

MINISTERIO DE LA PRESIDENCIA, JUSTICIA Y RELACIONES CON LAS CORTES

Convocatoria: Orden PJC/443/2024, de 25 de abril



Pruebas selectivas para ingreso, por el sistema general de acceso libre, en el Cuerpo Especial de Facultativos del Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses

Segundo Ejercicio: **BIOLOGIA**

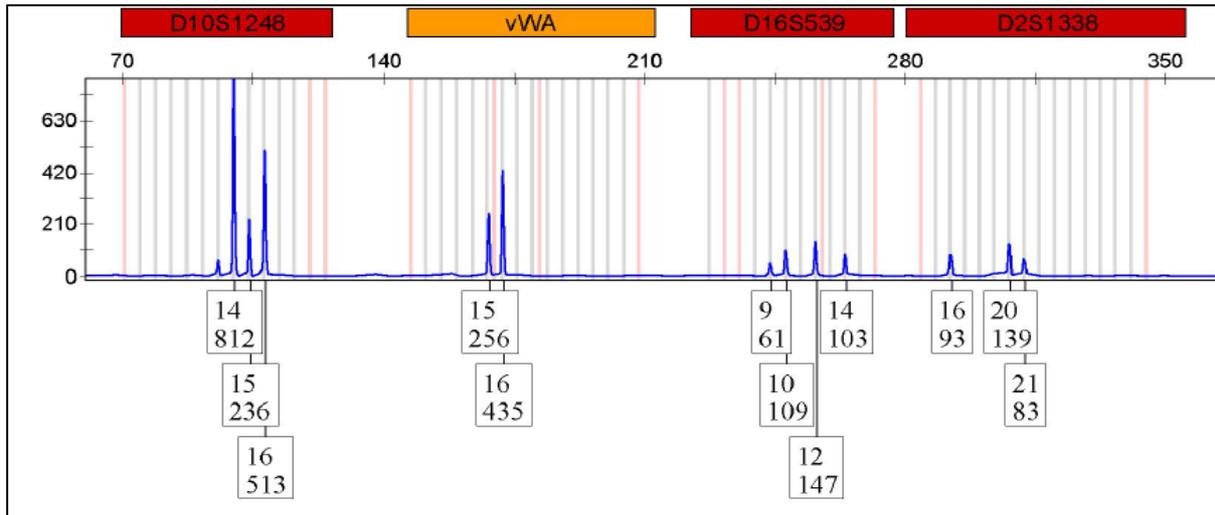
Día 26 de enero de 2025.

INSTRUCCIONES:

1. Utilice exclusivamente **bolígrafo negro o azul**. Lea detenidamente antes de comenzar las instrucciones que figuran al dorso de la hoja de respuestas.
 2. **NO ABRA ESTE CUESTIONARIO HASTA QUE SE LE INDIQUE.**
 3. Todas las preguntas de este Cuestionario tienen el mismo valor.
 4. El cuestionario contendrá 22 preguntas, las 2 últimas de reserva.
 5. Se calificarán de 0 a 40 puntos. Sólo se calificarán las respuestas marcadas en la "Hoja de respuestas". Las preguntas acertadas se valorarán con 2 puntos; las preguntas no acertadas y aquellas que contengan respuestas múltiples descontarán 0,5 puntos; las preguntas no contestadas no serán puntuadas.
 6. Compruebe siempre que el número de respuesta que señale en la "Hoja de respuestas" es el que corresponde con el número de pregunta de este Cuestionario (de la 1 a la 22).
 7. Recuerde que el tiempo de realización de esta prueba es de 60 minutos.
- Este cuestionario es propiedad del Ministerio de la Presidencia, Justicia y Relaciones con las Cortes
 - Queda prohibida la reproducción total o parcial de este cuestionario incluso citando la procedencia.

FACULTATIVOS DEL INTCF- ESPECIALIDAD BIOLOGIA SEGUNDO EJERCICIO

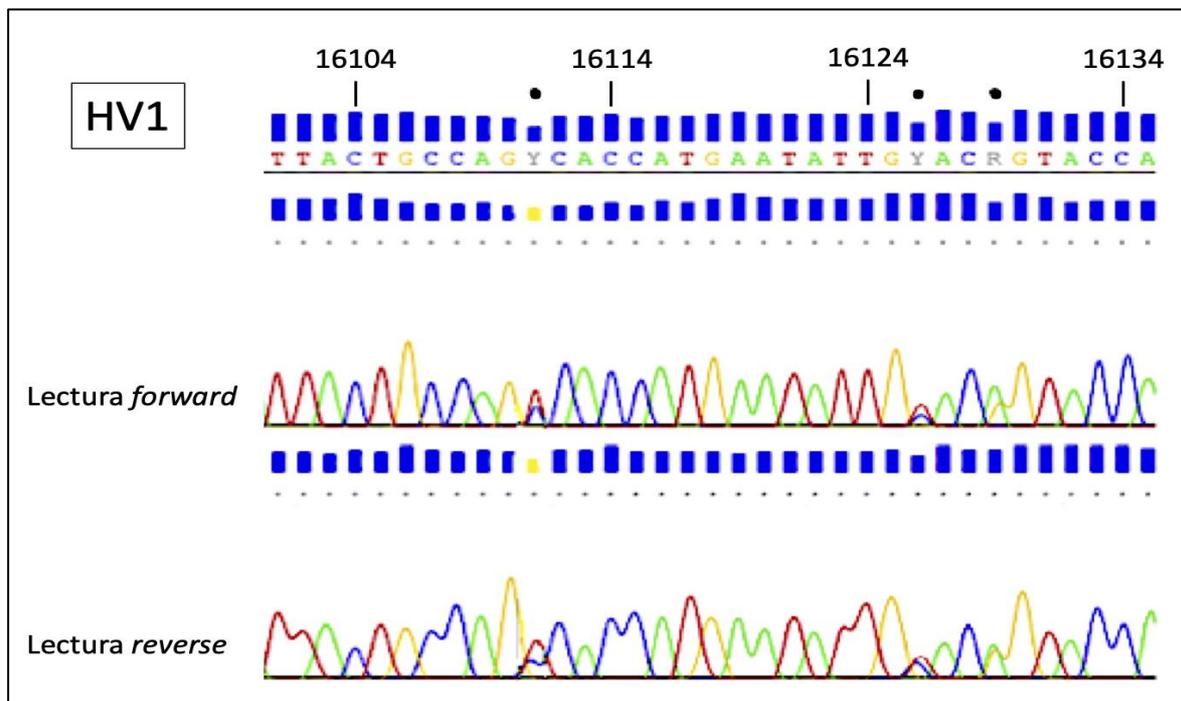
1. En este detalle de electroferograma, en el que se aprecia un perfil genético constituido por la mezcla de varios contribuyentes estime la proporción de los mismos.



