0327	NP	1,7278
507612 D13S317	0,0047	0,0027	familias + R o fst?	1,7339



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4615 D16S539	0,0965	0,0468 ??	2,0610
4637 D16S539		0	2,0610
4620 D16S539		0	2,0610
4627 D16S539		0	2,0610
507645 D16S539		0	2,0610
507610 D16S539		0	2,0610
4605 D16S539		0	2,0610
507566 D16S539	0,2500	0,1213 F1	2,0610
507736 D16S539	0,2500	0,1213 F1	2,0610
507647 D16S539	0,2500	0,1213 F1	2,0610
507648 D16S539	0,2500	0,1213 F1	2,0610
4652 D16S539	0,2500	0,1213 F1	2,0610
507582 D16S539	0,2500	0,1213 F1	2,0610



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

507619 D16S539	0,0147	0,0071	N	2,0610
4646 D16S539	0,0147	0,0071	N(P)	2,0610
4592 D16S539	0,0150	0,0071	N3	2,0610
507649 D16S539	0,0150	0,0071	N3	2,0610
4631 D16S539	0,0150	0,0071	N3	2,0610
507560 D16S539	0,0150	0,0071	N3	2,0610
4608 D16S539	0,0150	0,0071	N3	2,0610
507572 D16S539	0,0150	0,0071	N3	2,0610
4634 D16S539	0,0147	0,0071	??	2,0617
4648 D16S539	0,0147	0,0071	NP	2,0704
507550 D16S539	0,0147	0,0071	NP	2,0704
507644 D16S539	0,0147	0,0071	NP	2,0704
4595 D16S539	0,0147	0,0071	NP	2,0704
507605 D16S539	0,0147	0,0071	NP	2,0704
507737 D16S539	0,0147	0,0071	NP	2,0704
507604 D16S539	0,0147	0,0071	NP	2,0704
507646 D16S539	0,0147	0,0071	NP	2,0704
507731 D16S539	0,0147	0,0071	NP	2,0704
4614 D16S539	0,0147	0,0071	NP	2,0704
4639 D16S539	0,0007	0,0003	Familias + P	2,3333
507581 D16S539	0,0007	0,0003	Familias + P	2,3333
4609 D16S539	0,2500	0,1213	Error transcripción se come	2,6010



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

507581 D18S51	0,0025	0,0016	Familias + P	1,5625
4639 D18S51	0,0025	0,0016	Familias + P	1,5625
4615 D18S51	0,0486	0,0308	??R	1,5792
507610 D18S51			OR	1,5792
507603 D18S51	0,2500	0,1583	F1R	1,5792
4642 D18S51	0,2500	0,1583	F1R	1,5792
4590 D18S51	0,5000	0,3166	F2R	1,5792
4607 D18S51	0,0807	0,0510	N3R	1,5792
507602 D18S51	0,0807	0,0510	N3R	1,5792
4592 D18S51	0,0810	0,0511	N3R	1,5792
507560 D18S51	0,0810	0,0511	N3R	1,5792
507649 D18S51	0,0810	0,0511	N3R	1,5792
4614 D18S51	0,0807	0,0511	NPR	1,5792
507556 D18S51	0,0807	0,0511	NR	1,5792
4627 D18S51			0	1,5793
4637 D18S51			0	1,5793
4620 D18S51			0	1,5793
507645 D18S51			0	1,5793
4605 D18S51			0	1,5793
507675 D18S51	0,0847	0,0511	error transcripción cambia	1,5793
507648 D18S51	0,2500	0,1583	F	1,5793
507566 D18S51	0,2500	0,1583	F	1,5793



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4595 D18S51	0,0807	0,0511	N(P)	1,5793
507572 D18S51	0,0810	0,0511	N3	1,5793
4608 D18S51	0,0810	0,0511	N3	1,5793
4631 D18S51	0,0810	0,0511	N3	1,5793
507617 D18S51	0,5000	0,1583	X/Y<>IP	1,5793
507616 D18S51	0,0248	0,0157	X10 XY	1,5793
4634 D18S51	0,0807	0,0510	N3mal	1,5795
4648 D18S51	0,0808	0,0511	??P	1,5812
507604 D18S51	0,0808	0,0511	NP + redondeo al alza X	1,5812
507644 D18S51	0,0807	0,0510	N3PR	1,5823
507605 D18S51	0,0807	0,0510	N3P	1,5824
507612 D18S51	0,0024	0,0015	Familias + R + error transci	1,5993



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4615 D21S11	0,1102	0,0475	??R	2,3169
507610 D21S11			OR	2,3169
507603 D21S11	0,2500	0,1079	F1R	2,3169
4642 D21S11	0,2500	0,1079	F1R	2,3169
4643 D21S11	0,2500	0,1079	F1R	2,3169
4590 D21S11	0,5000	0,2158	F2R	2,3169
4607 D21S11	0,1226	0,0529	NR	2,3169
4638 D21S11	0,1226	0,0529	NR	2,3169
507602 D21S11	0,1226	0,0529	NR	2,3169
507556 D21S11	0,1226	0,0529	NR	2,3169
507560 D21S11	0,1230	0,0529	NR3	2,3169
507572 D21S11	0,1230	0,0529	NR3	2,3169
507649 D21S11	0,1230	0,0529	NR3	2,3169
507675 D21S11	0,1226	0,0637	??	2,3170
507645 D21S11			0	2,3170
4637 D21S11			0	2,3170
4620 D21S11			0	2,3170
4627 D21S11			0	2,3170
4605 D21S11			0	2,3170
507648 D21S11	0,2500	0,1079	F1	2,3170
4618 D21S11	0,2500	0,1079	F1	2,3170



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4611 D21S11	0,1227	0,0529	N	2,3170
4631 D21S11	0,1230	0,0529	N3	2,3170
4608 D21S11	0,1230	0,0529	N3	2,3170
4592 D21S11	0,1230	0,0529	N3	2,3170
507564 D21S11	0,1226	0,0529	NR	2,3170
507565 D21S11	0,1226	0,0529	NR	2,3170
4617 D21S11	0,1226	0,0529	NR	2,3170
507617 D21S11	0,5000	0,1079	X/Y<>IP	2,3170
4634 D21S11	0,1226	0,0529	NR??	2,3172
507644 D21S11	0,1226	0,0529	NRP(R tambien IP)	2,3175
4614 D21S11	0,1226	0,0529	NPR	2,3176
507605 D21S11	0,1226	0,0529	NPR	2,3176
507550 D21S11	0,1226	0,0529	NPR	2,3176
507737 D21S11	0,1227	0,0529	NP	2,3195
4648 D21S11	0,1227	0,0529	NP	2,3195
507646 D21S11	0,1227	0,0529	NP	2,3195
507604 D21S11	0,1227	0,0529	NP	2,3195
507731 D21S11	0,1227	0,0529	NP	2,3195
4595 D21S11	0,1227	0,0529	NP	2,3195
4646 D21S11	0,1227	0,0529	NP	2,3195
4639 D21S11	0,0058	0,0025	Familias + P	2,3200
507581 D21S11	0,0058	0,0025	Familias + P	2,3200
507573 D21S11	0,1227	0,0526	Error transcripción	2,3343
507612 D21S11	0,0055	0,0023	Familias??	2,3635



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

507644 D3S1358	0,0899	0,0996	NRP+error transcripcion 9 y	0,0926
507581 D3S1358	0,0119	0,0132	Familias + P	0,9015
4639 D3S1358	0,0119	0,0132	Familias + P	0,9015
4614 D3S1358	0,0899	0,0997	NRP	0,9017
507550 D3S1358	0,0899	0,0997	NRP	0,9017
507646 D3S1358	0,0900	0,0997	baila cifras y redondea las	0,9022
4615 D3S1358	0,1196	0,1325	??	0,9025
4601 D3S1358	0,0810	0,0997	??	0,9025
507649 D3S1358	0,1200	0,1325	?? XY no tienen nada que ver	0,9025
507610 D3S1358		0		0,9025
4637 D3S1358		0		0,9025
4627 D3S1358		0		0,9025
507645 D3S1358		0		0,9025
4620 D3S1358		0		0,9025
507648 D3S1358	0,2500	0,2777	F1	0,9025
507740 D3S1358	0,2500	0,2770	F1	0,9025
4621 D3S1358	0,2500	0,2770	F1	0,9025
507616 D3S1358	0,0119	0,0132	Familias	0,9025
507576 D3S1358	0,0119	0,0132	Familias	0,9025
507614 D3S1358	0,0111	0,0123	Familias + doble error trans	0,9025



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4608 D3S1358	0,0900	0,0997	N (3)	0,9025
4592 D3S1358	0,0900	0,0997	N (3)	0,9025
507573 D3S1358	0,0890	0,0997	N3	0,9025
507556 D3S1358	0,0899	0,0996	NR	0,9025
507618 D3S1358	0,0900	0,0996	NR	0,9025
4638 D3S1358	0,0899	0,0996	NR	0,9025
4634 D3S1358	0,0899	0,0996	NR	0,9025
4607 D3S1358	0,0899	0,0996	NR	0,9025
4641 D3S1358	0,0899	0,0997	NR	0,9025
507675 D3S1358	0,0899	0,0997	NR	0,9025
507602 D3S1358	0,0899	0,0996	NR	0,9025
507565 D3S1358	0,0899	0,0997	NR	0,9025
4617 D3S1358	0,0899	0,0997	NR	0,9025
507617 D3S1358	0,5000	0,2770	X/Y<>IP	0,9025
507605 D3S1358	0,0899	0,0996	NRP	0,9026
4595 D3S1358	0,0900	0,0997	NP	0,9027
507604 D3S1358	0,0900	0,0997	NP	0,9027
507737 D3S1358	0,0900	0,0997	NP	0,9027
4648 D3S1358	0,0900	0,0997	NP	0,9027
4646 D3S1358	0,0900	0,0997	NP	0,9027
507731 D3S1358	0,0900	0,0997	NP	0,9027
507612 D3S1358	0,0116	0,0127	Familias corrección?	0,9107
4605 D3S1358			??	0,9473



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4656 D5S818	0,1573	0,1220	Error transcripción cambia	0,2890
4639 D5S818	0,0237	0,0184	Familias + P	1,2880
507581 D5S818	0,0237	0,0184	Familias + P	1,2880
4615 D5S818	0,1940	0,1505	??R	1,2889
507610 D5S818			OR	1,2889
4642 D5S818	0,5000	0,3879	F1R	1,2889
507603 D5S818	0,5000	0,3879	F1R	1,2889
507552 D5S818	0,0237	0,0184	Familias + R	1,2889
4607 D5S818	0,1573	0,1220	NR	1,2889
4634 D5S818	0,1573	0,1220	NR	1,2889
507602 D5S818	0,1573	0,1220	NR	1,2889
507556 D5S818	0,1573	0,1220	NR	1,2889
507649 D5S818	0,1570	0,1220	NR3	1,2889
507560 D5S818	0,1570	0,1220	NR3	1,2889
4620 D5S818			0	1,2890
4627 D5S818			0	1,2890
4605 D5S818			0	1,2890
507645 D5S818			0	1,2890
4637 D5S818			0	1,2890
507559 D5S818	0,5000	0,3879	F1	1,2890
4621 D5S818	0,5000	0,3879	F1	1,2890
4609 D5S818	0,5000	0,3879	F1	1,2890
4618 D5S818	0,5000	0,3879	F1	1,2890



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4630 D5S818	0,0237	0,0184 Familias	1,2890
507568 D5S818	0,0237	0,0183 Familias + R	1,2890
507580 D5S818	0,1573	0,1220 N	1,2890
507571 D5S818	0,1573	0,1220 N	1,2890
507561 D5S818	0,1573	0,1220 N	1,2890
4592 D5S818	0,1570	0,1220 N3	1,2890
507572 D5S818	0,1570	0,1220 N3	1,2890
4608 D5S818	0,1570	0,1220 N3	1,2890
4631 D5S818	0,1570	0,1220 N3	1,2890
507604 D5S818	0,1573	0,1220 NP	1,2893
507644 D5S818	0,1573	0,1220 NP	1,2893
4646 D5S818	0,1573	0,1220 NP	1,2893
507737 D5S818	0,1573	0,1220 NP	1,2893
507646 D5S818	0,1573	0,1220 NP	1,2893
4595 D5S818	0,1573	0,1220 NP	1,2893
4614 D5S818	0,1573	0,1220 NP	1,2893
507731 D5S818	0,1573	0,1220 NP	1,2893
4648 D5S818	0,1573	0,1220 NP	1,2893
507550 D5S818	0,1573	0,1220 NP	1,2893
507612 D5S818	0,0229	0,0176 Familias corrección?	1,3029
4590 D5S818	1,0000	0,3879 X2 F2PR	2,5779
507617 D5S818	1,0000	0,3879 X2 F2P	2,5780
507605 D5S818	0,1573	0,0610 ??Y:2	2,5787



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4615 D7S820	0,0870	0,1015 ??	0,8570
4620 D7S820		0	0,8570
4637 D7S820		0	0,8570
4627 D7S820		0	0,8570
507610 D7S820		0	0,8570
507645 D7S820		0	0,8570
4618 D7S820	0,2500	0,2917 F1	0,8570
4606 D7S820	0,2500	0,2917 F1	0,8570
507648 D7S820	0,2500	0,2917 F1	0,8570
507575 D7S820	1,0000	1,1668 F3	0,8570
4653 D7S820	1,0000	0,1160 F3 error transcripción (des)	0,8570
4600 D7S820	0,0015	0,0017 Familias	0,8570



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4626 D7S820	0,0145	0,0169	N	0,8570
4656 D7S820	0,0145	0,0169	N	0,8570
507649 D7S820	0,0150	0,0169	N3	0,8570
507572 D7S820	0,0150	0,0169	N3	0,8570
4608 D7S820	0,0150	0,0169	N3	0,8570
507560 D7S820	0,0150	0,0169	N3	0,8570
4592 D7S820	0,0150	0,0169	N3	0,8570
4631 D7S820	0,0150	0,0169	N3	0,8570
507617 D7S820	0,5000	0,2917	X/Y<>IP	0,8570
4605 D7S820			OR	0,8571
4634 D7S820	0,0145	0,0169	N??	0,8574
507644 D7S820	0,0145	0,0169	NPR	0,8579
507646 D7S820	0,0145	0,0169	NP	0,8580
4614 D7S820	0,0145	0,0169	NP	0,8580
507605 D7S820	0,0145	0,0169	NP	0,8580
507737 D7S820	0,0145	0,0169	NP	0,8580
4648 D7S820	0,0145	0,0169	NP	0,8580
4646 D7S820	0,0145	0,0169	NP	0,8580
4595 D7S820	0,0145	0,0169	NP	0,8580
507731 D7S820	0,0145	0,0169	NP	0,8580
507550 D7S820	0,0145	0,0169	NP	0,8580
507604 D7S820	0,0145	0,0169	NP	0,8580
507612 D7S820	0,0014	0,0017	??	0,8618
4639 D7S820	0,0015	0,0017	Familias + PR	0,8823
507581 D7S820	0,0015	0,0017	Familias + PR	0,8823



