



REGLAMENTO EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN DE PERFILES GENÉTICOS DE USO FORENSE

Sociedad Argentina de Genética Forense- SAGF

(Versión abril 2020)

1. ALCANCE Y REQUISITOS

El *Ejercicio de Intercomparación de Perfiles Genéticos de Uso Forense de la SAGF* es un ejercicio anual, en el que participan laboratorios de Argentina y de otros países que cuenten con personal asociado a la SAGF. El ejercicio comprende pruebas de identificación bioquímica de fluidos biológicos, pruebas de identificación genética de muestras y vestigios biológicos mediante el estudio de polimorfismos del ADN nuclear, del ADN mitocondrial y el análisis estadístico de los ejercicios teóricos.

El objetivo de este ejercicio es proveer una herramienta para que cada laboratorio pueda realizar una evaluación respecto de la calidad de sus resultados, hallar los mecanismos para lograr una continua mejora, con el compromiso de la SAGF de brindar un espacio de discusión de los mismos, favoreciendo el intercambio de conocimientos para consensuar y adoptar recomendaciones tendientes a optimizar el trabajo en genética forense de todos los laboratorios participantes.

1.1 *Requisitos para los participantes:*

- Pueden participar laboratorios públicos o privados, que realicen investigación de parentesco biológico y/o análisis de polimorfismos de ADN para la identificación genética de vestigios o muestras biológicas.
- El responsable y representante designado por el Laboratorio Participante para la firma del Ejercicio de Intercomparación deberá ser **socio** de la SAGF.
- El Laboratorio Participante deberá realizar el Ejercicio **en sus propias instalaciones**, con las metodologías que aplica habitualmente en el trabajo forense. Esto quedará reflejado en la declaración jurada firmada por el responsable que figurará en el formulario de envío de resultados.
- El Laboratorio Participante deberá respetar los plazos y condiciones de entrega de resultados establecidos por el laboratorio coordinador del Ejercicio.
- La inscripción al Ejercicio se realizará mediante pago del arancel correspondiente, en el plazo establecido. El Ejercicio constará de dos módulos (ver Punto 2, Características del Ejercicio). Cada módulo tendrá un arancel; el laboratorio podrá optar por realizar ambos módulos o participar sólo del Módulo de Parentesco Biológico.
- La inscripción en el Módulo de Parentesco Biológico del Nivel Básico es obligatoria.
- El Laboratorio Participante deberá disponer de los medios necesarios para asegurar la aplicación de las técnicas correctas en lo que atañe al tratamiento y manipulación de muestras de origen biológico potencialmente infecciosas, siendo de su exclusiva responsabilidad las condiciones de seguridad biológica.
- El Laboratorio Participante se compromete a realizar un uso exclusivo y anónimo de las muestras recibidas para el Ejercicio de Intercomparación de la SAGF o para utilizar como material de referencia y evaluar la calidad de su laboratorio.



- El Laboratorio Participante comunicará al Laboratorio Coordinador la correcta recepción de las muestras y la documentación pertinente.

1.2 Requisitos para el Laboratorio Coordinador del Ejercicio:

- El responsable a cargo del Laboratorio Coordinador deberá ser socio activo de la SAGF.
- El Laboratorio Coordinador del Ejercicio será propuesto por el coordinador del último Ejercicio de la SAGF, y designado con el aval de la Comisión Directiva de la SAGF.
- El Laboratorio Coordinador se hace responsable de coordinar el Ejercicio en el marco de los lineamientos generales propuestos en este reglamento por la SAGF, respetando los plazos de envío de muestras, formularios, instructivos, ejercicios teóricos, etc.
- El Laboratorio Coordinador enviará un análisis de resultados preliminares, antes de la discusión final de los resultados que tendrá lugar en la última reunión anual de la SAGF.
- La evaluación de los resultados seguirá los lineamientos generales propuestos por este reglamento de la SAGF.
- El Laboratorio Coordinador enviará posteriormente los respectivos certificados a los participantes.
- El Laboratorio Coordinador no tiene responsabilidad alguna sobre las técnicas de bioseguridad del Laboratorio Participante y sobre la totalidad de su personal, en todo lo referente a la seguridad biológica y a la aplicación de programas y códigos de prácticas nacionales e internacionales para la manipulación sin riesgo de material potencialmente infeccioso.
- El responsable del Laboratorio Coordinador firmará un **Compromiso de Confidencialidad**, que será elevado a la CD de la SAGF, por medio del cual se garantizará el carácter anónimo del Ejercicio.
- El Laboratorio Coordinador reservará toda la documentación, tanto en formato electrónico como en papel.