Fuente: propia

- a) 1:1.
- b) 2:1.
- c) 1,5:1.
- d) 2,5:1.

2. A la vista del siguiente detalle tras la edición del análisis de ADN mitocondrial indique la respuesta correcta:



Fuente: propia

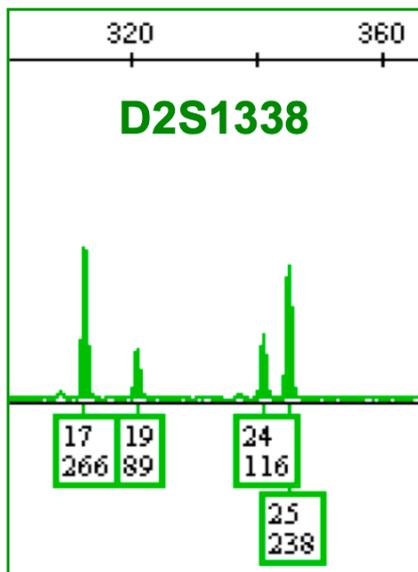
- Se observan varias heteroplasmas y debemos repetir el análisis con muestra indubitada de pelo del posible donante.
- Se trata de una secuenciación de una mezcla de ADN de varios contribuyentes.
- Hay ruido de fondo que impide una lectura de secuencia adecuada, no se pueden emitir conclusiones.
- Hay una pérdida de polímero durante la inyección, es necesario repetir el análisis.

3. Dadas la siguientes hipótesis alternativas:

H0= El perfil genético procede de la víctima y el sospechoso

H1= El perfil genético procede de la víctima y un desconocido

Considerando que la víctima tiene un genotipo 17-25 y el sospechoso 19-24 interesa determinar el valor del LR (likelihood ratio) para el marcador D2S1338.



Fuente: Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Interpretation (3rd Edition, 3rd volume)

- a) $LR = \frac{1}{f_{19} f_{24}}$
- b) $LR = \frac{1}{f_{17} f_{25}}$
- c) $LR = \frac{1}{f_{17} f_{24}}$
- d) $LR = \frac{1}{2f_{19} f_{24}}$

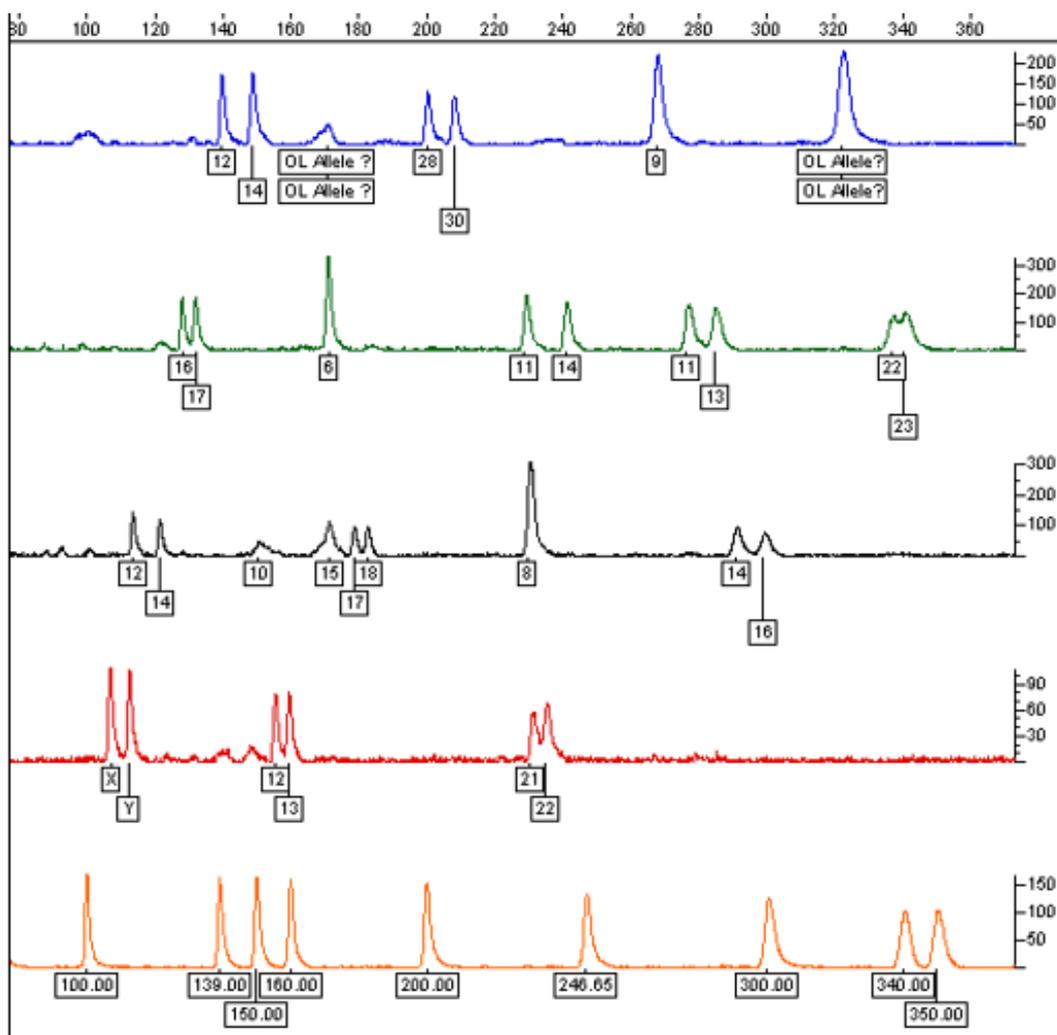
4. La imagen adjunta se corresponden a un registro de datos obtenidos en un proceso de cuantificación mediante *real-time* utilizando el kit comercial *Quantifiler – Trio™*. A la vista de las imágenes, indique que reflejan los resultados obtenidos en el siguiente gráfico:



