

Comisiones de Trabajo

Comisión de Trabajo de
Aplicaciones Forenses de la Secuenciación Masiva
1^{er} Ejercicio Colaborativo sobre las Aplicaciones
Forenses de la MPS
GHEP-MPS1



Pedro A. Barrio

Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses. Departamento de Madrid

pedro.barrio@justicia.es

Coordinador: **Antonio Alonso** (INTCF, Madrid)

Colaboradores: **Óscar García** (Laboratorio ADN, Ertzaintza, País Vasco)

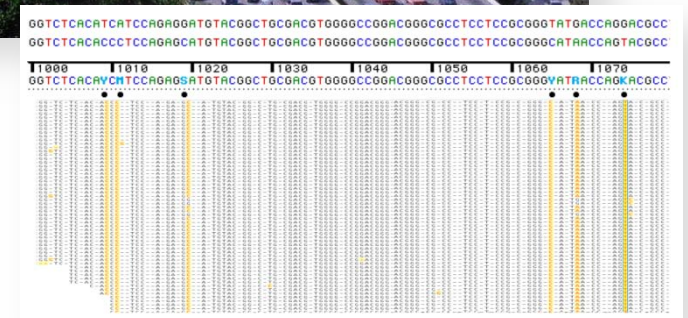
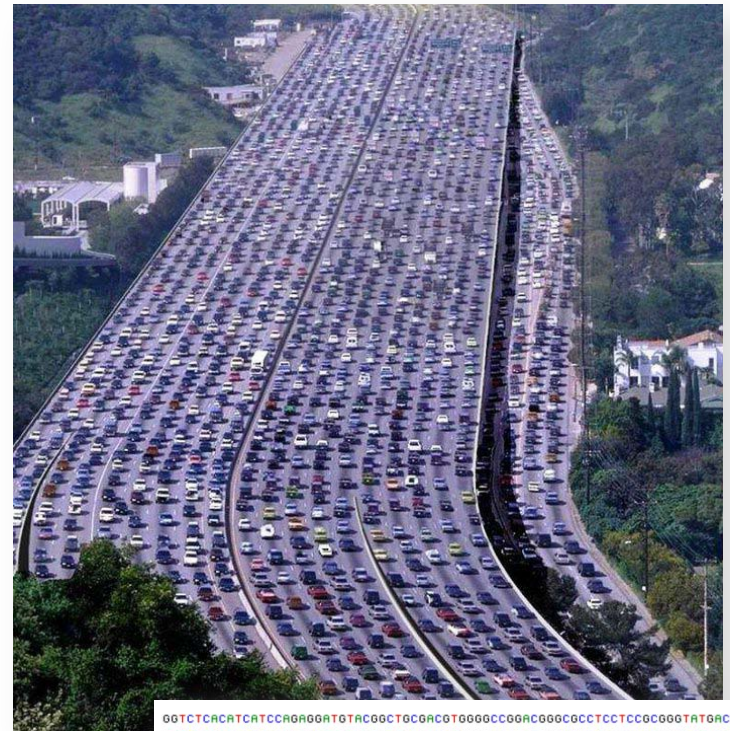
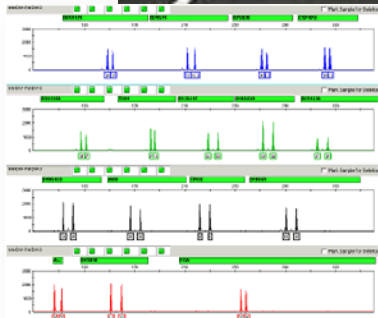
Leonor Gusmão (UERJ, Universidad del Estado de Río de Janeiro)

Chris Phillips, Lourdes Prieto (USC, Universidad de Santiago de Compostela)

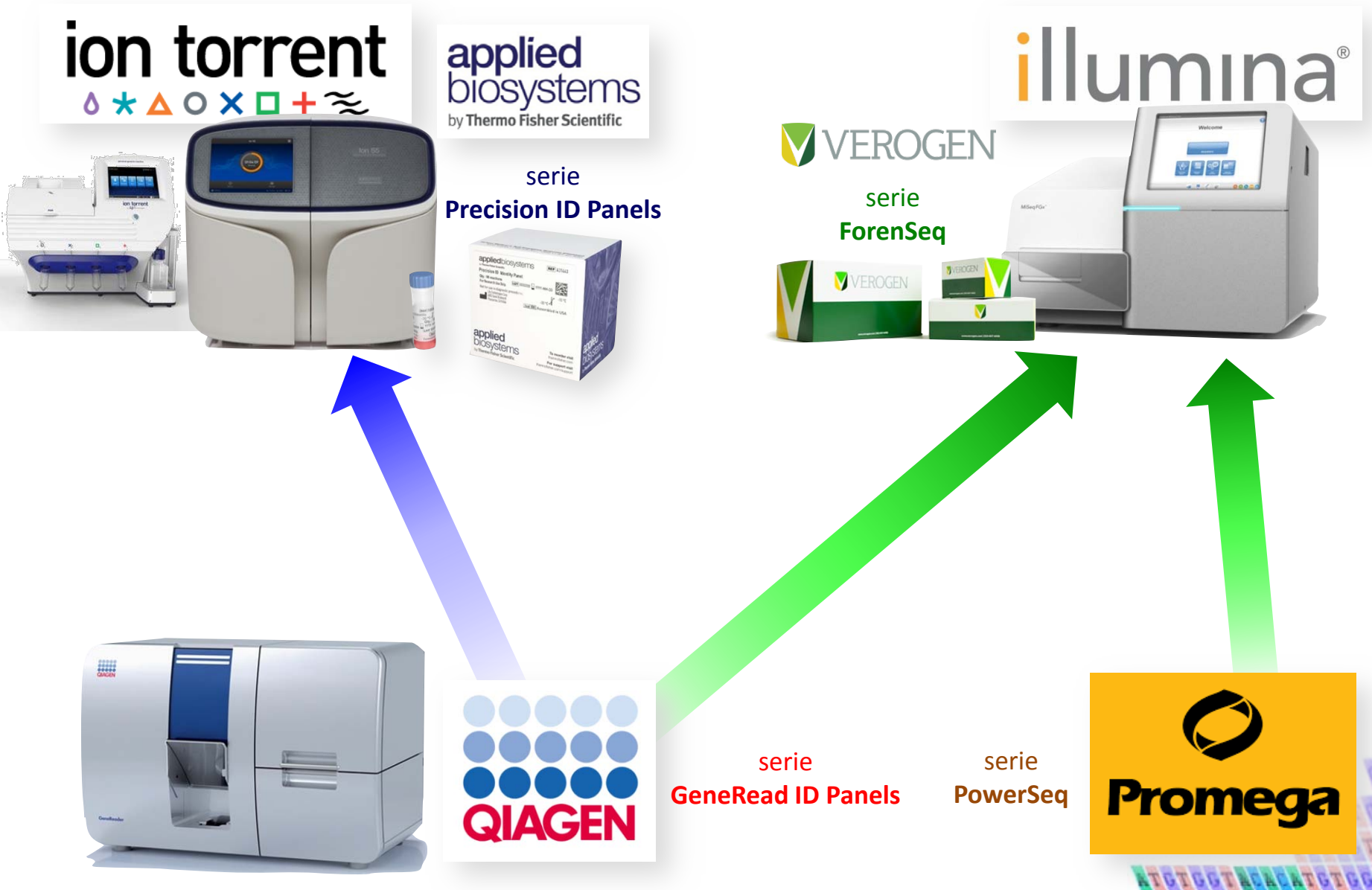
CE (Sanger)

vs

MPS



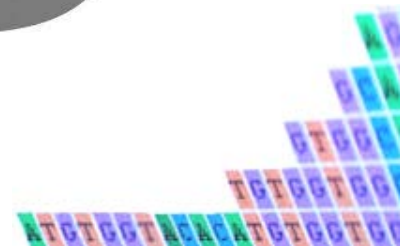
Introducción. Plataformas y Química para Uso Forense

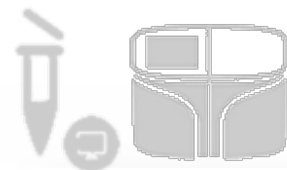


Introducción. Proceso



Ahhh...I've always wondered how these next-gen sequencers worked.





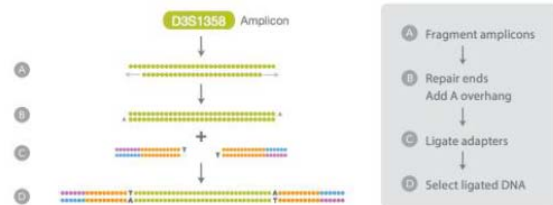
applied biosystems
by Thermo Fisher Scientific

Introducción. Proceso

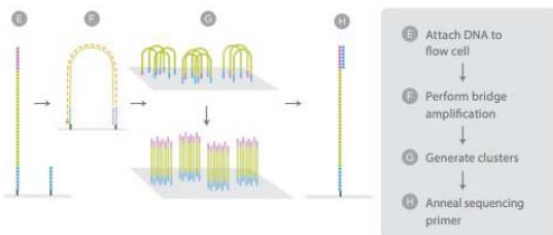
illumina®



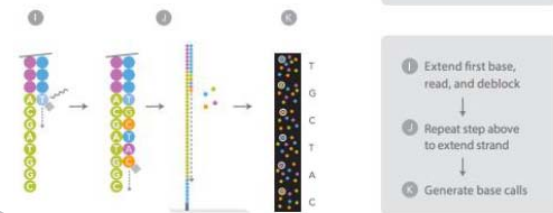
Amplicon Library Preparation



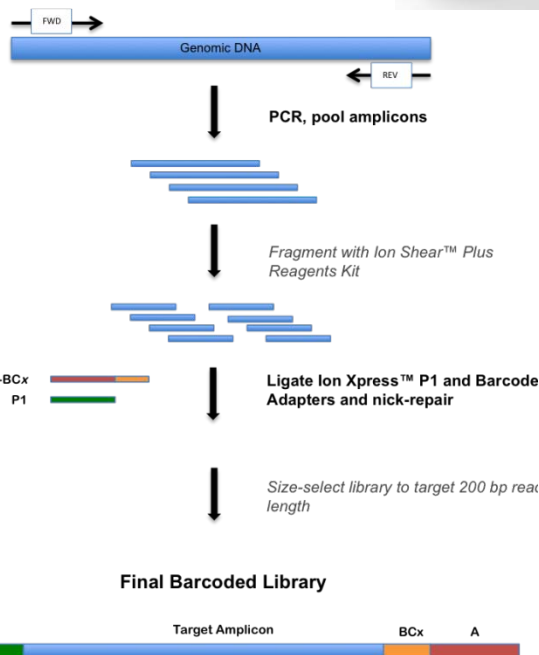
Cluster Generation



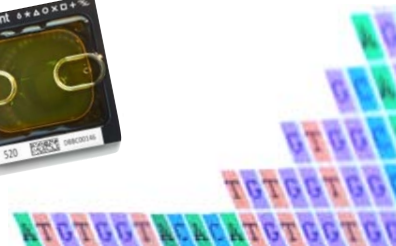
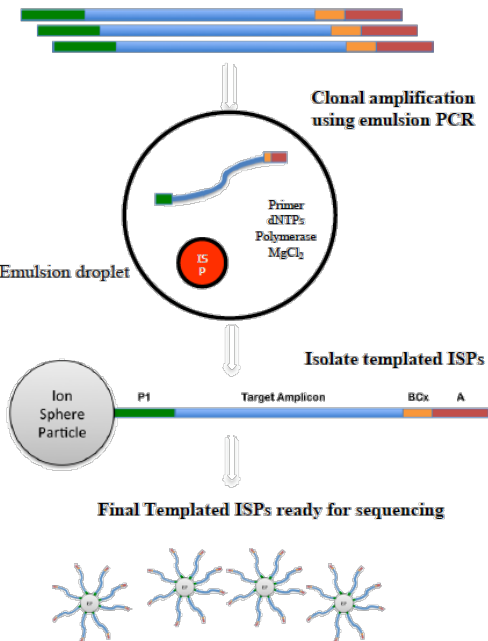
Sequencing



Cluster generation and Fluorescence detection



Emulsion PCR and Proton detection by pH change





Introducción. Proceso

Software	Type	Website	Running Platform / Programming Language
Torrent Suite™ Software	Commercial	https://www.thermofisher.com/es/es/home/life-science/sequencing/next-generation-sequencing/on-torrent-next-generation-sequencing-workflow/on-torrent-next-generation-sequencing-data-analysis-workflow/on-torrent-suite-software.html	Web Browser
HID STR Genotyper Plugin	Commercial	https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/LSG/manuals/MAN0015879_HID_STR_Genotyper_Plugin_UG.pdf	Web Browser
Converge™	Commercial	https://www.thermofisher.com/es/es/home/industrial/forensics/human-identification/forensic-dna-analysis/forensic-dna-data-interpretation/converge-forensic-analysis-software.html	Web Browser / Desktop
ForenSeq™ Universal Analysis Software	Commercial	https://www.thermofisher.com/es/es/home/industrial/forensics/human-identification/forensic-dna-analysis/forensic-dna-data-interpretation/forenseq-universal-analysis-software.html	Desktop
NextGENe®	Commercial	http://www.sorogenetics.com/NextGENe.php	Desktop
ExactID®	Commercial	https://www.battelle.org/government-offerings/homeland-security-public-safety/security-law-enforcement/forensic-genomics/exactid	Desktop
toaSTR	Open-access	www.toastr.de	Web Browser
STrait Razor v2/v3	Open-access	https://www.unthsc.edu/graduate-school-of-biomedical-sciences/molecular-and-medical-genetics/laboratory-faculty-and-staff/strait-razor/	Perl/C++
lobSTR	Open-access	http://lobstr.teamerlich.org/	C/C++
STRinNGS	Open-access	(Available upon request)	Python
TSSV	Open-access	https://git.lumcn.nl/j.f.j.laros/tssv/blob/master/README.md	Python
FDSTools	Open-access	https://pypi.python.org/pypi/tssvTSSV https://pypi.python.org/pypi/fdstools/	Python
MyFLq	Open-access	https://github.com/beukeweb/myflq http://forensicugenet.be/ https://basespace.illumina.com/apps/174174/MyFLq	Web Browser / MySQL
RepeatSeq	Open-access	https://github.com/adaptivegenome/repeatseq	Python
SEQ Mapper	Open-access	http://forensic.mcn.utu.edu.tw:9000/SEQMapperWeb/Default.aspx	Web Browser / .NET



applied biosystems
by Thermo Fisher Scientific



Forensic Science International: Genetics Supplement Series

journal homepage: www.elsevier.com/locate/fsigss



Running Platform /

Forensic Science International: Genetics 30 (2017) 18–23

toaSTR: A web-based forensic tool for the analysis of short tandem repeats in massively parallel sequencing data

Sebastian Ganschow^a, Peter Wiegand^b, Carsten Tiemann^{a,*}



Forensic Science International: Genetics

journal homepage: www.elsevier.com/locate/fsig



HID STR Genotyper Plugin

Commercial

<https://www.fishbase.org/>

Converge™

Commercial

<https://www.fishbase.org/>

ForenSeq™ Universal Analysis Software

Commercial

<https://www.fishbase.org/>

NextGENe®

Commercial

<http://www.sanger.ac.uk/nextgene.php>

ExactID®

Commercial

<https://www.battelle.org/government-offerings/homeland-security-public-safety/security-law-enforcement/forensic-genomics/exactid>

toaSTR

Open-access

www.toastr.de

STRait Razor v2/v3

Open-access

<https://www.unthsc.edu/graduate-school-of-biomedical-sciences/molecular-and-medical-genetics/laboratory-faculty-and-staff/strait-razor/>

lobSTR

Open-access

<http://lobstr.teamerlich.org/>

STRinNGS

Open-access

(Available upon request)

TSSV

Open-access

<https://git.lumcn.nl/j.f.laros/tssv/blob/master/README.md>

FDSTools

Open-access

<https://pypi.python.org/pypi/tssvTSSV>

MyFLq

Open-access

<https://github.com/beukeweb/myflq>
<http://forensicgenetics.be/>
<https://basespace.illumina.com/apps/174174/MyFLq>

RepeatSeq

Open-access

<https://github.com/adaptivengenome/repeatseq>

SEQ Mapper

Open-access

<http://forensic.mcn.utu.fi:9000/SEQMapperWeb/Default.aspx>

Short communication

Fast STR allele identification with STRait Razor 3.0

August E. Woerner^{a,*}, Jonathan L. King^a, Bruce Budowle^{a,b}

^a Center for Human Identification, University of North Texas Health Science Center, 3500 Camp Bowie Blvd., Fort Worth, TX 76107, USA

^b Center of Excellence in Genomic Medicine (CEGMR), King Abdulaziz University, Jeddah, Saudi Arabia



Desktop

Desktop

Web Browser

Perl/C++

C/C++

Python

Python

Python

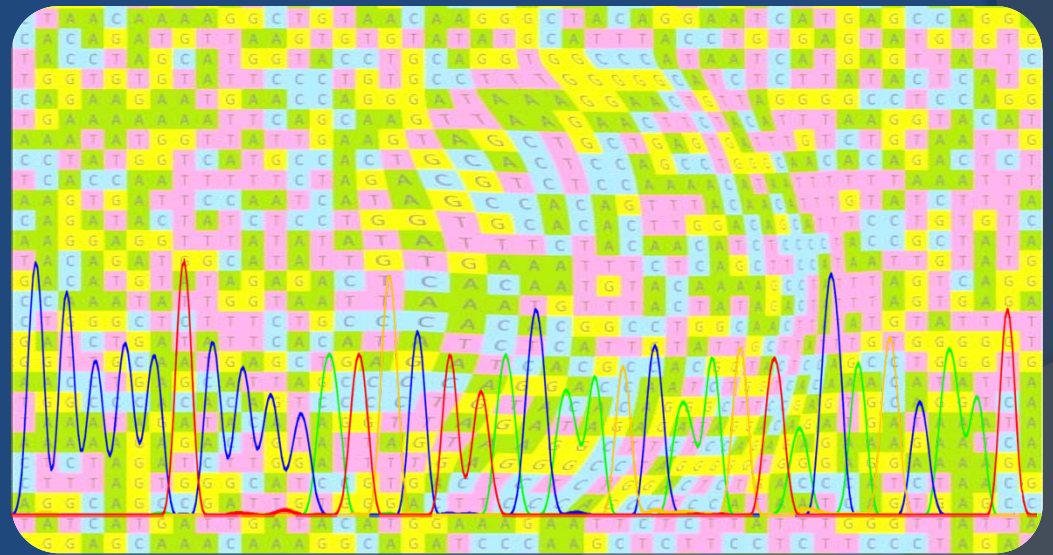
Web Browser / MySQL

Python

Web Browser / .NET

1^{er} Ejercicio Colaborativo sobre las Aplicaciones Forenses de la MPS

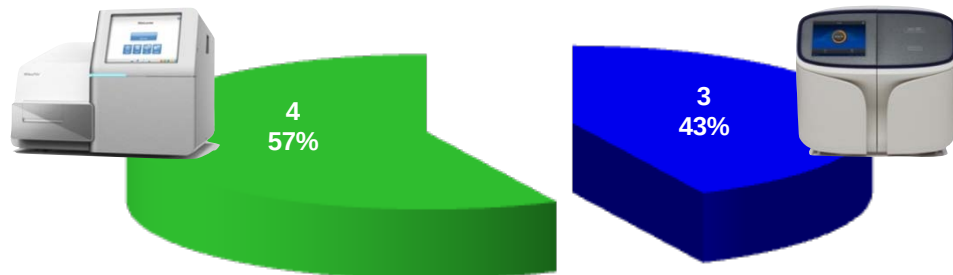
GHEP-MPS1



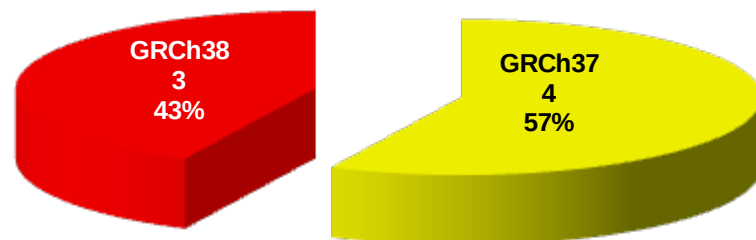
Datos Generales de participación

7 laboratorios participantes.....