1.3 Requisitos para la CD de la SAGF:

- Avalar la designación del Laboratorio Coordinador del ejercicio.
- Realizar las notificaciones a través de su página web (o poner a disposición la página web para el coordinador del ejercicio).
- Solventar todos los gastos que el Laboratorio Coordinador considere convenientes y necesarios (por ejemplo, preparación del ejercicio, envío, análisis de resultados y elaboración del certificado, etc.).
- Poner a disposición las comodidades necesarias para la presentación y discusión del Ejercicio durante la Jornada Anual, solventando los gastos de traslado y viáticos de los representantes del Laboratorio Coordinador.
- Brindar el soporte y asesoramiento técnico/científico en caso que corresponda; evaluar los cambios o desviaciones del presente reglamento.
- Establecer el costo del Ejercicio.
- La SAGF no tiene responsabilidad alguna sobre las técnicas de bioseguridad del Laboratorio Coordinador y Participantes y sobre la totalidad del personal involucrado, en todo lo referente a la seguridad biológica y a la aplicación de programas y códigos de prácticas nacionales e internacionales para la manipulación sin riesgo de material potencialmente infeccioso.



2. CARACTERÍSTICAS DEL EJERCICIO

El Ejercicio constará de dos Módulos:

A) Módulo de Parentesco Biológico:

- **Ejercicio Práctico:** tipificación de 2 a 5 muestras de referencia o indubitadas humanas (sangre o saliva). El análisis podrá comprender estudios de STRs autosómicos, haplotipo de cromosoma Y, cromosoma X y haplotipo de ADN mitocondrial.
- **Ejercicio Teórico:** se solicitan cálculos estadísticos de un caso teórico de parentesco a resolver con fórmulas estandarizadas y reconocidas. Se aportan los datos necesarios (planteamiento teórico, frecuencias alélicas a utilizar en los cálculos, tasa de alelos silentes y de mutaciones, parámetros a tener en cuenta, etc.) para calcular frecuencias genotípicas, índices de parentesco o Likelihood Ratios (LR). Los objetivos del Ejercicio deberán estar claramente definidos.

B) Módulo de Identificación Genética de Vestigios Biológicos

- **Ejercicio Práctico:** tipificación de 2 a 4 muestras biológicas dubitadas de origen humano (sangre, semen, saliva, etc.). En caso de una mezcla de fluidos no deberá haber más de 3 contribuyentes y la relación en cantidad de ADN (en masa) no deberá ser superior a 1:4 entre el/los contribuyente/s mayoritario/s y el/los contribuyente/s minoritario/s. El análisis podrá comprender: STRs autosómicos, haplotipo de cromosoma Y, cromosoma X y haplotipo de ADN mitocondrial. También se remitirá una muestra de filamento piloso para análisis de ADN mitocondrial.

Se deberá determinar:

- identificación del tipo o naturaleza del fluido.
 - identificación del número de contribuyentes.
-
- **Ejercicio Teórico:** se solicitan cálculos estadísticos de un caso teórico forense de identificación de vestigios biológicos, a resolver con fórmulas estandarizadas y reconocidas. Se aportan los datos necesarios (planteamiento teórico, frecuencias alélicas a utilizar en los cálculos, tasa de alelos silentes y de mutaciones, parámetros a tener en cuenta) para planteo de hipótesis, cálculo de frecuencias genotípicas, índices de parentesco o Likelihood ratios (LR). Los objetivos del Ejercicio deberán estar claramente definidos.



3. PLAZOS Y REQUISITOS

- Cronograma

Plazos	Marzo	Abril	Mayo	Junio	Julio	Agosto	Setiembre	Octubre	Noviembre	Diciembre
Inscripción y vencimiento de pago										
Envío de muestras, instructivos, etc.										
Envío de resultados										
Entrega resultados preliminares										
Discusión de resultados										
Envío certificados										

1. ***Inscripción y Vencimiento de Pago:*** se realizará desde el 1 de julio hasta el 31 de agosto.
2. ***Envío de muestras e instructivos:*** el envío de muestras para ambos módulos junto con un Instructivo se realizará en el meses de setiembre.
El envío de frecuencias alélicas, ejercicios teóricos y formulario podrá realizarse por vía electrónica, respetando el plazo anteriormente descrito.
3. ***Fecha entrega de resultados:*** 60 días a partir de la entrega de muestras (fecha límite 15 de diciembre).
4. ***Presentación de resultados preliminares:*** entre los meses de marzo y abril del siguiente año o como máximo dos semanas antes de la discusión.
5. ***Discusión de los resultados:*** durante la reunión anual de la SAGF (durante el mes junio preferentemente).
6. ***Envío de certificados:*** dentro de los 60 días posteriores a la discusión.

4. LINEAMIENTOS SOBRE EL EJERCICIO

1. Cada Laboratorio Participante recibirá junto con el instructivo un Número de Precinto (P). Este código permitirá al Laboratorio Coordinador presentar los



resultados en forma anónima, haciendo referencia solamente a los “P” de cada participante.