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

507648 D8S1179	0,2500	0,1166	Error transcripción Ycambia	2,1441
507550 D8S1179	0,1531	0,0708	NRP	2,1624
507644 D8S1179	0,1531	0,0708	NRP	2,1624
4614 D8S1179	0,1531	0,0708	NRP	2,1624
507605 D8S1179	0,1531	0,0708	NRP	2,1624
4615 D8S1179	0,0133	0,0061	??	2,1626
4637 D8S1179		0		2,1626
507645 D8S1179		0		2,1626
507610 D8S1179		0		2,1626
4627 D8S1179		0		2,1626
4620 D8S1179		0		2,1626
4605 D8S1179		0		2,1626
4643 D8S1179	0,2500	0,1156	F1	2,1626
4642 D8S1179	0,2500	0,1156	F1	2,1626



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

507553 D8S1179	0,1532	0,0708	N	2,1626
4611 D8S1179	0,1532	0,0708	N	2,1626
4592 D8S1179	0,1530	0,0708	N3	2,1626
507560 D8S1179	0,1530	0,0708	N3	2,1626
4608 D8S1179	0,1530	0,0708	N3	2,1626
507649 D8S1179	0,1530	0,0708	N3	2,1626
4631 D8S1179	0,1530	0,0708	N3	2,1626
507675 D8S1179	0,1531	0,0708	NR	2,1626
4607 D8S1179	0,1531	0,0708	NR	2,1626
507556 D8S1179	0,1531	0,0708	NR	2,1626
507565 D8S1179	0,1531	0,0708	NR	2,1626
507602 D8S1179	0,1531	0,0708	NR	2,1626
4638 D8S1179	0,1531	0,0708	NR	2,1626
507573 D8S1179	0,1531	0,0707	NR	2,1626
4617 D8S1179	0,1531	0,0708	NR	2,1626
507617 D8S1179	0,5000	0,1156	X/Y<>IP	2,1626
4634 D8S1179	0,1531	0,0708	??NR	2,1631
4646 D8S1179	0,1532	0,0708	NP	2,1638
507646 D8S1179	0,1532	0,0708	NP	2,1638
4595 D8S1179	0,1532	0,0708	NP	2,1638
4648 D8S1179	0,1532	0,0708	NP	2,1638
507737 D8S1179	0,1532	0,0708	NP	2,1638
507731 D8S1179	0,1532	0,0708	NP	2,1638
507604 D8S1179	0,1532	0,0708	NP	2,1638
507612 D8S1179	0,0009	0,0004	Familias + ??	2,1974
507581 D8S1179	0,0009	0,0004	Familias + P	2,2500
4639 D8S1179	0,0009	0,0004	Familias + P	2,2500
507572 D8S1179	0,0153	0,0006	magnitudes X Y cambiadas	27,7780



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

507552 FGA	0,0039	0,0006	Familias +errorXYIP	6,3694
507604 FGA	0,1438	0,0207	NP	6,9469
507550 FGA	0,1438	0,0207	NP	6,9469
4646 FGA	0,1438	0,0207	NP	6,9469
507646 FGA	0,1438	0,0207	NP	6,9469
4648 FGA	0,1438	0,0207	NP	6,9469
4614 FGA	0,1438	0,0207	NP	6,9469
507731 FGA	0,1438	0,0207	NP	6,9469
4595 FGA	0,1438	0,0207	NP	6,9469
507554 FGA	0,1438	0,0207	NP	6,9469
507737 FGA	0,1438	0,0207	NP	6,9469
507610 FGA			0	6,9541
507645 FGA			0	6,9541
4627 FGA			0	6,9541
4637 FGA			0	6,9541
4605 FGA			0	6,9541
4620 FGA			0	6,9541
4604 FGA	1,0000	0,1438	F1	6,9541
507579 FGA	1,0000	0,1438	F1	6,9541
4642 FGA	1,0000	0,1438	F1	6,9541



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4654 FGA	0,1438	0,0207	N	6,9541
4645 FGA	0,1438	0,0207	N	6,9541
507573 FGA	0,1423	0,0207	N??	6,9541
507560 FGA	0,1440	0,0207	N3	6,9541
4631 FGA	0,1440	0,0207	N3	6,9541
507649 FGA	0,1440	0,0207	N3	6,9541
507572 FGA	0,1440	0,0207	N3	6,9541
4592 FGA	0,1440	0,0207	N3	6,9541
4608 FGA	0,1440	0,0207	N3	6,9541
507602 FGA	0,1438	0,0206	NR	6,9541
507618 FGA	0,1438	0,0206	NR	6,9541
4607 FGA	0,1438	0,0206	NR	6,9541
507571 FGA	0,2876	0,0414	X2	6,9541
4634 FGA	0,1438	0,0206	NR??	6,9569
507644 FGA	0,1438	0,0206	NR (R IP tambien)	6,9805
507605 FGA	0,1438	0,0206	NR	6,9806
507612 FGA	0,0027	0,0004	Familias +error	7,1558
507581 FGA	0,0030	0,0004	Familias + P	7,5000
4639 FGA	0,0030	0,0004	Familias + P	7,5000



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4648 TH01	0,1310	0,0901	NP	1,4539
507604 TH01	0,1310	0,0901	NP	1,4539
507550 TH01	0,1310	0,0901	NP	1,4539
507737 TH01	0,1310	0,0901	NP	1,4539
4646 TH01	0,1310	0,0901	NP	1,4539
507646 TH01	0,1310	0,0901	NP	1,4539
507731 TH01	0,1310	0,0901	NP	1,4539
4595 TH01	0,1310	0,0901	NP	1,4539
4615 TH01	0,0684	0,0470	??	1,4543
4647 TH01	0,0664	0,0457	??	1,4543
4637 TH01			0	1,4543
4605 TH01			0	1,4543
4620 TH01			0	1,4543
507645 TH01			0	1,4543
4627 TH01			0	1,4543
507610 TH01			0	1,4543
507648 TH01	0,2500	0,1719	F1	1,4543
4643 TH01	0,2500	0,1719	F1	1,4543



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4592 TH01	0,1310	0,0901 N (3)	1,4543
4608 TH01	0,1310	0,0901 N (3)	1,4543
507602 TH01	0,1310	0,0900 NR	1,4543
507556 TH01	0,1310	0,0900 NR	1,4543
507618 TH01	0,1310	0,0900 NR	1,4543
4607 TH01	0,1310	0,0900 NR	1,4543
507617 TH01	0,5000	0,1719 X/Y<>IP	1,4543
4614 TH01	0,1310	0,0900 NRP(R tambien IP)	1,4555
507644 TH01	0,1310	0,0900 NRP(R tambien IP)	1,4555
4634 TH01	0,1310	0,0900 NRP(R tambien IP)	1,4555
507605 TH01	0,1310	0,0900 NRP	1,4556
507612 TH01	0,0061	0,0042 Familias + R+ ??	1,4587
507581 TH01	0,0062	0,0042 Familias + P	1,4762
4639 TH01	0,0062	0,0042 Familias + P	1,4762



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4648 TPOX	0,2774	0,0770	NP	3,6026
507731 TPOX	0,2774	0,0770	NP	3,6026
507554 TPOX	0,2774	0,0770	NP	3,6026
507737 TPOX	0,2774	0,0770	NP	3,6026
4595 TPOX	0,2774	0,0770	NP	3,6026
507646 TPOX	0,2774	0,0770	NP	3,6026
507604 TPOX	0,2774	0,0770	NP	3,6026
4637 TPOX			0	3,6049
4627 TPOX			0	3,6049
507610 TPOX			0	3,6049
4620 TPOX			0	3,6049
4605 TPOX			0	3,6049
507645 TPOX			0	3,6049
507571 TPOX	0,5548	0,1539	F1	3,6049
4642 TPOX	1,0000	0,2774	F2	3,6049
4643 TPOX	1,0000	0,2774	F2	3,6049



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

4656 TPOX	0,2774	0,0770	N	3,6049
4646 TPOX	0,2774	0,0770	N(P)	3,6049
507572 TPOX	0,2770	0,0770	N3	3,6049
507649 TPOX	0,2770	0,0770	N3	3,6049
507560 TPOX	0,2770	0,0770	N3	3,6049
4631 TPOX	0,2770	0,0770	N3	3,6049
4608 TPOX	0,2770	0,0770	N3	3,6049
4592 TPOX	0,2770	0,0770	N3	3,6049
4638 TPOX	0,2774	0,0769	NR	3,6049
507556 TPOX	0,2774	0,0769	NR	3,6049
4634 TPOX	0,2774	0,0769	NR	3,6049
507675 TPOX	0,2774	0,0769	NR	3,6049
507602 TPOX	0,2774	0,0769	NR	3,6049
507618 TPOX	0,2774	0,0769	NR	3,6049
4607 TPOX	0,2774	0,0769	NR	3,6049
4650 TPOX	0,0213	0,0059	Familias + R al alza?	3,6050
507644 TPOX	0,2774	0,0769	NRP(R tambien IP)	3,6072
507605 TPOX	0,2774	0,0769	NRP	3,6073
4614 TPOX	0,2774	0,0769	NRP	3,6073
507550 TPOX	0,2774	0,0769	NRP	3,6073
4639 TPOX	0,0213	0,0059	Familias + P	3,6102
507581 TPOX	0,0213	0,0059	Familias + P	3,6102
507612 TPOX	0,0212	0,0059	Familias + R una unidad men	3,6128
4600 TPOX	0,0213	0,0059	Familias +error transcripci	3,6045



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

507581 VWA	0,0037	0,0006	Familias + P	6,1667
4639 VWA	0,0037	0,0006	Familias + P	6,1667
507645 VWA			0	6,4683
4627 VWA			0	6,4683
4620 VWA			0	6,4683
507610 VWA			0	6,4683
4637 VWA			0	6,4683
4605 VWA			0	6,4683
4601 VWA	1,1546	0,0239	Error transcripción cambia	6,4683
4621 VWA	1,0000	0,1546	F	6,4683
4590 VWA	1,0000	0,1546	F	6,4683
4649 VWA	1,0000	0,1546	F	6,4683



Ejercicio de Paternidad Teórica

Errores

507618 VWA	0,1546	0,0239	N	6,4683
4615 VWA	0,1546	0,0239	N	6,4683
507649 VWA	0,1550	0,0239	N3	6,4683
4608 VWA	0,1550	0,0239	N3	6,4683
507560 VWA	0,1550	0,0239	N3	6,4683
4592 VWA	0,1550	0,0239	N3	6,4683
507572 VWA	0,1550	0,0239	N3	6,4683
4631 VWA	0,1550	0,0239	N3	6,4683
507571 VWA	0,3092	0,0478	X2	6,4683
507646 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
507731 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
507554 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
507644 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
4648 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
4595 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
4634 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
4646 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
4614 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
507604 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
507737 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
507605 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
507550 VWA	0,1546	0,0239	NP	6,4686
507739 VWA	1,0000	0,1546	FR?	6,4687
507612 VWA	0,0037	0,0006	Familias + ??	6,4929



Ejercicio de Paternidad Teórica

Recomendaciones

- Usar sistemas informáticos (programas, hojas de cálculo) que minimicen los errores.
- Validar las aplicaciones informáticas
- Chequear al finalizar de introducir el resultado en web con los datos primarios (y en los casos también)
- Tener bien asentados los conocimientos (participar en cursos y ejercicios colaborativos)
- Redondear bien

**RESULTADOS DEL ANÁLISIS DE LA MUESTRA FORENSE EN EL
EJERCICIO COLABORATIVO GEP-ISFG 2007**

María José Farfán

Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses

Sevilla

España

De los 122 laboratorios inscritos en el ejercicio del GEP-ISFG 2007, solo 70 (57 %) recibieron las muestras correspondientes al ejercicio forense. De éstos, 55 laboratorios (79 % de los que recibieron la muestra) analizaron la muestra forense M-5, pero uno de ellos no emitió resultados al no obtener productos de amplificación para ninguno de los marcadores ensayados. El planteamiento del ejercicio forense fue el siguiente:

Se recibe la denuncia de una agresión en un domicilio por parte de un varón desconocido. Durante la investigación forense se recogen las siguientes muestras:

- *M-4: muestra de referencia tomada del supuesto agresor.*
- *M-5: muestra forense recogida en el lugar de los hechos.*
- *M-6: muestra de cabello.*

Interesa saber:

- *¿Podría la muestra forense (M-5) recogida en el lugar de los hechos corresponderse con una mezcla? Establezca los posibles componentes de la misma. ¿Podría pertenecer al donante de la muestra M-4?*
- *¿Podría el cabello recogido (M-6) pertenecer al donante de la muestra de referencia M-4?*

En este apartado nos referiremos sólo a los resultados emitidos para la muestra forense M-5, que consistía en un cigarrillo en cuya boquilla se habían depositado 50 µl de saliva de un individuo no relacionado con ninguno de los donantes de las otras muestras enviadas.

De los 54 laboratorios que emitieron resultados para la muestra M-5, sólo 21 (39%) contestaron el apartado de *Metodología para la investigación de las muestras M-5 y M-6*, y de ellos solo 16 (29 %) informaron de la realización de pruebas preliminares para determinar la naturaleza del vestigio biológico analizado en la muestra M-5 (ver Tabla 1), investigando todos excepto un laboratorio la posible presencia de saliva en el cigarrillo. Todos aquellos laboratorios que investigaron la presencia de sangre o semen obtuvieron resultados negativos para ambos vestigios y de los 15 laboratorios que investigaron la presencia de saliva, 2 informaron de un resultado negativo en el test de la α -amilasa. Sólo 11 laboratorios emitieron un juicio acerca de la naturaleza de la muestra M-5 (ver Tabla 2). En la Tabla 3 se relacionan las distintas técnicas utilizadas para la investigación de la naturaleza de la muestra M5.

Tabla 1. Distribución de los laboratorios según el tipo de vestigio biológico investigado

Realizan pruebas para investigación	Nº labs
Sólo sangre	1
Sólo saliva	7
Saliva y sangre	2
Saliva y semen	2
Saliva, sangre y semen	4
Total	16

Tabla 2. Resultados emitidos en cuanto a la naturaleza de la muestra M-5

Naturaleza M-5	Nº labs
Saliva humana	1
Saliva	7*
Posiblemente saliva	1
No es saliva	1
No se ha identificado	1
No responden	44
Total	55

* Aunque uno de estos 7 laboratorios realiza un test inmunocromatográfico específico de saliva humana, no menciona la procedencia humana de la misma.

