

	DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	PROCEDIMIENTO DE OPERACIÓN NORMADO ESPECIFICO
	PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46
VERSIÓN: 07	Rige desde: 05/04/2024	PAGINA: 2 de 34

CONTROL DE CAMBIOS A LA DOCUMENTACIÓN

Versión	Fecha de Aprobación	Fecha de Revisión	Descripción del Cambio	SCD	Solicitado por
01	2015.06.30	22/03/2017	Versión Inicial del Procedimiento	-	EFM
02	22/03/2017	15/06/2017	Revisión y cambio de formato	27-2017	EFM
03	15/06/2017	12/06/2018	Se incluye tabla de eventos mutacionales	53-2017	EFM
04	12/06/2018	13/05/2019	Revisión y edición	10-2018	EFM
05	13/05/2019	18/02/2021	Revisión y edición	06-2019	EFM
06	18/02/2021	05/04/2024	Revisión y edición post NCAP	08-2021	EFM
07	05/04/2024		Revisión y edición	08-2024	EFM

**ESTE PROCEDIMIENTO ES UN DOCUMENTO CONFIDENCIAL
PARA USO INTERNO DEL DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES
SE PROHÍBE CUALQUIER REPRODUCCIÓN QUE NO SEA PARA ESTE FIN**

La versión oficial digital es la que se mantiene en la ubicación que la Unidad de Gestión de Calidad defina. La versión oficial impresa es la que se encuentra en la Unidad de Gestión de Calidad. Cualquier otro documento impreso o digital será considerado como copia no controlada

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 3 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

1 Objetivo:

El objetivo de este PON es realizar la correcta valoración estadística de los resultados obtenidos en un análisis de ADN de casos de paternidad y de posibles relaciones filiales a partir de familiares.

2 Alcance:

Este PON se emplea en la interpretación estadística de todos los casos de paternidad y de posibles relaciones filiales a partir de muestras biológicas de familiares que se analizan en la Sección de Bioquímica.

3 Referencias:

- AABB. 1994. Standards for parentage Testing Laboratories.
- American Association of Blood Banks (AABB). Relationship Testing Standards and Accreditation Program Units. ANNUAL REPORT SUMMARY FOR TESTING IN 2006.
- [Butler, J. M. \(2014\). Advanced topics in forensic DNA typing: interpretation. Academic Press.](#)
- Butler, J. M. (2010). Fundamentals of forensic DNA typing; Elsevier Academic Press: Estados Unidos, 500 págs.
- Carracedo, A y F. Barrios. 1996. Problemas Bioestadísticos en Genética Forense. Universidad de Santiago de Compostela.
- Drábek, J. (2009). Validation of software for calculating the likelihood ratio for parentage and kinship. *Forensic Science International: Genetics*, 3(2), 112-118.
- Egeland, T., Mostad, P. F., Mevåg, B., & Stenersen, M. (2000). Beyond traditional paternity and identification cases: selecting the most probable pedigree. *Forensic science international*, 110(1), 47-59.
- [Flores, A. \(2021\) Estimación de las frecuencias alélicas de los marcadores del kit ForenSeq Panel A en una muestra de Costa Rica para su uso en el Organismo de Investigación Judicial. Trabajo Final de Graduación. Universidad de Costa Rica.](#)
- [Ge, J., Eisenberg, A., & Budowle, B. \(2012\). Developing criteria and data to determine best options for expanding the core CODIS loci. Investigative genetics, 3, 1-14.](#)
- Gjertson, D. W., Brenner, C. H., Baur, M. P., Carracedo, A., Guidet, F., Luque, J. A., ... & Morling, N. (2007). ISFG: recommendations on biostatistics in paternity testing. *Forensic Science International: Genetics*, 1(3-4), 223-231.
- Kling, D. & Mostad, P. & Egeland, T. (2017). Manual for Familias 3. Disponible en: <https://familias.name/Files/manualFamilias.pdf>

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 4 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

- [Kling, D. & Prieto, L. & Egeland, T. \(2022\). Tutorial de Familias. Disponible en: https://familias.name/tutorial/familias_tutorial_spanish.pdf](https://familias.name/tutorial/familias_tutorial_spanish.pdf)
- [Kling, D., Tillmar, A. O., & Egeland, T. \(2014\). Familias 3–extensions and new functionality. Forensic Science International: Genetics, 13, 121-127.](#)
- Martínez Jarreta, María Begoña. La Prueba del ADN en Medicina Forense, 1999.
- Morales Valverde, A. (Octubre 2008). Uso de tasas de mutación en el cálculo de paternidades.
- [Rangel-Villalobos, H. \(2010\). La prueba de paternidad con ADN. Noticonaquic, 18\(49\), 40-51.](#)
- Rodríguez, A., Arrieta, G., Sanóu, I., Vargas, M. C., García, O., Yurrebaso, I., ... & Espinoza, M. (2007). Population genetic data for 18 STR loci in Costa Rica. *Forensic Sci. Int*, 168(1), 85-88. Disponible en la Sección de Bioquímica.
- [Sanóu, I., Nunez, G., Rodríguez, A., Silva, S., García, O., Uriarte, J., & Espinoza, M. \(2005\). STR data for 11 autosomal STR markers from Costa Rica, Central America. Forensic science international, 153\(2-3\), 272-273.](#)

4 Equipos y Materiales:

- Computadora de escritorio (las disponibles de acuerdo a las licitaciones actuales de la Institución)
- Formulario: "ESTUDIO DE MARCADORES GENETICOS PARA CASOS DE RELACIONES CONSANGUINEAS"
- Frecuencias alélicas de Costa Rica.
- Programa Familias Ver Anexo N.º 1
- Sistema Automatizado del Departamento de Ciencias Forenses.

5 Reactivos y Materiales de Referencia:

N/A

6 Condiciones Ambientales:

N/A

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 5 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

7 Procedimiento:

7.1 Interpretación preliminar de casos:

7.1.1 Proceda, con base en los electroferogramas de las partes analizadas, a realizar la comparación de los perfiles con el fin de establecer Inclusiones o Exclusiones:

INCLUSION: cuando se comparten alelos en la totalidad de marcadores genéticos analizados (ver nota 1, 2 y 3).

EXCLUSION: cuando no se comparten alelos (ver nota 3).

Nota 1: En las paternidades completas (supuesto padre(s), madre e hijo(a)(s)), la madre NO se encuentra cuestionada, entonces, primero se debe asignar el alelo que la madre **obligatoriamente** le hereda a su hijo (a) y el otro alelo es el que debe heredar del supuesto padre.

Nota 2: Si la paternidad está compuesta por un solo progenitor cuestionado (supuesto(s) padre(s) o supuesta(s) madre(s) y su(s) hijo(a)(s)), entonces, primero se debe asignar el alelo que el progenitor obligatoriamente le debió de heredar a su hijo(a) y el otro alelo es el que debe heredar del progenitor no disponible.

Nota 3: es posible encontrar una mutación materna (exclusión en un marcador genético entre el hijo(a) y la madre indubitada). Esto no tiene implicaciones estadísticas en la determinación de la paternidad del supuesto padre con respecto al hijo(a).

7.1.2 En el caso de las paternidades completas realice la lectura invertida entre las partes para corroborar que no haya existido intercambio entre las muestras del caso.

7.1.3 Cuando se trata de una paternidad con familiares, proceda según el punto 7.3.2.

7.1.4 Una vez determinadas las exclusiones o inclusiones proceda según las siguientes tablas:

Tabla 1 Acciones al encontrar exclusiones

Hallazgo	Acción
Cuatro o más exclusiones	Reportar resultado según punto 7.2
Dos o tres exclusiones	Amplificar las muestras del caso utilizando otro kit para aumentar el número de exclusiones o detectar un falso homocitota (ver Nota N.º 4)
Una exclusión	Continuar con punto 7.3.2

Nota 4: Si se obtienen cuatro o más exclusiones, continúe con el punto 7.2. Si solamente existen dos inconsistencias (luego del montaje de todos los kits) se trata de una posible mutación, proceda según punto 7.3.2

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 6 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Tabla 2. Acciones al encontrar inclusiones

Hallazgo	Acción
No existe relación consanguínea entre Padre y Madre	Continuar con punto 7.3.1
Existe relación consanguínea entre Padre y Madre y/o se cuenta con un solo progenitor	Continuar con punto 7.3.2

7.2 Casos de exclusión:

7.2.1 En los casos de paternidad completa, en donde existen cuatro o más exclusiones, genere el reporte de exclusiones mediante el módulo de cálculo genético del SADCF o de forma manual.