Fuente: propia

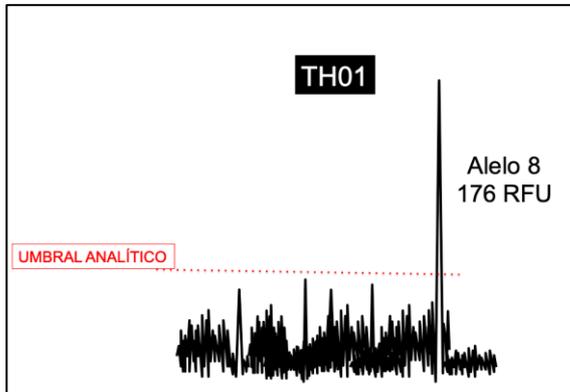
- a) No hay amplificación debida a una posible inhibición ocasionado por un fallo en la reacción.
- b) No se detecta ADN humano.
- c) ADN con indicios de degradación.
- d) ADN humano masculino. Se espera buen rendimiento de ADN (C_t bajo).

5. En la fase de detección de fragmentos STR mediante electroforesis capilar se observa lo reflejado en la imagen adjunta. ¿Cuál de las siguientes respuestas podría explicar la situación?



- a) Un exceso en la cantidad de ADN amplificado.
 b) Un exceso en la cantidad de ADN inyectado durante la electroforesis.
 c) Un escape de polímero durante el proceso de electroforesis.
 d) El ADN amplificado está degradado.
6. En un caso de asesinato, en el laboratorio se detecta una mezcla de perfiles de ADN en el mango de un cuchillo. El perfil de un individuo (X) aparece en la mezcla y es acusado de dicho asesinato. El individuo X declara ante el juez que el cuchillo es de su propiedad, pero que se lo robaron y con el cuchillo cometieron el crimen. En este contexto pudiera existir un efecto de “transferencia” de ADN del individuo X al cuchillo previo a los hechos. A la vista de lo expuesto y atendiendo a las recomendaciones emitidas por la International Society of Forensic Genetics, (Gill P et al, Forensic Science International: Genetics 44 (2020) respecto a las hipótesis planteadas para evaluar estadísticamente el resultado:
- a) No deben hacer referencia al termino “transferencia”.
 b) Si debe incluirse el término “transferencia”.
 c) Solo debería incluirse cuando se considere que la presencia de ADN puede ser debida a una transferencia secundaria.
 d) El es propio laboratorio el que bajo criterios internos determina el uso de termino “transferencia” en la hipótesis.

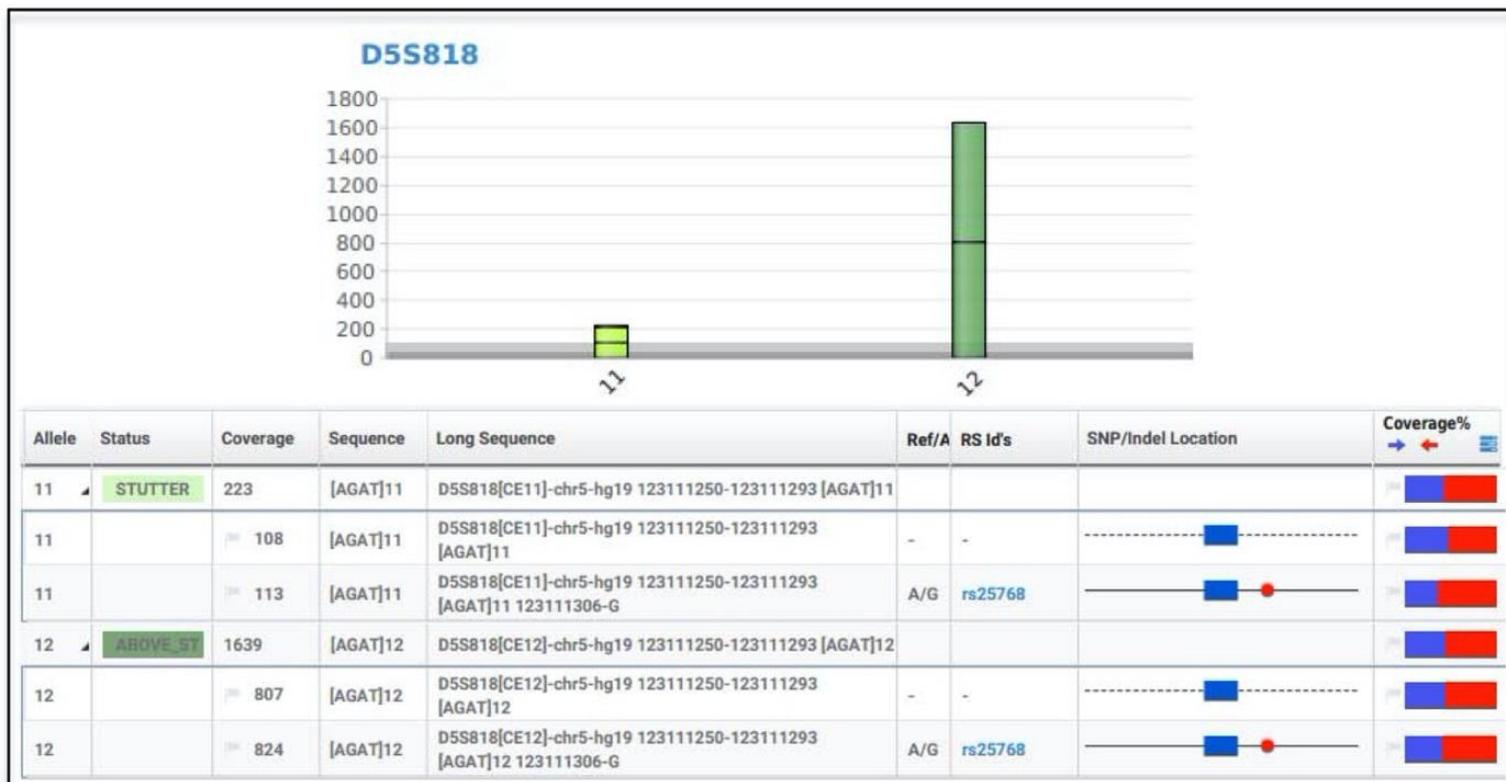
7. Tras la validación de un kit de amplificación de marcadores STR autosómicos el laboratorio establece como valor para el umbral estocástico (150 RFU, reference fluorescence units) a la vista de la imagen adjunta indique la opción correcta.



