



Abordaje de un caso de paternidad biológica con **dos inconsistencias** en una filiación penal

- **AUTORES:** Sanchez, L. A.; Unzaga, R.; Deus, M. I.; Ramella, M. I.; Maurin, G. B. y Miozzo, M. C.
- **LUGAR DE REALIZACION:** Laboratorio Regional de Genética Forense del NOA – Departamento Médico del Poder Judicial de Jujuy.



INTRODUCCION:

- ▶ En casos de abuso sexual con acceso carnal, donde la víctima queda embarazada producto de una violación y el embarazo llega a su término, la determinación de la paternidad del agresor sobre el hijo de la víctima se utiliza como prueba del delito.
- ▶ El caso que se presenta es parte de la investigación de un “abuso sexual con acceso doblemente agravado por la convivencia preexistente y el vínculo, hecho continuado” y donde la autoridad Judicial ordenó una prueba de paternidad (la víctima, menor de edad, habría sido abusada por su padre).
- ▶ De 22 marcadores autosómicos investigados en el estudio de paternidad se observaron 2 inconsistencias para el vínculo.
- ▶ Nuestro laboratorio utiliza como criterio de exclusión de la paternidad encontrar 3 inconsistencias en 15 marcadores genéticos, mientras que una inconsistencia es interpretada como una mutación (en 20 marcadores) y 2 inconsistencias es una situación no prevista.



OBJETIVOS:

