

# Grupo de trabajo de Estadística en Genética Forense

## Subgrupo de ejemplos en la web

Oscar García<sup>1</sup>, Juan Antonio Luque<sup>2</sup>, Angel Carracedo<sup>3</sup>

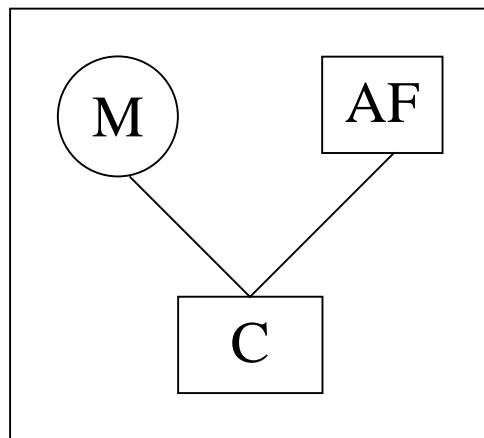
<sup>1</sup> Área de Laboratorio Ertzaintza, Bilbao (gobies01@sarenet.es)

<sup>2</sup> Sección Biología, Instituto Toxicología, Barcelona (biolog@bcn.inaltox.es)

<sup>3</sup> Instituto de Medicina Legal, Santiago (apimlang@usc.es)

## Cálculos de paternidad

Paternidad normal (M = mother, C = child, AF = Alleged father)



	Child	Mother	Alleged father
TH01	7,9,3	7,8	9,3,9,3
TPOX	8,11	8,11	8,11
CSF1PO	12,13	13,13	12,12
D3S1358	15,15	15,15	15,16
VWA	17,17	17,18	17,18
FGA	19,26	19,22,2	25,26

## Fórmulas

Genotipo <sub>C</sub>	Genotipo <sub>M</sub>	Genotipo <sub>AF</sub>	X	Y	PI
A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	1	p <sub>i</sub>	1/p <sub>i</sub>
		A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	1/2	p <sub>i</sub>	1/2p <sub>i</sub>
		A <sub>j</sub> A <sub>k</sub>	0	p <sub>i</sub>	0
	A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	1/2	P <sub>i</sub> /2	1/p <sub>i</sub>
		A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	1/4	P <sub>i</sub> /2	1/2p <sub>i</sub>
		A <sub>j</sub> A <sub>k</sub>	0	P <sub>i</sub> /2	0
A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	A <sub>j</sub> A <sub>j</sub>	1	p <sub>j</sub>	1/p <sub>j</sub>
		A <sub>j</sub> A <sub>k</sub>	1/2	p <sub>j</sub>	1/2p <sub>j</sub>
		A <sub>k</sub> A <sub>l</sub>	0	p <sub>j</sub>	0
	A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	1/2	(p <sub>i</sub> +p <sub>j</sub> )/2	1/(p <sub>i</sub> +p <sub>j</sub> )
		A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	1/2	(p <sub>i</sub> +p <sub>j</sub> )/2	1/(p <sub>i</sub> +p <sub>j</sub> )
		A <sub>j</sub> A <sub>k</sub>	1/4	(p <sub>i</sub> +p <sub>j</sub> )/2	1/2(p <sub>i</sub> +p <sub>j</sub> )
		A <sub>k</sub> A <sub>l</sub>	0	(p <sub>i</sub> +p <sub>j</sub> )/2	0
	A <sub>i</sub> A <sub>k</sub>	A <sub>j</sub> A <sub>j</sub>	1/2	P <sub>j</sub> /2	1/p <sub>j</sub>
		A <sub>j</sub> A <sub>l</sub>	1/4	P <sub>j</sub> /2	1/2p <sub>j</sub>
		A <sub>k</sub> A <sub>l</sub>	0	P <sub>j</sub> /2	0

## Cálculos ejemplo

Locus	X	Y	PI
TH01	1	0'2620	3'8168
TPOX	1/2	(0'5043+0'2774)/2	1'2793
CSF1PO	1	0'3306	3'0248
D3S1358	1/2	0'277	1'8057
VWA	1/4	0'2886/2	1'7325
FGA	1/4	0'0226/2	22'1239
Total			1022'21

