



## EJERCICIO DE INTERCOMPARACIÓN DE PERFILES GENÉTICOS DE USO FORENSE

### REGLAMENTO

(Versión julio 2021)

#### 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 objetivo del Ejercicio es proveer una herramienta para que cada Laboratorio realice una evaluación respecto de la calidad de sus resultados, permitiéndole encontrar o ajustar mecanismos tendientes a lograr una continua mejora.

El compromiso de la SAGF de brindar un espacio de discusión de los resultados favorece el intercambio de conocimientos, y permite consensuar y adoptar recomendaciones tendientes a optimizar el trabajo en Genética Forense de todos los Laboratorios Participantes.

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.

A modo de resumen, el Laboratorio Coordinador es el encargado de la preparación de las muestras a ser analizadas, las envía, recibe los resultados, los evalúa según lo establecido en este Reglamento, y emite el Certificado de Evaluación correspondiente a cada Laboratorio.

##### 1.1 *Requisitos para los participantes:*

1.1.1- 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.

1.1.2- El responsable y representante designado por el Laboratorio Participante para la firma del Ejercicio de Intercomparación deberá ser **socio** de la SAGF.

1.1.3- El Laboratorio Participante debe realizar el Ejercicio **en sus propias instalaciones**, con las metodologías que aplica habitualmente en el trabajo forense. Esto queda reflejado en la declaración jurada firmada por el responsable que figura en el formulario de envío de resultados.

1.1.4- El Laboratorio Participante debe respetar los plazos y condiciones de entrega de resultados establecidos por el laboratorio coordinador del Ejercicio.

1.1.5- La inscripción al Ejercicio se realiza mediante pago del arancel correspondiente, en el plazo establecido. El Ejercicio consta de dos módulos (ver Punto 2, Características del



Ejercicio). Cada módulo tiene un arancel, el laboratorio puede optar por realizar ambos módulos o participar solo del Módulo de Parentesco Biológico.

1.1.6- La inscripción en el Módulo de Parentesco Biológico es obligatoria.

1.1.7- El Laboratorio Participante debe 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.

1.1.8- El Laboratorio Participante se compromete a realizar un uso exclusivo y anónimo de las muestras recibidas para el Ejercicio de Intercomparación de la SAGF para utilizar como material de referencia y evaluar la calidad de su laboratorio.

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

### ***1.2 Requisitos para el Laboratorio Coordinador del Ejercicio:***

1.2.1- El Responsable a cargo del Laboratorio Coordinador deberá ser socio activo de la SAGF y Especialista en Genética Forense.

1.2.2- 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.

1.2.3- El Laboratorio Coordinador se hace responsable de coordinar el Ejercicio en el marco de los lineamientos generales propuestos en este Reglamento, respetando los plazos de envío de muestras, formularios, instructivos, ejercicios teóricos, etc.

1.2.4- El Laboratorio Coordinador debe disponer de los medios necesarios para asegurar la aplicación de las técnicas correctas en lo que a bioseguridad se refiere, respecto de la preparación, envasado y remisión de las muestras, presumiendo que las mismas pueden ser potencialmente infecciosas.

1.2.5- 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.

1.2.6- La evaluación de los resultados seguirá los lineamientos generales propuestos por este Reglamento.

1.2.7- El Laboratorio Coordinador enviará posteriormente los respectivos certificados a los participantes.

1.2.8- El Laboratorio Coordinador no tiene responsabilidad alguna sobre las condiciones y técnicas referentes a la seguridad biológica que aplique cada Laboratorio Participante, tanto en lo que se refiere a la manipulación de las muestras como a las condiciones de bioseguridad a las que estén sometidas el personal que realiza los análisis.

1.2.9- 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.

1.2.10- El Laboratorio Coordinador reservará toda la documentación, tanto en formato electrónico como en papel.

### ***1.3 Requisitos para la CD de la SAGF:***

1.3.1- Avala la designación del Laboratorio Coordinador del Ejercicio.

1.3.2- Realiza las notificaciones a través de su página web (o pone a disposición la página web para el Coordinador del Ejercicio).

1.3.3- Establece el costo del Ejercicio.