7.2.2 Proceda a reportar según lo indicado en el punto 10.2.

7.3 Casos de inclusión:

7.3.1 En los casos de paternidad completa, en donde no existe relación consanguínea entre el supuesto(s) padre(s) y la madre utilice el módulo de cálculo genético del SADCF (ver manual de uso del SADCF) para realizar los cálculos estadísticos de las paternidades, el cual utiliza las fórmulas de cálculo manual (ver Nota 5).

Nota 5: Si el módulo de cálculo genético del SADCF no esta disponible, el cálculo estadístico puede realizarse en el programa Familias o de forma manual.

7.3.2 Utilice el programa Familias en los siguientes casos:

- No se cuenta con el módulo de cálculo genético del SADCF
- Sólo se cuenta con un progenitor(es) cuestionado(s) y su hijo(a)(s) (el otro progenitor no se encuentra disponible)
- Ambos progenitores en duda
- No se cuenta con muestra del supuesto padre pero se cuenta con la muestra de sus familiares (ver nota 6).
- Existe consanguinidad entre el(los) supuesto(s) padre(s) y la madre. Se considera en la estadística hasta cuarto grado de consanguinidad:
 - Primer grado de consanguinidad: padres, hijos
 - Segundo grado de consanguinidad: hermanos, abuelos, nietos
 - Tercer grado de consanguinidad: bizabuelos, biznietos, tíos y sobrinos
 - Cuarto grado de consanguinidad: primos hermanos, sobrino-nieto, tío-abuelo
- En casos donde se encuentre una posible mutación paterna (ver nota 7)

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 7 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Nota 6: La Sección de Bioquímica ofrece enfoques estadísticos que permiten replantear la fuente de las muestras en casos donde no se cuente con el perfil genético del supuesto padre, siendo las siguientes opciones, en este orden de prioridad, las más idóneas para la realización de este análisis:

1. Obtener la muestra de sangre o de saliva de ambos abuelos paternos.
2. Obtener la muestra de sangre o de saliva dos o más hijos reconocidos del supuesto padre con su(s) respectiva(s) madre(s).
3. Obtener muestra de sangre o de saliva al menos dos hermanos del supuesto padre (hermanos de padre y madre)

En el caso de las opciones 2 y 3 podría ser necesario contar con más familiares con el fin de realizar una adecuada valoración estadística.

Nota 7: En caso de no contar con la tasa de mutación de algún marcador, utilizar la tasa reportada en la base STRbase del NIST (<https://strbase-archive.nist.gov/mutation.htm>) o aquellas reportadas en artículos científicos. Si la tasa de mutación no se encuentra disponible excluya ese marcador del cálculo estadístico y reporte como se indica en el punto 10.3.

7.3.3 Si no se contara con las herramientas antes descritas (SADCF y el Programa Familias u otro software), los cálculos de paternidad se pueden realizar de forma manual como se detalla a continuación:

7.3.3.1 Cálculo de valores de "X" y "Y" cuando se cuenta con muestra del supuesto padre, madre indubitada y supuesto(s) hijo(as):

7.3.3.1.1 Determine la estructura genotípica del supuesto padre (Valor de "X"). Esta es la probabilidad de que el supuesto padre sea el padre biológico y depende de los resultados obtenidos del trío: supuesto padre, madre e hijo.

- Si el padre es heterocigoto: $X = 0,5$
- Si el padre es homocigoto: $X = 1$
- Si todas las partes son heterocigotas para exactamente los mismos alelos en un marcador genético: $X = 1$
- Ver excepciones en tabla 3.

7.3.3.1.2 Determine el valor de "Y": valor de la frecuencia del alelo compartido entre el padre y el hijo. Esta es la probabilidad que sea un hombre al azar de la población y corresponde a la frecuencia en la población del alelo del hijo que obligatoriamente ha recibido del padre (Ver nota 8). Ver excepciones en tabla 3.

Nota 8: Cuando un alelo posea una frecuencia inferior a la Frecuencia Mínima, se debe utilizar el valor de la frecuencia mínima en ese marcador genético. La frecuencia mínima es el valor que se le asigna a los alelos que se presentan en el estudio poblacional con menor frecuencia (alelos de baja frecuencia).

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 8 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Tabla 3. Excepciones al determinar los valores de X y Y para el cálculo manual de paternidades

EXCEPCION	VALOR DE X	VALOR DE Y
SP : homocigoto H y M : heterocigotos iguales	1,0	Suma de las frecuencias de los alelos del hijo
SP, H y M : heterocigotos iguales	1,0	Suma de las frecuencias de los alelos del hijo
SP : heterocigoto H y M : heterocigotos iguales	0,5	Suma de las frecuencias de los alelos del hijo

SP: supuesto M: madre H: Hijo

7.3.3.1.3 Cuando se tienen todos los valores de "X" y de "Y" para cada marcador genético, ya se pueden realizar los cálculos:

- a. Multiplique todas las "X".
- b. Multiplique todas las "Y".
- c. Para obtener el índice de paternidad (IP) divida el valor de la multiplicación de todas las X sobre el valor de multiplicación de todas las Y ($IP_T = X_T / Y_T$). Este índice se puede obtener también con el índice de Paternidad ($IP = X / Y$) para cada uno de los marcadores y multiplicando todos estos índices de paternidad individuales para obtener el Índice Total. Por cualquiera de las dos formas que se calcule, se obtiene el mismo resultado.
- d. Para obtener la probabilidad de paternidad (W) divida el IP sobre el IP+1 y multiplíquelo por 100. ($W = IP_{total} / IP_{total} + 1$)
- e. Predicado Verbal de Hummel: En el dictamen de paternidad, junto con el valor calculado de la probabilidad de paternidad (W) se da una frase explicativa de la misma.

7.3.3.2 Cálculo de valores de "X" y "Y" cuando se cuenta con muestra de un solo progenitor:

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 9 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Tabla 4. Parámetros para cálculo de paternidades cuando sólo se cuenta con un solo progenitor

	Valor X	Valor Y
1. AMBOS HE DIFERENTES	0,25	Frecuencia del alelo compartido
2. HO+ HE	0,50	Frecuencia del alelo compartido
3. AMBOS HO	1,0	Frecuencia del alelo compartido
4. AMBOS HE IGUALES	Frec alelo a + frec alelo b	4(FREC. Alelo a x frec.alelo b)

HO : Homocigota

He : Heterocigota

a y b: valor de la frecuencia alélica.

7.3.3.2.1 Cuando se tienen todos los valores de "X" y de "Y" para cada marcador genético, ya se pueden realizar los cálculos:

a. Multiplique todas las "X".

b. Multiplique todas las "Y".

c. Obtenga el índice de paternidad (IP) o de maternidad (IM): divida el valor de X sobre el valor de Y.

d. Obtenga la probabilidad de paternidad (IP) o de maternidad (IM) (W) divida el IP sobre el IP+1 y multiplíquelo por 100. (o IM + 1 x100)

e. Predicado Verbal de Hummel en el dictamen de paternidad junto con el valor calculado de la probabilidad de paternidad o maternidad (W) se da una frase explicativa de la misma (Predicado verbal (Hummel): paternidad prácticamente probada).

7.3.3.3 Cálculo de valores de "X" y "Y" cuando ambos progenitores son dubitados (Padre y madre en duda):

7.3.3.3.1 Calcule los valores de "X" y de "Y". Para ello siga los parámetros contemplados en el cuadro que se presenta a continuación:

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 10 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Tabla 5. Parámetros para cálculo de paternidades cuando ambos progenitores son dubitados

OPCION	Valor X	Valor Y
1. TODOS HO IGUALES	1	a^2
2. (PROG+HIJO HO IGUALES)+PROG HE	0,5	a^2
3. HIJO HO+(PROG. HE IGUALES)	0,25	a^2
4. HIJO HO+(PROG. HE DIFERENTES)	0,25	a^2
5. HIJO HE+(PROG.HO DIFERENTES)	0,5	ab
6. (HIJO+PROG. HE IGUALES)+PROG. HO	0,25	ab
7. TODOS HE IGUALES	0,25	ab
8. (PROG.+HIJO HE IGUALES)+PROG.HE	0,125	ab
9. PROG. HO+(PROG+HIJO HE DIFERENTES)	0,25	ab
10. TODOS HE DIFERENTES	0,125	ab

a y b : valor de la frecuencia alélica. HO: Homocigota HE: Heterocigoto PROG: Progenitor

7.3.3.3.2 Cuando se tienen todos los valores de "X" y de "Y" para cada marcador genético, ya se pueden realizar los cálculos:

- Multiplique todas las "X"
- Multiplique todas las "Y"
- Para obtener el índice de paternidad (IP) divida el valor de X sobre el valor de Y.
- Para obtener la probabilidad de paternidad (W) divida el IP sobre el IP+1 y multiplíquelo por 100.
- Predicado Verbal de Hummel en el dictamen de paternidad junto con el valor calculado de la probabilidad de paternidad se da una frase explicativa de la misma. (Predicado verbal (Hummel): paternidad prácticamente probada).

