

**MANUAL DEL USUARIO**  
Versión 1.4

**GENis**

# Contenido

---

<b>PRÓLOGOS</b>	6
<b>1 INTRODUCCIÓN A GENIS</b>	19
<b>2 USUARIOS</b>	24
<b>2.1 PREVIO A SOLICITAR UNA CUENTA (GOOGLE AUTHENTICATOR)</b>	24
<b>2.2 SOLICITAR UNA CUENTA</b>	25
<b>2.3 ACTIVACIÓN DE UNA CUENTA DE USUARIO</b>	28
<b>2.4 BLANQUEO DE CONTRASEÑA</b>	29
<b>2.5 BLOQUEO DE ACCESO A UNA CUENTA DE USUARIO</b>	32
<b>2.6 DESACTIVAR UNA CUENTA DE USUARIO</b>	32
<b>2.7 INICIO DE SESIÓN</b>	33
<b>3 ROLES</b>	36
<b>3.1 AGREGAR UN ROL</b>	37
<b>3.2 CONFIGURACIÓN DE ROLES</b>	37
<b>3.3 MODIFICAR O ELIMINAR UN ROL</b>	38
<b>4 LABORATORIOS</b>	40
<b>5 GENETISTAS</b>	44
<b>6 TIPOS DE MATERIALES BIOLÓGICOS</b>	48
<b>7 CATEGORÍAS</b>	51
<b>7.1 DEFINICIÓN DE CATEGORÍAS Y SUBCATEGORÍAS</b>	52
<b>7.2 CREACIÓN Y EDICIÓN DE GRUPOS DE CATEGORÍAS</b>	53
<b>7.3 CREACIÓN DE UNA NUEVA CATEGORÍA</b>	44
<b>7.3.1 ALTA DE ANÁLISIS</b>	57
<b>7.3.2 ASOCIACIÓN DE PERFILES</b>	57
<b>7.3.3 REGLAS DE BÚSQUEDA</b>	58
<b>8 KITS</b>	61
<b>9 MARCADORES</b>	64
<b>9.1 AGREGAR MARCADORES</b>	64
<b>9.2 MODIFICAR/ELIMINAR MARCADORES</b>	65
<b>9.3 VALORES ALÉLICOS FUERA DE ESCALA</b>	67
<b>9.4 AGREGAR MARCADORES SUELTO</b>	67
<b>9.5 MICROVARIANTES</b>	69
<b>10 BASES DE DATOS DE FRECUENCIAS</b>	71
<b>11 MITOCONDRIAL</b>	78
<b>11.1 FORMATO DE CARGA</b>	79
<b>11.2 MATCH</b>	80
<b>12 ALTA DE PERFILES</b>	82

<b>12.1</b>	CARGA DE ANÁLISIS MITOCONDRIAL .....	83
<b>12.2</b>	CARGA DE ANÁLISIS AUTOSOMAL .....	86
<b>12.3</b>	CARGA MASIVA .....	88
<b>12.3.1</b>	ARCHIVO DE CARGA .....	89
<b>12.3.2</b>	PRIMER NIVEL DE APROBACIÓN .....	90
<b>12.3.3</b>	SEGUNDO NIVEL DE APROBACIÓN .....	93
<b>12.3.4</b>	RECHAZAR PERFIL .....	95
<b>12.3.5</b>	EVIDENCIAS ASOCIADAS A VÍCTIMAS .....	96
<b>12.3.6</b>	ETIQUETADO DE EVIDENCIAS .....	98
<b>13</b>	BAJA DE PERFILES .....	102
<b>14</b>	COMPARADOR DE PERFILES .....	106
<b>15</b>	EXPORTADOR DE PERFILES .....	110
<b>16</b>	GESTOR DE COINCIDENCIAS Y CÁLCULOS FORENSE .....	112
<b>16.1</b>	PERFIL AGRUPADOR .....	112
<b>16.2</b>	SISTEMAS COMPARTIDOS .....	112
<b>16.3</b>	PORCENTAJE DE ALELOS COMPARTIDOS .....	112
<b>16.4</b>	ESTADOS .....	113
<b>16.5</b>	VENTANA DE COMPARACIÓN .....	113
<b>16.6</b>	ESCENARIO .....	115
<b>16.7</b>	PARÁMETROS POR DEFAULT .....	118
<b>16.8</b>	ACCESO AL GESTOR DE COINCIDENCIAS .....	118
<b>16.9</b>	PERFIL AGRUPADOR: REFERENCIA .....	121
<b>16.10</b>	PERFIL AGRUPADOR: EVIDENCIA .....	123
<b>16.10.1</b>	Perfil agrupador con aportantes inferidos <> 2 y sus coincidencias con Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1 .....	124
<b>16.10.2</b>	Perfil agrupador con aportantes inferidos <> 2 y sus coincidencias con Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos > 1 .....	125
<b>16.10.3</b>	Perfil agrupador con aportantes inferidos = 2 y sus coincidencias con Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1 .....	126
<b>16.10.4</b>	Perfil agrupador con aportantes inferidos = 2 y sus coincidencias con Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 2 .....	130
<b>16.10.5</b>	Perfil agrupador con aportantes inferidos = 2 y sus coincidencias con Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos > 2 .....	131
<b>16.11</b>	DESCARTE MASIVO DE MATCHES .....	131
<b>17</b>	AUDITORIA .....	135
<b>18</b>	NOTIFICACIONES .....	138
<b>18.1</b>	BÚSQUEDA AVANZADA Y FILTROS .....	139

