

RESULTADOS CONTROL SLAGF 2007

Laboratorios participantes:

47 (cuarenta y siete)

Detalle:

Argentina (14)

Colombia (7)

México (5)

Venezuela (4)

Brasil (3)

Perú (3)

Costa Rica (2)

Ecuador (2)

Uruguay (2)

Chile (1)

Cuba (1)

España (1)

Honduras (1)

San Salvador (1)

Resultados obtenidos:

Entregaron resultados: 37 laboratorios (78,7%)

Se logró consenso en 38 marcadores, todos ellos microsatélites (ver al final): 20 autosómicos, amelogenina, y 17 Y-STRs.

Efectúan análisis de cromosoma Y: 21 laboratorios (56,8 %).

Tipificación:

Todo correcto: 28 laboratorios (75,7%)

Con un error: 6 laboratorios (16,2%)

Con más de un error: 3 laboratorios (8,1%)

Nota: 6 laboratorios obtuvieron resultados “confiables” solamente para las muestras 1 y 3; y 1 laboratorio sólo para las muestras 1 y 2. No se consideró ERROR a los resultados no informados.

Error total en la tipificación:

Se analizaron 834 STRs, con 31 errores (3,72%), que se distribuyen en:

Marcadores autosómicos: 25 errores de 553 STRs (4,52%)

Marcadores de cromosoma Y: 6 errores de 281 STRs (2,1%)

Automatización:

Disponen de secuenciador automático: 32 laboratorios (86,5 %)

Sólo emplean sistemas manuales (PAGE): 5 laboratorios (13,5%)

Uso de kits comerciales para sistemas automatizados:

De quienes disponen de secuenciador, emplean:

PARA MARCADORES AUTOSOMICOS (total: 30 lab)

Identifiler (Applied): 17 laboratorios (56,7%)

PowerPlex 16 (Promega): 10 laboratorios (33,3%)

Ambos: 3 laboratorios (10,0%)

PARA MARCADORES DE CROMOSOMA Y (total: 20 lab)

YFiler (Applied): 12 laboratorios (60,0%)

PowerPlex Y (Promega): 8 laboratorios (40,0%)

INTERPRETACION DE LOS RESULTADOS

Respuesta a las preguntas ¿Corresponde M1 a la niña desaparecida?

¿Corresponde M1 al tío paterno desaparecido?

35 laboratorios responden correctamente ambas preguntas (94,6%).

2 laboratorios no contestan este ítem (5,4%).

Conclusiones de la opción 3 (cálculo estadístico teórico):

22 laboratorios responden correctamente (59,5%).

9 laboratorios no contestan este ítem (24,3%).

6 laboratorios no incluyen las mutaciones en el cálculo (16,2%).

De los 22 laboratorios que realizan algún cálculo con las supuestas mutaciones:

13 laboratorios no explican cómo lo hacen ni coinciden entre sí (59,1%)

7 laboratorios utilizan directamente la tasa de mutación como Índice parcial (31,8%)

2 laboratorios efectúan los cálculos según Brenner (9,1%)

RESULTADOS "CORRECTOS" (consenso tres o más laboratorios)

PROBLEMA A RESOLVER

Se reporta la desaparición de dos personas, una niña menor de edad y su tío paterno. En la casa del principal sospechoso se colectó una mancha aparentemente de sangre sobre un periódico (M1), que se envía al laboratorio junto con una muestra sanguínea indubitada de la madre (M2) y del padre (M3) de la niña. Se trata de responder:

¿Corresponde M1 a la niña desaparecida?

¿Corresponde M1 al tío paterno desaparecido?

Se enviaron tres muestras, correspondientes a:

Muestra 1 (M1): muestra aparentemente de sangre impregnada en papel de un periódico (proveniente del tío paterno, de la niña desaparecida, o de ninguno de ellos?)

Muestra 2 (M2): sangre impregnada en soporte de papel proveniente de la madre indubitada de la niña.

Muestra 3 (M3): sangre impregnada en soporte de papel proveniente del padre indubitado de la niña.

