

**CONTROL DE CALIDAD SLAGF 2013: RESULTADOS “CORRECTOS”
(DE CONSENSO).**

MARCADORES AUTOSOMICOS:

Muestra	D3S 1358 1	D3S 1358 2	HUM THO1 1	HUM THO1 2	D21 S11 1	D21 S11 2	D18 S51 1	D18 S51 2	Penta E 1	Penta E 2	D5S 818 1	D5S 818 2
M1	14	15	6	6	28	30	15	16	16	23	11	11
M2	15	17	7	9	30	30	16	19	7	13	9	13
M3	17	18	6	7	31.2	32.2	12	17	12	14	12	13
M4	15	17	6	6	31.2	31.2	17	17	12	16	7	12
Muestra	D13S 317 1	D13S 317 2	D7S 820 1	D7S 820 2	D16S 539 1	D16S 539 2	CSF 1PO 1	CSF 1PO 2	Penta D 1	Penta D 2	Amelogenin 1	Amelogenin 2
M1	8	10	10	10	10	12	11	11	9	13	X	X
M2	9	12	11	11	12	12	12	13	11	14	X	Y
M3	9	13	10	11	8	12	10	11	13	13	X	Y
M4	9	9	9	10	10	12	12	13	11	12	X	Y
Muestra	VWA 1	VWA 2	D8S 1179 1	D8S 1179 2	TPOX 1	TPOX 2	FGA 1	FGA 2				
M1	15	15	12	14	11	11	20	21				
M2	14	18	12	14	8	8	24	25				
M3	17	17	14	15	8	11	24	25				
M4	16	18	12	13	8	8	19	24				

Muestra	D10S 1248 1	D10S 1248 2	D2S 1338 1	D2S 1338 2	D22S 1045 1	D22S 1045 2	D19S 433 1	D19S 433 2	D2S 441 1	D2S 441 2	D1S 1656 1	D1S 1656 2
M1	13	16	20	20	15	17	13	15	10	10	15	15
M2	13	13	17	19	15	15	13	15	10	14	13	16
M3	14	15	17	17	15	16	13	13	14	14	12	16
M4	13	15	19	23	15	16	14	15	10	12	14	14
Muestra	D12S 391 1	D12S 391 2	SE33 1	SE33 2								
M1	18	20	19	26,2								
M2	19	20	29,2	29,2								
M3	18	22	18	23,2								
M4	18	21	17	19								

MARCADORES DEL CROMOSOMA Y:

Mtra.	DYS 391	DYS 389I	DYS 439	DYS 389II	DYS 438	DYS 437	DYS 19	DYS 392	DYS 393	DYS 390	DYS 385
M2	10	13	11	29	11	14	13	14	13	24	14
M3	10	12	11	29	9	14	15	14	13	23	14-18
M4	10	13	11	29	9	15	15	11	12	24	13-16

Mtra.	DYS456	DYS 458	DYS 635	GATA H4	DYS 448	DYS 576	DYS 481	DYS 549	DYS 533	DYS 570	DYS 643
M2	14	19	22	12	20	19	25	13	12	17	10
M3	15	17	21	12	20	14	24	13	12	17	10
M4	15	16	22	12	20	16	23	12	11	17	12

EJERCICIO TEORICO:

Determinar el INDICE y PROBABILIDAD de PATERNIDAD de PA respecto de H, con la Madre remitida como INDUBITADA. Se trata de un CASO REAL (no hay error en los patrones genéticos).

