



SOCIEDAD LATINOAMERICANA DE GENETICA FORENSE

Resultados del Control de Calidad SLAGF 2022 Modalidad LABORATORIOS

(Coordinado por Mireya Matamoros (Honduras), Joseph Alape (Colombia) e Ixchel De La Luz (México))

MUESTRAS REMITIDAS Y CARACTERISTICAS DEL EJERCICIO

- 1) Cada laboratorio se identifica con un número, para mantener el anonimato.
- 2) Se estableció un arancel de \$80 USD (ochenta dólares) por laboratorio que se realizará vía Paypal del 15 de abril al 20 de mayo de 2022 a la cuenta ixchel.delaluz@identidADN.com.mx desde la misma dirección de correo registrada en el FORMATO DE INSCRIPCIÓN.
- 3) El formato de inscripción se llenará en línea en la siguiente liga: <https://forms.gle/8gHS7NyqTAbXXBfk7> que se encontrará disponible del 15 al 20 de mayo de 2022.
- 4) Se remitirán vía FedEx las siguientes muestras del 31 de mayo al 10 de junio de 2022:
 - 2 muestras de hisopado bucal, M1 y M2.
 - 1 muestra de sangre en tarjeta FTA, M3.
 - 1 muestra de mezcla en tarjeta FTA, M4, de análisis OPTATIVO.
 - 1 muestra de fragmento óseo de no más de 2 gramos de peso, M5, de análisis OPTATIVO.
- 4) Además, se remite un EJERCICIO TEORICO.

ANALISIS A EFECTUAR

Se trata de tipificar las cinco muestras mediante **los marcadores de uso habitual en el laboratorio participante (STR autosómicos, Cromosoma Y, Cromosoma X y/o ADN Mitocondrial)**, especificando el nombre y marca de los kits que fueron empleados y enviando electroferogramas dentro de este mismo archivo de word. No se aceptarán electroferogramas en archivos adjuntos.

Debido a la complejidad de las mezclas y el hueso, su resultado será incluido en el certificado SÓLO PARA AQUELLOS LABORATORIOS QUE OBTENGAN RESULTADOS CORRECTOS (dentro del consenso). Para el resto, solamente se incluirá la evaluación de las muestras bucales y sanguíneas y el resultado del ejercicio teórico.

Se reportará en los siguientes, ampliando el número de marcadores si fuera necesario, dejando en blanco los marcadores no analizados.

Con el fin de promover un proceso tendente hacia la unificación, el reporte debe redactarse usando el punto como signo separador de los decimales y la coma como signo separador de millares.

Marcadores autosómicos:

Sistema Genético	M1		M2		M3		M4	M5	
	1	2	1	2	1	2		1	2
D3S1358	15	16	15	15	14	16	RESULTADOS SIN CONSENSO	16	18
D1S1656	13	18	14	14	13	16.3		12	15.3
D2S441	10	11	11	11	10	11		11	11
D10S1248	13	15	13	15	13	16		14	16
D13S317	9	10	9	12	9	13		13	14
Penta E	14	18	8	18	14	17		10	16
D16S539	11	11	10	12	12	12		12	13
D18S51	12	14	15	16	13	13		13	18
D2S1338	17	20	19	21	19	23		16	20
CSF1PO	11	11	11	11	10	11		10	12
Penta D	13	13	10	14	10	13		10	11
TH01	7	9	6	9.3	9.3	9.3		8	9.3
vWA	16	17	16	17	17	19		17	18
D21S11	30	31	28	31.2	29	30		30	30
D7S820	12	12	11	13	9	10		10	10
D5S818	11	11	11	11	7	12		10	13
TPOX	8	8	11	11	9	11		11	11
D8S1179	14	15	13	13	12	14		10	13
D12S391	20	22	19	20	19	20		16	22
D19S433	13	17	13	14	13	16.2		13	17
FGA	19	26	19	23.2	21	21		19	22
D22S1045	11	15	15	16	16	16		11	16
D8S1115									
D6S474									
D9S1122									
D17S1301									
D9S2157									
D3S4529									
D14S1434									
LPL									
F13A01									
F13B									
D6S1043									
Penta C									
Amelogenina	X	X	X	X	X	Y	X	Y	
SE33	ESTE MARCADOR SÓLO FUE INFORMADO POR UN LABORATORIO.								

Marcadores del Cromosoma Y:

Sistema Genético	M1	M2	M3	M4	M5
DYS391	10		10	RESULTADOS SIN CONSENSO	
DYS389I	14		13		
DYS439	12		11		
DYS389II	31		29		
DYS438	12		12		
DYS437	14		15		
DYS19	13		15		
DYS392	14		13		
DYS393	13		13		
DYS390	23		23		
DYS385a/b	13, 16		11, 15		
DYS576	20		16		
DYS448	19		18		
DYS481	23		23		
DYS549	11		12		
DYS533	11		12		
DYS570	13		18		
DYS635	22		24		
DYS643	9		9		
DYS458	17		18		
DYS456	18		17		
Y-GATA-H4	13		12		
Yindel 1					

Marcadores del Cromosoma X:

Tres laboratorios (2 más que en años anteriores) reportaron Cromosoma X, sin existir consenso entre ellos.

ADN Mitocondrial:

No se recibieron resultados de ADN mitocondrial.

EJERCICIO TEÓRICO:

Al solo efecto del EJERCICIO TEORICO, debe consultarse el documento “2015 FBI Population Data for the expanded CODIS core STR loci”, que se encuentra en <https://ucr.fbi.gov/lab/biometric-analysis/codis/expanded-fbi-str-2015-final-6-16-15.pdf> y emplear la tabla de frecuencias poblacionales del hispanos del suroeste “SW Hispanics 2015 Expanded FBI STR Loci Allele Frequencies”, tabla que se envió en un documento adjunto. Se resolverán ejercicios basados en casos reales y se deberán contestar las preguntas planteadas.

