



SOCIEDAD LATINOAMERICANA
DE GENETICA FORENSE

Resultados del Control de Calidad SLAGF 2022 Modalidad TEÓRICO (Peritos)

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

CARACTERÍSTICAS DEL EJERCICIO

- 1) Cada participante se identifica con un número, para mantener el anonimato.
- 2) Se estableció un arancel de \$40 USD (cuarenta 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://bit.ly/3EAY9dW> que se encontrará disponible del 15 de abril al 20 de mayo de 2022.
- 4) Cada participante tendrá un tiempo limitado para resolver los ejercicios teóricos encomendados y contestar las preguntas planteadas, enviando evidencia de cálculos, software y metodología empleada para la resolución de cada caso.

EJERCICIO TEÓRICO:

Del 01 al 10 de junio de 2022 se enviarán los ejercicios basados en casos reales. Cada participante deberá resolverlos y contestar las preguntas planteadas, enviando evidencia de cálculos, software y metodología empleada para la resolución de cada caso.

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.

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(s) compartidos	Frecuencia alélica		Formula	Índice de Paternidad
	Alelos	Alelos	Alelos	Alelos		Frecuencia A	Frecuencia B		
D3S1358	16	17	16	17	16, 17	0.265550	0.126794	$(frecA + frecB) / (4 \times frecA \times frecB)$	2.9131
D1S1656	17	18.3	17	18.3	17, 18.3	0.081340	0.033493	$(frecA + frecB) / (4 \times frecA \times frecB)$	10.5378
D2S441	10	14	10	11	10	0.435407		$1 / (4 \times frecA)$	0.5742
D10S1248	14	15	14	15	14, 15	0.354067	0.244019	$(frecA + frecB) / (4 \times frecA \times frecB)$	1.7306
D13S317	10	13	10	14	10	0.100478		$1 / (4 \times frecA)$	2.4881
Penta E	5	18	16	18	18	0.038278		$1 / (4 \times frecA)$	6.5312
D16S539	10	12	10	12	10, 12	0.177033	0.287081	$(frecA + frecB) / (4 \times frecA \times frecB)$	2.2830
D18S51	13	15	15	15	15	0.141148		$1 / (2 \times frecA)$	3.5424
D2S1338	18	19	19	23	19	0.260766		$1 / (4 \times frecA)$	0.9587
CSF1PO	12	14	10	14	14	0.009569		$1 / (4 \times frecA)$	26.1260
Penta D	10	11	9	11	11	0.138756		$1 / (4 \times frecA)$	1.8017
TH01	7	9.3	7	7	7	0.337321		$1 / (2 \times frecA)$	1.4823
vWA	18	18	16	18	18	0.188995		$1 / (2 \times frecA)$	2.6456
D21S11	30	30	30	33.2	30	0.322967		$1 / (2 \times frecA)$	1.5481
D7S820	10	13	8	10	10	0.306220		$1 / (4 \times frecA)$	0.8164
D5S818	7	12	7	11	7	0.062201		$1 / (4 \times frecA)$	4.0192
TPOX	8	11	8	11	8, 11	0.555024	0.272727	$(frecA + frecB) / (4 \times frecA \times frecB)$	1.3671
D8S1179	14	15	13	15	15	0.112440		$1 / (4 \times frecA)$	2.2234
D12S391	18	19	19	20	19	0.241627		$1 / (4 \times frecA)$	1.0347
D19S433	14	14.2	14	14	14	0.308612		$1 / (2 \times frecA)$	1.6202
FGA	21	25	24	25	25	0.141148		$1 / (4 \times frecA)$	1.7712
D22S1045	15	17	15	16	15	0.423445		$1 / (4 \times frecA)$	0.5904
AMEL	X	X	X	Y					

IP Total	Probabilidad de Paternidad
19,202,057.33	>99.9999%

Conclusiones

El supuesto padre, **no puede ser excluido como el Padre Biológico** del menor examinado(a). Basándose en los resultados de los análisis obtenidos de los sistemas de ADN listados, la probabilidad de paternidad es mayor al **99.9999%**. Esta probabilidad de paternidad fue calculada en comparación con un individuo al azar de la población Hispana, no analizado y no relacionado (asumiendo una probabilidad previa igual a 0.50). El índice de paternidad es de **19,205,380**.