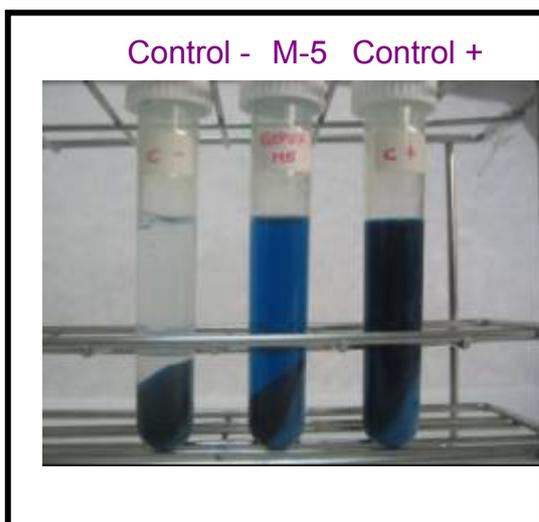
Tabla 3. Técnicas utilizadas para la investigación de restos de sangre, semen y saliva en la muestra M5 y número de laboratorios que las usan

Investigación de sangre	7	Investigación de semen	7	Investigación de saliva	15
Bencidina (test de Adler)	3	Fluorescencia	2	Amilasa	11
		Fosfatasa ácida	5		
Fenolftaleína (Kastle-Meyer)	3	Antígeno específico de próstata (PSA o P30)	3	Test inmunocromatográfico saliva humana	2
Ampirona	1	Microscopía (espermatozoides)	4	Microscopía (células epiteliales)	4
Resultado: 7 NEGATIVO		Resultado: 7 NEGATIVO		Resultado: 13 POSITIVO 2 NEGATIVO	

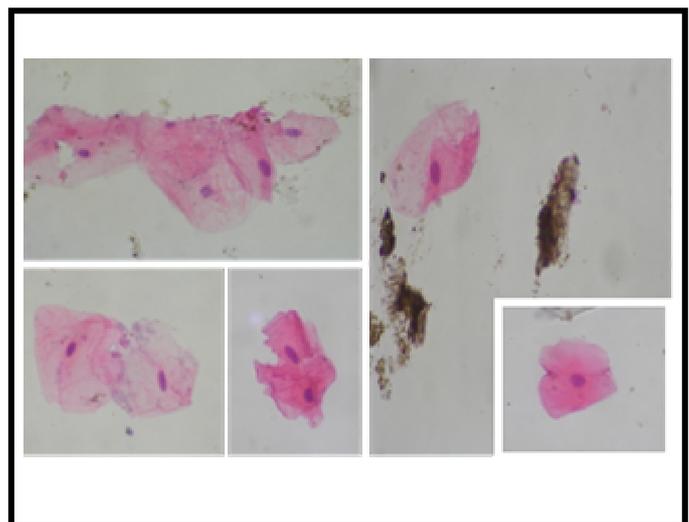
De los 4 laboratorios que investigaron la presencia de células epiteliales mediante observación microscópica, dos utilizaron éste como único método para investigar la posible presencia de saliva. En la Figura 1 se muestran imágenes proporcionadas por uno de los laboratorios que investigó la presencia de saliva, tanto mediante el test de α -amilasa (test Phadebas[®]) como mediante observación microscópica de células epiteliales tras tinción con hematoxilina-eosina.

Figura 1 Resultados positivos para la investigación de saliva en la muestra M-5

a) Test de amilasa



b) Visualización de células epiteliales



En cuanto a la extracción de ADN a partir de la muestra M-5, la mayoría de los laboratorios utilizaron el método estándar de fenol-cloroformo-alcohol isoamílico (Figura 2), en la mayoría de los casos seguido de un paso de purificación/concentración en unidades Microcon[®] o Centricon[®] (Millipore Corp.) (Figura 3).

Figura 2 Métodos de extracción de ADN empleados para la muestra M5

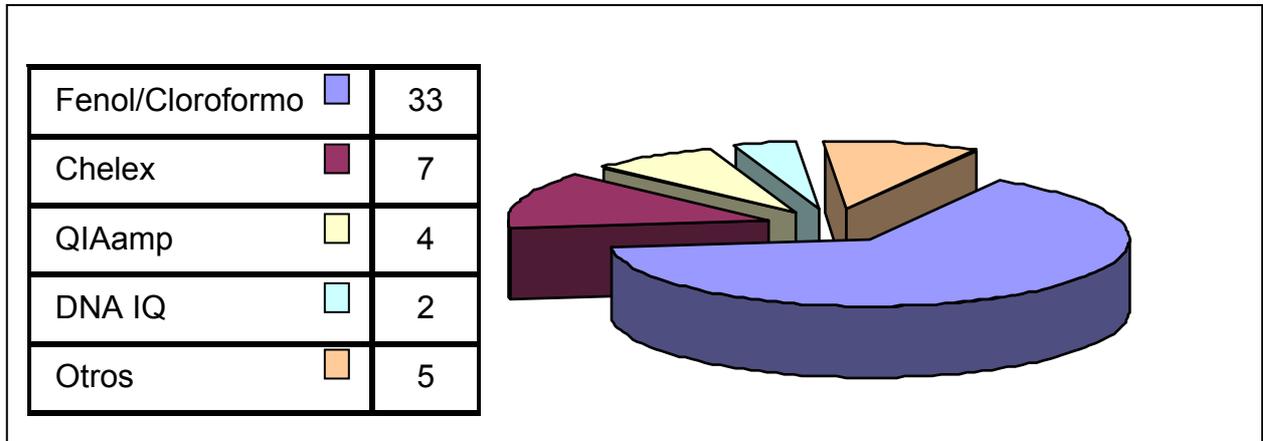
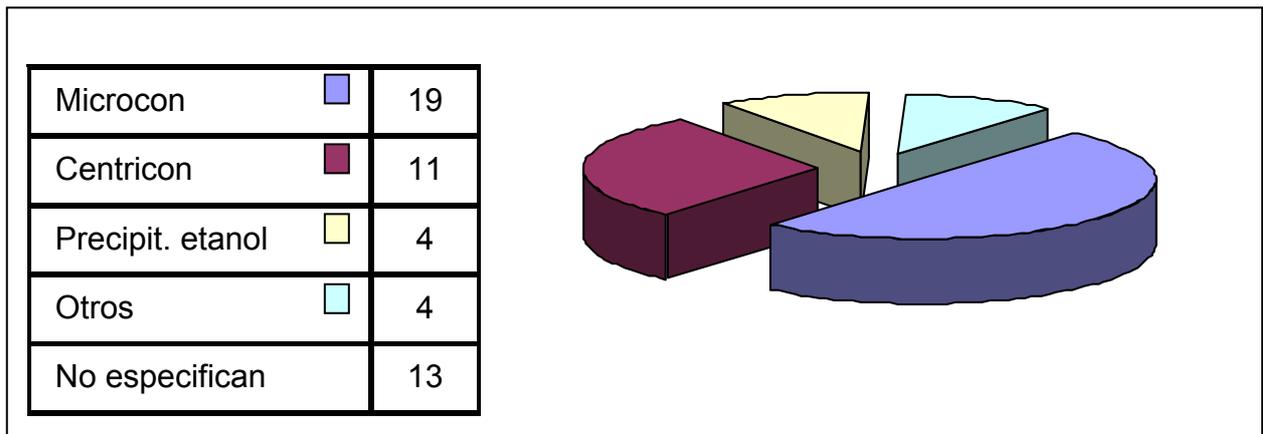


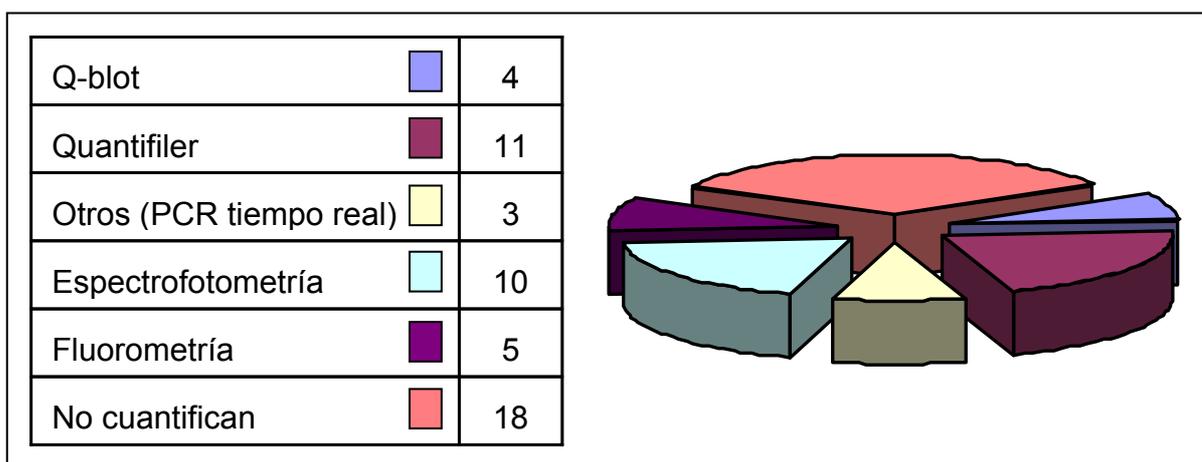
Figura 3 Métodos de purificación del ADN tras la extracción empleados para la muestra M-5



Hubo 12 laboratorios que comprobaron mediante minigel de agarosa y tinción con bromuro de etidio la calidad del ADN extraído previamente a su cuantificación. Los métodos de cuantificación más utilizados fueron los basados en la técnica de PCR a tiempo real, seguidos por métodos espectrofotométricos y fluorométricos, manteniéndose la tendencia hacia la desaparición del método Quantiblot[®] basado en hibridación mediante *slot blot* con una sonda específica de ADN humano, kit que de hecho ya ha sido descatalogado por la casa comercial Applied Biosystems. Como viene siendo tradicional, sigue llamando

la atención que un tercio de los laboratorios no cuantifiquen el ADN antes de proceder a su amplificación.

Figura 4 Métodos de cuantificación de ADN empleados



En lo que respecta al análisis de STRs autosómicos, como viene siendo habitual en los ejercicios anteriores, un bajo número de laboratorios concentran la mayoría de las discrepancias observadas. En el ejercicio de este año, tres laboratorios (4608, 4648 y 507649) acumulan el 87% de las discrepancias observadas en STRs autosómicos, mientras que el resto de discrepancias se deben a cuatro laboratorios (4610, 4614, 4634 y 4638). Del conjunto de los siete laboratorios, hay dos (4610 y 4634) que no envían los registros electroforéticos, por lo que en éstos no ha sido posible determinar el origen de las discordancias. En otros dos (4614 y 4638), la causa más probable para las discordancias observadas es una inadecuada concentración de ADN en la amplificación, en un caso por exceso y en otro por defecto; ambos laboratorios cuantifican mediante espectrofotometría. La causa de las discordancias que presentan los tres laboratorios que concentran la mayoría de ellas ha sido informar una mezcla en lugar de un perfil único; los tres laboratorios coinciden en que ninguno de ellos ha cuantificado el ADN antes de la amplificación. En el caso del laboratorio 4608, la discordancia parece surgir de asignar como alelos los picos *stutter* y otro artefactos, además, por el electroferograma se deduce

que el umbral utilizado para la detección ha debido ser muy bajo. En el electroferograma del laboratorio 4648, aparte de observarse que la intensidad de la señal (altura de los picos) es inferior a la recomendada para una correcta asignación alélica, llama la atención la presencia de más de dos picos para algunos marcadores y la observación únicamente del alelo X en el caso de la Amelogenina, a pesar de que el laboratorio informa XY y, de hecho, da resultados para los STRs del cromosoma Y. Por último, el laboratorio 507649 (que sorprendentemente realiza una lisis diferencial previamente a la extracción de ADN) también detecta una mezcla en la que en algunos marcadores se observan hasta 6 alelos en el caso del kit PowerPlex16 y, por otra parte, el electroferograma correspondiente al kit FFFL presenta una calidad deficiente.

En cuanto a los resultados obtenidos para los marcadores específicos de los cromosomas sexuales, no se han observado discrepancias en el caso de los STRs específicos del cromosoma X ni en la Amelogenina, al contrario de lo que ocurre para los STRs específicos del cromosoma Y, para el que cuatro laboratorios (4648, 507649, 4645 y 4637) presentan discrepancias que se analizarán con más detalle en el apartado correspondiente, al igual que en el caso de los resultados para ADN mitocondrial, para los que tres laboratorios (4626, 4649 y 4650) presentan discordancias.

A la pregunta “**¿Podría la muestra forense (M-5) recogida en el lugar de los hechos corresponderse con una mezcla?**” 42 laboratorios responden negativamente, 11 laboratorios no contestan (uno de ellos porque no obtiene resultados), 1 laboratorio responde afirmativamente y otro laboratorio (4608) responde de forma ambigua, ya que por una parte responde “El perfil genético obtenido de M-5 corresponde a una sola persona (no se detectan mezclas)” pero más adelante hace constar que “Los resultados obtenidos a partir de la muestra M-5 (Tabaco) indican la presencia de al menos dos perfiles genéticos”.

La respuesta a la pregunta “**¿Podría M-5 pertenecer al donante de la muestra M-4?**” fue unánimemente negativa para los 54 laboratorios que obtuvieron resultados para M5.

A continuación se reproducen algunos comentarios llamativos extraídos del apartado **10.2.- Conclusiones y observaciones muestra forense M-5 recogida en el lugar de los hechos:**

4640: No se han utilizado técnicas para valoración de mezclas de restos biológicos. Visualmente la muestra M-5 no presentaba posibles mezclas.

4601: La prueba de la amilasa resultó negativa para M-5, lo que indica que el material biológico presente en esta muestra (cigarrillo) no es saliva.

Muchos laboratorios responden:

M-5 no es una mezcla

M-5 no se corresponde con una mezcla

M-5 no es compatible con una mezcla

El genotipo de M-5 no es coincidente con una mezcla

En M-5 no se ha detectado mezcla

No se encuentra mezcla de perfiles en M-5

aunque resultarían más adecuadas las respuestas emitidas por algunos laboratorios, tales como:

No se observan indicios de mezcla en M-5

No existe evidencia de mezcla en M-5

M-5 no parece corresponderse con una mezcla.

De los comentarios de algunos laboratorios se deduce que existe cierta confusión en lo que respecta al significado de heteroplasmia, ya que utilizan este término para designar la presencia de dos nucleótidos diferentes en una misma posición del ADN mitocondrial, cuando en realidad sólo debería utilizarse en el caso de que dicha ambigüedad se deba exclusivamente a la presencia de tipos diferentes de ADN mitocondrial en la misma mitocondria, célula o individuo y no a la originada por el análisis de una mezcla de ADNs de diferente origen.

Por último, como suele venir ocurriendo en todos los ejercicios, este año también un laboratorio ha realizado una arriesgada interpretación de los resultados: “La evidencia no corresponde al sospechoso debido al estudio de Cromosoma Y que descarta al sospechoso de la escena del crimen”.

En resumen, de todo lo expuesto se pueden extraer las siguientes conclusiones:

- Menos de un tercio (16/55) de los laboratorios realizan análisis preliminares para determinar la naturaleza del vestigio biológico presente en la muestra forense.
- Sólo 9 laboratorios informan de que la muestra M-5 consiste en una mancha de saliva, a pesar de que hay 13 laboratorios que detectan saliva.
- Hay 3 laboratorios que tras el análisis de STRs autosómicos informan que M-5 podría corresponderse con una mezcla, aunque realmente el electroferograma de uno de ellos no es el típico de una mezcla. En los otros dos casos, se ha descartado que el origen de dicha mezcla fuera una contaminación con las otras muestras del ejercicio o con los operarios que prepararon las muestras. Estos tres laboratorios acumulan el 87% de las discordancias observadas.
- La tasa de discrepancia en los marcadores autosómicos ha sido del 5,2%, tasa que se reduce al 0,7% si no se consideran los tres laboratorios mencionados en el apartado anterior.
- Se observa un número elevado de laboratorios que no responden a algunas de las cuestiones que se plantean en el ejercicio.
- En ocasiones, se detectan incorrecciones, imprecisiones y falta de rigor en la interpretación de los resultados.

