

CONTROL DE CALIDAD SLAGF 2014: planteo y resultados “correctos”

1) PLANTEO Y CARACTERISTICAS DEL EJERCICIO

ORGANIZAN: Colegio Oficial de Farmacéuticos y Bioquímicos de Capital Federal, Rocamora 4045, Buenos Aires, Argentina y Fundación INGEN.

MUESTRAS REMITIDAS Y CARACTERISTICAS DEL EJERCICIO

NOTA: las muestras NO CONTIENEN agentes transmisores de enfermedades infecto-contagiosas; sin embargo, se sugiere observar las precauciones habituales para el trabajo con material sanguíneo.

- 1) Cada laboratorio se identifica con un número, para mantener el anonimato.
- 2) Se establece un arancel de U\$S 80 (ochenta dólares), que deberán ser abonados PREVIAMENTE a la remisión de las muestras, y se utilizarán para solventar los gastos de preparación y envío. El mismo se realizará mediante correo especial, que asegure la llegada de las muestras a cada participante en un máximo de 7 días hábiles. Se envía una FACTURA/RECIBO de Fundación Ingen a cada uno de los participantes, junto a las muestras.
- 3) Se remiten dos (2) muestras de sangre sobre papel absorbente, de 100 ul cada una, identificadas M1 y M2, una (1) muestra de hisopado bucal denominada M3, y (un) fragmento óseo (tibia humana) de 1 gramo aproximadamente, identificado como M4.
- 4) Además, se remite un EJERCICIO TEORICO.

ANALISIS A EFECTUAR

Se trata de tipificar las cuatro (4) muestras mediante los marcadores de uso habitual en el laboratorio participante. Debido a la complejidad de las muestras óseas, su resultado será incluido en el certificado SOLO PARA AQUELLOS LABORATORIOS QUE OBTENGAN RESULTADOS CORRECTOS (dentro del consenso) PARA M4. Para el resto, solamente se incluirá la evaluación de M1 a M3 y el resultado del ejercicio teórico.

EJERCICIO TEORICO:

Determinar el INDICE y PROBABILIDAD de PATERNIDAD de PA respecto de H. Se trata de un CASO REAL (no hay error en los patrones genéticos).

M2												
M3												
M4												
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	Amelo genin 1	Amelo genin 2
M1												
M2												
M3												
M4												
Muestra	VWA 1	VWA 2	D8S 1179 1	D8S 1179 2	TPOX 1	TPOX 2	FGA 1	FGA 2				
M1												
M2												
M3												
M4												

Mtra.	DYS 391	DYS 389I	DYS 439	DYS 389II	DYS 438	DYS 437	DYS 19	DYS 392	DYS 393	DYS 390	DYS 385
M1											
M2											
M3											
M4											

Agregar MAS TABLAS en **IDENTICO FORMATO** para marcadores adicionales (de ser necesario). **Importante:** sólo se considerarán resultados emitidos de ese modo.

EJERCICIO TEORICO:

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.

2) Qué criterios emplearía en su laboratorio para resolver un caso como el planteado? Detalle el procedimiento que seguiría luego de obtener y confirmar resultados como los expuestos en el ejercicio teórico.

SUGERENCIAS PARA PROXIMOS CONTROLES Y POSTULACION DE INTERESADOS EN ORGANIZARLO

2) RESULTADOS “CORRECTOS” (establecidos por 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	15	16	9	10	30	30	14	16	7	19	11	12
M2	17	18	7	9	29	29	13	15	5	11	12	12
M3	15	16	7	8	30	30	14	17	13	17	9	13
M4	17	18	6	7	30	31	12	14	12	12	11	11
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	Amelo genin 1	Amelo genin 2
M1	12	13	9	9	11	12	10	12	11	11	X	X
M2	9	14	10	10	12	14	10	12	12	12	X	X
M3	8	12	9	10	9	13	12	12	10	16	X	Y
M4	9	11	9	12	9	12	11	12	9	10	X	Y
Muestra	VWA 1	VWA 2	D8S 1179 1	D8S 1179 2	TPOX 1	TPOX 2	FGA 1	FGA 2				
M1	17	17	10	13	8	9	19	20				
M2	15	19	15	16	8	11	22	24				
M3	18	19	14	15	8	9	22.2	25				
M4	15	18	14	14	8	10	22	26				