Criterios y propuestas para resolver el caso

A partir de los perfiles genéticos analizados con 22 marcadores de ADN autosómicos se hizo la comparación entre el POSIBLE PADRE con respecto al HIJA. El IP total y la Probabilidad de Paternidad indican que el POSIBLE PADRE presenta un perfil genético que se encuentra dentro de las combinaciones genéticas esperadas para la descendencia del POSIBLE PADRE.

Sin embargo, considerando se trata de un juicio de desconocimiento de paternidad, se puede solicitar al juez que participe la MADRE, en caso de estar disponible. Al estar incluida la muestra de la MADRE en el caso permitirá tener un IP total y la Probabilidad de Paternidad más preciso.

Importante durante la resolución del caso, al momento de elaborar el dictamen pericial e informar claramente que no se excluye la paternidad dentro de un caso de desconocimiento.

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.

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	1 5 16	1 4 16	14 17	16	14	(0.1386)	0.25/p	1.8038
D1S1656	1 17. 1 3	1 14 4	12 14	No comparte	14	(0.0916)	0.5/p	5.4585
D2S441	1 12 0	1 14 4	11 14	No comparte	14	(0.2624)	0.5/p	1.9055
D10S1248	1 5 15	1 14 3	14 15	No comparte	14	(0.2748)	0.25/p	0.9098
D13S317	1 3 14	1 11 1	11 13	No comparte	11	(0.3119)	0.5/p	1.6031
Penta E	1 4 15	7 15	7 15	15	7,15	(0.1361)(0.0421)	$(p+q)/(4pq)$	7.7751
D16S539	1 0 11	1 11 1	11 11	11	11	(0.2723)	1/p	3.6724
D18S51	1 8 19	1 16 5	16 16	No comparte	16	(0.1040)	0.5/p	4.8077
D2S1338	1 8 19	2 23 0	19 20	No comparte	20	(0.1485)	0.25/p	1.6835
CSF1PO	1 1 11	1 12 1	11 11	11	11	(0.2995)	0.5/p	1.6694
Penta D	1 0 12	1 14 0	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	1 6 17	1 18 7	15 17	17	17	(0.2673)	0.25/p	0.9353
D21S11	3 32. 0 2	3 32. 0 2	31. 32. 2 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	1 1 12	1 12 0	10 12	12	10,12	(0.0495)(0.3515)	$(p+q)/(4pq)$	5.7617
TPOX	1 1 11	8 9	8 9	No comparte	8,9	(0.5470)(0.1238)	$(p+q)/(4pq)$	2.4764
D8S1179	1 2 15	1 11 0	11 13	No comparte	11	(0.0594)	0.25/p	4.2088
D12S391	1 8 19	1 21 8	18 21	18	18,21	(0.1757)(0.1337)	$(p+q)/(4pq)$	3.2927
D19S433	1 3 14	1 14 3	13 14	13, 14	13,14	(0.2797)(0.3490)	$(p+q)/(4pq)$	1.6101
FGA	2 1 21	2 23 3	19 23	No comparte	23	(0.1584)	0.5/p	3.1566
D22S1045	1 5 16	1 15 1	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
D2S441	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
D18S51	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
D22S1045	15 16	15 16	11 16	15, 16	16	(0.3168)	0.25/p	0.7891
AMEL	X X	X X	X Y					

- 1) Informar IP para cada marcador autosómico e IP total para cada hijo, en el mismo orden en que se encuentra cada marcador en la tabla del ejercicio teórico.
- 2) Informar probabilidad de paternidad para cada hijo 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.
4. ¿Cómo reportaría el caso al solicitante de la prueba?