<b>18.2</b>	TIPO DE NOTIFICACIONES .....	140
<b>19</b>	TIPIFICACIÓN DE MOTIVOS .....	144
<b>20</b>	BÚSQUEDA DE PERSONAS .....	146
<b>20.1</b>	CREACIÓN DE UN CASO .....	146
<b>20.2</b>	ESTADOS DE UN CASO .....	148
<b>20.3</b>	METADATA DE UN CASO .....	150
<b>20.4</b>	ASOCIAZ PERFILES A UN CASO .....	151
<b>20.5</b>	SOLAPA PERFILES DE REFERENCIA .....	152
<b>20.6</b>	SOLAPA PERFILES NN POST MORTEM .....	152
<b>20.7</b>	ASOCIAZ LOTE .....	152
<b>20.8</b>	ASOCIAZ PERFILES .....	154
<b>20.9</b>	DESASOCIAZ PERFILES DEL CASO .....	155
<b>20.10</b>	CREACIÓN DEL GENOGRAMA .....	155
<b>20.11</b>	ASIGNAR NODOS A UN PEDIGRÍ .....	157
<b>20.12</b>	CAMBIOS DE ESTADO DE UN PEDIGRÍ .....	159
<b>20.13</b>	FILTROS .....	162
<b>20.14</b>	CHEQUEO DE CONSISTENCIA .....	164
<b>20.15</b>	BÚSQUEDA: ACTIVACIÓN DEL PEDIGRÍ .....	166
<b>20.16</b>	SCREENING MITOCONDRIAL .....	169
<b>20.17</b>	MUTACIONES .....	170
<b>20.18</b>	GESTOR DE COINCIDENCIAS (MATCHES) .....	173
<b>20.19</b>	ESCENARIOS .....	177
<b>20.20</b>	COPIA DEL PEDIGRÍ .....	183
<b>20.21</b>	TRAZABILIDAD DE UN PEDIGRÍ .....	185
<b>20.22</b>	AGRUPACIONES DE RESTOS (COLLAPSING) .....	186
<b>20.22.1</b>	AGRUPACIÓN AUTOMÁTICA .....	186
<b>20.22.2</b>	AGRUPACIÓN MANUAL .....	191
<b>20.22.3</b>	DESAGRUPAR PERFILES .....	194
<b>21</b>	INTERCONEXIÓN DE INSTANCIAS .....	197
<b>21.1</b>	CONFIGURACIÓN ENTRE INSTANCIAS .....	198
<b>21.2</b>	REPLICAR PERFILES .....	200
<b>21.3</b>	APROBACIÓN/RECHAZO DE PERFILES EN INSTANCIA SUPERIOR .....	202
<b>21.4</b>	REPLICAR PERFILES ASOCIADOS .....	205
<b>21.5</b>	MODIFICACIÓN DE PERFILES .....	205
<b>21.6</b>	PROPAGAR HIT Y DESCARTES ENTRE INSTANCIAS .....	206
<b>21.7</b>	BAJA DE PERFILES .....	206
<b>21.8</b>	FILTROS .....	207