CASO 1: Se trata de un caso real, no hay errores en los patrones genéticos.

Un juez solicita una prueba de paternidad entre una mujer y su alegado padre en un juicio de desconocimiento de paternidad. Los resultados se presentan en la siguiente tabla:

Sistema Genético	Hijo (a)	Posible Padre	Alelo compartido paterno	Frecuencia alélica (p)	Fórmula	Índice de Paternidad
D3S1358	15 17	17 17	17	0.1267	0.5/p	3.9434
D1S1656	12 16	12 16	12, 16	0.0741 / 0.2009	(p+q)/(4pq)	4.6150
D2S441	10 14	11.3 14	14	0.1866	0.25/p	1.3397
D10S1248	13 14	13 14	13,14	0.2440 / 0.3540	(p+q)/(4pq)	1.7306
D13S317	10 12	12 13	12	0.2153	0.25/p	1.1611
Penta E	13 16	11 16	16	0.1148	0.25/p	2.1771
D16S539	10 11	10 13	10	0.1770	0.25/p	1.4122
D18S51	15 17	15 17	15,17	0.1411 / 0.1387	(p+q)/(4pq)	3.5729
D2S1338	19 23	17 19	19	0.2607	0.25/p	0.9587
CSF1PO	12 13	9 12	12	0.3923	0.25/p	0.6372
Penta D	10 13	10 10	10	0.2105	0.5/p	2.3750
TH01	7 8	7 9.3	7	0.3373	0.25/p	0.7411
vWA	17 18	17 17	17	0.2248	0.5/p	2.2234
D21S11	30 30	30 30.2	30	0.3229	0.5/p	1.5481
D7S820	10 12	12 12	12	0.1913	0.5/p	2.6125
D5S818	10 12	13 13	No comparte	0.0011*/0.425**	Mutación Tasa de mutación/ poder de exclusión	0.0026
TPOX	8 12	8 11	8	0.5550	0.25/p	0.4504
D8S1179	12 13	13 14	13	0.3229	0.25/p	0.7741
D12S391	18 19	15 18	18	0.1722	0.25/p	1.4514
D19S433	13 14	14 15	14	0.3086	0.25/p	0.8101
FGA	21 24	21 24	21, 24	0.1291 / 0.1315	(p+q)/(4pq)	3.8352
D22S1045	15 15	15 15	15	0.4234	1/p	2.3616
AMEL	X X	X Y				IPC=49.7385

*STRbase.org. ** <https://doi.org/10.1016/j.fsigss.2019.10.063>

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) Informar probabilidad de paternidad y conclusiones.

3) ¿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.

IP Total	Probabilidad de Paternidad
49.7385	98.0291%

Conclusiones
<p>Resultado: No concluyente</p> <p>El padre alegado y la supuesta hija comparten alelos en 21 de 22 marcadores STR autosómicos. Se encuentran una exclusión en el locus D5S818, por lo que tampoco es posible excluir a un familiar masculino de primer grado del padre alegado.</p> <p>Los resultados con una exclusión sugieren tres hipótesis: A) Un evento mutacional en el locus D5S818. B) que un familiar de primer grado del padre alegado no pueda ser excluido c) que el padre alegado este excluido de ser el padre biológico.</p> <p>De acuerdo con el IPC total obtenido, es 49.7385 veces más probable evidenciar los perfiles genéticos si el padre alegado es el padre biológico, que lo sea un sujeto no emparentado de la población general hispana, con una probabilidad de paternidad de 98.0291%.</p> <p>Dado que se obtiene una probabilidad de paternidad menor al 99.99% y una sola exclusión, la valoración estadística de la prueba resulta No concluyente para asignar o excluir la paternidad.</p>

Criterios y propuestas para resolver el caso

1. Dado que es un caso legal de un juicio de desconocimiento, en el que probablemente se espera un resultado de exclusión de la paternidad, proponemos se solicite al juez que participe la madre biológica donando muestra de referencia, en caso de no estar fallecida, para la prueba pericial de paternidad que permita ofrecer estimaciones con la máxima exactitud de IPC y PP mayor al 99.999999% en caso ser una NO-exclusión, en vista de la tendencia de obtener PP de 98.0291% y una sola exclusión en 22 marcadores autosómicos.
2. Aumentar el número de marcadores autosómicos que demuestren que se comparten alelos en los demás marcadores y marcadores adicionales entre la supuesta hija y el padre alegado.
3. Extender el análisis con perfiles genéticos del cromosoma X en el padre alegado y la hija que demuestren idéntico haplotipo del cromosoma X, en vista de que este se hereda igual entre un padre y su hija para apoyar idéntico linaje paterno con la hija
4. Incluir la muestra de hermanos u otros familiares varones de primer grado del padre alegado (en caso de que los tenga, y aunque el padre alegado haya manifestado que no sospecha que un familiar esté involucrado), que puedan demostrar la exclusión de certeza de los familiares y apoyar la hipótesis de evento mutacional con el padre alegado

Se asume en el locus D5S818 un evento mutacional por lo que se estima el IP en este locus con la fórmula $IP = \text{tasa de mutación} / \text{poder de exclusión}$. La tasa de mutación se consultó de la base de datos de STRbase.org para D5S818=0.11 y el poder de exclusión de parámetros forenses para población étnicamente relacionada $PE = 0.425$ (<https://doi.org/10.1016/j.fsigss.2019.10.063>)

NOTAS: Se cuenta como concordante el ejercicio cuando se hizo la observación de la probable mutación y se tomó en cuenta para la estadística del caso.
El modelo a utilizar era a criterio de cada laboratorio.
Excluir a la mutación y no incluirla en los cálculos resulta en una paternidad falsamente elevada y no es correcto.

