



# DVI - Introducción

La prueba de ADN en las identificaciones masivas: complejidad

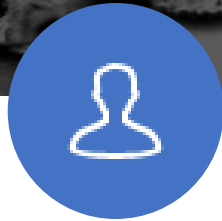


Lourdes Prieto

Comisaría General de Policía Científica



# La prueba de ADN en las identificaciones masivas: complejidad



## INTRODUCCIÓN

La importancia de identificar fallecidos, restos humanos y personas vivas



## COMPLEJIDAD

¿Por qué son tan complejos estos escenarios?



## ANÁLISIS DE ADN

Cómo se organizan los datos genéticos



## INTRODUCCIÓN

Importancia de la identificación de personas desaparecidas



RAZONES HUMANITARIAS

Ausencia de noticias e incertidumbre sobre dónde puede estar un ser querido



El único consuelo para las familias es recibir una confirmación creíble de la muerte



y saber que los restos de su familiar son tratados con dignidad, de acuerdo con su cultura y creencias religiosas.



La correcta recuperación e identificación de los cuerpos es una parte fundamental del proceso de duelo para las familias.



## INTRODUCCIÓN

Importancia de la identificación de personas desaparecidas



OTRAS RAZONES

Razones legales que pueden afectar a las familias y parientes durante muchos años después de un desastre



herencia, seguros, compensación económica



La identificación de las víctimas es el primer paso para identificar a los autores de los delitos graves

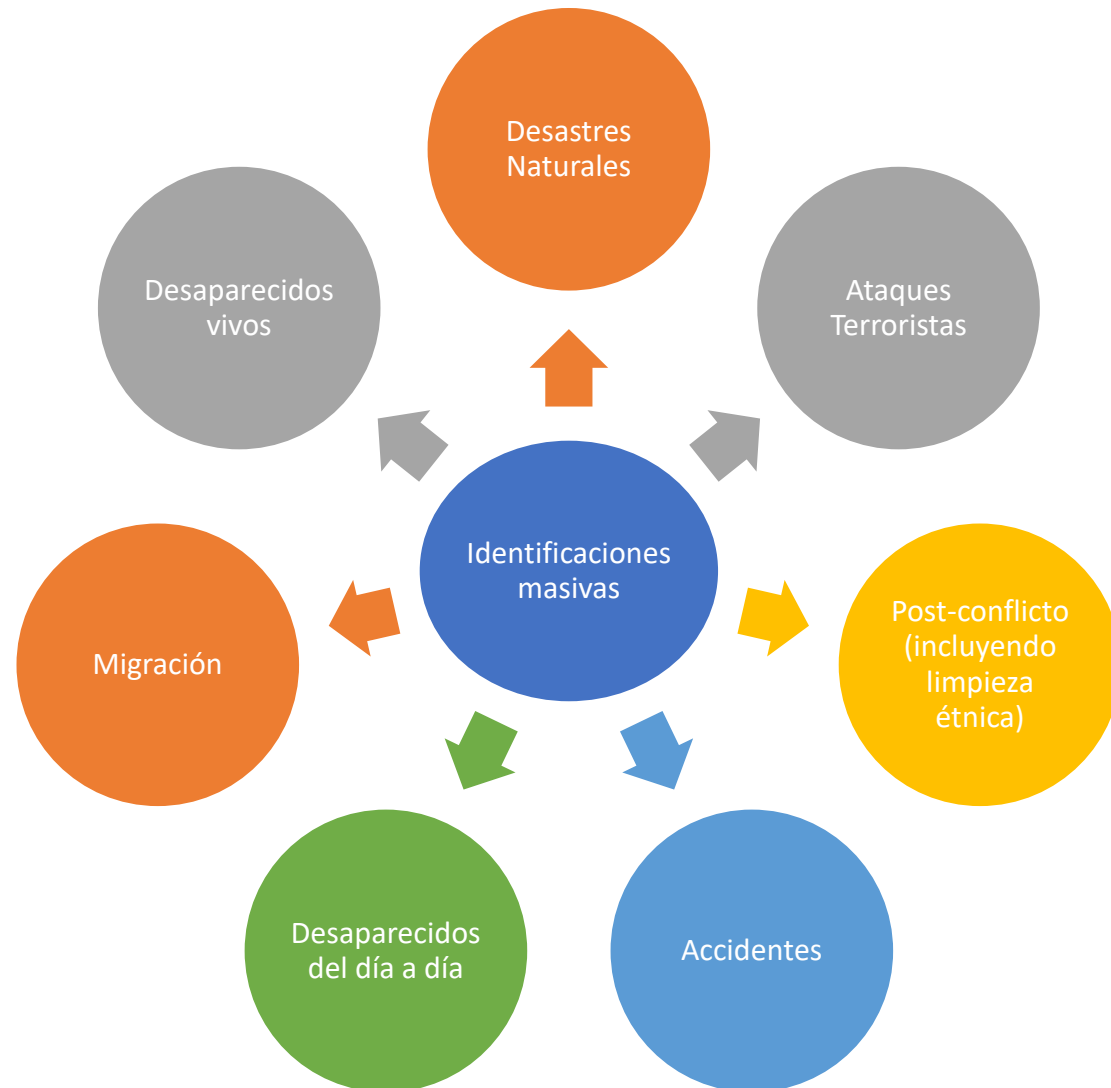


Ubicación de los centros de detención, tortura clandestina y ejecución

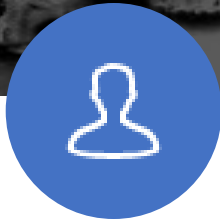


## INTRODUCCIÓN

La importancia de identificar fallecidos, restos humanos y personas vivas



# La prueba de ADN en las identificaciones masivas: complejidad



## INTRODUCCIÓN

La importancia de identificar fallecidos, restos humanos y personas vivas



## COMPLEJIDAD

¿Por qué son tan complejos estos escenarios?



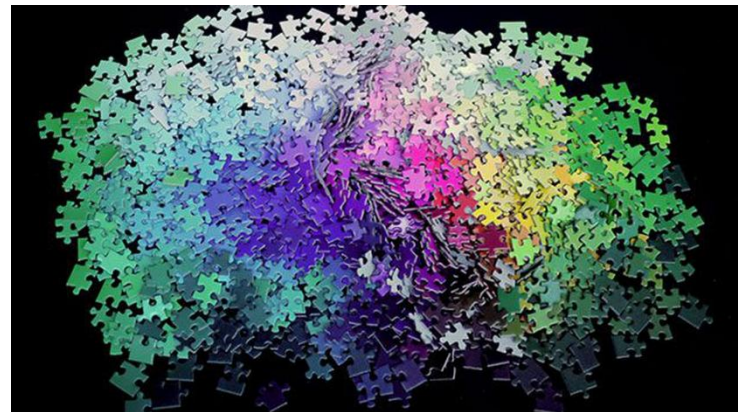
## ANÁLISIS DE ADN

Cómo se organizan los datos genéticos

# Factores que influyen en la complejidad de las identificaciones masivas

## Número de víctimas o desaparecidos en el desastre

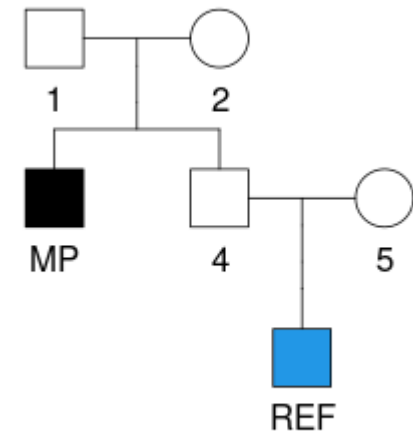
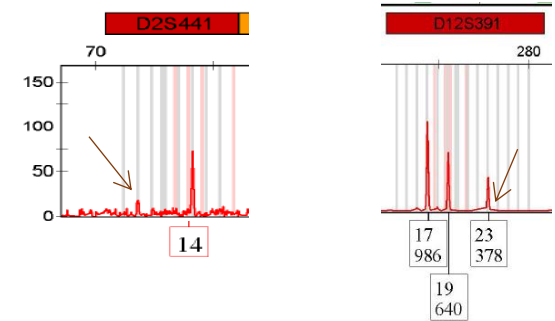
- Esto determina el número de comparaciones de perfiles genéticos y el número de cálculos estadísticos (LRs)
- No sólo se han de comparar dos hipótesis (ej. “X es la MP” vs “X no está relacionado genéticamente con la MP”)
- Se ha de tener en cuenta todo el conjunto de datos genéticos, y por tanto, se han de considerar varias hipótesis a la vez.