Fuente: propia

- a) El genotipo para el marcador TH01 no es posible definirlo puede haber pérdida alélica.
- b) El genotipo para el marcador TH01 es 8.
- c) Se aprecia un problema en la electroforesis capilar y no se puede definir el resultado con certeza.
- d) Se trata de una mezcla de perfiles.

8. En un caso de hermandad, se realiza el análisis de marcadores STR autosómicos mediante una plataforma de secuenciación masiva (Ion S5 XL, de Thermo Fisher), obteniéndose el siguiente resultado para el marcador D5S818, tras su análisis con el software Converge™ (de Thermo Fisher).

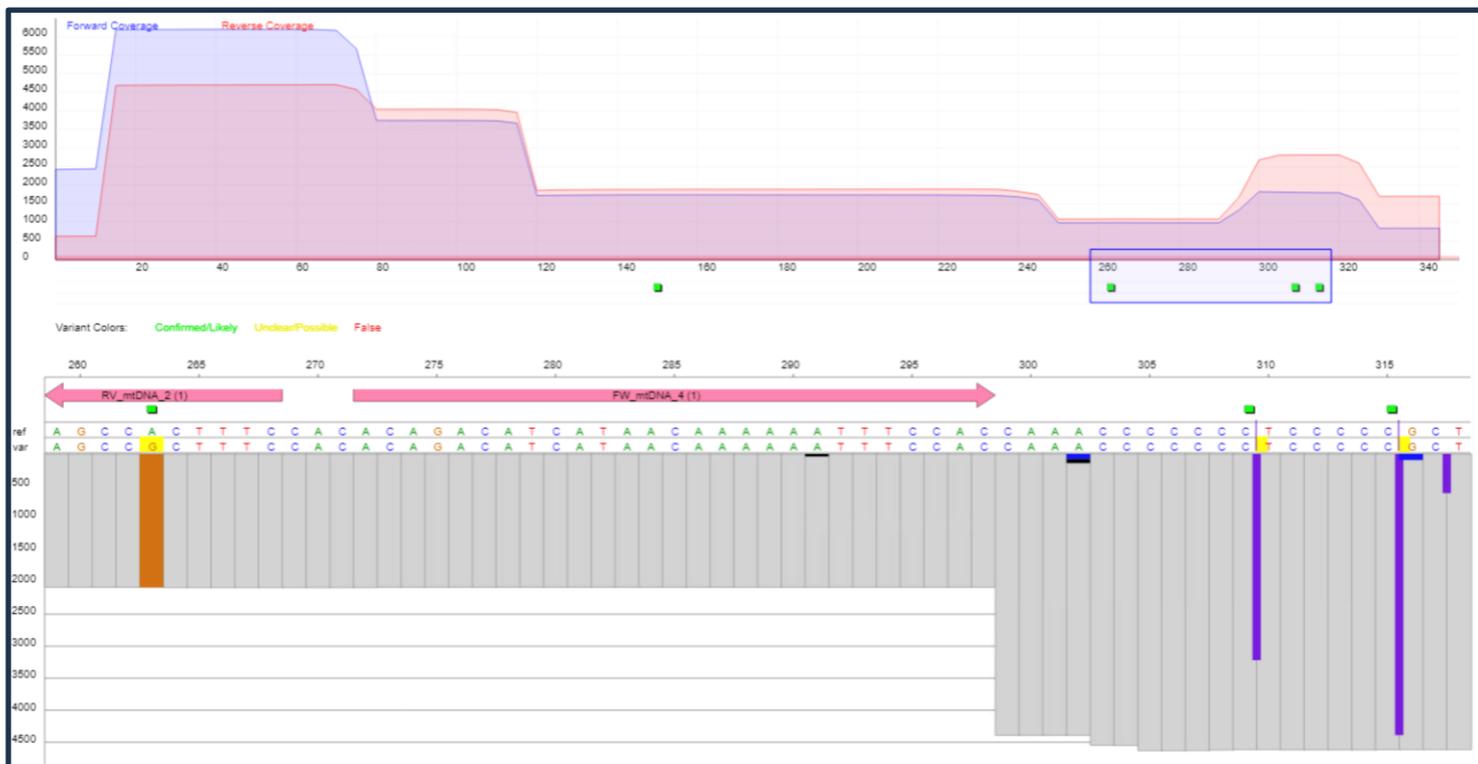


Fuente: Crespillo M, Barrio PA (editores) (2019). Genética Forense: del laboratorio a los Tribunales. Ediciones Díaz de Santos, Madrid. p.336.

¿Cómo interpretaría este resultado, teniendo en cuenta las consideraciones de la Comisión de ADN de la ISFG (International Society for Forensic Genetics) sobre los requerimientos mínimos de nomenclatura para STRs de uso forense tipados mediante secuenciación masiva (Parson et al., 2016; Gettings et al., 2024)?