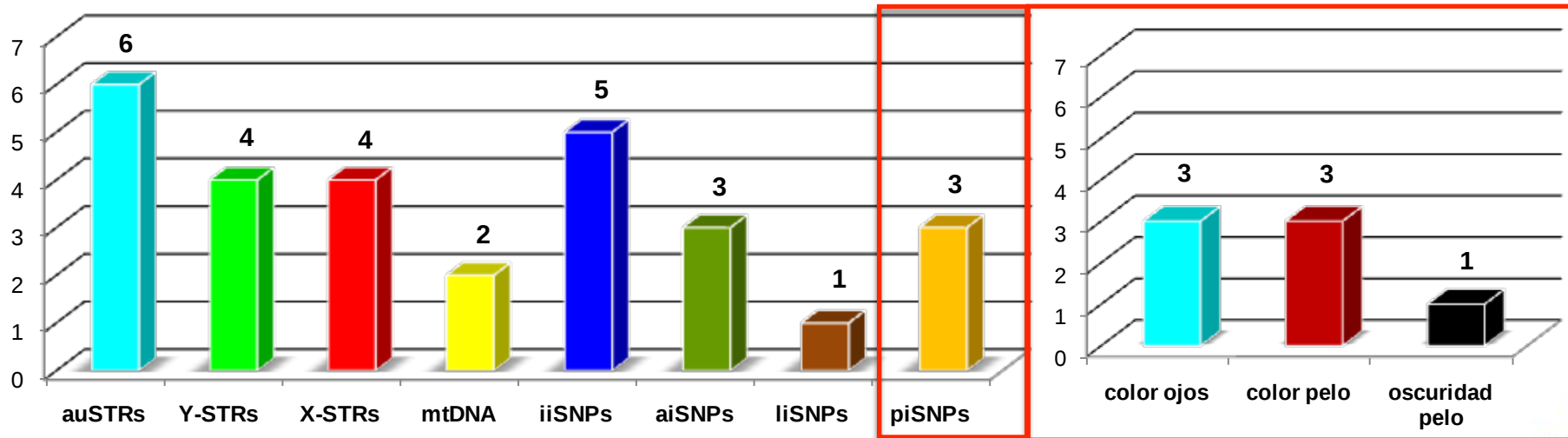
Plataformas



Secuencia de Referencia



Marcadores estudiados



Datos Generales de participación

Kits/Paneles usados

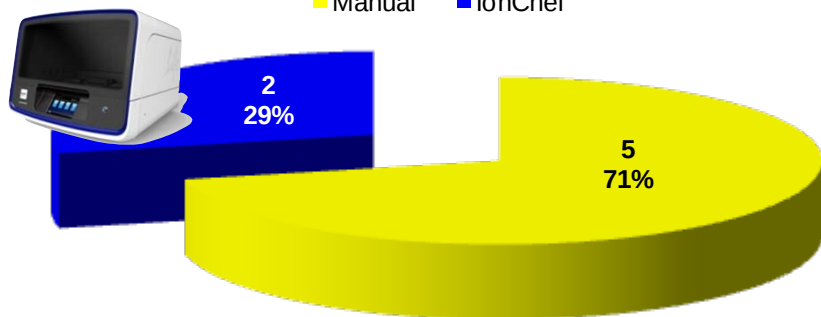
lab	Plataforma	auSTRs	Y-STRs	X-STRs	mtDNA	iiSNPs	aiSNPs	liSNPs	piSNPs
5 TFS		Precision ID GlobalFiler NGS STR Panel v2							
7 TFS		Precision ID GlobalFiler NGS STR Panel v2			Precision ID mtDNA Control Region Panel				
11 TFS					Precision ID mtDNA Control Region Panel	Precision ID Identity Panel	Precision ID Ancestry Panel	Precision ID Identity Panel	Ion Ampliseq DNA Phenotyping Panel
24 Verogen		ForenSeq DNA Signature Prep Kit Mix B	ForenSeq DNA Signature Prep Kit Mix B	ForenSeq DNA Signature Prep Kit Mix B		ForenSeq DNA Signature Prep Kit Mix B	ForenSeq DNA Signature Prep Kit Mix B		ForenSeq DNA Signature Prep Kit Mix B
33 Verogen		ForenSeq DNA Signature Prep Kit Mix B	ForenSeq DNA Signature Prep Kit Mix B	ForenSeq DNA Signature Prep Kit Mix B		ForenSeq DNA Signature Prep Kit Mix B	ForenSeq DNA Signature Prep Kit Mix B		ForenSeq DNA Signature Prep Kit Mix B
179 Verogen		ForenSeq DNA Signature Prep Kit MixA	ForenSeq DNA Signature Prep Kit MixA	ForenSeq DNA Signature Prep Kit MixA		ForenSeq DNA Signature Prep Kit MixA			
265 Verogen		ForenSeq DNA Signature Prep Kit MixA	ForenSeq DNA Signature Prep Kit MixA	ForenSeq DNA Signature Prep Kit MixA		ForenSeq DNA Signature Prep Kit MixA			

Datos Generales de participación

Equipos usados

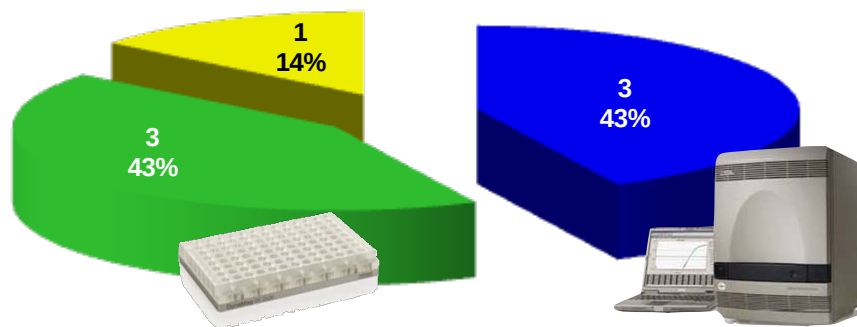
Preparación "Library"

Manual IonChef



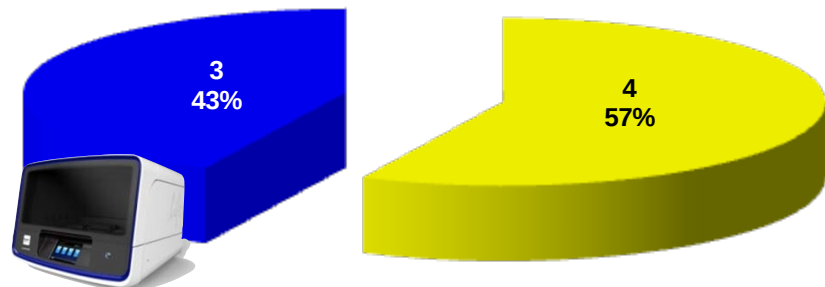
Cuantificación "Library"

ABI7500 Bead saturation Light Cycler (Roche)



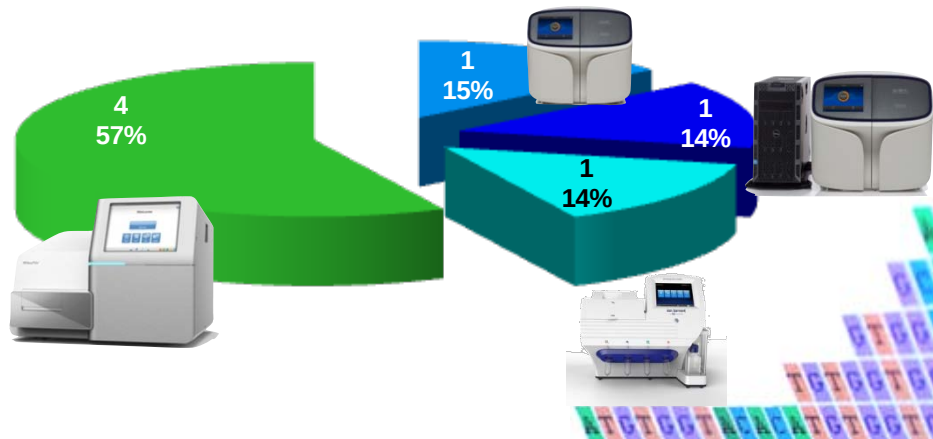
Preparación "Template"

Manual IonChef



Secuenciación

Ion S5™ System Ion S5™ XL System
Ion Torrent PGM MiSeq FGx



Datos Generales de participación

Software usados

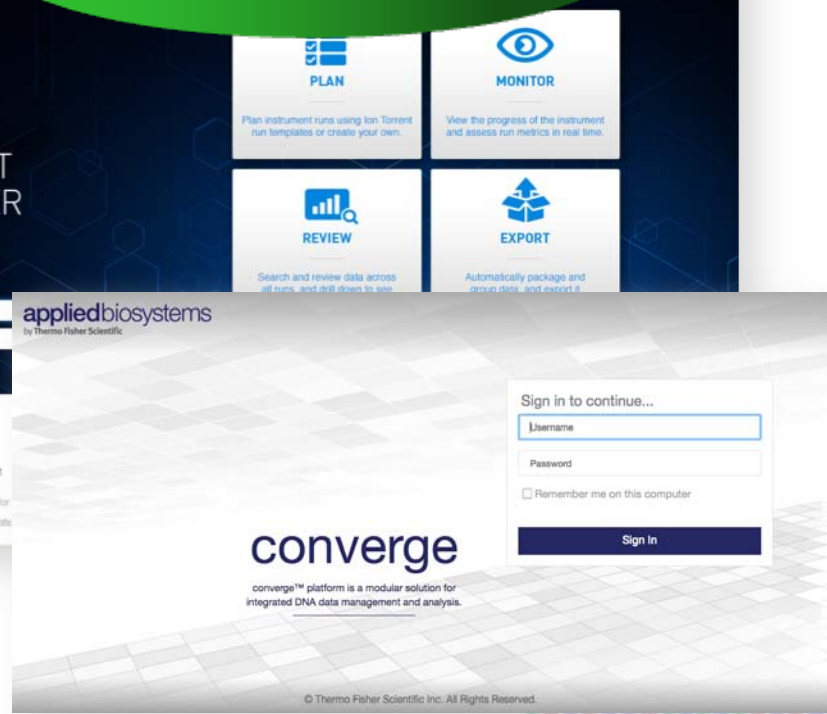
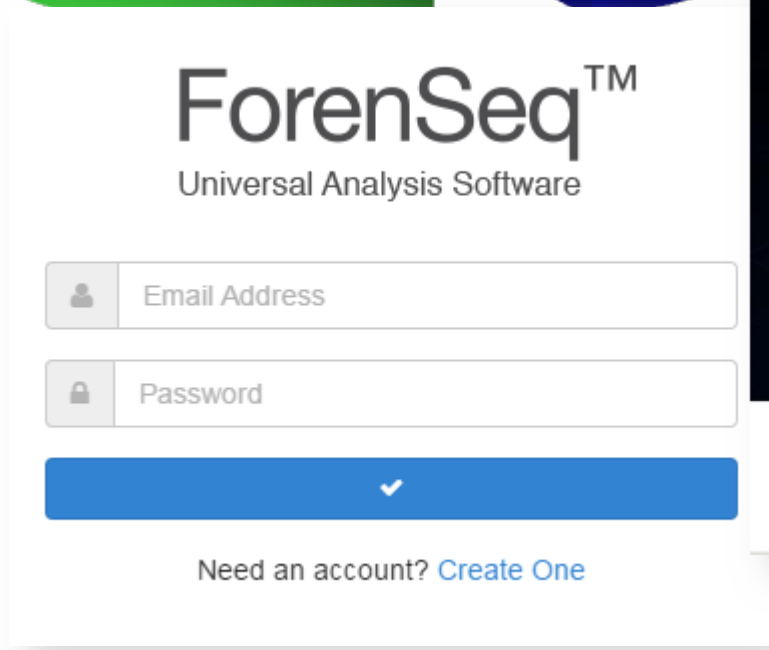
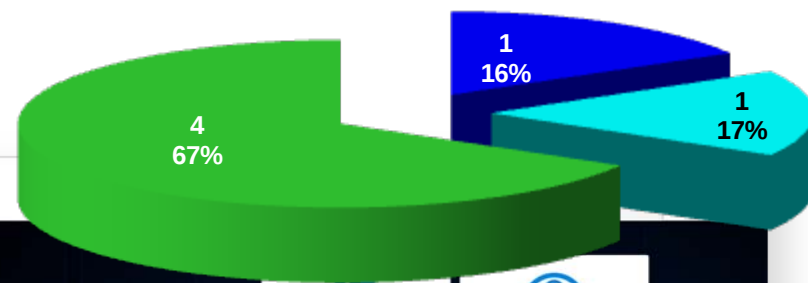
Análisis de datos: raw data

■ TSS ■ UAS



Análisis de datos: allele / variant calling

■ HID Genotyper plugin ■ Variant Caller (TFS) ■ UAS



Datos Generales de participación

Software usados

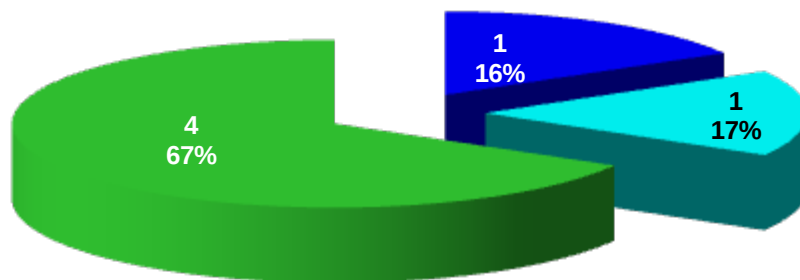
Análisis de datos: raw data

TSS UAS



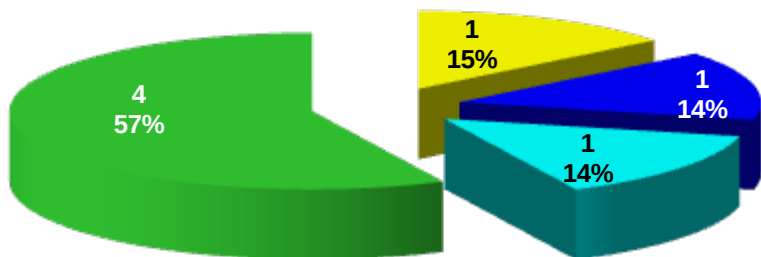
Análisis de datos: allele / variant calling

HID Genotyper plugin Variant Caller (TFS) UAS



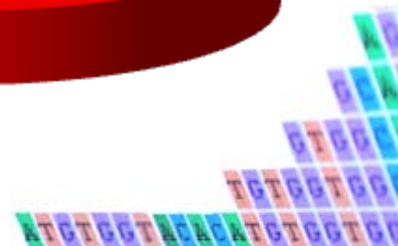
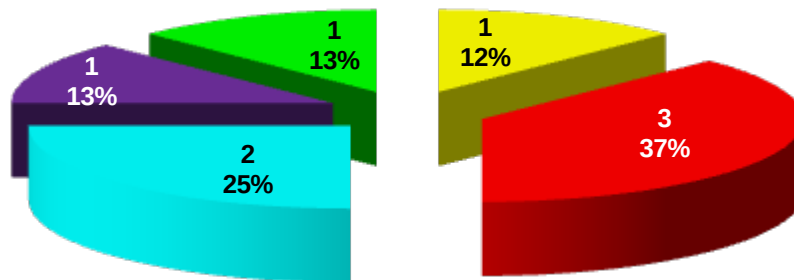
Análisis de datos: análisis