<b>22</b>	<b>REPORTES .....</b>	<b>209</b>
<b>23</b>	<b>ANEXO I - ALGORITMOS DE BÚSQUEDA DE COINCIDENCIAS DE STR .....</b>	<b>211</b>
	<b>23.1 DEFINICIONES .....</b>	<b>211</b>
	<b>23.1.1 LOCUS O MARCADOR .....</b>	<b>211</b>
	<b>23.1.2 ALELO .....</b>	<b>211</b>
	<b>23.1.3 GENOTIPO .....</b>	<b>211</b>
	<b>23.1.4 GENOTIPIFICACIÓN .....</b>	<b>212</b>
	<b>23.1.5 PERFIL GENÉTICO .....</b>	<b>212</b>
	<b>23.1.6 IGUALDAD DE ALELOS .....</b>	<b>212</b>
	<b>23.2 COINCIDENCIA DE GENOTIPOS .....</b>	<b>212</b>
	<b>23.2.1 COINCIDENCIA EN EXIGENCIA ALTA DE GENOTIPOS .....</b>	<b>212</b>
	<b>23.2.2 COINCIDENCIA EN EXIGENCIA MEDIA O MODERADA DE GENOTIPOS .....</b>	<b>213</b>
	<b>23.2.3 COINCIDENCIA EN EXIGENCIA BAJA DE LOCUS .....</b>	<b>213</b>
<b>24</b>	<b>COINCIDENCIA DE PERFILES .....</b>	<b>215</b>
	<b>24.1 COINCIDENCIA EN EXIGENCIA ALTA DE PERFILES .....</b>	<b>215</b>
	<b>24.2 COINCIDENCIA EN EXIGENCIA MEDIA O MODERADA DE PERFILES .....</b>	<b>215</b>
	<b>24.3 COINCIDENCIA EN EXIGENCIA BAJA DE PERFILES .....</b>	<b>216</b>
	<b>24.4 COINCIDENCIA ENTRE DOS PERFILES APORTANTES .....</b>	<b>216</b>
<b>25</b>	<b>ANEXO II - GESTOR DE COINCIDENCIAS Y CÁLCULOS POR DEFAULT .....</b>	<b>218</b>
	<b>25.1 CÁLCULO DE INFERENCIA DEL NÚMERO DE APORTANTES A UNA EVIDENCIA .....</b>	<b>218</b>
	<b>25.2 CÁLCULO DE LR POR DEFAULT .....</b>	<b>219</b>
<b>26</b>	<b>ANEXO III - INTERPRETACIÓN DE ESTADÍSTICAS DE EVIDENCIAS .....</b>	<b>221</b>
	<b>26.1 IMPLEMENTACIÓN DEL CÁLCULO .....</b>	<b>223</b>
	<b>26.2 VALORACIÓN ESTADÍSTICA DE ASOCIACIONES ENTRE MEZCLAS EVIDENCIARIAS .....</b>	<b>224</b>

## Prólogo

---

Durante el Congreso Nacional de Informática de 1984, el Dr. Manuel Sadosky nos legó, en palabras destinadas a trascender, un destello de su legendaria sabiduría. Con la claridad de quién se anticipa décadas a su tiempo, decía entonces el padre de la informática argentina: “Los cambios en la computación están afectando las actividades esenciales de las personas de todas las latitudes. La informática ha llegado para quedarse. Esta cuestión afecta a todos: a los hombres de gobierno, a los productores, a los usuarios, a los intelectuales, a los hombres maduros y a los jóvenes que vivirán en el siglo XXI”.

Consecuente con su visión y a la altura de su responsabilidad como primer Secretario de Ciencia y Técnica de la democracia, Don Manuel comenzó tendiendo puentes. Dio el puntapié inicial organizando un espacio desde donde despertar conciencia en nuestra dirigencia local sobre la Sociedad de la Información que ya estaba en camino. A poco de asumir, propuso al Presidente Alfonsín crear la Comisión Nacional de Informática, un espacio reflexivo y de acción que congregaría desde un primer momento a representantes de todas las áreas de gobierno.