- Para este marcador, se ha producido un error de secuenciación, generando una mutación en la posición SNP rs25768, con lo que el tipaje correcto sería el alelo 12 en homocigosis.
- Para este marcador, mediante secuenciación masiva, ha sido posible detectar una mutación en la posición SNP rs25768, pudiéndose tipar un isoalelo 12 en heterocigosis (heterocigoto isométrico), que, mediante los kits clásicos para electroforesis capilar, no hubiera sido posible detectar.
- Para este marcador, la detección del SNP rs25768 produce una pérdida en el poder de discriminación del mismo, con lo que, lo correcto sería considerar este marcador como no valorable.
- Para este marcador, el SNP rs25768 detectado es muy frecuente en la población, con lo que no aportaría mayor información en el proceso de identificación. Además, cuando sólo se da en uno de los alelos, invalida el uso de dicho marcador.

9. En un caso de homicidio, sobre el cuerpo de la víctima se encuentra un pelo. Tras obtener el ADN del mismo, se realiza el análisis de ADN mitocondrial mediante una plataforma de secuenciación masiva (Ion S5 XL, de Thermo Fisher), obteniéndose el siguiente resultado, tras su análisis con el software Converge™ (de Thermo Fisher):

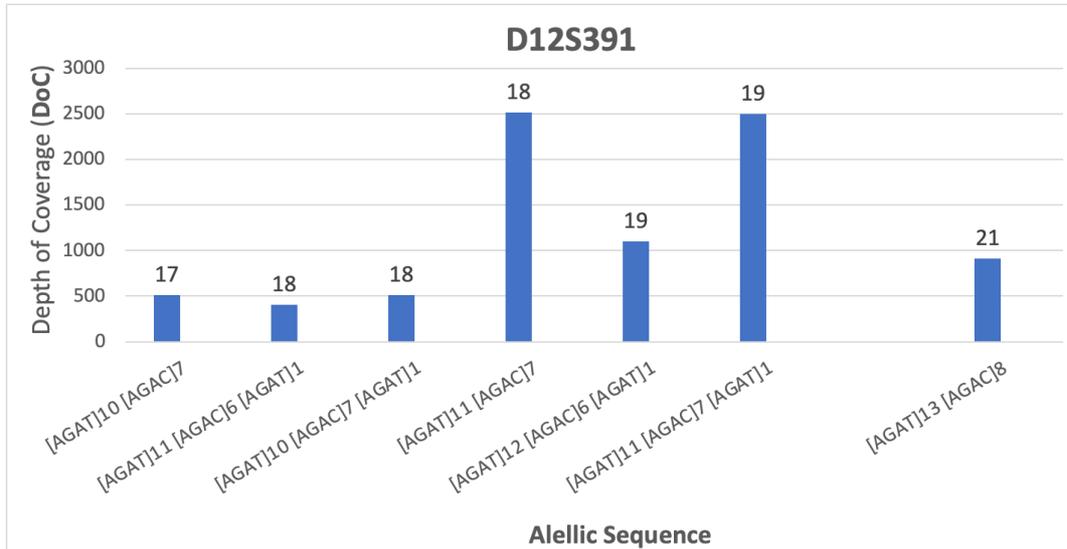


Fuente: propia

¿Qué haplotipo reportaría para el pelo, teniendo en cuenta las guías de la Comisión de ADN de la ISFG (International Society for Forensic Genetics) sobre el tipaje del ADN mitocondrial (Carracedo et al., 2000; Parson et al., 2014)?

- Únicamente se puede reportar la discrepancia A263G, pues el resto de modificaciones que se observan en la imagen, son consecuencia de errores de alineamiento en el proceso de secuenciación.
- El haplotipo que se puede reportar es A263G 309DEL 315DEL.
- El haplotipo que se puede reportar es A263G 315.1C. La inserción en la posición 309 no tiene suficiente profundidad de cobertura.
- El haplotipo que se puede reportar es A263G -309.1C -315.1C.

10. En un caso de agresión sexual en el que la denunciante relata no recordar nada, a partir de un hisopo rectal tomado de la misma, se realiza el análisis de marcadores STR autosómicos mediante una plataforma de secuenciación masiva (MiSeq FGx, de Verogen), obteniéndose el siguiente resultado para el marcador D12S391, tras su análisis con el software Universal Analysis Software - UAS™ (de Verogen):



Fuente: propia

Teniendo en cuenta que el genotipo de la denunciante para este marcador es 18-19 ¿cuál de las siguientes afirmaciones es completamente correcta?

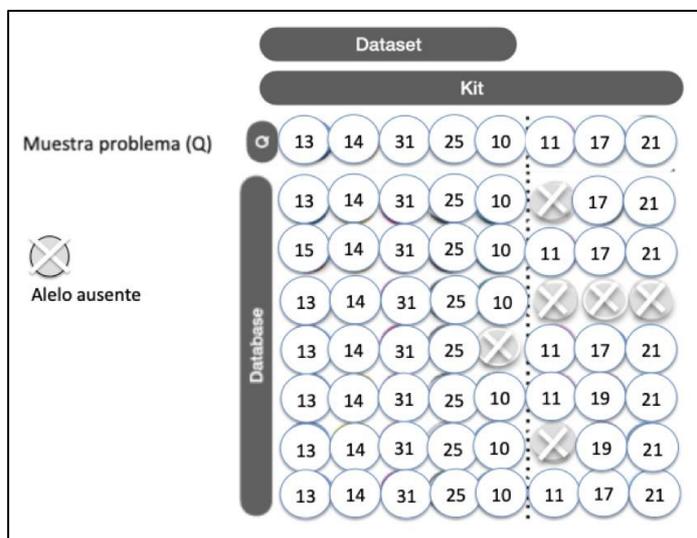
- Se puede concluir que se ha obtenido una mezcla de al menos 3 contribuyentes, ya que se detectan 3 alelos isométricos 18, pudiéndose deducir que, aparte de la contribución de la denunciante, al menos le han agredido 2 personas.
- Solamente se detecta el genotipo de la denunciante (18, 19). El resto de picos que se detectan, o bien son picos *stutters*, o son artefactos de secuenciación.
- Se ha obtenido de una mezcla de al menos 2 contribuyentes: el mayoritario con un genotipo deducido 18, 19; y el minoritario, con un genotipo deducido 19, 21.
- Claramente, se trata de una mezcla de al menos 4 contribuyentes, de los que se puede deducir sus genotipos: 18-19 correspondiente a la denunciante; 3 contribuciones desconocidas con probables genotipos 17-18, 18 y 19-21.

