

XVIII  
JORNADAS  
GENÉTICA FORENSE  
GHEP-ISFG



*Sevilla 18, 19, 20 de septiembre de 2013*

**Ejercicio/Exercise 21( 2013) Nivel básico/Basic level**

Javier Capilla San Martín  
INTCF Sevilla

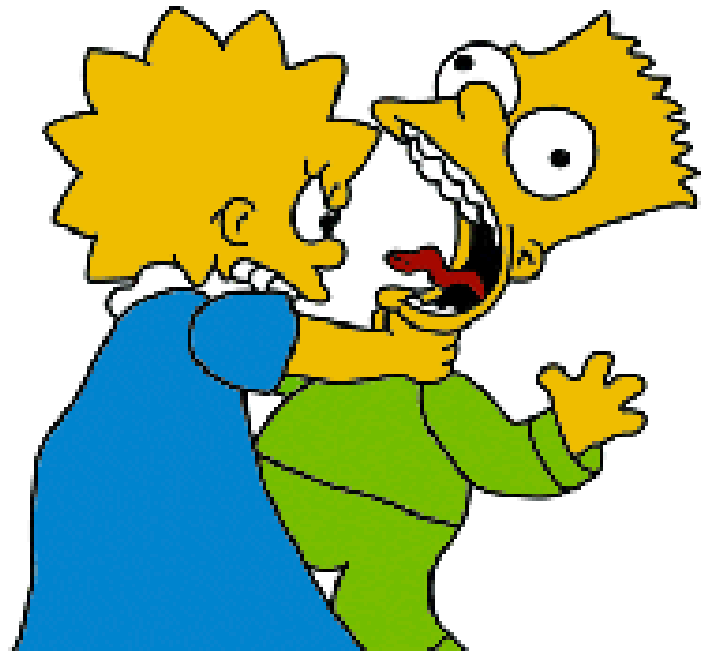
## Estudio teórico de parentesco. Nivel básico (GHEP-ISFG 2013)

### Planteamiento:

• Se trata de determinar si el individuo 2 es hijo del mismo padre y madre que el individuo 1.

MARCADORES	INDIVIDUO 1	INDIVIDUO 2
D8S1179	11-13	11-14
D21S11	29-31.2	30.2-31.2
D7S820	8-10	11
CSF1PO	10	10
D3S1358	17	16-17
TH01	9	9
D13S317	8-11	8
D16S539	12	11
D2S1338	20-23	20-23
D19S433	12-13	13-14
VWA	14-17	16-17
TPOX	8	11
D18S51	13-19	13
D5S818	9-13	11-13
FGA	22-25	23-24
AMELOGENINA	XY	X

- Utilice las frecuencias alélicas reflejadas en la tabla del Anexo.
- Indique los valores de LR para cada marcador y el valor de LR total.



## Estudio teórico de parentesco/*Theoretical kinship study* (N=115)

Se reflejan en la siguiente tabla aquellos valores de IH que han mostrado un consenso igual o superior al 70%. Hay que exceptuar el resultado obtenido en la IH total\* el cual se valorará en las jornadas.

*The following table shows those partial RI results which have consensus values equal or superior than 70%. Total RI value, however will be evaluated during the meeting.*



Marcador/Marker	n	%	IH/RI
D8S1179	93	80,87%	1,8505E+00
D21S11	99	86,09%	1,4085E+00
D7S820	106	92,17%	2,5000E-01
CSF1PO	93	80,87%	5,3556E+00
D3S1358	92	80,00%	1,7363E+00
TH01	93	80,87%	9,4536E+00
D13S317	100	86,96%	1,9777E+00
D16S539	104	90,43%	2,5000E-01
D2S1338	82	71,30%	1,4873E+01
D19S433	81	70,43%	7,8602E-01
VWA	81	70,43%	6,8313E-01
TPOX	104	90,43%	2,5000E-01
D18S51	100	86,96%	2,8220E+00
D5S818	92	80,00%	1,0447E+00
FGA	105	91,30%	2,5000E-01
TOTAL*	69	60,00%	4,1676E+01

MARCADOR	n	%
D8S1179	106	92,17 %
D21S11	105	91,30 %
D7S820	107	93,04 %
CSF1PO	105	91,30 %
D3S1358	103	89,57 %
TH01	106	92,17 %
D13S317	104	91,43 %
D16S539	107	93,04 %
D2S1338	103	89,57 %
D19S433	107	93,04 %
VWA	106	92,17 %
TPOX	107	93,04 %
D18S51	105	91,30 %
D5S818	105	91,30 %
FGA	107	93,04 %
TOTAL	99	86,09 %