2. El Laboratorio Participante se compromete a realizar el Ejercicio en sus propias instalaciones, a cargo de su personal y por los procedimientos habituales de análisis.
3. El Laboratorio Participante se compromete a disponer los medios para evitar la connivencia.
4. Es obligatoria la participación como mínimo con 13 STRs autosómicos incluidos en los sistemas ESS (European Standard Set) y CODIS (Combined DNA Index System) expandido: D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11, CSF1PO, FGA, TH01, TPOX, vWA, D1S1656, D2S441, D2S1338, D10S1248, D12S391, D19S433 y D22S1045.
5. En el caso que el laboratorio realice secuenciación de ADN mitocondrial es obligatoria la participación considerando las regiones HV1 (nt 16024 al 16365), HV2 (nt 73 al 340) y HV3 (nt 438 al 576).
6. Para marcadores de cromosoma Y es obligatoria la participación con el haplotipo mínimo según definición de YHRD.
7. Los cálculos teóricos se realizarán con las frecuencias alélicas suministradas.
8. El Laboratorio Participante debe enviar los resultados originales (electroferogramas) así como copia de los registros de los cálculos estadísticos. Las muestras deberán codificarse con el número de cada una seguida con el número de Precinto del Laboratorio (ej: M1-P020). En el caso de los electroferogramas, los mismos deberán contener la siguiente información: asignación alélica, altura y área de pico, incluyendo además el size standard y el ladder correspondiente. El envío de electroferogramas se podrá hacer por correo electrónico. En el caso de analizar ADN mitocondrial los electroferogramas deberán remitirse con las secuencias alineadas con la secuencia de referencia (rCRS), aclarando el primer utilizado y el sentido del mismo. Para la nomenclatura deberá basarse en “*DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: revised and extended guidelines for mitochondrial DNA typing*”. Parson 2014.
9. El Laboratorio debe enviar los resultados en el plazo establecido, completando el formulario. El formulario será enviado por correo electrónico y por correo postal debidamente firmado por el responsable del Laboratorio Participante al Laboratorio Coordinador.
10. Una vez remitidos los resultados, independientemente de la fecha límite, no se pueden hacer modificaciones.
11. El Laboratorio Participante se compromete a realizar un uso exclusivo y anónimo de las muestras recibidas para el Ejercicio de Intercomparación de la SAGF o para utilizar como material de referencia y evaluar la calidad de su laboratorio.

5. EVALUACIÓN DE LOS RESULTADOS DEL EJERCICIO

Definiciones

Valor asignado: valor respecto del cual se realiza la evaluación de los resultados, el cual se puede obtener por consenso entre los resultados emitidos por los participantes o puede ser un valor conocido.

Valor consenso: se corresponde con el resultado concordante emitido por al menos el 70% de los participantes, siempre que haya una participación mínima de 5 laboratorios.



Valor conocido: valor obtenido por el Coordinador del Ejercicio o por un laboratorio de referencia.

ESTUDIOS PRÁCTICOS

5.1. *Criterios de asignación de valores de ítems del Módulo de Parentesco Biológico.*

Los valores asignados son valores consenso. Estos criterios aplican para el análisis genético de marcadores autosómicos, haplotipo de cromosoma Y, marcadores de cromosoma X y haplotipo de ADN mitocondrial.

Si para un marcador no existe consenso no se establece valor asignado.

5.2. *Criterios de asignación de valores de ítems del módulo de Identificación Genética de Vestigios Biológicos.*

5.2.1. Se aplicarán valores asignados a partir de valores conocidos en los siguientes casos:

- Identificación de fluido o fluidos del ítem.
- Análisis genético: Amelogenina, los STR autosómicos y STR de cromosoma Y que se indican a continuación:

Marcadores STR autosómicos y Amelogenina:

Como mínimo se obtendrá los resultados experimentales de los 13 los STRs: D3S1358, vWA, D16S539, CSF1PO, TPOX, D8S1179, D21S11, D18S51, TH01, FGA, D5S818, D13S317, D7S820 (valor conocido).

Marcadores STR de cromosoma Y:

Como mínimo se obtendrá los resultados experimentales de los STRs que conforman el haplotipo mínimo de cromosoma Y (www.yhrd.org) : DYS19 , DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 DYS385 a/b (valor conocido).

5.2.2. Se aplicarán valores asignados obtenidos por consenso en los siguientes casos (Cromosoma X y haplotipo de ADN mitocondrial sólo cuando corresponde a ítems de origen único)

- Marcadores STR de cromosoma X y haplotipo de ADN mitocondrial (Regiones Hipervariables I, II y III), y marcadores STR autosómicos y de cromosoma Y que no tengan valores conocidos por el Laboratorio Coordinador.