**RESULTADOS DEL ANÁLISIS DE CROMOSOMAS SEXUALES EN EL
EJERCICIO COLABORATIVO GEP-ISFG 2007**

**Leonor Gusmão
IPATIMUP
Oporto
Portugal**

**María Brión
Instituto de Medicina Legal
Universidad de Santiago de Compostela
España**

A participação dos laboratórios pode ser resumida da seguinte forma:

▪ N° laboratórios inscritos	122
▪ N° laboratórios que emitem resultados	108 (88%)

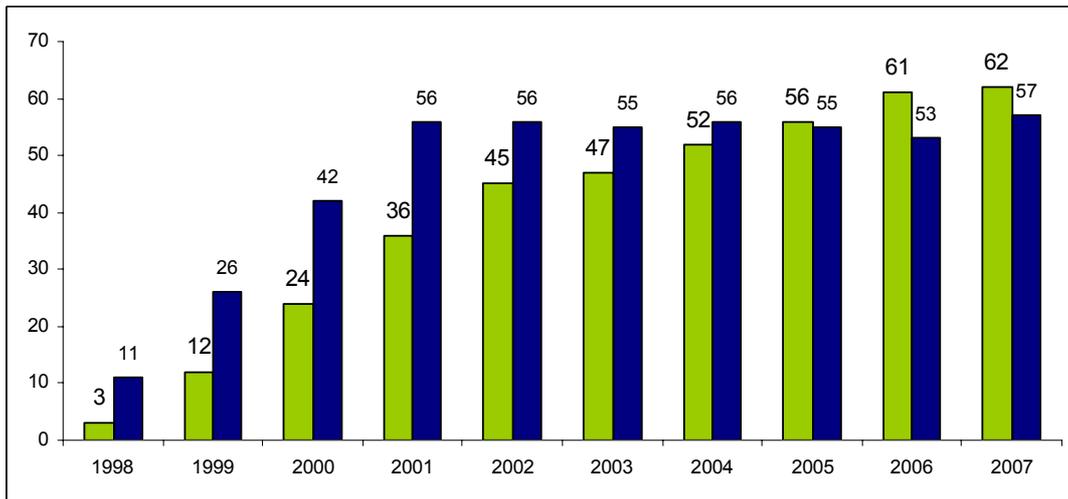
I. Marcadores de cromosoma Y

Participación de laboratórios:

▪ N° laboratorios inscritos	122
▪ N° labs que emiten resultados	108 (88%)
▪ N° labs que emiten resultados STR Y con haplotipo mínimo	62 (57%) 59
▪ N° total de marcadores analizados	25
▪ N° total de marcadores consensuados	19
▪ N° total de genotipos (\sum n° de marcadores para cada laboratorio)	852+852+695+639

El nº de laboratorios con resultados para los STRs del cromosoma Y aumentó ligeramente (de 56 a 62), aumentando también el porcentaje con respecto al total de laboratorios con resultados (de 55 % a 57 %).

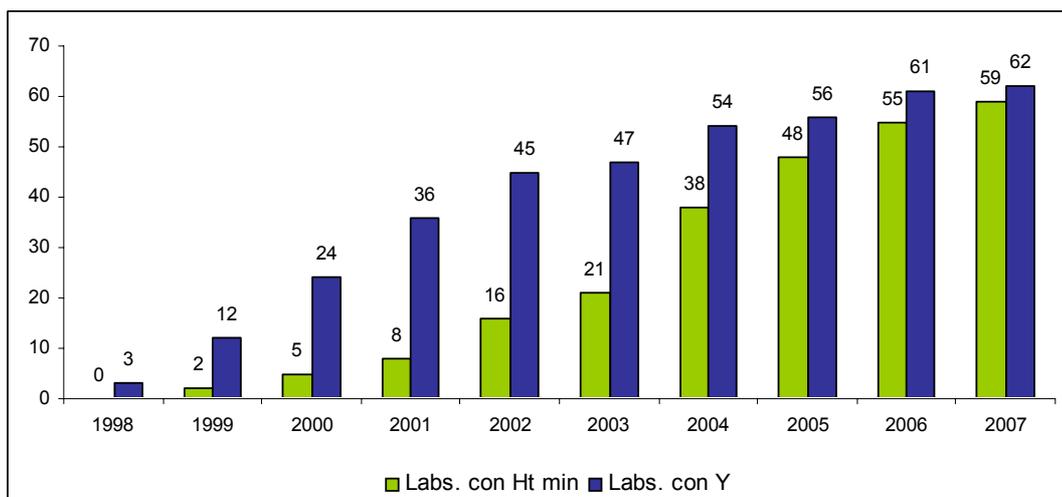
Evolución anual



■ nº de labs. con resultados para Y STRs ■ % de labs. con resultados para Y STRs

La proporción de laboratorios que emiten resultados del Y aumento hasta el año 2001, pero a partir de aquí se estabilizó, mientras que el nº de labs. aumenta muy lentamente.

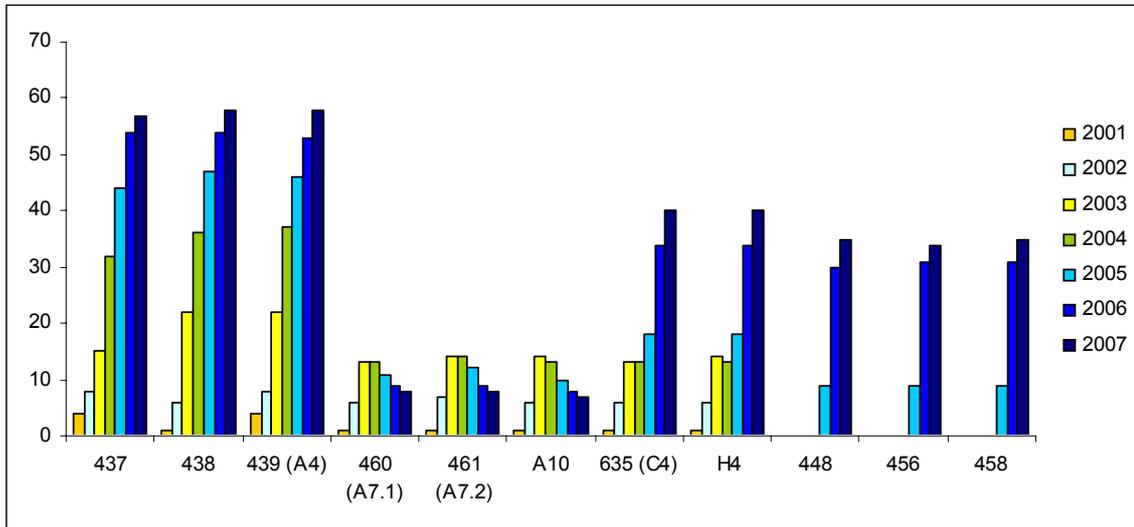
Número de laboratorios con haplotipo mínimo



■ Labs. con Ht min ■ Labs. con Y

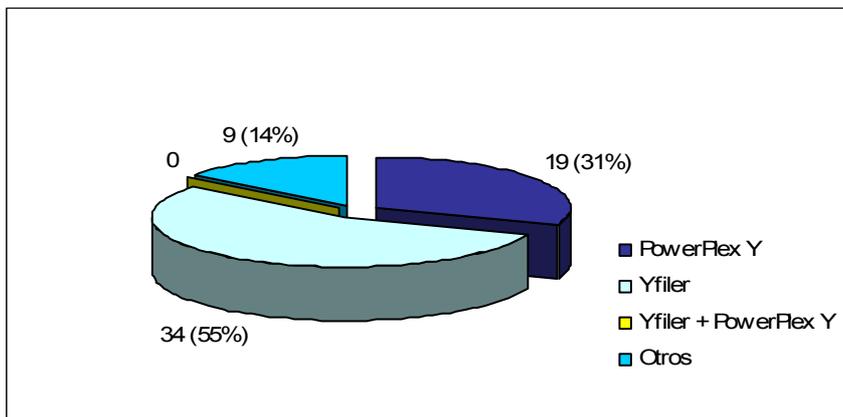
La proporción de laboratorios que emiten resultados del Y aumento hasta el año 2001, pero a partir de aquí se estabilizo, mientras que el nº de labs. aumenta muy lentamente.

Evolución anual de utilización de los loci

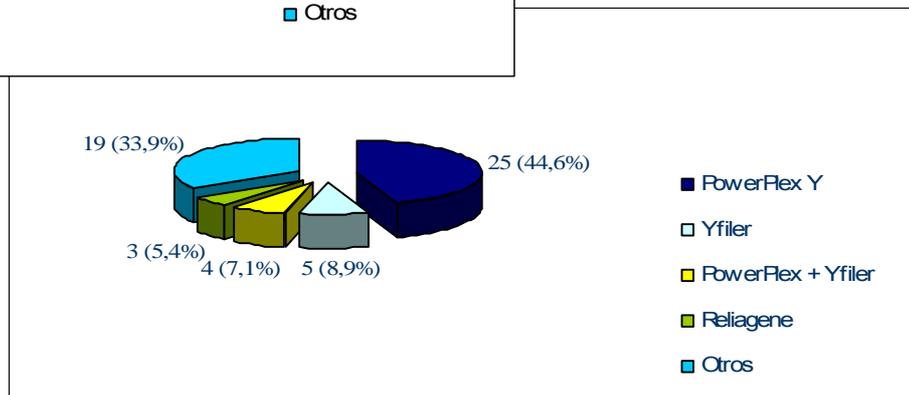


Los marcadores incluidos en el PowerPlex Y y en el Yfiler aumentaron considerablemente.

Metodología de PCR



Más del 50% de los laboratorios utilizan el Yfiler, mientras que hace 2 años se utilizaba más el PowerPlex Y



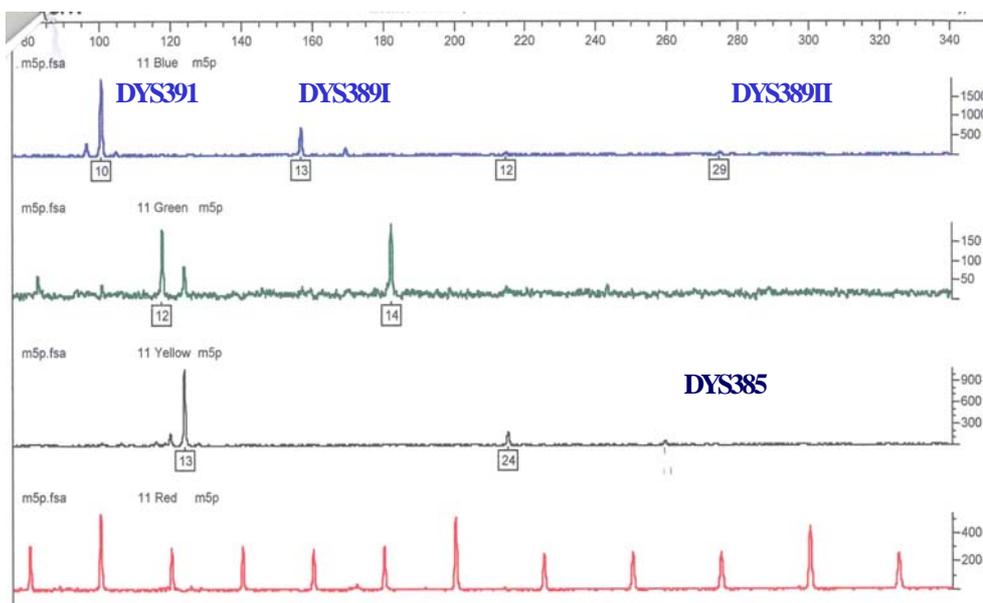
Análisis de errores

	Marcador	Muestra 2	Muestra 3	Muestra 4	Muestra 5
Marcadores consensuados sin errores	DYS19	59	59	48	43
	DYS390	60	60	48	44
	DYS392	59	59	47	42
	DYS439	56	56	47	44
	DYS458	35	35	31	29
	DYS460	8	8	4	3
Marcadores consensuados con errores	DYS385	57	57	46	2/40
	DYS389I	60	60	48	2/43
	DYS389II	60	60	48	1/44
	DYS391	57	57	47	2/42
	DYS393	1/59	1/59	48	1/44
	DYS437	1/54	55	1/45	2/41
	DYS438	56	56	47	1/43
	DYS448	1/34	1/34	31	29
	DYS456	1/33	1/33	31	29
	DYS461	2/6	2/6	1/4	3
	DYS635	1/39	1/39	34	31
	GATA A10	1/6	1/6	4	3
GATA H4	41	41	34	31	

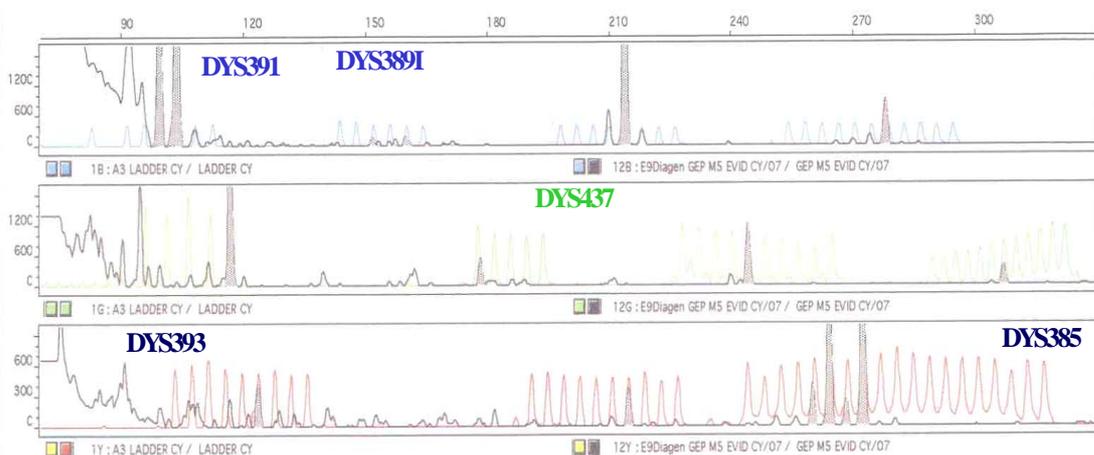
Laboratorios con errores múltiples

Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
4648	DYS385	M5	11 (12/14)	PowerPlex Y	ABI310
4648	DYS389I	M5	13 (14)	PowerPlex Y	ABI310
4648	DYS389II	M5	29 (30)	PowerPlex Y	ABI310
4648	DYS391	M5	10 (11)	PowerPlex Y	ABI310
507649	DYS385	M5	11/12/13/14 (12/14)	PowerPlex Y	ABI310
507649	DYS389I	M5	12/13 (14)	PowerPlex Y	ABI310
507649	DYS391	M5	10/11 (11)	PowerPlex Y	ABI310
507649	DYS393	M5	11/13 (13)	PowerPlex Y	ABI310
507649	DYS437	M5	13 (14)	PowerPlex Y	ABI310
4645	DYS438	M5	11 (12)	Yfiler	ABI310
4645	GATA H4	M5	12 (11)	Yfiler	ABI310
507582	DYS461	M2 y M3	10 (11)	Propios	Nitrato Plata
507582	DYS635	M2 y M3	25 (23)	Propios	Nitrato Plata
507582	GATA A10	M2 y M3	16 (14)	Propios	Nitrato Plata

Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
4648	DYS385	M5	11 (12/14)	PowerPlex Y	ABI310
4648	DYS389I	M5	13 (14)	PowerPlex Y	ABI310
4648	DYS389II	M5	29 (30)	PowerPlex Y	ABI310
4648	DYS391	M5	10 (11)	PowerPlex Y	ABI310

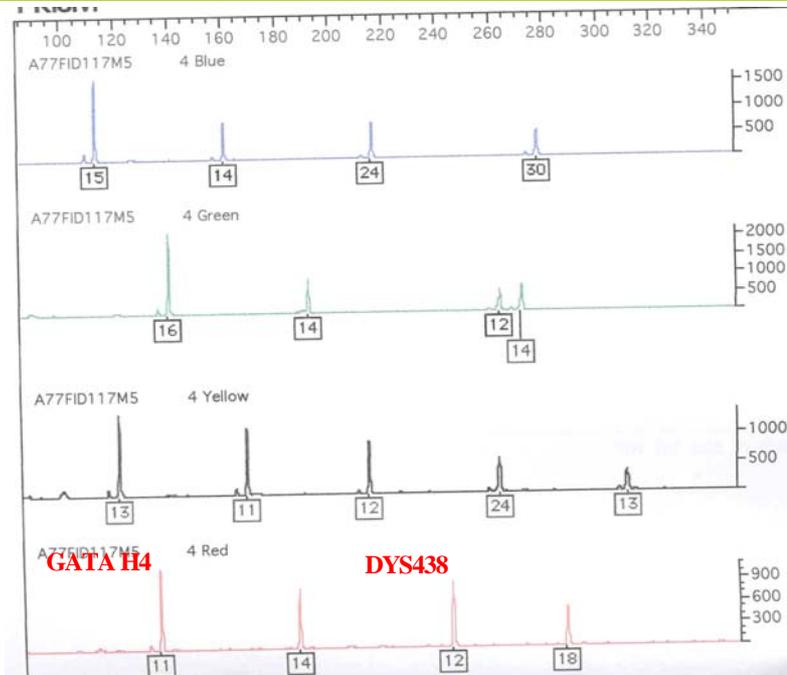


Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
507649	DYS385	M5	11/12/13/14 (12/14)	PowerPlex Y	ABI310
507649	DYS389I	M5	12/13 (14)	PowerPlex Y	ABI310
507649	DYS391	M5	10/11 (11)	PowerPlex Y	ABI310
507649	DYS393	M5	11/13 (13)	PowerPlex Y	ABI310
507649	DYS437	M5	13 (14)	PowerPlex Y	ABI310



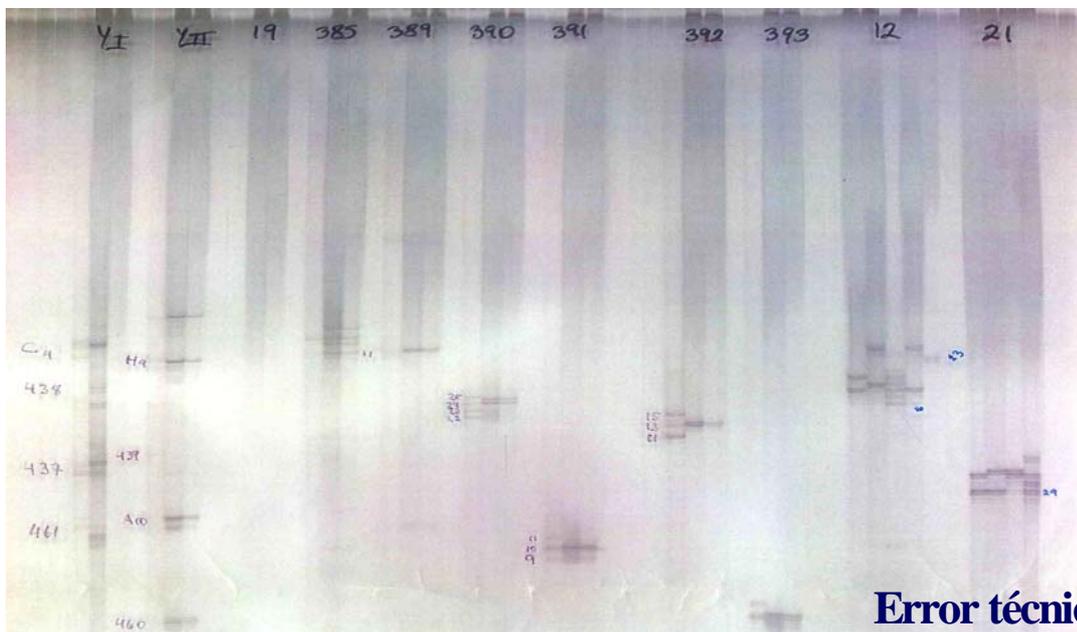
Error técnico

Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
4645	DYS438	M5	11 (12)	Yfiler	ABI310
4645	GATA H4	M5	12 (11)	Yfiler	ABI310



Error de transcripción

Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
507582	DYS461	M2 y M3	10 (11)	Propios	Nitrato Plata
507582	DYS635	M2 y M3	25 (23)	Propios	Nitrato Plata
507582	GATA A10	M2 y M3	16 (14)	Propios	Nitrato Plata



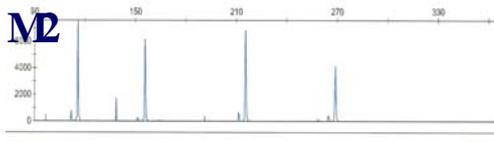
Error técnico

Errores observados en este ejercicio

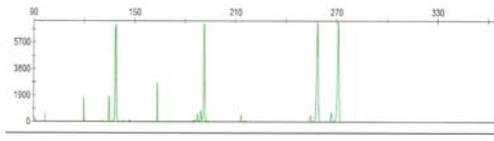
Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
507648	DYS393	M2 y M3	12 (13)	Yfiler	ABI310
4629	DYS437	M2 y M4	13 (15)	PowerPlex Y	ABI310
4637	DYS437	M5	15 (14)	Otros	ABI310
507559	DYS448	M2 y M3	18 (19)	Propios	ALF
507643	DYS456	M2 y M3	15 (16)	Yfiler	ABI 3100 AVANT
4626	DYS461	M2 y M3	9 (11)	Propios	ABI310
		M4	11 (13)		

Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
507648	DYS393	M2 y M3	12 (13)	Yfiler	ABI310

M2



507648 (Y FILER) (S-3-07-7-02 PM fsa) M2-507648 (Y FILER) | None

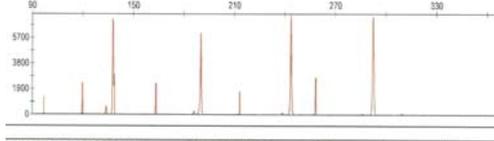


507648 (Y FILER) (S-3-07-7-02 PM fsa) M2-507648 (Y FILER) | None

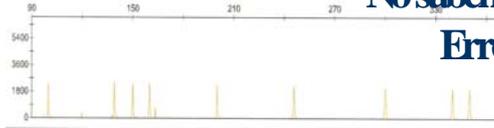
DYS393



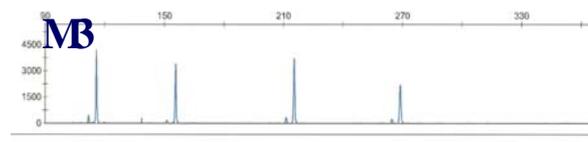
507648 (Y FILER) (S-3-07-7-02 PM fsa) M2-507648 (Y FILER) | None



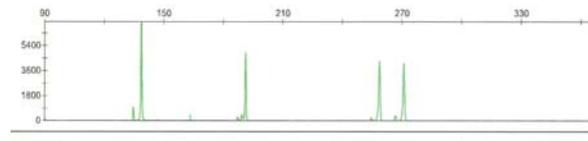
507648 (Y FILER) (S-3-07-7-02 PM fsa) M2-507648 (Y FILER) | None



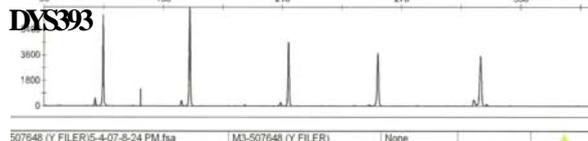
M3



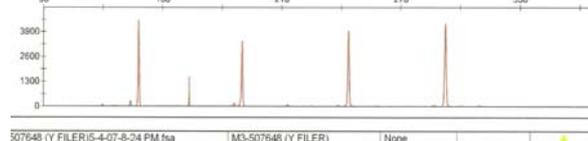
507648 (Y FILER) (S-4-07-8-24 PM fsa) M3-507648 (Y FILER) | None



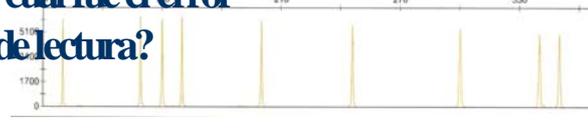
507648 (Y FILER) (S-4-07-8-24 PM fsa) M3-507648 (Y FILER) | None



507648 (Y FILER) (S-4-07-8-24 PM fsa) M3-507648 (Y FILER) | None



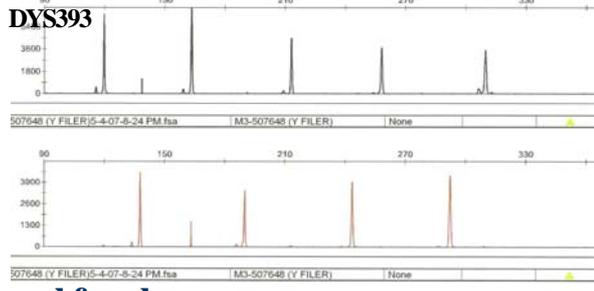
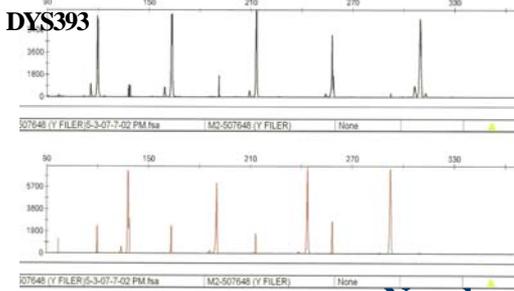
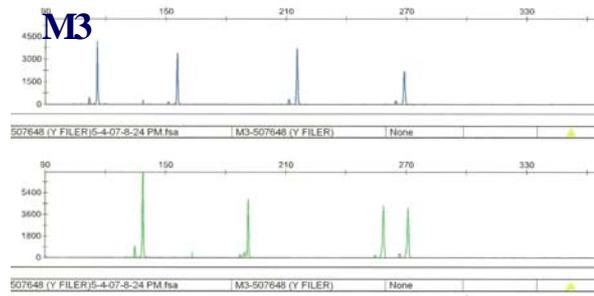
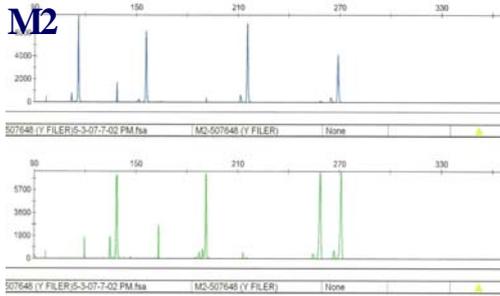
507648 (Y FILER) (S-4-07-8-24 PM fsa) M3-507648 (Y FILER) | None



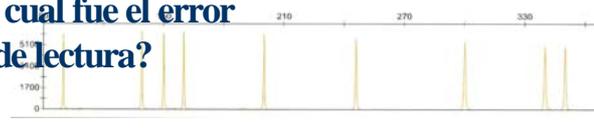
No sabemos cual fue el error

Error de lectura?

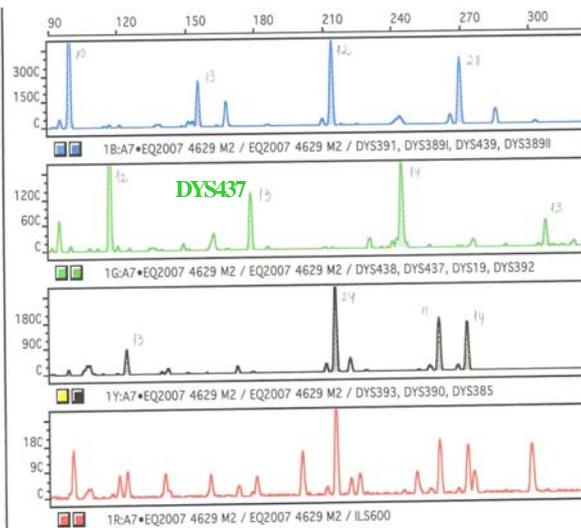
Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
507648	DYS393	M2 y M3	12 (13)	Yfiler	ABI310



No sabemos cual fue el error
Error de lectura?



Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
4629	DYS437	M2 y M4	13 (15)	PowerPlex Y	ABI310



Muestra M2



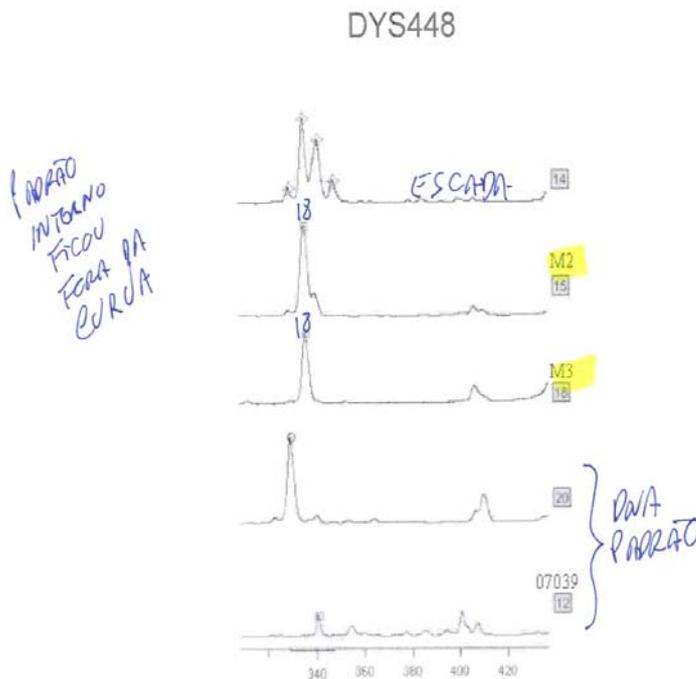
Dye/Sample Peak	Minutes	Size	Peak Height	Peak Area	Data Point
1B, 27	12.97	99.43	3636	30688	3536
1B, 34	14.73	155.63	1337	11654	4016
1B, 38	16.50	214.10	2567	24096	4498
1B, 42	18.10	269.94	1965	19662	4935
1G, 36	13.52	116.82	3476	28082	3685
1G, 42	15.42	178.20	1340	12165	4204
1G, 48	17.37	244.22	2173	22571	4736
1G, 53	19.15	306.98	625	6243	5221
1Y, 22	13.73	123.54	880	8426	3743
1Y, 28	16.51	214.72	3027	28429	4503
1Y, 33	17.82	259.96	1897	18320	4858
1Y, 35	18.16	272.14	1714	16729	4952

Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
4637	DYS437	M5	15 (14)	Otros	ABI310



