



Facultad de Farmacia

Escuela de Química y Farmacia

Magister en Análisis Clínico

**Discordancia e inconsistencia genotípica en un caso de  
paternidad para los marcadores D18S51, D16S539,  
D7S820 y D2S1338**

Trabajo Final para optar al grado de Magíster en Análisis Clínico

QF. Pedro Mellado Rioseco

Director: Caroline Weinstein Oppenheimer, Ph.D.

2017

## Índice

1. Resumen	1
2. Abstract	2
3. Introducción	3
a) Inicio de la Genética Forense	3
b) Polimorfismo del Ácido Desoxirribonucleico	5
c) Historia de los Marcadores Moleculares del ADN	9
d) Sistemas de amplificación del ADN	10
e) Aplicación del análisis de STR en pruebas de filiación	14
4. Hipótesis	17
5. Objetivo General	17
6. Objetivos Específicos	17
7. Métodos	18
a) Individuos en estudio	18
b) Muestras	18
c) Extracción del ADN	19
d) Amplificación selectiva del locus	20
e) Electroforesis en gel de agarosa	20
f) Extracción de los amplicones correspondiente a cada locus	20
g) Determinación concentración del producto amplificado	21
h) Purificación del producto de PCR	21
i) Reacción de secuenciación	22
j) Purificación del producto secuenciado	22
k) Detección de la secuencia	23

8. Resultados	24
a) Discordancia D16S539	24
b) Inconsistencia	30
• Marcador D7S820	30
• Marcador D18S531	34
• Marcador D2S1338	39
9. Discusión	48
10. Conclusión	57
11. Referencia	59
12. Anexo	68

En un caso de filiación humana, específicamente de determinación de paternidad, que se realizó en el Servicio Médico Legal (SML) de Valparaíso, utilizando el sistema de amplificación de repeticiones cortas en tándem PowerPlex Fusion®, se presentó inconsistencias en los resultados de marcadores D18S51, D7S820, D2S1338 al momento de realizar la relación de los genotipos, lo que fue rectificado a través del sistema AmpFlSTR® Identifier®, persistiendo las diferencias. Por otra parte, se presentó una discordancia entre los sistemas de amplificación en el marcador D16S539. El método de secuenciación consideró la amplificación selectiva STR, utilizando partidores descritos en Gen Bank, con excepción del partidador antisentido del marcador D16S539. La separación de los amplicones fue realizada por electroforesis en gel de Agarosa HR, de la cual posteriormente fueron purificados utilizando el Kit QIAquick Gel Extraction Qiagen y luego secuenciados con el kit BigDye® v1.1 Applied Biosystems. Los resultados se obtuvieron utilizando un secuenciador automático modelo Abi Prism 310. Las inconsistencias en los marcadores STR D18S53 D2S1338 fueron corroboradas y asociadas con deleciones. La inconsistencia de D7S820 fue definida como variante genética. En el caso de la discordancia que presenta la madre, se logró determinar que existía una deleción de 4pb consecutivas lo que explica los resultados incoherentes entre los sistemas de amplificación. En conclusión, las discordancias e inconsistencias son fenómenos que se observan en la amplificación selectiva de STR y se explican por mutaciones en las zonas STR o aledañas. Este estudio contribuye al proceso de evaluación permanente que debe existir en los protocolos aplicados en el SML.