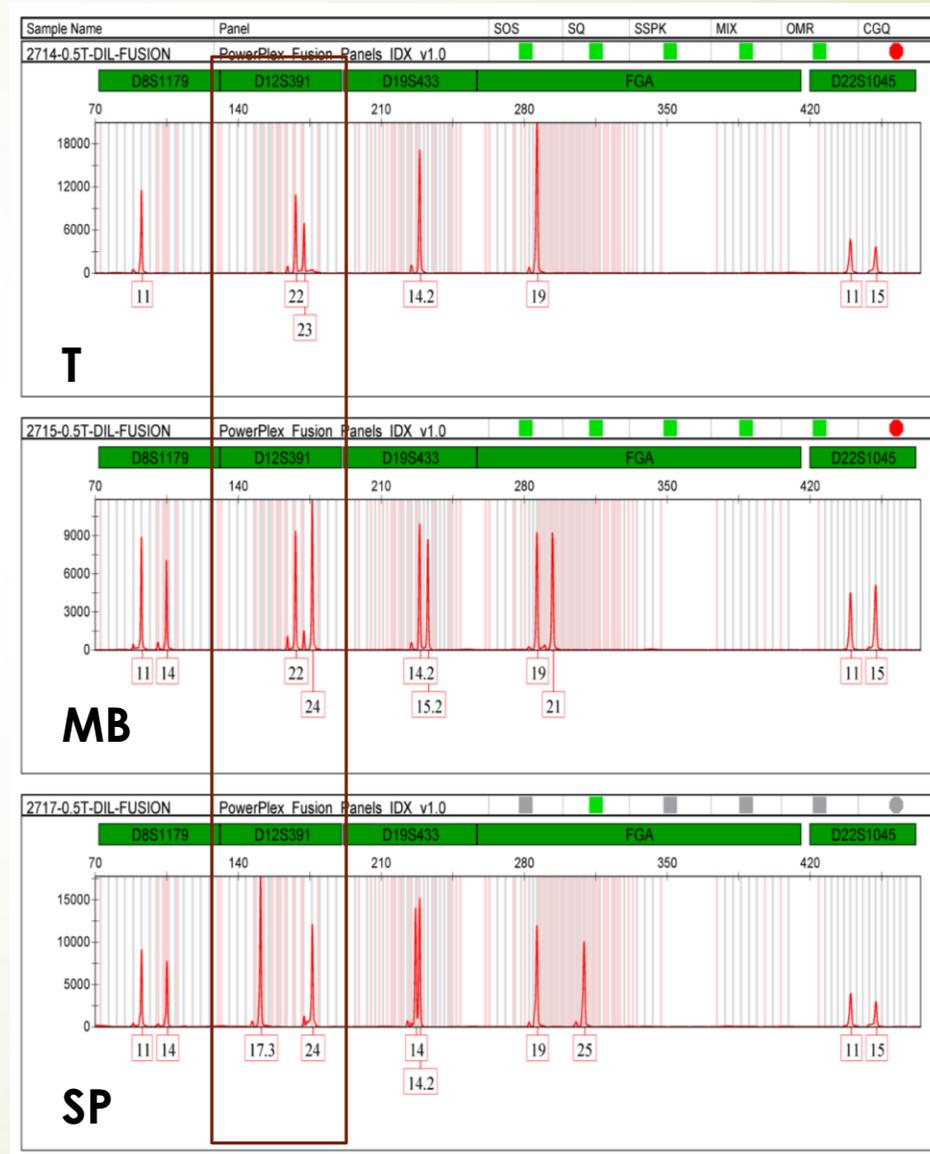
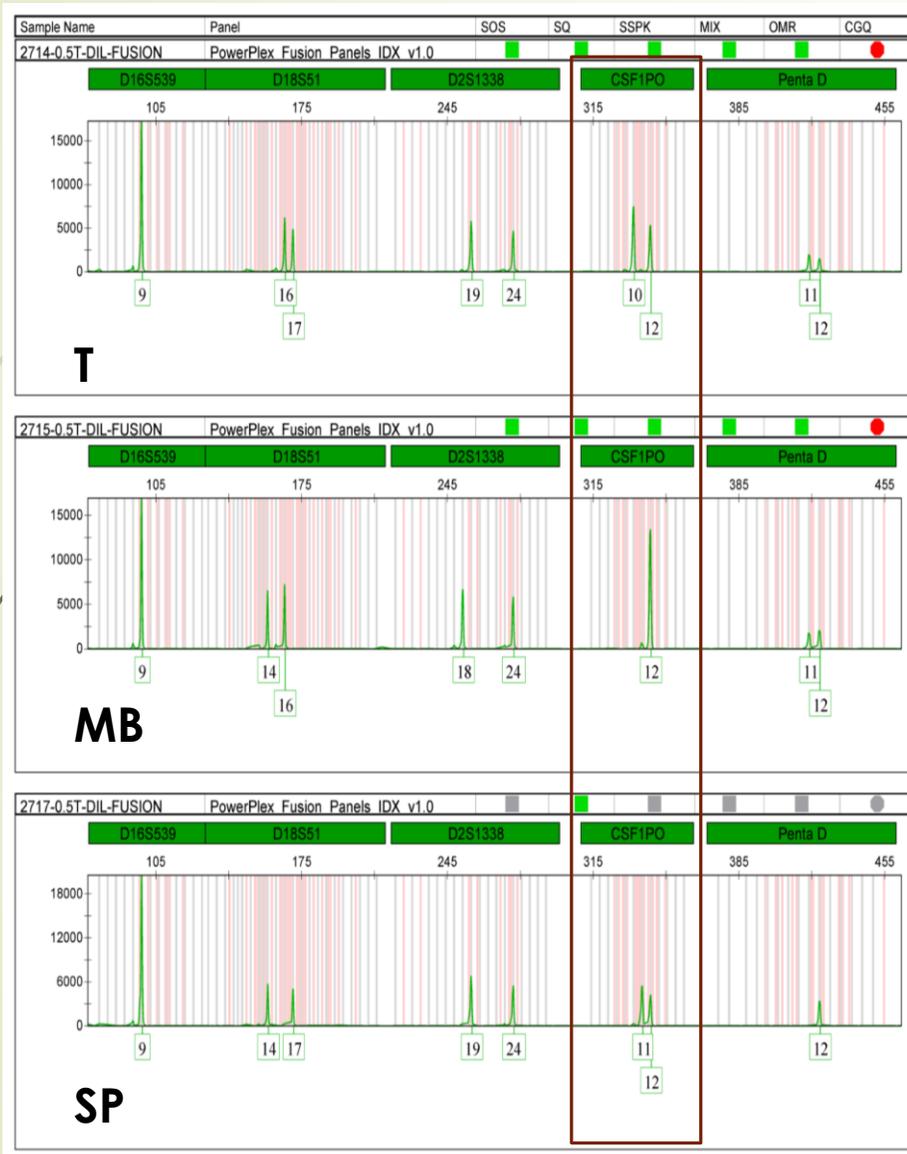
- Exponer y discutir lo que hizo el laboratorio ante la situación no prevista.
 - Revisar los criterios de exclusión de la paternidad utilizados actualmente en nuestro laboratorio y probablemente en otros laboratorios forenses.
 - Plantear un nuevo criterio de exclusión.
- 