OPCION 1: (se coloca entre paréntesis, al lado de cada marcador, la cantidad de laboratorios que lo analizaron).

MARCADORES AUTOSOMICOS + HPRTB

MARCADORES	MUESTRAS ANALIZADAS		
	M1	M2	M3
D8S1179	14,14	12,15	13,14
D21S11	29,30	29,31.2	26,28
D7S820	11,11	11,13	10,11
CSF1PO	10,13	10,12	9,12
D3S1358	15,15	14,15	16,16
TH01	6,7	9,9	6,9.3
D13S317	11,12	11,11	9,10

D16S539	9,11	11,11	10,12
D2S1338	19,23	16,21	17,19
D19S433	14,14	13,13	14,14
vWA	16,17	17,18	15,17
TPOX	8,11	8,11	8,9
D18S51	12,14	13,15	13,14
AMEL	X,Y	X,X	X,Y
D5S818	7,11	12,13	11,12
FGA	23,24	19,26	20,22
PENTA E	11,16	10,12	17,20
PENTA D	10,10	10,13	11,11
FES	11,11	11,11	10,11
F 13 B	8,10	8,10	8,10
LPL	10,12	10,10	10,12

MARCADORES DE CROMOSOMA Y

MARCADORES	MUESTRAS ANALIZADAS	
	M1	M3
DYS456	15	17
DYS3891	14	13
DYS390	23	22
DYS389 II	31	30
DYS458	16	16
DYS19	13	15
DYS385	14,18	12,16
DYS393	14	14
DYS391	10	10
DYS439	14	12
DYS635	22	21
DYS392	15	11
YGATAH4	12	12
DYS437	14	16
DYS438	11	10
DYS448	20	21

OPCION 2:

CONCLUSION del estudio de las tres muestras:

La mancha de sangre M1 proveniente de un periódico NO pertenece a la niña desaparecida ni al tío paterno desaparecido.

OPCION 3: CALCULO TEORICO

STR	Abuelo Paterno	Abuela Paterna	Madre	Hijo	X	Y	IP
D3S1358	14/15	14/16	15/15	13/15	0.00128	0.5850	0.00218 / 0,006269 / 0,06752
TH01	6/9	6/7	7/7	6/7	0.5	0.2490	2.0080
D21S11	29/29	30/31.2	30.2/33.2	30/30.2	0.25	0.2370	1.0549
D18S51	16/18	13/15	12/14	12/15	0.25	0.1330	1.8797
PENTA E	12/12	7/18	18/18	18/18	0.25	0.0410	6.0976
D5S818	11/11	7/13	12/13	7/12	0.25	0.0510	4.9019
D13S317	8/11	12/13	13/13	11/13	0.25	0.2530	0.9881
D7S820	10/11	9/12	11/11	9/11	0.25	0.090	2.7778
D16S539	10/13	10/11	11/11	9/11	0.00189	0.5396	0,00202 / 0,007038 / 0,00159
CSF1PO	11/12	10/12	11/12	12/12	0.5	0.3230	1.5479
PENTA D	11/12	9/12	9/14	9/12	0.5	0.1690	2.9586
VWA	17/17	17/17	16/18	17/19	1.0	0.3210	3.1153
D8S1179	13/14	13/15	13/15	15/15	0.25	0.1290	1.9379
TPOX	8/10	8/11	11/12	11/12	0.25	0.3560	0.7022
FGA	19/21	24/25	21/24	21/24	0.5	0.2870	1.7422

El IP y el W varían ampliamente según el valor de IP parcial asignado a cada mutación; dado que no existen recomendaciones concretas al respecto, se ha considerado “CORRECTO” cualquier cálculo numérico que incluya las dos posibles mutaciones, las cuales no pueden ignorarse ni definir la situación directamente como “exclusion del vinculo”.

El resultado no es concluyente, se deben analizar más marcadores genéticos con el fin de determinar si las dos incompatibilidades observadas corresponden a mutaciones o si se trata de una exclusión de la relación biológica abuelos paternos - nieto.