1.3.4- Solventa todos los gastos que el Laboratorio Coordinador considere convenientes y necesarios (por ejemplo, preparación del Ejercicio, envío, análisis de resultados, elaboración y envío de los certificados, etc.).

1.3.5- Pone 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 que realizarán la exposición.

1.3.6- Brinda el soporte y asesoramiento técnico/científico al Laboratorio Coordinador si este lo solicita.

1.3.7. Evalúa los posibles cambios o desviaciones que realice el Laboratorio Coordinador respecto del presente Reglamento.

1.3.8- La SAGF no tiene responsabilidad alguna, respecto del Laboratorio Coordinador y los Laboratorios Participantes, por posibles inconvenientes que puedan surgir en la manipulación de las muestras, debiendo los mismos velar por el cumplimiento adecuado de las normas de bioseguridad tanto en lo referente a las muestras como al cuidado de su personal.

## **2. CARACTERÍSTICAS DEL EJERCICIO**

El Ejercicio consta de dos Módulos:

### **2.1- Módulo de Parentesco Biológico:**

**2.1.1- Ejercicio Práctico:** tipificación de 2 a 5 muestras de referencia o indubitadas humanas (sangre, saliva o similar).

El análisis puede comprender estudios de STRs autosómicos, haplotipo de cromosoma Y, cromosoma X y haplotipo de ADN mitocondrial.

**2.1.2- Ejercicio Teórico:** se solicitan cálculos estadísticos de un caso teórico de parentesco **a resolver con fórmulas estandarizadas y reconocidas.**

Como requisito obligatorio, el ejercicio debe incluir un ítem con las hipótesis planteadas. Los resultados presentados por los participantes serán evaluados e incluidos en el certificado.

El organizador podrá incluir uno o más ítems adicionales, en el cual el participante debe realizar el planteamiento de las hipótesis según su criterio a partir de los datos aportados. El/los ítems adicionales serán evaluados, pero no se incluirán en el certificado.

Se aportan los datos necesarios (planteamiento teórico, frecuencias alélicas, tasa de alelos silentes y de mutaciones, parámetros a tener en cuenta, etc.) para realizar los cálculos correspondientes.

Los objetivos del Ejercicio deben estar claramente definidos.



**2.1.3- Desafío Teórico de Parentesco:** El Laboratorio Coordinador puede incluir un ejercicio adicional a modo de desafío, que será evaluado, pero no se incluirá en el Certificado de Evaluación.

El mismo puede ser elaborado por el Laboratorio Coordinador, o bien este podrá designar para tal fin a un Especialista en Genética Forense o a un experto reconocido por su trayectoria en la especialidad.

## **2.2- Módulo de Identificación Genética de Vestigios Biológicos**

**2.2.1- Ejercicio Práctico:** tipificación de 2 a 5 muestras biológicas dubitadas de origen humano (sangre, semen, saliva, etc.).

En caso de una mezcla de fluidos no debe incluir más de 3 contribuyentes y la relación en cantidad de ADN (en masa) no debe ser superior a 1:4 entre el/los contribuyente/s mayoritario/s y el/los contribuyente/s minoritario/s.

El análisis puede comprender: STRs autosómicos, haplotipo de cromosoma Y, cromosoma X y haplotipo de ADN mitocondrial.

Una de las muestras a remitir debe ser de filamentos pilosos para análisis de ADN mitocondrial.

Se debe determinar:

- la identificación del tipo o naturaleza del fluido (si el Laboratorio realiza pruebas preliminares).
- la identificación del número de contribuyentes.

**2.2.2- Ejercicio Teórico:** se solicitan cálculos estadísticos de un caso teórico forense de identificación de vestigios biológicos, a resolver con **fórmulas estandarizadas y reconocidas**.

Como requisito obligatorio, el ejercicio debe incluir un ítem con las hipótesis planteadas. Los resultados presentados por los participantes serán evaluados e incluidos en el certificado.

El organizador podrá incluir uno o más ítems adicionales, en el cual el participante debe realizar el planteamiento de las hipótesis según su criterio a partir de los datos aportados. El/los ítems adicionales serán evaluados, pero no se incluirán en el certificado.

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 realizar los cálculos correspondientes.

Los objetivos del Ejercicio deberán estar claramente definidos.