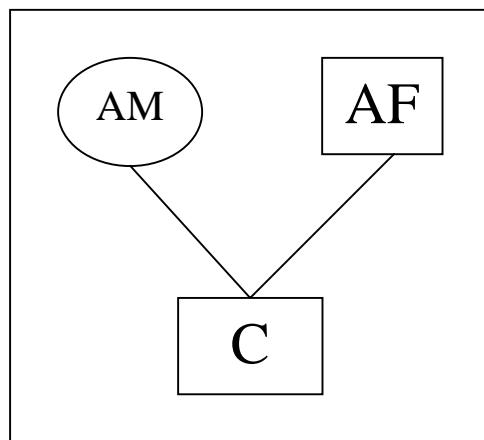
IP: 1022'21

W: 99'9023 %

## Bibliografía

Evett, I W and Weir, B. Interpreting DNA evidence. Statistical genetics for forensic scientists. Chapter 6. Parentage testing, pp. 167-169. Ed. Sinauer Associates, Inc., Sunderland, Massachusetts (USA). 1998. ISBN 0-87893-155-4

Paternidad - Identificación (AM = Alleged mother, C = child, AF = Alleged father)



	Child	Alleged mother	Alleged father
TH01	7,9.3	7,8	9.3,9.3
TPOX	8,11	8,11	8,11
CSF1PO	12,13	13,13	12,12
D3S1358	15,15	15,15	15,16
VWA	17,17	17,18	17,18
FGA	19,26	19,22.2	25,26

## Fórmulas

Genotipo <sub>C</sub>	Genotipo <sub>AM</sub>	Genotipo <sub>AF</sub>	X	Y	PI
A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	1	p <sub>i</sub> <sup>2</sup>	1/p <sub>i</sub> <sup>2</sup>
		A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	1/2	p <sub>i</sub> <sup>2</sup>	1/2p <sub>i</sub> <sup>2</sup>
		A <sub>j</sub> A <sub>k</sub>	0	p <sub>i</sub> <sup>2</sup>	0
	A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	1/2	p <sub>i</sub> <sup>2</sup>	1/2p <sub>i</sub> <sup>2</sup>
		A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	1/4	p <sub>i</sub> <sup>2</sup>	1/4p <sub>i</sub> <sup>2</sup>
		A <sub>j</sub> A <sub>k</sub>	0	p <sub>i</sub> <sup>2</sup>	0
A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	A <sub>j</sub> A <sub>j</sub>	1	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	1/2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>
		A <sub>j</sub> A <sub>k</sub>	1/2	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	1/4p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>
		A <sub>k</sub> A <sub>l</sub>	0	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	0
	A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	1/2	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	1/4p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>
		A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	1/2	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	1/4p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>
		A <sub>j</sub> A <sub>k</sub>	1/4	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	1/8p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>
		A <sub>k</sub> A <sub>l</sub>	0	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	0
	A <sub>i</sub> A <sub>k</sub>	A <sub>j</sub> A <sub>j</sub>	1/2	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	1/4p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>
		A <sub>j</sub> A <sub>l</sub>	1/4	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	1/8p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>
		A <sub>k</sub> A <sub>l</sub>	0	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	0

## Cálculos ejemplo

Locus	X	Y	PI
TH01	1/2	2 · 0'1719 · 0'2620	5'5509
TPOX	1/2	2 · 0'5043 · 0'2774	1'7871
CSF1PO	1	2 · 0'3306 · 0'0664	22'7771
D3S1358	1/2	0'2769 <sup>2</sup>	6'5211
VWA	1/4	0'2886 <sup>2</sup>	3'0016
FGA	1/4	2 · 0'0732 · 0'0226	75'5597
Total			334175'486

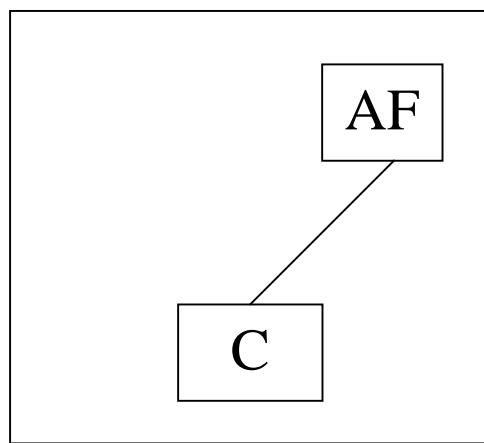
IP: 334175'49

W: 99'9997 %

## Bibliografía

Hochmeister MN, Budowle B, Eisenberg A, Borer UV, Dirnhofer R. Using multiplex PCR amplification and typing kits for the analysis of DNA evidence in a serial killer case. Journal of Forensic Sciences 41(1): 155-162 (1996)