Sadosky se anticipó a sus contemporáneos avizorando que ninguna agencia pública escaparía a la revolución en ciernes. Entre los primeros pronunciamientos de ese espacio figuran fragmentos históricos de nuestra posición doctrinaria en la materia. Viene al caso rescatar de los documentos sobrevivientes algunos pasajes que conservan la vigencia del mismo día en que fueron mecanografiados: “Un país moderno capaz de ejercer su derecho a la autodeterminación no puede prescindir de manejar la tecnología informática y de producirla internamente de acuerdo con sus necesidades e intereses. El manejo autónomo de esta tecnología tiene un carácter estratégico. O el país hace los esfuerzos a su alcance para dominarla, o se resigna a ser dominado por ella.”

Tan panorámica fue la perspectiva de Don Manuel, que llegó incluso a invitar a actores no gubernamentales -por entonces incipientes- a ese espacio fundacional, convencido como estaba que el tamaño de la ola no haría distinción de clases ni jurisdicciones.

Sadosky fue el fundador del Instituto de Cálculo de la Universidad de Buenos Aires y prendió la mecha informática en 1961 con Clementina. Sin embargo, nunca programó ni dejó instrucciones para que su propio nombre perdurara. En 2005, el mundo de la informática despedía a su maestro, para entonces ya un gigante de la ciencia latinoamericana.

No tardaría mucho en llegarle su justo reconocimiento. Una decisión del Poder Ejecutivo, catalizando voluntades de sectores amplios, puso manos a la obra dando nacimiento en 2009 a la Fundación Dr. Manuel Sadosky para la investigación y desarrollo en Tecnologías de la

Información y las Comunicaciones (TICs). Honrando su espíritu en vida, la institución que lo homenajeara solo podía ver la luz como un espacio abierto e integrador. Por eso, su fundación se constituyó como una instancia público – privada, donde el ámbito estatal y las principales cámaras empresarias del sector compartieron conducción desde el principio. Esa amplitud de origen proyectó a la fundación rápidamente como la principal usina en la que Estado y Empresa - en conjunto - elaboran diagnósticos, definen estrategias y formulan políticas para esta fundamental área de desarrollo.

En 2014, la comunidad judicial se acercó a la fundación con un requerimiento concreto: explorar el desarrollo de una herramienta que a través del ADN permitiera mejorar el funcionamiento de la investigación forense en el país. Asumiendo la sensibilidad de los datos implicados, se acordó rápidamente en la importancia estratégica de contar con un software seguro, basado en código abierto, que pudiera ser administrado y auditado localmente.

La misión presentaba sus desafíos, por cierto. Implicaba combinar saberes muy distintos, todos ellos en acelerado cambio. Exigía convocar un equipo heterogéneo de científicos, tecnólogos, programadores y funcionarios judiciales. Finalmente, el grupo se terminaría amalgamando con el aporte de más de 100 especialistas en los campos de las matemáticas, estadística, biología molecular, ingeniería de sistemas, derecho procesal, bioética y criminalística. Las contribuciones provinieron de instituciones tan diversas como: el Consejo de Procuradores, Fiscales, Defensores y Asesores Generales de la República Argentina, el Consejo Federal de Política Criminal, la Sociedad Argentina de Genética Forense, el Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG), el CONICET, la Asociación Argentina de Bioinformática, CESSI, CICOMRA, la Universidad de Buenos Aires, la Universidad Nacional de la Plata, la Universidad Nacional de Quilmes, la Universidad Nacional de Rosario, la Universidad Nacional del Comahue, el Instituto Leloir y la empresa Baufest. Cada integrante aportó su conocimiento específico y enriqueció en la interacción la obra colectiva.

Desde luego no se arrancó de cero. Hay que admitirlo. La referencia internacional fue una guía indispensable en todo el proceso. Respetando los estándares y recomendaciones de organismos como la Sociedad Internacional de Genética Forense (ISFG), Interpol, la Red Europea de Institutos de Ciencias Forenses (ENFSI), el Consejo Nacional de Investigaciones de los EE.UU. (NRC), entre otros, el equipo fue moldeando la arquitectura y las funcionalidades del sistema conforme las mejores prácticas existentes.