Muestra	D3S 1358 1	D3S 1358 2	HUM THO1 1	HUM THO1 2	D21 S11 1	D21 S11 2	D18 S51 1	D18 S51 2	Penta E 1	Penta E 2	D5S 818 1	D5S 818 2
Hijo	14	18	7	9	31,2	32,2	16	19	12	15	10	12
Madre indubit	14	16	7	9	30	32,2	14	16	13	21	11	12
Padre alegado	17	18	7	9,3	31,2	32,2	12	19	15	16	10	12

Muestra	D13S 317 1	D13S 317 2	D7S 820 1	D7S 820 2	D16S 539 1	D16S 539 2	CSF 1PO 1	CSF 1PO 2	Penta D 1	Penta D 2	Amelogenin 1	Amelogenin 2
Hijo	8	12	11	11	10	11	10	13	10	12	X	Y
Madre indubit	12	13	8	11	11	12	10	11	9	12	X	X
Padre alegado	8	9	8	11	11	12	11	13	10	10	X	Y

Muestra	VWA 1	VWA 2	D8S 1179 1	D8S 1179 2	TPOX 1	TPOX 2	FGA 1	FGA 2
Hijo	18	18	10	14	8	8	20	23
Madre indubit	18	19	10	12	8	8	22	23
Padre alegado	14	18	14	16	8	8	20	21

1) Informar IP para cada marcador autosómico e IP total, en el **mismo orden** en que se encuentra cada marcador en la tabla del ejercicio teórico.

	D3S1358	HUMTHO1	D21S11	D18S51	Penta E	D5S818
IP	4.1322	1.2255	3.7313	15.625	5.00*	10.00

	D13S317	D7S820	D16S539	CSF1PO	Penta D	VWA
IP	4.7170	1.6393	0.0023*	8.4746	4.8780	3.2680

	D8S1179	TPOX	FGA	IP TOTAL	%PP
IP	2.2222	1.9194	4.2373	$6,44 \times 10^5$	Mayor 99,99%

Se informan los resultados de consenso. En los marcadores PENTA E y D16S539 se observa gran dispersión, por lo que los resultados no coincidentes en esos marcadores se evaluarán en forma individual para establecer si son correctos o no.

2) Informar un Índice y Probabilidad para los marcadores de cromosoma Y, e indicar cómo lo obtiene.

Mtra.	DYS 391	DYS 389I	DYS 439	DYS 389II	DYS 438	DYS 437	DYS 19	DYS 392	DYS 393	DYS 390	DYS 385
Hijo	10	13	12	29	12	15	14	13	13	24	11-14
Padre alegado	10	13	12	29	12	15	14	13	13	24	11-14

La gran mayoría ingresa a la página de www.yhrd.org, incorpora el haplotipo del cromosoma Y, y obtiene la frecuencia poblacional de la Argentina (ya que para los marcadores autosómicos usaron las frecuencias poblacionales de la Argentina).

Mediante ese método los resultados de consenso fueron:

Índice de pertenencia a la misma patrilínea: $2299/27 = 85,15$.

Probabilidad: $85,15 / (85,15 + 1) = 0,9884 \times 100 = 98,84 \%$.

A los fines de la evaluación de resultados, se considerarán también como correctos los resultados tomados de otras bases de datos (mundial o latinoamericana).

3) Qué criterio emplea con la supuesta madre indubitada? Por qué?

Casi todos los participantes (26 de 28 laboratorios) consideraron una mutación materna en el marcador PENTA E y posibles mutaciones (materna y/o paterna) en el marcador D16S539, y realizaron cálculos en base a esa idea. Debido a que solamente hay 1-2 incompatibilidades madre/hijo (no es criterio suficiente de exclusión), aceptaron la hipótesis de 1-2 mutaciones.

Sin embargo, el presentado es un CASO REAL en el que la supuesta “madre indubitada” no lo era, sino que correspondía a una hermana de la madre biológica que había inscripto el nacimiento como propio. El resultado del análisis de ADN permitió revisar la hipótesis previa y demostrar, en base a datos ajenos a los genéticos (confesión de la autora), que la misma era incorrecta.

Sólo 2 de los 28 participantes pusieron en duda la “indubitabilidad” de la madre, por lo que a los fines de la evaluación del presente control, se aceptarán como “correctos” tanto los resultados consensuados como los reales.