Problemas de nomenclatura, notación científica (30 laboratorios; 26%)



## Fórmulas: Hermanos



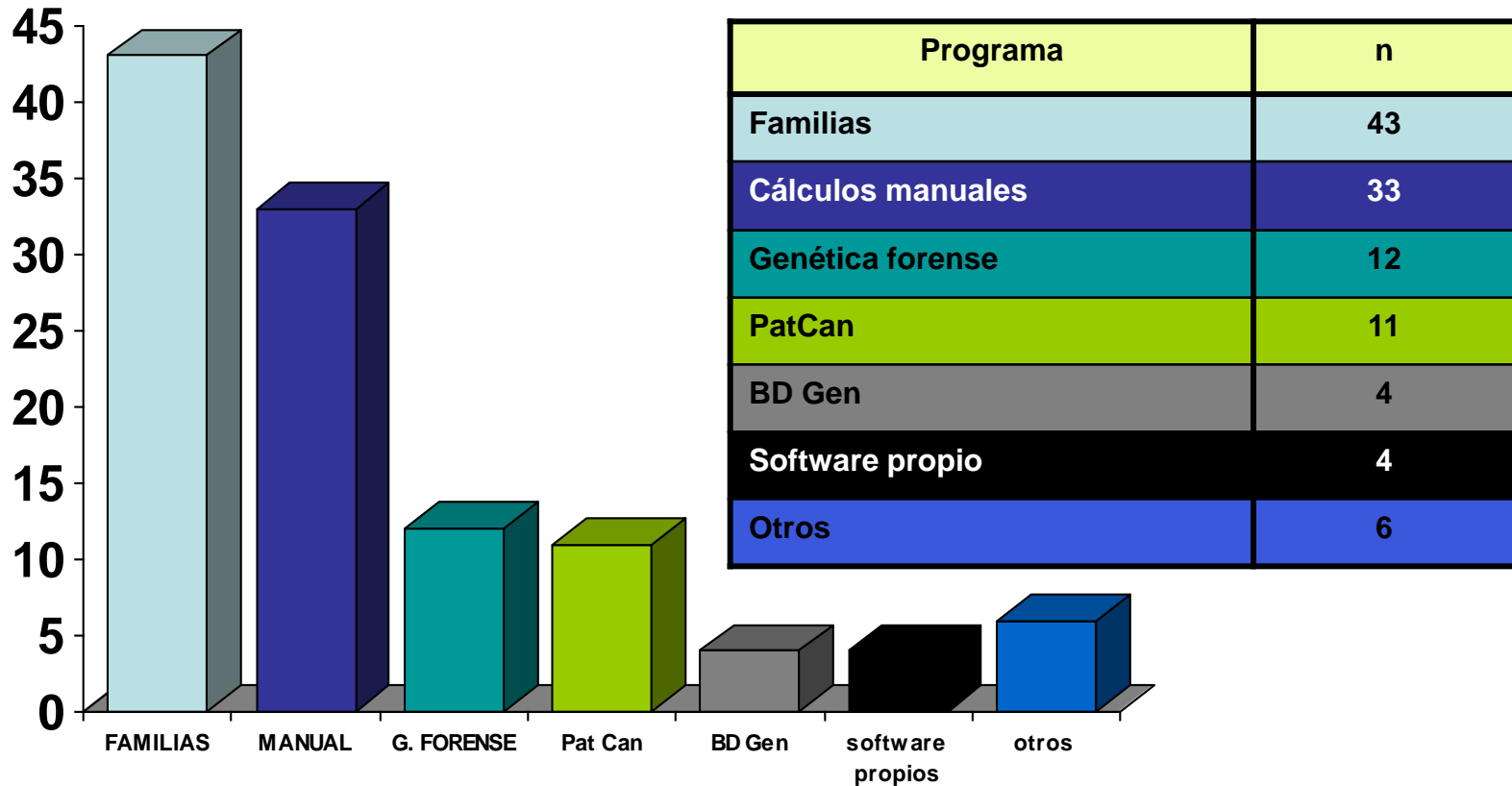
H1	H2	X	Y	IP = X / Y
AA	AA	$\frac{1}{4} (a + 1)^2$	$a^2$	$\frac{(a + 1)^2}{4a^2}$
	BB	$\frac{1}{4} a^2$	$a^2$	$\frac{1}{4}$
	AB	$\frac{1}{4} a (a + 1)$	$a^2$	$\frac{a + 1}{4a}$
	BC	$\frac{1}{4} a^2$	$a^2$	$\frac{1}{4}$
AB	AA	$\frac{1}{2} b (a + 1)$	$2ab$	$\frac{a + 1}{4a}$
	CC	$\frac{1}{2} ab$	$2ab$	$\frac{1}{4}$
	AC	$\frac{1}{4} b (2a + 1)$	$2ab$	$\frac{2a + 1}{8a}$
	AB	$\frac{1}{4} (a + b + 2ab + 1)$	$2ab$	$\frac{a + b + 2ab + 1}{8ab}$
	CD	$\frac{1}{2} ab$	$2ab$	$\frac{1}{4}$