CASO 2. Se trata de un caso real, no hay errores en los patrones genéticos.

Se presenta en el laboratorio un padre alegado de origen francés, con dos hijos recién nacidos y su madre. El supuesto padre solicita una prueba de paternidad para los mellizos, se toman muestras de las 4 personas. Los perfiles genéticos de los participantes se muestran en la siguiente tabla:

Sistema Genético	Madre	Hijo 1	Hijo 2	Posible Padre	Índice de Paternidad 1	Índice de Paternidad 2
D3S1358	15 16	14 16	14 16	14 17	1.8038	1.8038
D1S1656	11 17.3	14 14	12 14	12 14	5.4585	4.8336
D2S441	10 12	14 14	14 14	11 14	1.9055	1.9055
D10S1248	15 15	13 14	15 15	14 15	0.9098	2.8852
D13S317	13 14	11 11	11 12	11 13	1.6031	0.8015
Penta E	14 15	7 15	7 14	7 15	7.7751	1.8369
D16S539	10 11	11 11	11 12	11 11	3.6724	1.8362
D18S51	18 19	15 16	12 16	16 16	4.8077	4.8077
D2S1338	18 19	20 23	20 23	19 20	1.6835	1.6835
CSF1PO	11 11	11 12	11 11	11 11	1.6694	3.3389
Penta D	10 12	10 14	9 13	9 14	4.5872	1.0634
TH01	6 8	6 9	6 8	6 8	1.1101	3.0911
vWA	16 17	17 18	16 17	15 17	0.9353	0.9353
D21S11	30 32.2	30 32.2	24.2 31.2	31.2 32.2	2.2957	2.4631
D7S820	9 11	9 11	9 12	11 12	1.2315	1.7718
D5S818	11 12	10 12	10 12	10 12	5.7617	5.6627
TPOX	11 11	8 9	8 9	8 9	2.4764	2.4764
D8S1179	12 15	10 11	10 11	11 13	4.2088	4.2088
D12S391	18 19	18 21	18 18	18 21	3.2927	2.8458
D19S433	13 14	13 14	13.2 14	13 14	1.6101	0.7163
FGA	21 21	23 23	19 22	19 23	3.1566	4.5872
D22S1045	15 16	11 15	15 16	11 16	1.7409	0.7891
AMEL	X X	X Y	X X	X Y		

Criterios para solución:

En este caso la comparación de los perfiles genéticos entre la supuesta madre, los hijos 1 y 2 y con el posible padre demuestra que la madre no comparte un alelo en 9 loci con el hijo 1 (D1S1656, D2S441, D10S1248, D13S317, D18S51, D2S1338, TPOX, D8S1179, FGA) y 10 loci (D1S1656, D2S441, D13S317, D18S51, D2S1338, Penta D, D21S11, TPOX, D8S1179, FGA) con el hijo 2, que sugiere exclusión materna por lo que no es la madre biológica de los hijos 1 y 2. Ante este hallazgo, la estimación de los cálculos de IP, IPC y PP se realizan con fórmulas con madre ausente, es decir en dúo.

Por otra parte, se utilizan frecuencias alélicas para caucásicos a partir de la tabla de frecuencias proporcionada debido a que el posible padre es de origen francés, por lo que no le correspondería usar las frecuencias alélicas para hispanos SW, a pesar de que fue la instrucción del ejercicio.

Estimación de índice de paternidad entre el posible padre con el hijo 1

Sistema Genético	Madre	Hijo 1	Posible Padre	Alelo compartido materno	Alelo compartido paterno	Frecuencia alélica	Fórmula	Índice de Paternidad 1
D3S1358	15 16	14 16	14 17	16	14	(0.1386)	0.25/p	1.8038
D1S1656	17.1 3	14 14	12 14	No comparte	14	(0.0916)	0.5/p	5.4585
D2S4410	10 12	14 14	11 14	No comparte	14	(0.2624)	0.5/p	1.9055
D10S1248	15 15	13 14	14 15	No comparte	14	(0.2748)	0.25/p	0.9098
D13S317	13 14	11 11	11 13	No comparte	11	(0.3119)	0.5/p	1.6031
Penta E	14 15	7 15	7 15	15	7,15	(0.1361)(0.0421)	$(p+q)/(4pq)$	7.7751
D16S539	10 11	11 11	11 11	11	11	(0.2723)	1/p	3.6724
D18S518	18 19	15 16	16 16	No comparte	16	(0.1040)	0.5/p	4.8077
D2S1338	18 19	20 23	19 20	No comparte	20	(0.1485)	0.25/p	1.6835
CSF1PO	11 11	11 12	11 11	11	11	(0.2995)	0.5/p	1.6694
Penta D	10 12	10 14	9 14	10	14	(0.0545)	0.25/p	4.5872
TH01	6 8	6 9	6 8	6	6	(0.2252)	0.25/p	1.1101
vWA	16 17	17 18	15 17	17	17	(0.2673)	0.25/p	0.9353
D21S11	30 32.2	30 32.2	31.2 32.2	10, 32.2	32.2	(0.1089)	0.25/p	2.2957
D7S820	9 11	9 11	11 12	9, 11	11	(0.2030)	0.25/p	1.2315
D5S818	11 12	10 12	10 12	12	10,12	(0.0495)(0.3515)	$(p+q)/(4pq)$	5.7617
TPOX	11 11	8 9	8 9	No comparte	8,9	(0.5470)(0.1238)	$(p+q)/(4pq)$	2.4764
D8S1179	12 15	10 11	11 13	No comparte	11	(0.0594)	0.25/p	4.2088
D12S391	18 19	18 21	18 21	18	18,21	(0.1757)(0.1337)	$(p+q)/(4pq)$	3.2927
D19S433	13 14	13 14	13 14	13, 14	13,14	(0.2797)(0.3490)	$(p+q)/(4pq)$	1.6101
FGA	21 21	23 23	19 23	No comparte	23	(0.1584)	0.5/p	3.1566
D22S1045	15 16	11 15	11 16	15	11	(0.1436)	0.25/p	1.7409
AMEL	X X	X Y	X Y					