**2.2.3- Desafío Teórico de Identificación Genética de Vestigios Biológicos:** El Laboratorio Coordinador podrá incluir un ejercicio adicional, a modo de desafío que será evaluado, pero no se incluirá en el Certificado de Evaluación.

El mismo puede ser elaborado por el Laboratorio Coordinador, o bien este podrá designar para tal fin a un Especialista en Genética Forense o a un experto reconocido por su trayectoria en la especialidad.

**3. PLAZOS Y REQUISITOS**

Cronograma

Plazos	Marzo	Abril	Mayo	Junio	Julio	Agosto	Setiembre	Octubre	Noviembre	Diciembre
1-Inscripción y pago										
2-Envío de muestras, instructivos, etc.										
3-Envío de resultados										
4-Entrega resultados preliminares										
5-Discusión de resultados										
6-Envío de los certificados										

**3.1- Inscripción y Pago:** se realiza desde el 1 de julio hasta el 31 de agosto de cada año. Fecha límite para el pago: **31 de agosto**.

**3.2- Envío de muestras e instructivos:**  
El envío de muestras para ambos módulos junto con un Instructivo se realiza en el mes de setiembre.

El envío de frecuencias alélicas, ejercicios teóricos y formulario puede realizarse por vía electrónica, respetando el plazo anteriormente descripto.

**3.3- Fecha entrega de resultados:** 60 días a partir de la entrega de muestras (**fecha límite 15 de diciembre**).

**3.4- Presentación de resultados preliminares:** entre los meses de marzo y abril del siguiente año o como máximo dos semanas antes de la discusión.

**3.5- Discusión de los resultados:** durante la reunión anual de la SAGF (en el mes de junio preferentemente).

**3.6- Envío de certificados:** dentro de los 60 días posteriores a la discusión.



#### **4. LINEAMIENTOS SOBRE EL EJERCICIO**

- 4.1- Cada Laboratorio Participante recibe junto con el instructivo un Número de Precinto (P). Este código permite al Laboratorio Coordinador presentar los resultados en forma anónima, haciendo referencia solamente al “P” de cada Laboratorio Participante.
- 4.2- El Laboratorio Participante se compromete a realizar el Ejercicio en sus propias instalaciones, por parte de su personal y por los procedimientos habituales de análisis.
- 4.3- El Laboratorio Participante se compromete a disponer los medios para evitar la connivencia.
- 4.4- 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.
- 4.5- 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).
- 4.6- En casos de mezclas no se evaluarán para el certificado los resultados de ADN mitocondrial y de marcadores de cromosoma X.
- 4.7- Para marcadores de cromosoma Y es obligatoria la participación con el haplotipo mínimo según definición de YHRD.
- 4.8- Los cálculos teóricos se realizarán con las frecuencias alélicas suministradas.
- 4.9- El Laboratorio Participante debe enviar los resultados originales (electroferogramas) así como copia de los registros de los cálculos estadísticos. Los electroferogramas deben codificarse con el número de muestra seguido del número de Precinto del Laboratorio (ej: M1-P020). Los mismos deben 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 realiza por correo electrónico en formato PDF.
- 4.10- En el caso de analizar ADN mitocondrial los electroferogramas deben remitirse con las secuencias alineadas con la secuencia de referencia (rCRS), aclarando el primer utilizado y el sentido del mismo.
- 4.11- Las variantes de longitud presentes en los trectos homopoliméricos del ADN mitocondrial no serán incluidas en la valoración de los resultados. Esto incluye a las inserciones o deleciones en las variantes de longitud que puedan aparecer en las posiciones: 16193, 309, 455, 463 y 573.
- 4.12- Para el reporte del haplotipo de ADN mitocondrial se debe seguir la nomenclatura forense indicada en “*DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: revised and extended guidelines for mitochondrial DNA typing*” (W. Parson et al., 2014), comenzando por el nucleótido de número menor, sin dejar espacio entre la posición y la base, y separando las diferencias respecto de rCRS con un espacio (Ej. nomenclatura forense: 263G 315.1C 16304C). La nomenclatura médica también será aceptada (Ej.: A263G -315.1C T16304C).
- 4.13- 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



# SOCIEDAD ARGENTINA DE GENÉTICA FORENSE

Asociación Civil – Resolución IGJ N 000562

Laboratorio Coordinador. Esta última forma puede reemplazarse por correo electrónico con firma digital o electrónica.