# Factores que influyen en la complejidad de las identificaciones masivas

## Tiempo transcurrido desde que ocurrió la masacre/desastre

- Calidad de los perfiles genéticos: eventos de *drop-out* y *drop-in* en las muestras PM, degradación, presencia de ADN microbiano
- Calidad de los pedigrís disponibles: ausencia de familiares de primer grado, sólo vivos familiares más alejados



# Calidad de las muestras

- Presencia ocasional de picos artefactuales de origen presuntamente microbiano. Añade complejidad a la lectura de los electros.
- La co-amplificación de ADN microbiano es común en muestras óseas antiguas o de ambientes húmedos

Forensic Science International: Genetics 51 (2021) 102452



ELSEVIER

Contents lists available at [ScienceDirect](#)

Forensic Science International: Genetics

journal homepage: [www.elsevier.com/locate/fsigen](http://www.elsevier.com/locate/fsigen)



Short communication

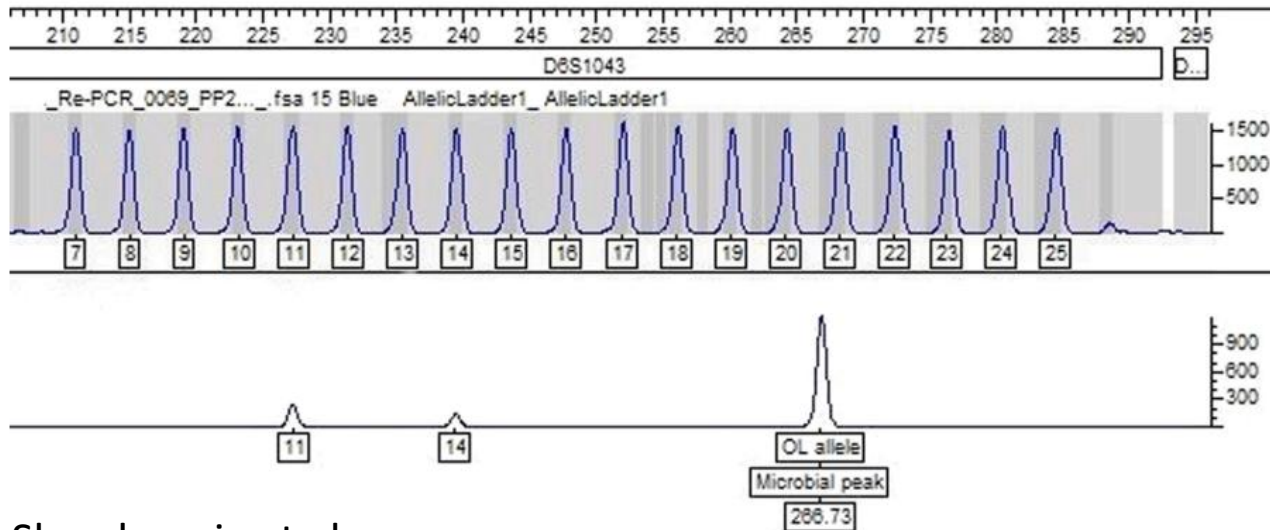
Challenges with co-amplification of microbial DNA in interpretation of STR profiles obtained from human skeletal remains

Lejla Smajlović-Skenderagić, Sejla Idrizbegović, Lejla Brkanić, Ana Bilić, René Huel, Thomas J Parsons \*



# Calidad de las muestras

- Distinguible por su morfología: ausencia de stutters, fuera del bin alélico, y/o aparecen como un tercer alelo en un marcador
- No todos los picos de origen microbiano pueden distinguirse por su morfología (usar un kit diferente para ver si el pico es reproducible, considerar que puede tratarse de un drop-in).



L. Smajlovic-Skenderagic et al

Forensic Science International: Genetics 51 (2021) 102452

# Factores que influyen en la complejidad de las identificaciones masivas

## Características específicas del escenario

- Grado de fragmentación de los cuerpos: si están muy fragmentados serán necesarias más comparaciones de perfiles genéticos
- Restos humanos mezclados vs. enterramientos individuales: en el caso de enterramientos individuales se necesitará tomar sólo un par de muestras para identificar el cuerpo, pero este no es el caso en fosas comunes con restos mezclados, en las que es incluso difícil establecer el número de individuos en la fosa



- Fosas primarias vs. fosas secundarias (con o sin remoción de restos)



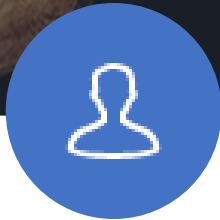
Víctimas enterradas en una primera fosa y posteriormente trasladadas a otra de forma clandestina

# Factores que influyen en la complejidad de las identificaciones masivas

## Información disponible sobre presuntas identidades (quienes son las víctimas o los desaparecidos)

- Escenarios cerrados vs. escenarios abiertos:
  - Cerrados: se conoce el número de víctimas y sus nombres (ej., accidente aéreo con listado de pasajeros disponible)
  - Abiertos: no se conoce ni el número de víctimas ni sus nombres (ej., conflicto armado)
- En escenarios cerrados se pueden definir probabilidades *a priori* de identificación de manera más o menos sencilla, pero esto es más complicado en escenarios abiertos.
- *Prior* geo-temporal en escenarios abiertos: número de personas desaparecidas durante un período concreto en un área más o menos grande. Si se establece un *prior* muy conservador (muy bajo) se pueden perder identificaciones.

# La prueba de ADN en las identificaciones masivas: complejidad



## INTRODUCCIÓN

La importancia de identificar fallecidos, restos humanos y personas vivas



## COMPLEJIDAD

¿Por qué son tan complejos estos escenarios?



## ANÁLISIS DE ADN

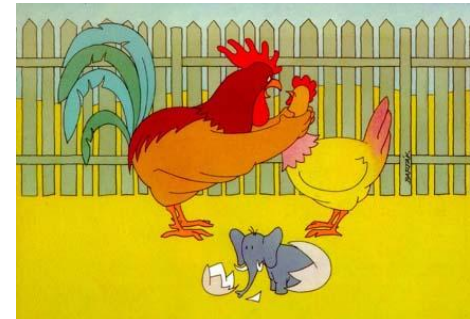
Cómo se organizan los datos genéticos

# El proceso de identificación no sólo se basa en el análisis de ADN

- Hay otros medios primarios de identificación (ej., identificación lofoscópica)
- Si un cuerpo puede identificarse de manera rápida, ¿por qué esperar?
- Esto no significa que no se tengan que tomar muestras biológicas de todos los fallecidos en un desastre masivo
  - Pueden ser muy útiles cuando hay víctimas emparentadas
  - Si en el escenario los cuerpos están fragmentados, las muestras genéticas son imprescindibles para re-asociar restos
- Pero no olvidarse de que el proceso de identificación es una tarea multidisciplinar

# Tipos de Comparaciones

- Directas: en busca de perfiles idénticos
  - Nos permiten reasociar restos humanos al mismo individuo (PM vs PM)
  - Nos permiten asociar perfiles de objetos personales o de muestras médicas a un cuerpo (PM vs AM)
- Indirectas (Parentesco): en busca de perfiles compatibles
  - Nos permiten establecer relaciones de parentesco entre las víctimas (PM vs PM)
  - Nos permiten chequear las relaciones de parentesco entre los familiares de referencia (AM vs AM)
  - Nos permiten relacionar familiares (pedigrís) con fallecidos sin identificar (PM vs AM)



