



XX Jornadas del GHEP - ISFG

Cracovia - Polonia
31 agosto - 1 septiembre
2015



GRUPO DE HABLA ESPAÑOLA Y
PORTUGUESA DE LA ISFG

INSTITUTO NACIONAL DE
TOXICOLOGÍA Y CIENCIAS FORENSES

Departamento de Madrid. Servicio de Garantía de Calidad



PRESENTACIÓN MARCADORES AUTOSÓMICOS Y AMELOGENINA (Ejercicio 2015)

Cecilia Miozzo, Jujuy, Argentina



Poder Judicial de la Provincia de Jujuy

Departamento Médico

LABORATORIO REGIONAL DE GENETICA FORENSE DEL NOA

Nivel Básico

Módulo de Parentesco:

M1: sangre de mujer



M2: saliva de varón



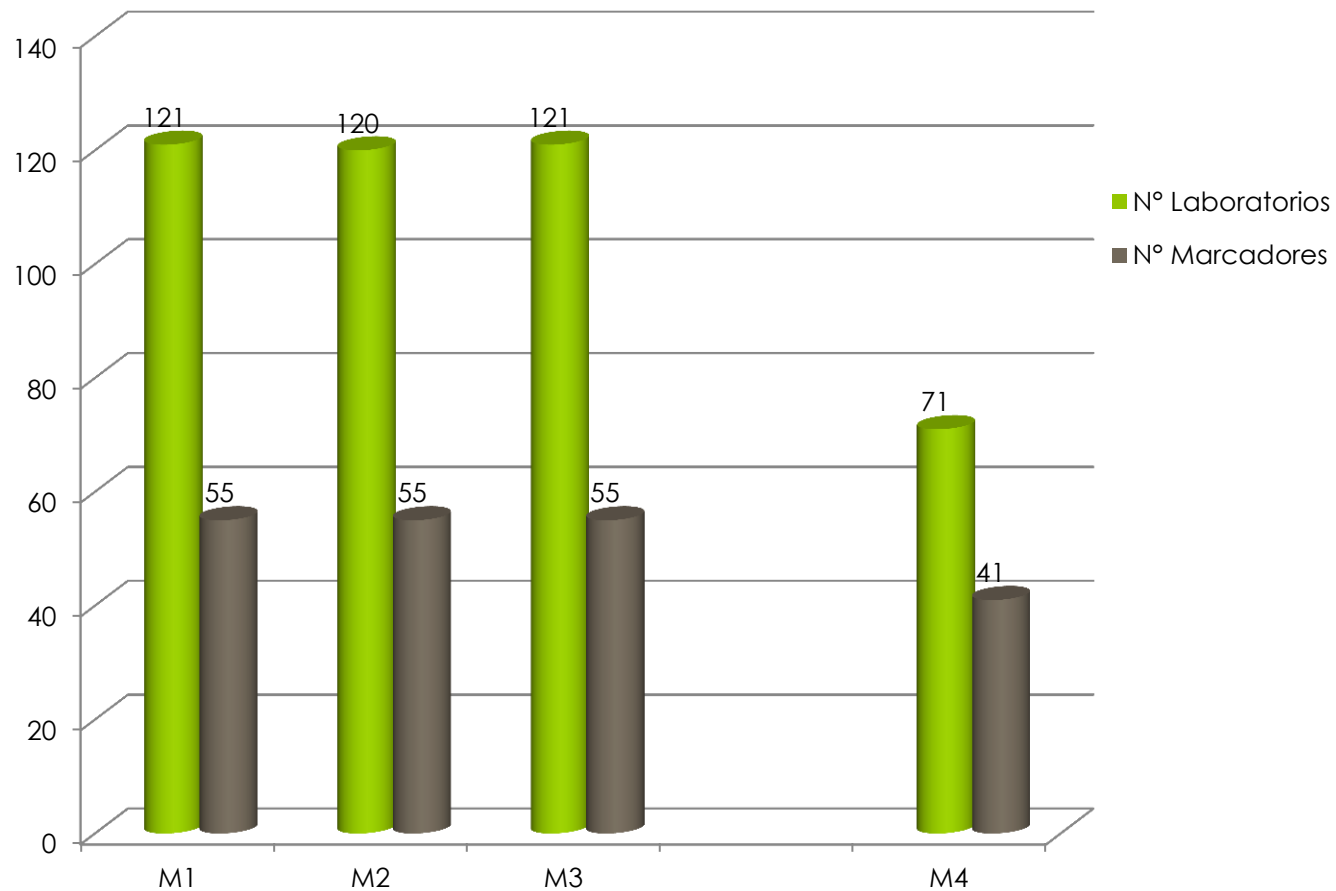
M3: saliva de varón



Módulo Forense:

M4: mezcla 2:1 v/v saliva del varón M2 y semen (diluido 1/4 en TE)

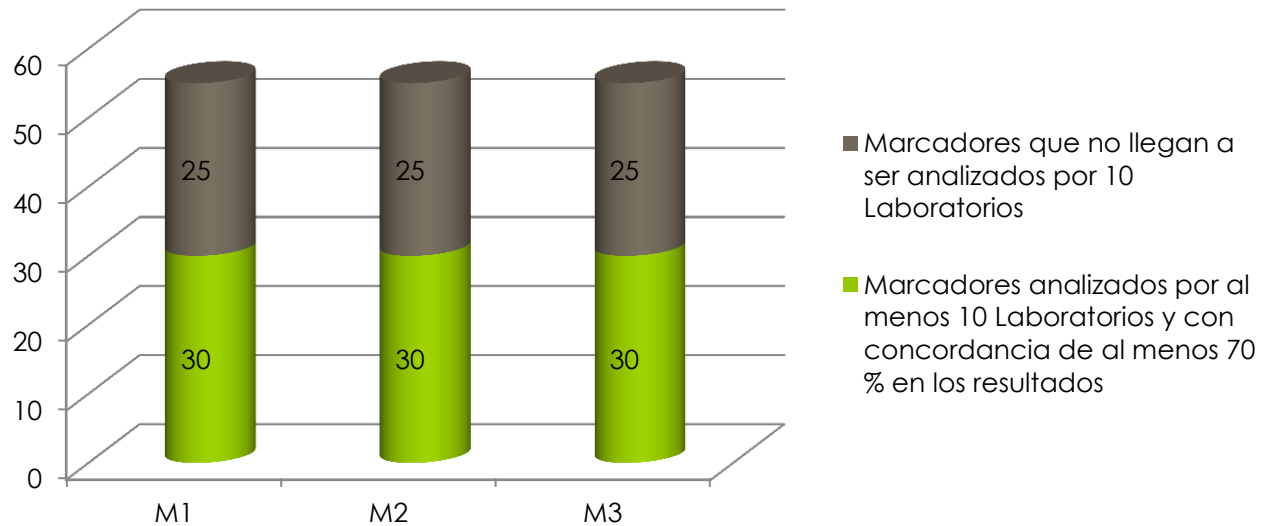
Nivel BÁSICO



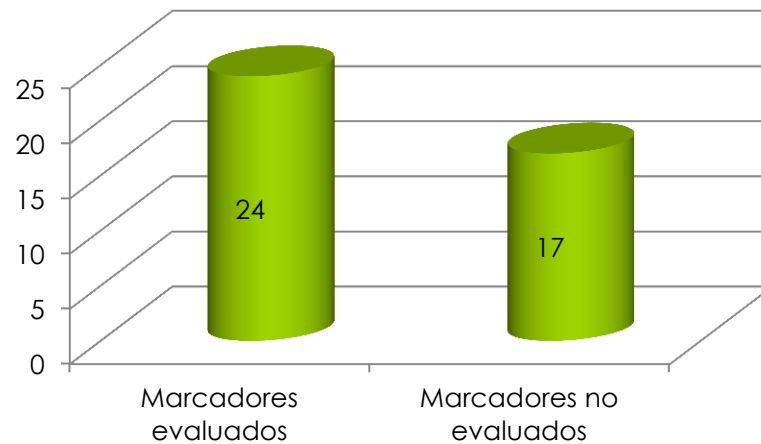
Un Laboratorio no presenta resultados para M2 (301270)

MARCADORES EVALUADOS

Nivel BÁSICO



M4



MARCADORES EVALUADOS

CONSENSUADOS EN M1, M2, M3

D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358
THO1	D13S1317	D16S539	D2S1338	D19S433
Vwa	TPOX	D18S51	D5S818	FGA
Penta D	Penta E	D10S1248	D22S1945	D2S441
D1S1656	D12S391	SE33-ACBP2	D6S1043	F13A01
AMELOGENINA F13B	LPL	Penta C	FES-FPS	

EVALUADOS M4

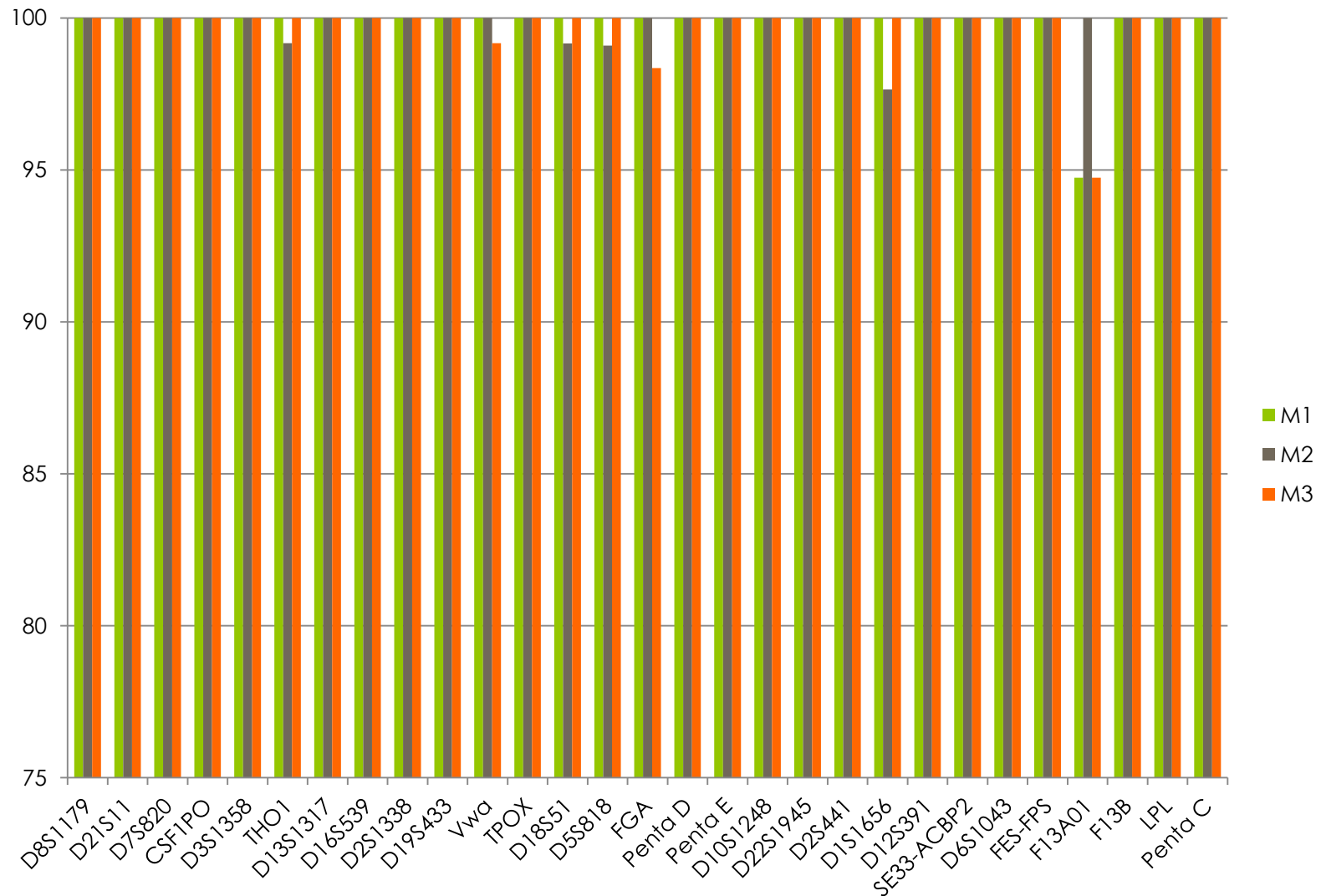
D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358
THO1	D13S1317	D16S539	D2S1338	D19S433
Vwa	TPOX	D18S51	D5S818	FGA
Penta D	Penta E	D10S1248	D22S1945	D2S441
D1S1656	D12S391	SE33-ACBP2	AMELOGENINA	