5.3. *Criterios de asignación de valores para cálculos teóricos*

Para tener uniformidad de criterios y poder evaluar los resultados de cálculos teóricos, éstos deben realizarse siempre utilizando las frecuencias alélicas proporcionadas.

El valor asignado es un valor conocido establecido por el Coordinador. Se consideran correctos aquellos resultados que coincidan plenamente con el valor asignado y aquellos que estén dentro del intervalo: valor asignado $\pm 5\%$.

6. **CERTIFICADO**

En el certificado constará el nombre del Laboratorio Participante. Deberá llevar el logo de la SAGF y del Laboratorio Coordinador y estará firmado por el responsable del Laboratorio Coordinador. Se emitirá un certificado para cada módulo, incluyendo las determinaciones de fluidos biológicos. En el certificado se listarán los marcadores cuyos resultados hayan sido presentados por al menos 5 o más laboratorios.

6.1 **Evaluación de los estudios prácticos**

Para cada marcador se evaluará el resultado por muestra de acuerdo a la siguiente codificación:

- ⑩ C: Correcto, coincide con el valor asignado.
- ⑩ N: Discrepancia debida al uso de una nomenclatura diferente a la nomenclatura reconocida internacionalmente.
- ⑩ F: Correcto, coincide con el valor asignado pero no cumple con el formato especificado en las instrucciones.
- ⑩ D: Resultado discordante, que incluyen el resto de discrepancias debidas a errores en el tipaje, pérdidas o ganancias alélicas, cambio de muestra, registros originales discordantes con el valor asignado, etc.
- ⑩ T: Error de transcripción en la cumplimentación del formulario. Se consideran como tales aquellas discrepancias entre lo que el laboratorio ha informado en el formulario y los registros primarios originales remitidos a tiempo siempre y cuando el resultado del registro coincida con el valor asignado.
- ⑩ NA: Marcador o parámetro estadístico no analizado.
- ⑩ SA: sin valor asignado.

6.2 **Evaluación de los estudios teóricos**

- ⑩ C: Correcto, coincide plenamente con el valor asignado. El valor asignado es un intervalo: valor teórico conocido aportado por el coordinador y obtenido mediante el uso de fórmulas estandarizadas $\pm 5\%$.
- ⑩ F: Correcto, pero no cumple con el formato especificado en las instrucciones.



- ⑩ **D:** Resultado discordante, que no es correcto ni está dentro del intervalo: valor asignado $\pm 5\%$.
- ⑩ **T:** Error de transcripción en la cumplimentación del formulario. Se consideran como tales aquellas discrepancias entre lo que el laboratorio ha informado en el formulario y los registros primarios originales remitidos a tiempo siempre y cuando el resultado del registro coincida con el valor asignado.
- ⑩ **NA:** No analizado.
- ⑩ **SA:** Sin valor asignado.

7. CONFIDENCIALIDAD

En los diferentes informes, la identificación del Laboratorio Participante permanecerá anónima, a través del código de Precinto de cada laboratorio. Este código varía anualmente y es proporcionado por el Coordinador del Ejercicio, que garantizará su trazabilidad y confidencialidad. En las instrucciones de participación y en las diferentes comunicaciones con los participantes se solicita que se remitan todos los documentos relacionados con el Ejercicio (formularios de resultados, electroferogramas, reclamaciones, etc.) con el código de participación anual, siendo responsabilidad del Laboratorio seguir estas instrucciones para garantizar la confidencialidad de la comunicación. Toda la información recibida por el Laboratorio Coordinador acerca de los participantes será tratada con total confidencialidad, incluyendo la evaluación obtenida y no se revelará a terceras partes salvo aceptación explícita del Laboratorio para un fin concreto, conocido a priori.

**EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN DE PERFILES GENÉTICOS
DE USO FORENSE
Sociedad Argentina de Genética Forense- S A G F**

COMPROMISO DE CONFIDENCIALIDAD

A la Comisión Directiva de la SAGF

Quien suscribe, Dr....., responsable a cargo del Laboratorio,
Coordinador del *Ejercicio de Intercomparación de Perfiles Genéticos de uso forense
de la SAGF*, correspondiente al año....., asegura que:

- Toda la información recibida de los Laboratorios Participantes del ejercicio será tratada con total confidencialidad, incluyendo identificación del mismo, así como resultados remitidos (registros de corridas electroforéticas, registros de cálculos estadísticos, etc.), cuya exhibición en el marco de la discusión del Ejercicio será realizada haciendo mención exclusivamente al número de precinto.
- La información antes mencionada resulta Confidencial y no se revelará a terceras partes salvo aceptación explícita del Laboratorio para un fin concreto, conocido *a priori*.
- Se responsabiliza por todo el personal bajo su dirección que tenga acceso a esta información en el transcurso de la evaluación del Ejercicio.

Firma del Responsable

Aclaración

Lugar y fecha