# Problemas y causas



Falsos positivos

Compatibilidades o coincidencias genéticas no reales

Falsos negativos

Ausencia de coincidencia o compatibilidad genética incluso si la víctima pertenece a la familia AM

Perfiles PM parciales

Pedigrís incompletos

Mutación

Parentesco mal definido o referencias no adecuadas

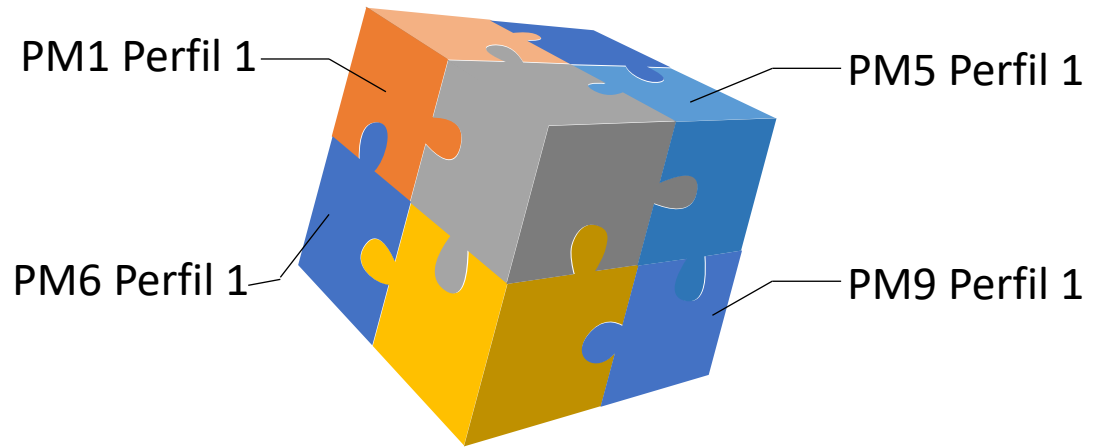
Eventos de no paternidad

Víctimas emparentadas

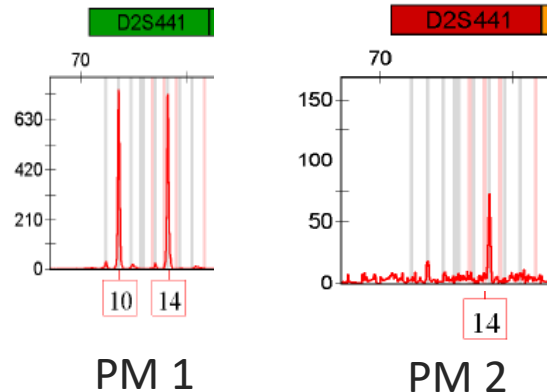
## Directas



Búsqueda del mismo perfil genético para reasociar diferentes restos humanos al mismo individuo o para comparar PM con objetos personales



## Problemas



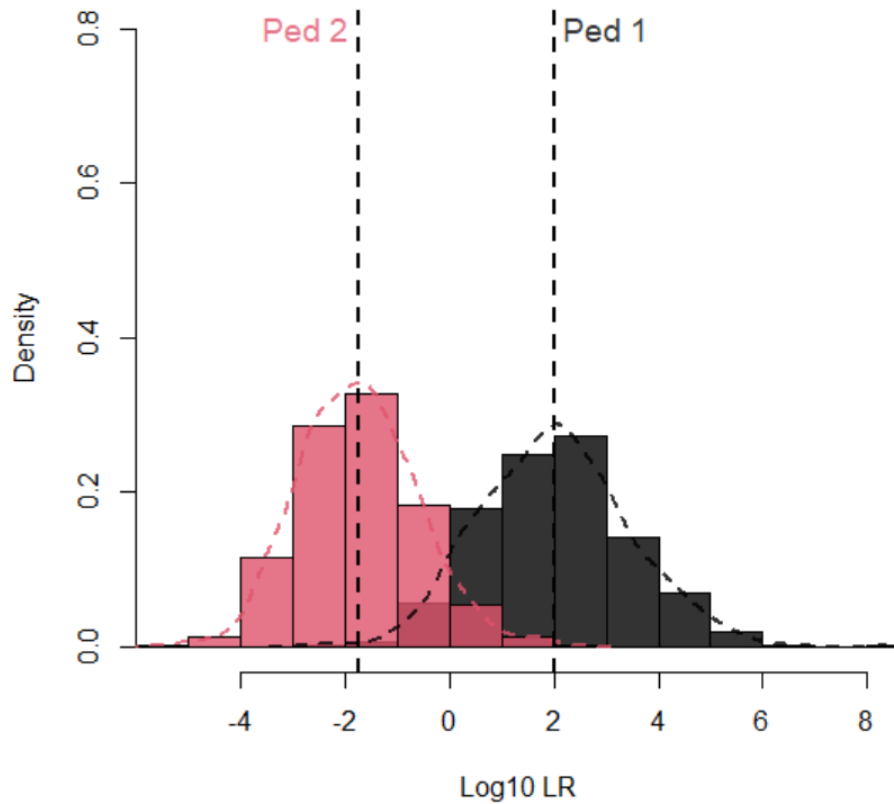
### Falsos negativos

Ej: 2 muestras PM que pertenecen al mismo individuo. El software no detecta el match si no es capaz de tener en cuenta los eventos de drop-out

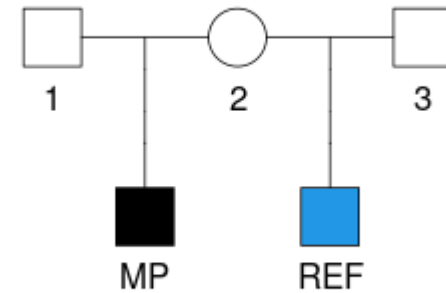
### Falsos positivos

Menos frecuentes, a no ser que se introduzcan perfiles muy parciales. Mayor probabilidad si las víctimas están emparentadas

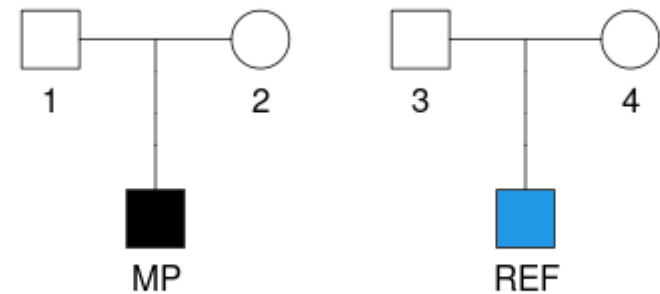
# PROBLEMAS: pedigríes incompletos



Ped 1



Ped 2



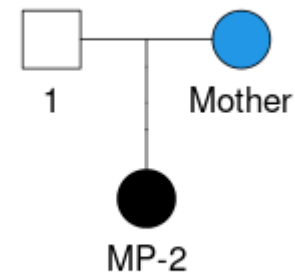
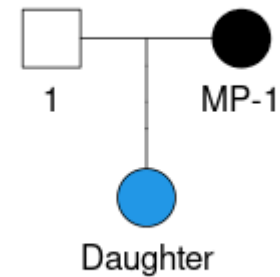
Simus para 23 STRs