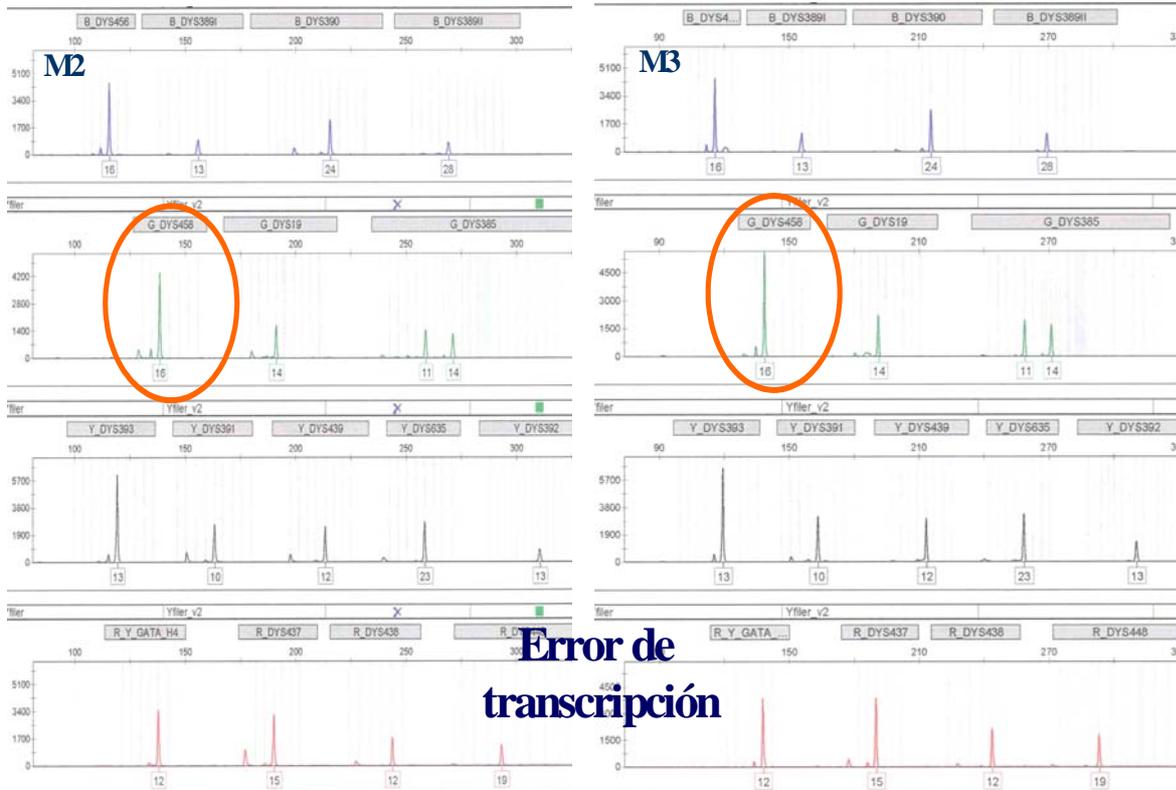
Error de transcripción

Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
507559	DYS448	M2 y M3	18 (19)	Propios	ALF



Error de asignación de alelos bien por el sistema de detección o por los primers o ladder que son propios

Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
507643	DYS456	M2 y M3	15 (16)	Yfiler	ABI 3100 AVANT

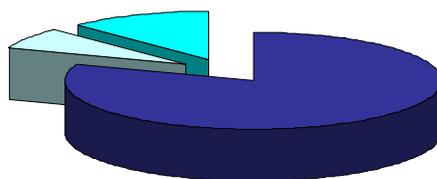


Lab.	Marcador	Muestra	Alelo	Primers	Detección
4626	DYS461	M2 y M3	9 (11)	Propios	ABI310
		M4	11 (13)		

No tenemos electros

GATA H4

Se utilizan 3 nomenclaturas diferentes



	Alelos	n° labs.
Recomendaciones Yfiler	8 a 13	33
Primers Y filer con nomenclatura según recomendaciones ISFG (=H4.1)	17 a 22	3
Primers que amplifican H4.1 + H4.2	24 a 29	5

Letter to the Editor—Nomenclature and Allele Repeat Structure Update for the Y-STR Locus GATA H4

Sir:

Establishing a consensus nomenclature can facilitate data comparison for proficiency testing, quality assurance, and casework results. Efforts into nomenclature standardization should be supported and lauded. The DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics (ISFG) has issued new recommendations on the nomenclature and specifically addressed the Y GATA H4 marker (1).

There are differences in allele designations at the GATA H4 marker between those recommended in the Applied Biosystems AmpF/STR[®] Yfiler[™] polymerase chain reaction amplification kit (Applied Biosystems, Foster City, CA) and the ISFG recommendations. The nomenclature for the GATA H4 marker in the Yfiler kit is based on the allele repeat structure defined by the National Institute of Standards and Technology Standard reference material (SRM) 2395 and the work of Butler et al. (2). In the Yfiler kit the variable core repeat (TAGA) is used to designate the alleles (such as alleles 8–13 in the allelic ladder of the Yfiler kit) (3,4). Furthermore, the Yfiler kit primers amplify the region now designated as the GATA H4.1 locus as defined by Gusmao et al. (5) and recommended by the ISFG Commission. The GATA H4.1 locus structure consists of a core repeat region designated as AGAT and nonvariable tetranucleotide repeats ((AGAT)_nCTA-T(AGAT)₂(AGGT)₃(AGAT)_n) that are considered for allele number designation under the ISFG recommendations. Thus, there is a difference in allele nomenclature that depends on whether or not the nonvariable region is included.

Those who choose to follow the allele nomenclature recommendations of the ISFG Commission should add a correction factor of nine to the Yfiler allele number, and they should refer to this marker as GATA H4.1. Employing the ISFG proposed allele designation for GATA H4.1 changes the Yfiler kit allelic ladder range from 8–13 to 17–22. Alternatively, those who amplify the entire GATA H4 region (GATA H4.1 and GATA

H4.2) should add a correction factor of 16 to the Yfiler kit allele number. In this case, the Yfiler kit allelic ladder for GATA H4 ranges from 24 to 29.

References

1. Gusmao L, Butler JM, Carracedo A, Gill P, Kayser M, Mayr WR, et al. DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics (ISFG): an update of the recommendations on the use of Y-STRs in forensic analysis. *Forensic Sci Int* 2006;157(2–3): 187–97.
2. Butler JM, Schoske R, Vallone PM, Kline MC, Redd AJ, Hammer MF. A novel multiplex for simultaneous amplification of 20 Y chromosome STR markers. *Forensic Sci Int* 2002;129(1):10–24.
3. NIST Y-STR Web site: http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/str_yh4.htm
4. Mulero JJ, Chang CC, Calandro LM, Green RL, Li Y, Johnson CC, et al. Development and validation of the AmpF/STR[®] Yfiler[™] PCR amplification kit: a male specific, single amplification 17 Y-STR multiplex system. *J Forensic Sci* 2006;51(1):64–75.
5. Gusmao L, Gonzalez-Neira A, Alves C, Lareu M, Costa S, Amorim A, et al. Chimpanzee homologous of human Y specific STRs. A comparative study and a proposal for nomenclature. *Forensic Sci Int* 2002;126(2):129–36.

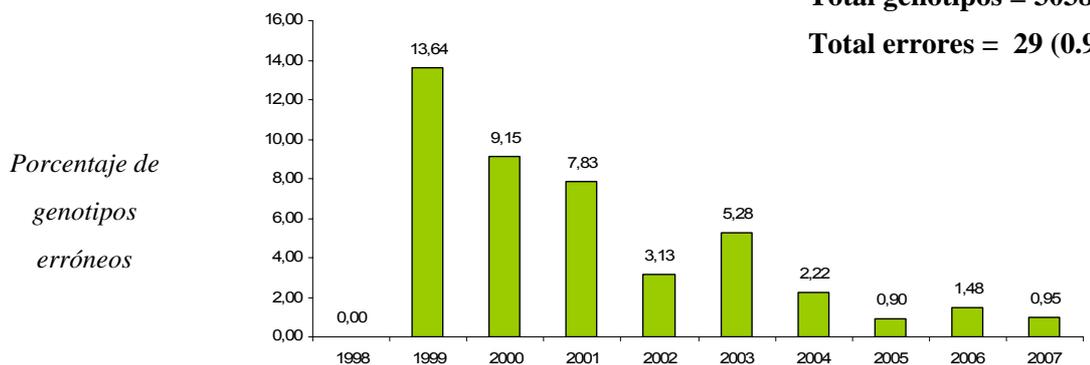
Julio J. Mulero, Ph.D.
Applied Biosystems
850 Lincoln Centre Dr.
Foster City, CA 94404
E-mail: mulerojj@appliedbiosystems.com

Bruce Budowle, Ph.D.
Federal Bureau of Investigation Laboratory
2501 Investigation Parkway
Quantico, VA 22135

John M. Butler, Ph.D.
National Institute of Standards and Technology
Gaithersburg, MD 20899-8311

Leonor Gusmao
Department of Population Genetics
IPATIMUP, Instituto de Patologia e Imunologia
Molecular da Universidade do Porto
R. Dr Roberto Frias s/n
Porto 4200-465, Portugal

Evolución anual de los errores



- 10 laboratorios de 62 emiten resultados erróneos (16%)
 - 4 lab. de 9 (44%) que utilizan primers no comerciales cometen errores

- 6 lab. de 53 (11%) que utilizan primers comerciales cometen errores
- 3 laboratorios son responsables del 50% de los errores
- El 40% de los errores se cometieron en la muestra forense M-5

Conclusiones

- **El número de laboratorios que analizan el cromosoma Y aumenta de año en año ligeramente (52 a 61 a 62)**
- **El 95% de los laboratorios con resultados del Y estudian el haplotipo mínimo (90% en el 2006 y 85% en el 2005)**
- **Aunque el número de errores aumentó (21 a 29), el porcentaje con respecto al total de genotipos se redujo (1.5% a 0.95%)**
- **El uso de ladders propios continúa siendo problemático**

II. Marcadores do cromossoma X

	2006	2007
Nº labs que emitem resultados STR X	11 (9,5%)	24 (22%)
Nº total de marcadores	19	20
Nº de marcadores consensuados	6 (31,6%)	11 (55%)
M4		10
M5		10
Total tipagens (\sum nº de marcadores para cada laboratório)	218	752 (+120 nc*)

*tipagens em marcadores não consensuados

Este ano, apesar de baixa, observou-se um aumento da percentagem de X-STRs para os quais foi possível encontrar um resultado consensual (11 num total de 20 com resultados).

O número de marcadores analisados por cada laboratório, bem como o número

total de tipagens, aumentou relativamente ao ano anterior, em parte devido à utilização do X-Decaplex (desenvolvido pelo GEP), tal como se pode ver na tabela que se segue:

	DXS6789	DXS6809	DXS7132	DXS7133	DXS7423	DXS8378	DXS9898	DXS9902	GATA172	GATA31	HPRTB	
4589				x	x	x						
4590											x	Argus X-8
4592	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
4597	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
4606	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
4617			x		x		x		x			
4621	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
4626	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
4627	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
4630	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
4637	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
4638	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
4642	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
4645											x	
4647	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
4649	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
4652	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	X-DECAPLEX/Argus X-8
4653	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
507571	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
507612			x		x	x						x
												x
507616	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX
507619											x	
507647	x	x	x		x	x		x		x		GEP-ISFG Estudio col CR-X D06
507740	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		X-DECAPLEX/Argus X-8

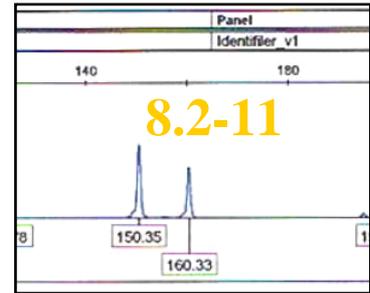
Marcadores não consensuados

Existem 2 sistemas para os quais não foi possível encontrar um resultado consensual (em amostras portadoras de alelos intermédios): DXS9898 e DXS9902.

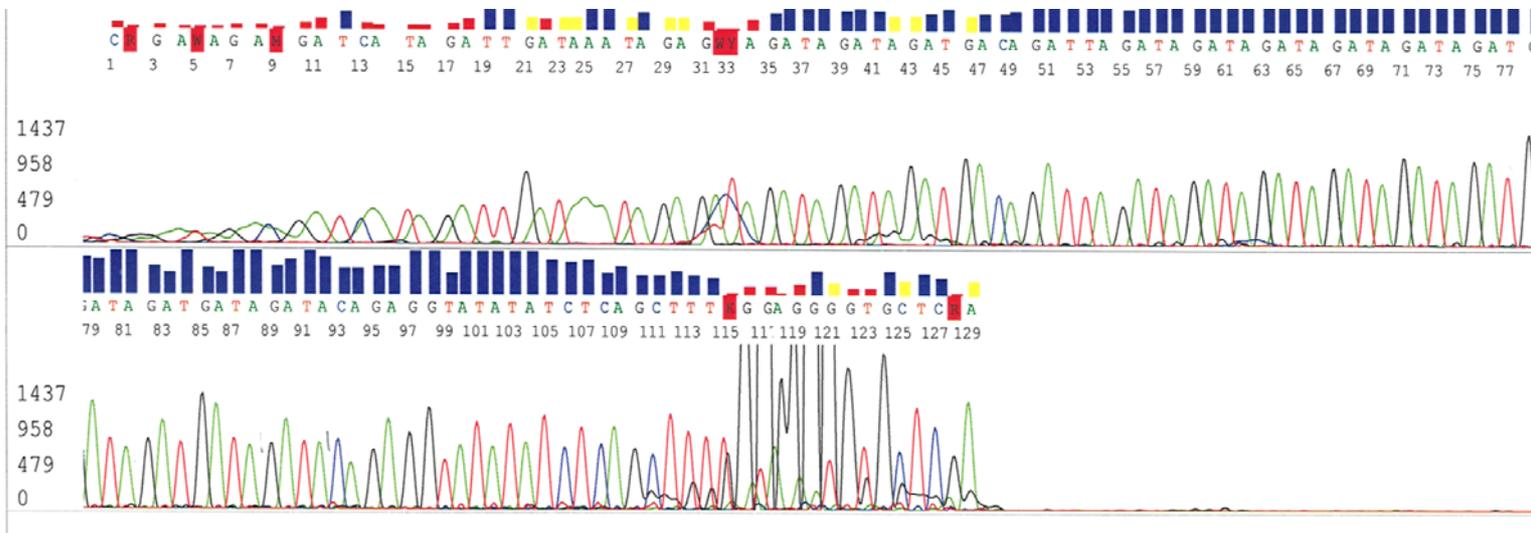
Problema detectado na tipagem do DXS9898

	M1	M2	M3	M4	M5
4592	9/11	12	9		
4597	8.3/11	12	8.3	8.3	
4606	8.2/11	12	8.2	8.2	
4617	8.3/11	12	8.3	8.3	14
4621	8.3/11	12	8.3		
4626	9/11	12	9		
4627	8.2/11	12	8.2	8.2	
4630	8.3/11	12	8.3	8.3	14
4637	9/11	12	9	9	14
4638	8.3/11	12	8.3	8.3	14
4642	9/11	12	9	9	14
4647	8.3/11	12	8.3		
4649	8.3/11	12	8.3	8.3	14
4652	8.3/11	12	8.3	8.3	14
4653	8.3/11	12	8.3	8.3	14
507571	9/11	12	9		
507616	8.2/11	12	8.2		
507647	8.3/11	12	8.3		
507740	8.3/11	12	8.3	8.3	14
	19 (nc)	19	19 (nc)	12 (4)	9

Quando analisado por tamanho de fragmento, verifica-se que o alelo presente nas amostras em que não foi possível obter-se um consenso difere de outro alelo com 11 *repeats* por 10 bps, o que deveria corresponder a um alelo 8.2.



