

Resultados del ejercicio de calidad de la Sociedad Latinoamericana de Genética Forense, 2023.

Results of the quality exercise of the Latin American Society of Forensic Genetics, 2023



Gustavo Penacino¹, Antonella Penacino². <https://orcid.org/0009-0008-2172-2885>, Ixchel De la Luz Martínez³.



¹Laboratorio INGEN, Monte Grande, Argentina, Consultor Permanente SLAGF, ²Colegio Oficial de Farmacéuticos y Bioquímicos, Buenos Aires, Argentina, Secretaria de SLAGF, ³Laboratorio IdentidADN, México, Presidenta SLAGF.

*Correspondencia a Gustavo Penacino: consultor@slagf.org

PALABRAS CLAVE

Genética Forense, Control de calidad, Ejercicio colaborativo, SLAGF.

KEYWORDS

Forensic Genetics, Quality control, Collaborative exercise, SLAGF.

CITAR COMO

Penacino G, Penacino A, De la Luz Martínez Ix. Resultados del ejercicio de calidad externo 2023 de la Sociedad Latinoamericana de Genética Forense. Rev. cienc. forenses Honduras. 2023;9(2):25-30. doi:10.5377/rcfh.v9i2.17033

HISTORIA DEL ARTÍCULO

Recepción: Agosto 2023

Aprobación: Octubre 2023

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS, RELACIONES Y ACTIVIDADES FINANCIERAS O COMERCIALES

Ninguna

AGRADECIMIENTOS

A Linda Elsztein y Patricio Puente, por su ayuda en la preparación de las muestras óseas y revisión de los resultados.

A los participantes del ejercicio de control de calidad SLAGF-2023*.

RESUMEN

Introducción: La Sociedad Latinoamericana de Genética Forense, desde el año 2003 organiza ejercicios colaborativos de comparación interlaboratorios a fin de apoyar el fortalecimiento de los laboratorios de Genética Forense de Latinoamérica, siendo el ejercicio de calidad de SLAGF el único que incluye muestras óseas.

Objetivo: Presentar los resultados del análisis del ejercicio de calidad de SLAGF correspondientes al año 2023.

Metodología: Se diseñó un ejercicio práctico con cinco muestras: dos hisopados bucales (M1 y M2), una muestra de sangre en FTA (M3), una muestra mezcla 1:1 de sangre-sangre en FTA (M4) y un resto óseo (M5), Se envió a los laboratorios un ejercicio teórico con cinco casos; dos de los cuales eran opcionales. Al igual que cinco ejercicios teóricos para los peritos independientes participantes. Por primera vez se incluyó un ejercicio de IVD opcional, los ejercicios están disponibles en: <http://slagf.org/resultados-control-slagf-2023/x>

Resultados: Participaron 30 laboratorios y 12 peritos independientes. En el ejercicio práctico, la muestra cadavérica de restos óseos presentó los mayores desafíos, en la parte teórica fue el ejercicio de IVD.

Conclusión: Los desafíos que enfrentan los laboratorios de Genética Forense Latinoamericanos, reflejados en el ejercicio de calidad de SLAGF 2023, son similares a los encontrados por otros grupos que realizan ejercicios de control de calidad en Genética Forense.

ABSTRACT

Introduction: Since 2003, the Latin American Society of Forensic Genetics has organized collaborative interlaboratory comparison exercises in order to support the strengthening of Forensic Genetics laboratories in Latin America, with the SLAGF quality exercise being the only one that includes bone samples. **Objective:** Present the results of the analysis of the SLAGF quality exercise corresponding to the year 2023. **Methodology:** A practical exercise was designed with five samples: two buccal swabs (M1 and M2), a blood sample in FTA (M3), a 1:1 blood-blood mixture in FTA (M4) and a bone rest (M5). A theoretical exercise with five cases was sent to the laboratories; two of which were optional. As well as five theoretical exercises for the participating independent experts. For the first time, an optional IVD exercise was included; the theoretical exercises are available at: <http://slagf.org/resultados-control-slagf-2023/x>. **Results:** 30 laboratories and 12 independent experts participated. In the practical exercise, the cadaveric sample of bone remains presented the greatest challenges, in the theoretical part it was the IVD exercise. **Conclusion:** The challenges faced by Latin American Forensic Genetics laboratories, reflected in the SLAGF 2023 quality exercise, are similar to those encountered by other groups that carry out quality control exercises in Forensic Genetics.