	IP Total	Probabilidad de Paternidad
Hijo 1	248,706,160.9797	>99.9999%
Hijo 2	20,462,064.7487	>99.9999%

Conclusiones
<p>Hijo 1:</p> <p>El supuesto padre, no puede ser excluido como el Padre Biológico del menor examinado. Basándose en los resultados de los análisis obtenidos de los loci de ADN listados, el índice combinado de paternidad es de 1,746,527,097 y la probabilidad de paternidad mayor al 99.9999%. La probabilidad y el índice de paternidad fueron calculados en comparación con un individuo al azar de la población Hispana, no analizado y no relacionado (asumiendo una probabilidad previa igual a 0.50).</p> <p>Hijo 2:</p> <p>El supuesto padre, no puede ser excluido como el Padre Biológico del menor examinado. Basándose en los resultados de los análisis obtenidos de los loci de ADN listados, el índice combinado de paternidad es de 254,924,216 y la probabilidad de paternidad mayor al 99.9999%. La probabilidad y el índice de paternidad fueron calculados en comparación con un individuo al azar de la población Hispana, no analizado y no relacionado (asumiendo una probabilidad previa igual a 0.50).</p>
Criterios y propuestas para resolver el caso
<p>El análisis estadístico en trío no se puede realizar ya que es evidente la exclusión de la maternidad, por lo que los cálculos se realizan para dúos (posible padre e hijo), un análisis estadístico por cada hijo.</p> <p>Se descarta intercambio de bebés en cunero debido a que el padre está incluido en ambos hijo 1 e hija 2.</p>

Al realizar análisis comunes de paternidad en modalidad trío, asumimos que no se duda de la maternidad, pero cada vez son más los casos que se presentan de esta manera ya que muchos países de Latinoamérica se han convertido en paraísos de fertilización asistida, un caso como este podría ser por una inseminación artificial con un óvulo ajeno a la madre, o por la subrogación de un vientre sustituto parcial. Luego entonces, una vez evidenciada la exclusión de maternidad, se realizan los análisis estadísticos en modalidad dúo a fin de poder resolver la incógnita de paternidad que fue la encomendada para este análisis.

El caso es concluyente para los 2 hijos en modalidad dúo, por lo que se cumple con el objetivo de determinar la paternidad o la no paternidad del padre alegado.

Ante la posibilidad de encontrar situaciones que impliquen técnicas de reproducción asistida o incluso adopción, en casos de paternidad, se sugiere, en la medida de lo posible interrogar previo a la toma de muestras si el hijo fue concebido mediante alguna técnica de reproducción asistida (fecundación *in vitro*, óvulo donado, inseminación artificial, vientre sustituto parcial, vientre sustituto total) cuando los participantes asienten a alguno de estos supuestos, resulta más sencillo descartar *a priori* las muestras de las personas que no están vinculadas biológicamente con el caso (y que generalmente se da por hecho el vínculo indubitado), facilitando tanto el análisis en el laboratorio como el adecuado tratamiento estadístico de los casos.

¿Cómo reportaría el caso al solicitante de la prueba?

Para estos casos de exclusión materna y no exclusión paterna, se reportaría únicamente el resultado de paternidad en vista de que fue el estudio que se solicitó el padre alegado.

No se reportaría en el informe el resultado con respecto a la maternidad.

El estudio se reportaría estimando IP e IPC con fórmulas de madre ausente, es decir aplicando fórmulas para IPC en dúo.

A reserva que posterior la presunta madre solicitará por escrito su resultado sobre maternidad, entonces se reportaría estudio de maternidad de forma independiente al de paternidad, informando exclusión materna. Las estimaciones de índices de maternidad individuales, total y probabilidad de maternidad se obtendrían con fórmulas para dúo. Así mismo para el caso aplica un estudio independiente con cargo en costo aparte.

No reportaríamos maternidad, solamente paternidad, a reserva de que se solicitará, lo cual aplicaría un nuevo estudio de maternidad.