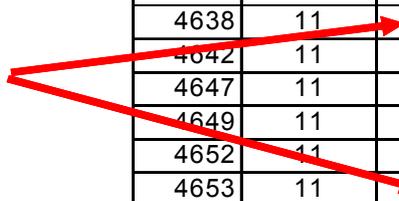
No entanto, a análise por sequenciação de M-3 e M-4 permitiu confirmar que a leitura correcta é 8.3, tendo o alelo a seguinte estrutura (*reverse*): (GATA)₅ GAT (GATA) GAT (GATA)₂



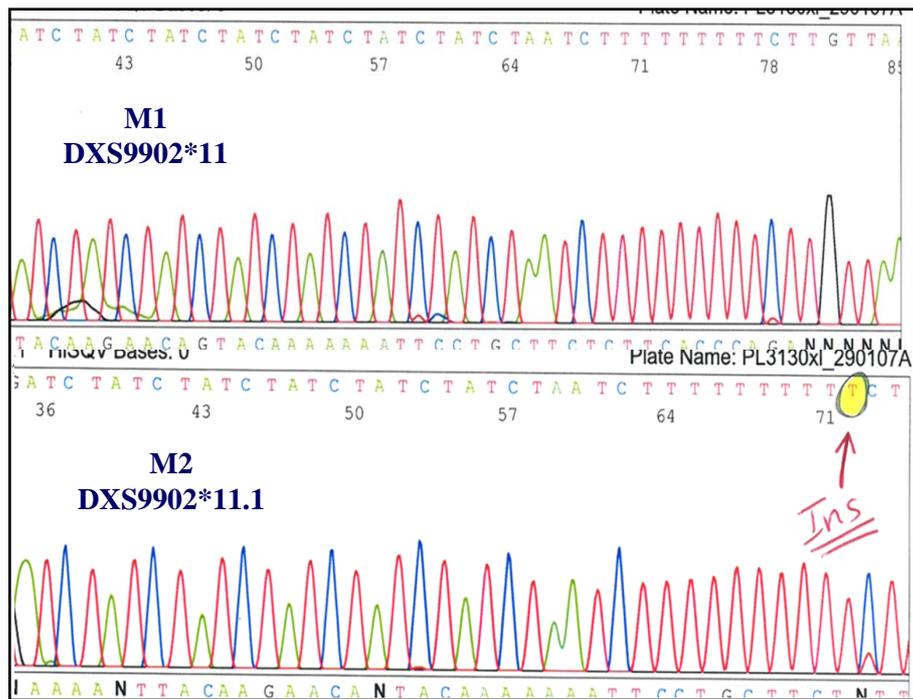
DXS9902

	M1	M2	M3	M4	M5
4592	11	11.1	11		
4597	11	11.1	11	10	
4606	11	11	11	10	
4621	11	11.1	11		
4626	12	12	12		
4627	11	11.1	11	10	
4630	11	11.1	11	10	11
4637	11	11	11	10	11
4638	11	11.1	11	10	11
4642	11	11.1	11	10	11
4647	11	11.1	11		
4649	11	11	11	10	11
4652	11	11	11	10	11
4653	11	11	11	10	11
507571	11	11	11		
507616	11	11	11		
507740	11	11	11	10	11
	17 (1)	17 (nc)	17 (1)	11	8

???

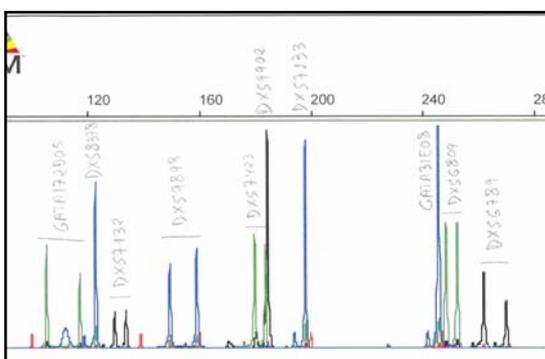


Em relação ao marcador DXS9902, não foi possível obter um resultado consensual para a amostra M-2, dado que alguns laboratórios não detectaram a presença de um alelo intermédio. Por comparação dos resultados obtidos por sequenciação das amostras M-1 e M-2, podemos confirmar que o alelo presente na amostra M-2 é o 11.1 (sendo este o resultado correcto).



Neste exercício, para marcadores X-STRs foram detectados apenas 3 erros de tipagem:

- 2 no marcador DXS9902 (lab 4626);
- O laboratório 4638 apresenta um erro para o marcador **DXS7423**. Por análise do electroforegrama enviado pelo laboratório, podemos ver que se trata de um erro de transcrição.



	M1	M2	M3	M4	M5
4589	14/15	14	15	15	15
4590	14/15	14	15	15	
4592	14/15	14	15		
4597	14/15	14	15	15	
4606	14/15	14	15	15	
4617	14/15	14	15	15	15
4621	14/15	14	15		
4626	14/15	14	15		
4627	14/15	14	15	15	
4630	14/15	14	15	15	15
4637	14/15	14	15	15	15
4638	14/16	14	15	15	15
4642	14/15	14	15		
4645	14/15	14	15	15	15
4647	14/15	14	15		
4649	14/15	14	15	15	15
4652	14/15	14	15	15	15
4653	14/15	14	15	15	15
507571	14/15	14	15		
507612	14/15	14	15		
507616	14/15	14	15		
507619	14/15	14	15		
507647	14/15	14	15		
507740	14/15	14	15	15	15
	24 (1)	24	24	14	10

Análise de erros

Em relação aos marcadores DXS9898 e DXS9902, apesar de não consensuados, existe um resultado correcto para os alelos presentes nas amostras do exercício. Os resultados deste controle permitiram-nos confirmar a necessidade de utilização de *ladders*.

Resultados para marcadores consensuados:

DXS7423 – 1 erro

DXS9902 – 2 erros

Total tipagens: 752; Total erros: 3 (0,4%)

Verifica-se que houve uma percentagem de erros muito baixa (0,4%). Mesmo que se considere que existe um resultado correcto para os marcadores não consensuados, a percentagem de erros seria de 3,8%, mesmo assim muito inferior à verificada no exercício anterior (20,6% em 2006).

**Sesión de Presentaciones de los Grupos de Trabajo del GEP-ISFG
durante las XII Jornadas de Genética Forense
Copenhague, Agosto 2007**

(Resumen de la Sesión realizado por Oscar García coordinador de los GT del GEP-ISFG)

En esta sesión de trabajo se realizó un repaso de la actividad de los distintos grupos de trabajo, con un detenimiento especial en los documentos, actividades e iniciativas realizadas durante el periodo entre congresos (2006-2007).

GT de ADN mitocondrial

(Coordinadores: Lourdes Prieto, Marta Montesino y Manuel Crespillo)

**ACTIVIDADES DEL GRUPO DE TRABAJO DE ADN MITOCONDRIAL
DURANTE EL AÑO 2007**

Durante este año el grupo se ha centrado en la publicación de los resultados correspondientes al ejercicio de análisis de ADN mitocondrial del Control de Calidad del año 2006. En junio de 2007 se envió el artículo titulado "2006 GEP-ISFG collaborative exercise on mtDNA. Reflections about interpretation, artefacts, and DNA Mixtures" a la revista Forensic Science International Genetics. Tras unas correcciones menores, el artículo fue aceptado y actualmente está pendiente de publicación.

Otra de las actividades que la coordinación del grupo quería llevar a cabo es la inclusión en la web de algunos ejemplos de nomenclatura con sus electroferogramas correspondientes para que puedan ser consultados por los interesados. Sin embargo, en el último congreso de la ISFG celebrado en Copenhague quedó patente la falta de consenso en este tema, por lo que aún no hemos decidido qué hacer al respecto.

Por último, el grupo sigue recibiendo múltiples consultas técnicas. Concretamente, desde octubre de 2006 a enero de 2008 han sido alrededor de 25, la mayoría referentes a valoración de secuencias y a interpretación estadística de los resultados del análisis mitocondrial.

Coordinadores del Grupo de Trabajo se ADN mitocondrial.

GT de Genética Forense no-Humana

(Coordinadores: António Amorim y José J. Pestano)

EXERCÍCIO COLABORATIVO SOBRE mtDNA de *Canis familiaris*

O exercício foi concluído com sucesso, tendo participado 13 laboratórios. Os resultados foram submetidos a FSI Genetics, mas o manuscrito foi recusado, tendo sido aprovada a extensão do mesmo a

- a. análise de pelos
- b. inclusão de dados populacionais

Assim, o Grupo de Trabalho deu curso à continuação do exercício aos laboratórios incluídos na 1ª fase, através de:

- a. análise, pela mesma metodologia, usando mtDNA, de dois pêlos, para responder à pergunta: podem os pêlos ser provenientes do mesmo animal?
- b. solicitação do envio de resultados populacionais de que disponham (sequências editadas, em formato FASTA)

A co-autoria do futuro manuscrito será considerada para todos os laboratórios submetendo resultados da alínea a) mas não será exigida a remessa de resultados populacionais (continuando a vigorar a regra de um autor por laboratório participante + coordenadores). No caso de haver contribuição populacional (no mínimo 50 amostras de uma raça reconhecida pelo COI),

seria adicionada uma autoria por laboratório.

Finalmente, uma vez que ainda estão disponíveis amostras de sangue correspondentes à primeira fase do exercício, foi aceite a abertura a novos laboratórios que não tendo participado, o desejassem fazer.

Está em fase de preparação um novo exercício, também em *Canis familiaris*, mas utilizando marcadores autossómicos.

Coordenadores:

António Amorim (aamorim@ipatimup.pt)

José J. Pestano Brito (jpestano@dbbf.ulpgc.es)

Colaboração na organização:

Barbara vanAsch (basch@ipatimup.pt)

GT de cromosomas sexuais

(Coordenadores: Leonor Gusmao y Antonio Amorim)

Resumo de actividades

Ao longo do último ano, foram realizados 2 trabalhos de colaboração entre laboratórios do grupo, aprovados no decorrer das XI Jornadas do GEP, em Madrid.

1. taxas de mutação em CROMOSSOMA Y, para os STRs incluídos no kit YFiler (Applied Biosystems)

Concluiu-se o estudo de colaboração para avaliação de taxas de mutação em Y-STRs incluídos no kit Y-Filer, coordenado por este grupo de trabalho, em colaboração com o Instituto de Medicina Legal de Santiago de Compostela.

Participaram neste exercício os seguintes laboratórios do GEP:

¹Institute of Legal Medicine, University of Santiago de Compostela, E-15782 Santiago de Compostela, A Coruña, Spain

²IPATIMUP, Institute of Molecular Pathology and Immunology of the University of Porto, 4200-465 Porto, Portugal

³Laboratorio de Diagnósticos por DNA, Instituto de Biologia, Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Brazil

⁴Institute of Legal Medicine. Coimbra, Portugal

⁵Serviço de Genética Forense Instituto Nacional de Medicina Legal. Faculdade de Medicina. Universidade de Lisboa. Portugal

⁶Sección de Genética Forense, Area de Laboratorio Ertzaintza. Bizkaia. Spain

⁷Delegação do Porto do Instituto Nacional de Medicina Legal. Porto, Portugal

⁸Banco Nacional de Datos Genéticos, Hospital Dr. C.G. Durand. Buenos Aires. Argentina

⁹Genomic Engenharia Molecular Ltda. São Paulo, Brasil

Os resultados obtidos estão a ser analisados e discutidos para submissão a uma revista na área da genética forense (FSI:Genetics ou IJLM).

2. Realização de um exercício colaborativo para avaliação de um multiplex para tipagem de X-STRs.

Este trabalho está a ser coordenado por este grupo de trabalho, em colaboração com a Unidade de Medicina Legal do Laboratorio de Genética forense da Universidad de Cantabria e com o Instituto de Medicina Legal de Santiago de Compostela.

Aos laboratórios inscritos para participação neste trabalho foram enviadas 2 amostras (manchas de sangue), um mix de primers e respectivo protocolo de amplificação em multiplex (informação disponível na web do GEP-ISFG).

Participaram neste trabalho, 29 laboratórios e os resultados obtidos foram divulgados através de comunicação no formato de poster, apresentada no “22st

Congress of the International Society for Forensic Genetics” Setembro 21-25,
Copenhaga, Dinamarca:

Results of the GEP-ISFG collaborative study on an X-STR Decaplex. L. Gusmão, C. Alves, P. Sánchez-Diz, M.T. Zarrabeitia, M.A. Abovich, I. Aragón, B. Arce, G. Arrieta, E. Arroyo, I. Atmetlla, C. Baeza, M.C. Bobillo, L. Cainé, R. Campos, L. Caraballo, E. Carvalho, M. Carvalho, R.M.B. Cicarelli, D. Comas, D. Corach, M. Espinoza, M.R. Espinheira, F. Rendo, O. Garcia, I. Gomes, A. González, A. Hernandez, M. Hidalgo, Paula Lozano, M. Malaghini, D Manzanares, B. Martinez, J.A. Martins, K. Maxzud, I. Miguel, N. Modesti, M. Montesino, R. Ortíz, J.J. Pestano, M.F. Pinheiro, L. Prieto, E. Raimondi, J.A. Riancho, M.B. Rodriguez, I. Salgado, N. Salgueiro, J.J. Sanchez, S. Silva, U. Toscanini, C. Vidales, C.V. Silva, M.C. Villalobos, C. Vullo, I. Yurrebaso, A. I. Zubillaga, Carracedo, A. Amorim

GEP-ISFG (The Spanish-Portuguese Working Group of the International Society for Forensic Genetics)

Aos 27 laboratórios que obtiveram resultados correctos na tipagem das amostras anteriormente enviadas, foi proposto o envio de dados obtidos para um mínimo de 100 trios pai/mãe/filha, de forma a poder-se:

- Estimar frequências alélicas nas diferentes populações;
- Estimar taxas de mutação, materna e paterna.

Coordenadores:

António Amorim (aamorim@ipatimup.pt)

Leonor Gusmão (lgusmao@ipatimup.pt)

IPATIMUP

Rua Dr. Roberto Frias, s/n

4200-465 Porto, Portugal

Tel: +351 225570700

Fax: +351 225570799

GT de Bioética en Genética Forense

(Coordinador: Joaquín Gamero)

La actividad del grupo de Bioética se ha centrado, tal y como se acordó en la última reunión en Madrid (2006), en tratar de recoger, el criterio que sobre las bases de datos de perfiles de ADN tiene el personal de los laboratorios que forman parte del Grupo Español y Portugués (GEP). Con tal finalidad, se ha diseñado un borrador con diferentes cuestiones sobre el tema citado, para posteriormente ser enviado a un total de 18 miembros pertenecientes al GEP, de cuatro países diferentes, con la finalidad de validar y consensuar los contenidos del citado cuestionario.