7.3.3.4 Una vez realizada el cálculo estadístico proceda a reportar los resultados y conclusiones como se describe en el punto 10.1.

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 11 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

8 Criterios de Aceptación o Rechazo de Resultados:

No	Criterio de aceptación	Valor límite	Corrección Aplicable
1	Resultados de paternidades completas deben cumplir con valor límite.	Probabilidad $\geq 99,99999\%$ y razón de verosimilitud $\geq 10.000.000.$	Analizar un mayor número de marcadores para cumplir con los criterios de aceptación.
2	Resultados de paternidades con un solo progenitor, paternidades complejas (con familiares del presunto padre) o en casos donde no se logre obtener resultados en los 21 marcadores genéticos deben cumplir con valor límite.	Probabilidad $\geq 99,999\%$ y razón de verosimilitud $\geq 100.000.$	Analizar un mayor número de marcadores para cumplir con los criterios de aceptación.
3	Resultados de paternidades completas con una o dos posibles mutaciones deben cumplir con valor límite.	Probabilidad $\geq 99,9999\%$ y razón de verosimilitud $\geq 1.000.000.$	Analizar un mayor número de marcadores para cumplir con los criterios de aceptación.
4	Resultados de exclusión deben cumplir con valor límite. (ver Nota 9).	Número de exclusiones ≥ 4	Analizar un mayor número de marcadores para cumplir con los criterios de aceptación.

Nota 9: Los resultados de exclusión de los casos a partir de restos óseos deben ser reanalizados a partir de otra argolla de hueso, salvo que ya existe un resultado previo de inclusión o bien que la argolla ya había sido reprocesada anteriormente en casos de exclusión.

9 Cálculos y evaluación de la incertidumbre:

N/A

10 Reporte de Análisis y Resultados:

En el Dictamen de Análisis Criminalístico se debe reportar el resultado obtenido de la siguiente manera:

10.1 Casos de inclusión de paternidad

10.1.1 Resultados y conclusiones (ver Nota 10, Nota 11, Nota 12 y Nota 13)

Se estudiaron "X" marcadores genéticos de diferentes cromosomas y ninguno de estos marcadores excluye a NOMBRE SUPUESTO PADRE con respecto a NOMBRE DE HIJO(A)(S)

INTERPRETACIÓN:

ANÁLISIS ESTADÍSTICO

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 12 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

NOMBRE SUPUESTO PADRE con respecto a NOMBRE DE HIJO(A)(S)

Valor de X = 0,0004882812500000000000

Valor de Y = 0,0000000000084871990283

Índice de paternidad (IP) = 57531495,1811

Probabilidad de Paternidad (W) = 99,999998261822 %

Predicado verbal (Hummel): paternidad prácticamente probada

El estudio de los diversos marcadores genéticos moleculares utilizados no ha permitido excluir a NOMBRE SUPUESTO PADRE como padre de NOMBRE DE HIJO(A)(S).

El análisis estadístico de la probabilidad de paternidad de NOMBRE SUPUESTO PADRE, respecto a NOMBRE DE HIJO(A)(S), teniendo en cuenta la estructura genotípica del presunto padre (Valor de X) y la distribución de los distintos marcadores analizados en la población (Valor de Y), ha concedido una probabilidad de paternidad del % (Valor de W) que corresponde, según los predicados verbales de Hummel, a una paternidad prácticamente probada.

10.2 Casos de exclusión de paternidad

10.2.1 Resultados y conclusiones:

Se estudiaron "X" marcadores genéticos de diferentes cromosomas y "X" de estos marcadores excluyen a NOMBRE SUPUESTO(S) PADRE(S) como padre de NOMBRE DE HIJO(A)(S).

INTERPRETACIÓN:

El estudio de los diversos marcadores genético-moleculares utilizados ha demostrado la existencia de "X" exclusiones en los sistemas "X" lo que ha permitido excluir a NOMBRE SUPUESTO(S) PADRE(S) como padre de NOMBRE DE HIJO(A)(S).

Para pruebas de paternidad se acepta internacionalmente que 3 o más marcadores genéticos que excluyan al presunto padre, descartan su paternidad con relación al menor en cuestión.

10.3 Casos de mutación

10.3.1 Resultados y conclusiones:

Reportar según punto 10.1 si se trata de un caso de inclusión y/o punto 10.2 si se trata de un caso de exclusión.

Para el alelo en el que se encuentra la mutación, se debe de colocar la siguiente nota y pie de página en la tabla de genotipos y en las notas del dictamen, excepto en los casos en que no se cuente con la tasa de mutación.

"En el presente caso se detectó una inconsistencia que podría corresponder a una mutación en el marcador X, un evento que se presenta con una frecuencia aproximada de 1 en X¹"

¹ Frecuencia obtenida del estudio de **2439 paternidades/3800 maternidades** de casos analizados en la UNIDAD DE GENÉTICA FORENSE, SECCIÓN DE BIOQUÍMICA, de los años 2006 y 2007. (Ver Tablas del Anexo 2 y 3), o bien la fuente de la tasa de mutación (NIST o artículo científico).

En caso de no contar con la tasa de mutación indicar lo siguiente en la tabla de genotipos y en las notas del dictamen:

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 13 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

"En el presente caso se detectó una inconsistencia que podría corresponder a una mutación, el marcador "X" no se considera en el análisis estadístico ya que no se cuenta con la tasa de mutación"

10.4 Caso de inclusión de relaciones filiales a partir de familiares

10.4.1 Resultados y conclusiones:

Ninguno de los "X" marcadores genéticos estudiados excluye a NOMBRE(S) DE LOS FAMILIARES como tíos(as)/abuelos/hermanos(as) de NOMBRE DEL HIJO(A)(S).

INTERPRETACIÓN:

ANÁLISIS ESTADÍSTICO

NOMBRE(S) DE LOS FAMILIARES con respecto a NOMBRE DE HIJO(S)

Valor de X = 0,0009765625000000000000

Valor de Y = 0,0000000000235641258079

Índice relación filial = 41442763,7996

Probabilidad de Índice de relación filial(W) = 99,999997587034 %

Predicado verbal (Hummel): relación filial prácticamente probada

Reconstruyendo con los perfiles genéticos de los supuestos tíos(as)/abuelos/hermanos(as) el posible patrón genético paterno, el análisis estadístico de los resultados indica que la probabilidad de que un hermano/hijo/padre de los supuestos tíos(as)/abuelos/hermanos(as) sea el padre biológico de NOMBRE DEL HIJO(A), es de "X" %, tomando en cuenta el perfil genético reconstruido del presunto padre a partir de sus hermanos(as)/padres/hijos(as) (valor de X) y la distribución de los distintos marcadores genéticos analizados en la población (valor de Y). De estos datos se desprende que es "X" veces más probable que un hermano/hijo/padre de NOMBRE DEL PRESUNTO PADRE sea el padre de NOMBRE DEL HIJO(A), a que lo sea otro hombre seleccionado al azar en la población de Costa Rica.

10.5 Caso de exclusión de relaciones filiales a partir de familiares

10.5.1 Resultados y conclusiones:

Se estudiaron "X" marcadores genéticos de diferentes cromosomas y "X" de estos marcadores excluyen a NOMBRE(S) DE LOS FAMILIARES como tíos(as)/abuelos/hermanos(as) de NOMBRE DEL HIJO(A)(S).

Reconstruyendo el posible patrón genético del presunto padre a partir de los supuestos tíos(as)/abuelos/hermanos(as), el estudio de los diversos marcadores genético-moleculares utilizados ha demostrado la existencia de "X" exclusiones en los sistemas "X", lo que ha permitido excluir a a NOMBRE(S) DE LOS FAMILIARES como tíos(as)/abuelos/hermanos(as) de NOMBRE DEL HIJO(A)(S).

Para pruebas de paternidad se acepta internacionalmente que 3 o más marcadores genéticos que excluyan al presunto padre, descartan su paternidad con relación al menor en cuestión.

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 14 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Nota 10: En caso de que algún marcador sea no concluyente en alguno de los perfiles, aclarar el número de marcadores con los cuales se realizó el análisis de paternidad y/o relaciones consanguíneas.

Nota 11: en casos de inclusión se deben agregar al dictamen las siguientes consideraciones en el apartado de notas:

Los cálculos estadísticos se han realizado asumiendo que:

- el supuesto padre no tiene un hermano gemelo univitelino (gemelo monocigóticos) (Esta Nota no se debe incluir en los casos donde se realiza el estudio de paternidad con familiares del presunto padre, donde se reconstruye el perfil del presunto padre).
- el supuesto padre no está relacionado genéticamente con la madre del hijo/hija. Si por el contrario existe relación consanguínea se indica: el supuesto padre está relacionado genéticamente con la madre del hijo/hija (relación de padre-hija/tío-sobrina/hermano-hermana/otro según corresponda).
- No existe desequilibrio de ligamiento entre los loci analizados.
- Los individuos analizados pertenecen a la población de la cual se ha obtenido la estimación de las frecuencias alélicas.