NO CONSENSUADOS Y NO EVALUADOS

CD4	D10S1237	D18S535	D1S1171	D8S639
D9S1118	D14S1434	D19S253	D1S1677	D1S533
D20S482	D3S1744	D3S3053	D4S2364	D6S474
D8S1132	D9S304	DHFRP2	D17S1293	D2S1360
D1GATA113	D4S2366	D2S1776	D7S1517	P-53

% Consenso

Nivel BASICO PARENTESCO: M1, M2, M3



M1, M2 y M3

	Errores de formato	Errores de asignación alélica	Pérdida alélica (Drop out)	Error de Transcripción
M1	7	1		
M2	9	3	2	
M3	6	3		2
Total	22	7	2	2

Errores de formato:

- Separar los alelos en heterocigotos con distinto símbolo al indicado: “-” (Ej. XY; 12,14)
- Escribir doble los alelos en los homocigotos (ej. X-X; 29-29)

Discrepancias por Laboratorio (sin errores de formato)

Precinto	M1	M2	M3
303277	1		1
303281		2	1
303299		1	
303302		1	
303323		1	
303244			1
303301			1
301245			1

M1, M2 y M3



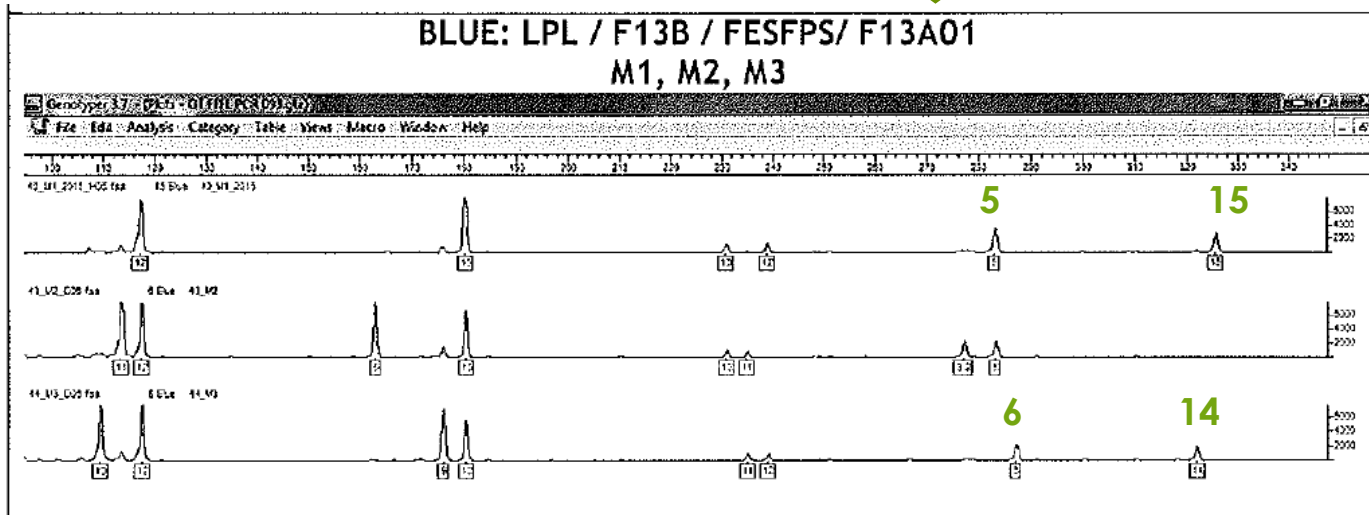
■ Errores de asignación alélica

■ Pérdida alélica (Drop out)

■ Error de Transcripción

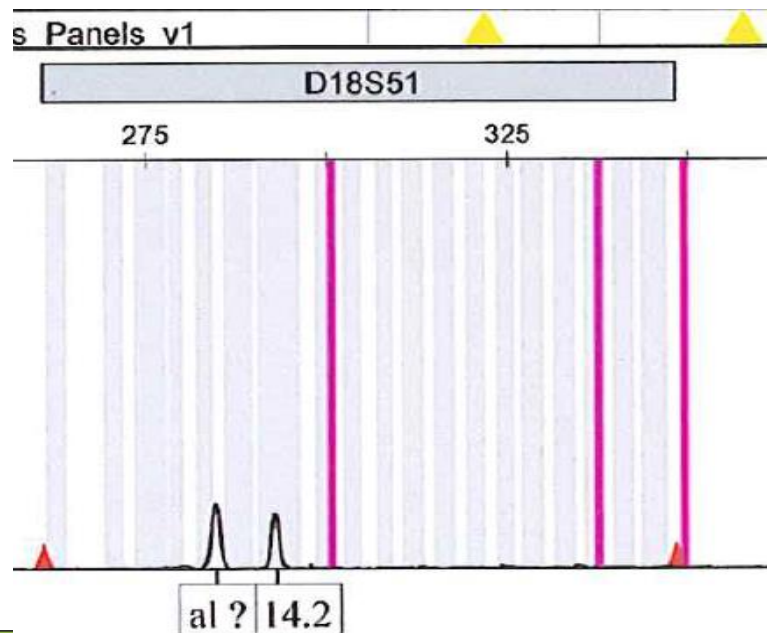
Errores de asignación alélica

303277

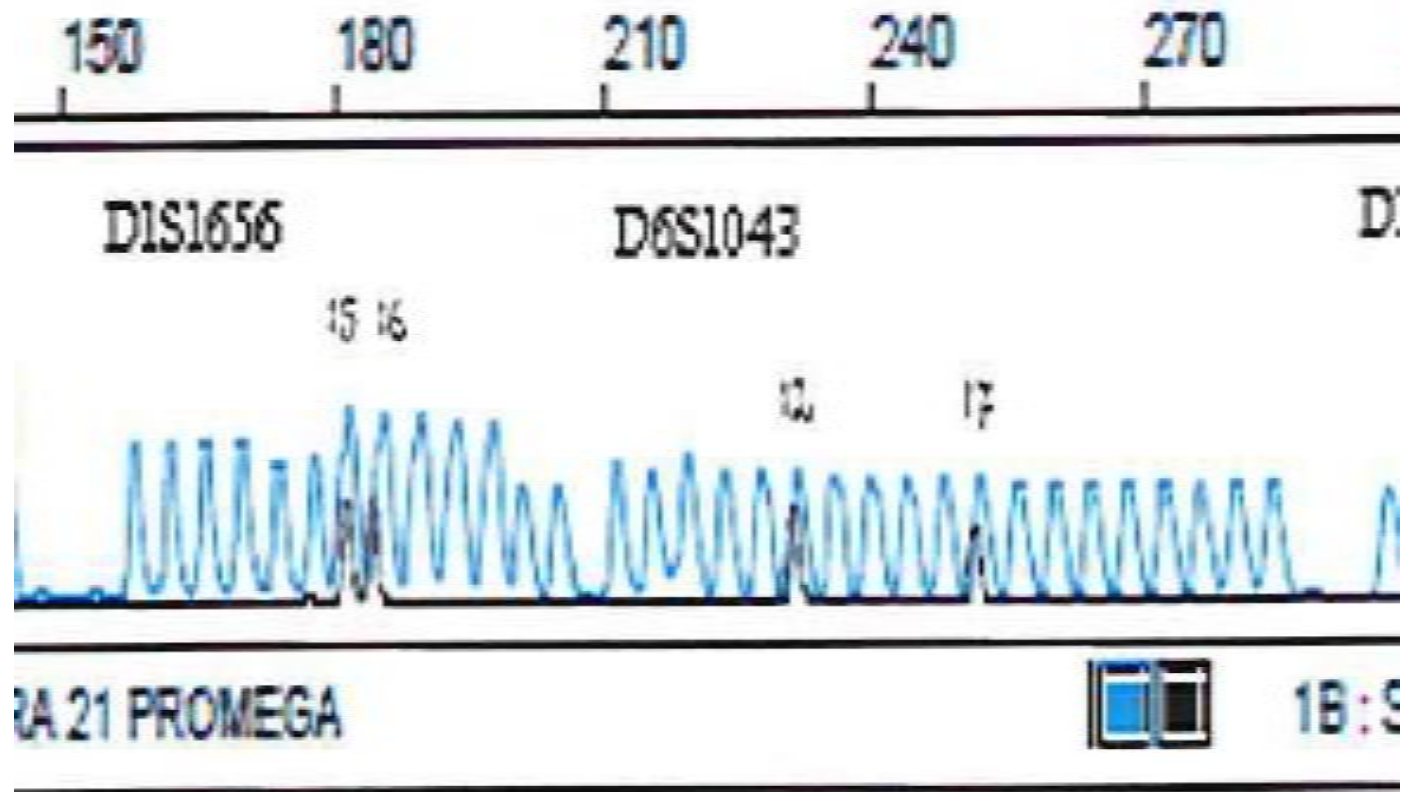


303281 M2

Consenso: 12-14



303302



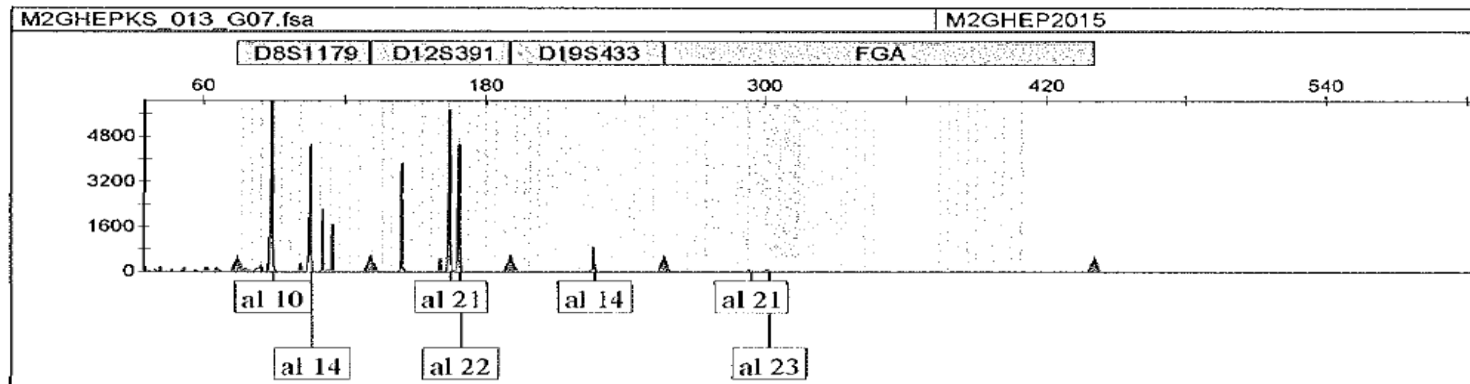
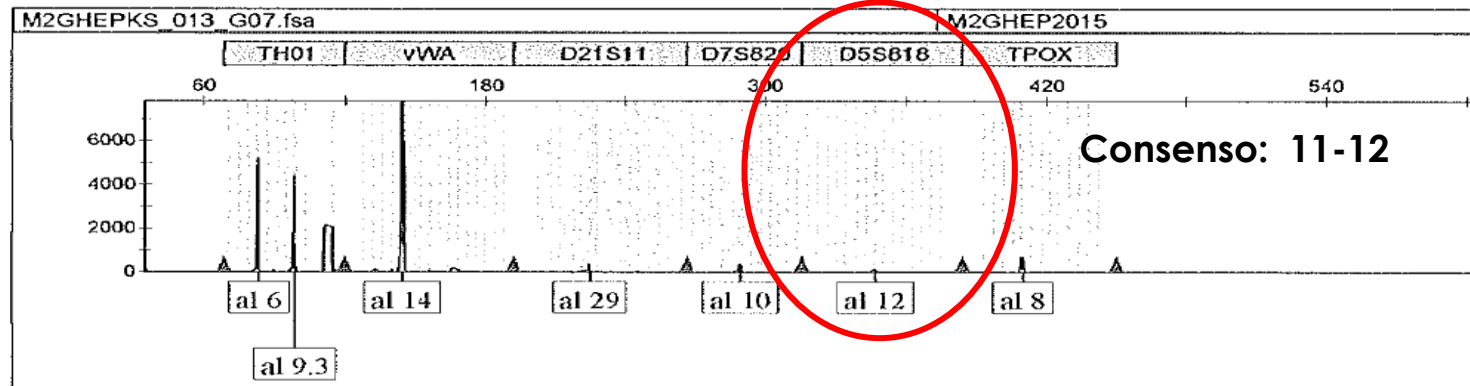
Consenso M2:

15-15.3

12-17

303299

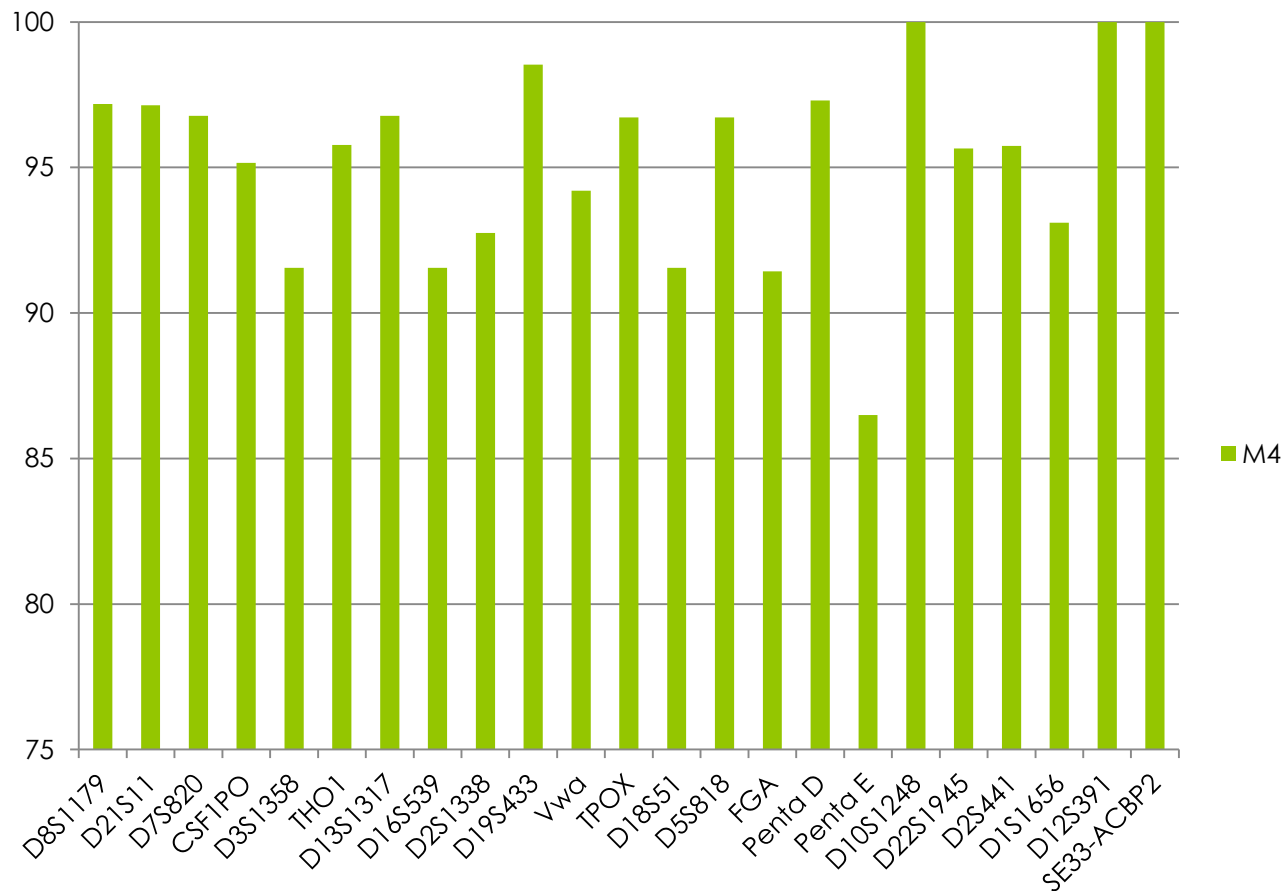
M2



Fri Jun 05, 2015 08:04AM, COT

Printed by: gmid

Nivel BASICO FORENSE: M4



Evaluación de no coincidencias

M4

	M4
Errores de formato	41 (2 lab.)
Errores de asignación alélica	0
Pérdida alélica (Drop out)	26
"Ganancia" alélica ("Drop in")	7
Errónea asignación en posición "stutter"	13
Baja cantidad/calidad ADN – Posible contaminación	8 (1 lab.)
Varios electroferogramas - ¿Genotipo Consenso?	12 (2 lab.)
Total	107
Total discrepancias (sin errores de formato)	66

Discrepancias por Laboratorio

Precinto	M4
303323	4
301244	6
301261	1
301265	8
303253	1
303255	3
303260	1
303264	1
303269	5
303272	3
303280	1
303284	9
303285	2
303295	2
303300	6
303303	1
303313	8
303319	3
303333	1
Total	66

Errores de formato: solo 2 laboratorios:

- Interpretan erróneamente lo que debe escribirse en la columna "alelos totales detectados" (ej. 2 en lugar de 9-13)

M4



■ Pérdida alélica (Drop out)

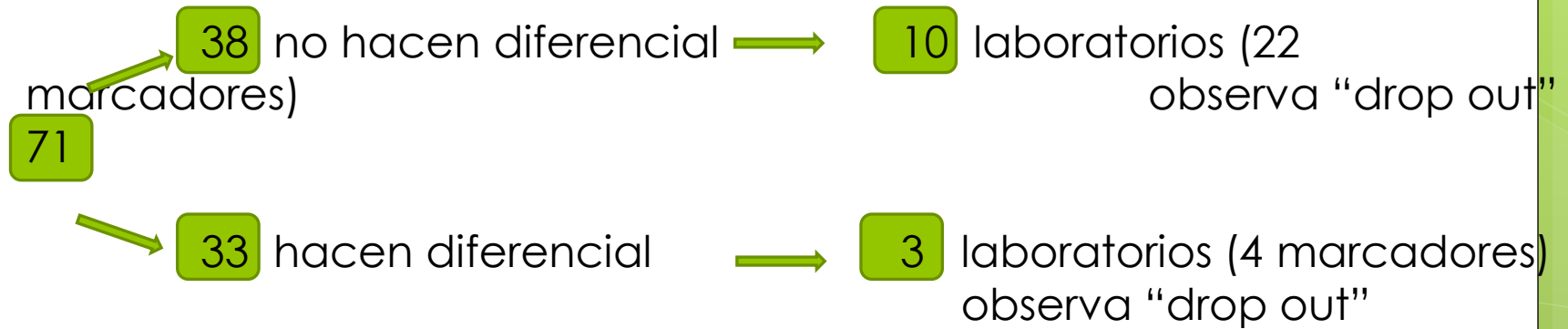
■ "Ganancia" alélica ("Drop in")

■ Errónea asignación de "stutter"

■ Baja cantidad/calidad de ADN

■ Genotipo por "consenso"?

¿Hay relación entre “drop out” y realización o no de lisis diferencial?



Discrepancia por pérdida alélica

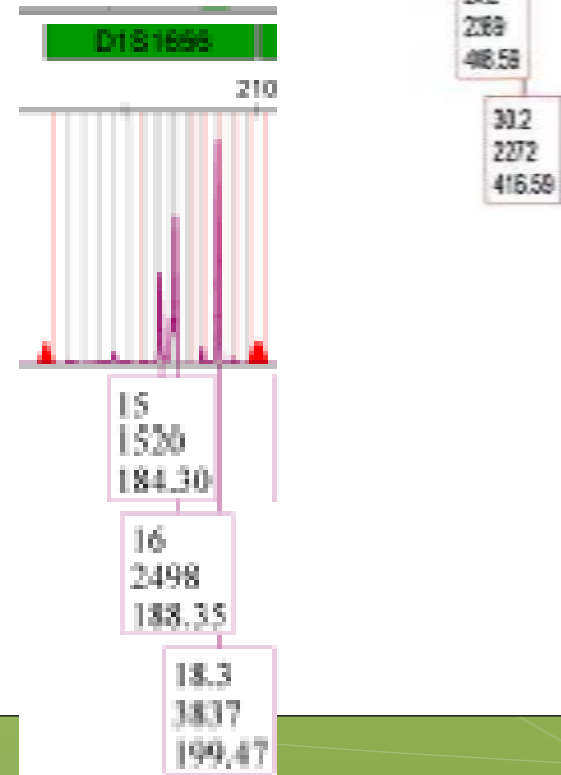
301261



Valor correcto:
15-15.3-16-18.3

M4

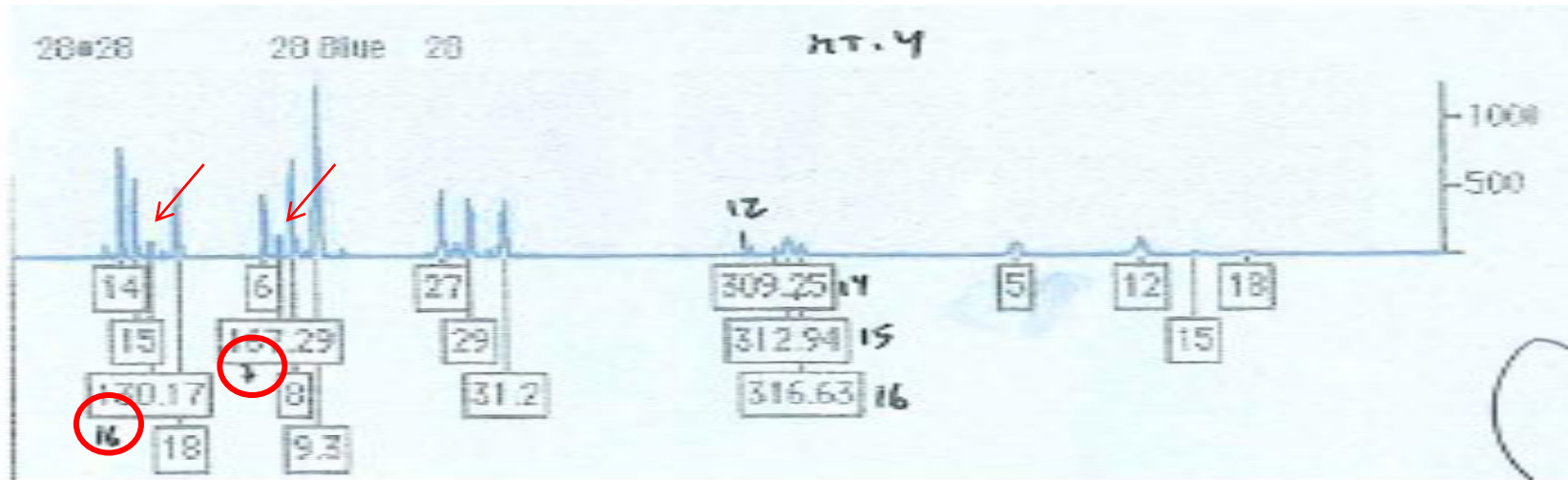
303323



Discrepancias: "drop in",
asignación de "stutter"