11. Una mujer denuncia una agresión sexual por tocamientos. Previamente a la misma, declara haber mantenido relaciones consentidas con su pareja. Tras su reconocimiento, el médico forense toma muestra de la cavidad vaginal mediante lavado. Así mismo, se dispone de muestra indubitada de la víctima, de su pareja y del sospechoso de haber cometido la agresión. Tras el análisis genético de las muestras dubitadas e indubitadas, se obtiene la siguiente tabla de perfiles genéticos. En el contexto planteado, ¿Cuál de las siguientes parejas de hipótesis sería la adecuada para realizar el cálculo de LR para el marcador vWA?

	Víctima	Pareja de la víctima	Sospechoso	Lavado vaginal
vWA	15-16	17-17	15-17	15-16-17

- a) H_0 = el perfil genético procede de la víctima, su pareja y un desconocido.
 H_1 = el perfil genético procede de la víctima, su pareja y el sospechoso.
- b) H_0 = el perfil genético procede de la víctima, su pareja y el sospechoso.
 H_1 = el perfil genético procede de la víctima, su pareja y un desconocido.
- c) H_0 = el perfil genético procede de la víctima, su pareja y un desconocido.
 H_1 = el perfil genético procede de la víctima y dos desconocido.
- d) H_0 = el perfil genético procede de la víctima y dos desconocidos.
 H_1 = el perfil genético procede de la víctima, su pareja y el sospechoso.

12. Se lleva a cabo una búsqueda de un haplotipo de cromosoma Y en la base de datos YHRD con el fin de valorar estadísticamente una coincidencia encontrada tras los análisis genéticos de cromosoma Y . Se emplea el algoritmo de búsqueda denominado “transient search” , en una hipotética base de datos de 7 haplotipos se encuentran los siguientes resultados. Indique el número de coincidencias encontradas con la muestra problema (Q).



Fuente: propia

- a) 5
- b) 3
- c) 6
- d) 2

13. Según Clayton et al (1998), ¿cuál serían los pasos para llevar a cabo la interpretación de un perfil mezcla de ADN?:

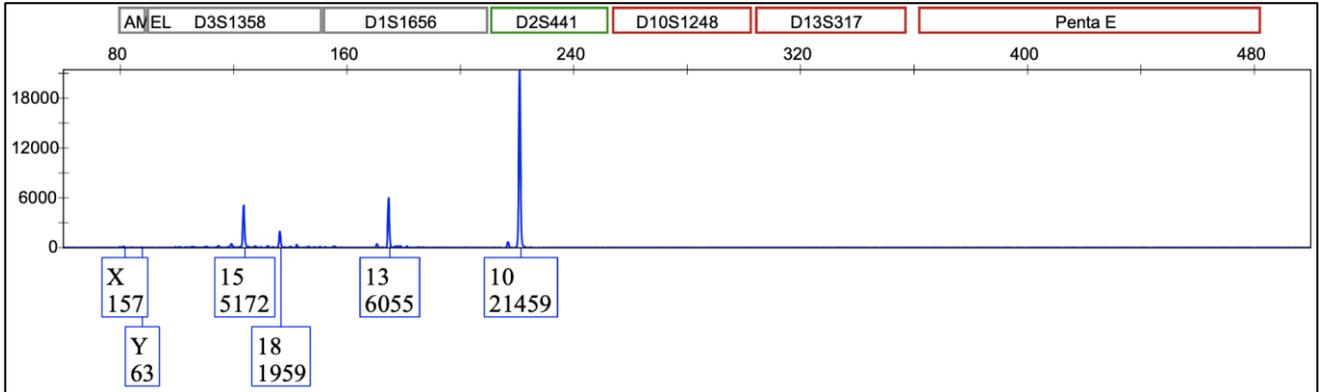
- a)
 - 1- Identificar la presencia de una mezcla.
 - 2- Designar los picos alélicos.
 - 3- Estimar la proporción con la que contribuyen los individuos a la mezcla.
 - 4- Identificar el número potencial de contribuyentes.
 - 5- Considerar todas las combinaciones posibles de genotipos.
 - 6- Comparar con las muestras de referencia.

- b)
 - 1- Identificar la presencia de una mezcla.
 - 2- Designar los picos alélicos.
 - 3- Identificar el número potencial de contribuyentes.
 - 4- Estimar la proporción con la que contribuyen los individuos a la mezcla.
 - 5- Considerar todas las combinaciones posibles de genotipos.
 - 6- Comparar con las muestras de referencia.

- c)
 - 1- Identificar la presencia de una mezcla.
 - 2- Designar los picos alélicos.
 - 3- Identificar el número potencial de contribuyentes.
 - 4- Considerar todas las combinaciones posibles de genotipos.
 - 5- Estimar la proporción con la que contribuyen los individuos a la mezcla.
 - 6- Comparar con las muestras de referencia.

- d)
 - 1- Identificar la presencia de una mezcla.
 - 2- Designar los picos alélicos.
 - 3- Considerar todas las combinaciones posibles de genotipos.
 - 4- Estimar la proporción con la que contribuyen los individuos a la mezcla.
 - 5- Identificar el número potencial de contribuyentes.
 - 6- Comparar con las muestras de referencia.