NOTA: Se reporta el caso usando las tablas de frecuencia poblacionales que indicaron para el ejercicio del control de calidad (SW Hispanic) a fin de cumplir con la uniformidad; sin embargo, lo correcto es utilizar las tablas poblacionales acordes con la población del lugar en el momento de la concepción de los hijos.

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	
D3S1358	15	18	17	18	15	17
D1S1656	15	17.3		15	14	15
D2S441	10	14	10	14	11	14
D10S1248	14	15	13	15	13	17
D13S317	13	14	12	13		12
Penta E	13	16	13	14	14	15
D16S539	10	11		11		11
D18S51	16	18	16	18	16	18
D2S1338	19	22		22	17	22
CSF1PO	10	11	10	11	10	13
Penta D		10	9	10	9	10
TH01	7	9.3	7	9	7	9
vWA	16	17	16	19	17	18
D21S11	30	32.2	29	30	29	30
D7S820		12		12		12
D5S818	11	13	7	13	7	12
TPOX	8	12	8	9	9	11
D8S1179		13	12	13	12	15
D12S391	19	22	22	23	15	23
D19S433	13	15.2	14	15.2		14
FGA	24	26	22	26	22	25
D22S1045		16		16	15	16
Amelogenina	X	X	X	Y	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.

Sistema Genético	Madre		Hijo (a)		Padre Alegado		Alelo(s) compartidos	Frecuencia alélica		Formul a	Índice de Paternidad
D3S1358	15	18	17	18	15	17	17	0.126794		1/(2 x frecA)	3.9434
D1S1656	15	17.3		15	14	15	15	0.150718		1/(2 x frecA)	3.3175
D2S441	10	14	10	14	11	14	10, 14	0.435407	0.186603	1/(2 x (frecA + frecB))	0.8038
D10S1248	14	15	13	15	13	17	13	0.244019		1/(2 x frecA)	2.0490
D13S317	13	14	12	13		12	12	0.215311		1/frecA	4.6444
Penta E	13	16	13	14	14	15	14	0.066986		1/(2 x frecA)	7.4642
D16S539	10	11		11		11	11	0.315789		1/ frecA	3.1667
D18S51	16	18	16	18	16	18	16, 18	0.114833	0.050239	1/ (frecA + frecB)	6.0580
D2S1338	19	22		22	17	22	22	0.071770		1/ (2 x frecA)	6.9667
CSF1PO	10	11	10	11	10	13	10, 11	0.253589	0.265550	1/(2 x (frecA + frecB))	0.9631
Penta D		10	9	10	9	10	9	0.198565		1/(2 x frecA)	2.5181
TH01	7	9.3	7	9	7	9	9	0.102871		1/(2 x frecA)	4.8605
vWA	16	17	16	19	17	18	Mutación	Tasa de mutación: 0.0017 Poder de exclusión: 0.5017 0.003388		Tasa de mutación / Poder de exclusión	0.0034
D21S11	30	32.2	29	30	29	30	29	0.208134		1/(2 x frecA)	2.4023
D7S820		12		12		12	12	0.191388		1/ frecA	5.2250
D5S818	11	13	7	13	7	12	7	0.062201		1/(2 x frecA)	8.0385
TPOX	8	12	8	9	9	11	9	0.033493		1/(2 x frecA)	14.9285
D8S1179		13	12	13	12	15	12	0.117225		1/(2 x frecA)	4.2653
D12S391	19	22	22	23	15	23	23	0.045455		1/(2 x frecA)	10.9999
D19S433	13	15.2	14	15.2		14	14	0.308612		1/ frecA	3.2403
FGA	24	26	22	26	22	25	22	0.172249		1/(2 x frecA)	2.9028
D22S1045		16		16	15	16	16	0.370813		1/(2 x frecA)	1.3484
Amelogenina	X	X	X	Y	X	Y					