M4

301244



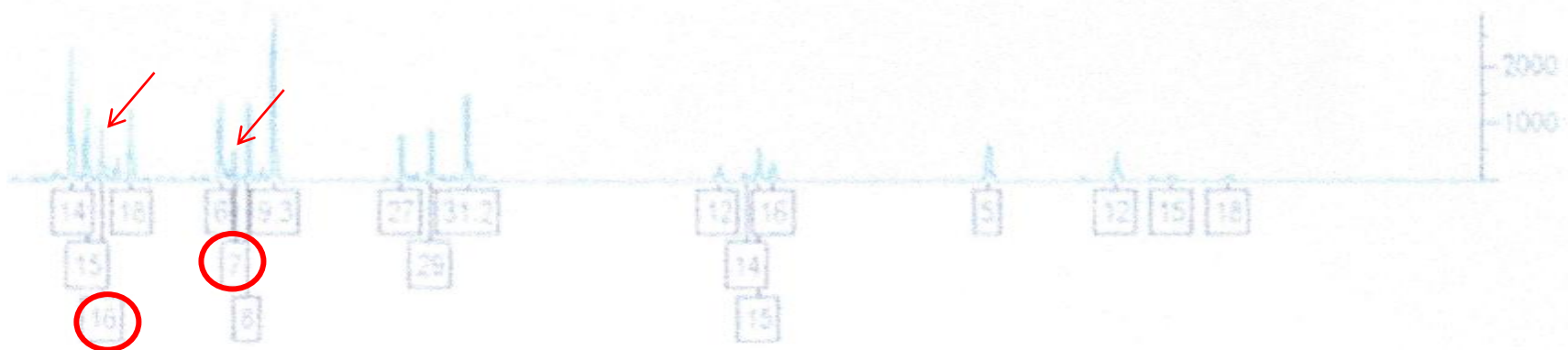
D3S1358 THO1

Valor

correcto: : 14-15-18 6-8-9.3

303300

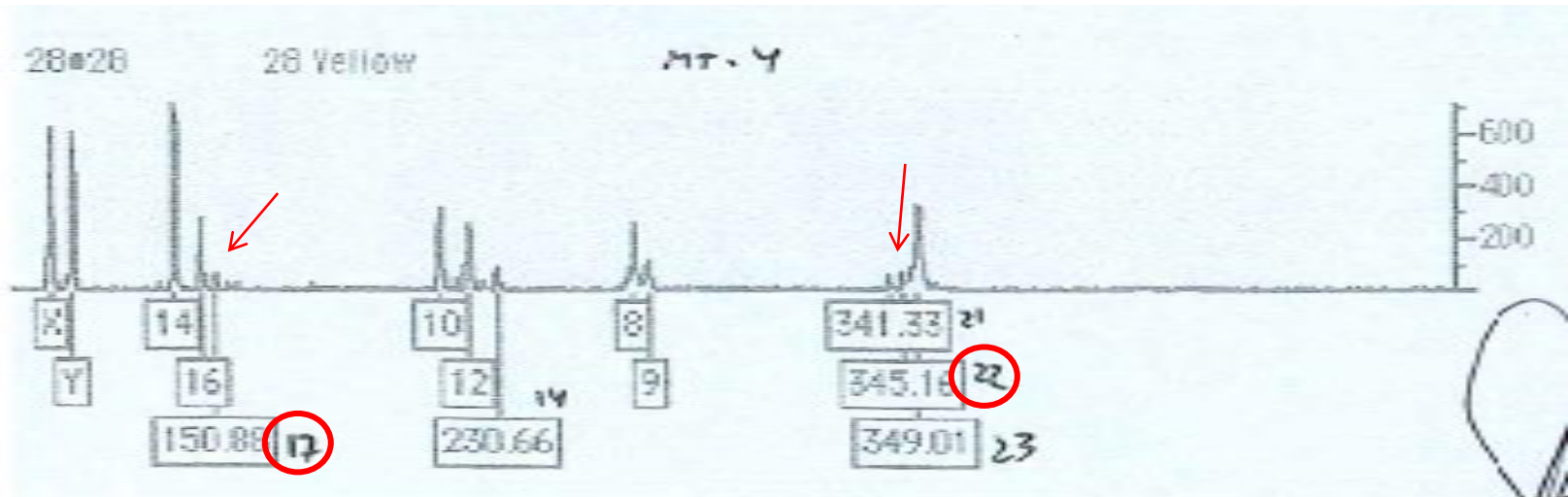
MUESTRA 4 - BLUE



Discrepancias: "drop in",
asignación de "stutter"

M4

301244



vWA

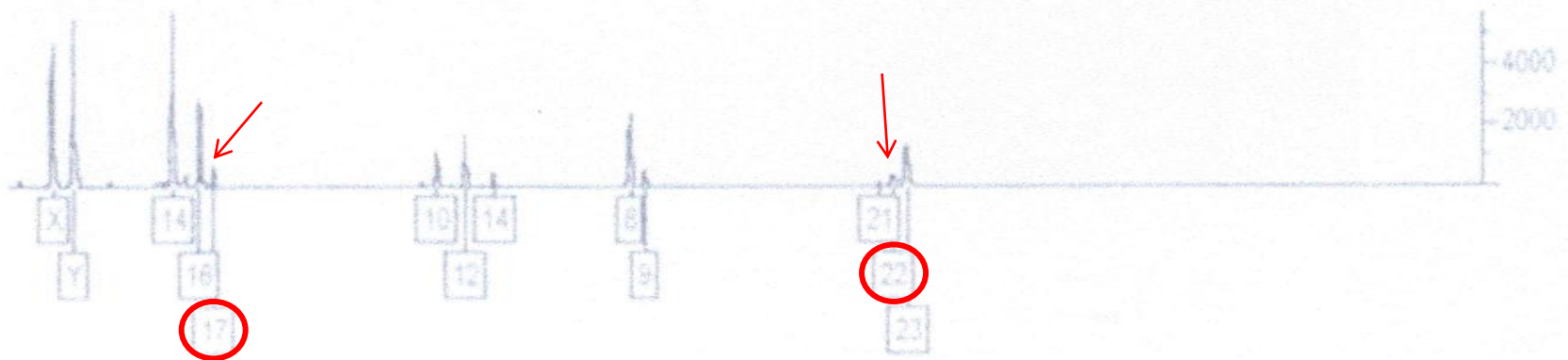
Valor correcto: : 14-6

FGA

21-23

MUESTRA 4 - YELLOW

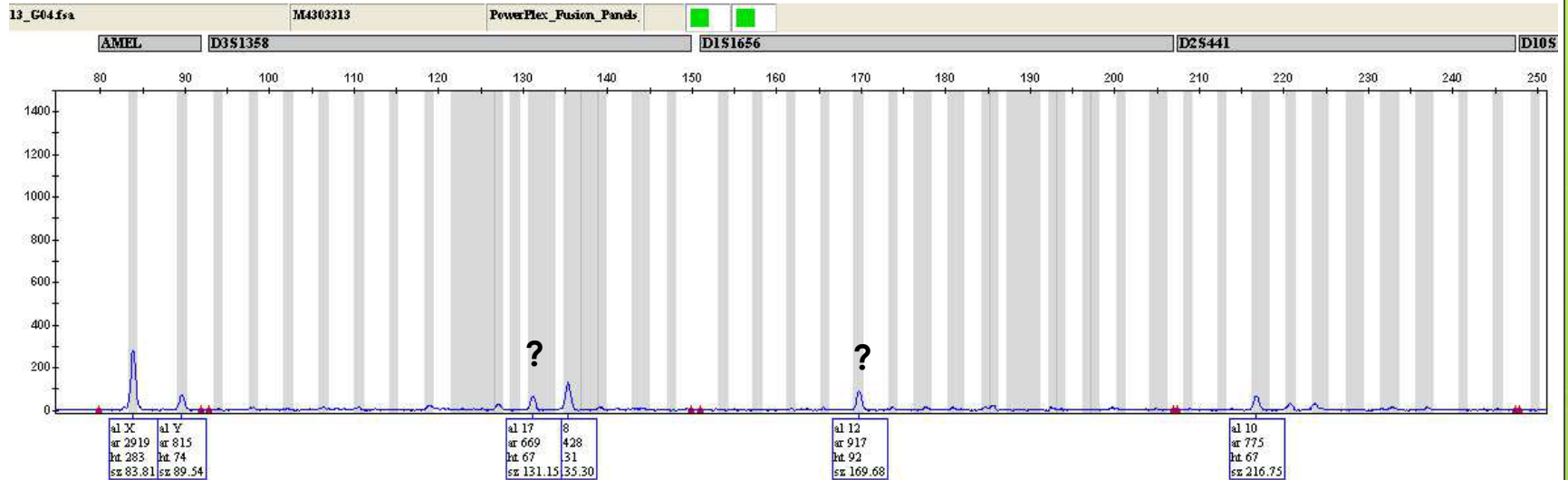
303300



Baja cantidad y/o calidad del ADN - ¿contaminación?

303313

M4

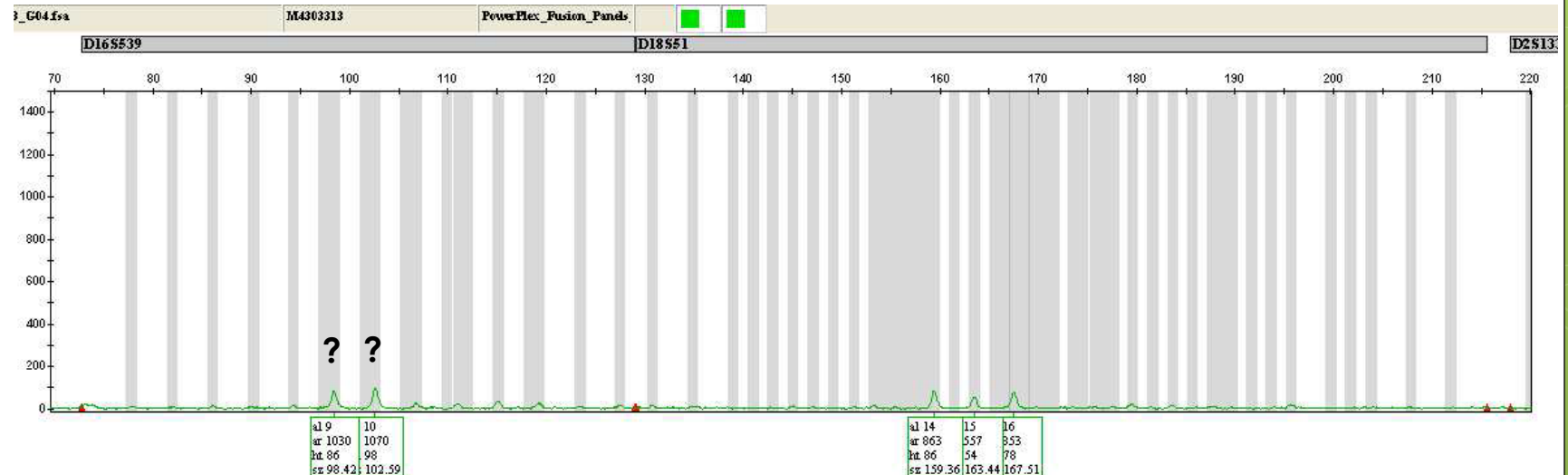


Valor correcto:

D3S1358: 14-15-18

D1S1656: 15-15.3-16-18.3

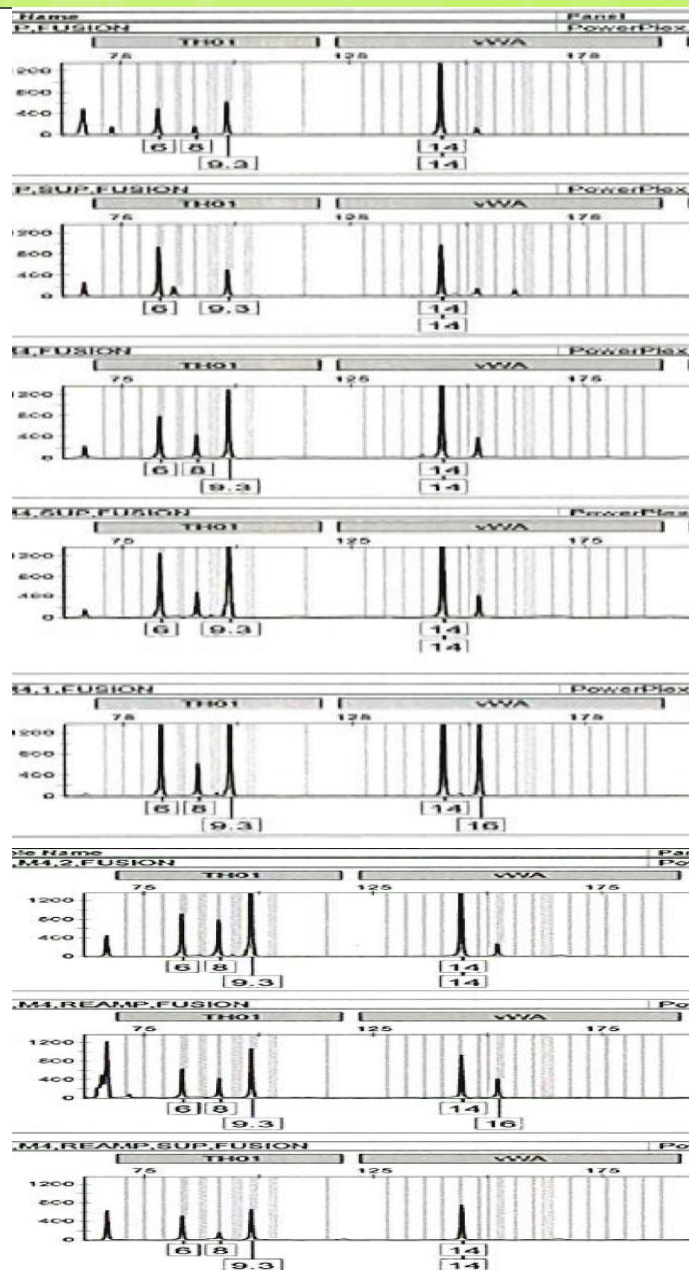
D2S441: 10-11-15



Valor correcto: D16S539: 12-13

D18S51: 12-14-15-16

M4



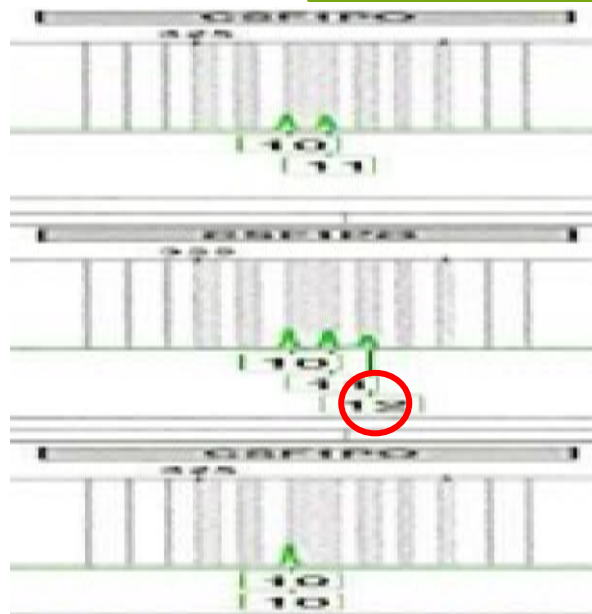
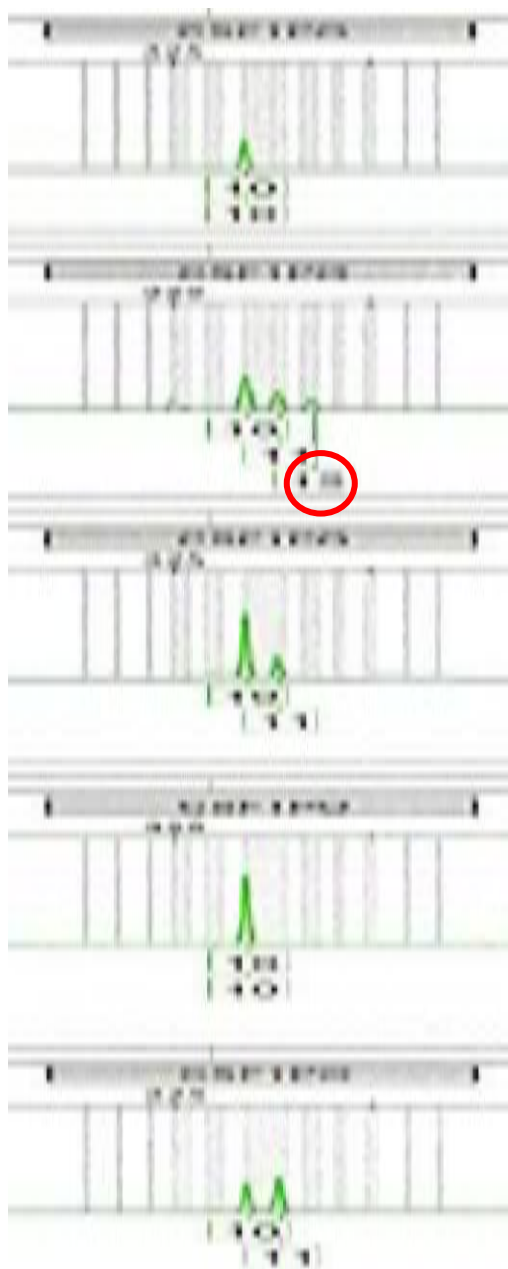
TH01

Resultado individual PCR	Transcribe	Valor correcto
6-8-9.3	6-8-9.3	6-8-9.3
6-9.3		
6-8-9.3		
6-9.3		
6-8-9.3		
6-8-9.3		

vWA

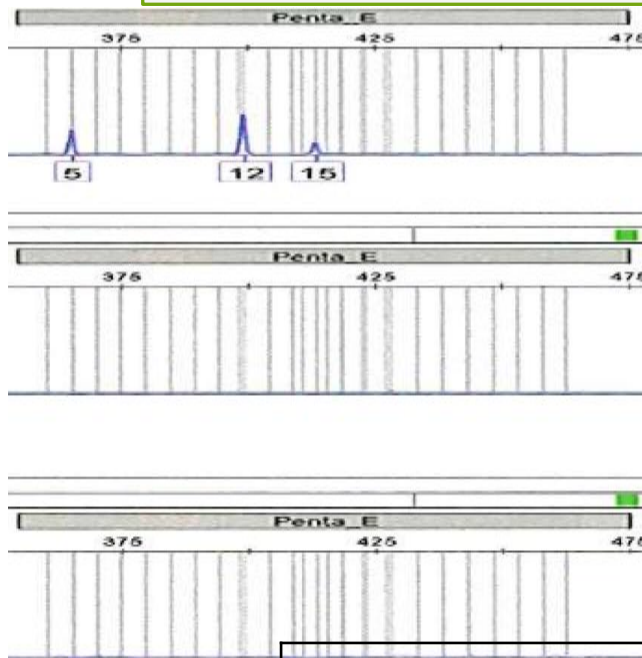
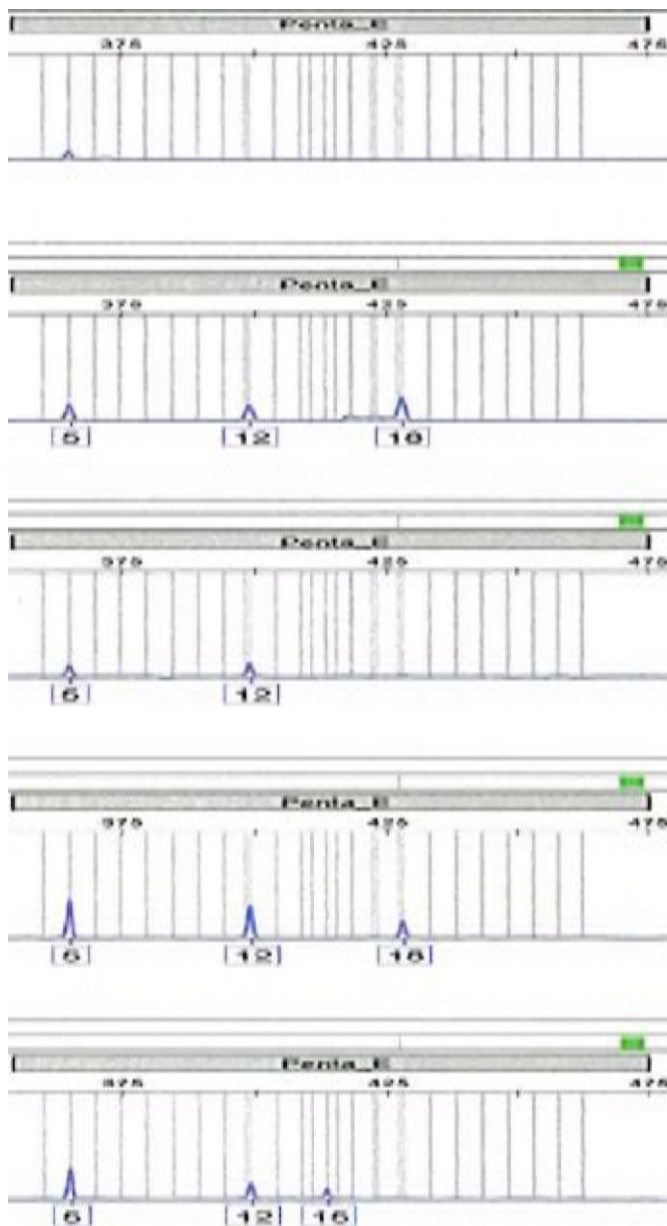
Resultado individual PCR	Transcribe	Valor correcto
14	14-16	14-16
14		
14		
14		
14-16		
14		
14-16		
14		

M4



CSF1PO		
Resultado individual PCR	Transcribe	Valor correcto
10	10-11-12	10-11
10-11-12		
10-11		
10		
10-11		
10-11		
10-11-12		
10		

M4



Penta E		
Resultado individual PCR	Transcribe	Valor correcto
-	5-12-18	5-12-15-18
5-12-18		
5-12		
5-12-18		
5-12-15		
5-12-15		
-		
-		

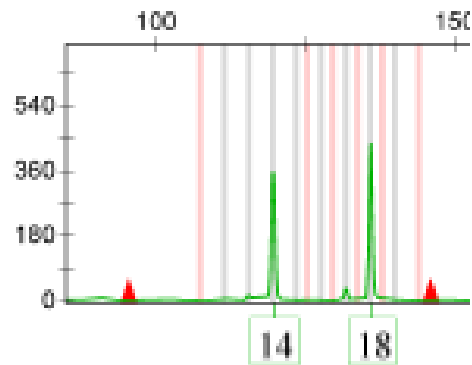
Dos kits, diferente resultado
«Drop out»

303269

M4

M4 JUPius 2010-04-22 10-10-28.fsa

D3S1358



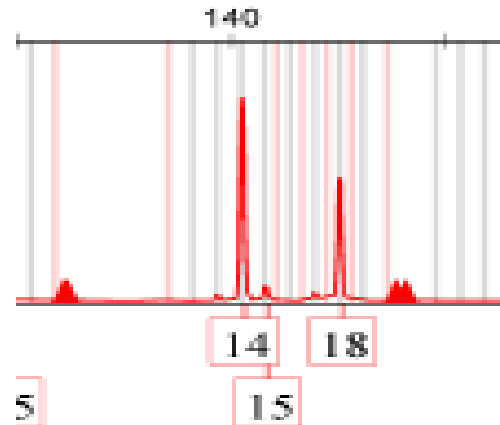
D3S1358

Transcribe: 14-18

Valor correcto: 14-15-18

11-09-07.fsa M4 NGM

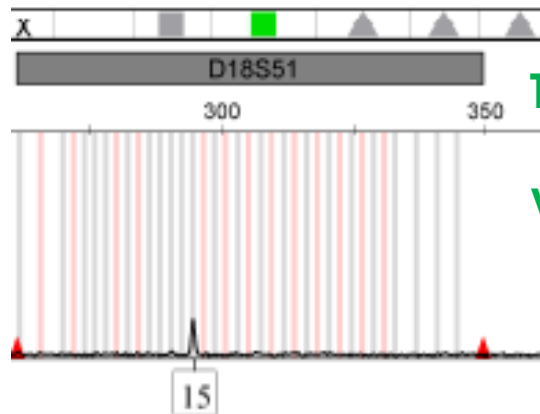
D3S1358



D18S51

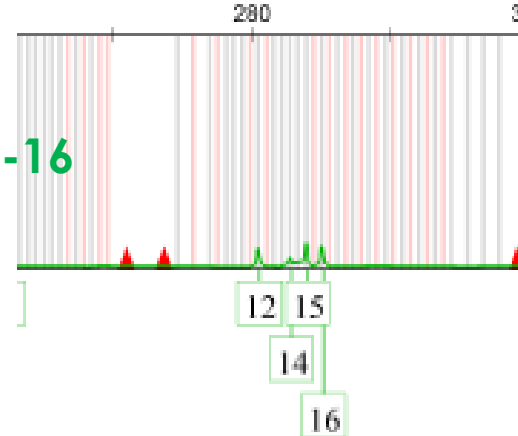
Transcribe: 15

Valor correcto: 12-14-15-16



NGMSelect panel v2X

1 D18S51



Contribuyentes a M4

Nº mínimo de contribuyentes (respuesta correcta 2)

		Nº Laboratorios responden correctamente
Nº Laboratorios que responden	74 !!!!!	71 (95,95 %)
Nº Laboratorios que presentan resultados en marcadores autosómicos	71 !!!!!	69 (97,18 %)

Contribuyentes a M4 (respuesta correcta M2)

		Nº Laboratorios responden correctamente
Nº Laboratorios que responden	74 !!!!!	70 (94,59 %)
Nº Laboratorios que presentan resultados en marcadores autosómicos	71 !!!!!	68 (95,77 %)

Nivel Avanzado

Módulo Forense:

M6: 20 ul de la mezcla: sangre del varón M3, saliva varón (M5 del ejercicio 2013) y sangre mujer 5:10:1 (v/v) – los hombres eran padre e hijo.