14. En un caso de agresión sexual, se remiten al laboratorio unos restos abortivos en un bote, indicándose que, previamente a su envío, han sido fijados con formol. Tras la extracción de ADN, el análisis de marcadores STR autosómicos con el kit comercial FUSION 6C™ (de Promega) y su edición con el programa GeneMapper™ IDX v1.6 (de ThermoFisher), se obtienen los siguientes resultados:

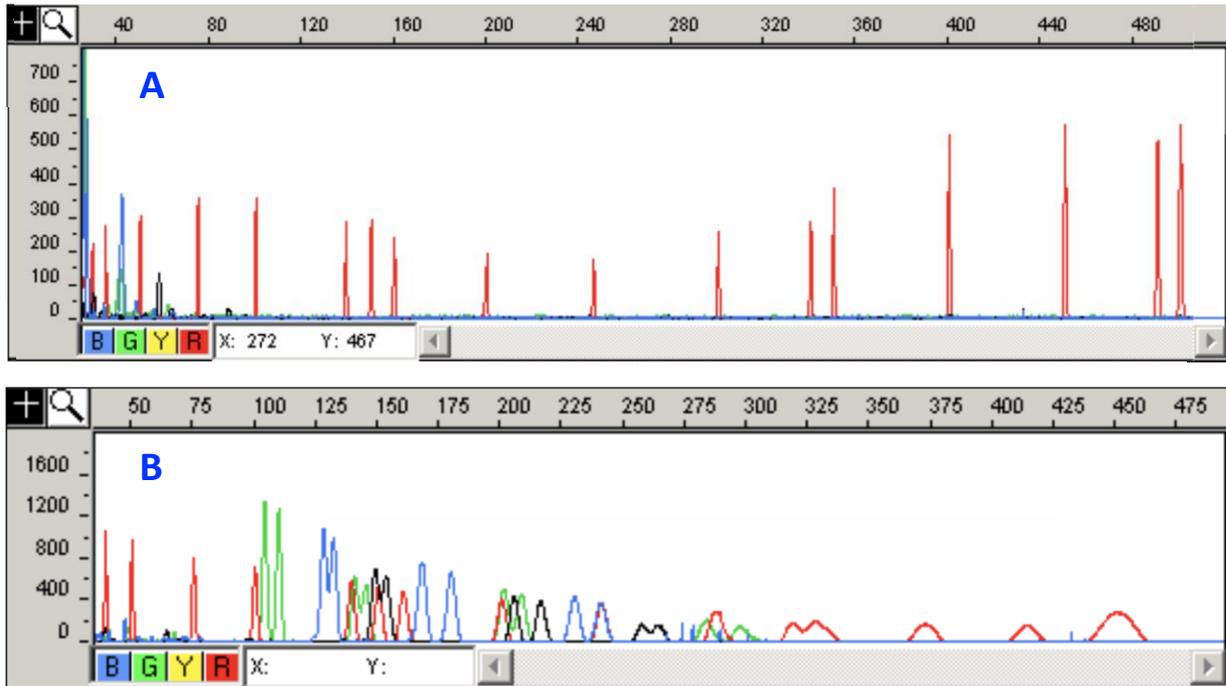


Fuente: propia

Indique la respuesta que se ajuste a la interpretación de los resultados.

- Los resultados obtenidos ponen de manifiesto un efecto de degradación, con lo que no es posible llevar a cabo ninguna estrategia para mejorarlos.
- Los resultados obtenidos ponen de manifiesto un efecto de degradación, que puede solventarse añadiendo más extracto de ADN al proceso de amplificación.
- Los resultados obtenidos ponen de manifiesto un efecto de inhibición o modificación del ADN.
- El resultado obtenido es consecuencia de efectos estocásticos derivados de la escasa cantidad de ADN recuperado.

15. A continuación, se muestran dos figuras con el raw data de 2 perfiles distintos:

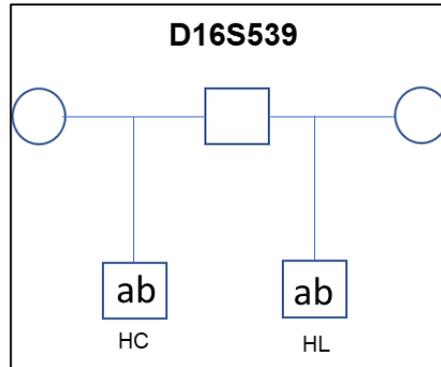


Fuente: Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Interpretation (3rd Edition, 3rd volume)

Señale la opción que se ajuste a la interpretación correcta:

- a) Ambas figuras muestran perfiles correctos, sin ningún tipo de problema durante el proceso de electroforesis capilar ni problemas en las muestras analizadas.
- b) En la figura A, se muestra un perfil con el típico efecto "Golden Gate"; y en la figura B, un perfil con una pérdida de resolución. Ambos casos son como consecuencia de una formamida deteriorada, que provoca una incorrecta desnaturalización de la muestra, así como a un exceso de sales en la muestra o a una contaminación del polímero de electroforesis.
- c) En la figura A, el perfil es correcto. Sin embargo, en la figura B, el perfil mostrado presenta problemas durante el proceso de electroforesis, como consecuencia de un exceso en el tiempo de inyección.
- d) En la figura A, el perfil es correcto; y en la figura B, el perfil corresponde a una típica muestra con degradación. Por lo tanto, ambos perfiles corresponden a una correcta electroforesis capilar.

16. Un juzgado admite a trámite una demanda de investigación biológica del parentesco presentada por “HIJO CUESTIONADO (HC)”, el cuál solicita que se le sea reconocida su relación de parentesco por vía paterna con el individuo “HIJO LEGAL (HL)”. Teniendo en cuenta que solo se dispone de muestras de ambos individuos, ¿qué fórmula usaría para calcular el Índice de Parentesco (IP) para el marcador D16S539?