Posibilidad de falso positivo y falso negativo

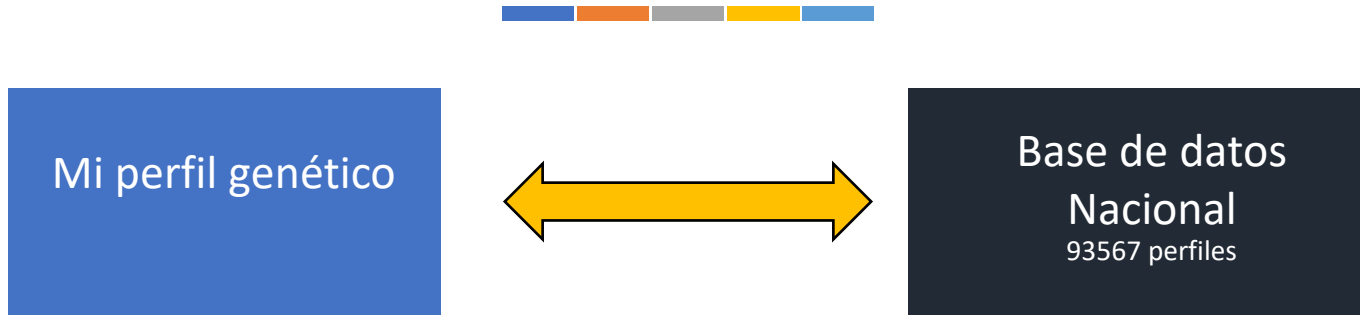
# PROBLEMAS: pedigrís incompletos – ejemplo de falso positivo



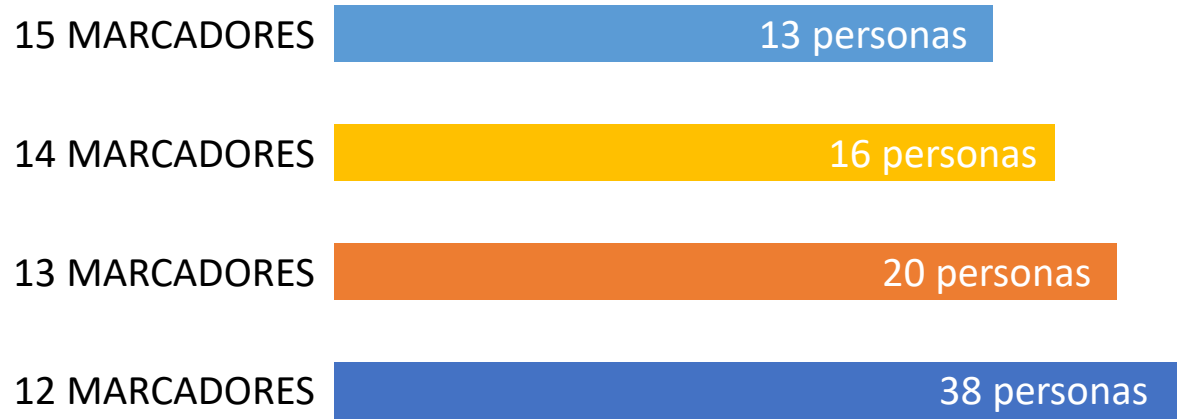
MARKER	DAUGHTER	REMAINS	MOTHER
D8S1179	13 – 15	10 – 13	13 - 13
D21S11	28 – 31.2	29 – 31.2	30 – 31.2
D7S820	10 – 12	11 - 12	11- 12
CSF1PO	11 – 13	11 – 12	11 - 14
D3S1358	14 – 18	14 – 16	14 - 17
TH01	6 – 9.3	6 – 8	6 - 9
D13S317	11 – 11	11 – 14	9 - 14
D16S539	11 – 11	10 – 11	10 - 12
D19S433	14.2 – 15	12 – 15	12 - 14
vWA	18 – 19	14 – 19	14 - 17
TPOX	8 – 8	8 – 10	8 - 11
D18S51	12 – 13	13 – 15	15 - 17
AMEL	XX	XX	XX
D5S818	11 – 13	11 – 11	11 - 12
FGA	20 – 25	20 – 24	20 - 26
PENTA-E	8 – 12	11 – 12	12 - 12
PENTA-D	9 – 10	10 – 14	10 - 12

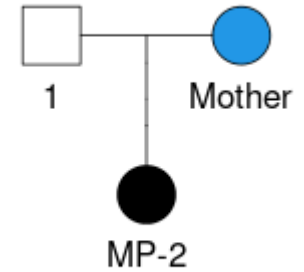
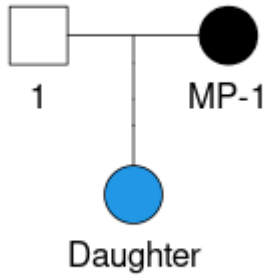


# FALSOS POSITIVOS



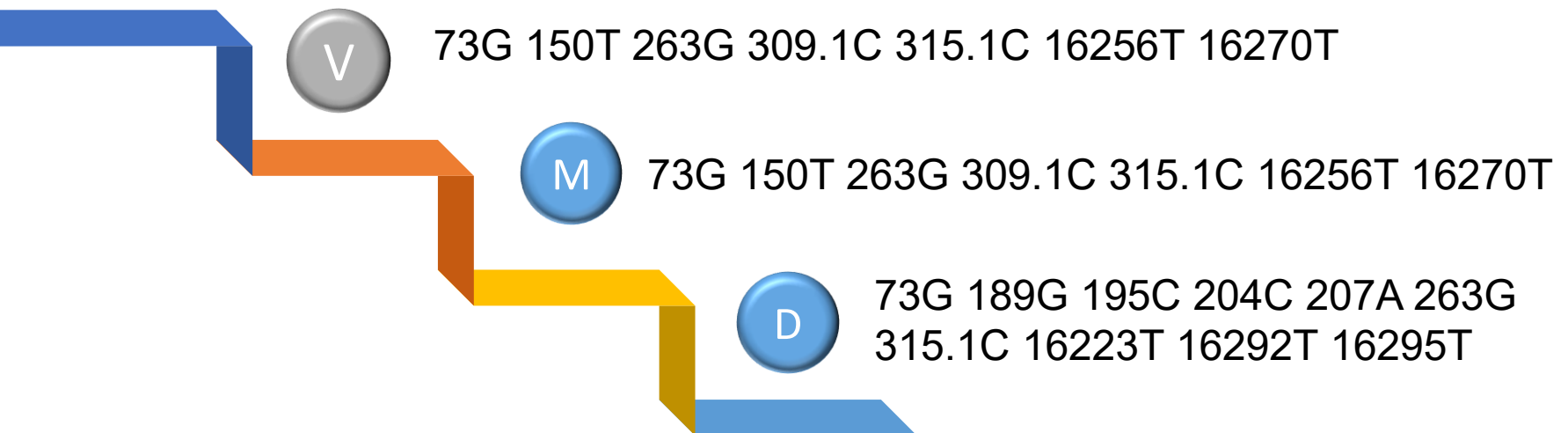
Yo podría ser la madre de...





## Resolución del caso

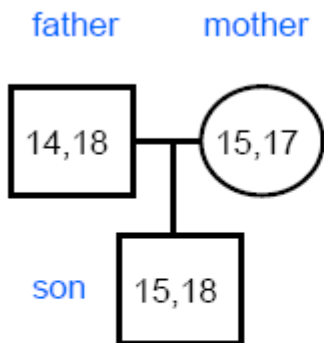
Mitochondrial DNA analysis



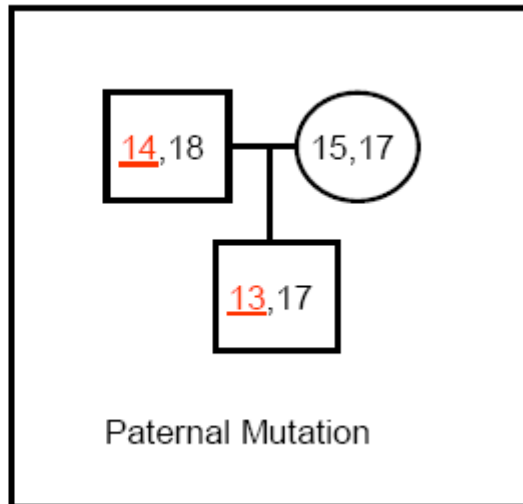
# PROBLEMAS: mutaciones



El perfil de un padre puede no ser totalmente compatible con el perfil de su hijo  
Normalmente, las mutaciones paternas son más frecuentes que las maternas  
Diferente tasa de mutación en marcadores distintos (mtDNA, Y-STRs y aSTRs)