Así, tras 3 años de un permanente trabajo interdisciplinario, nació GENis: el primer software libre en el ámbito iberoamericano de gestión de perfiles genéticos con fines forenses. En diciembre de 2017, la comunidad judicial y la Sociedad Argentina de Genética Forense aprobar-

on finalmente la versión 1.0 de la herramienta y se comenzó el despliegue en los laboratorios forenses de todo el país. En febrero de 2018, un total de 18 provincias argentinas habían adherido a su adopción para la puesta en marcha de registros locales de datos forenses de ADN; y a fines de 2018 ya se había instalado y configurado en 16 laboratorios de 14 provincias distintas.

Como titular de la Fundación Manuel Sadosky, solo puedo manifestar mi satisfacción por este aporte concreto de la ciencia argentina a las necesidades de la comunidad que le da sustento. Lo asumimos como una devolución, un modo de reintegro por la confianza y el apoyo continuado al talento nacional que empeña sus horas de laboratorio o de biblioteca a la búsqueda de soluciones para el bienestar social, en este caso, de un mejor funcionamiento de nuestra justicia. Por otro lado, no son datos a soslayar que este proyecto haya dado cobijo a científicos repatriados, formado a una decena de empresas del país en condiciones de dar soporte, que haya sido seleccionado como uno de los 12 proyectos estratégicos del Plan Innovación Colectiva, y declarado de interés por el Senado de la Nación. La bioinformática constituye una apuesta segura para el desarrollo argentino. Nuestro país ya es una potencia biotecnológica y cuenta con un sector TIC dinámico y competitivo a nivel global. Su sinergia solo puede reportarnos más beneficios.

Esperamos también que este desarrollo sea un aporte a la genética forense iberoamericana. Nuestra intención es abrir la herramienta a los países de la región con quienes compartimos la necesidad de mejorar la eficacia de nuestros servicios de justicia. El comportamiento delictivo no respeta límites jurisdiccionales. La Ciencia al servicio del Desarrollo. No más que eso. Los únicos laureles que Don Manuel Sadosky persiguió siempre en vida y con los que nosotros, sus agradecidos discípulos, pretendemos homenajear su memoria.

**Lino Barañao**

*Secretario de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva de la Nación*

---

La Argentina ha experimentado en los últimos años un gran avance en lo concerniente a la aplicación de medios tecnológicos y científicos en la investigación penal.

En particular, la prueba genética tuvo una enorme expansión a partir de su desarrollo por quince centros científicos dependientes del Proyecto de Laboratorios Regionales Forenses que los Ministerios Públicos de todo el país llevan adelante desde el año 2010 con el apoyo del Estado Nacional.

Sin embargo, la eficiencia de esa prueba, especialmente relevante para el esclarecimiento de los delitos más graves, resultaba limitada en tanto no se contaba con herramientas informáticas que permitiesen procesos de comparación globales de los datos genéticos disponibles. El proyecto GENis., abordado por la Fundación Sadosky y el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva, enfocó esta carencia y su implementación demuestra que la Argentina es un país que cuenta con una fortaleza científica que, aunque normalmente desprovista de todos los recursos necesarios está en condiciones de proveer soluciones concretas para las necesidades de la sociedad y de las instituciones del Estado.

Los Consejos de Procuradores, Fiscales, Defensores y Asesores Generales de la República Argentina y Federal de Política Criminal de los Ministerios Públicos de la República Argentina fueron conscientes de la relevancia de optar por un sistema tecnológico desarrollado en nuestro país, que tiene en su futuro avance aseguradas las bases de un apoyo permanente de quienes participaron en su creación, factor éste que será crucial cuando se concreten los procesos de acumulación de datos genéticos en los ámbitos provincial y nacional de acuerdo a los respectivos marcos legales.

Agradecemos en nombre de todos los Procuradores Generales y Fiscales Generales de la República Argentina a todos los que hicieron posible que nuestro sistema de investigación sea provisto de estas modernas herramientas y renovamos nuestro compromiso para hacer el más amplio y mejor uso posible de ellas.