- 4.14- Una vez remitidos los resultados, independientemente de la fecha límite, no se pueden hacer modificaciones.
- 4.15- El Laboratorio Participante se compromete a realizar un uso exclusivo y anónimo de las muestras recibidas para el Ejercicio de Intercomparación de la SAGF, pudiéndose utilizar como material de referencia y/o como controles de 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 4 laboratorios.

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

### 5.1- *Criterios de asignación de valores para los EJERCICIOS PRÁCTICOS.*

#### 5.1.1- *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.

#### 5.1.2- *Criterios de asignación de valores de ítems del módulo de Identificación Genética de Vestigios Biológicos.*

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

- Identificación de fluido o fluidos del ítem.
- Análisis genético: Amelogenina, STR autosómicos, haplotipo de cromosoma Y, marcadores de cromosoma X y haplotipo de ADN mitocondrial.
- Se aplican **valores asignados obtenidos por consenso** para marcadores STR autosómicos, de cromosoma Y, STR de cromosoma X y haplotipo de ADN mitocondrial (regiones hipervariables I, II y III), **que no tengan valores conocidos por el Laboratorio Coordinador.**



### **5.2- Criterios de asignación de valores para los EJERCICIOS TEÓRICOS.**

Para tener uniformidad de criterios y poder evaluar los resultados de cálculos teóricos, estos 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, esto es, valor asignado  $\pm$  5%.**

## **6. EMISIÓN DE CERTIFICADOS**

- Certificado de Participación: La SAGF emite a cada Laboratorio Participante que envió resultados un Certificado de Participación. Para ello, el Laboratorio Coordinador debe remitir a la CD de la SAGF una lista de los participantes que enviaron resultados y en qué módulos lo hicieron.

Tendrá la firma del Presidente de la SAGF y del responsable del Laboratorio Coordinador.

- Certificado de Laboratorio Coordinador: La SAGF emite al Laboratorio Coordinador un certificado indicando el carácter de tal, firmado por el Presidente y Secretario de la SAGF.

- Certificado de Evaluación de Resultados: El Laboratorio Coordinador emite a cada Laboratorio Participante un Certificado de Evaluación de los resultados presentados. Se emite un certificado para cada módulo, incluyendo las determinaciones de fluidos biológicos.

Este Certificado debe llevar el logo de la SAGF y del Laboratorio Coordinador, debe estar firmado por el responsable del Laboratorio Coordinador y en el mismo debe constar el nombre completo del Laboratorio Participante.

En el certificado se listan los marcadores cuyos resultados hayan sido presentados por al menos 4 o más Laboratorios.

### **6.1 Evaluación de los estudios prácticos**

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

- **C:** Correcto, coincide con el valor asignado.
- **N:** Discrepancia debida al uso de una nomenclatura diferente a la nomenclatura reconocida internacionalmente.
- **F:** Correcto, coincide con el valor asignado, pero no cumple con el formato especificado en las instrucciones.
- **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.
- **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.

- **NA:** Marcador o parámetro estadístico no analizado.
- **SA:** sin valor asignado.

## **6.2 Evaluación de los estudios teóricos**

- **C:** Correcto, coincide plenamente con el valor asignado. El valor asignado es un intervalo: valor teórico conocido aportado por el Laboratorio Coordinador y obtenido mediante el uso de fórmulas estandarizadas  $\pm 5\%$ .
- **F:** Correcto, pero no cumple con el formato especificado en las instrucciones.
- **D:** Resultado discordante, que no es correcto ni está dentro del intervalo: valor asignado  $\pm 5\%$ .
- **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.
- **NA:** No analizado.
- **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 garantiza su trazabilidad y confidencialidad.

En las instrucciones de participación y en las diferentes comunicaciones con los participantes, el Laboratorio Coordinador 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 de los Laboratorios Participantes seguir estas instrucciones para garantizar la confidencialidad de la comunicación.

Toda la información recibida por el Laboratorio Coordinador acerca de los participantes es tratada con total confidencialidad, incluyendo la evaluación obtenida, y no se revela 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 (SAGF)**

**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 revela 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