Normal Transmission of Alleles  
(No Mutation)



Tener esto en cuenta cuando se realizan búsquedas (permitir inconsistencias)

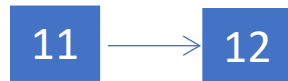


El número de falsos positivos aumenta, pero se evitan falsos negativos

# PROBLEMAS: mutaciones



- Algunos programas más sofisticados que otros:
  - Diferente tasa de mutación para cada marcador
  - Número de steps entre alelos (mutation models)



- Mutaciones que implican una unidad de repetición vs un único nucleótido



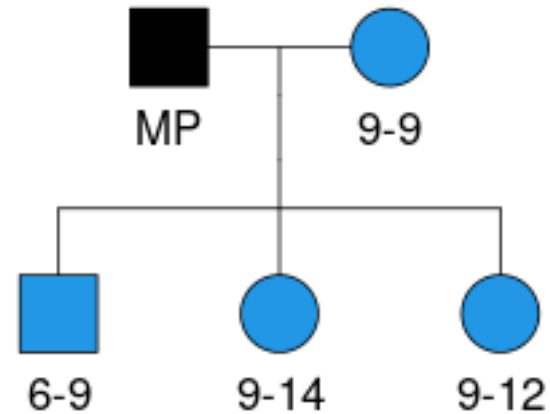
- Mucho más trabajo a desarrollar ahora debido a la implementación de tecnología MPS en muchos labs

# PROBLEMAS: Eventos de no paternidad en el pedigrí

## Comprobación de pedigríes

El software con herramientas de evaluación de pedigríes nos permite comprobar si hay inconsistencias en los familiares de referencia

Mutaciones, alelos silentes, eventos de no-paternidad



Hay casos en los que no es fácil la detección de inconsistencias

# PROBLEMAS: eventos de no paternidad

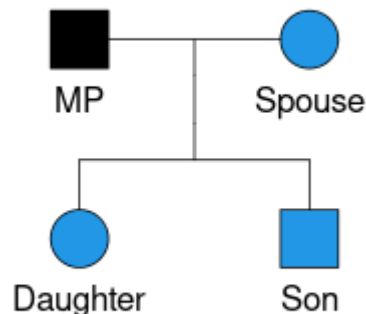


## No paternidad detectada al comparar con la víctima

Relationship	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358	TH01	D13S317	D16S539
Spouse	12-13	28-31.2	11-11	10-13	15-17	6-9.3	11-12	11-13
Son	12-12	28-29	10-11	10-11	15-16	8-9.3	11-12	13-13
Daughter	12-13	28-29	11-12	13-13	15-15	6-9.3	9-12	9-13

	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358	TH01	D13S317	D16S539
Victim	11-12	29-30	12-13	8-13	12-15	6-8	9-14	9-13



Esposa e hijo como referencias: match contundente  
 Esposa e hijo como referencias: exclusión

- Es tentador eliminar al hijo del pedigrí, ya que esto permitiría la identificación de V
- Pero identificar mediante la eliminación estratégica de la evidencia en contra hace que cometamos el error de sesgo de confirmación

# PROBLEMAS: pedigrías mal definidos

## Results

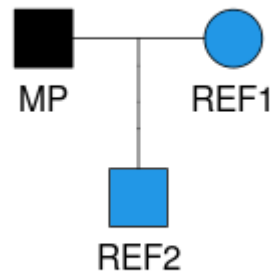
Our analysis of the pedigree structures by means of the genotypes generated as part of the genome scan highlighted that, in each of the ethnic groups, there were individuals identified as males that were likely to be females (and vice versa), half siblings labeled as full siblings, and pedigree members that showed no relationship to their supposed pedigree. Given that not all of the parents were available for study, it was difficult to distinguish between parental errors and blood- or DNA-sample mixups. In summary, 24.4% of the families contained pedigree errors and 2.8% of the families contained errors in which an individual appeared to be unrelated to the rest of the members of the pedigree and were possibly blood-sample mixups. The percentages were consistent across all ethnic groups. In total, 212 individuals were removed from the pedigrees to eliminate these errors.

### Genomewide Search for Type 2 Diabetes Susceptibility Genes in Four American Populations

Margaret Gelder Ehm,<sup>1</sup> Maha C. Karnoub,<sup>1</sup> Hakan Sakul,<sup>2,\*</sup> Kirby Gottschalk,<sup>1</sup> Donald C. Holt,<sup>1</sup> James L. Weber,<sup>3</sup> David Vaske,<sup>3,\*</sup> David Briley,<sup>1</sup> Linda Briley,<sup>1</sup> Jan Kopf,<sup>1</sup> Patrick McMillen,<sup>1</sup> Quan Nguyen,<sup>1</sup> Melanie Reisman,<sup>1</sup> Eric H. Lai,<sup>1</sup> Geoff Joslyn,<sup>2,\*</sup> Nancy S. Shepherd,<sup>1</sup> Callum Bell,<sup>2,\*</sup> Michael J. Wagner,<sup>1</sup> Daniel K. Burns,<sup>1</sup> and the American Diabetes Association GENNID Study Group<sup>1</sup>

# Definición de parentescos

- Siempre definir las relaciones con respecto a la persona desaparecida

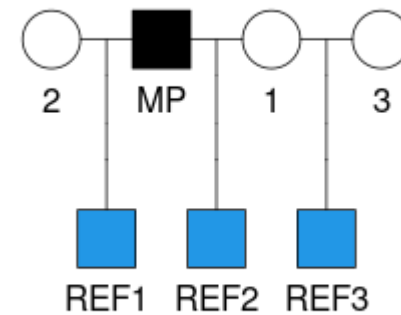
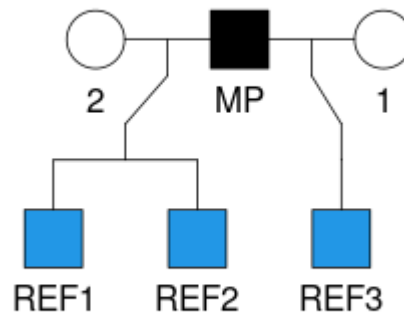
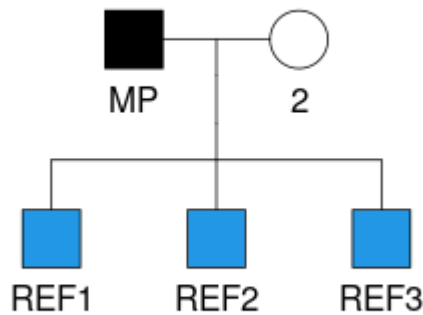


Aunque REF1 es la madre de REF2, hay que definirla como esposa, no como madre

- Cuando sólo están disponibles familiares alejados, la descripción de la relación de parentesco debe ser exhaustiva:
  - Si el donante es medio-hermano de la MP, se debe definir si es medio-hermano materno o paterno;
  - Si el donante es un tío, es importante explicar si se trata de un hermano del padre o de la madre de la persona desaparecida.

# Definición de parentescos

- Además de establecer la relación entre la persona desaparecida y los familiares, también debe establecerse la relación de parentesco entre los individuos de referencia del pedigrí:
  - Por ejemplo, si se dispone de 3 hijos de la MP, es necesario conocer si son hermanos completos entre sí.



...

## PROBLEMAS: referencias no adecuadas Comparaciones de perfiles PM con objetos personales



Incluso si se trata de un perfil individual (no una mezcla) y el género no contradice el género de la víctima, hay algo de incertidumbre sobre quién es el propietario del perfil en el objeto.