STRait Razor v3.0 Converge v2.1
HID Genotyper plugin UAS

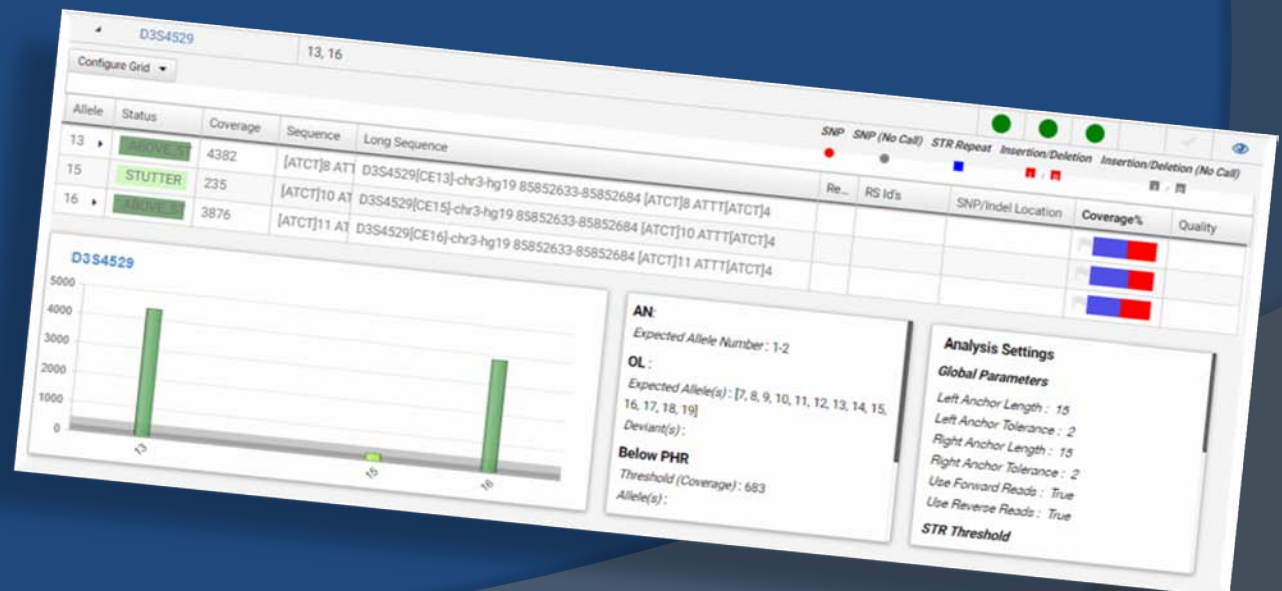


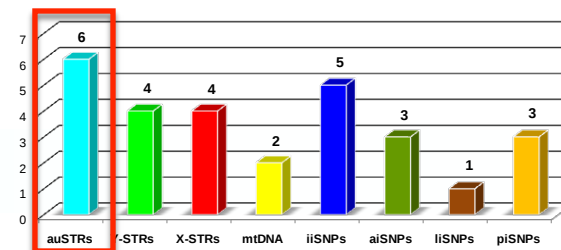
Análisis de datos: otros software

STRait Razor v3.0 IGV toaSTR
GeneMarker HTS Coverage Analysis



Marcadores STR





STR autosómicos

Perfiles... en relación con los valores obtenidos por consenso en el EIADN

Muestra M1

	Lab	D	A	Amidogen	CSF-1P	D10S124	D10S232	D12A16	D12A166	D12A167	D12A168	D12A169	D12A170	D12A171	D12A172	D12A173	D12A174	D12A175	D12A176	D12A177	D12A178	D12A179	D12A180	D12A181	D12A182	D12A183	D12A184	D12A185	D12A186	D12A187	D12A188	D12A189	D12A190	D12A191	D12A192	D12A193	D12A194	D12A195	D12A196	D12A197	D12A198	D12A199	D12A200	D12A201	D12A202	D12A203	D12A204	D12A205	D12A206	D12A207	D12A208	D12A209	D12A210	D12A211	D12A212	D12A213	D12A214	D12A215	D12A216	D12A217	D12A218	D12A219	D12A220	D12A221	D12A222	D12A223	D12A224	D12A225	D12A226	D12A227	D12A228	D12A229	D12A230	D12A231	D12A232	D12A233	D12A234	D12A235	D12A236	D12A237	D12A238	D12A239	D12A240	D12A241	D12A242	D12A243	D12A244	D12A245	D12A246	D12A247	D12A248	D12A249	D12A250	D12A251	D12A252	D12A253	D12A254	D12A255	D12A256	D12A257	D12A258	D12A259	D12A260	D12A261	D12A262	D12A263	D12A264	D12A265	D12A266	D12A267	D12A268	D12A269	D12A270	D12A271	D12A272	D12A273	D12A274	D12A275	D12A276	D12A277	D12A278	D12A279	D12A280	D12A281	D12A282	D12A283	D12A284	D12A285	D12A286	D12A287	D12A288	D12A289	D12A290	D12A291	D12A292	D12A293	D12A294	D12A295	D12A296	D12A297	D12A298	D12A299	D12A300	D12A301	D12A302	D12A303	D12A304	D12A305	D12A306	D12A307	D12A308	D12A309	D12A310	D12A311	D12A312	D12A313	D12A314	D12A315	D12A316	D12A317	D12A318	D12A319	D12A320	D12A321	D12A322	D12A323	D12A324	D12A325	D12A326	D12A327	D12A328	D12A329	D12A330	D12A331	D12A332	D12A333	D12A334	D12A335	D12A336	D12A337	D12A338	D12A339	D12A340	D12A341	D12A342	D12A343	D12A344	D12A345	D12A346	D12A347	D12A348	D12A349	D12A350	D12A351	D12A352	D12A353	D12A354	D12A355	D12A356	D12A357	D12A358	D12A359	D12A360	D12A361	D12A362	D12A363	D12A364	D12A365	D12A366	D12A367	D12A368	D12A369	D12A370	D12A371	D12A372	D12A373	D12A374	D12A375	D12A376	D12A377	D12A378	D12A379	D12A380	D12A381	D12A382	D12A383	D12A384	D12A385	D12A386	D12A387	D12A388	D12A389	D12A390	D12A391	D12A392	D12A393	D12A394	D12A395	D12A396	D12A397	D12A398	D12A399	D12A400	D12A401	D12A402	D12A403	D12A404	D12A405	D12A406	D12A407	D12A408	D12A409	D12A410	D12A411	D12A412	D12A413	D12A414	D12A415	D12A416	D12A417	D12A418	D12A419	D12A420	D12A421	D12A422	D12A423	D12A424	D12A425	D12A426	D12A427	D12A428	D12A429	D12A430	D12A431	D12A432	D12A433	D12A434	D12A435	D12A436	D12A437	D12A438	D12A439	D12A440	D12A441	D12A442	D12A443	D12A444	D12A445	D12A446	D12A447	D12A448	D12A449	D12A450	D12A451	D12A452	D12A453	D12A454	D12A455	D12A456	D12A457	D12A458	D12A459	D12A460	D12A461	D12A462	D12A463	D12A464	D12A465	D12A466	D12A467	D12A468	D12A469	D12A470	D12A471	D12A472	D12A473	D12A474	D12A475	D12A476	D12A477	D12A478	D12A479	D12A480	D12A481	D12A482	D12A483	D12A484	D12A485	D12A486	D12A487	D12A488	D12A489	D12A490	D12A491	D12A492	D12A493	D12A494	D12A495	D12A496	D12A497	D12A498	D12A499	D12A500	D12A501	D12A502	D12A503	D12A504	D12A505	D12A506	D12A507	D12A508	D12A509	D12A510	D12A511	D12A512	D12A513	D12A514	D12A515	D12A516	D12A517	D12A518	D12A519	D12A520	D12A521	D12A522	D12A523	D12A524	D12A525	D12A526	D12A527	D12A528	D12A529	D12A530																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																
1		X	Y																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																		</

Muestra M2

Platformen		Amelieberg		CSF-PD		D01S1248		D01S2328		D12A166		D12S393		D13S31		D04S1434		D12S167		D1S1666		D1S6343		D1S855		D1S1301		D2S1206		D2S1048		D2S1383		D2S1396		D2S1776		D2S1384		D2S1386		D2S1388		D2S1744		229		774		D/S324		D/S132		D/S117		D/S112		F138		FGA		LRP		Penn.D		Penn.B		SE338		TH01		TPO		WM		Lab																							
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100
1	2	3	4	5																																																																																															

Muestra M3

Lab	Platform	Ampligen	CSF/PC	D10S1248	D10S1232	D12A1766	D12A1768	D12S393	D13S311	D14S1434	D15S1031	D16S1963	D17S1666	D18S1666	D19S1666	D20S1666	D21S1666	D22S1666	D23S1666	D24S1666	D25S1666	D26S1666	D27S1666	D28S1666	D29S1666	D30S1666	D31S1666	D32S1666	D33S1666	D34S1666	D35S1666	D36S1666	D37S1666	D38S1666	D39S1666	D40S1666	D41S1666	D42S1666	D43S1666	D44S1666	D45S1666	D46S1666	D47S1666	D48S1666	D49S1666	D50S1666	D51S1666	D52S1666	D53S1666	D54S1666	D55S1666	D56S1666	D57S1666	D58S1666	D59S1666	D60S1666	D61S1666	D62S1666	D63S1666	D64S1666	D65S1666	D66S1666	D67S1666	D68S1666	D69S1666	D70S1666	D71S1666	D72S1666	D73S1666	D74S1666	D75S1666	D76S1666	D77S1666	D78S1666	D79S1666	D80S1666	D81S1666	D82S1666	D83S1666	D84S1666	D85S1666	D86S1666	D87S1666	D88S1666	D89S1666	D90S1666	D91S1666	D92S1666	D93S1666	D94S1666	D95S1666	D96S1666	D97S1666	D98S1666	D99S1666	D100S1666	D101S1666	D102S1666	D103S1666	D104S1666	D105S1666	D106S1666	D107S1666	D108S1666	D109S1666	D110S1666	D111S1666	D112S1666	D113S1666	D114S1666	D115S1666	D116S1666	D117S1666	D118S1666	D119S1666	D120S1666	D121S1666	D122S1666	D123S1666	D124S1666	D125S1666	D126S1666	D127S1666	D128S1666	D129S1666	D130S1666	D131S1666	D132S1666	D133S1666	D134S1666	D135S1666	D136S1666	D137S1666	D138S1666	D139S1666	D140S1666	D141S1666	D142S1666	D143S1666	D144S1666	D145S1666	D146S1666	D147S1666	D148S1666	D149S1666	D150S1666	D151S1666	D152S1666	D153S1666	D154S1666	D155S1666	D156S1666	D157S1666	D158S1666	D159S1666	D160S1666	D161S1666	D162S1666	D163S1666	D164S1666	D165S1666	D166S1666	D167S1666	D168S1666	D169S1666	D170S1666	D171S1666	D172S1666	D173S1666	D174S1666	D175S1666	D176S1666	D177S1666	D178S1666	D179S1666	D180S1666	D181S1666	D182S1666	D183S1666	D184S1666	D185S1666	D186S1666	D187S1666	D188S1666	D189S1666	D190S1666	D191S1666	D192S1666	D193S1666	D194S1666	D195S1666	D196S1666	D197S1666	D198S1666	D199S1666	D200S1666	D201S1666	D202S1666	D203S1666	D204S1666	D205S1666	D206S1666	D207S1666	D208S1666	D209S1666	D210S1666	D211S1666	D212S1666	D213S1666	D214S1666	D215S1666	D216S1666	D217S1666	D218S1666	D219S1666	D220S1666	D221S1666	D222S1666	D223S1666	D224S1666	D225S1666	D226S1666	D227S1666	D228S1666	D229S1666	D230S1666	D231S1666	D232S1666	D233S1666	D234S1666	D235S1666	D236S1666	D237S1666	D238S1666	D239S1666	D240S1666	D241S1666	D242S1666	D243S1666	D244S1666	D245S1666	D246S1666	D247S1666	D248S1666	D249S1666	D250S1666	D251S1666	D252S1666	D253S1666	D254S1666	D255S1666	D256S1666	D257S1666	D258S1666	D259S1666	D260S1666	D261S1666	D262S1666	D263S1666	D264S1666	D265S1666	D266S1666	D267S1666	D268S1666	D269S1666	D270S1666	D271S1666	D272S1666	D273S1666	D274S1666	D275S1666	D276S1666	D277S1666	D278S1666	D279S1666	D280S1666	D281S1666	D282S1666	D283S1666	D284S1666	D285S1666	D286S1666	D287S1666	D288S1666	D289S1666	D290S1666	D291S1666	D292S1666	D293S1666	D294S1666	D295S1666	D296S1666	D297S1666	D298S1666	D299S1666	D300S1666	D301S1666	D302S1666	D303S1666	D304S1666	D305S1666	D306S1666	D307S1666	D308S1666	D309S1666	D310S1666	D311S1666	D312S1666	D313S1666	D314S1666	D315S1666	D316S1666	D317S1666	D318S1666	D319S1666	D320S1666	D321S1666	D322S1666	D323S1666	D324S1666	D325S1666	D326S1666	D327S1666	D328S1666	D329S1666	D330S1666	D331S1666	D332S1666	D333S1666	D334S1666	D335S1666	D336S1666	D337S1666	D338S1666	D339S1666	D340S1666	D341S1666	D342S1666	D343S1666	D344S1666	D345S1666	D346S1666	D347S1666	D348S1666	D349S1666	D350S1666	D351S1666	D352S1666	D353S1666	D354S1666	D355S1666	D356S1666	D357S1666	D358S1666	D359S1666	D360S1666	D361S1666	D362S1666	D363S1666	D364S1666	D365S1666	D366S1666	D367S1666	D368S1666	D369S1666	D370S1666	D371S1666	D372S1666	D373S1666	D374S1666	D375S1666	D376S1666	D377S1666	D378S1666	D379S1666	D380S1666	D381S1666	D382S1666	D383S1666	D384S1666	D385S1666	D386S1666	D387S1666	D388S1666	D389S1666	D390S1666	D391S1666	D392S1666	D393S1666	D394S1666	D395S1666	D396S1666	D397S1666	D398S1666	D399S1666	D400S1666	D401S1666	D402S1666	D403S1666	D404S1666	D405S1666	D406S1666	D407S1666	D408S1666	D409S1666	D410S1666	D411S1666	D412S1666	D413S1666	D414S1666	D415S1666	D416S1666	D417S1666	D418S1666	D419S1666	D420S1666	D421S1666	D422S1666	D423S1666	D424S1666	D425S1666	D426S1666	D427S1666	D428S1666	D429S1666	D430S1666	D431S1666	D432S1666	D433S1666	D434S1666	D435S1666	D436S1666	D437S1666	D438S1666	D439S1666	D440S1666	D441S1666	D442S1666	D443S1666	D444S1666	D445S1666	D446S1666	D447S1666	D448S1666	D449S1666	D450S1666	D451S1666	D452S1666	D453S1666	D454S1666	D455S1666	D456S1666	D457S1666	D458S1666	D459S1666	D460S1666	D461S1666	D462S1666	D463S1666	D464S1666	D465S1666	D466S1666	D467S1666	D468S1666	D469S1666	D470S1666	D471S1666	D472S1666	D473S1666	D474S1666	D475S1666	D476S1666	D477S1666	D478S1666	D479S1666	D480S1666	D481S1666	D482S1666	D483S1666	D484S1666	D485S1666	D486S1666	D487S1666	D488S1666	D489S1666	D490S1666	D491S1666	D492S1666	D493S1666	D494S1666	D495S1666	D496S1666	D497S1666	D498S1666	D499S1666	D500S1666	D501S1666	D502S1666	D503S1666	D504S1666	D505S1666	D506S1666	D507S1666	D508S1666	D509S1666	D510S1666	D511S1666	D512S1666	D513S1666	D514S1666	D515S1666	D516S1666	D517S1666	D518S1666	D519S1666	D520S1666	D521S1666	D522S1666	D523S1666	D524S1666	D525S1666	D526S1666	D527S1666	D528S1666	D529S1666	D530S1666	D531S1666	D532S1666	D533S1666	D534S1666	D535S1666	D536S1666	D537S1666	D538S1666	D539S1666	D540S1666	D541S1666	D542S1666	D543S1666	D544S1666	D545S1666	D546S1666	D547S1666	D548S1666	D549S1666	D550S1666	D551S1666	D552S1666	D553S1666	D554S1666	D555S1666	D556S1666	D557S1666	D558S1666	D559S1666	D560S1666	D561S1666	D562S1666	D563S1666	D564S1666	D565S1666	D566S1666	D567S1666	D568S1666	D569S1666	D570S1666	D571S1666	D572S1666	D573S1666	D574S1666	D575S1666	D576S1666	D577S1666	D578S1666	D579S1666	D580S1666	D581S1666	D582S1666	D583S1666	D584S1666	D585S1666	D586S1666	D587S1666	D588S1666	D589S1666	D590S1666	D591S1666	D592S1666	D593S1666	D594S1666	D595S1666	D596S1666	D597S1666	D598S1666	D599S1666	D600S1666	D601S1666	D602S1666	D603S1666	D604S1666	D605S1666	D606S1666	D607S1666	D608S1666	D609S1666	D610S1666	D611S1666	D612S1666	D613S1666	D614S1666	D615S1666	D616S1666	D617S1666	D618S1666	D619S1666	D620S1666	D621S1666	D622S1666	D623S1666	D624S1666	D625S1666	D626S1666	D627S1666	D628S1666	D629S1666	D630S1666	D631S1666	D632S1666	D633S1666	D634S1666	D635S1666	D636S1666	D637S1666	D638S1666	D639S1666	D640S1666	D641S1666	D642S1666	D643S1666	D644S1666	D645S1666	D646S1666	D647S1666	D648S1666	D649S1666	D650S1666	D651S1666	D652S1666	D653S1666	D654S1666	D655S1666	D656S1666	D657S1666	D658S1666	D659S1666	D660S1666	D661S1666	D662S1666	D663S1666	D664S1666	D665S1666	D666S1666	D667S1666	D668S1666	D669S1666	D670S1666	D671S1666	D672S1666	D673S1666	D674S1666	D675S1666	D676S1666	D677S1666	D678S1666	D679S1666	D680S1666	D681S1666	D682S1666	D683S1666	D684S1666	D685S1666	D686S1666	D687S1666	D688S1666	D689S1666	D690S1666	D691S1666	D692S1666	D693S1666	D694S1666	D695S1666	D696S1666	D697S1666	D698S1666	D699S1666	D700S1666	D701S1666	D702S1666	D703S1666	D704S1666	D705S1666	D706S1666	D707S1666	D708S1666	D709S1666	D710S1666	D711S1666	D712S1666	D713S1666	D714S1666	D715S1666	D716S1666	D717S1666	D718S1666	D719S1666	D720S1666	D721S1666	D722S1666	D723S1666	D724S1666	D725S1666	D726S1666	D727S1666	D728S1666	D729S1666	D730S1666	D731S1666	D732S1666	D733S1666	D734S1666	D735S1666	D736S1666	D737S1666	D738S1666	D739S1666	D740S1666	D741S1666	D742S1666	D743S1666	D744S1666	D745S1666	D746S1666	D747S1666	D748S1666	D749S1666	D750S1666	D751S1666	D752S1666	D753S1666	D754S1666	D755S1666	D756S1666	D757S1666	D758S1666	D759S1666	D760S1666	D761S1666	D762S1666	D763S1666	D764S1666	D765S1666	D766S1666	D767S1666	D768S1666	D769S1666	D770S1666	D771S1666	D772S1666	D773S1666	D774S1666	D775S1666	D776S1666	D777S1666	D778S1666	D779S1666	D780S1666	D781S1666	D782S1666	D783S1666	D784S1666	D785S1666	D786S1666	D787S1666	D788S1666	D789S1666	D790S1666	D791S1666	D792S1666	D793S1666	D794S1666	D795S1666	D796S1666	D797S1666	D798S1666	D799S1666	D800S1666	D801S1666	D802S1666	D803S1666	D804S1666	D805S1666	D806S1666	D807S1666	D808S1666	D809S1666	D810S1666	D811S1666	D812S1666	D813S1666	D814S1666	D815S1666	D816S1666	D817S1666	D818S1666	D819S1666	D820S1666	D821S1666	D822S1666	D823S1666	D824S1666	D825S1666	D826S1666	D827S1666	D828S1666	D829S1666	D830S1666	D831S1666	D832S1666	D833S1666	D834S1666	D835S1666	D836S1666	D837S1666	D838S1666	D839S1666	D840S1666	D841S1666	D842S1666	D843S1666	D844S1666	D845S1666	D846S1666	D847S1666	D848S1666	D849S1666	D850S1666	D851S1666	D852S1666	D853S1666	D854S1666	D855S1666	D856S1666	D857S1666	D858S1666	D859S1666	D860S1666	D861S1666	D862S1666	D863S1666	D864S1666	D865S1666	D866S1666	D867S1666	D868S1666	D869S1666	D870S1666	D871S1666	D872S1666	D873S1666	D874S1666	D875S1666	D876S1666	D877S1666	D878S1666	D879S1666	D880S1666	D881S1666	D882S1666	D883S1666	D884S1666	D885S1666	D886S1666	D887S1666	D888S1666	D889S1666	D890S1666	D891S1666	D892S1666	D893S1666	D894S1666	D895S1666	D896S1666	D897S1666	D898S1666	D899S1666	D900S1666	D901S1666	D902S1666	D903S1666	D904S1666	D905S1666	D906S1666	D907S1666	D908S1666	D909S1666	D910S1666	D911S1666	D912S1666	D913S1666	D914S1666	D915S1666	D916S1666	D917S1666	D918S1666	D919S1666	D920S1666	D921S1666	D922S1666	D923S1666	D924S1666	D925S1666	D926S1666	D927S1666	D928S1666	D929S1666	D930S1666	D931S1666	D932S1666	D933S1666	D934S1666	D935S1666	D936S1666	D937S1666	D938S1666	D939S1666	D940S1666	D941S1666	D942S1666	D943S1666	D944S1666	D945S1666	D946S1666	D947S1666	D948S1666	D949S1666	D950S1666	D951S1666	D952S1666	D953S1666	D954S1666	D955S1666	D956S1666	D957S1666	D958S1666	D959S1666	D960S1666	D961S1666	D962S1666	D963S1666	D964S1666	D96
-----	----------	----------	--------	----------	----------	----------	----------	---------	---------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----------	-----