INTRODUCCIÓN

Los ejercicios de calidad externa, basados en la intercomparación entre laboratorios representan importantes beneficios para los participantes, representan una oportunidad de mejora y permiten la instauración de actividades formativas que impacten la calidad en Genética Forense.

Desde el 2003, la Sociedad Latinoamericana de Genética Forense (SLAGF) realiza un ejercicio de comparación inter laboratorios comúnmente denominado “control de calidad en genética forense”; en el que participan de manera voluntaria laboratorios y peritos independientes asociados, ya sea públicos o privados de Latinoamérica ^{1,2}. Para este año se incorporó un ejercicio de IVD. Presentamos los resultados obtenidos del ejercicio teórico y práctico del año 2023.

METODOLOGÍA

Los ejercicios planteados están disponibles en: <http://slagf.org/resultados-control-slagf-2023/x>

1.-EJERCICIO PRACTICO

Objetivo: Tipificar las muestras mediante los marcadores de uso habitual en el laboratorio participante (STR autosómicos, Cromosoma Y, Cromosoma X), informando el nombre y marca de los kits empleados.

-Cada laboratorio se identificó con un número, para mantener el anonimato, durante la evaluación de los resultados.

-Un marcador participa si es reportado por tres o más laboratorios.

-Se estableció como consenso cuando el resultado es reportado por más del 75% de participantes.

Muestras remitidas

-Se remitieron vía mensajería cinco muestras rotuladas como:

- M1 y M2: muestras de hisopado bucal.
- M3: muestra de sangre en tarjeta FTA.
- M4: muestra de mezcla de sangre 1:1 en tarjeta FTA, de análisis optativo.
- M5: muestra de fragmento óseo, de análisis optativo.

2.-EJERCICIO TEÓRICO LABORATORIOS

CASO 1: Paternidad en ausencia de la madre (Mutaciones).

CASO 2: Paternidad trío no concluyente

CASO 3: Abuelidad no concluyente

CASO 4: Reconstrucción genética (Opcional)

CASO 5: Hermandad con cromosoma X (Opcional).

3.-EJERCICIO TEÓRICO PERITOS

CASO 1: Paternidad trio (Cálculos

CASO 2: Maternidad en ausencia del padre (Madre y supuesta hija)

CASO 3: Abuelidad sin participación de la madre

CASO 4: Hermandad y reconstrucción genética. La resolución de este ejercicio era opcional.

CASO 5: Abuelidad con cromosoma X. La resolución de este ejercicio era opcional.

4.-EJERCICIO TEÓRICO DE IVD

Ejercicio de IVD cerrado con 29 víctimas y 11 sobrevivientes, solo marcadores STRs disponibles.

RESULTADOS

1.- Participantes

Participaron 30 laboratorios y 12 peritos; el **cuadro 1**, muestra la distribución de participantes por país.

2.-Resultados del ejercicio práctico

Participantes

Se inscribieron 31 laboratorios, de los cuales 30 enviaron resultados. El 100% (30) participo en M1, M2 (hisopados bucales) y M3 (sangre), el 71% (22) en M4 (mezcla) y 38,7% (12) en M5 (Resto óseo).

Marcadores utilizados

-STRs autosómicos

El rango de STRs autosómicos utilizados osciló entre 21 y 23 marcadores, según el kit empleado.

De los 30 laboratorios que enviaron resultados, el 73% (22) no presentaron ningún error, el 10% (3) acumuló más de 20 errores, el 7% (2) presentaron de 3 a 5 errores, el 10% (3) de los laboratorios presentaron un error.

Excluyendo a los laboratorios que presentaron más de 20 errores, para las muestras 1 a 3 el error fue de 1,62%, para M4 fue 1,0% y para la M5, 14,8%.

Respecto a los kits utilizados el 41% (12) utilizaron Power

Participaron 30 laboratorios, siendo Chile, México y Argentina los países más representados y el error total por número de determinaciones fue menor al 1%

plex fusion, el 23% (7) utilizaron Verifiler, el 20% (6) utilizaron Global filer, el 10% (3), utilizaron combinaciones de varios kit, el 3.33%(1) usaron Investigator y el 3,33% no informo los reactivos utilizados.

-Cromosoma Y

El rango de STRs del cromosoma Y utilizados osciló entre 21 y 27 marcadores, según el kit empleado.