Estimación de índice de paternidad entre el posible padre con el hijo 2

Sistema Genético	Madre	Hijo 2	Posible Padre	Alelo compartido materno	Alelo compartido paterno	Frecuencia alélica	Fórmula	Índice de Paternidad 2
D3S1358	15 16	14 16	14 17	16	14	(0.1386)	0.25/p	1.8038
D1S1656	17.1 3	12 14	12 14	No comparte	12,14	0.1188(0.0916)	(p+q)/(4pq)	4.8336
D2S4410	10 12	14 14	11 14	No comparte	14	(0.2624)	0.5/p	1.9055
D10S1248	15 15	15 15	14 15	15	15	(0.1733)	0.5/p	2.8852
D13S317	13 14	11 12	11 13	No comparte	11	(0.3119)	0.25/p	0.8015
Penta E	14 15	7 14	7 15	14	7	(0.1361)	0.25/p	1.8369
D16S539	10 11	11 12	11 11	11	11	(0.2723)	0.5/p	1.8362
D18S518	18 19	12 16	16 16	No comparte	16	(0.1040)	0.5/p	4.8077
D2S1338	18 19	20 23	19 20	No comparte	20	(0.1485)	0.25/p	1.6835
CSF1PO	11 11	11 11	11 11	11	11	(0.2995)	1/p	3.3389
Penta D	10 12	9 13	9 14	No comparte	9	(0.2351)	0.25/p	1.0634
TH01	6 8	6 8	6 8	6, 8	6,8	(0.2252)(0.1262)	(p+q)/(4pq)	3.0911
vWA	16 17	16 17	15 17	16, 17	17	(0.2673)	0.25/p	0.9353
D21S11	30 32.2	24.2 31.2	31.2 32.2	No comparte	31.2	(0.1015)	0.25/p	2.4631
D7S820	9 11	9 12	11 12	9	12	(0.1411)	0.25/p	1.7718
D5S818	11 12	10 12	10 12	12	10,12	(0.0495)(0.3515)	(p+q)/(4pq)	5.6627
TPOX	11 11	8 9	8 9	No comparte	8,9	(0.5470)(0.1238)	(p+q)/(4pq)	2.4764
D8S1179	12 15	10 11	11 13	No comparte	11	(0.0594)	0.25/p	4.2088
D12S391	18 19	18 18	18 21	18	18	(0.1757)	0.5/p	2.8458
D19S433	13 14	13.2 14	13 14	14	14	0.3490	0.25/p	0.7163
FGA	21 21	19 22	19 23	No comparte	19	(0.0545)	0.25/p	4.5872

CASO 3. Se trata de un caso real, no hay errores en los patrones genéticos.

Un padre alegado, madre e hijo acuden al laboratorio para solicitar una prueba de paternidad para fines de conocimiento propio. Los resultados de los 3 perfiles genéticos se reportan en la siguiente tabla:

Sistema Genético	Madre		Hijo (a)		Padre Alegado		Alelo compartido materno	Alelo compartido paterno	Frecuencia alélica	Fórmula	Índice de Paternidad
D3S1358		18	15	18	17	18	18	No comparte	0	0	0.0000
D1S1656	15	17	16	17	12	12	17	No comparte	0	0	0.0000
D2S441	10	11	11	14	10	14	11	14	0.1866	0.5/p	2.6795
D10S1248	14	16		14		15	14	No comparte	0	0	0.0000
D13S317	10	11		11	9	12	11	No comparte	0	0	0.0000
Penta E	13	17	10	13	15	21	13	No comparte	0	0	0.0000
D16S539	10	11	10	11		11	10	11	0.1770 / 0.3157	1/p+q	2.0291
D18S51	12	15	15	17	14	17	15	17	0.1387	0.5/p	3.6034
D2S1338	17	20		20	17	19	20	No comparte	0	0	0.0000
CSF1PO		11	11	12	10	11	11	No comparte	0	0	0.0000
Penta D	12	13	10	13	9	12	13	No comparte	0	0	0.0000
TH01	6	9.3		6	6	7	6	6	0.23205	0.5/p	2.1546
vWA		16	16	17		17	16	17	0.2248	1/p	4.4468
D21S11	31.2	33.2	32.2	33.2	28	30	33.2	No comparte	0	0	0.0000
D7S820	8	11	8	11		10	8, 11	No comparte	0	0	0.0000
D5S818	10	11	10	11	11	12	10	11	0.0645 / 0.4282	1/(2(p+q))	1.0146
TPOX	11	12	8	12	8	11	12	8	0.5550	0.5/p	0.9009
D8S1179	13	14	13	14	10	14	13	14	0.3229 / 0.2464	1/(2(p+q))	0.8782
D12S391	20	21	20	21	19	20	21	20	0.1889 / 0.0885	1/(2(p+q))	1.8017
D19S433	13	15	13	13.2	13	16	13	No comparte	0	0	0.0000
FGA	26	27	21	26	23	25	26	No comparte	0	0	0.0000

D22S1045	15	16	15	18		1 6	15	No comparte	0	0	0.0000
Amelogeni na		X		X	X	Y					

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) Informar probabilidad de paternidad y conclusiones.

3) ¿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.