IP Total	Probabilidad de Paternidad
3,574,057,965.19	>99.9999%

Conclusiones

El supuesto padre, no puede ser excluido como el Padre Biológico del menor examinado. Basándose en los resultados de los análisis obtenidos de los loci de ADN listados, el índice combinado de paternidad es de 2,493,357,849 y la probabilidad de paternidad es mayor al **99.9999%**. La probabilidad y el índice de paternidad fueron calculados en comparación con un individuo al azar de la población Hispana, no analizado y no relacionado (asumiendo una probabilidad previa igual a 0.50). ***Nota: se observó UNA posible mutación en el sistema vWA. La probabilidad de paternidad fue calculada empleando la frecuencia de mutación del loci correspondiente. Este análisis de paternidad no tiene en cuenta a ningún pariente biológico del supuesto padre.**

Criterios y propuestas para resolver el caso

El PADRE ALEGADO al no compartir el 100% de los alelos presentados en el sistema de marcadores de ADN autosómicos con respecto a la HIJA, se observa una exclusión en el marcador vWA.

El PADRE ALEGADO presenta los alelos 17 y 18, la MADRE presenta los alelos 16 y 17 y el HIJO presenta los alelos 16 y 19. La MADRE ha transmitido el alelo 16, siendo 19 el alelo paterno. En este caso, puede asumirse una inclusión entre el PADRE ALEGADO y la HIJA considerando que durante la meiosis haya ocurrido una mutación del alelo 18 al 19. En un caso de paternidad cuando se presentan de una a dos exclusiones, debido a una diferencia alélica este no se excluye de la paternidad. Por lo tanto, el PADRE ALEGADO no se excluye como el padre biológico del HIJO.

Para determinar el IP del marcador vWA se utilizó la siguiente fórmula

$$IP = \text{Tasa de mutación} / \text{Poder de exclusión}$$

Propuesta para resolver el caso:

- Aumentar los marcadores de ADN autosómicos a analizar en el sistema.
- Utilizar otros sistemas de identificación humana. Considerando que la muestra del HIJO se trata de un sujeto masculino, se propone emplear un sistema de marcadores de Haplotipos del cromosoma Y.
- Al tratarse de una exclusión y en caso de, el PADRE ALEGADO, tener familiares de primer grado varones; confirmar o descartar que alguno de ellos pueda ser el padre biológico. De estar disponibles, se invita a los familiares a la toma de muestra para aclarar la exclusión como un evento mutacional.

NOTA: EL 100% DE LOS PERITOS PARTICIPANTES ABORDÓ DE MANERA CORRECTA LA VALORACIÓN ESTADÍSTICA DE ESTE CASO.

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 ó 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	Madr e	Hija	Presunt o Abuelo Paterno	Presunt a 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
AMELOGENIN A	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
Índice de parentesco combinado: $13,465,172.7 \times 1587.9814 \times 188.23 \times 620.9673 =$ 2.49×10^{15}	99.9999%

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 supuesta 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 supuesta 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 supuesta 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 supuesta 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 supuesta 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- Los resultados se enviaron ANTES DEL 31 DE JULIO de 2022 de la siguiente manera y por ambas vías:

1. Completando el formulario en la siguiente liga:
<https://bit.ly/3mJxNOO> que permite subir sólo un archivo de hasta 100 MB, y
2. Enviando el archivo al e-mail control@slagf.org, indicando el NUMERO DE PARTICIPANTE.

Sólo se aceptaron 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 ACEPTARON ARCHIVOS ADJUNTOS ADICIONALES. NO SE ADMITIRÁN RESULTADOS EXTEMPORÁNEOS.

- 2- Los resultados se publicarán en nuestro sitio www.slagf.org
- 3- En los certificados constarán aciertos y errores, y se entregarán impresos. Los certificados que no sean reclamados en las Jornadas,
- 4- La participación en el Control de Calidad SLAGF 2022 es exclusiva para socios SLAGF de cualquier país del mundo, que se encuentre al corriente en sus cuotas SLAGF incluyendo 2022.