Nota 12: En caso de que el análisis estadístico haya sido realizado en el programa Familias, los valores de "X" y "Y" se deben obtener a partir del inverso del logaritmo natural (e^x) del valor dado por Familias.

Nota 13: Cuando el cálculo estadístico se realiza por medio del programa SADCF o el programa Familias u otro y el resultado de la probabilidad es de 100%, se debe reportar en el dictamen el valor de 99.999999999999 %.

11 Medidas de Seguridad y Salud Ocupacional:

N/A

12 Simbología:

- BQM: Bioquímica
- DCF: Departamento de Ciencias Forenses
- Frec: Frecuencia
- Frec Mín: Frecuencia Mínima
- H: Hijo
- He: heterocigoto
- Ho: homocigoto
- M: Madre
- N/A: No aplica
- OL: Off ladder alleles
- P: Padre

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 15 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

- PON: Procedimiento de Operación Normado
- Prog: Progenitor
- IP: Índice de paternidad
- [IM: Índice de maternidad](#)
- SADCF: Sistema Automatizado del Departamento de Ciencia Forenses.
- SCD: Solicitud de Cambio Documental
- SGC: Sistema de Gestión de la Calidad
- SP: Supuesto padre.
- UGC: Unidad de Gestión de la Calidad
- [W: Probabilidad de paternidad/maternidad/relación filial](#)

13 Terminología:

- Alelo: Cada una de las formas alternativas de un gen que ocupan el mismo sitio o locus en los cromosomas homólogos.
- Exclusión: Cuando el hijo(a) presenta el alelo heredado de su madre y el otro alelo que presenta NO lo tiene el supuesto padre. Ese otro alelo, por lo tanto, debía heredarlo de una tercera persona. Cuando se presentan tres o más exclusiones el supuesto padre se excluye como padre biológico del hijo (a), y no se realiza ningún cálculo estadístico.
- Homocigoto: individuo con alelos idénticos para un determinado sitio, locus o marcador.
- Heterocigoto: individuo con alelos diferentes para un determinado sitio, locus o marcador
- Inclusión: Cuando el hijo(a) es heterocigoto presenta un alelo heredado por su madre y el otro del supuesto padre. Cuando el hijo(a) es homocigoto, presenta un único alelo heredado en doble dosis, uno heredado de su madre y otro del supuesto padre. Se procede, entonces a realizar el cálculo estadístico.
- Lectura invertida: consiste en comparar los perfiles genéticos del supuesto padre con el de la supuesta madre, con el fin de encontrar al menos tres exclusiones para descartar un intercambio de muestras entre la madre y el hijo(a) o el padre y el hijo(a).
- Marcador genético: unidades de repetición molecular, incluidas en los kits comerciales de amplificación utilizados para la determinación de los perfiles genéticos
- Mutación: cambios de un o máximo dos unidades de repetición, observada entre un alelo del padre o la madre al hijo(a).
- Paternidad completa: toda paternidad que cumpla con tener al menos: un supuesto padre, una madre indubitada y al menos un hijo(a).

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 16 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

14 Anexos

No. de Anexo	Nombre del Anexo
01	Uso del Programa Familias 3 para casos de Relaciones Filiales Complejas
02	Tabla de tasas de mutación reportados por Morales (2008).
03	Frecuencia de eventos mutacionales reportados por Morales (2008).
04	Tasas de mutación reportadas por Ge <i>et al</i> (2012).

COPIA NO CONTROLADA

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 17 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Anexo 1

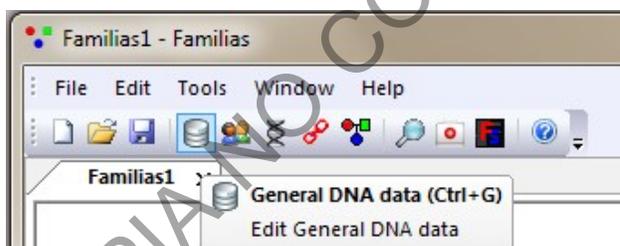
USO DEL PROGRAMA FAMILIAS 3 PARA CASOS DE RELACIONES FILIALES COMPLEJAS.

1. Seleccione el ícono Familias que se crea en el escritorio de la computadora al instalar el programa, o bien busque el programa en su computadora. En el menú de inicio aparecen 12 botones, con sus iconos correspondientes:



2. Guarde el archivo con el número de la OT del caso seleccionando "File" → "Save As".

3. Desde el menú de inicio seleccione el botón "General DNA Data" para desplegar la ventana que indica "Edit database"



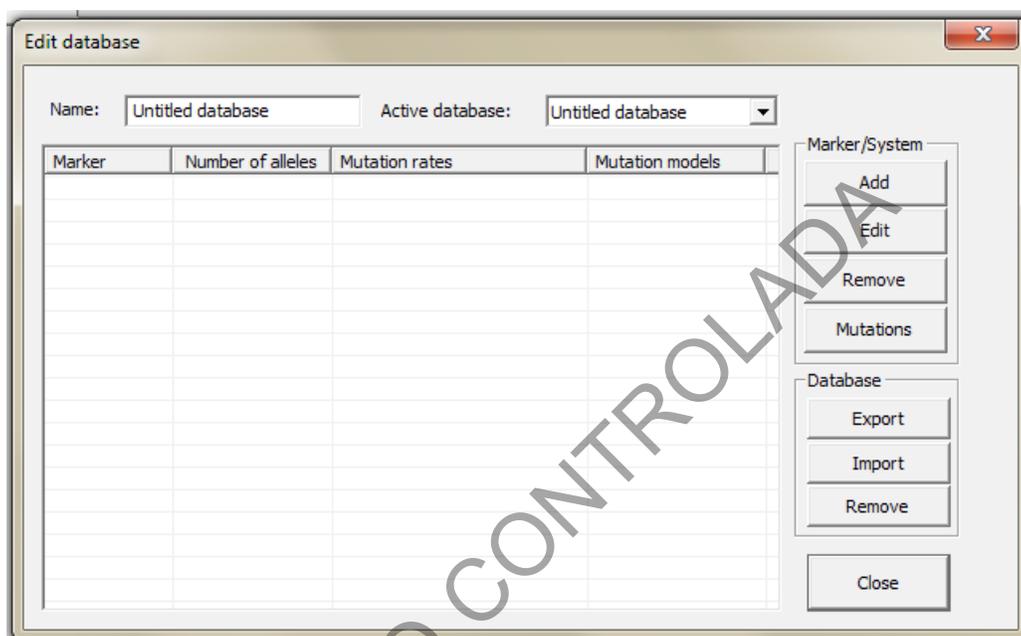
4. En la ventana "Edit database" seleccione el botón "Import" y seleccione el archivo de las Frecuencias Alélicas, el cual se encuentra en el directorio H:\Calidad 2.0\19. C. Doc\Frecuencias Alelicas CR-BQM. El nombre del archivo indica "...(FAMILIAS)..." y corresponde a las frecuencias alélicas de la población costarricense. A continuación dé clic en el botón "Close". Si requiere agregar la frecuencia de mutación de un marcador debe hacerlo en esta pantalla seleccionando el marcador y posteriormente utilizando la pestaña que indica "Mutation models". La frecuencia debe agregarse antes de ingresar los perfiles genéticos de las partes. Se debe utilizar el modelo de mutación denominado "Stepwise (Stationary)" y en el campo que indica "Range" ingresar el valor 0.5. Utilice las siguientes tasas según el tipo de mutación respetando el orden que se indica:

Mutación paterna: utilizar la tasa de mutación paterna o la tasa de mutación general. Se rellena únicamente el campo "Male mutacion model".

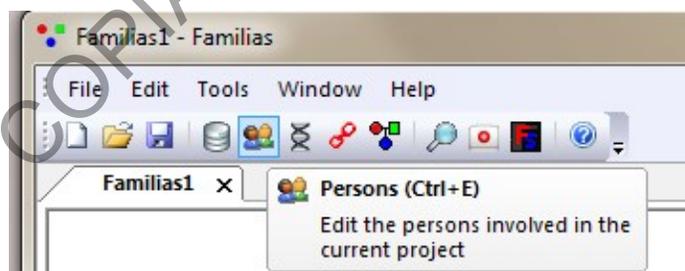
Mutación indeterminada: utilizar la tasa de mutación indeterminada, la tasa de mutación general o la tasa de mutación paterna/materna. Se rellenan los campos "Male mutacion model" y "Female mutation model".