IP Total	Probabilidad de Paternidad
0	0.0%

Conclusiones
<p>El supuesto padre, <u>es excluido como el Padre Biológico</u> del supuesto hijo examinado. Esta conclusión es basada en los alelos no correspondientes e inconsistentes observados en los loci listados con un Índice de Paternidad igual a 0. Al presunto padre le faltan los marcadores genéticos que deben ser contribuidos al niño por el padre biológico. La probabilidad de paternidad es de 0%.</p>
Criterios y propuestas para resolver el caso
<p>El caso está concluido como exclusión de paternidad.</p>

CASO 4. Se trata de un caso real, no hay errores en los patrones genéticos. LA RESOLUCIÓN DE ESTE EJERCICIO ES OPCIONAL.

A fin de establecer si existe o no paternidad entre un posible padre desaparecido y su hija, la presunta familia paterna dona muestras de sangre para obtener sus perfiles genéticos y coadyuvar en la investigación. Los resultados se encuentran en la siguiente tabla:

Sistema genético	Presunta Tía Paterna 1	Presunta Tía Paterna 2	Presunto Tío Paterno 3	Presunta Abuela Paterna	Madre	Hija
D8S1179	14,16	16	14,16	14,16	13,14	14,16
D21S11	30,32	30,32	30	30	29,31.2	29,30
D7S820	10	12,13	12	10,12	11,12	11,12
CSF1P0	10,11	12	10,11	11,12	10,11	10,11
D3S1358	16,17	16,17	15,16	15,16	14,17	17
TH01	7,9	6,8	7,9	6,9	6,8	7,8
D13S317	8,11	11,12	8,9	8,12	9,12	9,11
D16S539	11,14	11,12	11,12	11,14	10,12	10,14
D2S1338	17,25	17,19	17	17,19	23,25	23,25
D19S433	14,15.2	14,15.2	13,15.2	13,14	14,15	14,15
VWA	17,18	17,18	18,19	17,19	15,16	15,18
TPOX	9,11	8,11	8,9	8,11	9,11	8,9
D18S51	17,18	14,15	17,18	15,18	17	15,17
D5S818	11,12	11,12	11,12	11,12	11,12	11
FGA	19,25	18,25	18,22	22,25	22,25	18,22
PENTA E	7,15	7,12	7,15	7,14	11,13	7,13
PENTA D	10,12	10,12	12,13	10,13	9,12	9,10
D10S1248	13,15	13,15	13,15	14,15	13,17	14,17
D1S1656	12,15	12,17.3	11,17.3	15,17.3	12,16	15,16
D22S1045	15	16	16	15,16	11,15	11,16
D2S441	11,11.3	10,11	10,11	10,11	11,15	10,11
D12S391	18	19,20	18	18,19	18,20	18
AMELOGENINA	X	X	X,Y	X	X	X

- 1) Reconstruir el perfil genético del presunto abuelo paterno.
- 2) Determinar los alelos obligados paternos.
- 3) 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.
- 4) Informar probabilidad de paternidad y conclusiones.

¿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
 presentados en este ejercicio.

Sistema genético	Presunta Abuela Paterna	Presunta Tía Paterna 1	Presunta Tía Paterna 2	Presunto Tío Paterno 3	Presunto Abuelo Paterno
D8S1179	14,16	14,16	16	14,16	16, 14 o X
D21S11	30	30,32	30,32	30	30,32
D7S820	10,12	10	12,13	12	10,12 ó 13*
CSF1P0	11,12	10,11	12	10,11	10,12
D3S1358	15,16	16,17	16,17	15,16	17, 15 ó 16
TH01	6,9	7,9	6,8	7,9	7,8
D13S317	8,12	8,11	11,12	8,9	9,11
D16S539	11,14	11,14	11,12	11,12	12, 11 ó 14
D2S1338	17,19	17,25	17,19	17	17,25
D19S433	13,14	14,15.2	14,15.2	13,15.2	15.2, X
VWA	17,19	17,18	17,18	18,19	18, X
TPOX	8,11	9,11	8,11	8,9	9, 8 ò 11
D18S51	15,18	17,18	14,15	17,18	14,17
D5S818	11,12	11,12	11,12	11,12	11 ó 12, X
FGA	22,25	19,25	18,25	18,22	18,19
PENTA E	7,14	7,15	7,12	7,15	12,15
PENTA D	10,13	10,12	10,12	12,13	12, X
D10S1248	14,15	13,15	13,15	13,15	13, X
D1S1656	15,17.3	12,15	12,17.3	11,17.3	11,12
D22S1045	15,16	15	16	16	15,16
D2S441	10,11	11,11.3	10,11	10,11	11.3, 10 u 11
D12S391	18,19	18	19,20	18	18,20
AMELOGENINA	X	X	X	X,Y	-----

Sistema genético	Presunto Abuelo Paterno	Presunta Abuela Paterna	Madre	Hija	Alelos Obligados Padre	IP (Reconstrucción)
D8S1179	16, 14 o X	14,16	13,14	14,16	16	21.4525
D21S11	30,32	30	29,31.2	29,30	30	2.3222
D7S820	10,12,13*	10,12	11,12	11,12	11 o 12	0.9611
CSF1P0	10,12	11,12	10,11	10,11	10 u 11	0.9631
D3S1358	17, 15 ó 16	15,16	14,17	17	17	1.9717
TH01	7,8	6,9	6,8	7,8	7	0.7411
D13S317	9,11	8,12	9,12	9,11	11	1.2549
D16S539	12, 11 ó 14	11,14	10,12	10,14	14	11.1860
D2S1338	17,25	17,19	23,25	23,25	23 o 25	1.3571
D19S433	15.2, X	13,14	14,15	14,15	14 o 15	0.7802
VWA	18, X	17,19	15,16	15,18	18	1.9544
TPOX	9, 8 ò 11	8,11	9,11	8,9	8	0.7524
D18S51	14,17	15,18	17	15,17	15	1.7711
D5S818	11 ó 12, X	11,12	11,12	11	11	1.2549
FGA	18,19	22,25	22,25	18,22	18	104.5150
PENTA E	12,15	7,14	11,13	7,13	7	2.8243
PENTA D	12, X	10,13	9,12	9,10	10	1.3649
D10S1248	13, X	14,15	13,17	14,17	14	0.8504
D1S1656	11,12	15,17.3	12,16	15,16	15	1.6587
D22S1045	15,16	15,16	11,15	11,16	16	1.3483
D2S441	11.3, 10 u 11	10,11	11,15	10,11	10	0.9357
D12S391	18,20	18,19	18,20	18	18	2.9027
AMELOGENINA	----	X	X	X	----	...