### Mezclas de ADN

Más de una persona usó el objeto

# Problemas

### Género no coincide

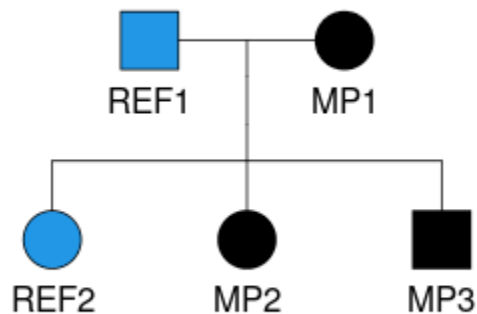
ej. Perfil masculino y la persona desaparecida es una mujer

Los perfiles genéticos obtenidos de objetos personales tienen que tratarse con precaución

## PROBLEMAS: víctimas emparentadas



- Si en el escenario que estamos investigando hay víctimas con parentesco cercano, el proyecto de identificación se complica.
- Si la identificación de alguna víctima se hace por medios no genéticos, se puede usar su perfil como referencia.
- El software disponible no permite definir dos MP en el mismo pedigrí, excepto DIVIANA.

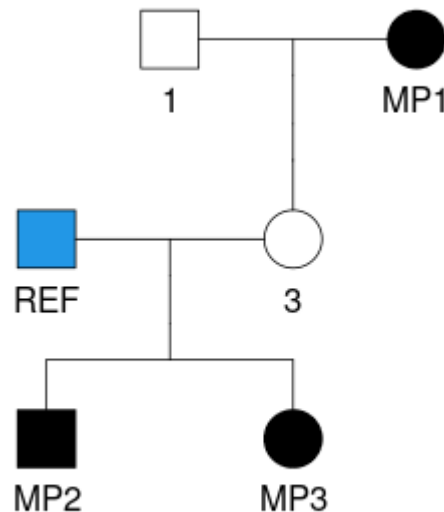


En este caso, se puede definir un pedigrí para cada MP, ya que se pueden establecer compatibilidades de cada víctima por separado, considerando sólo las muestras de referencia disponibles y sin elevar ninguna de las víctimas a la categoría de perfil de referencia

# PROBLEMAS: víctimas emparentadas



- MP-1 no tiene familiares (sólo su yerno está disponible como referencia)
- Abordaje secuencial: usar los perfiles de MP-2 y MP-3 para identificar a MP-1, no exento de problemas
- En este escenario, es necesario realizar una aproximación en conjunto del caso, tratando de identificar a todos a la vez, y no de forma secuencial (Diviana)



Desaparición de  
un varón



Restos óseos  
envueltos en chaqueta

ADNmt



3 hermanos de  
Donny

ALBUQUERQUE  
JOURNAL

NECROLÓGICAS FEBRERO 2008

<http://obits.abqjournal.com/obits/2008/02/08>

**DENMAN** -- DONALD (DONNY) EDWARD JR. Donny was born on November 8, 1954 in Houston, Texas. He was preceded in death by his parents, Don and Dorothy Denman. He is survived by his brother, Michael, sisters: Mary, Sherry and Dianna; and several nieces and nephews. Donny was a free spirit with a twinkle in his eye and an adventurous personality. He loved to fish with his brother and mother. Donny was 49 years old when he left us. We loved him very much and we will miss him each and every day. A Memorial Service will be held on Saturday, February 9, 2008 at Immanuel Lutheran Church, 300 Gold Avenue SE. In lieu of flowers, the family requests that donations be made to the Salvation Army Alcohol and Drug Rehabilitation Program in memory of Donny Denman.

   PUBLISHED ON: FRI FEBRUARY 08, 2008

NEWS ABRIL 2008

<http://www.abqjournal.com/news/metro/302718metro04-25->

By T.J. Wilham

*Copyright © 2008 Albuquerque Journal; Journal Staff Writer*

Donny Denman isn't dead, after all.

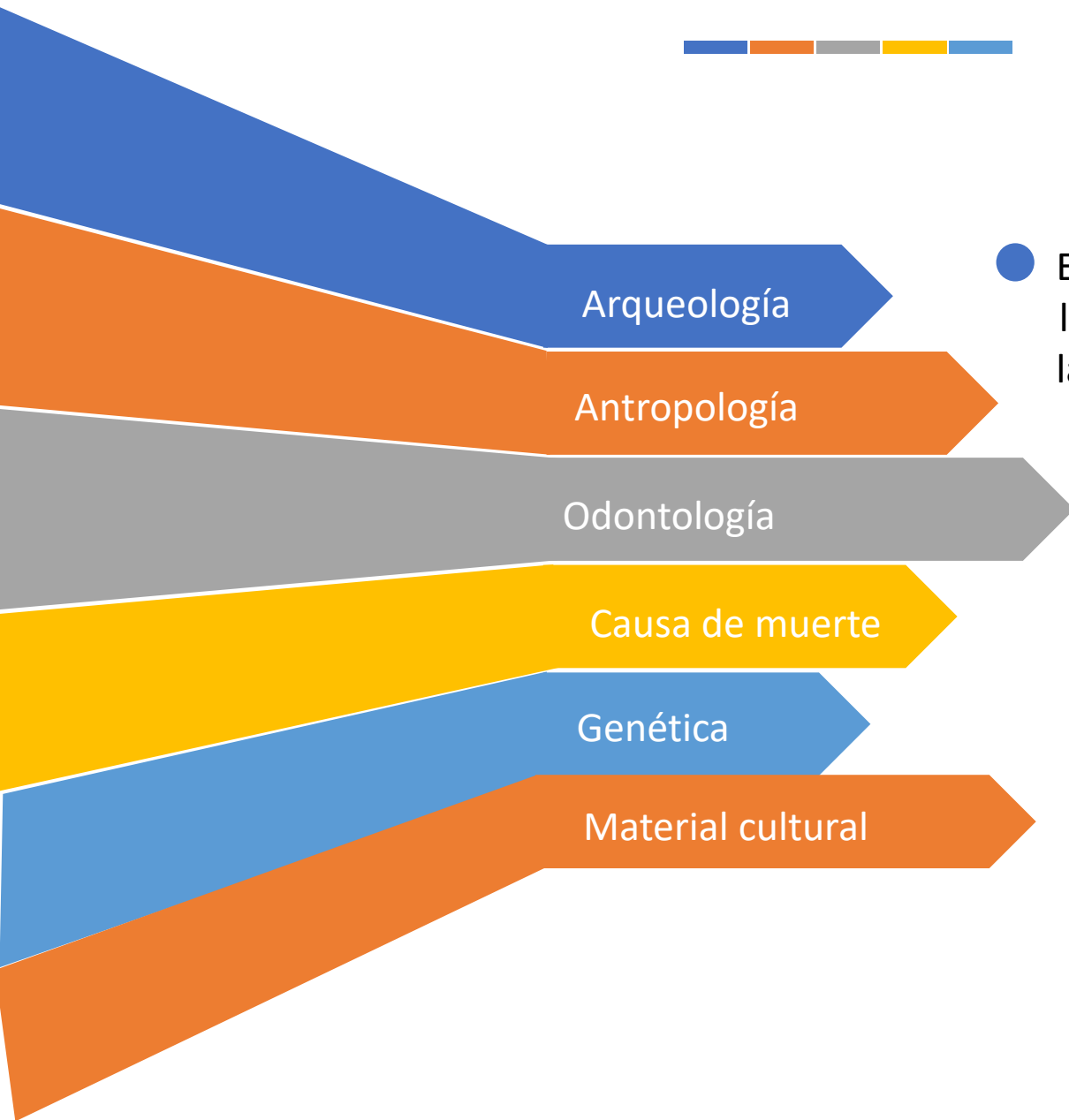
True, he's had a funeral. True, a death certificate was issued in his name. And yes, police have been looking for his killer ever since they made a DNA match to some bones found on the West Mesa.