Muestra M4T

[illegible]

STR autosómicos. *Discordancias: D3S4529*

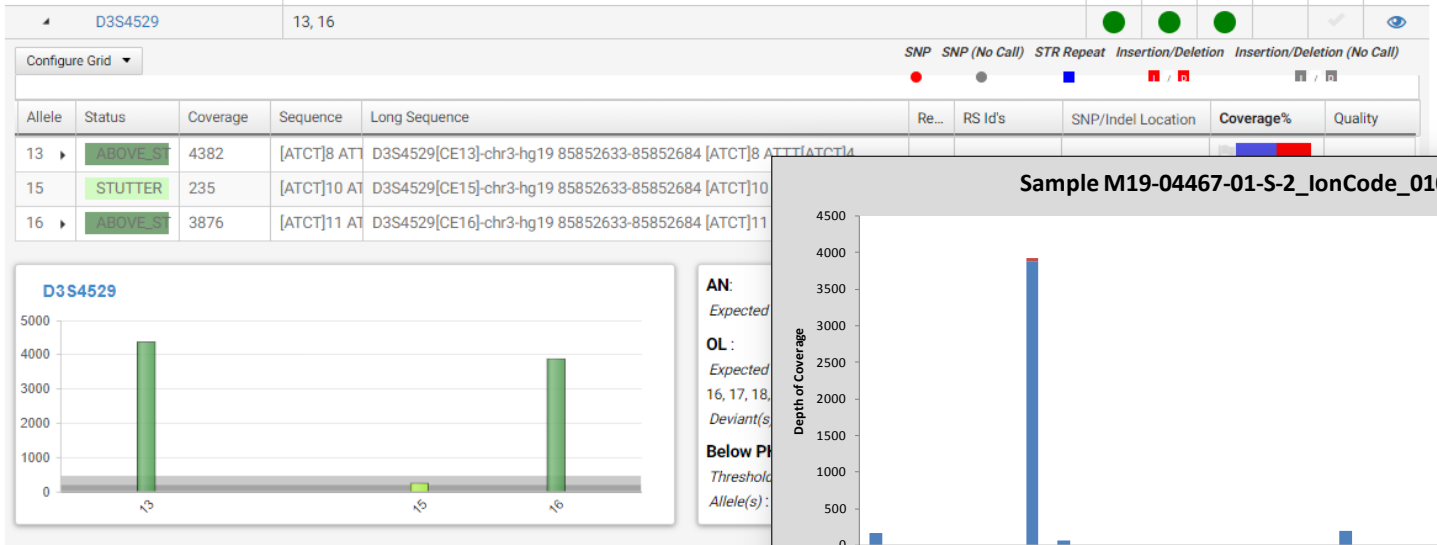
M1

D3S4529	
12	15
13	16

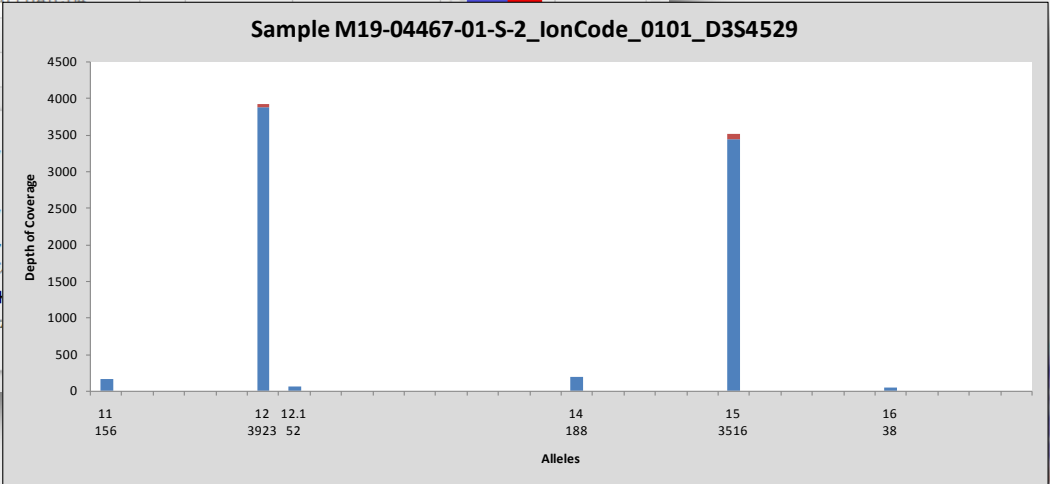
Cod. Lab	Plataforma	Alelo (CE)	ISFG nomenclature allele
5	TFS	12	D3S4529[CE12]-GRCh38-Chr3:85803478-85803545 [GATA] 1 AATA [GATA]7
5	TFS	15	D3S4529[CE15]-GRCh38-Chr3:85803478-85803545 [GATA]4 AATA [GATA]10
7	TFS	13	D3S4529[CE13]-chr3-hg19 85852633-85852684 [ATCT]8 ATTT[ATCT]4
7	TFS	16	D3S4529[CE16]-chr3-hg19 85852633-85852684 [ATCT]11 ATTT[ATCT]4

lectura en *reverse*

D3S4529[CE13]-chr3-hg19 85852633-85852684 [AGAT] 1 AAAT [AGAT]8
D3S4529[CE16]-chr3-hg19 85852633-85852684 [AGAT]4 AAAT [AGAT]11



STrait Razor v3.0
(Woerner et al., 2017)



Converge v2.1

STR autosómicos. *Discordancias: D3S4529*

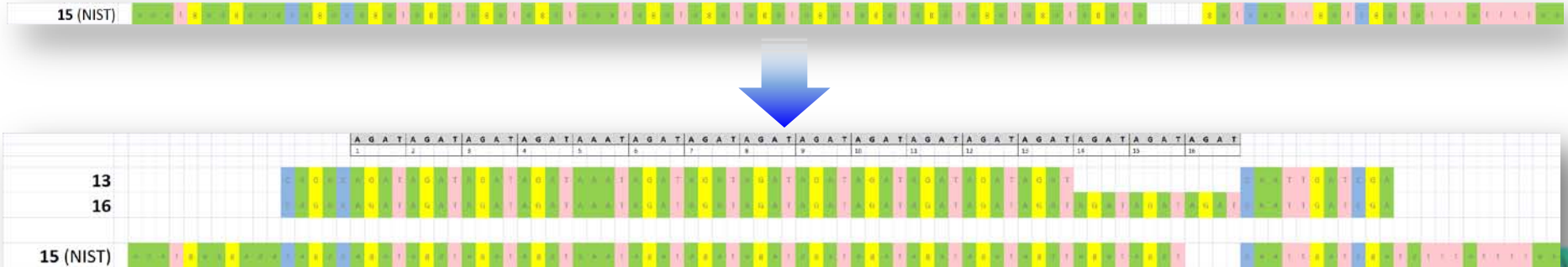
Alineamiento manual usando *updated Forensic STR Sequence Structure Guide v5* (Phillips et al., 2018)



STRSeq catalog (Gettings et al., 2017)

BioProject: [PRJNA396109](#) D3S4529 [CE15] → [AGAT]4 AAAT [AGAT]10

Alelo 14!!!



Cuál es el correcto?

~~G A T A~~

A G A T

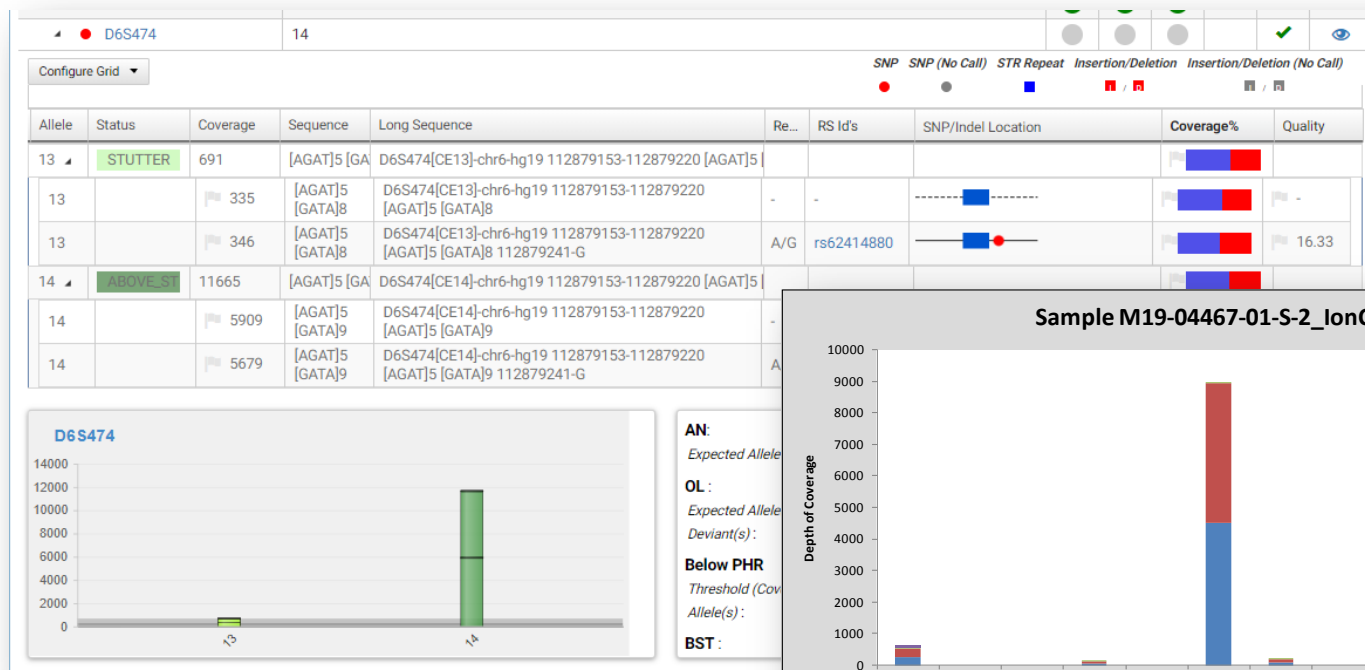
>> confirmado por **STRAND**
(nueva versión v6)

STR autosómicos. *Discordancias: D6S474*

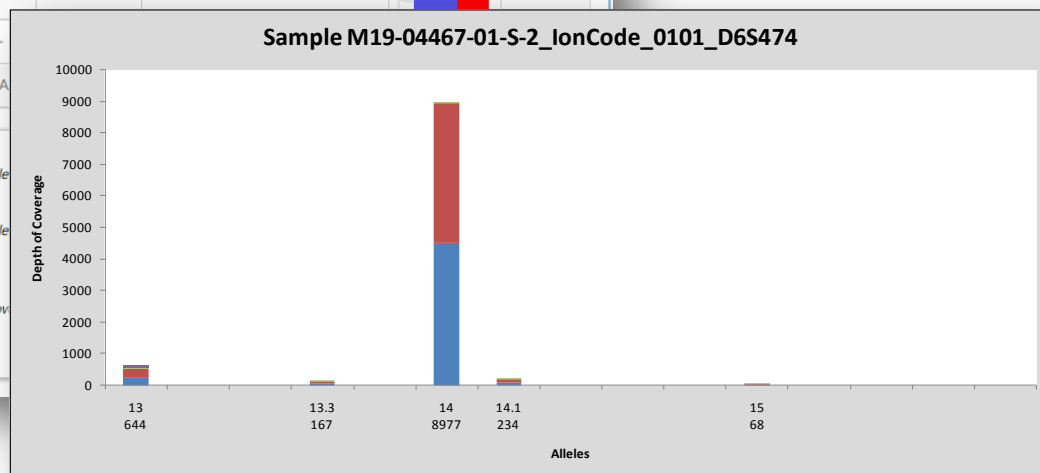
M1

D6S474		
13		
14	14	
14	14	

Cod. Lab	Plataforma	Alelo (CE)	ISFG nomenclature allele
5	TFS	14	D6S474 [CE 14]-GRCh38-Chr6:112557935-112558039 [AGAT]5 [GATA]9
5	TFS	14	D6S474 [CE 14]-GRCh38-Chr6:112557935-112558039 [AGAT]5 [GATA]9 112558039-G
7	TFS	14	D6S474[CE14]-chr6-hg19 112879153-112879220 [AGAT]5 [GATA]9
7	TFS	14	D6S474[CE14]-chr6-hg19 112879153-112879220 [AGAT]5 [GATA]9 112879241-G



STrait Razor v3.0
(Woerner et al., 2017)



Converge v2.1

STR autosómicos. *Discordancias: D6S474*

Marcador/Marker	M1	N	n	% Consenso/ % Consensus
D6S474	13	10	10	100

Alineamiento manual usando
updated Forensic STR Sequence Structure Guide v5 (Phillips et al., 2018)

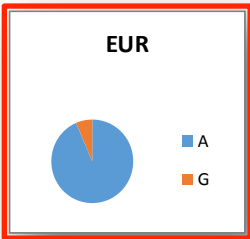


STRSeq catalog (Gettings et al., 2017)

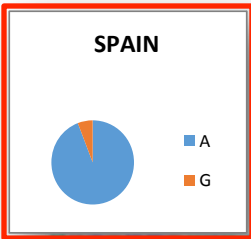
BioProject: [PRJNA396112](#) D6S474 [CE14] → [AGAT]5 [GATA]9 (*rs62414880*)



Lab_005: "... Tras comunicación directa por parte del **NIST**, se nos ha informado que esta inconsistencia se encuentra en la asignación alélica de **HDplex** y que este suceso ya ha sido comunicado con anterioridad a **QIAGEN**..."