**Pablo López Viñals**

*Presidente del Consejo Federal de Política Criminal*

**Mario Bongianino**

*Presidente del Consejo de Procuradores, Fiscales, Defensores y Asesores Generales de la República Argentina*

---

La Sociedad Argentina de Genética Forense (SAGF) fue constituida en el año 2000 por un grupo de profesionales que se desempeñaban en el área. Entre los propósitos de la sociedad se puede mencionar:

- Contribuir al progreso de la Genética Forense
- Cooperar en la actualización técnico-científica de sus asociados
- Organizar congresos, conferencias, cursos y jornadas científicas, además de ejercicios de control de calidad en la temática

- Establecer relaciones con otras sociedades científicas nacionales y extranjeras
- Cooperar en el asesoramiento de entidades oficiales o privadas en temas relacionados a la Genética Forense con finalidad de propender a su progreso
- Peticionar a los Poderes Públicos la sanción o reforma de normas que refieran al área

En la actualidad la SAGF está constituida por más de 160 socios de todo el país, contando entre ellos miembros de laboratorios públicos, judiciales y privados.

Nos anima el espíritu de contribuir, desde la genética forense, a un mejor funcionamiento de la justicia a través de la identificación humana, apoyando a la investigación criminal y a la investigación de relaciones de parentesco biológico.

Han pasado 30 años desde el primer caso criminal resuelto gracias al ADN en el Reino Unido y casi el mismo tiempo desde la creación en nuestro país del Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG) para la restitución de la identidad de niños nacidos en cautiverio durante la dictadura. Desde entonces, la pericia genética o de ADN ha ido ganando ascendencia en los sistemas judiciales de todo el mundo y nuestro país acompañó ese proceso.

Desde 2004, 19 provincias argentinas aprobaron leyes locales creando registros o bases de datos genéticos con fines de investigación criminal a través de la identificación genética. En 2013 el Congreso Nacional aprobó la creación del Registro Nacional de Datos Genéticos vinculados a delitos contra la integridad sexual (RNDG). Sin embargo, la puesta en funcionamiento de estos registros requería de más laboratorios que los existentes en ese momento, así como más recursos humanos, equipos adecuados, insumos, etc.

En esta línea, el Consejo de Procuradores y Fiscales de la República Argentina y el Consejo Federal de Política Criminal pusieron en marcha en 2010 el proyecto de establecimiento de Laboratorios Regionales de Investigación Forense, organizando al país por regiones y equipando a los laboratorios públicos (regionales y satélites) con tecnologías que cubrían la distintas disciplinas forenses (toxicología, genética, informática, biología, balística, histopatología, medicina legal, criminalística, etc.). En lo que respecta a genética forense, varios laboratorios del país fueron equipados con analizadores genéticos, termocicladores y otros equipos que permitieron sumar nuevos laboratorios a los ya existentes. Muchos de los profesionales que dirigen y trabajan en estos laboratorios son hoy miembros de la SAGF.

Para la implementación de las bases de datos de ADN, hace falta un software de comparación o cotejo, si bien la provincia de Córdoba posee desde el año 2007 un convenio con Estados Unidos para la utilización del CODIS (software utilizado para ese fin en muchos países), no ex-

istía en ese momento un convenio con el resto de las provincias ni con la nación. Por eso, unos años atrás, en conjunto, los Consejos de Procuradores y la Sociedad Argentina de Genética Forense evaluamos conveniente gestionar ante las autoridades nacionales el desarrollo de una herramienta local, un software que respondiese a las necesidades funcionales de la red local de laboratorios de Argentina, que fuese versátil, auditável y escalable.

Los contactos con el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva (MINCyT) por este tema comenzaron en 2012. Incluso llegó a firmarse un primer acuerdo de intención en esa fecha. Pero fue en 2014 cuando finalmente el requerimiento sería atendido de manera oficial: en marzo de ese año se suscribieron los convenios que dieron vida a GENis. En ese momento fundacional, la Sociedad Argentina de Genética Forense, el Consejo de Procuradores y Fiscales de la República Argentina y el Consejo Federal de Política Criminal hicimos entrega al MINCyT de los requerimientos funcionales de la futura herramienta.

Durante 3 años, acompañamos desde la Sociedad Argentina de Genética Forense el esfuerzo de coordinación realizado desde la Fundación Sadosky para arribar a la versión 1.0 del software GENis. Fue un trabajo intenso, interdisciplinario y muy enriquecedor. Participaron Laboratorios Judiciales, Universidades Nacionales, el CONICET, el Banco Nacional de Datos Genéticos, el Instituto Leloir, la Asociación Argentina de Bioinformática, y el sector privado.