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 18 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Mutación materna: utilizar la tasa de mutación materna o la tasa de mutación general. Se rellena únicamente el campo "Female mutation model".



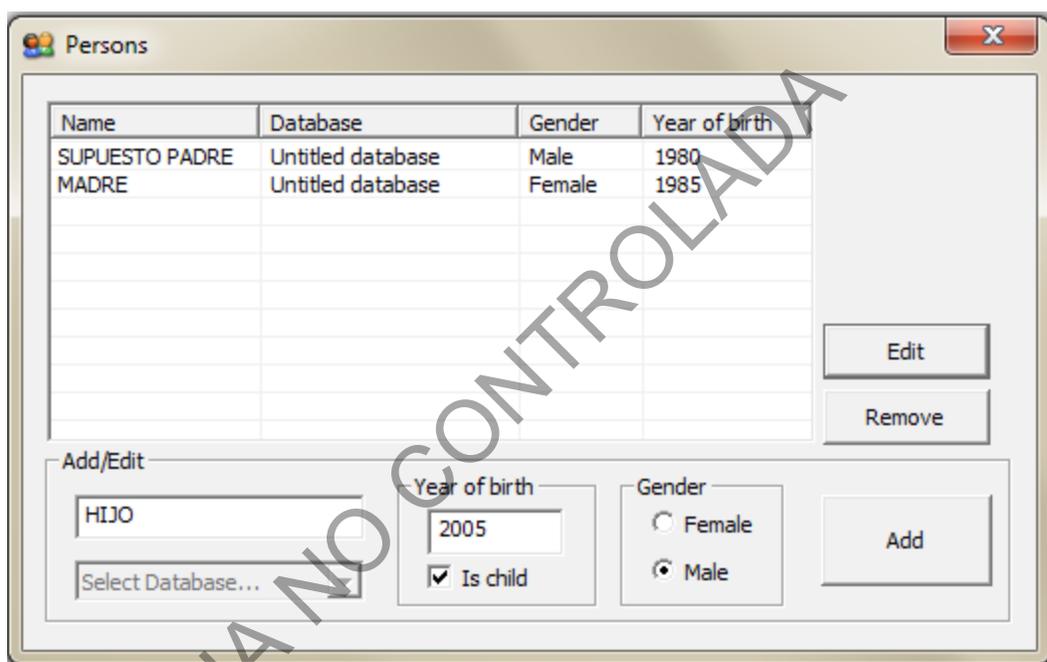
5. Desde el menú de inicio seleccione el botón "Persons" para desplegar la ventana que indica "Persons"



6. En la ventana "Persons" ingrese en el campo que indica "Enter name..." el nombre de las personas que conforman la relacion filial: madre(s), hijo(a)(s), supuesto(s) padre(s), supuesto(s) tio(a)(s), hermano(a)(s). Complete la información de los demás campos: indique el año de nacimiento de la parte (Year of birth) en caso de contar con el mismo (este dato no es obligatorio), en el campo de género (Gender) seleccione "Female" en caso que la parte sea una mujer o "Male" en el caso que la parte sea un hombre. Por último seleccione la casilla "Is child" en el caso de los hijos. Cuando se completa la información de cada parte seleccione el botón "Add". Al finalizar de agregar todas las partes cierre la ventana.

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 19 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Nota 13: En caso de que la información de los perfiles genéticos de las partes sea importado a partir de un archivo, entonces la creación de las personas se realiza automáticamente (refierase al punto 10). En este caso únicamente debe editar la información del año de nacimiento y la casilla "Is child" si aplica. Para ello seleccione la parte y haga clic en el botón "Edit" y posteriormente "Change".



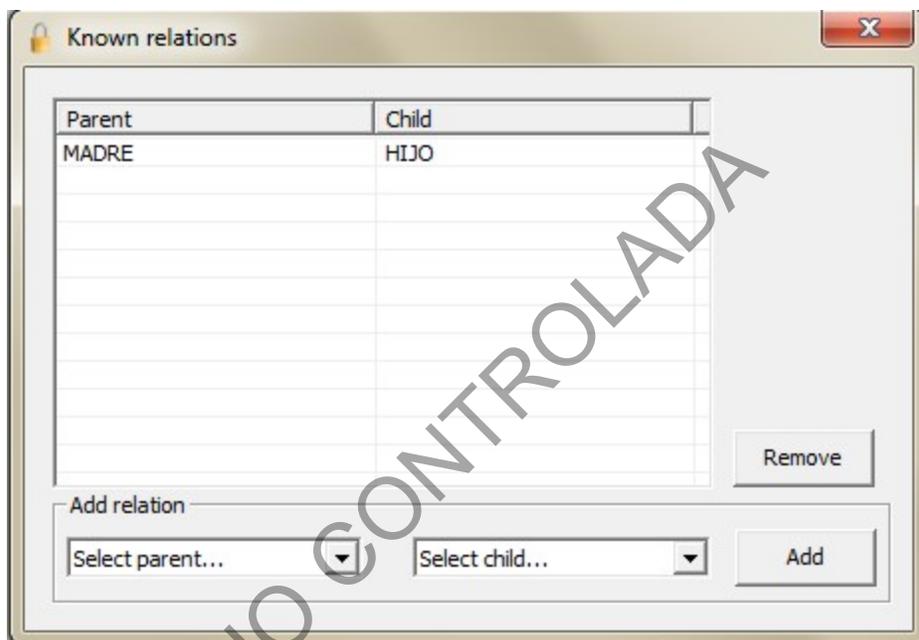
7. Desde el menú de inicio seleccione el botón "Known relations" para desplegar la ventana que indica "Known relations".



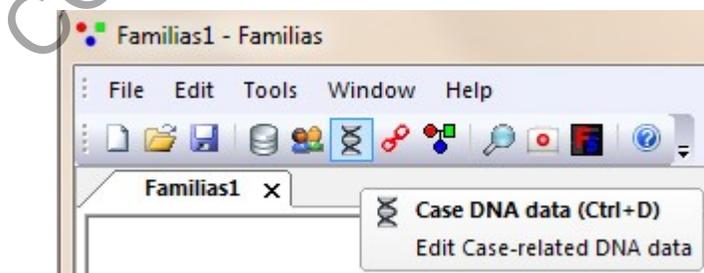
8. En esta ventana se indican las relaciones conocidas entre las partes, por ejemplo entre madre y el/los hijo(a)(s)) ó si hay relación consanguínea entre los padres. Seleccione la parte según sea el caso en los campos que indican "Select parent..." para el caso del padre o madre, y "Select child..." en el caso del hijo(a) y de clic en "Add". Al

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 20 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

finalizar de agregar las relaciones conocidas cierre la ventana. En la mayoría de los casos se puede trabajar sin completar este apartado, de manera que el programa trabaje solo con las relaciones definidas más adelante en los pedigrees deseados.



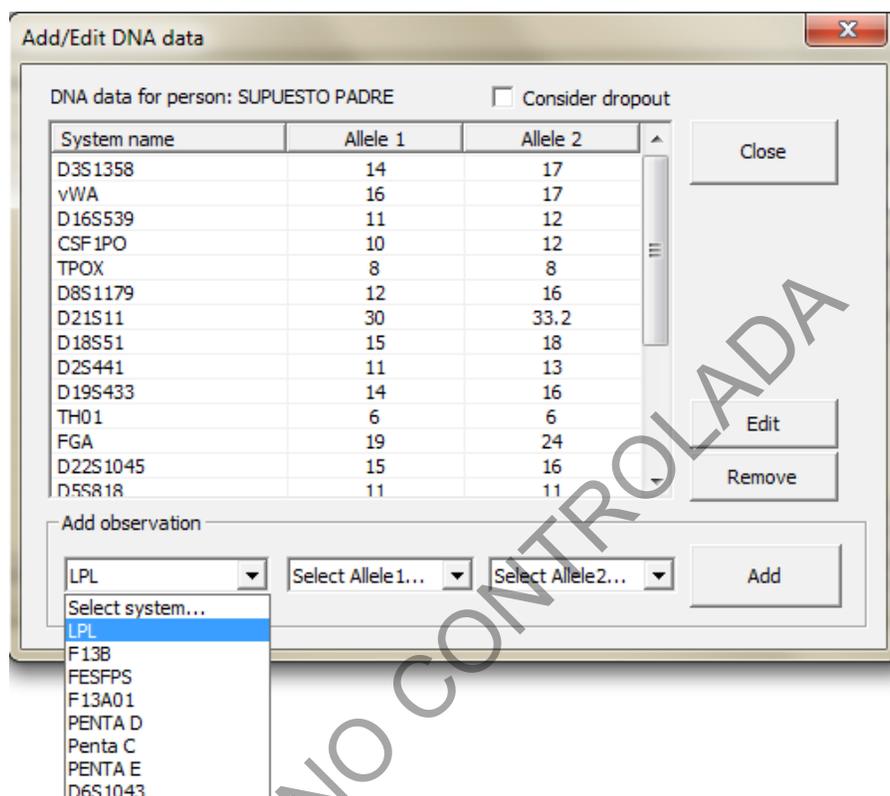
9. Desde el menú de inicio seleccione el botón "Case DNA Data" para desplegar la ventana que indica "Case-related DNA Data".