Muestra	D2S13 38	D2S13 38	D19S4 33	D19S4 33	D1S16 56	D1S16 56	D2S44 1	D2S44 1	D10S1 248	D10S1 248	D12S3 91	D12S3 91
M1	17	19	12	16	11	15.3	10	10	14	14	22	23
M2	17	25	13	14	14	15	10	10	13	17	18	21
M3	17	17	14	14	15.3	17.3	14	15	14	14	19	20
M4	19	20	13.2	14	17.3	18.3	11	11	14	15	18	23
Muestra	D22S1 045	D22S1 045	SE33	SE33								
M1	15	16	18	22								
M2	15	16	19	27.2								
M3	11	16	20	31.2								
M4	15	17	15	24.2								

MARCADORES DE CROMOSOMA MASCULINO (Y)

Mtra.	DYS 391	DYS 389I	DYS 439	DYS 389II	DYS 438	DYS 437	DYS 19	DYS 392	DYS 393	DYS 390	DYS 385
M3	11	13	12	29	12	15	14	13	13	24	11/14
M4	10	13	11	30	10	15	15	12	16	24	15/15

Mtra.	DYS 576	DYS 448	DYS 481	DYS 549	DYS 533	DYS 635	DYS 570	DYS 643	DYS 458	DYS 456	GATA H4
M3	20	19	23	13	13	24	17	10	17	16	11
M4	18	20	24	12	10	19	18	11	16	14	11

EJERCICIO TEORICO

Se trata de un CASO REAL en el que tanto el hijo como el padre alegado presentan una mutación en el marcador Amelogenina, y por eso se observa como XX. Los Y-STRs dan resultados normales, es decir, sin mutaciones y coincidentes entre ambos. Estos últimos resultados no fueron integrados al ejercicio, a fin de establecer de qué modo procedería cada laboratorio en un caso similar, con resultados inesperados para el marcador Amelogenina.

La mayoría de los laboratorios participantes abordan el caso correctamente, e indican una o varias de las siguientes soluciones posibles:

- 1) Chequear primero las muestras analizadas para descartar cualquier error pre-analítico, y si el resultado es el mismo solicitar una nueva muestra para descartar errores en la toma y/o identificación de las mismas.
- 2) Si luego de la re-amplificación a partir de una nueva muestra, coinciden los resultados realizar una nueva amplificación usando un kit diferente o con primers específicos para amelogenina diferentes a los de uso comercial para marcadores autosómicos.
- 3) Amplificar distintos STRs localizados en el cromosoma sexual Y (Y-STRs).

Se considerarán como CORRECTAS cualquiera de las soluciones expuestas.

Calculo de IP

	H		PA		Frecuencias Poblacionales				IP Parcial
	Alelo 1	Alelo 2	Alelo 1	Alelo 2	Alelo 1	Alelo 2	Alelo 1	Alelo 2	
D3S1358	18	18	17	18	0.121	0.121	0.178	0.121	4.132231405
THO1	6	7	7	7	0.249	0.287	0.287	0.287	1.742160279
D21S11	30	32.2	30	32.2	0.237	0.156	0.237	0.156	2.657416423
D18S51	13	15	13	15	0.147	0.133	0.147	0.133	3.58037952
PENTA E	10	13	13	13	0.067	0.087	0.087	0.087	5.747126437
D5S818	11	12	11	12	0.382	0.298	0.382	0.298	1.493376436
D13S317	8	10	10	12	0.106	0.082	0.082	0.251	3.048780488
D7S820	8	9	8	14	0.115	0.090	0.115	0.001	2.173913043
D16S539	9	11	9	12	0.180	0.287	0.180	0.250	1.388888889
CSF1PO	12	14	10	14	0.323	0.006	0.275	0.006	41.66666667
PENTA D	9	12	9	10	0.205	0.169	0.205	0.205	1.219512195
VWA	18	19	16	18	0.153	0.061	0.277	0.153	1.633986928
D8S1179	13	15	13	15	0.295	0.129	0.295	0.129	2.785442123
TPOX	10	11	10	11	0.034	0.285	0.034	0.285	8.230134159
FGA	25	25	23	25	0.106	0.106	0.146	0.106	4.716981132
Índice de Paternidad									48585421.12
Porcentaje de Certeza									99.9999979418%