But there was one problem.

"I'm very much alive," he said Thursday. "It's a trip, isn't it?"

**UN MATCH GENÉTICO NO ES UNA IDENTIFICACIÓN**

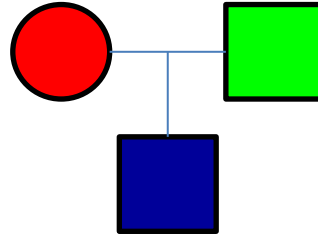
# El informe pericial integrado



● El informe pericial integrado incluye las conclusiones de los periciales de las distintas especialidades forenses

● Se pueden adjuntar los informes de las distintas especialidades

● Esto facilita el trabajo del juez



# Familias módulo DVI

Lourdes Prieto



# Familias - Documentación

Thore Egeland, Daniel Kling and Peter Mostad



- Las primeras versiones fueron desarrolladas y mantenidas por Mostad and Egeland.
- Kling amplió la versión para Windows.
- Manual: <http://familias.no/english/manual/>
- Tutorial: <http://familias.name/Familias3Tutorial.pdf>
- Videos: <http://familias.name/VideosBook.pdf>
- Cursos: <https://www.familias.name/Courses.html>

# ¿Qué puede hacer Familias?







Forensic Science International: Genetics

Volume 13, November 2014, Pages 121–127



## Familias 3 – Extensions and new functionality

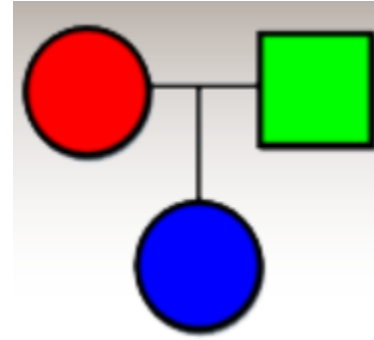
Daniel Kling<sup>a, b</sup>,  , Andreas O. Tillmar<sup>c, d</sup>,  , Thore Egeland<sup>b, e</sup>,  

 [Show more](#)

<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2014.07.004>

[Get rights and content](#)

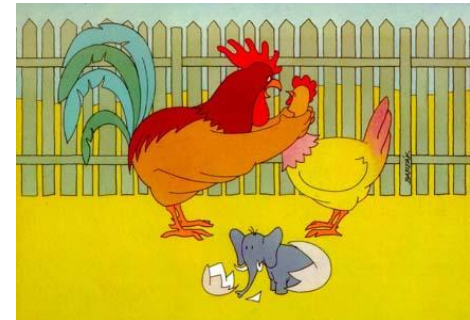
# ¿Qué puede hacer Familias?



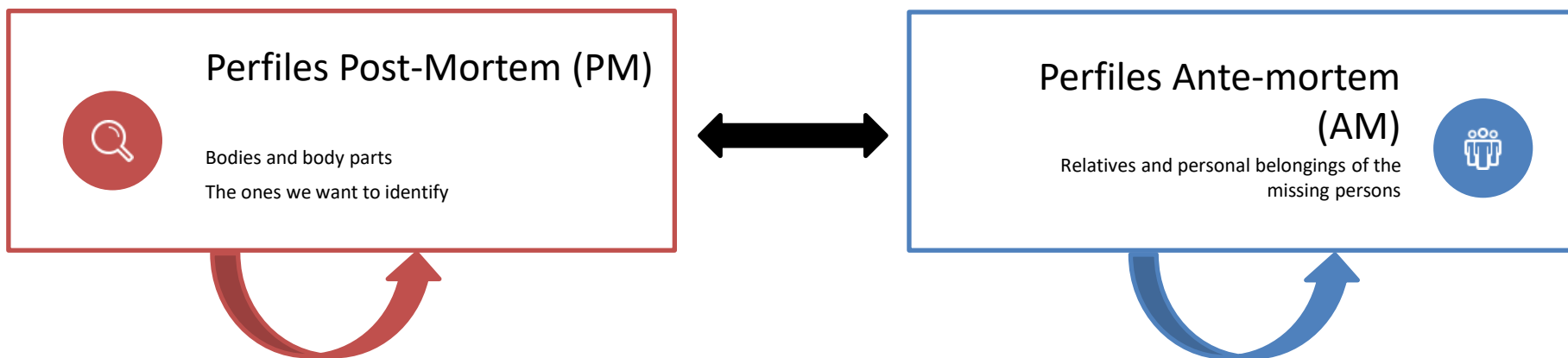
- Cualquier tipo de parentesco con cualquier número de individuos
- Relaciones incestuosas
- Mutación: 5 modelos
- Alelos silentes
- Frecuencias mínimas
- Corrección Theta
- Drop-out, drop-in, typing errors
- Simulaciones
- Comparaciones de perfiles por pares o con pedigrís
- Sólo para marcadores autosómicos no ligados (usar FamLink para marcadores ligados, FamLinkX para marcadores ligados del crX)

# Tipos de Comparaciones

- Directas: en busca de perfiles idénticos
  - Nos permiten re-asociar restos humanos al mismo individuo (PM vs PM)
  - Nos permiten asociar perfiles de objetos personales o de muestras médicas a un cuerpo (PM vs AM)
- Indirectas (Parentesco): en busca de perfiles compatibles
  - Nos permiten establecer relaciones de parentesco entre las víctimas (PM vs PM)
  - Nos permiten chequear las relaciones de parentesco entre los familiares de referencia (AM vs AM)
  - Nos permiten relacionar familiares (pedigríes) con fallecidos sin identificar (PM vs AM)