•Carralero Yepes, J. Matemáticas aplicadas a la Genética Forense. Ministerio del Interior. 2006.

# Programas utilizados

De los **115 laboratorios**

- 95 laboratorios contestan sobre los programas utilizados en los cálculos estadísticos



- 18 laboratorios hacen los cálculos por más de un método.
- 60 laboratorios reflejan las fórmulas que utilizan.

## APARTADO DE CONCLUSIONES Y OBSERVACIONES

### De los 115 laboratorios:

- 9 laboratorios (7,8%) no contestan nada en el apartado de conclusiones y observaciones.
- 2 laboratorios sólo hacen algún tipo de observación.



### De los 104 restantes:

- 92 laboratorios (80%) explican los resultados en forma de LR.
  - 37 laboratorios explican los resultados además en forma de Probabilidad.
- 11 laboratorios (9,6%) explican los resultados sólo en forma de Probabilidad.

- 1 laboratorios: **EXCLUSIÓN DIRECTA EN EL STR FGA** y aconseja el estudio de más familiares (no hace cálculos).



## Comentarios a las observaciones

- **46 laboratorios recomiendan realizar análisis complementarios.**

- La mayoría proponen aumentar el nº de marcadores.
- 17 especifican ADNmt entre ellos (6 sólo ADNmt).
- 5 recomiendan hacer **marcadores de cromosoma X.**



- **8 laboratorios hacen referencia al estudio presentado en las Jornadas del GEP de la Gomera, 1999. J.A Luque:**

- Seis de ellos dicen que dado el valor bajo de LR, según Luque, es recomendable el estudio de más marcadores genéticos.
- Uno da la LR= 41 pero dice... “El valor de IH está sobre 10.000 por lo que se puede considerar que M1 y M3 son hijos del mismo padre y de la misma madre. Sugiere análisis complementarios para robustecer el resultado”.
- “Este valor de IH (41,67) obtenido estaría comprendido dentro del rango de valores que cabría obtenerse entre personas no relacionadas genéticamente (según estudio realizado por Luque y col; Gomera, 1999, para 13 marcadores CODIS)”.



## Comentarios a las observaciones

- 1 laboratorio dice que **sólo realiza hermandades donde se tenga un mínimo de 3 hermanos (a parte del individuo en cuestión).**  
**Comentario:** exclusiones por crom Y, crom X o mt.
- 1 laboratorio da el resultado como no concluyente según las leyes de su país (Ley 721/2001).
- 3 sugieren que son medio hermanos (IH = 81).
- Otros, sugieren que son hermanos de padre y madre.
- Algunos laboratorios dicen que **para ser concluyentes** debemos alcanzar un IH determinado. (IH > 1.000-10.000)
- “Al nombre del marcador D2S13389 le sobra un 9”.





# Errores cuantitativos

## 16 laboratorios dan mal el valor de la LR ( $\pm 5\%$ ).

(Sin tener en cuenta los errores de nomenclatura)

- 4 laboratorios no dan conclusiones.
- 2 laboratorios dicen que los análisis no son concluyentes.
- 1 que el peso de la evidencia está en contra de la relación (IH = 6,53 E-08)
- 2 laboratorios dan el valor de IH = 1,63502532707058E-39



### Programa familias

Prior probability: 0,5

Posterior probability: 0,976567532438503

**Likelihood: 1,63502532707058E-39**

Posterior ratio versus Y: 41,6758299088886

Likelihood ratio versus Y: 41,6758299088886

- uno de ellos en las conclusiones da bien el valor de la LR (41).
- el otro lo mantiene.