MÉTODO 1: Reconstrucción genética (p. ej., en software Familias)

IP Total	Probabilidad de Parentesco
6.5805 E+06	> 99.9999%

Conclusiones

Los resultados obtenidos son compatibles con la existencia de vínculo de Paternidad de un hermano de TP1, TP2 y TP3, e hijo de AP, respecto de H, con una Probabilidad de Paternidad superior al 99.9999% y un índice de 6.5805 E+06.

MÉTODO 2: IP PATERNIDAD Y AVUNCULARIDAD

Respuesta a 3

Considerando la frecuencia de los alelos obligados paternos y las combinaciones genéticas esperadas de acuerdo con los genotipos del abuelo y abuela paternos, es posible inferir el genotipo del padre fallecido alegado si es homocigoto o heterocigoto para aplicar una fórmula de IP en trío.

Sistema genético	Presunto Abuelo Paterno	Presunta Abuela Paterna	Madre	Hija	Alelo(s) compartidos	Frecuencia alélica (p)		Índice de Paternidad
D8S1179	14, 16	14,16	13, 14	14, 16	16	0.023923	0.5/p	20.9004
D21S11	30, 32	30	29, 31.2	29, 30	30	0.322967	0.5/p	1.5481
D7S820	10, 12	10,12	11, 12	11, 12	11, 12	0.289474 + 0.191388	1/(2(p+q))	1.0398
CSF1P0	10, 12	11,12	10, 11	10, 11	10, 11	0.253589 + 0.265550	1/(2(p+q))	0.9631
D3S1358	15, 17	15,16	14, 17	17	17	0.126794	0.5/p	3.9434
TH01	7, 8	6,9	6, 8	7, 8	7	0.337321	0.5/p	1.4823
D13S317	9, 11	8,12	9, 12	9, 11	11	0.198565	0.5/p	2.5181
D16S539	12, 14	11,14	10, 12	10, 14	14	0.023923	0.5/p	20.9004
D2S1338	17, 25	17,19	23, 25	23, 25	23, 25	0.143541 + 0.040670	1/(2(p+q))	2.7143
D19S433	15.2	13,14	14, 15	14, 15	14, 15	0.308612 + 0.119617	1/(2(p+q))	1.1676
VWA	18	17,19	15, 16	15, 18	18	0.188995	0.5/p	2.6456
TPOX	8, 9	8,11	9, 11	8, 9	8	0.555024	0.5/p	0.9009
D18S51	17, 18	15,18	17	15, 17	15	0.141148	0.5/p	3.5424
D5S818	11, 12	11,12	11, 12	11	11	0.428230	0.5/p	1.1676
FGA	18, 19	22,25	22, 25	18, 22	18	0.002392	0.5/p	209.0301
PENTA E	12, 15	7,14	11, 13	7, 13	7	0.088517	0.5/p	5.6486
PENTA D	12	10,13	9, 12	9, 10	10	0.210526	0.5/p	2.3750
D10S1248	13	14,15	13, 17	14, 17	14	0.354067	0.5/p	1.4122
D1S1656	11, 12	15,17.3	12, 16	15, 16	15	0.150718	0.5/p	3.3175
D22S1045	15, 16	15,16	11, 15	11, 16	16	0.370813	0.5/p	1.3484
D2S441	10, 11.3	10,11	11, 15	10, 11	10	0.435407	0.5/p	1.1484
D12S391	18, 20	18,19	18, 20	18	18	0.172249	0.5/p	2.9028
AMELOGENINA	XY	X	X	X				

Respuesta a 4

IP Total	Probabilidad de Paternidad
1.83 x10 ¹⁰	>99.9999%

Por otro lado, es posible con los familiares que se cuenta estimar un coeficiente de parentesco o **índice combinado de parentesco**, a través del cálculo de **índice de abuelidad**, así como **índice avuncular** entre cada uno de los tí@s con respecto a la hija, bajo la hipótesis de que es más probable que el hermano del individuo analizado sea el padre biológico de la hija que un individuo no emparentado de la población hispana SW.

Sistema genético	Madre	Hija	Presunto Abuelo Paterno	Presunta Abuela Paterna	Alelo(s) compartidos	Frecuencia alélica (p)	Número de alelos compartidos (n)	Índice de abuelidad
D8S1179	13, 14	14, 16	14, 16	14,16	16	0.023923	2	20.9004
D21S11	29, 31.2	29, 30	30, 32	30	30	0.322967	3	2.3222
D7S820	11, 12	11, 12	10, 12	10,12	11, 12	0.289474 0.191388	2	1.0398
CSF1P0	10, 11	10, 11	10, 12	11,12	10, 11	0.253589 0.265550	2	0.9631
D3S1358	14, 17	17	15, 17	15,16	17	0.126794	1	1.9717
TH01	6, 8	7, 8	7, 8	6,9	7	0.337321	1	0.7411
D13S317	9, 12	9, 11	9, 11	8,12	11	0.198565	1	1.2590
D16S539	10, 12	10, 14	12, 14	11,14	14	0.023923	2	20.9004
D2S1338	23, 25	23, 25	17, 25	17,19	23, 25	0.143541 0.040670	1	1.3571
D19S433	14, 15	14, 15	15.2	13,14	14, 15	0.308612 0.119617	1	0.5838
VWA	15, 16	15, 18	18	17,19	18	0.188995	2	2.6456
TPOX	9, 11	8, 9	8, 9	8,11	8	0.555024	2	0.9009
D18S51	17	15, 17	17, 18	15,18	15	0.141148	1	1.7711
D5S818	11, 12	11	11, 12	11,12	11	0.428230	2	1.1676
FGA	22, 25	18, 22	18, 19	22,25	18	0.002392	1	104.5150
PENTA E	11, 13	7, 13	12, 15	7,14	7	0.088517	1	2.8243
PENTA D	9, 12	9, 10	12	10,13	10	0.210526	1	1.1875
D10S1248	13, 17	14, 17	13	14,15	14	0.354067	1	0.7060
D1S1656	12, 16	15, 16	11, 12	15,17.3	15	0.150718	1	1.6587