MATERIALES Y METODOS:

- Las muestras indubitadas para el análisis fueron hisopados bucales: del titular del estudio (hijo de la víctima), de la madre biológica (víctima), del supuesto padre (imputado, padre de la víctima) y de parientes directos hombres del imputado.
- Las extracciones de ADN fueron realizadas con el kit comercial “DNA IQ Casework Pro” (Promega) en un Maxwell 16 Forensic Instrument.
- Para la amplificación de los Loci STR se utilizaron los kits “AmpFISTR Identifiler Plus”, “PowerPlex® Fusion”, “PowerPlex® 21” y “AmpFISTR® Yfiler”.
- La detección se realizó en un analizador genético “Applied Biosystem/HITACHI 3500” y el Software Genemapper v3.2.
- Los cálculos estadísticos se realizaron con los software “PATPCR versión 2.51 ESS” de Juan A. Luque y/o Familias (versión 1.97) y Familias 3.

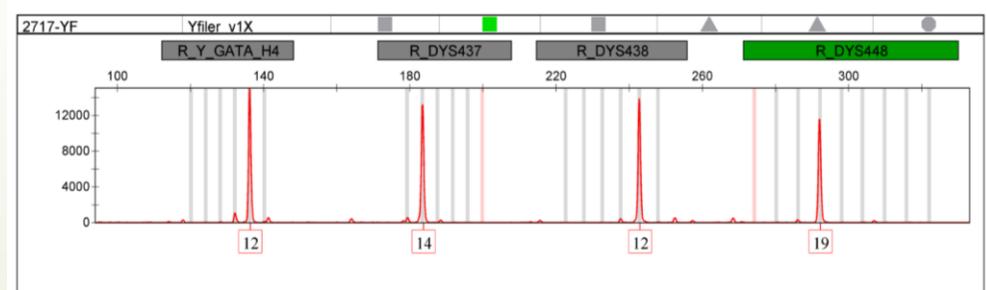
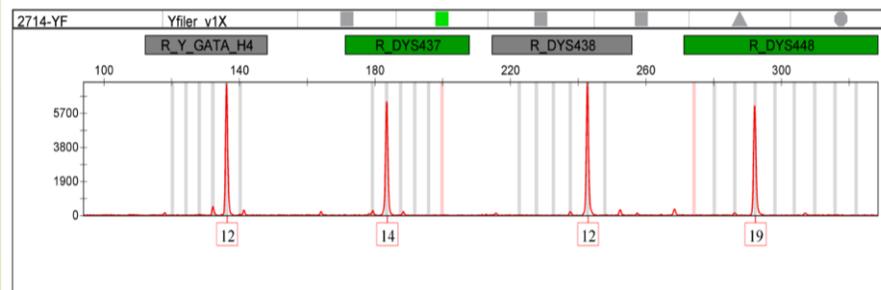
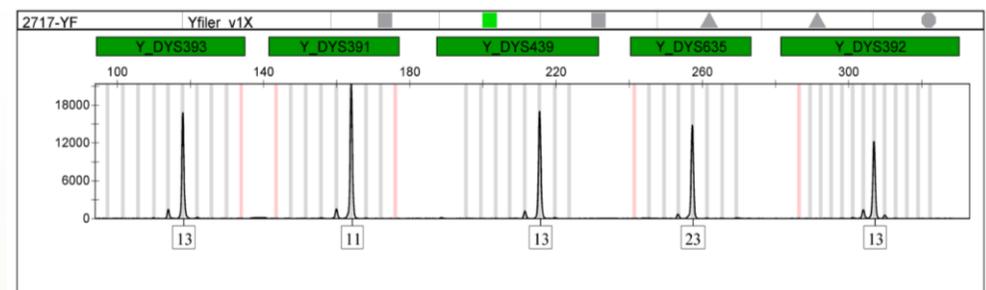
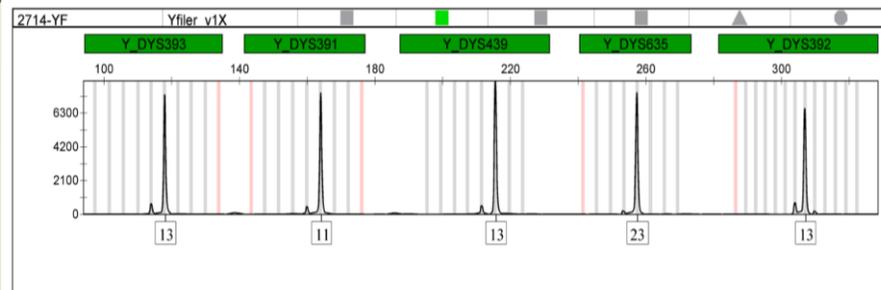
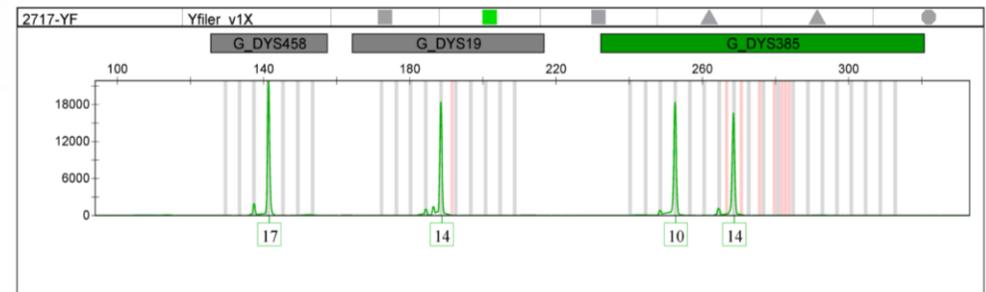
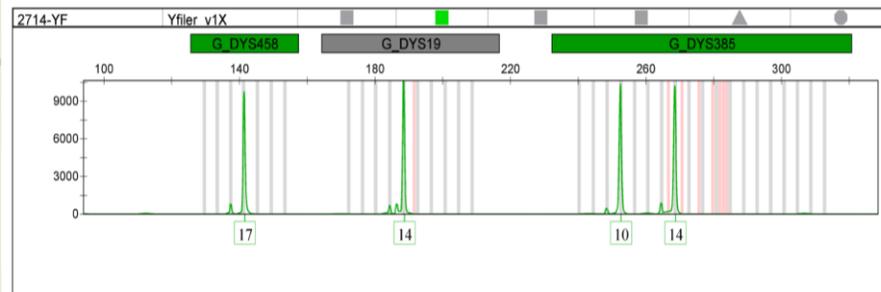
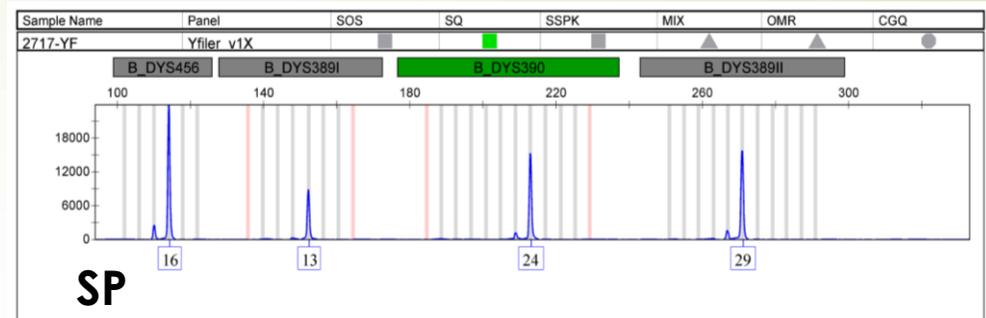
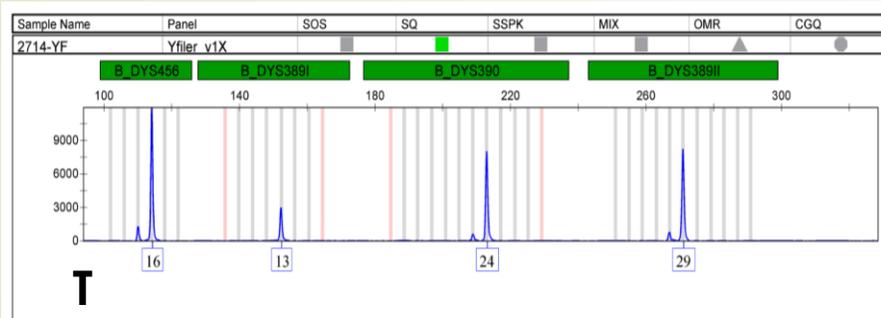
Inconsistencias en CSF1PO y D12S391