# Errores cuantitativos



- 2 explican el valor de la LR obtenido.
  - Uno arrastra errores en decimales, no da fórmulas;
  - el otro, discrepa sólo en el marcador D3, aunque la fórmula es correcta.
- 1 con un valor de LR = 9,9844 E-01 concluye:
  - “Existe una probabilidad de 99,8444% de que el individuo 1 tenga los mismos padres que el individuo 2.
- 1 hace referencia a las tablas de Evett y Weir, y concluye que con el valor obtenido (LR = 1,96) no puede excluirse la relación y sugiere el estudio de más marcadores.

# Errores cuantitativos

- 1 “se puede concluir que los individuos 1 y 2 **NO SON HIJOS DEL MISMO PADRE Y DE LA MISMA MADRE** según el índice de hermandad obtenido ( $IH = 0.5$ )” y sugiere que son medio hermanos.



- 2 laboratorios dan exactamente los mismos valores erróneos de  $IH$ , tanto parciales como  $IH$  total.
  - Uno de ellos concluye que **NO SON HIJOS DEL MISMO PADRE Y MADRE**, y sugiere la relación de medio hermanos;
  - El otro concluye: “que con un 98,79% de certeza que los individuos estudiados están relacionados como medio hermanos, o sea, que **probablemente no sean hijos del mismo padre y madre**”.

# Errores en las conclusiones

**99 laboratorios dan bien el valor de la LR ( $\pm 5\%$ ).**

De estos, 9 laboratorios dan las siguientes conclusiones:



- 3 laboratorios: **SON HIJOS DEL MISMO PADRE Y DE LA MISMA MADRE.**
- 3 laboratorios: **NO SON HIJOS DEL MISMO PADRE Y DE LA MISMA MADRE.**



- 2 laboratorios: basándose en los **predicados verbales de Hummel** dan la relación de hermandad como MUY PROBABLE ( $> 95\%$ ).
- 1 laboratorio: los individuos 1 y 2 probablemente tienen el mismo padre y la misma madre. La **LR = 97.66 %** a favor de la relación.

# Resultados globales

Según estadísticas modificadas

- 99 laboratorios dan la LR dentro de consenso.
  - 09 laboratorios conclusiones mal (LR correcta)
  - 16 laboratorios LR mal.
- Total **25 laboratorios con errores** (22 %).
- Resultado global: 90 laboratorios dentro de consenso (78%)**

Marcador/Marker	n	%	IH/RI
D8S1179	93	80,87%	1,8505E+00
D21S11	99	86,09%	1,4085E+00
D7S820	106	92,17%	2,5000E-01
CSF1PO	93	80,87%	5,3556E+00
D3S1358	92	80,00%	1,7363E+00
TH01	93	80,87%	9,4536E+00
D13S317	100	86,96%	1,9777E+00
D16S539	104	90,43%	2,5000E-01
D2S1338	82	71,30%	1,4873E+01
D19S433	81	70,43%	7,8602E-01
VWA	81	70,43%	6,8313E-01
TPOX	104	90,43%	2,5000E-01
D18S51	100	86,96%	2,8220E+00
D5S818	92	80,00%	1,0447E+00
FGA	105		E-01
TOTAL*	61		E+01

**53%**



Si restamos los 8 laboratorios con errores en las conclusiones (1 estaba contabilizado por error de nomenclatura) no contabilizados a los 69 de la estadística del GHEP, quedan 61 laboratorios sin errores.

14	15	D8S1179	14	15
30	34	D21S11	30	34.2
9	10	D7S820	9	11
11	12	CSF1PO	10	12
15	17	D3S1358	16	17
6	9.3	TH01	6	9.3
8	11	D13S317	11	11
12	13	D16S539	12	12
17	20	D...		
12	13	D...		
15	19			
8	10			
17	19	D...		
13	13	D...		
22	22	FGA	21	22
14	14	D10S1248	10	16
13	14	D1S1656	15	15
15	16	D22S1045	16	16
11.3	14	D2S441	11.3	14
18	22	D12S391	21	22