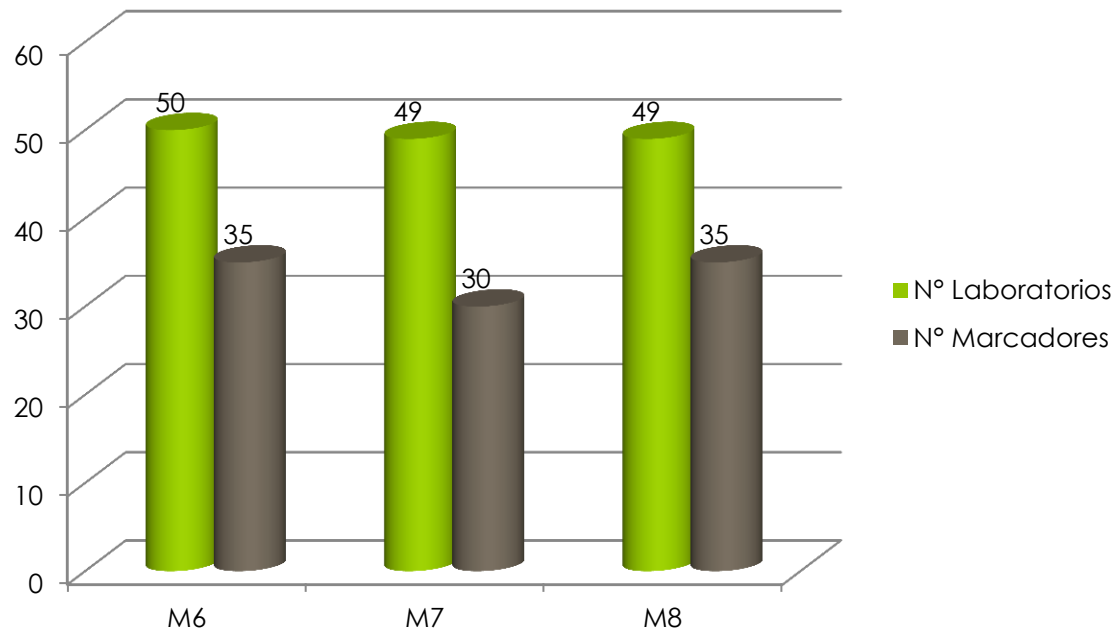
M7: 20 ul saliva de mujer en trozo de leotardo



M8: 50 ul de semen varón vasectomizado sobre trozo de sabana



Nivel AVANZADO



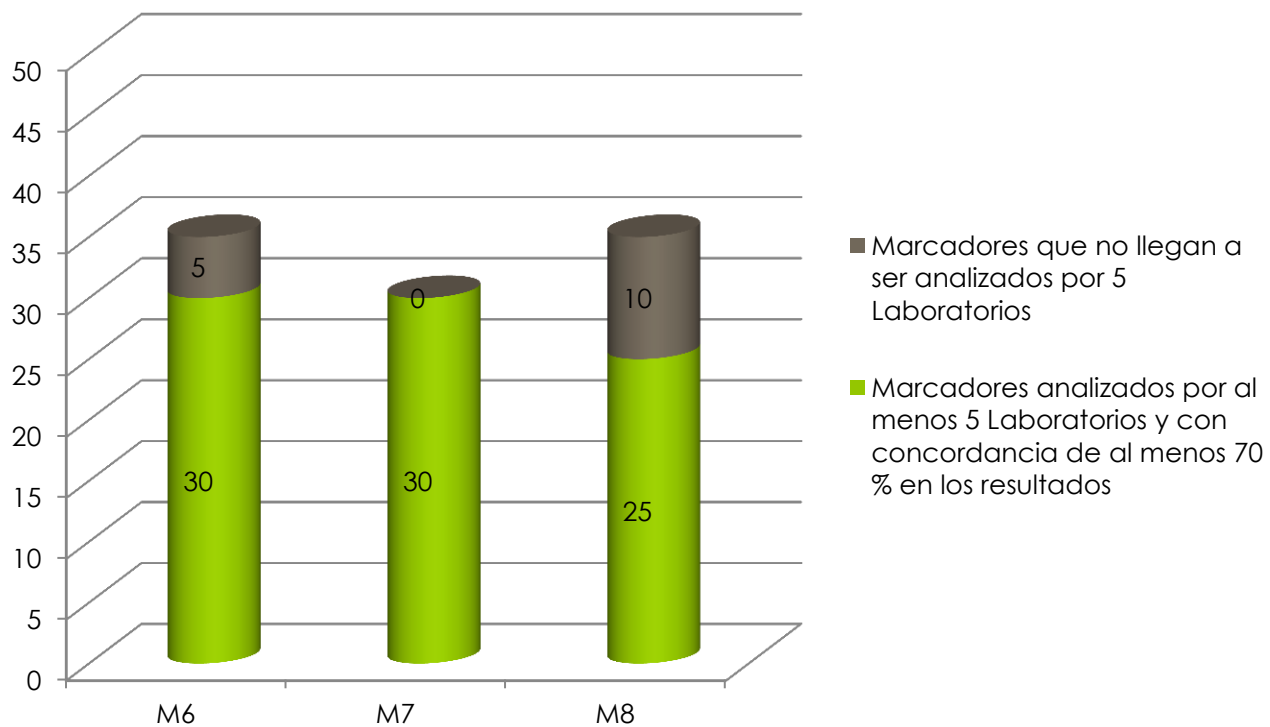
No presenta resultados para M7

303265

No presenta resultados para M8

303305

Nivel AVANZADO



MARCADORES EVALUADOS

CONSENSUADOS EN M6 ,M7 y M8

D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358
THO1	D13S1317	D16S539	D2S1338	D19S433
Vwa	TPOX	D18S51	D5S818	FGA
Penta D	Penta E	D10S1248	D22S1945	D2S441
D1S1656	D12S391	SE33-ACBP2	D6S1043	AMELOGENINA
F13A01	F13B	LPL	Penta C	FES-FPS

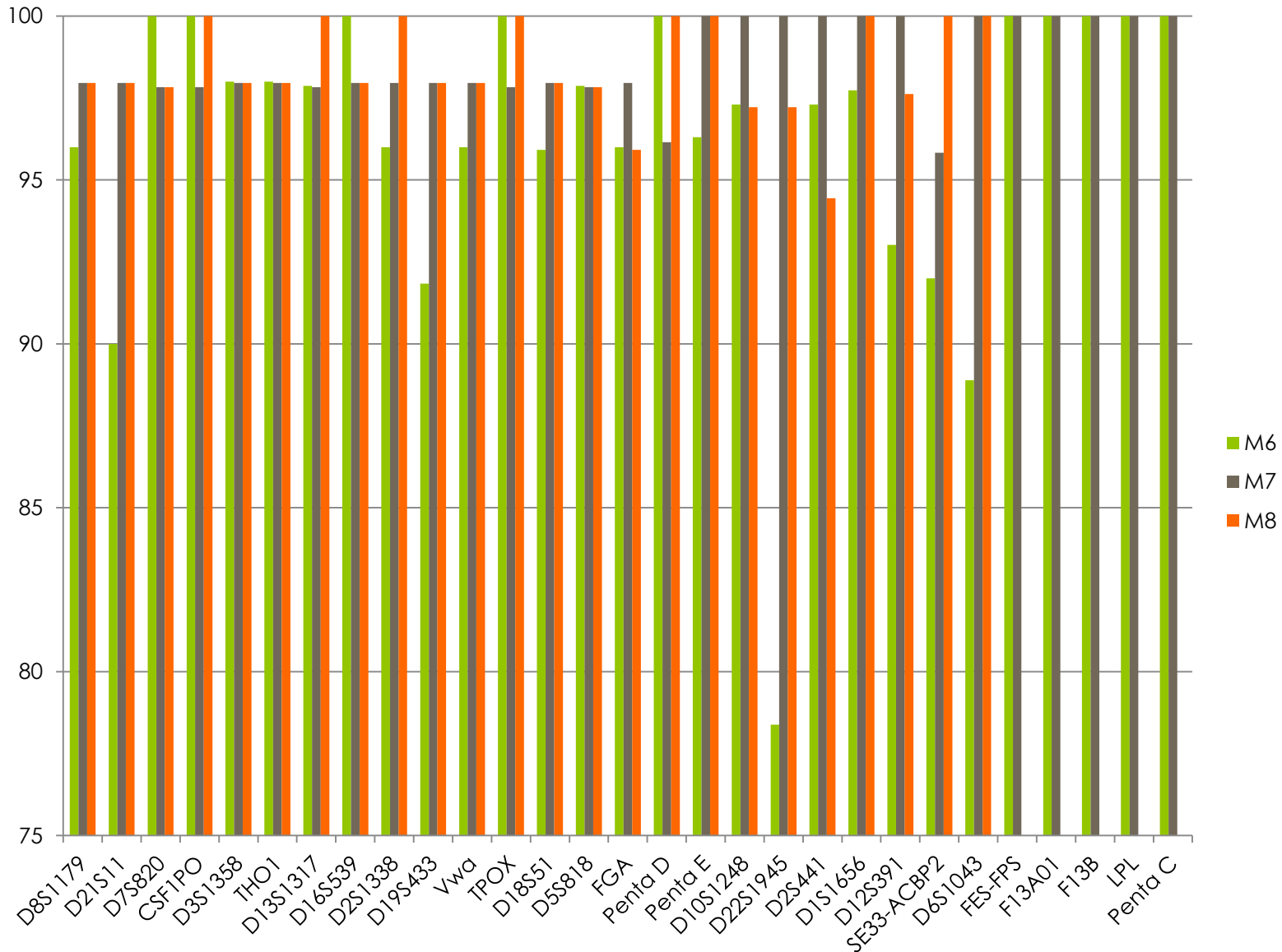
no consensuados para M8

NO CONSENSUADOS

D14S1434 D1S1677 D20S482 D3S3053 D4S2364

% Consenso

Nivel AVANZADO: M6, M7, M8



Evaluación de no coincidencias

M6, M7 y M8

Discrepancias por Laboratorio

	M6	M7	M8
Errores de formato	23 (1 lab.)	24 (1 lab.)	23 (1 lab.)
Errores de asignación alélica	0	0	1
Pérdida alélica (Drop out)	3	1	1
"Ganancia" alélica ("Drop in")	1	0	0
Errónea asignación en posición "stutter"	10	1	0
Error de Transcripción	1	0	1
Baja cantidad/calidad de ADN - Posible contaminación	20 (2 lab.)	0	13 (1 lab.)
Error de Nomenclatura	5 (1 lab.)	0	1
Ausencia de ADN	0	15 (1 lab.)	0
No se pudo determinar causa del error (sin electroferograma)	1	0	0
Total	64	41	40
Total discrepancias (sin errores de formato)	41	17	17

Precinto	M6	M7	M8
303323	9		13
303255	2		
303260	1		
303264			1
303284	1		
303319	1		
301243	1		1
301249	1	1	
303259	1	1	
303265	6		2
303273	1		
303279	2		
303305	1		
303311	11		
303320	1		
303328	1		
303334	1		
303336		15	

Errores de formato: solo 1 laboratorio:

- Interpreta erróneamente lo que debe escribirse en la columna "alelos totales detectados" (ej. 3 en lugar de 11-13-14)

M6, M7 y M8



- Errores de asignación alélica
- Pérdida alélica (Drop out)
- "Ganancia" alélica ("Drop in")
- Errónea asignación de "stutter"
- Error de Transcripción
- Baja cantidad/calidad de ADN
- Error de Nomenclatura
- Ausencia de ADN
- Sin causa del error

Nivel Avanzado

M6: 20 ul de la mezcla (v/v):

- 5 sangre del varón M3
- 10 saliva varón (M5 del ejercicio 2013)
- 1 sangre mujer

Los hombres eran padre e hijo.