Estudio de filiación informado

Marcador Molecular	Víctima (MB)	Hijo Víctima (T)	Imputado (Sup. Padre 1)	Índice de Paternidad
Amelogenina	X	X - Y	X - Y	-
D3S1358	15 - 17	15	15	3,1153
D1S1656	16 - 17.3	16 - 17.3	16	3,6232
D2S441	11	11	11 - 14	1,4970
D10S1248	12 - 14	12 - 14	14	2,9586
D13S317	9 - 10	9 - 10	9	4,3860
Penta E	11 - 16	16	13 - 16	8,6207
D16S539	9	9	9	5,4054
D18S51	14 - 16	16 - 17	14 - 17	3,9063
D2S1338	18 - 24	19 - 24	19 - 24	3,2680
CSF1PO	12	10 - 12	11 - 12	0,0021
Penta D	11 - 12	11 - 12	12	2,7473
TH01	6 - 9.3	6 - 9	9 - 9.3	3,5461
VWA	17	17	17 - 18	1,5823
D21S11	31.2 - 32.2	31.2 - 32.2	29 - 31.2	1,8116
D7S820	10	10	10	3,7736
D5S818	12	11 - 12	11 - 12	1,1820
TPOX	8 - 9	8 - 9	8 - 9	1,6863
D8S1179	11 - 14	11	11 - 14	6,8493
D12S391	22 - 24	22 - 23	17.3 - 24	0,0079
D19S433	14.2 - 15.2	14.2	14 - 14.2	14,2857
FGA	19 - 21	19	19 - 25	5,0505
D22S1045	11 - 15	11 - 15	11 - 15	2,1786
Índice de Paternidad TOTAL				490.000

Electroferogramas Haplotipo Y de T y SP



**Búsqueda en YHRD:
1 en 1.814
haplotipos
de Argentina**

RESULTADOS:

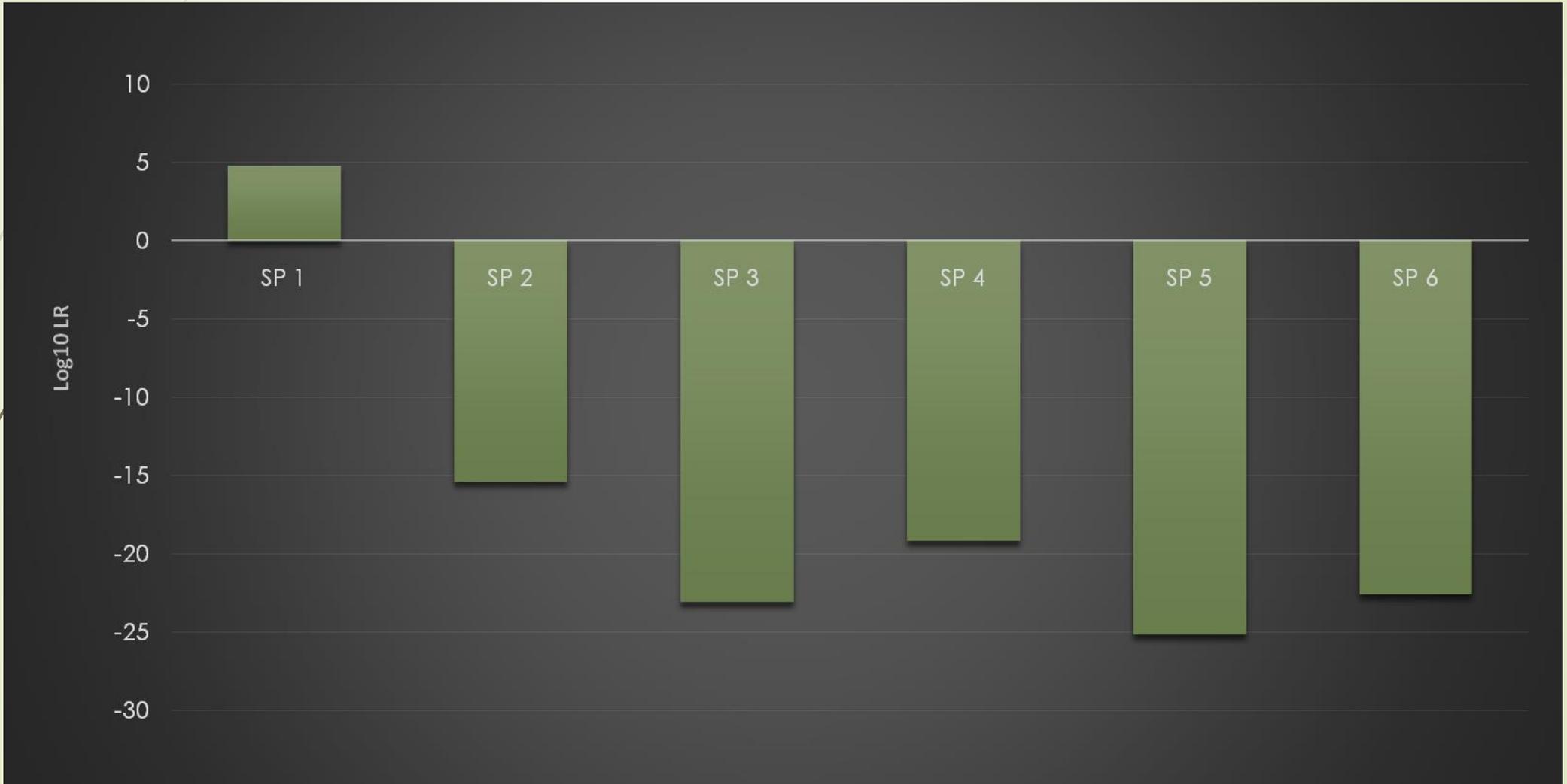
► Informe a Fiscalía Interviniente:

- Se mencionó que no era posible excluir al imputado como padre biológico del hijo de la víctima pero que había dos inconsistencias para el vínculo.
- Se informó el cálculo estadístico del Índice de Paternidad considerando las 2 inconsistencias como mutaciones paternas, el IP informado fue: 490.000.
- Se informó al Magistrado que otra posible interpretación del resultado (2 inconsistencias) podría ser que el padre biológico del hijo de la víctima no fuese el imputado sino un hombre de su misma línea paterna y que para evaluar esta posibilidad sería necesario analizar parientes directos por vía paterna del imputado (su padre, hijos y hermanos varones biológicos).
- La Fiscalía Interviniente envió 5 parientes directos por vía paterna del imputado:
 - Su padre y 4 hermanos varones (el imputado no tenía hijos varones).

Tabla comparativa 6 supuestos padres

Marcador Molecular	Víctima (MB)	Hijo Víctima (T)	Imputado (Sup. Padre 1)	Supuesto Padre 2 (PI)	Supuesto Padre 3 (Hel)	Supuesto Padre 4 (Hel)	Supuesto Padre 5 (Hel)	Supuesto Padre 6 (Hel)
Amelogenina	X	X-Y	X-Y	X-Y	X-Y	X-Y	X-Y	X-Y
D3S1358	15-17	15	15	15-16	15	14-16	15	14-16
D1S1656	16-17.3	16-17.3	16	16	16	13-16	13-16	13-16
D6S1043	11-19	11	11-18	11-18	11	11	11-18	11
D13S317	9-10	9-10	9	9	9	9	9	9-13
Penta E	11-16	16	13-16	13-14	14-18	14-16	13-16	13-16
D16S539	9	9	9	9	9	9	9	9-10
D18S51	14-16	16-17	14-17	17	14-17	14-17	14-17	12-17
D2S1338	18-24	19-24	19-24	19-20	19-24	20-24	19-24	19-24
CSF1PO	12	10-12	11-12	11	11-12	11-12	11-12	11-12
Penta D	11-12	11-12	12	9-12	9-12	9-12	12-13	12
TH01	6-9.3	6-9	9-9.3	7-9.3	6-7	9-9.3	6-9.3	6-9.3
VWA	17	17	17-18	17-18	17-18	18	18	18
D21S11	31.2-32.2	31.2-32.2	29-31.2	29-31.2	29-31.2	29-31.2	29	29-31.2
D7S820	10	10	10	10	10-12	10-12	10	10
D5S818	12	11-12	11-12	11	11-13	11-12	11-13	11-12
TPOX	8-9	8-9	8-9	8-11	8-9	9-11	8-9	9-11
D8S1179	11-14	11	11-14	12-14	11-12	12-14	11-12	11-12
D12S391	22-24	22-23	17.3-24	15-17.3	15-16	16-17.3	16-17.3	16-17.3
D19S433	14.2-15.2	14.2	14-14.2	13-14.2	13	13-14.2	13	13
FGA	19-21	19	19-25	19-21	21-25	21-25	21-24	21-25
D2S441	11	11	11-14	-	-	-	-	-
D10S1248	12-14	12-14	14	-	-	-	-	-
D22S1045	11-15	11-15	11-15	-	-	-	-	-
Nº Exclusiones	-	-	2	5	6	7	7	7
Índice de Paternidad (Solo con 20 marcadores)	-	-	5,8 E+04	3,7 E-16	7,8 E-24	6,5 E-20	6,2 E-26	2,4 E-23

Gráfico resultados Log_{10} vs SP



Recomendaciones Internacionales

[1] – Gjertson, et al. (2007), “ISFG: recommendations on biostatistics in paternity testing”, *Forensic Science International: Genetics*, 1, 223-231.

[2] - Butler, John M. “Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Interpretation”, Elsevier Inc., 2015.

[2] **Non-paternity:** Laboratories are responsible for establishing and documenting their exclusion criteria with preference given to criteria stated in terms of a PI threshold (e.g. $PI < 0.001$). Some laboratories exclude based on the number of genetic inconsistencies observed (e.g. 3 out of 13 tested STR loci).