D6S474: rs62414880-G
Freq = 0.058
(Barrio et al., 2019)



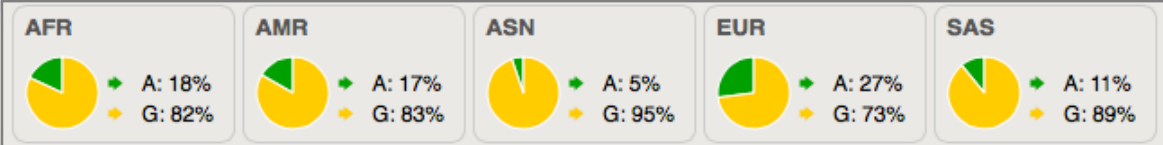
rs62414880
A
R
112558039
112879241
21
A
G
a
g

STR autosómicos. SNPs en regiones flanqueantes

Muestra	Plataforma	Cod. Lab	# Flanking Region Variants	# loci
M1	TFS	005	4	3
		007	5	3
M2	TFS	005	3	2
		007	4	2
M3	TFS	005	3	3
		007	5	4
M4	TFS	005	4	4
		007	7	5

Locus	Flanking Region Variants	Converge	str8zr
D1S1656	rs4847015-T		
D5S2800	rs12187142-T		
D5S2800	rs62357468-C		
D5S818	rs25768-G		
D5S818	rs73801920-A		
D6S474	rs62414880-G		
D7S820	rs16887642-A		
D13S317	rs9546005-T		
D16S539	rs11642858-C		

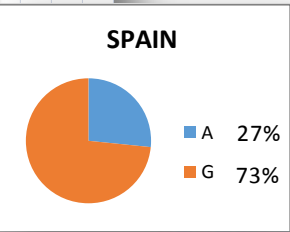
D5S818 >> rs25768-G / rs73801920-A



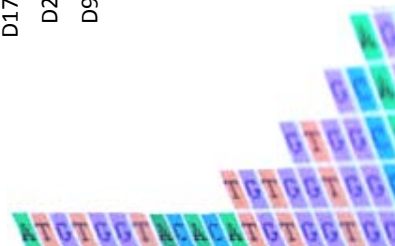
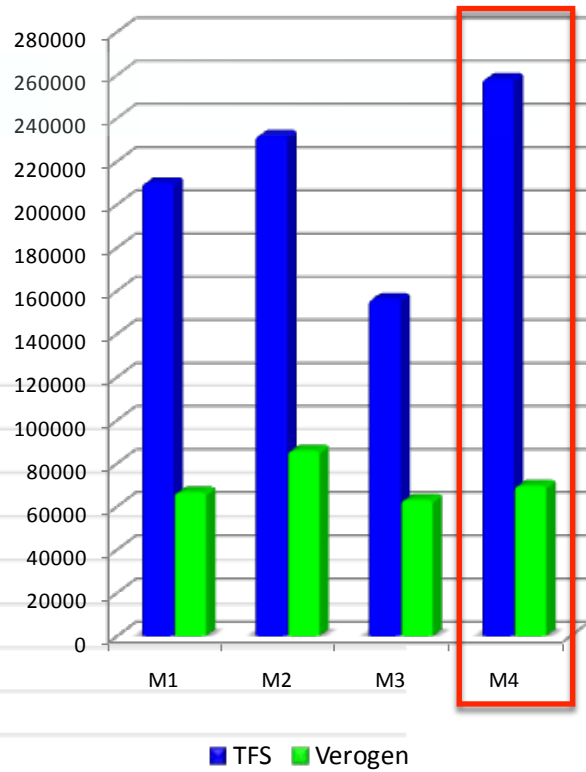
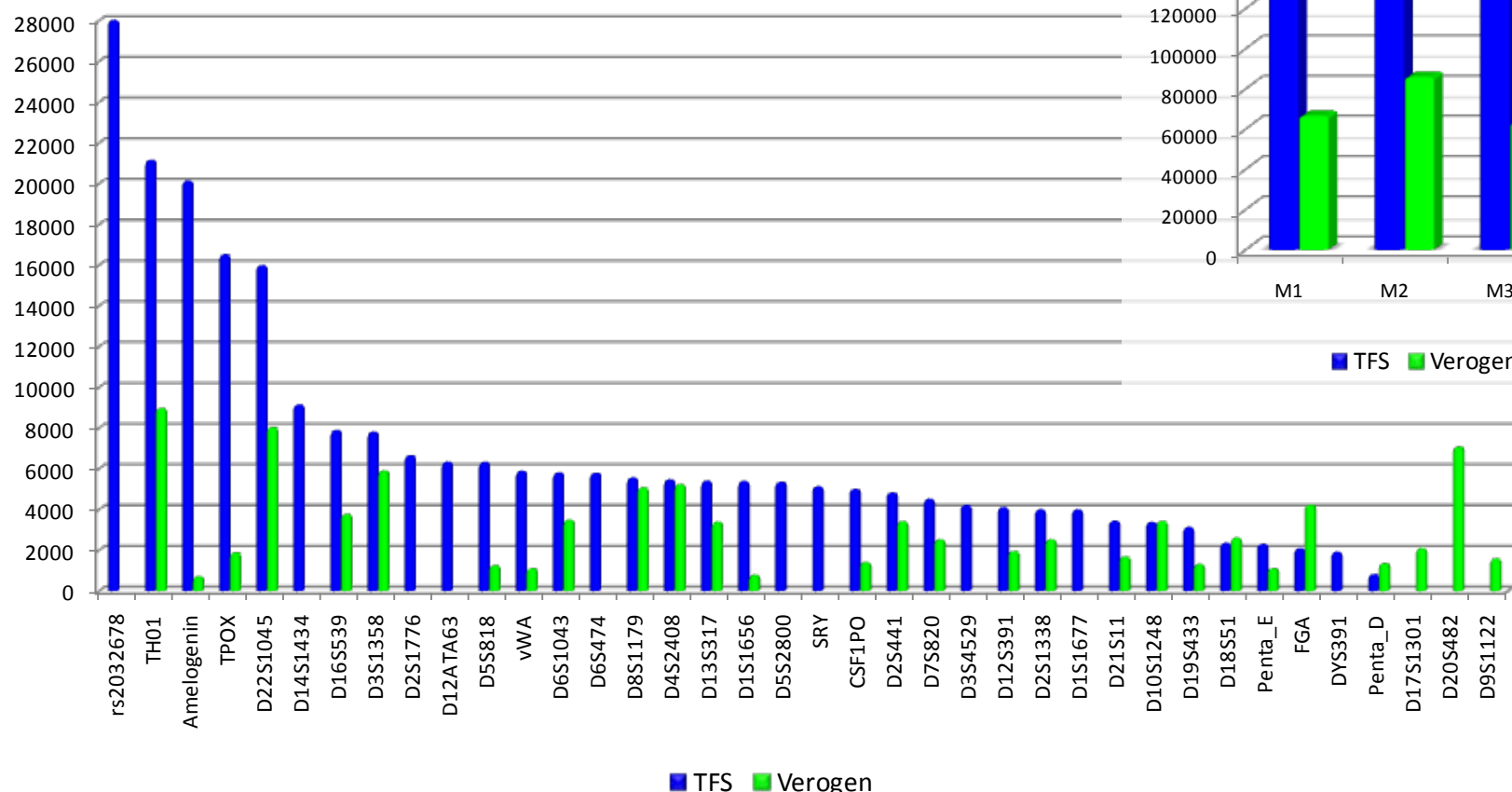
D5S818	
Reference sequence	C T T A T T T A T A C C T C T A T C T
Flanking SNP IUPAC codes	M A T C T
GRCh38 coordinates	123775541 123775542 123775543 123775544 123775545 123775546 123775547 123775548 123775549 123775550 123775551 123775552 123775553 123775554 123775555 123775556 123775557 123775558 123775559
GRCh37 coordinates	123111235 123111236 123111237 123111238 123111239 123111240 123111241 123111242 123111243 123111244 123111245 123111246 123111247 123111248 123111249 123111250 123111251 123111252 123111253
Distance from repeat region	15 14 13 12 11 10 9 8 7 6 5 4 3 2 1

(...)

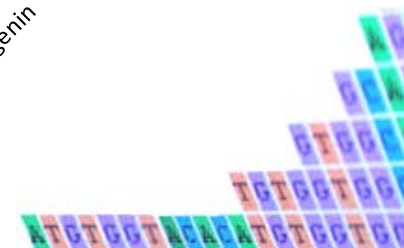
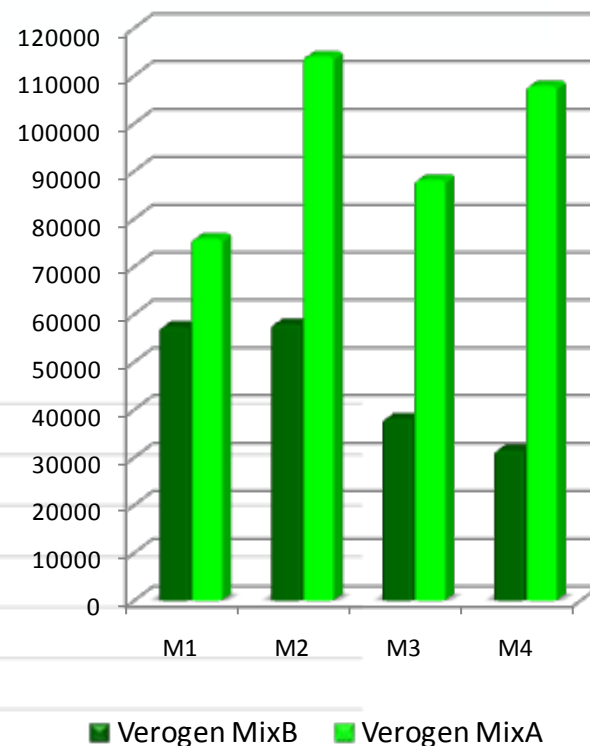
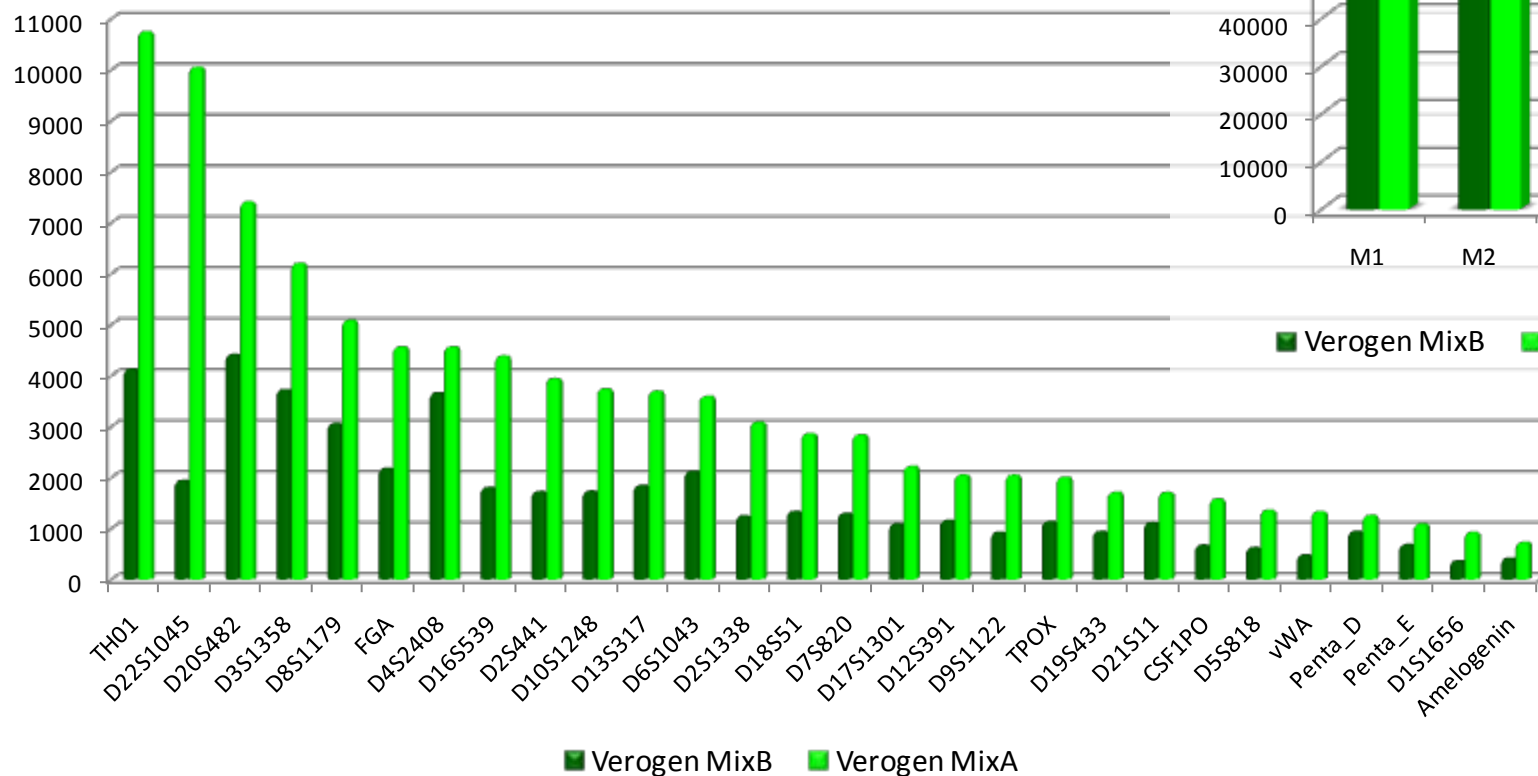
11	A T C T T C A A A A T A T T A C A T A A G
	A T C T
123775596	
123775597	
123775598	
123775599	
123775600	
123775601	
123775602	
123775603	
123775604	
123775605	
123775606	
123775607	
123775608	
123775609	
123775610	
123775611	
123775612	
123775613	
123775614	
123775615	
123775616	

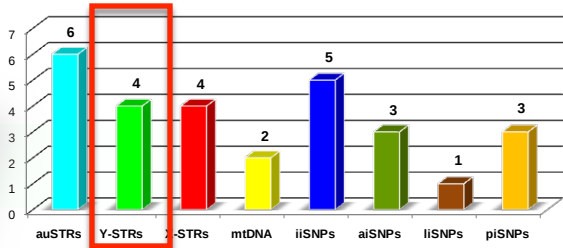
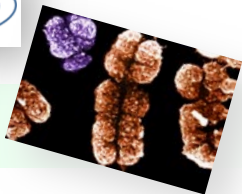


STR autosómicos. Número de lecturas



STR autosómicos. Número de lecturas





Perfiles... en relación con los valores obtenidos por consenso en el EIADN

Muestra M1

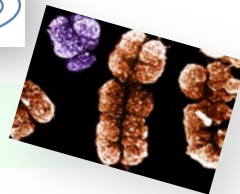
Lab	Plataforma	DYF387/51		DYS19		DYS385		DYS389 I	DYS389 II	DYS390	DYS391	DYS392	DYS393	DYS437	DYS438	DYS439 (GATA A4)	DYS448	DYS449	DYS456	DYS458	DYS460 (GATA A7.1)	DYS481	DYS505	DYS518	DYS522	DYS533	DYS549	DYS570	DYS576	DYS612	DYS627	DYS635 (GATA C4)	DYS643	GATAH4
		38	39	14	13	15	14	30	24	10	11	13	14	9	12	19	29	15	18	11	22	39				11	12	19	19	31	19	9	11	
		38	39	14	13	15	14	30	24	10	11		14	9	12	19				11	11	22	12		11	11	12	19	19	31		21	9	
24	Verogen	38	39	14	13	15	14	30	24	10	11		14	9	12	19				11	11	22	12		11	11	12	19	19	31		21	9	
33	Verogen	38	39	14	13	15	14	30	24	10	11		14	9	12	19				11	11	22	12		11	11	12	19	19	31		21	9	
179	Verogen	38	39	14	13	15	14	30	24	10	11		14	9	12	19				11	11	22	12		11	11	12	19	19	31		21	9	
265	Verogen	38	39	14	13	15	14	30	24	10	11		14	9	12	19				11	11	22	12		11	11	12	19	19	31		21	9	

Muestra M3

Lab	Plataforma	DYF387S1		DYS19			DYS385			DYS389 I		DYS389 II		DYS390	DYS391	DYS392	DYS393	DYS437	DYS438	DYS439 (GATA A4)	DYS448	DYS449	DYS456	DYS458	DYS460 (GATA A7.1)	DYS481	DYS505	DYS518	DYS522	DYS533	DYS549	DYS570	DYS576	DYS612	DYS627	DYS635 (GATA C4)	DYS643	GATAH4
		37	38	15	15	17	13	30	23	10	12		15	10	12	20	28			11	26	11		12	12	12	20	18	28		20	12	12					
24	Verogen	37	38	15	15	17	13	30	23	10	12		15	10	12	20				11	26	11		12	12	12	20	18	28		20	12	12					
33	Verogen	37	38	15	15	17	13	30	23	10			15	10	12	20				11	26	11		12	12	12	20	18	28		20	12	12					
179	Verogen	37	38	15	15	17	13	30	23	10	12		15	10	12					11	26	11		12	12	12	20	18	28		20	12	12					
265	Verogen	37	38	15	15	17	13	30	23	10	12		15	10	12	20				11	26	11		12	12	12	20	18	28		20	12	12					