Paternidad en ausencia de madre (C = child, AF = Alleged father)



	Child	Alleged father
TH01	7,9.3	9.3,9.3
TPOX	8,11	8,11
CSF1PO	12,13	12,12
D3S1358	15,15	15,16
VWA	17,17	17,18
FGA	19,26	25,26

## Fórmulas

Genotipo <sub>C</sub>	Genotipo <sub>AF</sub>	X	Y	PI
A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	p <sub>i</sub> <sup>3</sup>	p <sub>i</sub> <sup>4</sup>	1/p <sub>i</sub>
	A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	p <sub>i</sub> <sup>2</sup> p <sub>j</sub>	2p <sub>i</sub> <sup>3</sup> p <sub>j</sub>	1/2p <sub>i</sub>
A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	p <sub>i</sub> <sup>2</sup> p <sub>j</sub>	2p <sub>i</sub> <sup>3</sup> p <sub>j</sub>	1/2p <sub>i</sub>
	A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	p <sub>i</sub> p <sub>j</sub> (p <sub>i</sub> +p <sub>j</sub> )	(2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub> ) <sup>2</sup>	(p <sub>i</sub> +p <sub>j</sub> )/4p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>
	A <sub>i</sub> A <sub>k</sub>	p <sub>i</sub> p <sub>j</sub> p <sub>k</sub>	4p <sub>i</sub> <sup>2</sup> p <sub>j</sub> p <sub>k</sub>	1/4p <sub>i</sub>

Otra posibilidad es utilizar fórmulas en las que no esté involucrado el genotipo del padre. Así, X será la probabilidad de que el padre le transmita un alelo al hijo por la probabilidad de que la madre les transmita el otro más la posibilidad inversa. Si el padre sólo le puede transmitir un alelo la posibilidad inversa será cero. Si el hijo es homozigoto solo hay una posibilidad, y tendremos seguridad del alelo obligatorio, siendo el resultado igual que cuando disponemos de madre. Si el padre es igual que el hijo heterocigoto (A<sub>i</sub>A<sub>j</sub>)

$$X = p_i/2 + p_j/2 = (p_i+p_j)/2.$$

Y es la frecuencia en la población del genotipo del hijo (el padre puede ser cualquier individuo), por tanto p<sub>i</sub><sup>2</sup> y 2p<sub>i</sub>p<sub>j</sub>, para homozigoto y heterozigoto respectivamente.

Genotipo <sub>C</sub>	Genotipo <sub>AF</sub>	X	Y	PI
A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	p <sub>i</sub>	p <sub>i</sub> <sup>2</sup>	1/p <sub>i</sub>
	A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	p <sub>i</sub> /2	p <sub>i</sub> <sup>2</sup>	1/2p <sub>i</sub>
A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	p <sub>j</sub>	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	1/2p <sub>i</sub>
	A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	(p <sub>i</sub> +p <sub>j</sub> )/2	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	(p <sub>i</sub> +p <sub>j</sub> )/4p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>
	A <sub>i</sub> A <sub>k</sub>	p <sub>j</sub> /2	2p <sub>i</sub> p <sub>j</sub>	1/4p <sub>i</sub>

## Cálculos ejemplo

Locus	X	Y	PI
TH01	$0'262^2 \cdot 0'1719$	$2 \cdot 0'262^3 \cdot 0'1719$	1'9084
TPOX	$0'5043 \cdot 0'2774 \cdot (0'5043+0'2774)$	$(2 \cdot 0'5043 \cdot 0'2774)^2$	1'3970
CSF1PO	$0'3306^2 \cdot 0'0664$	$2 \cdot 0'3306^3 \cdot 0'0664$	1'5124
D3S1358	$0'2769^2 \cdot 0'2392$	$2 \cdot 0'2769^3 \cdot 0'2392$	1'8057
VWA	$0'2886^2 \cdot 0'1546$	$2 \cdot 0'2886^3 \cdot 0'1546$	1'7325
FGA	$0'0732 \cdot 0'0925 \cdot 0'0226$	$4 \cdot 0'0226^2 \cdot 0'0732 \cdot 0'0925$	11'0619
Total			139'5343