La experiencia resultó valiosa también para repasar el camino de armonización que tenemos por delante a nivel federal. Para abordar los matices jurisdiccionales en metodologías, términos y criterios, contribuimos para diseñar GENis buscando que fuera parametrizable en la mayoría de sus categorías. Esto permitirá que pueda adaptarse a la realidad de la organización y funcionamiento de cualquier laboratorio sin comprometer su interoperabilidad.

Entre los atributos esenciales de GENis se destaca su diseño basado en estándares internacionales y en tecnología de código abierto. Esta combinación la hace una herramienta altamente configurable, escalable y segura. Establecimos de inicio que la arquitectura del sistema GENis debía respetar las recomendaciones y estándares de la Sociedad Internacional de Genética Forense (ISFG) y de la Red Europea de Institutos de Ciencias Forenses (ENFSI).

Según la ISFG, la transparencia de los modelos de cálculo que sustentan la herramienta informática es una condición necesaria para favorecer su reproducibilidad independiente. Este es un atributo central para poner los resultados de las pericias a resguardo de presumibles impugnaciones. Por otro lado, la flexibilidad de la herramienta en la configuración de categorías de almacenamiento de perfiles genéticos, parametrizando reglas de admisibilidad y de búsqueda de coincidencias, permite que GENis cumpla con las recomendaciones de ENFSI.

Para la Sociedad Argentina de Genética Forense sería una satisfacción poder presentar y ofrecer GENis también a otros países iberoamericanos. Entendemos que será útil como plataforma de cooperación en la investigación criminal entre nuestros países, a la vez que permitirá estimular los primeros bocetos para pensar instancias regionales de articulación, como las que cuenta Europa con el Tratado de Prum. El delito es cada vez más transnacional y nuestros sistemas judiciales y de seguridad deben tomar esto en cuenta.

GENis es producto del esfuerzo mancomunado del sector público, la comunidad científica, el sector judicial y la sociedad civil. Un proyecto que surcó contratiempos e inconvenientes de todo tipo, pero que a fuerza de convicción y paciencia llegó a buen puerto. Nos enorgullece haber impulsado su desarrollo y verlo concretado. Seguiremos cooperando para su mantenimiento y enriquecimiento.

**Cecilia Miozzo**

*Presidenta de la Sociedad Argentina de Genética Forense (SAGF)*

---

Un orgullo escribir en nombre de la Cámara de la Industria Argentina del Software (CESSI) este reconocimiento a una obra como GENis que sintetiza lo que se puede alcanzar con la colaboración público-privada entre el sistema científico y tecnológico, las universidades, las instituciones de la justicia, las instituciones de la genética forense y la bioinformática, junto a las instituciones de las TICs y las empresas de la industria del software. Cuando convencidas se abocan a “proyectos faro” como éste, inspiradas en las enseñanzas de Don Manuel Sadosky, los resultados solo pueden traer a la luz el enorme potencial de nuestros recursos humanos. Fue el gran maestro quien anticipándose décadas a varios premios Nobel de Economía dijo entre nosotros que: “El mayor capital que puede tener un país es el talento de su gente”.

Creemos que el proyecto GENis es un gran tributo a Don Manuel Sadosky, el padre de la computación en la Argentina, el pionero que dio origen a nuestra industria del software. Este gran visionario, que además de ser quien trajo la primera computadora, la famosa Clementina al país, fue quien en 1963 creó en la UBA la primera carrera de informática, la carrera de Computador Científico. Germen de formación del talento cuyo ejemplo se viralizó en decenas de carreras, facultades y universidades a lo largo y ancho de nuestra nación, y dio origen a toda la masa crítica del talento argentino que hoy está al servicio de la producción, la investigación y el desarrollo de nuestra industria y de la ciencia y la tecnología de Argentina.

El Dr. Manuel Sadosky, luego de sufrir el exilio, retornó al país como secretario de Ciencia y Técnica en la naciente democracia del 1983, y puso su sello de gestión generando matrices de políticas público-privadas y de integración del sistema científico y tecnológico del país con la sociedad, que darían sus frutos en los ecosistemas que hoy pueblan al país en entidades, polos y clusters, pero en particular en la Fundación Sadosky, artífice de este proyecto.