10. Desde el menú de inicio seleccione el botón "Case DNA Data" para desplegar la ventana que indica "Case-related DNA Data". En esta ventana es posible ingresar los datos de los perfiles genéticos de forma manual o bien importando los perfiles a partir

**PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN
ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE
PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES
FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES**

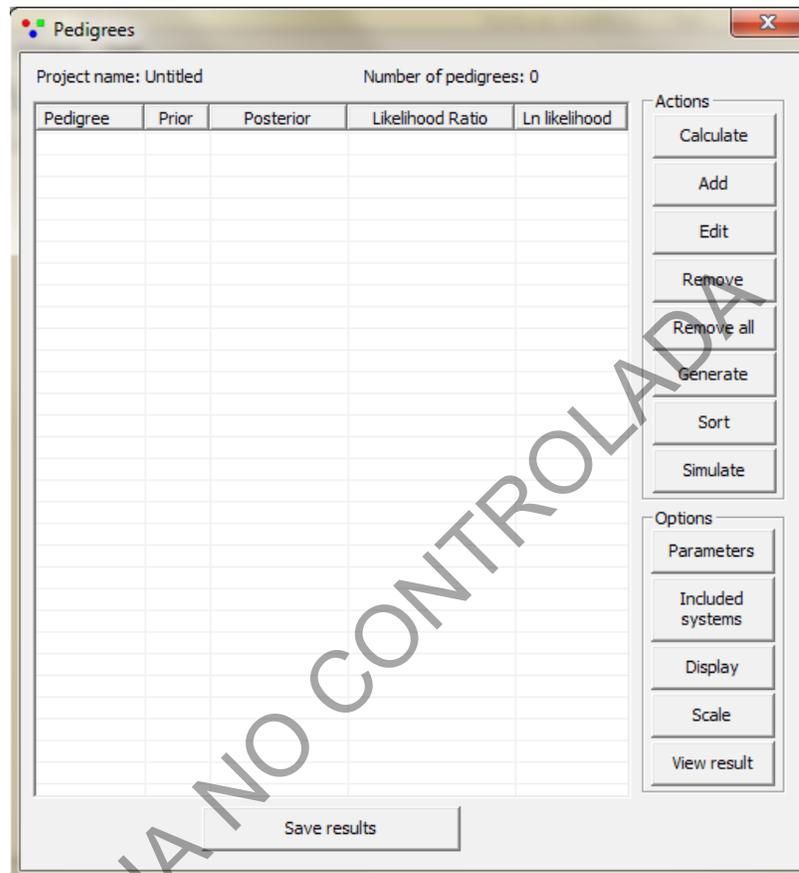
P-DCF-ECT-BQM-46



A partir de archivo de GeneMapper: Seleccione el botón "Import" y seleccione el archivo del perfil genético que desea importar. En la ventana emergente que indica "Change project name to..." seleccione "No". En la ventana emergente que indica "Is the file exported from Genemapper" seleccione "Sí". Aparece una ventana que indica "Import samples" seleccione el nombre de la parte y de clic en el botón "Import". En caso de que algún marcador no haya sido importado el programa lo indicará (por ejemplo la información de los marcadores Yindel y DYS391 del kit GlobalFiler no es importada ya que no se requiere). Además en caso de detectar un nuevo alelo que no esta incluido en la base de frecuencias aparece una ventana que indica "New allele found", en la misma en la casilla que indica "Select Model" seleccionar "Scale" y en la casilla que indica "Frequency" agregar el valor de la frecuencia mínima (archivo disponible en el directorio "Q").

12. Desde el menú de inicio seleccionar el botón "Pedigrees" para desplegar la ventana que indica "Pedigrees".

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 23 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	



Con el botón "Add" puede crear, según cada caso, los Pedigrees (Ped) (relaciones filiales), que desee plantear. Por lo general, en los casos procesados en la Sección de Bioquímica se trabaja con dos pedigrees (dos hipótesis) y no se utiliza la opción "Generate" con la cual el programa genera todos los pedigrees posibles al combinar como progenitores o hijos todos los individuos incluidos en el punto 6.

- a. Los otros botones de esta pantalla tienen las siguientes funciones: "Calculate": calcula la estadística
- b. "Add": permite adicionar otros Ped.
- c. "Edit": permite editar el Pedigree creado previa selección.
- d. "Remove" y "Remove all": previa selección del dato, permite eliminar el/los pedigrees.
- e. "Generate": genera pedigrees automáticamente. Esta opción no se utiliza ya que se trabaja únicamente con dos hipótesis.

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 24 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

- f. "Sort": los cálculos se acomodan de acuerdo al valor de LR (IP) en orden decreciente.
- g. "Simulate": inicia la interfase de simulación. Esta opción no se utiliza.
- h. "Parameters": permite ingresar el valor de Theta (Fst). Los demás parámetros a priori (Prior parameters) no se modifican y permanecen tal y como aparecen: Generation parameter (1), Maximum generations (5), Inbreeding parameter (1), Promiscuity parameter (1), Use Case-specific DNA data (Yes). Estos parámetros por default corresponden a un a priori no informativo, en donde todos los pedigrees tienen la misma probabilidad a priori. Es posible en el caso de pedigrees que contemplen una relación incestuosa ingresar un "Inbreeding parameter" igual al número de personas en el pedigree cuyos padres tienen un ancestro común.
- i. "Included systems": muestra los marcadores genéticos utilizados en el cálculo. Si desea excluir un marcador debe seleccionarlo del cuadro donde indica "Included" y pasarlo al cuadro que indica "Excluded" utilizando los símbolos >> o <<.
- j. "Display": indica que valores mostrar en la ventana del pedigree: "Prior" (probabilidad a priori), "Posterior" (probabilidad posterior), LR (IP) y "ln likelihood" (logaritmo natural de la probabilidad).
- k. "Scale": seleccione el pedigree contra el cual escalar el resultado, se utiliza al calcular el LR (IP).
- l. "View result": muestra los genotipos y LR para todos los marcadores al seleccionar un pedigree.

13. Para crear el primer pedigree haga clic en "Add" en la ventana "Pedigrees". En caso de haber agregado una relación conocida en el punto 8, la misma aparecerá automáticamente en el mismo.

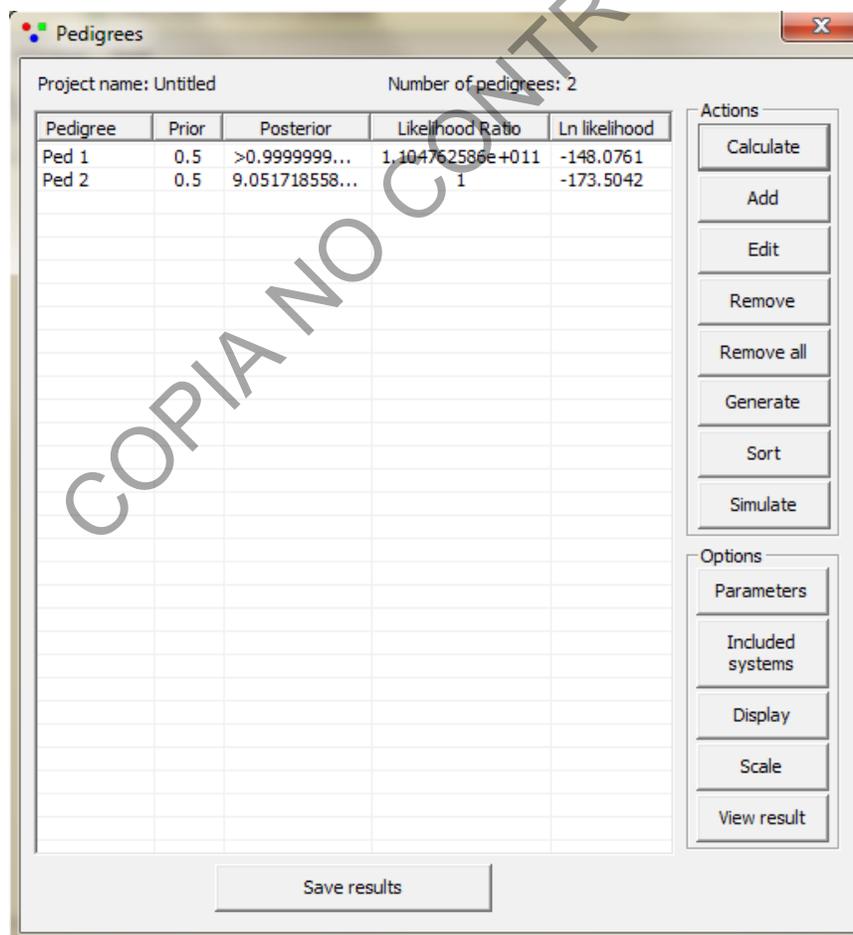
DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 25 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

14. Incluya las relaciones (que pueden variar dependiendo del caso) para ese pedigree seleccionando en las casillas el padre o madre (Select parent...) y el hijo (Select child...). Para agregar a una o varias personas extra como progenitor seleccione primero el botón "Extra persons" y seleccione "Add male" o "Add female" según requiera agregar un hombre o una mujer respectivamente y cierre la ventana. Después de ingresar los datos seleccione el botón "Add" y posteriormente "Close".