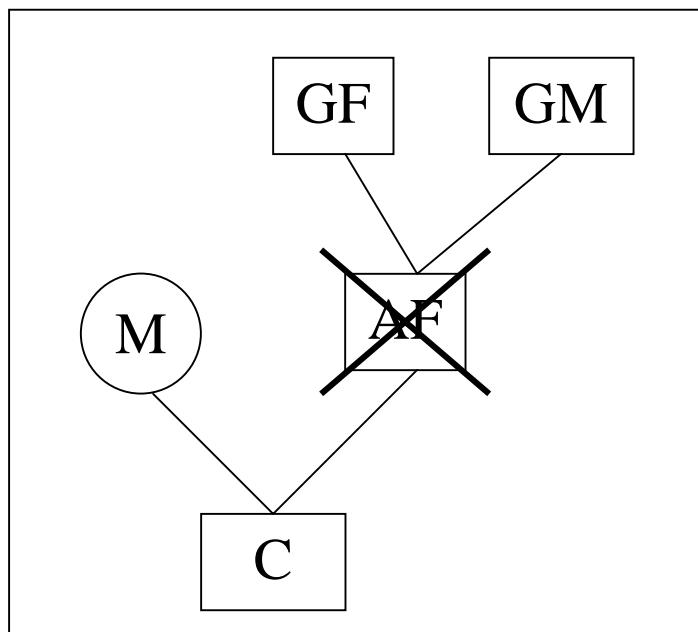
IP: 139'53

W: 99'2884 %

## Bibliografía

- Chakraborty R, Jin L, Zhong Y. Paternity evaluation in cases lacking a mother and nondetectable alleles. International Journal of Legal Medicine 107: 127-131 (1994).
- Luque JA, Crespillo M, Ramírez E, Fernandez RM, Paredes M, Valverde JL. Valoracion estadística en identificaciones y paternidades complejas. IV Jornadas de Genética Forense del GEP-ISFG. La Gomera, 1999.

Paternidad a partir de la madre, del hijo y de los abuelos paternos



	Child	Mother	Grandfather	Grandmother
TH01	7,9.3	7,8	6,9.3	8,9.3
CSF1PO	12,13	13,13	11,12	12,12
TPOX	8,11	8,11	8,8	11,11
D3S1358	15,15	15,15	15,16	15,16
VWA	17,17	17,18	17,19	16,18
FGA	19,26	19,22.2	23,25	24,26

## Fórmulas

Supongamos los siguientes genotipos:

$$GF: A_i A_j$$

$$GM: A_i A_k$$

$$M: A_l A_m$$

$$C: A_i A_l$$

Por tanto, AF puede tener los siguientes genotipos  $A_i A_i$ ,  $A_i A_k$ ,  $A_i A_j$  y  $A_j A_k$ , cada uno de ellos con una probabilidad de  $1/4$ . Dado que M transmite a C  $A_l$ , entonces  $A_i$  debe proceder de AF. Es decir:

Genotipo <sub>AF</sub>	Frecuencia	PI	PI ponderado
$A_i A_i$	$1/4$	$1/p_i$	$1/4 p_i$
$A_i A_k$	$1/4$	$1/2 p_i$	$1/8 p_i$
$A_i A_j$	$1/4$	$1/2 p_i$	$1/8 p_i$
$A_j A_k$	$1/4$	$0$	$0$
Total			$1/2 p_i$

Supongamos los siguientes genotipos:

$$GF: A_i A_j$$

$$GM: A_k A_l$$

$$M: A_m A_l$$

$$C: A_i A_m$$

Por tanto, AF puede tener los siguientes genotipos  $A_i A_k$ ,  $A_i A_l$ ,  $A_j A_k$  y  $A_j A_l$ , cada uno de ellos con una probabilidad de  $1/4$ . Dado que M transmite a C  $A_m$ , entonces  $A_i$  debe proceder de AF. Es decir:

Genotipo <sub>AF</sub>	Frecuencia	PI	PI ponderado
A <sub>i</sub> A <sub>k</sub>	1/4	1/2p <sub>i</sub>	1/8p <sub>i</sub>
A <sub>i</sub> A <sub>l</sub>	1/4	1/2p <sub>i</sub>	1/8p <sub>i</sub>
A <sub>j</sub> A <sub>k</sub>	1/4	0	0
A <sub>j</sub> A <sub>l</sub>	1/4	0	0
Total			1/4p <sub>i</sub>

Supongamos los siguientes genotipos:

GF: A<sub>i</sub>A<sub>j</sub>

GM: A<sub>k</sub>A<sub>l</sub>

M: A<sub>i</sub>A<sub>m</sub>

C: A<sub>i</sub>A<sub>m</sub>

Por tanto, AF puede tener los siguientes genotipos A<sub>i</sub>A<sub>k</sub>, A<sub>i</sub>A<sub>l</sub>, A<sub>j</sub>A<sub>k</sub> y A<sub>j</sub>A<sub>l</sub>, cada uno de ellos con una probabilidad de 1/4. Dado que M puede transmitir a C tanto A<sub>i</sub> como A<sub>m</sub>, entonces AF debe transmitir a C A<sub>m</sub> (si M transmite A<sub>i</sub>) o A<sub>i</sub> (si M transmite A<sub>m</sub>). Entonces:

Genotipo <sub>AF</sub>	Frecuencia	PI	PI ponderado
A <sub>i</sub> A <sub>k</sub>	1/4	1/2(p <sub>i</sub> +p <sub>m</sub> )	1/8(p <sub>i</sub> +p <sub>m</sub> )
A <sub>i</sub> A <sub>l</sub>	1/4	1/2(p <sub>i</sub> +p <sub>m</sub> )	1/8(p <sub>i</sub> +p <sub>m</sub> )
A <sub>j</sub> A <sub>k</sub>	1/4	0	0
A <sub>j</sub> A <sub>l</sub>	1/4	0	0
Total			1/4(p <sub>i</sub> +p <sub>m</sub> )

Supongamos los siguientes genotipos:

GF: A<sub>i</sub>A<sub>j</sub>

GM: A<sub>i</sub>A<sub>i</sub>

M:  $A_iA_j$

C:  $A_iA_i$

Por tanto, AF puede tener los siguientes genotipos  $A_iA_i$  y  $A_iA_j$ , cada uno de ellos con una probabilidad de  $1/2$ . Dado que M transmite a C  $A_i$ , entonces AF debe transmitir a C también  $A_i$ . Entonces:

Genotipo <sub>AF</sub>	Frecuencia	PI	PI ponderado
$A_iA_i$	$1/2$	$1/p_i$	$1/2p_i$
$A_iA_j$	$1/2$	$1/2p_i$	$1/4p_i$
Total			$3/4p_i$

Cualquier otro supuesto se solucionaría de manera similar.

Otra posibilidad sería hacer todas las posibles combinaciones de hijos de los abuelos, que serían los posibles genotipos del presunto padre, y hacer la paternidad con todas. Sumándolas de forma ponderada tendremos el resultado final. Igualmente se puede plantear, calculando la probabilidad de transmisión del alelo obligatorio al nieto por parte de los abuelos, y puesto que hay dos generaciones, se dividiría por dos. Lógicamente si ambos pueden trasmisirlo, se suman. Realizada la comprobación con todas las posibles combinaciones de abuelos, madre e hijo, se ha comprobado que ambos planteamientos dan resultados idénticos, y que de forma práctica basta con contar el número de alelos de los abuelos coincidentes con el alelo obligatorio y aplicar las siguientes fórmulas.

Genotipo <sub>C</sub>	Genotipo <sub>M</sub>	PI
A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	n <sub>i</sub> /4p <sub>i</sub>
A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	n <sub>i</sub> /4p <sub>i</sub>
A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>i</sub>	n <sub>j</sub> /4p <sub>j</sub>
A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	A <sub>j</sub> A <sub>j</sub>	n <sub>i</sub> /4p <sub>i</sub>
A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	(n <sub>i</sub> + n <sub>j</sub> )/4(p <sub>i</sub> + p <sub>j</sub> )
A <sub>i</sub> A <sub>j</sub>	A <sub>j</sub> A <sub>k</sub>	n <sub>i</sub> /4p <sub>i</sub>

n<sub>i</sub> = n° de alelos i de los abuelos

n<sub>j</sub> = n° de alelos j de los abuelos

Lógicamente si los abuelos no presentan el alelo obligatorio, éste será cero y PI igualmente será 0, es decir, habrá exclusión.