El 80% (24) de los laboratorios reportaron resultados de Y-STRs para M2 y M3, en tanto que 3 (10%) dicen haberlo analizado, pero reportaron casi todos los marcadores como “no determinados”, por lo que fueron excluidos de los cálculos.

Para M4 remitieron resultados 19 laboratorios (63 %) y para M5, solamente 9 (30%).

Cuadro 1: Distribución por país y participantes

| País | Laboratorios participantes | Peritos Inscritos | Total participantes por país |
|--------------|----------------------------|-------------------|------------------------------|
| México | 9 | 4 | 13 |
| Nicaragua | 1 | 1 | 2 |
| El Salvador | 1 | | 1 |
| Panamá | 1 | | 1 |
| Argentina | 4 | | 4 |
| Bolivia | 1 | | 1 |
| Chile | 10 | 4 | 14 |
| Colombia | 2 | | 2 |
| Perú | | 1 | 1 |
| Ecuador | 1 | | 1 |
| España | 0 | 2 | 2 |
| Total | 30 | 12 | 42 |

Fuente: Autores

El error total, por el número de determinaciones realizadas en M2 a M5, fue de 0,46%.

-Cromosoma X

El 17% (5) de los laboratorios realizaron análisis de Cromosoma X, lográndose consenso para M1, M2 y M3, un laboratorio analizó la mezcla (M4) y uno el resto óseo (M5). Todos ellos emplearon el kit Argus X12.

Sólo se observó un error en M2, por lo que el porcentaje de error por determinación fue de 0,56%.

-ADN Mitocondrial

Ningún laboratorio reportó análisis de ADN mitocondrial.

2.2 Cuantificación

Ninguno de los participantes informó la realización de cuantificación.

3.-Resultados del Ejercicio Teórico Laboratorios

3.1 Ejercicio teórico 1 (Paternidad trio, no concluyente).

Participaron 29 laboratorios, obteniéndose un consenso del 82,76% (25), cuatro laboratorios no entraron en el consenso (17,24%).

3.2 Ejercicio teórico 2

Participaron 28 laboratorios, obteniéndose un consenso del 89,29% (25), tres laboratorios (10,71%) no entraron en el consenso.

3.3 Ejercicio teórico 3.

Participaron 27 laboratorios, obteniéndose un consenso del 96% (26), un laboratorio (4%) no entró en el consenso.

3.4 Ejercicio teórico 4

En el ejercicio de la abuelidad participaron 26 laboratorios, el 88% (23) de los cuales entraron en el consenso y tres laboratorios (12%) no entraron en el mismo.

3.5 Ejercicio teórico 5

En la reconstrucción genética participaron 11 laboratorios, el 82% (9) entro en el consenso y dos laboratorios (18%) no entraron en el mismo.

De los 12 peritos independientes que participaron en el ejercicio teórico el 100% obtuvieron consenso en los ejercicios 1, 2 y 3, en el ejercicio 4, de reconstrucción genética, el 91.67% obtuvieron consenso, un perito (8.33%) no entro en el consenso, ya que considero que el vínculo como no concluyente. En el ejercicio teórico 5 (Cromosoma X), participaron cinco peritos, obteniéndose un consenso del 100%.

Respecto al ejercicio de IVD, no se obtuvo consenso, lo que genero un proceso de discusión e intercambio de experiencias, acoplado a un proceso de capacitación, que se realizó durante las XIII Jornadas de SLAGF en Santiago de Chile.

DISCUSIÓN

Los ejercicios de calidad de la SLAGF representan una oportunidad de mejora para los laboratorios participantes ya que permiten evaluar la calidad de sus resultados e implementar mecanismos correctivos para la mejora continua, favorecen el intercambio de conocimientos y experiencias. En los 20 años de los ejercicios de la SLAGF se reflejan avances significativos, relacionados al fortalecimiento de las plataformas analíticas; la automatización y el abordaje teórico práctico de los casos, pero también una problemática común a los laboratorios que se dedican a la Genética Forense, ya reportada por otros grupos que organizan ejercicios colaborativos de control de calidad³⁻⁷. Pese a que el ejercicio de SLAGF es el

único que oferta a los participantes muestras de restos óseos, estas aún tienen un bajo nivel de participación y continúan representando un desafío para los participantes, siendo esta muestra la que acumulo el mayor porcentaje de errores (14,8%). El análisis de restos óseos continúa siendo un desafío para los participantes, ya que estas muestras requieren condiciones especiales de infraestructura, equipamiento y experiencia, por otro lado, las muestras óseas en sí mismas son susceptibles a contaminación, degradación o alteración y a su vez, son difíciles de amplificar (8,9).