Nota 15: En caso de que exista una relación consanguínea entre las partes que no haya sido establecida previamente en las relaciones conocidas proceda a incluir la relación en el pedigree mediante la creación de personas extra.

15. Repita los pasos 13 y 14 para crear el segundo pedigree.

16. En la ventana "Pedigrees" seleccione el botón "Calculate" para que el programa realice los cálculos. Aparece una ventana consultando si se guarda el proyecto antes de realizar los cálculos (Save project before calculations?), seleccione la opción "Sí". Inmediatamente aparecen los resultados en la ventana.



DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 26 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

17. En la ventana "Pedigrees" seleccione el botón "Save results" y seleccione en la ventana que se despliega el tipo de reporte: "Type: Only report, File format: RTF file, Scope: Moderate " y el botón "Save" para guardar el reporte final.

Ejemplos de pedigrees

Ejemplo 1: Supuesto padre-madre indubitada-hijo(a)

Pedigree 1		Pedigree 2	
Parent	Child	Parent	Child
MADRE	HIJO(A)	MADRE	HIJO(A)
SUPUESTO PADRE	HIJO(A)	EXTRA MALE 1	HIJO(A)

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 27 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Ejemplo 2: Progenitor dubitado-hijo(a)

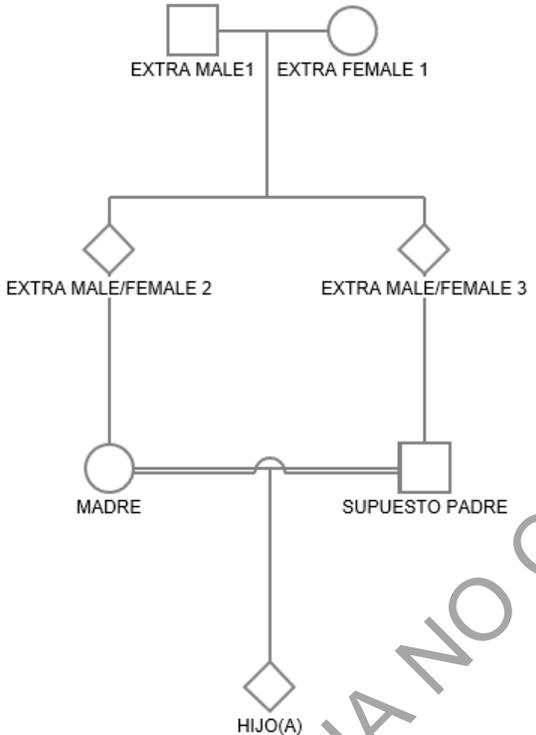
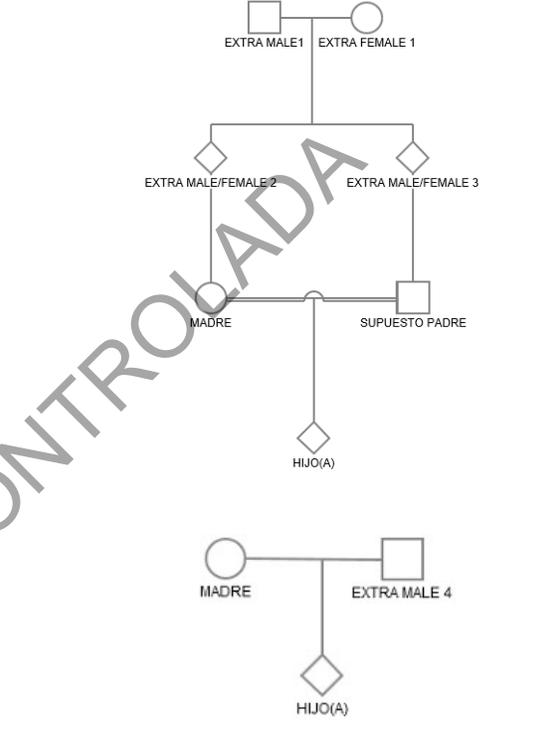
Pedigree 1		Pedigree 2	
Parent	Child	Parent	Child
SUPUESTO PADRE/MADRE	HIJO(A)	EXTRA MALE 1/EXTRA FEMALE 1	HIJO(A)

COPIA NO CONTROLADA

**PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN
 ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE
 PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES
 FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES**

P-DCF-ECT-BQM-46

Ejemplo 3: Supuesto padre-madre indubitada-hijo(a), relación consanguínea entre padre y madre (primos)

Pedigree 1		Pedigree 2	
			
Parent	Child	Parent	Child
EXTRA MALE 1	EXTRA MALE/FEMALE 2	EXTRA MALE 1	EXTRA MALE/FEMALE 2
EXTRA FEMALE 1	EXTRA MALE/FEMALE 2	EXTRA FEMALE 1	EXTRA MALE/FEMALE 2
EXTRA MALE 1	EXTRA MALE/FEMALE 3	EXTRA MALE 1	EXTRA MALE/FEMALE 3
EXTRA FEMALE 1	EXTRA MALE/FEMALE 3	EXTRA FEMALE 1	EXTRA MALE/FEMALE 3
EXTRA MALE/FEMALE 2	MADRE	EXTRA MALE/FEMALE 2	MADRE
EXTRA MALE/FEMALE 3	SUPUESTO PADRE	EXTRA MALE/FEMALE 3	SUPUESTO PADRE
MADRE	HIJO(A)	MADRE	HIJO(A)
SUPUESTO PADRE	HIJO(A)	EXTRA MALE 4	HIJO(A)

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 29 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Ejemplo 4: Supuesto padre-madre indubitada-hijo(a), relación consanguínea entre padre y madre (incesto paterno)

Pedigree 1		Pedigree 2	
Parent	Child	Parent	Child
SUPUESTO PADRE	MADRE	SUPUESTO PADRE	MADRE
MADRE	HIJO(A)	MADRE	HIJO(A)
SUPUESTRO PADRE	HIJO(A)	EXTRA MALE 1	HIJO(A)

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 30 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Ejemplo 5: Paternidad en ausencia de padre (relación filial tío-sobrino)

Pedigree 1		Pedigree 2	
<p>Pedigree 1 diagram: A family with an EXTRA MALE 1 and EXTRA FEMALE 1. They have three children: two SUPUESTO TIO(A) and one SUPUESTO PADRE. The SUPUESTO PADRE and MADRE have a child HIJO(A).</p>		<p>Pedigree 2 diagram: A family with EXTRA MALE 1 and EXTRA FEMALE 1. They have three children: two SUPUESTO TIO(A) and one SUPUESTO PADRE. The SUPUESTO PADRE and MADRE have a child HIJO(A). Below this, another family with EXTRA MALE 2 and MADRE has a child HIJO.</p>	
Parent	Child	Parent	Child
EXTRA MALE 1	SUPUESTO TIO(A)	EXTRA MALE 1	SUPUESTO TIO(A)
EXTRA FEMALE 1	SUPUESTO TIO(A)	EXTRA FEMALE 1	SUPUESTO TIO(A)
EXTRA MALE 1	SUPUESTO TIO(A)	EXTRA MALE 1	SUPUESTO TIO(A)
EXTRA FEMALE 1	SUPUESTO TIO(A)	EXTRA FEMALE 1	SUPUESTO TIO(A)
EXTRA MALE 1	SUPUESTO PADRE	EXTRA MALE 1	SUPUESTO PADRE
EXTRA FEMALE 1	SUPUESTO PADRE	EXTRA FEMALE 1	SUPUESTO PADRE
MADRE	HIJO(A)	MADRE	HIJO(A)
SUPUESTO PADRE	HIJO(A)	EXTRA MALE 2	HIJO(A)

**PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN
 ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE
 PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES
 FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES**

P-DCF-ECT-BQM-46

Ejemplo 6: Paternidad en ausencia de padre (abuelidad)