D22S1045	11, 15	11, 16	15, 16	15,16	16	0.370813	2	1.3484
D2S441	11, 15	10, 11	10, 11.3	10,11	10	0.435407	2	1.1484
D12S391	18, 20	18	18, 20	18,19	18	0.172249	2	2.9028
AMELOGENINA	X	X	XY	X			IPC= W=	13,465,172.7 99.99999%

INDICE AVUNCULAR ENTRE PRESUNTA TIA PATERNA 1 VERSUS HIJA

Sistema genético	Presunta Tía Paterna 1	Hija	Frecuencia alélica	Indice avuncular
D8S1179	14,16	14,16	0.2464 / 0.0239	6.2323
D21S11	30,32	29,30	0.3229	0.8878
D7S820	10	11,12		0.5000
CSF1P0	10,11	10,11	0.2535 / 0.26555	1.4636
D3S1358	16,17	17	0.1267	2.4716
TH01	7,9	7,8	0.3373	0.8705
D13S317	8,11	9,11	0.1985	1.1295
D16S539	11,14	10,14	0.0239	5.7250
D2S1338	17,25	23,25	0.0406	3.5735
D19S433	14,15.2	14,15	0.30861	0.9050
VWA	17,18	15,18	0.1889	1.1613
TPOX	9,11	8,9	0.03349	4.2321
D18S51	17,18	15,17	0.1387	1.4008
D5S818	11,12	11	0.42823	1.0837
FGA	19,25	18,22		0.5000
PENTA E	7,15	7,13	0.0885	1.9121
PENTA D	10,12	9,10	0.2105	1.0937
D10S1248	13,15	14,17		0.5000
D1S1656	12,15	15,16	0.1507	1.3293
D22S1045	15	11,16		0.5000
D2S441	11,11.3	10,11	0.25598	0.9893
D12S391	18	18	0.1722	3.4027
AMELOGENINA	X	X		IPC= 1587.9814 W= 99.9370

INDICE AVUNCULAR ENTRE PRESUNTA TIA PATERNA 2 VERSUS HIJA

Sistema genético	Presunta Tía Paterna 2	Hija	Frecuencia alélica	Indice avuncular
D8S1179	16	14,16	0.0239	10.9501
D21S11	30,32	29,30	0.3229	0.8878
D7S820	12,13	11,12	0.1913	1.1531
CSF1P0	12	10,11		0.5000
D3S1358	16,17	17	0.1267	2.4717
TH01	6,8	7,8	0.0813	2.0367
D13S317	11,12	9,11	0.1985	1.1295
D16S539	11,12	10,14		0.5000
D2S1338	17,19	23,25		0.5000
D19S433	14,15.2	14,15	0.3086	0.9058
VWA	17,18	15,18	0.1889	1.1613
TPOX	8,11	8,9	0.5550	0.7252
D18S51	14,15	15,17	0.1411	1.3855
D5S818	11,12	11	0.4282	1.0837
FGA	18,25	18,22	0.0023	52.7575
PENTA E	7,12	7,13	0.0885	1.9121
PENTA D	10,12	9,10	0.2105	1.0937
D10S1248	13,15	14,17		0.5000
D1S1656	12,17.3	15,16		0.5000
D22S1045	16	11,16	0.3708	1.1741
D2S441	10,11	10,11	0.4354 / 0.2559	1.2769
D12S391	19,20	18		0.5000
AMELOGENINA	X	X		IPC= 188.23 W= 99.471557%

INDICE AVUNCULAR ENTRE PRESUNTA TIO PATERNO 3 VERSUS HIJA

Sistema genético	Presunto Tío Paterno 3	Hija	Frecuencia alelica	Indice avuncular
D8S1179	14,16	14,16	0.24641 / 0.0239	6.2323
D21S11	30	29,30	0.3229	1.2756
D7S820	12	11,12	0.19138	1.8062
CSF1P0	10,11	10,11	0.2535 / 0.2655	1.4636
D3S1358	15,16	17		0.5000
TH01	7,9	7,8	0.33732	0.8705
D13S317	8,9	9,11	0.22248	1.0618
D16S539	11,12	10,14		0.5000
D2S1338	17	23,25		0.5000
D19S433	13,15.2	14,15		0.5000
VWA	18,19	15,18	0.1889	1.1613
TPOX	8,9	8,9	0.5550 / 0.0334	4.4573
D18S51	17,18	15,17	0.1387	1.4008
D5S818	11,12	11	0.4282	1.0837
FGA	18,22	18,22	0.0023	53.4832
PENTA E	7,15	7,13	0.08851	1.9121
PENTA D	12,13	9,10		0.5000
D10S1248	13,15	14,17		0.5000
D1S1656	11,17.3	15,16		0.5000
D22S1045	16	11,16	0.3708	1.1741
D2S441	10,11	10,11	0.4354 / 0.2559	1.2754
D12S391	18	18	0.17224	3.4027
AMELOGENINA	X,Y	X		IPC= 620.9673 W= 99.8392%