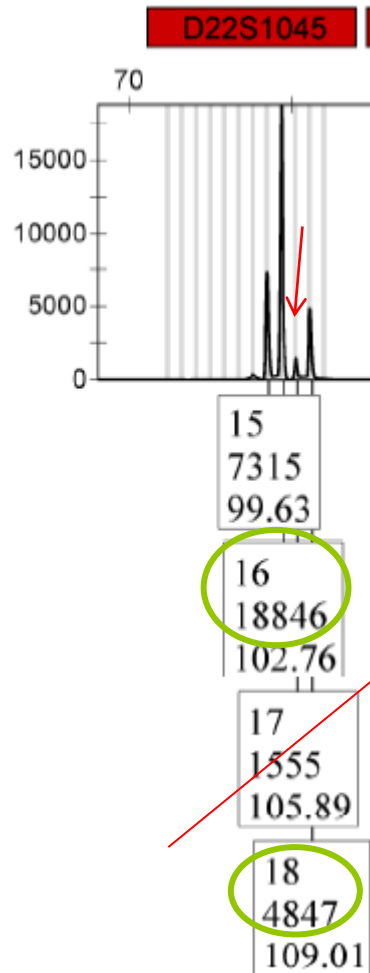


D22S1045

M6

303273 (301243, 303260, 303279, 303320, 303323, 303328)

M6-GHEP15FFM-4T-NGMSE



Kit NGM: Locus D22S1045

	% Stutter	16 (18846)	18 (4847)	
-3nt	18,05		875	} 2313
+3nt	7,63	1438		

303311

M6

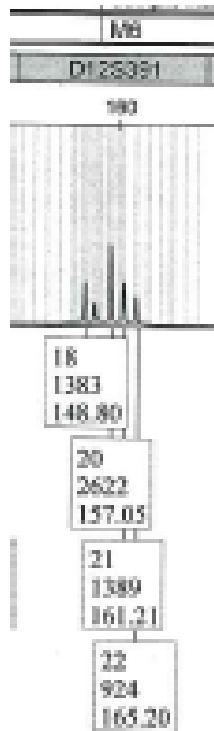


Consenso:

D8S1179: 11-13-14 D21S11: 28-29-30-33.2 D18S51: 12-13-14-15-19

M6

301249



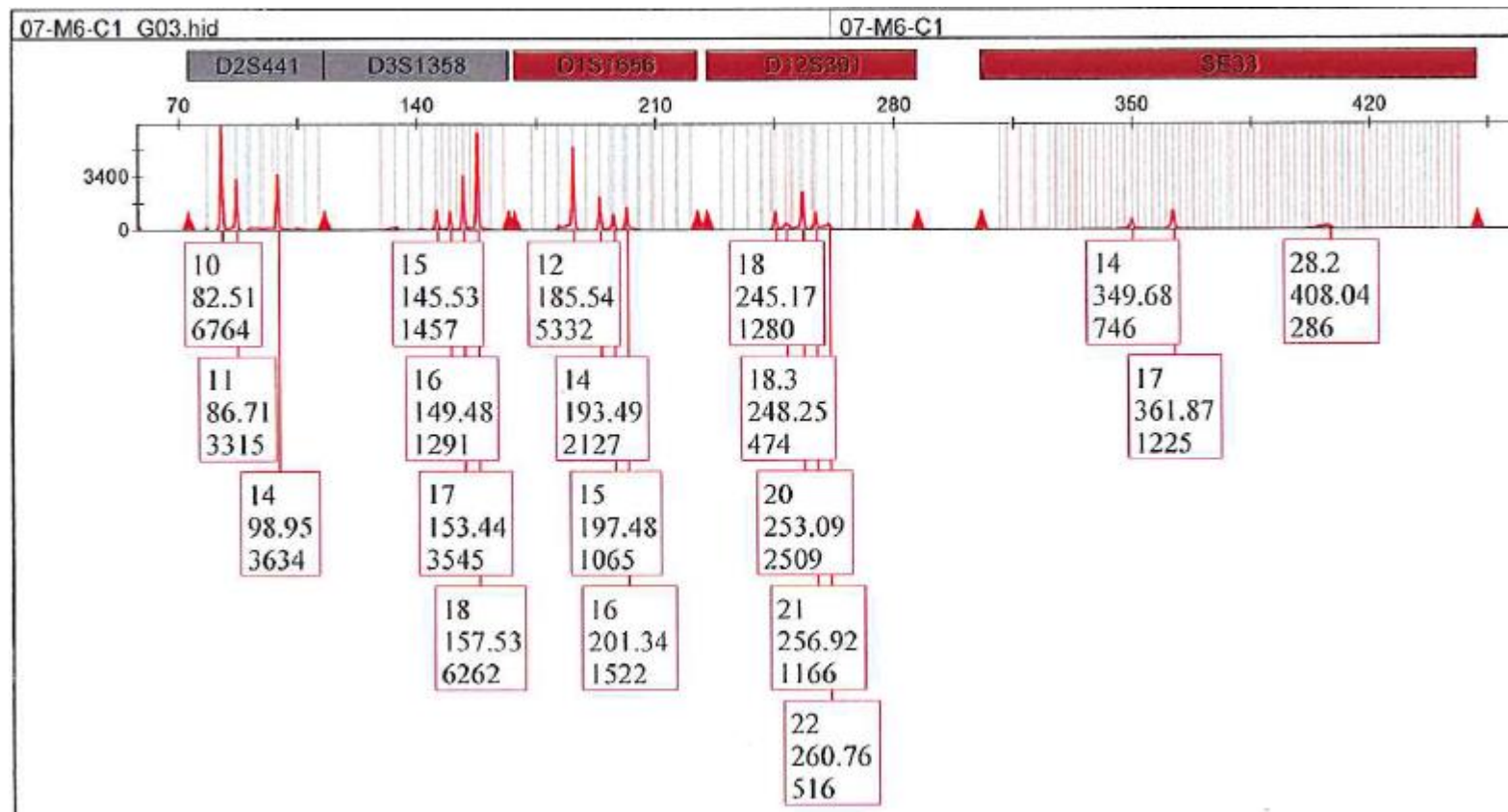
18- 18.3 -20-21-22
Consenso D12S391

303259



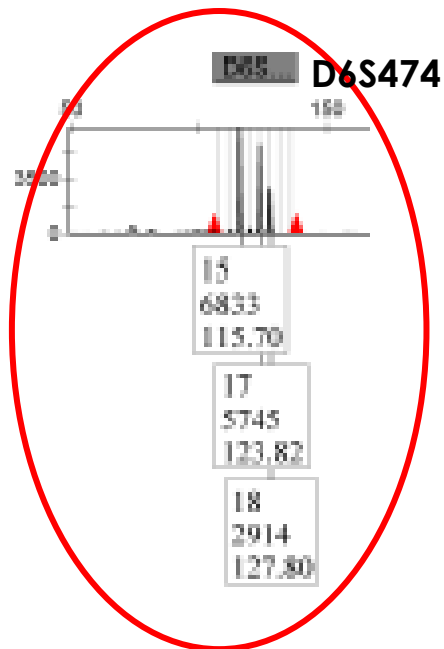
14 - 17 - 27.2 - 28.2
Consenso SE33_ACTBP2

303259

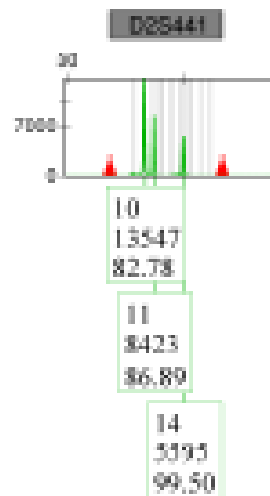


M6

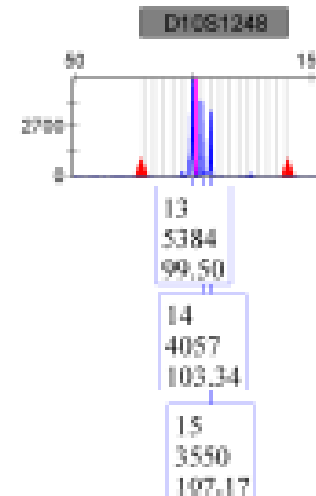
303265



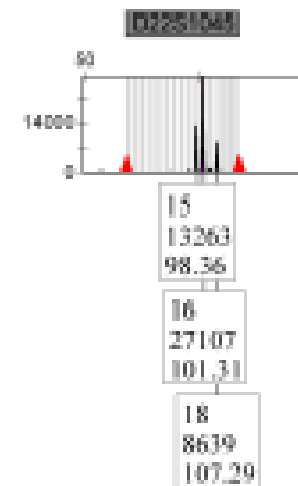
LOCUS: D6S474
fue transcrito en el
locus D6S1043



CONSENSO



CONSENSO



CONSENSO

Nivel Avanzado

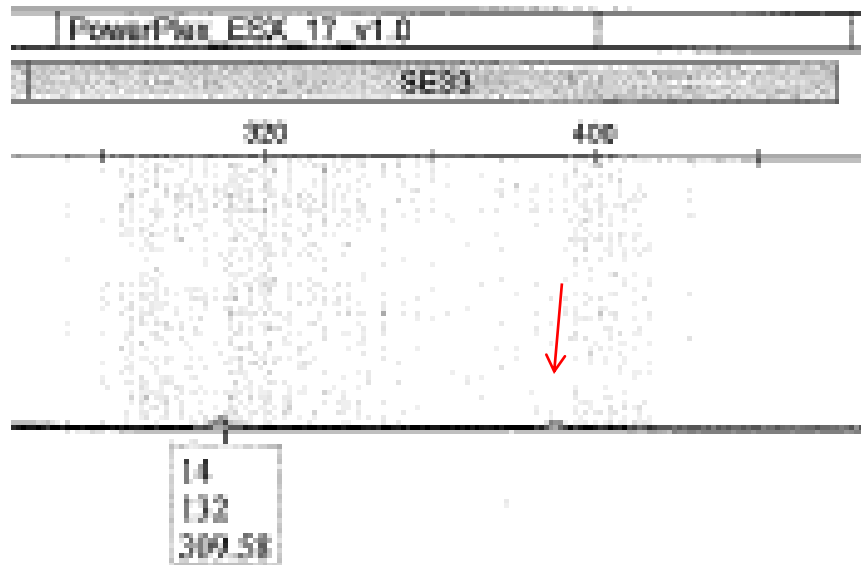
M7: 20 ul saliva de mujer en trozo de leotardo



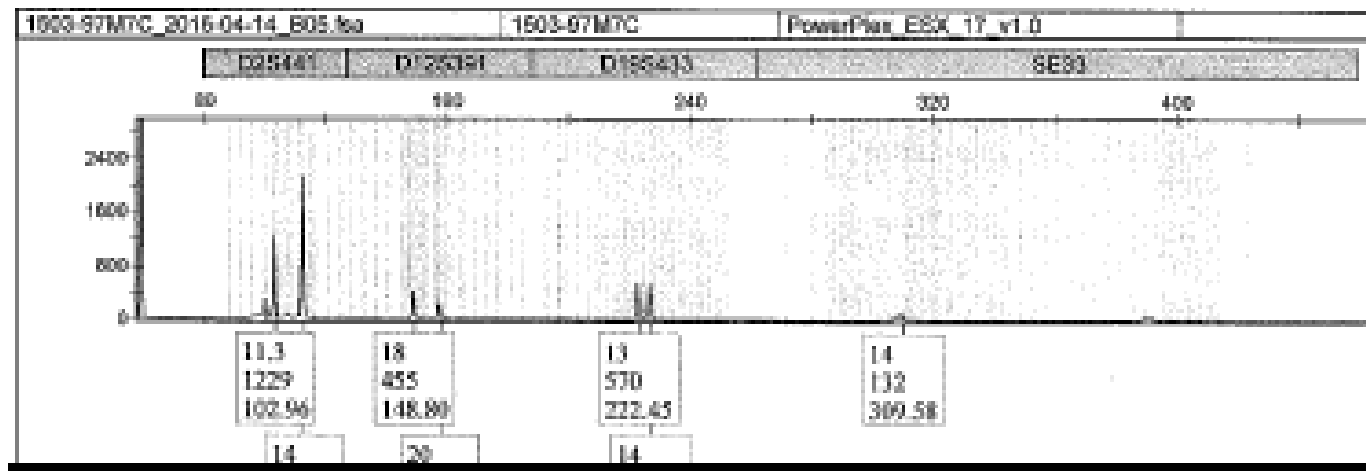
Discrepancias M7

301249

Discrepancia por pérdida alélica

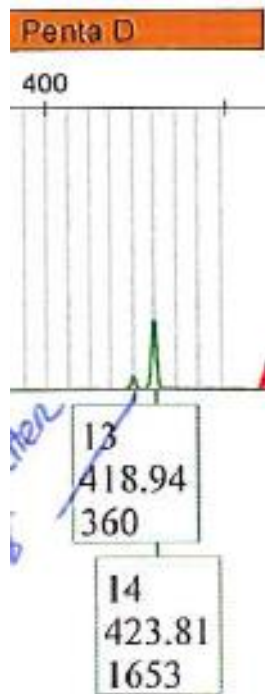


Consenso SE33_ACTBP2: 14 - 34

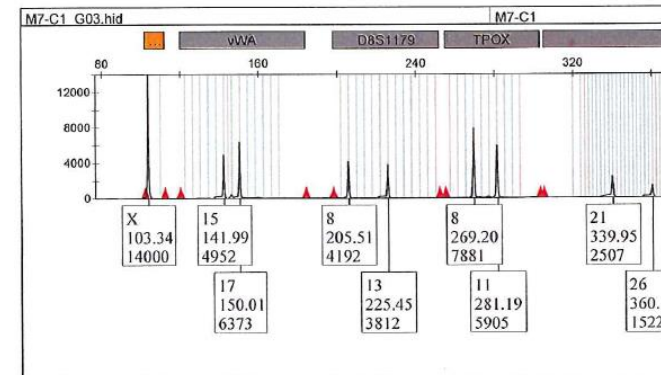
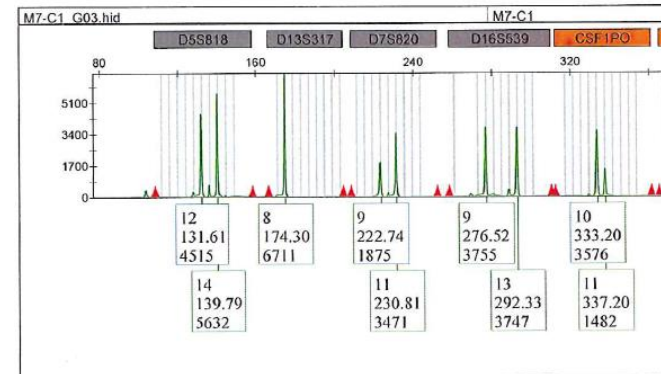
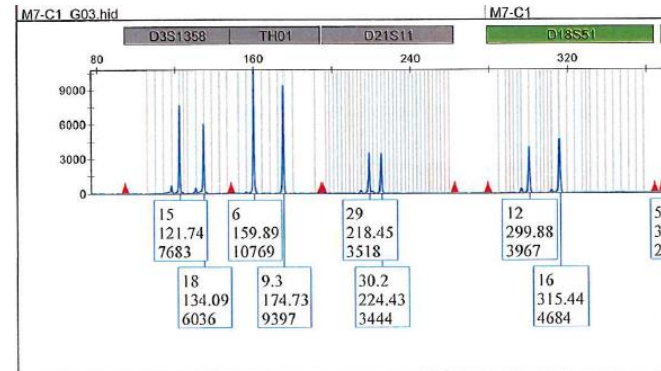