COMMON MISCONCEPTION – HOW MANY INCONSISTENCIES ARE NEEDED TO EXCLUDE A RELATIONSHIP?

The AABB standards indicate that laboratories may not exclude with one inconsistency without supporting evidence. Many laboratories have interpreted this to mean there is hard rule that if two inconsistencies are observed, the relationship is excluded. This is not correct. The guidance document cautions laboratories that double or even triple mutation can occur. The laboratory should be cautious in issuing a report as exclusionary with only two inconsistencies. There are also exceptions where one inconsistency may be sufficient. An example would be a reconstruction case where a single inconsistency is observed along with low residual likelihood ratio (low is generally considered < 1.0). The low residual likelihood ratio would be supporting evidence of no relationship. If a laboratory is uncertain about the status of a case, issuing an inconclusive report is an acceptable option. The reason the case is inconclusive should be stated in the report. See guidance document for further discussion.

ANNUAL REPORT SUMMARY FOR TESTING 2020



[1]

R4 Non-paternity: Considerations on strategies regarding genetic evidence against paternity.

Laboratories are responsible for establishing and admitting their exclusion criteria. Preference shall be given to criteria stated in terms of a PI threshold.

Guidance. These biostatistical recommendations direct laboratories to always calculate a combined PI, which will be greater than zero regardless of the number of observed genetic consistencies or inconsistencies when possible mutations, null alleles and measurement errors are considered. This raises the question of whether laboratories should round PI to zero at some point based on very small values? The ideal answer is “no” since, by symmetry, we do not advocate rounding PI to infinity or W to 100% either. Practically, however, deterministic statements of non-paternity are legal norms, and, it is easily deemed foolish to require a laboratory to report $PI > 0$ when, say, 13/13 STR systems are inconsistent. Thus, laboratories are responsible for establishing and admitting their exclusion criteria. Preference should be given to policy stated in terms of a PI threshold (e.g., $PI < 1/1000$), but countenance is given to ones based on some number of inconsistencies. Regarding the latter, a policy to exclude on e.g., three inconsistencies out of 13 CODIS STR loci means on average excluding with $PI = 1/4600$; two inconsistencies corresponds to $PI = 1/4.7$ [49].

Índices de Paternidad del caso con distintos Kits

- ▶ IDENTIFILER: 75.000 (1 inconsistencia en 15 marcadores)
- ▶ PPLEX 21: 86.000 (2 inconsistencias en 20 marcadores)
- ▶ PPLEX Fusión: 490.000 (2 inconsistencias en 22 marcadores)

DISCUSIÓN

- ▶ En estudios de paternidad biológica por polimorfismos del ADN los laboratorios deben establecer sus criterios de exclusión, y aunque recomendaciones internacionales señalan que deberían fundarse en un LR ó Índice de Paternidad, muchos se basan en el número de inconsistencias genéticas, por ejemplo 3 exclusiones de 13 marcadores.
- ▶ En este sentido existe consenso internacional en que una inconsistencia debe interpretarse como una mutación, mientras que la existencia de 2 genera cierta inquietud. El aumento en el número de marcadores en los estudios de filiación incrementará los casos con dos inconsistencias como el presente y quizá se debe comenzar a utilizar como criterio de exclusión el IP como indican las recomendaciones.
 - ▶ PROPUESTA PARA EL CRITERIO DE EXCLUSION (para casos con madre biológica)
- ▶ Establecer un número “exagerado” de inconsistencias para una exclusión (ej. 4 ó más).
- ▶ Para casos con menos inconsistencias (2 ó 3) establecer un IP por debajo del cual se excluye la paternidad, por ejemplo lo que recomienda el trabajo del ISFG: 0,001.
- ▶ Siempre habrá zonas grises: entre 0,001 y 10.000!!!!!!!