El índice avuncular se estimó con las siguientes fórmulas generales

IP Total	Probabilidad de Parentesco
<p>Índice de parentesco combinado:</p> $13,465,172.7 \times 1587.9814 \times 188.23 \times 620.9673 =$ <p style="text-align: center;">2.49×10^{15}</p>	<p>>99.9999%</p>

Conclusiones

La comparación de los perfiles genéticos demuestra que la hija comparte alelos con la presunta abuela paterna y las tías y tío paternos en las proporciones genéticas esperadas. Es posible reconstruir el perfil genético del abuelo paterno y obtener alelos obligados paternos que permitan obtener índice de paternidad además de índice de parentesco combinado

Con base en las combinaciones genéticas esperadas y al análisis realizado se concluye lo siguiente:

1. A partir de los alelos paternos obligados, el análisis realizado NO EXCLUYE al padre alegado fallecido como padre biológico de la supuesta hija. Es 1.83×10^{10} veces más probable que el padre alegado sea el padre biológico que no lo sea, considerando como alternativa que pueda serlo cualquier individuo no emparentado de la población hispana SW. Es posible asignar al padre alegado fallecido como el padre biológico de la supuesto hija con una probabilidad de paternidad mayor al 99.9999% siendo la madre biológica a quien pertenece el perfil genético propuesto.
2. El análisis realizado NO EXCLUYE que un hijo de los presuntos abuela y abuelo paternos pueda ser el padre biológico de la supuesta hija. Es 13,465,172.7 veces más probable que un hijo de los abuelos paternos sea el padre biológico de la hija que no lo sea, considerando como alternativa que pueda serlo cualquier individuo no emparentado de la población hispana SW. Es posible asignar que el hijo fallecido de los abuelos paternos como el padre biológico de la supuesto hija con una probabilidad de paternidad mayor al 99.9999% siendo la madre biológica a quien pertenece el perfil genético propuesto
3. El análisis realizado NO EXCLUYE que un hermano de la presunta tía paterna 1 pueda ser el padre biológico de la supuesta hija. Es 1587.9814 veces más probable que un hermano de la presunta tía paterna 1 sea el padre biológico de la hija que no lo sea, considerando como alternativa que pueda serlo cualquier individuo no emparentado de la población hispana SW. Es posible asignar a un hermano de la presunta tía paterna 1 como el padre biológico de la supuesto hija con una probabilidad de mayor al 99.9370%.
4. El análisis realizado NO EXCLUYE que un hermano de la presunta tía paterna 2 pueda ser el padre biológico de la supuesta hija. Es 188.23 veces más probable que un hermano de la presunta tía paterna 2 sea el padre biológico de la hija que no lo sea, considerando como alternativa que pueda serlo cualquier individuo no emparentado de la población hispana SW. Es posible asignar a un hermano de la presunta tía paterna 2 como el padre biológico de la supuesto hija con una probabilidad de mayor al 99.471557%.
5. El análisis realizado NO EXCLUYE que un hermano del presunto tío paterno 3 pueda ser el padre biológico de la supuesta hija. Es 620.9673 veces más probable que un hermano del presunto tío paterno 3 sea el padre biológico de la hija que no lo sea, considerando como alternativa que pueda serlo cualquier individuo no emparentado de la población hispana SW. Es posible asignar a un hermano del presunto tío paterno 3 como el padre biológico de la supuesto hija con una probabilidad de mayor al 99.8392%.
6. El índice de parentesco combinado sugiere que es 2.49×10^{15} veces más probable que el hijo de los abuelos paternos y hermano de los tí@s paternos 1,2 y 3 sea el padre biológico de la hija con una probabilidad mayor al 99.9999%, por lo que no puede ser excluido.

Criterios y propuestas para resolver el caso

1. Incluir a todos los familiares disponibles, es decir mientras mayor número de familiares participen es posible obtener un resultado concluyente.
2. En vista de que, en este caso, está disponible la abuela paterna, apoyaría a resolver el caso incluir marcadores del cromosoma X, ya que este se hereda idéntico de la abuela paterna al hijo varón (padre) y a su vez este a la hija. Lo cual aumentaría la certeza científica con un marcador de linaje padre-hija.
3. Solo en caso extremo que no sea concluyente el resultado por falta de familiares, solicitar exhumar el cadáver o que se tenga algún otro artículo de uso exclusivo del fallecido.

ENVÍO Y EVALUACIÓN DE LOS RESULTADOS

1. Sólo se evaluarán los marcadores informados por un mínimo de TRES laboratorios.
2. Se considerarán como "CORRECTOS" los resultados informados por la mayoría de los laboratorios.
3. Si existieran discrepancias en más del 25% de los laboratorios para un marcador determinado, ese marcador no será evaluado, aunque supere el mínimo previsto en el punto 1.

Sólo se aceptarán resultados remitidos en este FORMATO WORD, en las tablas que se adjuntan. Toda gráfica, imagen o cálculo de evidencia deberá incluirse en este mismo archivo en tablas o capturas de pantalla legibles. NO SE ACEPTARÁN ARCHIVOS ADJUNTOS ADICIONALES. NO SE ADMITIRÁN RESULTADOS EXTEMPORÁNEOS.

5. Los resultados se publicarán en nuestro sitio www.slagf.org en el mes de septiembre de 2022.
6. En los certificados constarán aciertos y errores, y se entregarán impresos en original. Los certificados que no sean reclamados en las Jornadas, serán entregados al delegado de cada país para su entrega posterior.
7. La participación en el Control de Calidad SLAGF 2022 es exclusiva para laboratorios de cualquier país del mundo, en los que su representante sea socio de la SLAGF que se encuentre al corriente en sus cuotas SLAGF incluyendo 2022.