Discrepancia por pérdida alélica

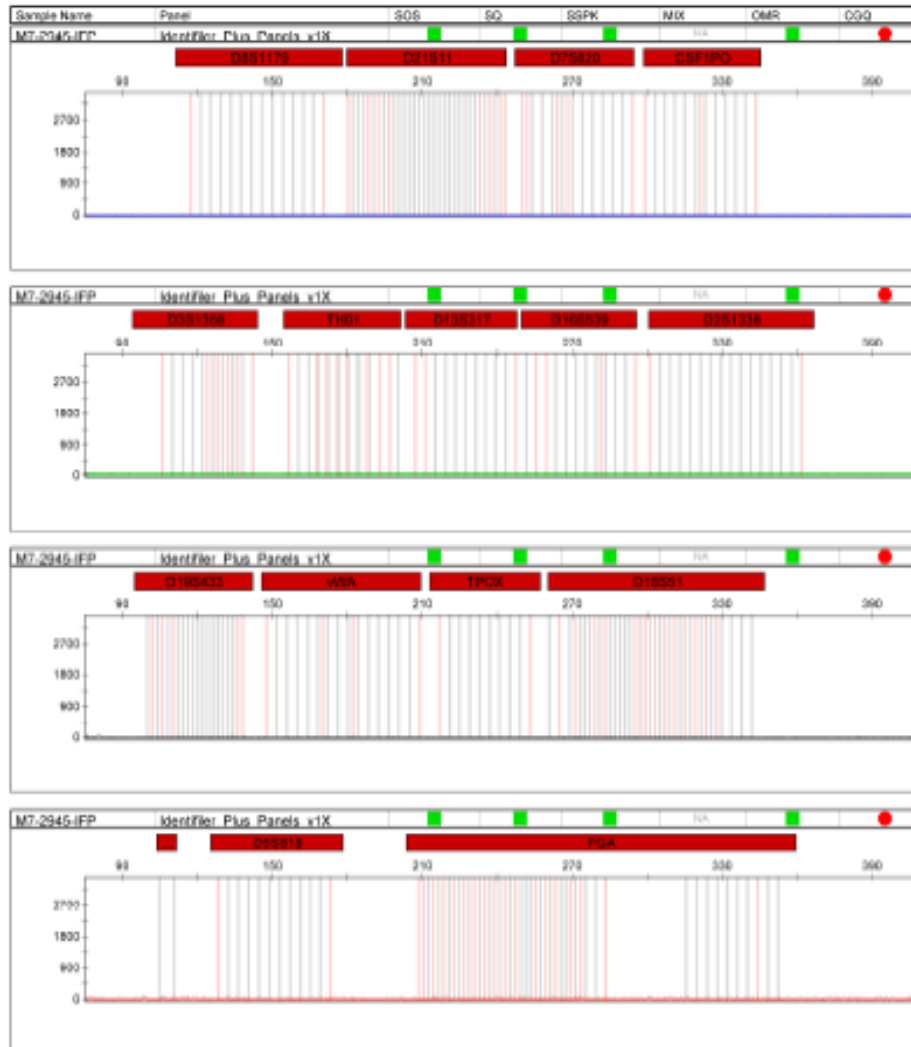
303259



Consenso Penta D: 13 - 14



303336

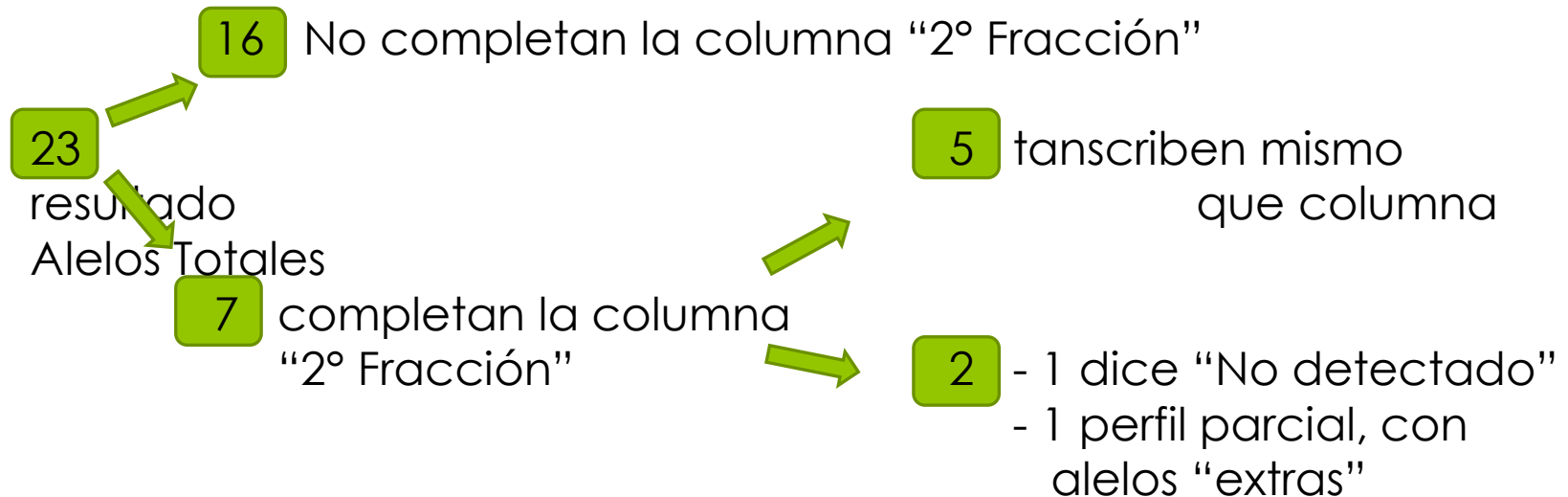


Nivel Avanzado

M8: 50 ul de semen varón
vasectomizado sobre trozo
de sabana



¿Cuántos Laboratorios realizan Lisis Diferencial y que informan?



Baja cantidad y/o calidad del ADN - contaminación

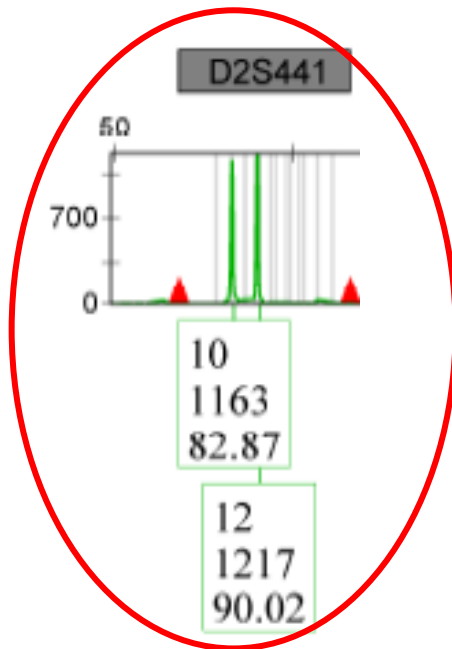
M8

303323

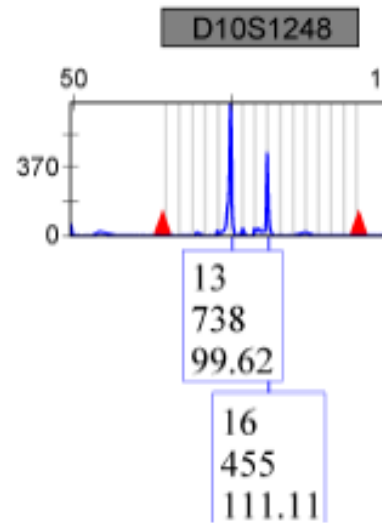


303265

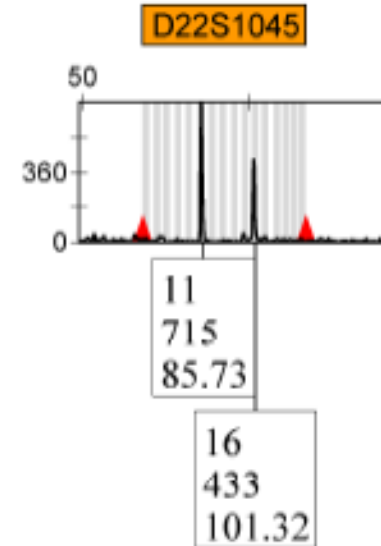
M6



CONSENSO: 10 – 11.3



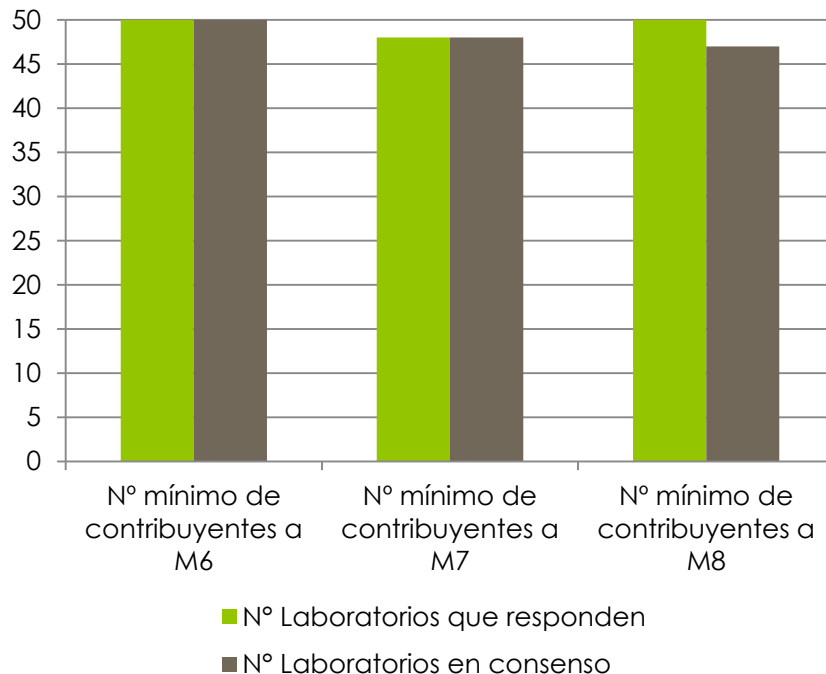
CONSENSO



CONSENSO

N° contribuyentes M6, M7, M8

	Nº mínimo de contribuyentes a M6	Nº mínimo de contribuyentes a M7	Nº mínimo de contribuyentes a M8
Consenso	3	1	1
Nº Laboratorios que responden	50	48	50
Nº Laboratorios en consenso	50 (100 %)	48 (100 %)	47 (94 %)



M8:

- 303323 (3): Laboratorio con "contaminación"
- 303305 (2): No informa marcadores autosómicos, hace mitocondrial
- 303255 (2): Laboratorio en consenso en "Alelos totales", pero en 2º fracción ve una mezcla!!!

Contribuyentes a M6, M7, M8

100 % consenso en las tres muestras:

- **A M6 contribuye solo M3**
- **A M7 y M8 no contribuyen ni M1, ni M2 ni M3**

MUCHAS GRACIAS!!!!