Tanto en los marcadores del Cromosoma Y como en los del Cromosoma X, el porcentaje de error fue menor al 1%, lo que indica una adecuada apropiación de estas metodologías.

Al igual a lo observado en otros ejercicios, los peritos independientes mostraron un excelente desempeño en el dominio teórico de los ejercicios propuestos.

El ejercicio de IVD desvelo una importante oportunidad de mejora, la cual fue abordada mediante una capacitación que se realizó en las Jornadas SLAGF 2023, sin duda este será un tema que seguirá siendo abordado desde la SLAGF.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1.- Matamoros M, Díaz C, Penacino G, Villalobos M del C, Jiménez JL, Noris G. y col. Resultados del ejercicio de control de calidad de la Sociedad Latinoamericana de Genética Forense 2016-2017. Rev. cienc. Forenses Honduras. 2017; 3(2):7-10.

- 2.-Penacino G, Zapata F, Martínez Ix. Ramos B, Jaime JC, Matamoros M. Los ejercicios de control de calidad de la Sociedad Latinoamericana de Genética Forense. Lecciones y retos. Rev. cienc. forenses Honduras. 2017;3(2):2-6. Disponible en: <http://www.bvs.hn/RCFH/pdf/2017/pdf/RCFH3-2-2017-3.pdf>
- 3.- Barrio PA, Crespillo M, Luque JA, Aler M, Baeza-Richer C, Baldassarri L, Carnevali E, Coufalova P, Flores I, García O, García MA, González R, Hernández A, Inglés V, Luque GM, Mosquera-Miguel A, Pedrosa S, Pontes ML, Porto MJ, Posada Y, Ramella MI, Ribeiro T, Riego E, Sala A, Saragoni VG, Serrano A, Vannelli S. GHEP-ISFG collaborative exercise on mixture profiles (GHEP-MIX06). Reporting conclusions: Results and evaluation. Forensic Sci Int Genet. 2018 Jul; 35:156-163. doi: 10.1016/j.fsigen.2018.05.005.
- 4.-Álvarez JC, Haarkötter C, Saiz M, Gálvez X, Medina-Lozano MI, Lorente JA. GITAD 2020: quality assurance test through 20 years of experience. Int J Legal Med. 2022 May;136(3):659-670. doi: 10.1007/s00414-022-02802-4.
- 5.-Vullo CM, Romero M, Catelli L, Šakić M, Saragoni VG, Jiménez Pleguezuelos MJ, Romanini C, Anjos Porto MJ, Puente Prieto J, Bofarull Castro A, Hernández A, Farfán MJ, Prieto V, Álvarez D, Penacino G, Zabalza S, Hernández Bolaños A, Miguel Manterola I, Prieto L, Parsons T. GHEP-ISFG collaborative simulated exercise for DVI/MPI: Lessons learned about large-scale profile database comparisons. Forensic Sci Int Genet. 2016 Mar; 21:45-53. doi: 10.1016/j.fsigen.2015.11.004.
- 6.-Carracedo A, Salas A, Lareu M.V. Problemas y retos de futuro de la genética forense en el siglo XXI. Cuad. med. forense [Internet]. 2010 Jun [citado 2022 Nov 09]; 16(1-2): 31-35. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1135-76062010000100004&lng=es.
- 7.- Crespillo-Márquez M, Paredes-Herrera MR, Barrio-Caballero PA, Luque-Gutiérrez JA, Crespo-Alonso S, Valverde-Villarreal JL, Vingut-López A. La identificación genética como herramienta en la investigación de adopciones irregulares y sustracción de recién nacidos en España: experiencia del Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses (Departamento de Barcelona). Revista Española de Medicina Legal, Vol (42):1, 2016, 4-9. <https://doi.org/10.1016/j.reml.2015.06.001>. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0377473215000619>
- 8.- Xavier C, Eduardoff M, Bertoglio B, Amory C, Berger C, Casas-Vargas A, Pallua J, Parson W. Evaluation of DNA Extraction Methods Developed for Forensic and Ancient DNA Applications Using Bone Samples of Different Age. Genes (Basel). 2021 Jan 22;12(2):146. doi: 10.3390/genes12020146.