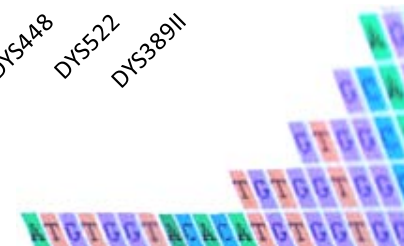
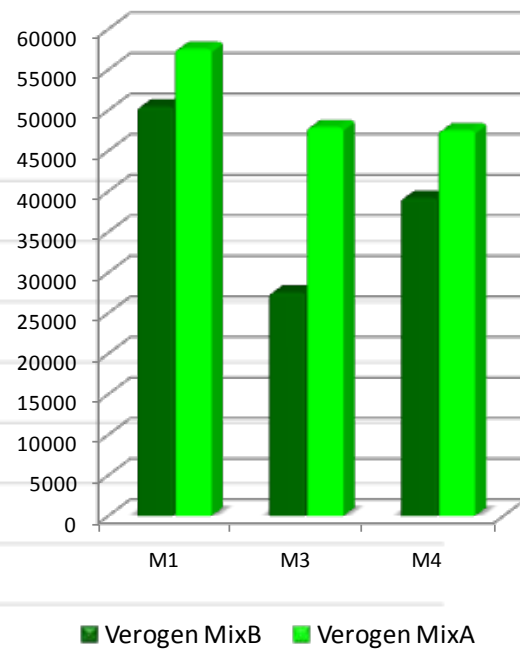
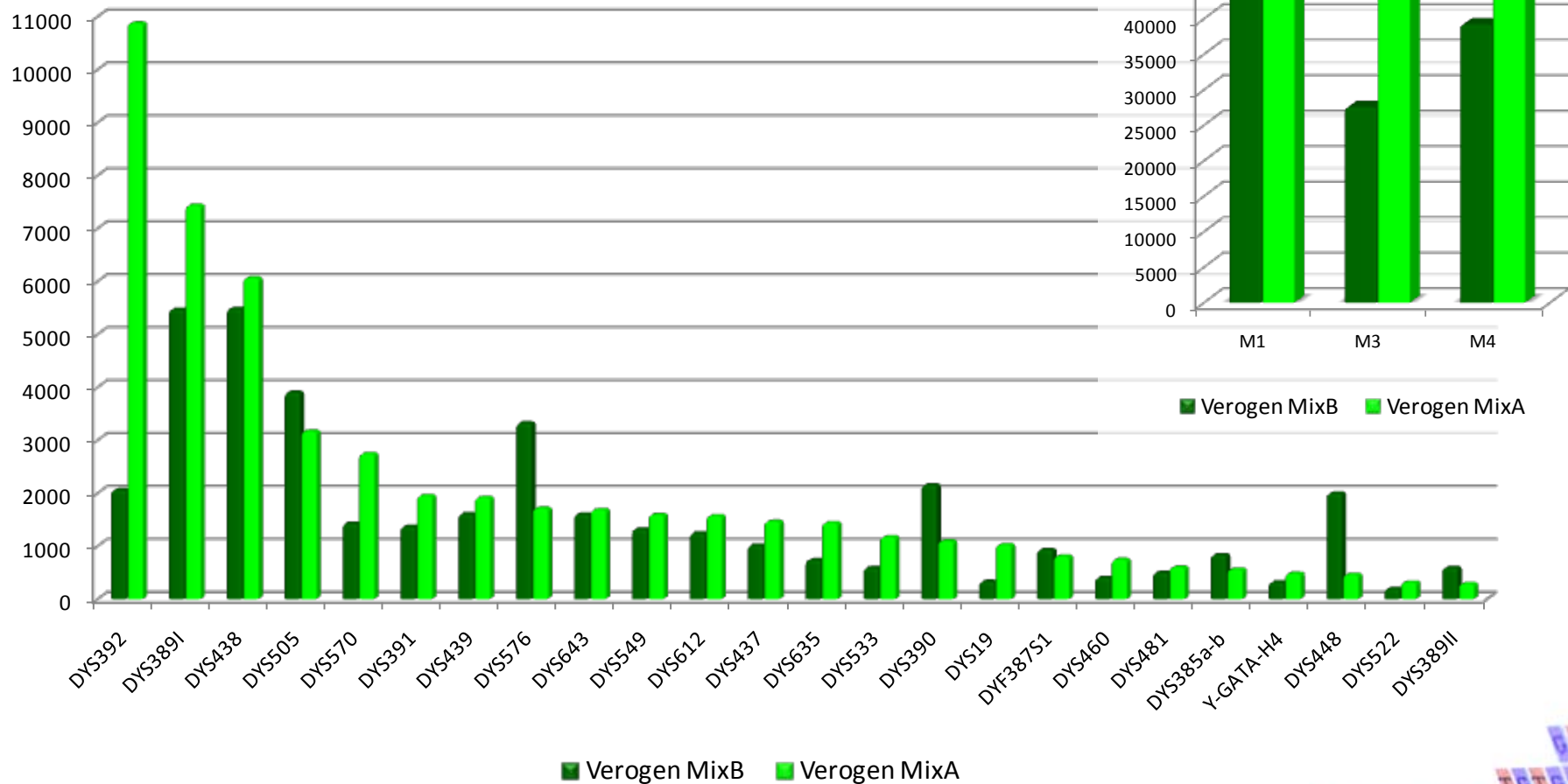
Muestra M4T

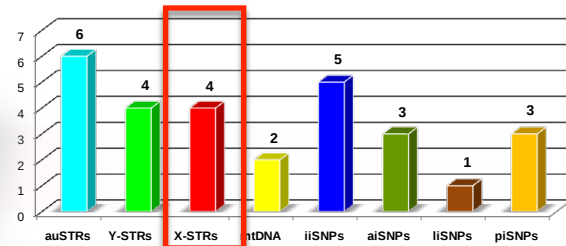
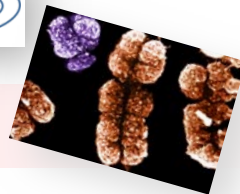
Lab	Plataforma	DYF387S1		DYS19			DYS385			DYS389 I		DYS389 II		DYS390	DYS391	DYS392	DYS393	DYS437	DYS438	DYS439 (GATA A4)	DYS448	DYS449	DYS456	DYS458	DYS460 (GATA A7.1)	DYS481	DYS505	DYS518	DYS522	DYS533	DYS549	DYS570	DYS576	DYS627	DYS635 (GATA C4)	DYS643	GATAH4
		37	38		15	15	17		13	30	23	10	12	14	15	10	12	20	28	14	17	11	26	11	38		12	12	12	20	18	28		20	12	12	
24	Verogen	37	38		15	15	17		13	30	23	10	12		15	10	12	20				11	26	11		12	12	12	20	18	28		20	12	12		
33	Verogen	37	38		15	15	17		13	30	23	10	12		15	10	12	20				11	26	11		12	12	12	20	18	28		20	12	12		
179	Verogen	36	37	38	15	15	17		13	30	23	10	12		15	10	12					11	26	11		12	12	12	20	18	28		20	12	12		
265	Verogen	37	38		15	15	16	17	13	30	23	10	12		15	10	12	20				11	26	11		12	12	12	20	18	28		20	12	12		



STR de cromosoma Y. Número de lecturas

VEROGEN





STR de cromosoma X

Perfiles... en relación con los valores obtenidos por consenso en el EIADN

Muestra M1

Lab	Plataforma	DXS10074	DXS10079	DXS10101	DXS10103	DXS10134	DXS10135	DXS10135	DXS10135	DXS10146	DXS10148	DXS6789	DXS6809	DXS7132	DXS7133	DXS7423	DXS8378	DXS9898	DXS9902	GATA172D0	GATA31E08	HPRTB
24	Verogen	17			19			30						13		17	10					12
33	Verogen	17			19			30						13		17	10					12
179	Verogen	17			19			30						13		17	10					12
265	Verogen	17			19		29	30						13		17	10					12

Muestra M2

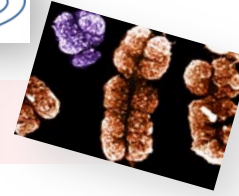
Lab	Plataforma	DXS10074	DXS10079	DXS10101	DXS10103	DXS10134	DXS10135	DXS10146	DXS10148	DXS6789	DXS6809	DXS7132	DXS7133	DXS7423	DXS8378	DXS9898	DXS9902	GATA172D0	GATA31E08	HPRTB
24	Verogen	8 17	19	21	20	34	35	18 23	27	47	25	30	31	14	14	15	11	14	15	11
33	Verogen	8 17			20			18 23					14	14	15	11				12 15
179	Verogen	8 17			20			18 23					14	14	15	11				12 15
265	Verogen	8 17			20			18 23					14	14	15	11				12 15

Muestra M3

Lab	Plataforma	DXS10074	DXS10079	DXS10101	DXS10103	DXS10134	DXS10135	DXS10146	DXS10148	DXS6789	DXS6809	DXS7132	DXS7133	DXS7423	DXS8378	DXS9898	DXS9902	GATA172D0	GATA31E08	HPRTB
24	Verogen	15			20	23						16		15	12					14
33	Verogen	15			20	23						16		15	12					14
179	Verogen	15			20	23						16		15	12					14
265	Verogen	15			20	23						16		15	12					14

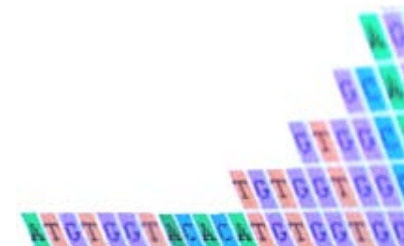
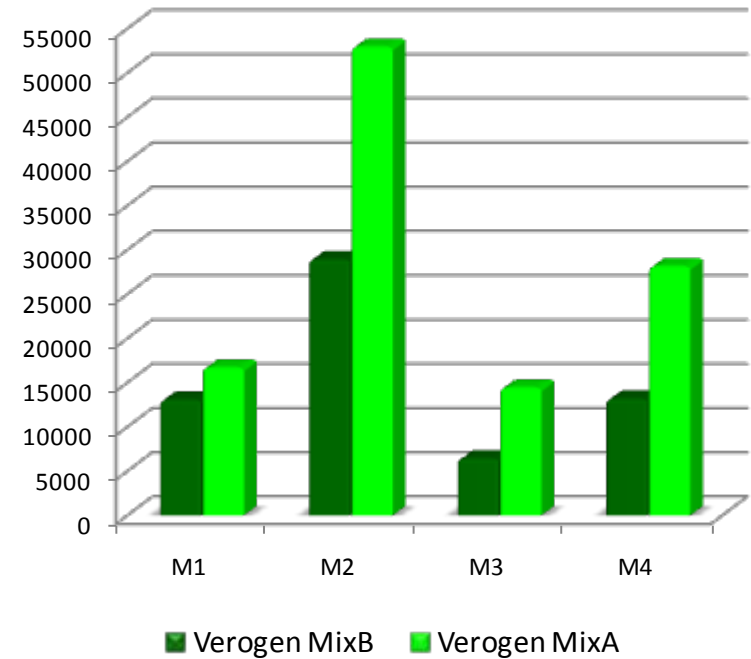
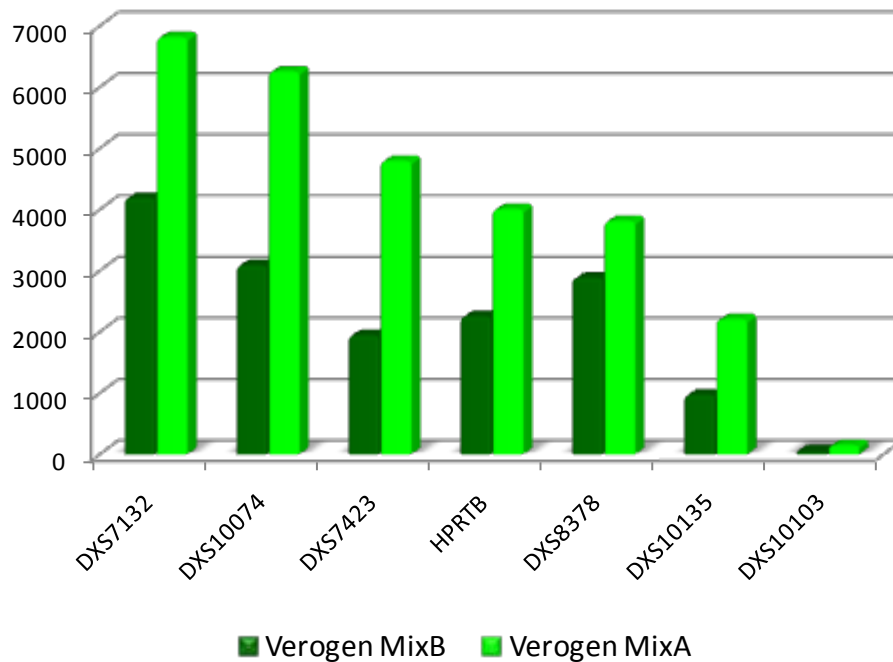
Muestra M4T

Lab	Plataforma	M3	DXS10074	DXS10079	DXS10101	DXS10103	DXS10134	DXS10135	DXS10146	DXS10148	DXS6789	DXS6809	DXS7132	DXS7133	DXS7423	DXS8378	DXS9898	DXS9902	GATA172D0	GATA31E08	HPRTB
24	Verogen	8	15	17		19	20	23	23	25			12	14	16	15	17	10	11	12	14
33	Verogen	8	15			20	23	23	23	25			12	14	16	15	17	10	11	12	14
179	Verogen	8	15	17		19	20	23	23	25			12	14	16	15	17	10	11	12	14
265	Verogen	8	15	17		19	20	23	23	25			12	14	16	15	17	10	11	12	14

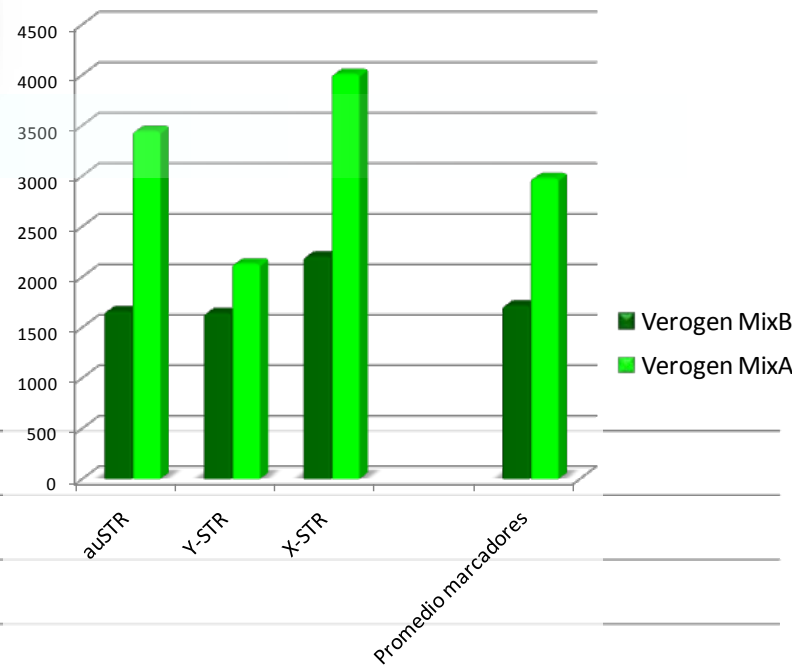
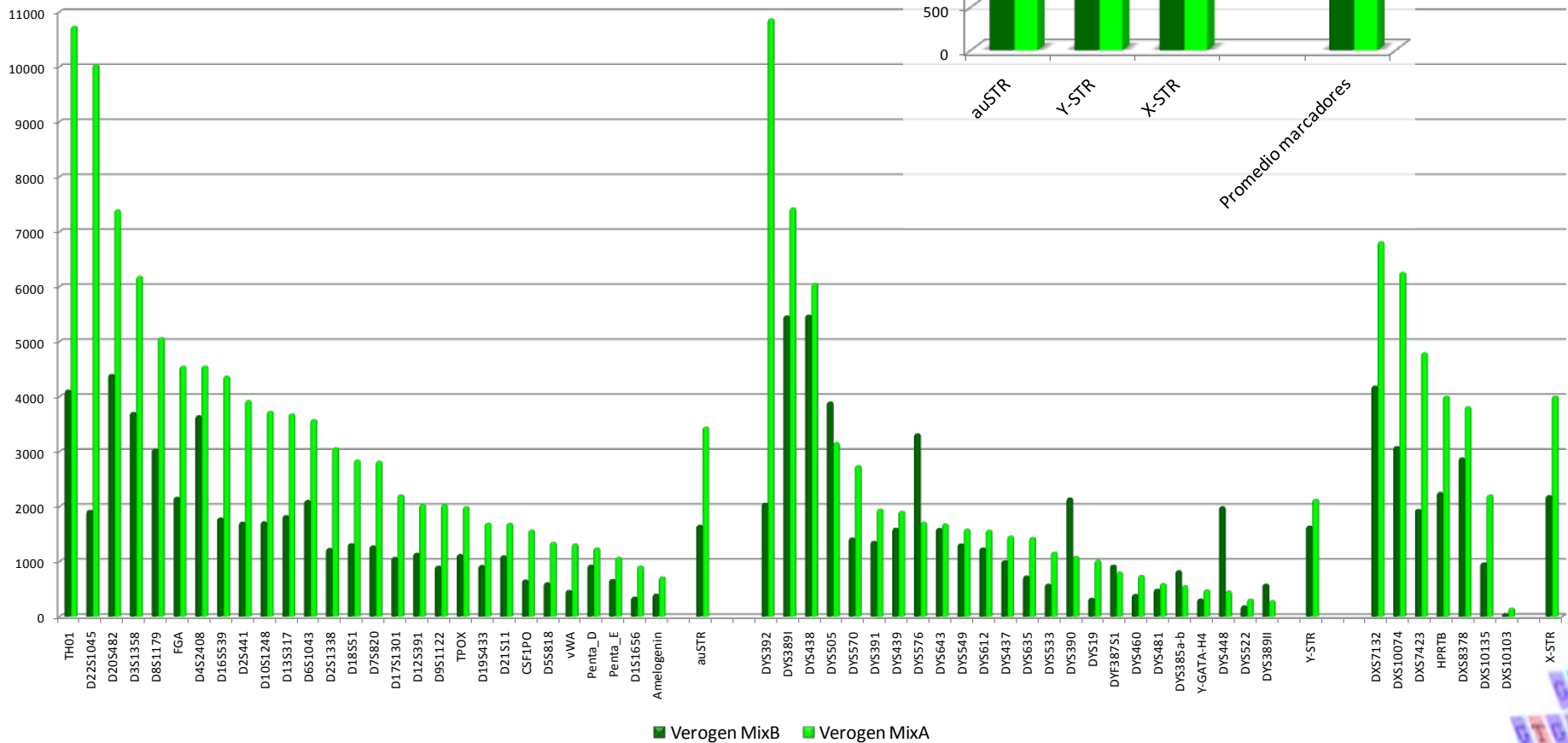