En relación con la colaboración obtenida, se ha de señalar que la participación de los revisores ha de tildarse como imprescindible y mayoritaria. Por todo ello, quisiera agradecer desde estas líneas, no solo su trabajo, sino también sus consejos y ayuda. Asimismo, una vez más, quisiera solicitar la colaboración de todos ellos, para la revisión del texto conclusivo y su publicación en última instancia, en el caso que la calidad del trabajo lo merezca.

En relación con el contenido del borrador del cuestionario, cabe significar que un total de 83 PREGUNTAS fueron recogidas en el citado texto, con 230 respuestas de carácter cerrado y múltiple, las cuales se centraron en los temas siguientes:

1. Cuestiones de carácter general, relativas a las bases de datos de perfiles de ADN
2. Cuestiones relativas al almacenamiento de muestras de donde se obtienen los perfiles de ADN correspondientes
3. Cuestiones relativas a la naturaleza o tipo de los delitos que merecen la inclusión de los perfiles de ADN en una base de carácter criminal
4. Cuestiones específicas respecto del tiempo de almacenamiento de

perfiles de ADN

5. Tiempo de almacenamiento de las muestras de donde se obtienen los perfiles de ADN correspondientes
6. Custodia de los perfiles de ADN y de sus muestras correspondientes
7. Cuestiones específicas relativas a la necesidad de eficacia, supervisión y control de la actividad de los laboratorios en Genética Forense

GT de recogida y envío de muestras con fines de identificación genética

(Coordinadora: Lourdes Fernández de Simón)

Se ha procedido a elaborar un documento sobre “Recomendaciones para la recogida y remisión de muestras con fines de identificación genética en grandes catástrofes”. Dicho documento puede verse en:

www.gep-isfg.org/ISFG/Castellano/Grupos_de_trabajo/Recogida/informes.php

Informe de Tesorería

Iñaki Yurrebaso
Tesorero del GEP-ISFG

BALANCE ECONÓMICO DEL GEP EN EL PERIODO QUE VA DESDE EL 1 DE MAYO DE 2006 HASTA EL 31 DE JULIO DE 2007

El presente periodo entre congresos se ha significado por el equilibrio entre los ingresos obtenidos y los gastos que ha tenido el grupo en el mismo periodo. La mayor parte de los gastos son los derivados del ejercicio colaborativo ínterlaboratorios, siguiéndole en importancia los gastos derivados de la creación de nuevas herramientas en la página web del grupo.

En el apartado de ingresos son las cuotas del ejercicio las aportan, como cada año, los ingresos más importantes a las arcas del grupo.

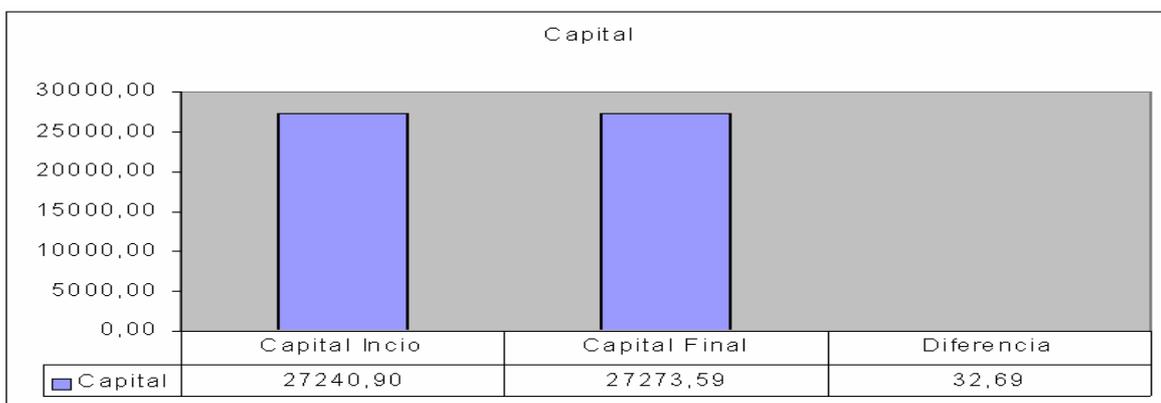
CAPITAL INICIO DEL PERIODO: 27.240,9 €.

CAPITAL FINAL DEL PERIODO: 27.273,59 €

GASTOS EN EL PERIODO: 23.519,48 €

INGRESOS EN EL PERIODO: 23.552,17 €

BALANCE DEL PERIODO: + 32,69 €

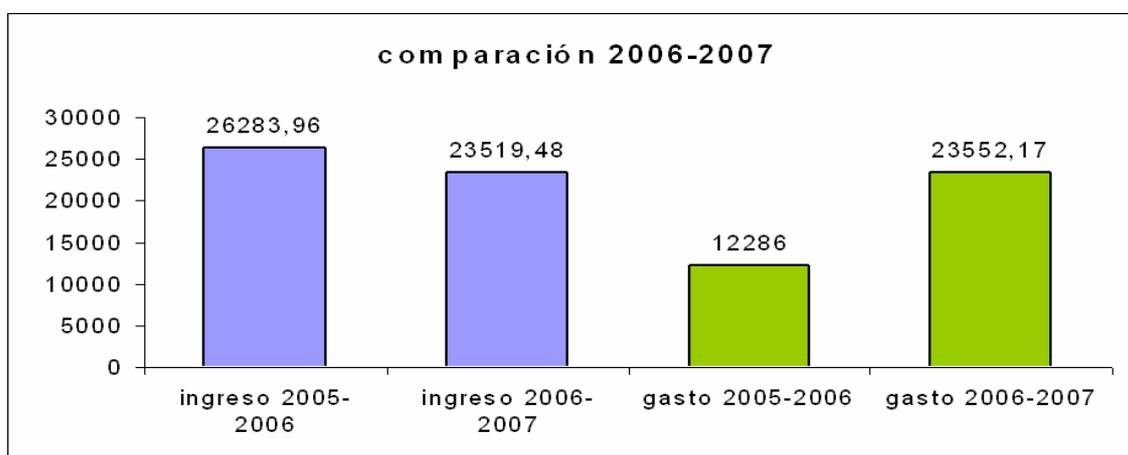


Gastos Generales en el periodo

- Gastos bancarios 556,87 €
- Gastos de mantenimiento de la página web, del dominio web, de cuentas de correo electrónico, creación de una intranet a la empresa SARENET 6192,92 €
- Gastos derivados del control de calidad, envío muestras, pago a enfermera, etc. 11812,51 €
- Devoluciones de cuotas con cantidades ingresadas erróneamente 540,2 €
- Gastos derivados de compra de primers para el ejercicio de cromosoma X 3038,04 €
- Gastos de pago a Elsevier para artículo de ADN mitocondrial del Grupo 802,48 € (ingreso 500 € diciembre 2005)
- Gastos de reunión comité ejecutivo 576,46 €

Ingresos en el periodo

- Pagos para el ejercicio de cromosoma X 1.600 €
- Ingresos de cuotas de socios y control calidad 21.952,17 €



Informe de Secretaría
Leonor Gusmão
Secretária do GEP-ISFG

Desde a última reunião do GEP-ISFG, em Junho de 2006, foram aceites no grupo 68 novos sócios filiados em 15 novos laboratórios dos seguintes países:

- Brasil – 7
- Costa Rica – 1
- Espanha – 6
- Venezuela – 1

Actualmente, o número total de sócios pertencentes ao GEP-ISFG é de 439, distribuídos por 174 laboratórios de 22 países diferentes:

- Argentina – 20
- Bolívia – 2
- Brasil – 33
- Colômbia – 19
- Costa Rica – 2
- Cuba – 1
- Equador – 4
- El Salvador – 1
- Espanha – 51
- França – 1
- Honduras – 1
- Itália – 1
- México – 3
- Panamá – 1
- Paraguai – 1
- Peru – 3
- Portugal – 14
- Republica Dominicana – 1
- Suíça – 1
- Uruguai – 3
- USA – 1
- Venezuela – 8

ACTA DA ASSEMBLEIA GERAL GEP-ISFG 2007

Leonor Gusmão
Secretária do GEP-ISFG

Numero de sócios presentes no inicio da mesma: 50

Laboratórios participantes

- Banco Nacional de Datos Genéticos. Buenos Aires. Argentina
- Comisaría General Policía Científica. Madrid, Espanha
- Divisão de Pesquisa de DNA Forense. Instituto de DNA Forense da Polícia Civil do Distrito Federal. Brasília. Brasil
- GENES Ltda. Laboratorio de Genética Forense y Huellas Digitales del DNA. Medellín. Colombia
- Genomic Engenharia Molecular Ltda. São Paulo, Brasil
- Instituto de Medicina Legal de Valencia. Espanha
- Instituto de Medicina Legal. Delegação Centro. Coimbra. Portugal.
- Instituto de Medicina Legal. Facultad de Medicina. Santiago de Compostela. Espanha
- Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses de Madrid. Espanha
- Instituto Nacional de Toxicología. Delegación de Canarias. Espanha
- Instituto Nacional de Toxicología. Departamento de Barcelona. Espanha
- Instituto Nacional de Toxicología. Departamento de Sevilla. España
- IPATIMUP. Porto, Portugal
- Laboratori Analitic de la DGSC. Departament d Interior. Generalitat de Catalunya
- Lab. Investigacion de Paternidade, UNESP - Faculdade de Ciências Farmacêuticas. Araraquara - Sao Paulo. Brasil
- Laboratorio de Biología Forense. Dpto. de Toxicología y Legislación Sanitaria. Facultad de Medicina. Universidad Complutense de Madrid. Espanha
- Laboratório de Diagnóstico por DNA. UERJ. Rio de Janeiro. Brasil
- Laboratorio de Biología Forense. División de Toxicología y Legislación Sanitaria. Universidad Miguel Hernández. Alicante. Espanha

- Laboratorio Genomik CA. Maracay, Venezuela
- Laboratorio de Genética e Identificación Forense. Facultad de Medicina. Universidad de Zaragoza. Espanha
- Neodiagnostica, SL. Lleida. Espanha
- Area de Laboratorio Ertzaintza. Sección de Genética Forense. Bizkaia. Espanha.
- PRICAI-Fundación Favaloro (Primer Centro Argentino de Inmunogenética). Buenos Aires. Argentina
- Servicio de Huellas Digitales Genéticas. Facultad de Farmacia y Bioquímica. Universidad de Buenos Aires. Argentina
- Servicio de Genómica: Banco de ADN. Facultad de Farmacia. Universidad del País Vasco. Vitoria-Gasteiz. Espanha
- Unidad de Polimorfismos Genéticos, IDEA. Fundación Instituto de Estudios Avanzados. Centro de Biotecnología. Caracas. Venezuela
- Unidad de Análisis de ADN. Colegio Oficial de Farmaceúticos y Bioquímicos de la Capital Federal. Buenos Aires. Argentina
- Unidade de Genética e Patologia Moleculares. Hospital Divino Espírito Santo. Ponta Delgada, Açores. Portugal

No dia vinte e um de Agosto de dois mil e sete, em Copenhaga (Dinamarca), realizou-se a Assembleia-geral dos associados do grupo, com a presença de 50 sócios no início da mesma.

Abre a sessão o **presidente do GEP** agradecendo a Maria Victoria Lareu e ao seu grupo pela organização das presentes jornadas e pelo excelente apoio dado ao longo das mesmas. Agradece ainda a todos os participantes das XI Jornadas de Genética Forense, especialmente à responsável pela organização do último controlo de qualidade e aos responsáveis pela apresentação e discussão dos resultados do mesmo.

Seguidamente toma a palavra a **Secretaria do GEP** informando que, desde a última reunião do GEP-ISFG, em Junho de 2006, foram aceites no grupo 68 novos sócios filiados em 15 novos laboratórios dos seguintes países: Brasil - 7; Costa Rica – 1; Espanha – 6; Venezuela – 1.

Actualmente, o número total de sócios pertencentes ao GEP-ISFG é de 439, distribuídos por 174 laboratórios de 22 países diferentes: Argentina – 20; Bolívia – 2; Brasil – 33; Colômbia – 19; Costa Rica – 2; Cuba – 1; Equador – 4; El Salvador – 1; Espanha – 51; França – 1; Honduras – 1; Itália – 1; México – 3; Panamá – 1; Paraguai – 1; Peru – 3; Portugal – 14; Republica Dominicana – 1; Suíça – 1; Uruguai – 3; USA – 1; Venezuela – 8.

Toma a palavra o **Tesoureiro do GEP** para informar sobre a gestão económica, durante o período de 1 de Maio de 2006 até 31 de Julho de 2007.

Quanto ao valor das quotas de sócio e de participação no controle de qualidade para o próximo ano, ficou decidido:

- Não aumentar a quota de sócio, mantendo-se esta em 17 euros;
- Não aumentar a quota de participação no controle de qualidade, mantendo-se esta em 125 euros para aqueles laboratórios interessados apenas em participar em paternidade e 150 euros para aqueles que participam em paternidade e forense.

Toma a palavra o **Vice-Presidente** Oscar Garcia, coordenador dos Grupos de Trabalho, para apresentar o balanço relativo às actividades dos diferentes GTs e pergunta aos presentes se existem propostas de criação de novos grupos de trabalho.

Alexis Hernández propõe a criação de um novo grupo de trabalho em SNPs, com o objectivo de organizar e coordenar trabalhos no âmbito da utilização de SNPs autossómicos em forense, coordenado por Alexis Hernández, María Victoria Lareu, Christopher Phillips e Juan Sánchez. A proposta foi aprovada pela Assembleia, por unanimidade.

Retoma a palavra o Presidente para informar que no próximo ano haverá

eleições, pelo que os sócios poderão apresentar propostas para formação do novo comité executivo.

É discutido o tema da realização das próximas jornadas do GEP-ISFG. Elizeu Fagundes de Carvalho apresenta uma proposta de realização das mesmas, durante o mês de Junho de 2008, no Rio de Janeiro, Brasil. A proposta é votada e aprovada.

Em relação ao formato do controle de qualidade anual, foram discutidas as seguintes proposta:

- No exercício de paternidade, eliminar do formulário as questões referentes às conclusões obtidas com base nos resultados práticos, dado que não permitem uma avaliação da resposta. O exercício de paternidade passaria assim a incluir 2 partes:
 - uma parte prática com os resultados genotípicos obtidos nas amostras de referencia enviadas pela coordenadora aos laboratórios inscritos
 - um exercício estritamente teórico.
- Criar a possibilidade dos laboratórios se inscreverem para participar no controle de qualidade apenas no exercício forense, sendo a correspondente quota de participação 125 euros.
- Alterar o formulário de forma a permitir aos laboratórios optar pela participação na modalidade “certificação” ou “intercâmbio” de uma forma independente nas diferentes partes do exercício (paternidade e forense).
- Tendo-se verificado que em alguns loci/marcadores há laboratórios que apenas remetem resultados parciais (isto é, não reportando resultados para todas as amostras do exercício), propôs-se que, para consideração desse locus/marcador para efeito de certificado será obrigatório a tipagem de todas as amostras.

As propostas são votadas, separadamente, e todas elas aprovadas por unanimidade.

Não havendo mais temas a tratar, o Presidente dá por finalizada a Assembleia-geral.