Pedigree 1		Pedigree 2	
Parent	Child	Parent	Child
SUPUESTO ABUELO	SUPUESTO PADRE	SUPUESTO ABUELO	SUPUESTO PADRE
SUPUESTA ABUELA	SUPUESTO PADRE	SUPUESTA ABUELA	SUPUESTO PADRE
MADRE	HIJO(A)	MADRE	HIJO(A)
SUPUESTO PADRE	HIJO(A)	EXTRA MALE 1	HIJO(A)

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 32 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Anexo 2

Tasas de mutación reportadas por Morales (2008)

Marcador	N	Heterocigotas	Homocigotas	H	h	Prob med excl	Tasa de mutación		
							Paterna	Materna	Orig. Indeterm
D3S1358	496	387	109	0,7802	0,2198	0,5628236089	0,002460025	0,00026316	0,00078947
VWA	496	399	97	0,8044	0,1956	0,6072317833	0,002870029	0,00026316	0,00026316
FGA	496	441	55	0,8891	0,1109	0,7732108034	0,004510045	0,00078947	0,00026316
D8S1179	496	397	99	0,8004	0,1996	0,5997826111	0,000820008	0,00052632	0,00026316
D21S11	496	413	83	0,8327	0,1673	0,6610680829	0,002870029	0,00052632	0,00026316
D18S51	496	430	66	0,8669	0,1331	0,7284325641	0,001640016	0,00078947	0,00026316
D5S818	496	363	133	0,7319	0,2681	0,4793165878	0,001640016	0,00026316	0,00026316
D13S317	496	405	91	0,8165	0,1835	0,6300140868	0,002460025	0,00052632	0,00026316
D7S820	496	394	102	0,7944	0,2056	0,5886881425	0,001640016	0,00078947	0,00026316
D16S539	496	388	108	0,7823	0,2177	0,5666130441	0,001230012	0,00052632	0,00026316
TH01	496	377	119	0,7601	0,2399	0,5272041599	0,000410004	0,00026316	0,00026316
TPOX	496	326	170	0,6573	0,3427	0,3653397164	0,000410004	0,00026316	0,00026316
CSF1PO	496	357	139	0,7198	0,2802	0,4595519434	0,001640016	0,00026316	0,00026316
Penta D	496	414	82	0,8347	0,1653	0,664943135	0,001012658	0,00034698	0,00034698
Penta E	496	449	47	0,9052	0,0948	0,8060555004	0,004784689	0,00143472	0,00035868
D19S433	500	398	102	0,796	0,204	0,591637247	0,001230012	0,00052632	0,00026316
D2S1338	500	430	70	0,86	0,14	0,7146666048	0,001230012	0,00026316	0,00026316

H: Heterocigosidad observada

h: Homocigosidad observada

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 33 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Anexo 3

Frecuencia de eventos mutacionales reportados por Morales (2008).

Marcador	Eventos mutacionales		
	Paternos	Maternos	Indeterminados
CSF1PO	1 en 610	No se ha observado en 3800 casos	No se ha observado en 3800 casos
D13S317	1 en 610	1 en 1900	1 en 1900
D16S539	1 en 813	1 en 1900	No se ha observado en 3800 casos
D18S51	1 en 610	1 en 1900	1 en 1900
D19S433	1 en 813	1 en 1900	No se ha observado en 3800 casos
D21S11	1 en 348	1 en 1266	No se ha observado en 3800 casos
D2S1338	1 en 813	1 en 3800	No se ha observado en 3800 casos
D3S1358	1 en 407	No se ha observado en 3800 casos	1 en 1266
D5S818	1 en 610	No se ha observado en 3800 casos	1 en 3800
D7S820	1 en 610	1 en 1266	1 en 3800
D8S1179	1 en 1220	1 en 1900	No se ha observado en 3800 casos
FGA	1 en 271	1 en 1266	1 en 1266
TH01	No se ha observado en 2439 casos	No se ha observado en 3800 casos	1 en 3800
TPOX	No se ha observado en 2439 casos	1 en 3800	1 en 3800
Vwa	1 en 348	1 en 3800	1 en 3800
PENTA E	1 en 209	1 en 697	---
PENTA D	1 en 987	1 en 2882	---

COPIA NO CONTROLADA

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS FORENSES ORGANISMO DE INVESTIGACIÓN JUDICIAL (OIJ) PODER JUDICIAL, COSTA RICA	VERSIÓN 07	PAGINA: 34 de 34
PROCEDIMIENTO PARA LA INTERPRETACIÓN ESTADÍSTICA DE RESULTADOS DE CASOS DE PATERNIDAD Y DE POSIBLES RELACIONES FILIALES A PARTIR DE FAMILIARES	P-DCF-ECT-BQM-46	

Anexo 4

Tasas de mutación reportadas por Ge et al (2012)

Table 1 General information on the STR loci selected by Hares [2], including chromosomal location, loci in kits or panels, mutation rates, and match probabilities, based on a Caucasian population¹⁻³

Locus	Panels/Kits						Location	Size, Mb	Mutation rate		MP ⁷
	13 Core loci	New FBI core loci ⁴	European loci ⁵	Identifiler	PowerPlex 16	China ⁶			Paternal	Maternal	
D1S1656		A	S				1q42	228.972	1.54×10^{-3}	3.70×10^{-4}	0.019
D2S441		A	S				2p14	68.214	1.54×10^{-3}	3.70×10^{-4}	0.095
D2S1338		A	D	√			2q35	218.705	1.36×10^{-3}	2.49×10^{-4}	0.028
D3S1358	√	A	S	√	√	√	3p21.31	45.343	1.68×10^{-3}	2.55×10^{-4}	0.076
FGA	√	A	S	√	√	√	4q28	155.866	3.71×10^{-3}	4.93×10^{-4}	0.038
D5S818	√	A		√	√	√	5q23.2	23.139	1.66×10^{-3}	2.69×10^{-4}	0.158
CSF1PO	√	A		√	√	√	5q33.1	149.436	1.98×10^{-3}	3.19×10^{-4}	0.118
D7S820	√	A		√	√	√	7q21.11	83.433	1.37×10^{-3}	7.23×10^{-5}	0.065
D8S1179	√	A	S	√	√	√	8q24.13	125.976	2.06×10^{-3}	3.33×10^{-4}	0.061
D10S1248		A	S				10q26.3	130.567	1.54×10^{-3}	3.70×10^{-4}	0.092
TH01	√	A	S	√	√		11p15.5	2.149	5.20×10^{-5}	6.03×10^{-5}	0.081
D12S391		A	S				12p13.2	12.215	1.54×10^{-3}	3.70×10^{-4}	0.02
WVA	√	A	S	√	√	√	12p13.31	5.963	3.25×10^{-3}	4.68×10^{-4}	0.063
D13S317	√	A		√	√	√	13q31.1	81.620	1.74×10^{-3}	4.03×10^{-4}	0.085
PentaE		A		√	√	√	15q26.2	95.175	2.60×10^{-4}	2.53×10^{-4}	0.02
D16S539	√	A	D	√	√	√	16q24.1	84.944	1.03×10^{-3}	5.25×10^{-4}	0.1
D18S51	√	A	S	√	√	√	18q21.33	59.100	2.23×10^{-3}	7.93×10^{-4}	0.029
D19S433		A	D	√	√	√	19q1.2	35.109	9.75×10^{-4}	5.48×10^{-4}	0.088
D21S11	√	A	S	√	√	√	21q21.1	19.476	1.75×10^{-3}	1.18×10^{-3}	0.046
DYS391		A					Yq11.21	14.103	1.70×10^{-3}	-	0.455
TPOX	√	B		√	√		2p25.3	1.472	1.65×10^{-4}	1.05×10^{-4}	0.195
SE33		B	D				6q14	89.043	6.40×10^{-3}	3.00×10^{-3}	0.005
PentaD		B			√		21q22.3	43.880	2.59×10^{-4}	2.53×10^{-4}	0.049
D22S1045		B	S				22q12.3	35.779	1.54×10^{-3}	3.70×10^{-4}	0.134
Loci, n	13	20 + 4	12 + 4	15	15	11					

¹Amelogenin is not included.

²√ means that the locus is in the particular panel.

³The table is sorted by chromosome and location, and sections A and B loci are separated.

⁴New FBI core refers to the panel described by Hares [2]. 'A' and 'B' denote the loci placed into sections A and B, respectively.

⁵S denotes the loci in European Standard Set (ESS); 'D' denotes additional loci to expand the European Standard Set. The European loci panel differs by one locus (SE33) from the NGM loci [7].

⁶Eleven STR loci common to five major commercial kits used in China: Identifiler, Sinofiler, PowerPlex16, DNATyper15, and AGCU (17+1) [24].

⁷MP, match probability.