STR de cromosoma X. Número de lecturas

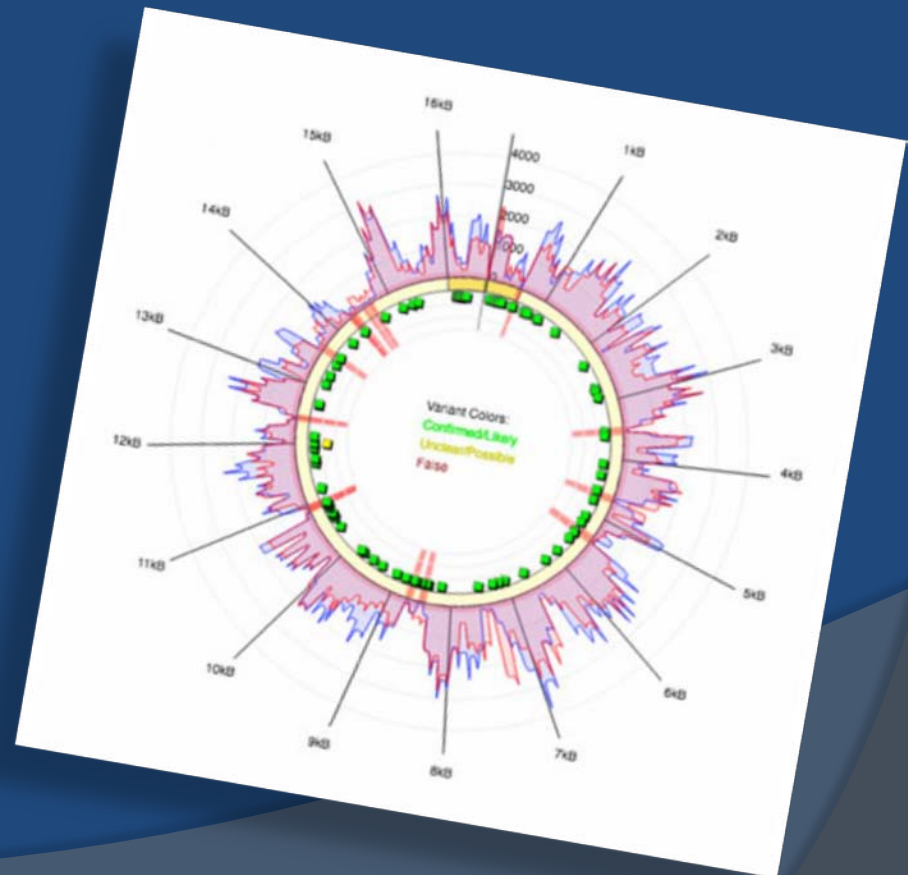
VEROGEN

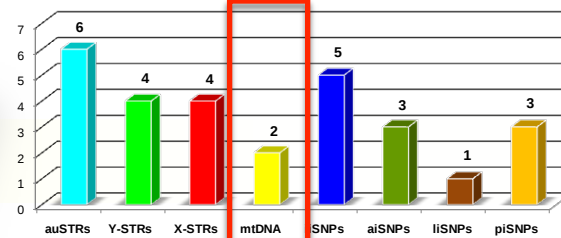
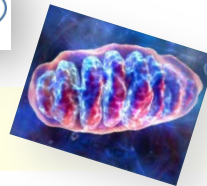


Valoración conjunta



ADN mitochondrial





ADN mitocondrial

Haplotipos... en relación con los valores obtenidos por consenso en el EIADN

Muestra M1

Lab	Plataforma	Rango	Haplogrupo	HV1 (16024-16365)	Inter HV1-HV2 (16366-16569)	HV2 (73-340)	Inter HV2-HV3 (341-437)	HV3 (438-574)
				C16069T T16126C C16278T		A73G G185A A188G G228A A263G C295T -315.1C		C462T T489C A523DEL C524DEL
7	TFS	1-576 16024-16569	J1c2e2	16069T 16126C 16278T	16366T 16519C	73G 185A 188G 228A 263G 295T 309.1C 315.1C		462T 489C 523del 524del
11	TFS	1-576 16024-16569	J1c2e2	16069T 16126C 16278T	16366T 16519C	73G 185A 188G 228A 263G 295T 309.1C 315.1C		462T 489C 523DEL 524DEL

H

EMPOP

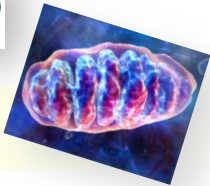
Muestra M2

Lab	Plataforma	Rango	Haplogrupo	HV1 (16024-16365)	Inter HV1-HV2 (16366-16569)	HV2 (73-340)	Inter HV2-HV3 (341-437)	HV3 (438-574)
				G16145A		A263G -315.1C		--
7	TFS	1-576 16024-16569	H2a	16145A	16519C	263G 309.1C 315.1C		438- (30%) R0
11	TFS	1-576 16024-16569	R0	16145A	16519C	263G 309.1C 315.1C		

EMPOP

Muestra M3

Lab	Plataforma	Rango	Haplogrupo	HV1 (16024-16365)	Inter HV1-HV2 (16366-16569)	HV2 (73-340)	Inter HV2-HV3 (341-437)	HV3 (438-574)
				T16224C T16311C		A73G T146C A263G -315.1C		--
7	TFS	1-576 16024-16569	R	16224C 16311C		73G 146C 263G 309del (34.1%) 315.1C	K2	
11	TFS	1-576 16024-16569	K2	16224C 16311C		73G 146C 263G 315.1C		



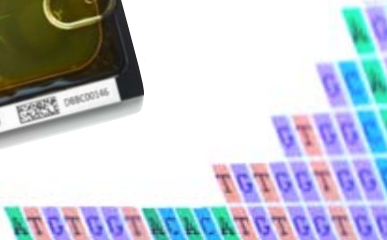
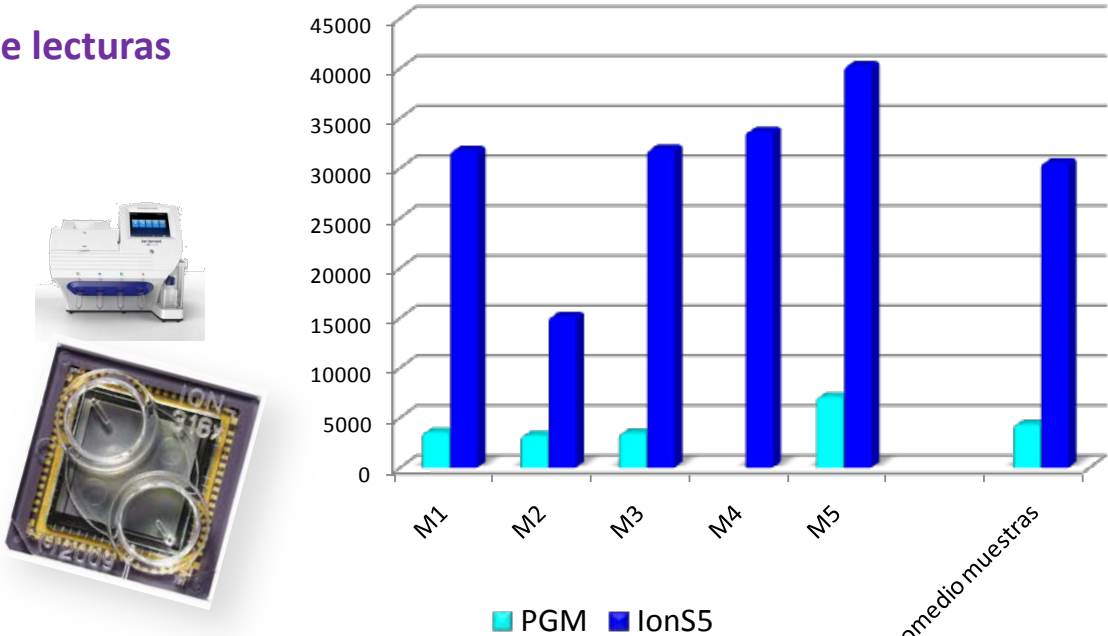
ADN mitocondrial

Haplotipos... en relación con los valores obtenidos por consenso en el EIADN

Muestra M5

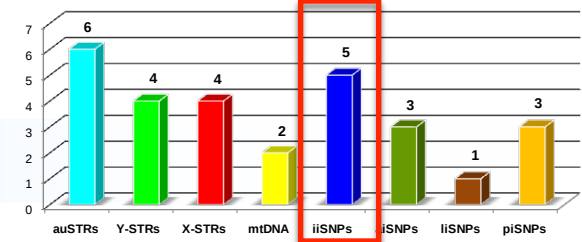
Lab	Plataforma	Rango	Haplogrupo	HV1 (16024-16365)	Inter HV1-HV2 (16366-16569)	HV2 (73-340)	Inter HV2-HV3 (341-437)	HV3 (438-574)
				16111Y* -16169.1C A16183C T16189C C16223T C16256T G16274A G16319A		A73G T152C C182T T195C A214G A263G -315.1C		C447G T489C A523DEL C524DEL
7	TFS	1-576 16024-16569	M2b1a	16111Y 16169.1C 16183C 16189C 16223T 16256T 16274A 16319A	16193.1C (27.4%) 16519C	73G 152C 182T 195C 214G 263G 309.1C 315.1C		447G 489C 523del 524del
11	TFS	1-576 16024-16569	M2b1a	16111Y 16169.1C 16183C 16189C 16223T 16256T 16274A 16319A	16519C	73G 152C 182T 195C 214G 263G 309.1C 315.1C		447G 489C 523DEL 524DEL

Número de lecturas



Single Nucleotide Polimorphism (SNP)





Muestra M1

Muestra M2

Muestra M3

Muestra M4

Lab	TFS	Verogen	Verogen	Verogen	Verogen
7					
24					
33					
179					
265					

SNP de identidad

	iiSNP (autosómicos)	coincidentes	exclusivos
TFS	90	83	7
Verogen	94		11

37 SNPs >> *panel de Kidd* (Pakstis et al., 2010)

47 SNPs >> *panel de SNPforID* (Phillips et al., 2007)

Lab	7	24	33	179	265
Plataforma	TFS	Verogen	Verogen	Verogen	Verogen
M1	749/5280	12/927	19/3395	41/2823	23/2161
M2	1402/6734	12/918	14/3378	41/4791	31/2814
M3	719/5470	11/1399	14/2886	32/4051	20/2554
M4		13/1608	14/3067	35/7353	32/1675
Ratios	1:6	1:102	1:209	1:128	1:87

rs1031825, rs1294331, rs1355366,
rs1357617, rs1493232, rs1736442,
rs2342747, rs2920816, rs321198,
rs338882, rs7041158 y rs719366

RESEARCH ARTICLE

Qualitative and quantitative assessment of Illumina's forensic STR and SNP kits on MiSeq FGx™

Vishakha Sharma, Hoi Yan Chow¹, Donald Siegel, Elisa Wurmbach*

Department of Forensic Biology, Office of Chief Medical Examiner, New York, NY, United States of America

¹ Current address: Memorial Sloan Kettering Cancer Center, New York, NY, United States of America
* ewurmbach@ocme.nyc.gov

FORENSIC SCIENCES RESEARCH, 2018
VOL. 3, NO. 2, 111–123
<https://doi.org/10.1080/20961790.2018.1446672>



Taylor & Francis
Taylor & Francis Group

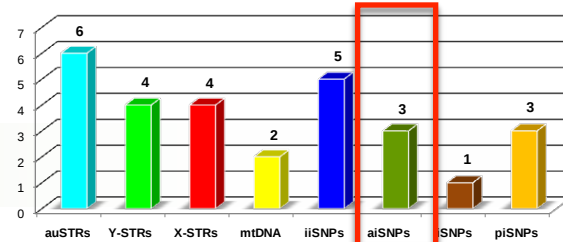
ORIGINAL ARTICLE

OPEN ACCESS [Check for updates](#)

Sequencing of 231 forensic genetic markers using the MiSeq FGx™ forensic genomics system – an evaluation of the assay and software

Christian Hussing , Christina Huber, Rajmonda Bytyci, Helle S. Mogensen, Niels Morling and Claus Børsting

Section of Forensic Genetics, Department of Forensic Medicine, Faculty of Health and Medical Sciences, University of Copenhagen, Copenhagen, Denmark



SNP de ancestralidad. Perfiles

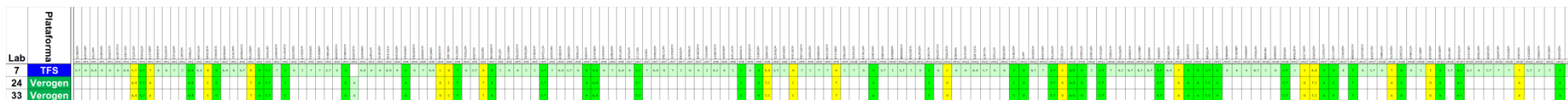
	aiSNP	coincidentes	exclusivos
TFS	165	55	110
Verogen	56		1

55 SNPs >> *panel de Kidd* (Kidd et al., 2014)

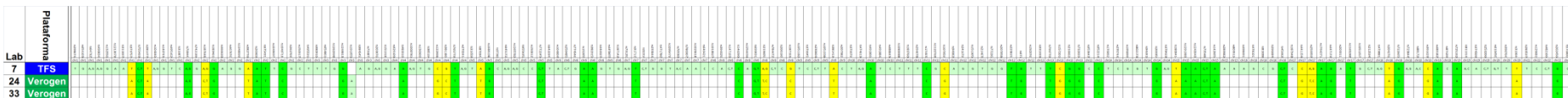
123 SNPs >> *panel de Seldin* (Kosoy et al., 2009)

13 SNPs >> *comunes con el panel de Kidd*

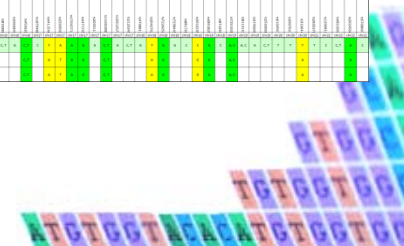
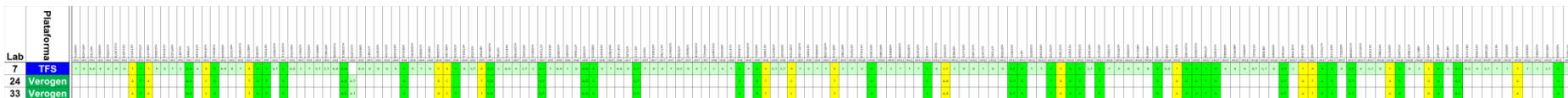
Muestra M1

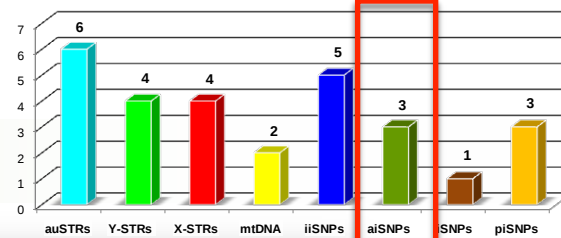


Muestra M2



Muestra M3





SNP de ancestralidad. *Perfiles*

	aiSNP	coincidentes	exclusivos
TFS	165		110
Verogen	56	55	1

Lab	7	24	33
Plataforma	TFS	Verogen	Verogen
M1	452/3593	18/868	51/3213
M2	516/4134	23/752	69/2402
M3	466/3794	33/1557	37/2650
Ratios	1:8	1:43	1:57

Muestra M1

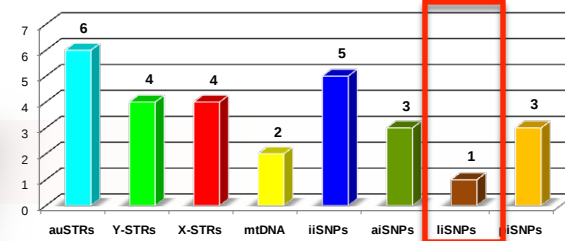
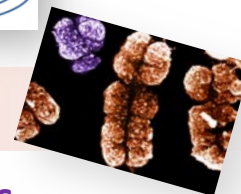
Platform		TFS					Verogen																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																					
Lab		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	86	87	88	89	90	91	92	93	94	95	96	97	98	99	100																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																							
7	TFS																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																											</

Muestra M2

Lab	Plataforma																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																												</
-----	------------	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	----

Muestra M3

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--



SNP de linaje.