# PERFILES INVOLUCRADOS EN LAS IDENTIFICACIONES MASIVAS

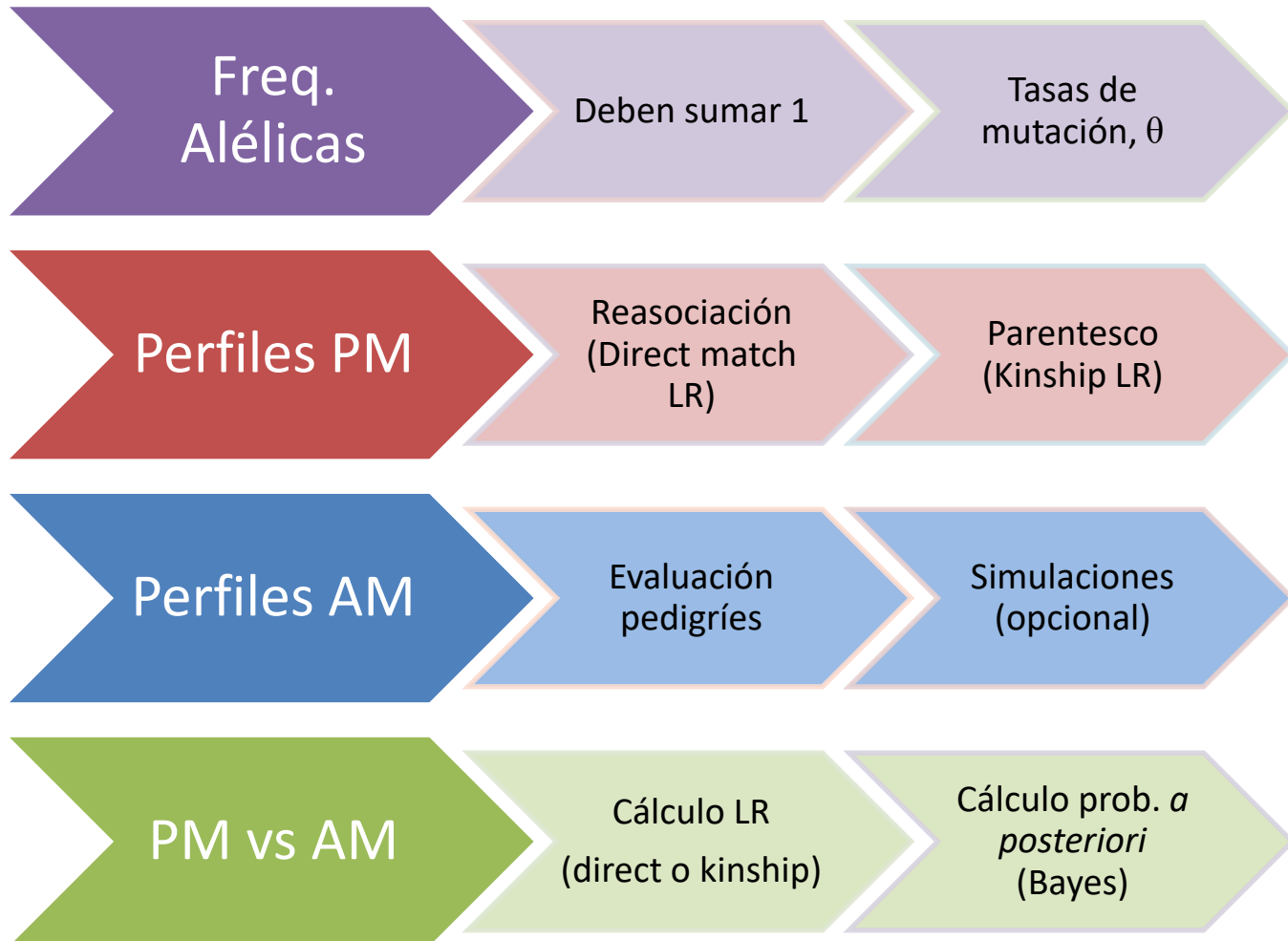


Se pueden realizar diferentes tipos de comparaciones:

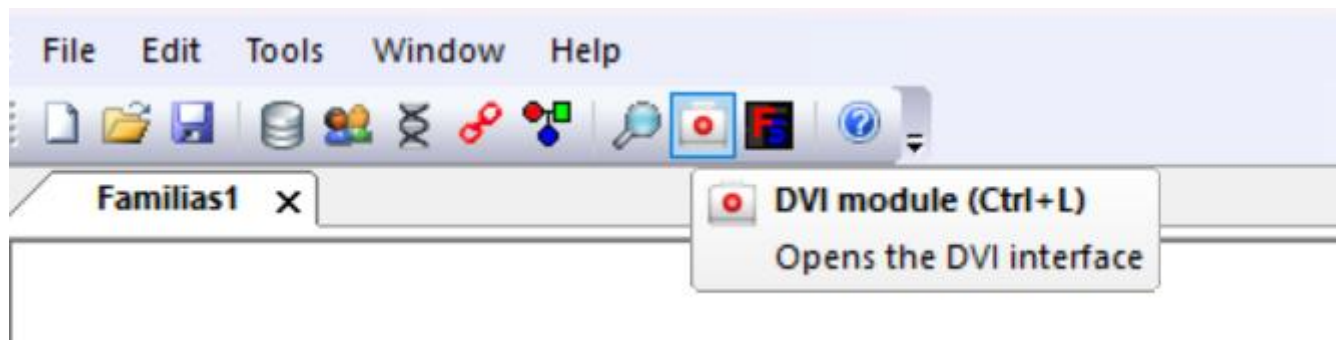
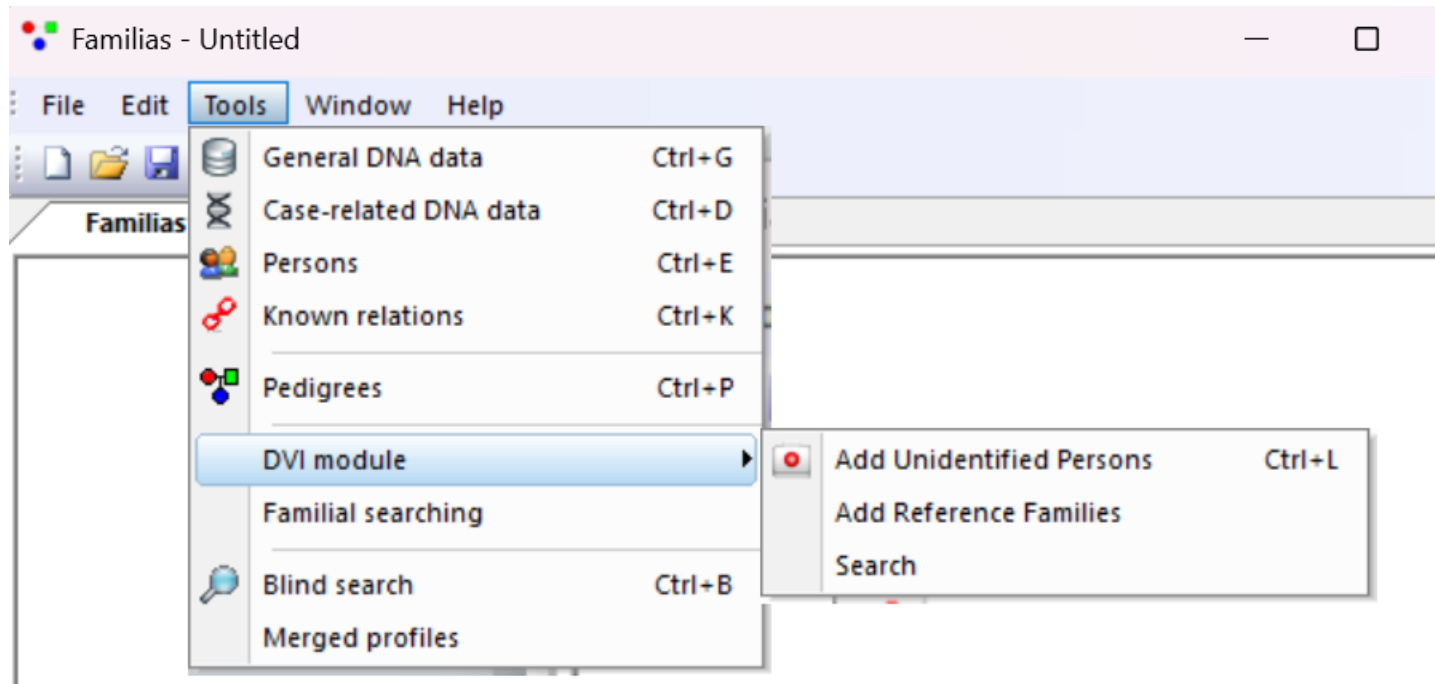
- Perfiles PM vs Perfiles PM
- Perfiles AM vs Perfiles AM
- Perfiles PM vs Perfiles AM

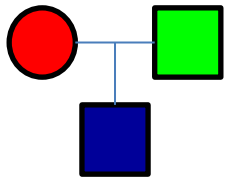
Todas estas comparaciones se llevan a cabo mediante el uso de software

# Pasos a seguir en Familias



# Familias DVI: 2 formas de acceder

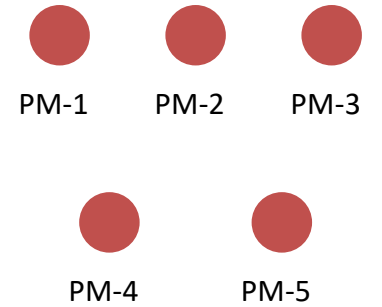




# Familias Demo

## Datos PM

Sample id		AMEL 1	AMEL 2	M1 1	M1 2
PM-1	X	X	11	12	
PM-2	X	X	13	13	
PM-3	X	X	14	15	
PM-4	X	X	10	11	
PM-5	X	X	11	12	



## Datos AM

Family	Relationship	Sample	AMEL 1	AMEL 2	M1 1	M1 2
F1	[Mother]	Mother-F1		X	Y	12 12
F2	[Father]	Father-F2		X	Y	13 13
F3	[Mother]	Mother-F3		X	X	15 15
F4	[Father]	Father-F4		X	Y	10 10

