



ANEXOII: glosario de términos

Artefacto: se emplea este término para describir los picos artificiales de procedencia no alélica que aparecen en el electroferograma y que se generan durante el proceso del proceso de amplificación o bien en la fase de detección alélica. Su aparición puede afectar o alterar la interpretación final del perfil genético. Existen distintos tipos que se describen a continuación.

Bandas de repetición (*stutter-band*): artefactos generados durante la reacción de PCR como consecuencia del deslizamiento (*slippage*) de la polimerasa que se traducen en picos que habitualmente tienen una unidad de repetición menos que el alelo real que le precede y no suelen superar el 15 % del área del alelo principal. Ocasionalmente también se pueden presentar *stutters* con una unidad más que el alelo real.

Coeficiente de verosimilitud (*Likelihood ratio* -LR-): el *ratio* de dos probabilidades del mismo evento bajo hipótesis que son mutuamente excluyentes.

Efecto estocástico: se trata de un suceso que ocurre como resultado del azar en el paso de amplificación de cantidades de ADN escasas o de calidad deficiente y se caracteriza por la aparición de diferentes fenómenos como la amplificación desproporcionada de los alelos, que se manifiesta como un desequilibrio alélico *intra-locus* (heterocigotos) y/o en situaciones severas un *drop-out* alélico completo, detectándose en este último caso, la aparición de falsos homocigotos. Otros efectos son *drop-out* de loci, aumento de *stutters*, *drop-in* alélico o diferencias entre duplicados de un mismo extracto de ADN.

Ganancia alélica (*Drop-in*): se trata de alelos que aparecen adicionalmente a un perfil genético como consecuencia de contaminaciones esporádicas.

Pérdida alélica (*Drop-out*): pérdida de alelo/s en un perfil genético que se produce habitualmente como consecuencia de la amplificación de una escasa cantidad y/o calidad de ADN. Un efecto estocástico favorece selectivamente la amplificación de un alelo en detrimento del otro en marcadores que se presentan en heterocigosis, generándose la pérdida completa de uno de los alelos del marcador.

Perfil genético: registro alfanumérico resultante del análisis de marcadores STRs.

Perfil genético complejo: se refiere a aquel tipo de perfil genético (único o mezcla) que puede mostrar de forma separada o conjunta uno o varios de los efectos descritos como *drop-out*, *drop-in*, desequilibrio de heterocigotos, etc.

Perfil mezcla: perfil generado por la aportación de al menos dos individuos.

Pull-up: artefacto que se manifiesta en el electroferograma como un pico que erróneamente puede ser confundido con un alelo. Su origen más frecuente es un exceso de producto amplificado, de manera que para un/os determinado/s *locus/i* puede ocasionar una saturación del canal de detección de dicho *locus/i* produciendo

MINISTERIO
DE JUSTICIA

reflejos en forma de falsos picos en los canales adyacentes. Se caracterizan porque tienen la misma ubicación espacial (en otro canal) que el alelo real que lo genera. El uso de un *software* de análisis con matrices no adecuadas también puede generar la aparición de este tipo de artefactos.

Unidades relativas de fluorescencia (*Relative Fluorescent Unit –RFU*): unidad de medida empleada en los equipos de electroforesis capilar que emplean sistemas de detección de fluorescencia.

Spikes: se trata de un tipo de artefacto que se manifiesta en el electroferograma como un pico que puede ser confundido con un alelo real. Se caracteriza por una morfología similar a un alelo real aunque con una anchura inferior y que se refleja de forma repetida en más de un canal de fluorescencia. Se produce durante la fase de la electroforesis y provocado por diferentes motivos (alteraciones de la corriente eléctrica, cristales de urea en el capilar...).

STRs (*short tandem repeat*) autosómicos: polimorfismo genético de longitud localizado en los cromosomas autosómicos, cuya variabilidad reside en el número de veces que se repite en *tándem* un cierto bloque de nucleótidos.