HERMANOS

TIO-SOBRINO

PRIMOS

0,5

IP:1,55270185513288  
 ---D10S1248---  
 HERMANO I:  
 ALELO 1: 14 ALELO 2: 14  
 HERMANO II:  
 ALELO 1: 10 ALELO 2: 16  
 IP:0,25  
 ---D1S1656---  
 HERMANO I:  
 ALELO 1: 13 ALELO 2: 14  
 HERMANO II:  
 ALELO 1: 15 ALELO 2: 15  
 IP:0,25  
 ---D22S1045---  
 HERMANO I:  
 ALELO 1: 15 ALELO 2: 16  
 HERMANO II:  
 ALELO 1: 16 ALELO 2: 16  
 IP:0,25  
 ---D10S1981505945  
 S441---  
 HERMANO I:  
 ALELO 1: 11.3 ALELO 2: 14  
 HERMANO II:  
 ALELO 1: 11.3 ALELO 2: 14  
 IP:0,25  
 ---D12S38480747829  
 S391---  
 HERMANO I:  
 ALELO 1: 18 ALELO 2: 22  
 HERMANO II:  
 ALELO 1: 21 ALELO 2: 22  
 IP:1,51774847870183  
 -----  
 INDICE DE PARENTESCO:30695,5  
 INDICE DE PARENTESCO: 30.695  
 Probabilidad a priori 0.5  
 PROBABILIDAD  
 PARENTESCO:99,9967423051094%

**Information**

Recuerde que en estos casos no podemos descartar que se trate de hermanos o tío-sobrino o primos. Por ello es importante por ejemplo en el caso de hermanos contar con los padres y si esto no es posible podríamos obtener información haciendo estudios de ADN mitocondrial y cromosoma Y si se trata de hermanos En estos casos hay que ser cautos y una probabilidad de parentesco de 99,99999% NO ES SUFICIENTE

OK

30.695

# Reflexiones



- Repasar conceptos de LR y probabilidad, utilidad de los marcadores de cromosoma X, posibilidad de exclusiones entre hermanos, etc...
- Cautela al establecer límites para dar conclusiones (referencias a Luque, Hummel o límites propios).
- Discrepancias en resultados de LR entre los distintos kits comerciales (codis, estándar europeo, pentas, SE33).

MARCADORES	Bart	Lisa
D8S1179	14-15	14-15
D21S11	30-34	30-34.2
D7S820	9-10	9-11
CSF1PO	11-12	10-12
D3S1358	15-17	16-17
TH01	6-9.3	6-9.3
D13S317	8-11	11
D16S539	12-13	12
D2S1338	17-20	17-20
D19S433	12-13	13
VWA	15-19	16-19
TPOX	8-10	8-10
D18S51	17-19	17-19
D5S818	13	11-13
FGA	22	21-22
D10S1248	14	10-16
D22S1045	15-16	16
D2S441	11.3-14	11.3-14
D1S1656	13-14	15
D12S391	18-22	21-22
SE33	11.2-29.2	20-28.2
PENTA D	7-11	9-11
PENTA E	14	14
AMELOGENINA	XY	X
DYS391	11	--



MUESTRA	HV1	HV2
bart	16126C	73G 228A 263G 315.1C
Lisa	16126C	73G 228A 263G 315.1C



\*\*\*\*\*

## DNA PROBABILITY COMPUTATIONS REPORT

Written by the program familias, version 1,81

Date: 04/09/2013, 20:57:33

\*\*\*\*\*

Frecuencias Españolas: García O et al., Forensic Sci. Int. Genet. (2011)

### **Global Filer (identifiler + NGM SElect)**

Prior probability: 0,5

Posterior probability: 0,999869704938224

Likelihood: 8,57779284707159E-59

Posterior ratio versus Y: **7.673,88795327635**

Likelihood ratio versus Y: 7673,88795327635

### **PowerPlex Fusion**

Prior probability: 0,5

Posterior probability: 0,999999862291376

Likelihood: 8,22005679057748E-58

Posterior ratio versus Y: **7.261.708,30843605**

Likelihood ratio versus Y: 7261708,30843606

### **Identifiler Plus**

Prior probability: 0,5

Posterior probability: 0,99998176053227

Likelihood: 3,51708915211273E-48

Posterior ratio versus Y: **54.825,1613112087**

Likelihood ratio versus Y: 54825,1613112087

### **NGM o Power Plex ESX16**

Prior probability: 0,5

Posterior probability: 0,999799270587646

Likelihood: 5,30964557372071E-50

Posterior ratio versus Y: **4.980,83095477072**

Likelihood ratio versus Y: 4980,83095477072

### **PowerPlex Fusion + SE33**

Prior probability: 0,5

Posterior probability: 0,99999944916573

Likelihood: 5,99242140033099E-62

Posterior ratio versus Y: **1.815.427,07710901**

Likelihood ratio versus Y: 1815427,07710901

### **NGM SElect o Power Plex ESX17**

Prior probability: 0,5

Posterior probability: 0,999197565567159

Likelihood: 3,8707316232424E-54

Posterior ratio versus Y: **1.245,20773869268**

Likelihood ratio versus Y: 1245,20773869268

gracias!!!