Fuente: propia

- a) $IP_{D16} = \frac{2fa+1}{4fa}$
- b) $IP_{D16} = \frac{4fa + 1}{8fa}$
- c) $IP_{D16} = \frac{fa + fb + 4 fafb}{8fafb}$
- d) $IP_{D16} = \frac{fa+fb+4fafb}{4fafb}$
17. En un hospital se ha producido un cambio de recién nacido (RN) por error. Ante esta circunstancia, los padres han denunciado al hospital, lo que le ha llevado al centro hospitalario a contactar con el servicio de biología del INTCF para que realice una investigación biológica del parentesco. Este laboratorio ha definido las siguientes hipótesis para calcular el índice de parentesco: H0 = “PADRE y MADRE son los padres biológicos de RN” y H1=” PADRE y MADRE no son las padres biológicos de RN y, por tanto, un hombre y una mujer de la población son sus padres biológicos”. ¿Cuál de las siguientes fórmulas usaría para calcular un Índice de parentesco (IP) si los genotipos son RN=11-12, PADRE=11-12 y MADRE=11-12?

- a) $IP = \frac{1}{4f_{11}f_{12}}$
- b) $IP = \frac{1}{2f_{11}f_{12}}$
- c) $IP = \frac{0.5}{f_{11}f_{12}}$
- d) $IP = \frac{0.5}{4f_{11}f_{12}}$

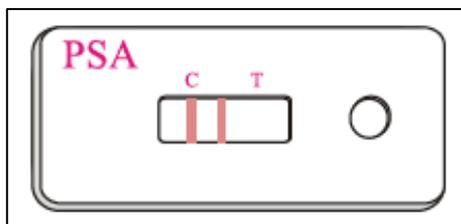
18. Tras obtener los perfiles genéticos de un presunto padre (PP), de una madre (M) y de un hijo (H), el laboratorio de genética sospecha que en un único marcador puede existir una exclusión de segundo orden. Ante esta circunstancia, ¿qué fórmula para el IP considera cómo correcta? (nota: o = frecuencia alelo silente; μ =tasa de mutación).

	PP	M	H
vWA	14	17-19	19

- a) $IP_{vWA} = \frac{o}{(f_{14+2o})(f_{19+o})}$
- b) $IP_{vWA} = \frac{o}{(f_{14+2o})(f_{19+2o})}$
- c) $IP_{vWA} = \frac{0.0005\mu}{f_{19}}$
- d) $IP_{vWA} = \frac{0.00005\mu}{f_{19}}$
19. Un joven (J) se despide de sus padres y sale a hacer una ruta por la montaña. El joven no vuelve y sus padres (P) y (M) interponen una denuncia por desaparición. A los 6 meses aparece un cadáver en un barranco en la zona de su desaparición. Calcule el IP para el marcador D3S1358 considerando que los genotipos obtenidos son:

M=17-18 P=15-17 Cadáver: 15-17

- a) $IP_{D3S1358} = \frac{1}{4f_{15}f_{17}}$
- b) $IP_{D3S1358} = \frac{1}{8f_{15}f_{18}}$
- c) $IP_{D3S1358} = \frac{1}{8f_{15}f_{17}}$
- d) $IP_{D3S1358} = \frac{1}{f_{15}f_{17}}$
20. Se ha realizado un test inmunocromatográfico con el fin de poder detectar la presencia de PSA (Prostatic Specific Antigen). El resultado del mismo es el que se muestra la siguiente figura. Su laboratorio no ha realizado ninguna prueba confirmativa adicional. En base al contexto descrito y resultado obtenido, ¿cuál de las siguientes opciones es la correcta?:



C: zona de control; T: zona de test

- a) Es un resultado que podría ser debido a un efecto Hook, no podemos descartar la ausencia de fluido seminal.
- b) Es un resultado negativo para la presencia de PSA descartando cualquier otra circunstancia puesto que el control interno es positivo.
- c) El resultado negativo podría deberse a un defecto en el dispositivo empleado.
- d) El resultado negativo puede ser debido a una reacción cruzada por inespecificidad.

21. Al morir una mujer, su hijo solicita una prueba de parentesco a un hombre que supuestamente es su padre. Tras analizar el laboratorio de genética forense las muestras biológicas de ambos individuos, obtiene un índice de paternidad bajo, lo que hace sospechar que el verdadero padre sea un familiar del individuo demandado. ¿Cuál de las siguientes fórmulas considera correcta para determinar esta nueva investigación biológica de la paternidad a partir de los valores de IP y de AI? (nota: θ_{AR} es el coeficiente de consanguinidad entre el presunto padre y el familiar, IP es el Índice de Paternidad y AI es el Índice Avuncular).

a) $AI = (1 - 2\theta_{AR}) - 2\theta_{AR} IP$

b) $AI = (1 + 4\theta_{AR}) + 4\theta_{AR} IP$

c) $AI = (1 + 2\theta_{AR}) + 2\theta_{AR} IP$

d) $AI = (1 - 2\theta_{AR}) + 2\theta_{AR} IP$

22. En el contexto de una agresión sexual se produce una coincidencia entre el haplotipo Y-STR obtenido a partir de la muestra tomada a la víctima (toma vaginal) y la muestra indubitada aportada por un sospechoso (S). El laboratorio debe emitir un informe respecto a dicha coincidencia empleando para la valoración de dicha coincidencia el valor del LR obtenido. Según la recomendaciones de la ISFG sobre interpretación de resultados obtenidos con STR-Y (Roewer L. et al, Forensic Sci. Int. Genet. 48) las hipótesis deben ser planteadas de la siguiente manera:

a) $H_0 = S$ o cualquier persona emparentada por línea paterna con él, es el donante del ADN obtenido a partir de la muestra analizada

$H_1 =$ Otra persona tomada al azar en la población mundial es el donante del ADN obtenido a partir de la muestra analizada.

b) $H_0 = S$ o cualquier persona emparentada por línea paterna con él, es el donante del ADN obtenido a partir de la muestra analizada

$H_1 =$ Otra persona tomada al azar en la población de referencia es el donante del ADN obtenido a partir de la muestra analizada.

c) $H_0 = S$ es el donante del ADN obtenido a partir de la muestra analizada

$H_1 =$ Otra persona tomada al azar en la población de referencia es el donante del ADN obtenido a partir de la muestra analizada.

d) Las hipótesis deben plantearse siempre tras recabar al Tribunal toda la información relacionada con el caso que se está analizando.