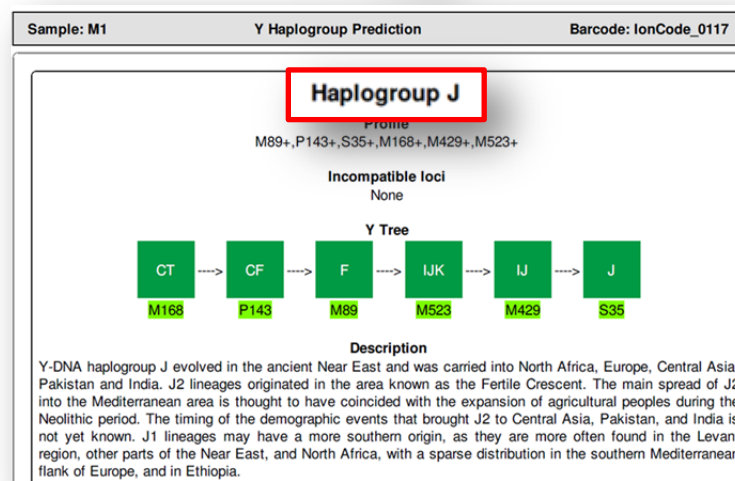
Sólo 1 laboratorio (Lab011) hace el tipaje de IISNPs

34 Y-SNPs incluidos en el Precision ID Identity Panel (TFS)



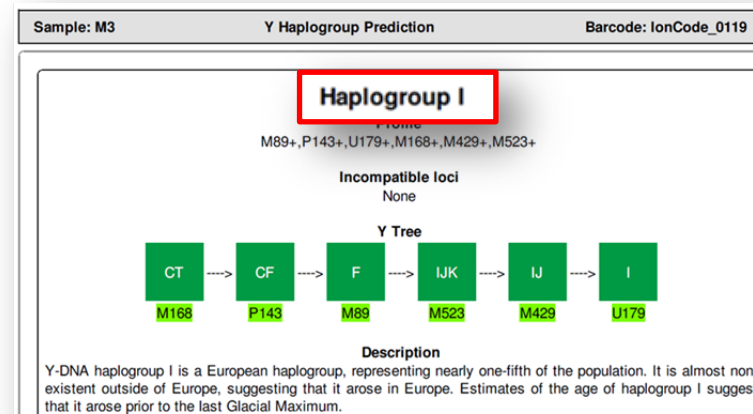
Y Haplogroup

Muestra M1

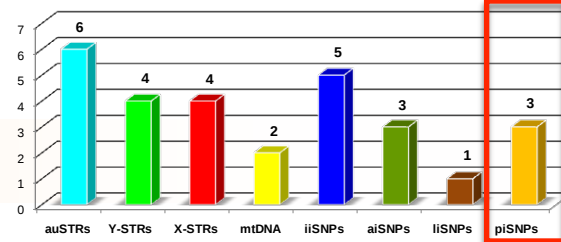


Compatible con Y-STR (<http://www.hprg.com/hapest5/?hapest5>)

Muestra M3



A	rs2032599 T>C	BT
	rs2032595 C>T	B
	rs3848982 C>T	CT
	rs2032602 T>C	DE
	rs17842518 G>T	D
	rs4141886 G>A	E
	rs35284970 C>T	CF
	rs2032652 C>T	C
	rs2032636 G>T	F
	rs2032673 T>C	G
	rs9786139 A>G	H1
	rs17306671 T>A	IJK
	rs2319818 G>A	IJ
	rs17250845 G>C	I
	rs3900 C>G	J
	L298 T>C	K
	rs3911 A>G	LT
	rs20320 G>A	L
	rs2033003 A>C	T
	rs16980426 T>G	K2
	rs9341278 G>A	NO
	rs16981290 C>A	N
	rs13447443 A>G	O
	rs17269816 T>C	O1b
	P202 T>A	O2
	P256 G>A	S
	rs2032631 G>A	M
	rs8179021 C>T	P1
	rs2032658 A>G	Q
	rs2032624 A>C	R
	rs17222573 A>G	R1
	rs2534636 C>T	R1a
	rs9786184 C>A	R1a1
	M479 C>T	R1b
		R2



SNP fenotípicos. Perfiles

<https://hirisplex.erasmusmc.nl/>

Muestra M1

Muestra M2

Muestra M3

Lab	7	24	33
Plataforma	TFS	Verogen	Verogen

7	24	33
TFS	Verogen	Verogen

7	24	33
TFS	Verogen	Verogen

RefSNP (rs)	Cromosoma : Posición	Gen	Característica Fenotípica
rs16891982	chr5:33951693	SLC45A2	color ojos
rs28777	chr5:33958959	SLC45A2	color pelo
rs12203592	chr6:396321	IRF4	color ojos
rs4959270	chr6:457748	LOC105374875	color pelo
rs683	chr9:12709305	TYRP1	color pelo
rs1042602	chr11:88911696	TYR	color pelo
rs1393350	chr11:89011046	TYR	color ojos
rs12821256	chr12:89328335	KITLG	color pelo
rs12896399	chr14:92773663	LOC105370627	color ojos
rs2402130	chr14:92801203	SLC24A4	color pelo
rs1800407	chr15:28230318	OCA2	color ojos
rs12913832	chr15:28365618	HERC2	color ojos
rs796296176	chr16:89985753	M1CR	color pelo
rs1805005	chr16:89985844	M1CR	color pelo
rs1805006	chr16:89985918	M1CR	color pelo
rs2228479	chr16:89985940	M1CR	color pelo
rs11547464	chr16:89986091	M1CR	color pelo
rs1805007	chr16:89986117	M1CR	color pelo
rs201326893	chr16:89986122	M1CR	color pelo
rs1110400	chr16:89986130	M1CR	color pelo
rs1805008	chr16:89986144	M1CR	color pelo
rs885479	chr16:89986154	M1CR	color pelo
rs1805009			

G	G	G
A	A	A
C	C	C
C	C	C
C, A	C, A	A, C
C, A	C, A	A, C
G	G	G
T	T	T
G	G	G
A	A	A
C	G	G
A	A	A
C	C	C
G	G	G
C	C	C
G	G	G
G	G	G
G	G	G
C	C	C
C	C	C
T	T	T
C, T	C, T	C, T
G	G	G
G	G	G
G, A		

G	G	G
A	A	A
C	C	C
A	A	A
C	C	C
C, A	C, A	A, C
G	G	G
T, C	T, C	C, T
G, T	G, T	G, T
A	A	A
C	G	G
A	A	A
C	C	C
G	G	G
C	C	C
G, A	G, A	A, G
G	G	G
C	C	C
C	C	C
T	T	T
C	C	C
G	G	G
G	G	G
G	G	G

C, G	C, G	C, G
C, A	C, A	A, C
C	C	C
C	C	C
A	A	A
A	A	A
G	G	G
T	T	T
G (4947), T (5141)	g (13), T (177)	g (0), T (107)
A	A	A
C	G	G
G	G	G
C	C	C
G	G	G
C	C	C
G	G	G
C	C	C
C	C	C
T	T	T
C	C	C
G	G	G
G	G	G
A	G, A	A, G

Lab	7	24	33
Plataforma	TFS	Verogen	Verogen
M1	2891/14094	51/1273	111/1134
M2	3939/19355	54/1038	30/867
M3	2212/12830	13/1088	88/729
Ratios	1:5	1:33	1:13

Forensic Science International: Genetics 7 (2013) 98–115

Contents lists available at ScienceDirect

Forensic Science International: Genetics

Journal homepage: www.elsevier.com/locate/bsl

The HirisPlex system for simultaneous prediction of hair and eye colour from DNA

Susan Walsh^a, Fan Liu^a, Andreas Wollstein^a, Leda Kovatsi^b, Arwin Ralf^a, Agnieszka Kosiniak-Kamysz^c, Wojciech Branicki^{d,e}, Manfred Kayser^{a,*}

SNP fenotípicos. Predicción

Muestra M1

Lab	7	24	33
Plataforma	TFS	Verogen	Verogen
Color ojos azul	0.000		
Color ojos intermedio	0.013	0.01	
Color ojos marrón	0.986	0.99	0.99
Pelo rubio	0.182	0.18	
Pelo castaño/marrón	0.622	0.59	0.59
Pelirrojo	0.022	0.03	
Pelo moreno	0.174	0.20	
Pelo claro	0.389		
Pelo oscuro	0.611		

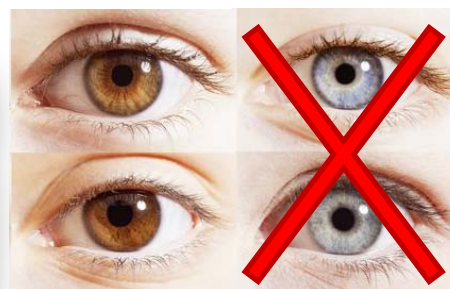


Muestra M2

Lab	7	24	33
Plataforma	TFS	Verogen	Verogen
Color ojos azul	0.002		
Color ojos intermedio	0.017	0.02	
Color ojos marrón	0.982	0.98	0.98
Pelo rubio	0.145	0.22	
Pelo castaño/marrón	0.626	0.54	0.54
Pelirrojo	0.001	0.00	
Pelo moreno	0.228	0.23	
Pelo claro	0.403		
Pelo oscuro	0.597		

Muestra M3

Lab	7	24	33
Plataforma	TFS	Verogen	Verogen
Color ojos azul	0.784	0.89	0.89
Color ojos intermedio	0.088	0.05	
Color ojos marrón	0.128	0.06	
Pelo rubio	0.345	0.35	
Pelo castaño/marrón	0.543	0.55	0.55
Pelirrojo	0.003	0.00	
Pelo moreno	0.110	0.09	
Pelo claro	0.659		
Pelo oscuro	0.341		

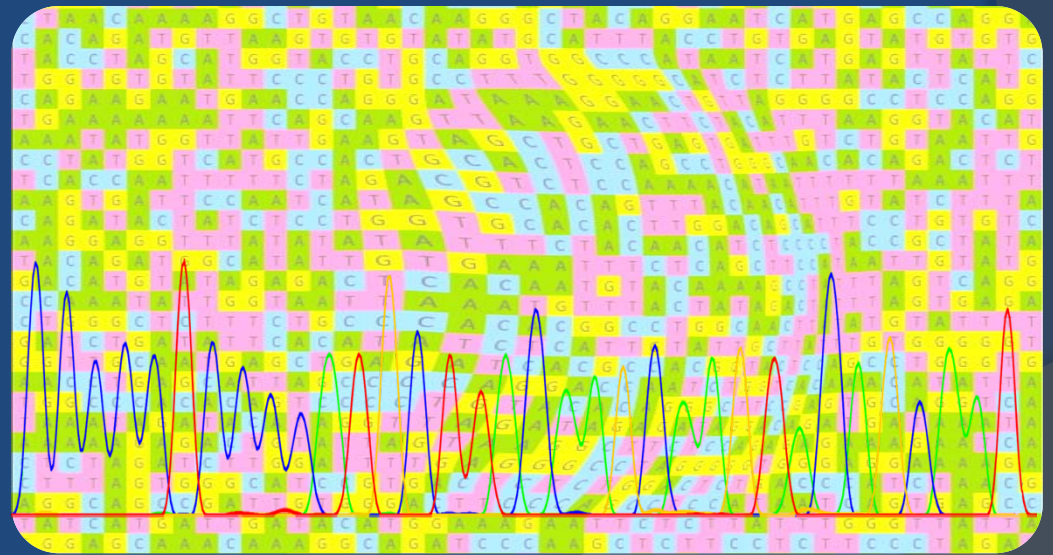


rs12913832-G/G
(relacionado con el color azul)

color “avellana” o
“ambar”(?)



Conclusiones



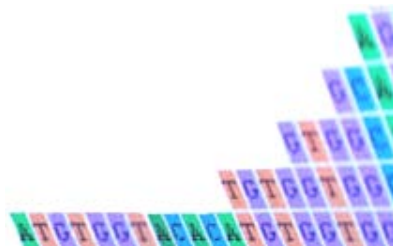
Conclusiones / Reflexiones (1 de 2)

* Aspectos Generales

- **MPS** permite analizar un elevado número de muestras y marcadores al mismo tiempo.
- Los laboratorios del **GHEP** sólo usan 2 plataformas/químicas: **TFS** y **Verogen** (Illumina).
- Uso mayoritario de 3 software: **UAS** (Illumina), **Converge** (TFS), **STRait Razor**.

* Marcadores STR

- Concordancia entre **CE** y **MPS**, con una excepción, **D6S474** (TFS) >> error de asignación alélica de **HDplex** (QIAGEN).
- **MPS** permite detectar variantes de secuencias en un mismo alelo (**isoalelos**) >> aumento del Poder de Discriminación.
- Sólo **TFS**:
 - ✓ valora **variantes en regiones flanqueantes** (los registrados como más frecuentes).
 - ✓ utiliza la nomenclatura recomendada por la **ISFG** (Parson et al., 2016).
- **TFS**, en algunos marcadores, presenta la lectura de las secuencias en **reverse** (y no en **forward**).
- Problemas a nivel de software >> diferencias entre **Converge** y **STRait Razor** (por configuración).
- En **auSTR**, **TFS** presenta mayores coberturas que **Verogen** (Illumina).
- Sólo **Verogen** (Illumina), permite analizar simultáneamente **auSTR**, **Y-STR**, **X-STR** (así como SNP en función de la Mix).
- En **Verogen** (Illumina), con la **MixA** se observan mayores coberturas (> 2X) >> mayor número de marcadores suponen menores coberturas.
- Con **Verogen** (Illumina) los **X-STR** presentan mejores coberturas que **auSTR** e **Y-STR**.
- En general, ciertos marcadores con menores coberturas (mayor tamaño de amplicón?).
- Todavía existen ciertas limitaciones a la hora de valorar mezclas.
- Se ha de fijar una nomenclatura clara y definitiva para los STR-MPS >> grupo **STRAND** (ISFG).



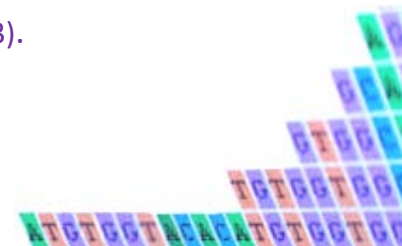
Conclusiones / Reflexiones (2 de 2)

* ADN mitocondrial

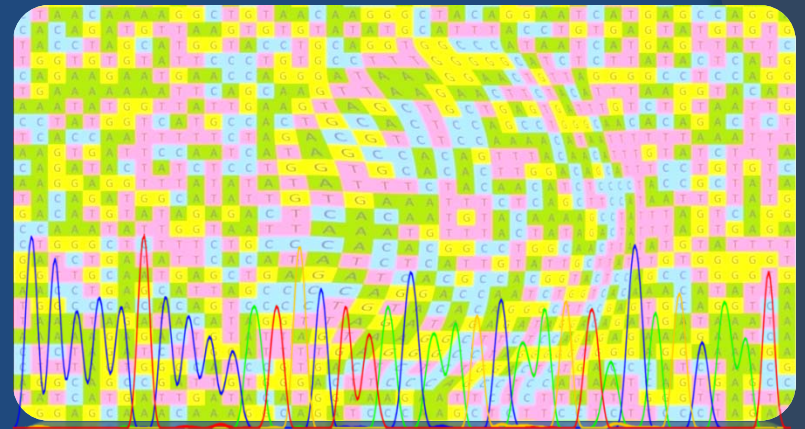
- Solo los laboratorios del **GHEP** que usan la tecnología de **TFS** analizan **mtDNA-CR**.
- Existe buena concordancia:
 - ✓ Permite detectar heteroplasmas adicionales, gracias a la mayor sensibilidad de la tecnología (aumento de la cobertura).
 - ✓ Posibles errores de alineamiento puntuales.
- **IonS5** presenta mayores coberturas que **PGM** (> 7X) >> dependiente del chip.

* Marcadores SNP

- **TFS** presenta mayores coberturas que **Verogen** (Illumina).
- En general, la concordancia entre laboratorios es casi completa (posibles errores de transcripción).
- **iiSNPs**:
 - ✓ Necesarias más valoraciones para su uso en mezclas >> problemas de cobertura (**Verogen**).
- **aiSNPs**:
 - ✓ Buena concordancia y estimación biogeográfica.
 - ✓ Necesarias herramientas informáticas adicionales para acotar más a poblaciones: **FROG-kb** y **SNIPPER**.
- **liSNPs**:
 - ✓ De momento, sólo **TFS** dispone de panel de **Y-SNPs** para estimación haplogrupo.
 - ✓ Resultados concordantes con estimación por **Y-STRs**.
- **piSNPs**:
 - ✓ Tanto **TFS** como **Verogen** (Illumina) usan el panel de **HirisPlex** (Walsh et al., 2013).
 - ✓ Buena concordancia (errores por baja cobertura en **Verogen**).
 - ✓ Buena estimación del perfil fenotípico (color ojos/pelo).



Perspectivas futuras



- * Nueva edición de este ejercicio (2020).
- * *Paper* sobre los resultados de este primer ejercicio.
- * **3^{er} fase:** Promover la generación de datos poblacionales y de validación y la colaboración con las bases de datos internacionales (**STRidER**, **EMPOP** y **YHRD**).





Gracias por vuestra atención!!

Agradecimientos

A todos los **laboratorios participantes** en esta primera edición, **GHEP-MPS1**

- Unidad de Genética Forense, Instituto de Ciencias Forenses Luis Concheiro, USC
- INTCF, Departamento de Madrid
- Unidad de Ciencias Forenses. Sección Genética Forense. Policía Científica-Ertzaintza
- CITOGEN, S.L.
- Grupo de Genética Forense, Instituto Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses, Colombia
- Área de Perícias em Genética Forense - Polícia Federal – Brasil
- Servei de Genòmica Universitat Pompeu Fabra

Al **GHEP-ISFG** y a la coordinadora del **EIADN** por su apoyo institucional



Y, por supuesto, a los **donantes** de las muestras.

“Human Evolution”, (2018)
Jean-francois Pödevin