### Cálculos

#### TH01

AF	6,8	1/4	0	0
	6,9,3	1/4	1/2 · 0'262	1/8 · 0'262
	8,9,3	1/4	1/2 · 0'262	1/8 · 0'262
	9,3,9,3	1/4	1/0'262	1/4 · 0'262
	Total			1/2 · 0'262
	1'9084			

#### TPOX

AF	8,11	1/4	1/(0'5043+0'2774)	1/4 · 0'7817
	8,11	1/4	1/(0'5043+0'2774)	1/4 · 0'7817
	8,11	1/4	1/(0'5043+0'2774)	1/4 · 0'7817

8,11	1/4	1/(0'5043+0'2774)	1/4 · 0'7817
Total			1/0'7817
1'2793			

#### CSF1PO

AF	11,12	1/4	1/2 · 0'3306	1/8 · 0'3306
	11,12	1/4	1/2 · 0'3306	1/8 · 0'3306
	12,12	1/4	1/0'3306	1/4 · 0'3306
	12,12	1/4	1/0'3306	1/4 · 0'3306
	Total			3/4 · 0'3306
	2'2686			

#### D3S1358

AF	15,15	1/4	1/0'2769	1/4 · 0'2769
	15,16	1/4	1/2 · 0'2769	1/8 · 0'2769
	15,16	1/4	1/2 · 0'2769	1/8 · 0'2769
	16,16	1/4	0	0
	Total			1/2 · 0'2769
	1'8057			

#### VWA

AF	16,17	1/4	1/2 · 0'2886	1/8 · 0'2886
	16,19	1/4	0	0
	17,18	1/4	1/2 · 0'2886	1/8 · 0'2886
	18,19	1/4	0	0
	Total			1/4 · 0'2886
	0'8663			

#### FGA

AF	23,24	1/4	0	0
	23,26	1/4	1/2 · 0'0226	1/8 · 0'0226
	24,25	1/4	0	0

25,26	1/4	$1/2 \cdot 0'0226$	$1/8 \cdot 0'0226$
Total			$1/4 \cdot 0'0226$
11'0619			

IP: 95'84

W: 98'97 %

### Bibliografía

- Barros F. Cálculo de probabilidad de paternidad en casos complejos (capítulo 23) en La prueba del ADN en Medicina Forense, pp. 279-285. Ed Masson SA, Barcelona, 1999.
- Luque JA, Crespillo M, Ramírez E, Fernandez RM, Paredes M, Valverde JL. Valoracion estadística en identificaciones y paternidades complejas. IV Jornadas de Genética Forense del GEP-ISFG. La Gomera, 1999.

Base de datos utilizada para efectuar los cálculos (I nstituto de Toxicología,  
Madrid)

	TH01	TPOX	CSF1PO	D3S1358	VWA	FGA
6	0,2298	0,0037				
7	0,1719	0,0006	0,0006			
8	0,1368	0,5043	0,0063			
9	0,1942	0,1098	0,0145			
9,3	0,2620					
10	0,0047	0,0640	0,2756			
10,3	0,0006					
11		0,2774	0,2939			
12		0,0396	0,3306	0,0009	0,0012	
13			0,0664	0,0081	0,0035	
14			0,0089	0,1124	0,1089	
15			0,0032	0,2769	0,1294	
16				0,2392	0,2254	0,0009
17				0,1682	0,2886	0,0009
18				0,1799	0,1546	0,0154
19				0,0135	0,0703	0,0732
20				0,0009	0,0158	0,1483
20,3						0,0009
21					0,0023	0,1655
22						0,1699
22,2						0,0045
23						0,1429
23,2						0,0018
24						0,1438
25						0,0995
26						0,0226
27						0,0072
28						0,0018
31						0,0009
FM	0,0036	0,0034	0,0037	0,0054	0,0036	0,0058