La Industria del Software viene mostrando ser una de las áreas más dinámicas y con mayor crecimiento de la economía, y el motor de todos los Servicios Basados en el Conocimiento (SBC). En la actualidad explica el 80% del superávit de la balanza comercial, y junto a todos los SBC ya influye en un 22% del PBI de Argentina.

La manera más efectiva de seguir creciendo es mediante la inversión en áreas estratégicas, como la Genética y la Bioinformática, que deben sumarse a otras muy relevantes para el desarrollo de Argentina como la Agroindustria, Salud y Medio Ambiente, Contenidos Dinámicos, Servicios de Valor Agregado basado en tecnologías de efecto en Red, la inteligencia artificial y Big data & Analytics, todas áreas con gran potencial que además combinan fortalezas de nuestras empresas.

Y en este sentido, ¡qué gran herramienta institucional es la Fundación Sadosky! Cuantos años nos llevó conformarla para articular y alinear al sistema científico y tecnológico de nuestro país con la industria TIC. Y también para despertar vocaciones. Ahora desde esta gran mesa que nos permite compartir recursos y proyectos, tenemos un gran resultado para mostrarle a la Sociedad como lo es el sistema GENis. Esta herramienta permitirá darnos soberanía tecnológica en un tema tan trascendental como es la identificación sin falsos positivos en la criminalística, permitiendo demostrar y producir las pruebas en los casos penales de gran sensibilidad social como lo son la desaparición forzada de personas o los ataques contra la integridad sexual.

Felicitamos desde CESSI a todos los que llevaron adelante este proyecto, y en particular a todo el personal de la Fundación Sadosky, por haber logrado este hito que pone de manifiesto la relevancia y el enorme efecto de la concreción efectiva del triángulo de Sábato.

Nuevamente, mantener la Fundación Sadosky como política de Estado, contribuirá enormemente a una Argentina digitalmente desarrollada. Desde CESSI mantendremos todos nuestros esfuerzos para contribuir a la Sociedad desde la institución a la que tenemos el gran orgullo de pertenecer.

**Aníbal Carmona**

*Presidente de la Cámara de la Industria Argentina del Software*

---

La Fundación Sadosky es una institución orientada a promover la articulación entre el sistema científico - tecnológico y la estructura productiva en todo lo referido a las Tecnologías de la Información y la Comunicación (TIC). Si bien nuestro nombre rinde homenaje a Don Manuel Sadosky, pionero y visionario de la informática en Argentina y en Latinoamérica, nuestra visión también debe mucho a otro prócer de nuestra historia científico-tecnológica, Jorge Sábat, quien escribió “La interacción necesaria entre el gobierno, la estructura productiva y la infraestructura científico-tecnológica no se alcanza con la sola expresión de deseo, mediante un decreto, sino que es consecuencia de un proceso socio-político que se acelera en la medida en que sus protagonistas vayan teniendo una mayor conciencia de su rol, posean intereses comunes, definan objetivos comunes y se comuniquen en un lenguaje común”.

Para honrar esa visión, a través de sus distintos mecanismos y programas, la Fundación Sadosky trabaja en la articulación entre el sistema científico-tecnológico y la estructura productiva, intentando generar un impacto positivo en la sociedad y en las posibilidades de desarrollo del país. Creemos que esa articulación contribuirá tanto a generar más y mejor ciencia, como a fortalecer y potenciar la estructura productiva y de gobierno. Fue así que cuando la Sociedad Argentina de Genética Forense, el Consejo de Procuradores, Fiscales, Defensores y Asesores Generales de la República Argentina y el Consejo Federal de Política Criminal nos solicitaron, en 2014, colaborar en el desarrollo de un sistema de almacenamiento y comparación de perfiles genéticos con fines forenses, rápidamente nos hicimos cargo del proyecto entendiendo que haciéndolo estábamos dando un enorme paso en la dirección que nos marcamos, generando valor para todos los ámbitos involucrados. Por un lado, ayudaríamos a la pujante industria del software nacional y al sector académico a desarrollarse y mejorar sus capacidades en un área de importancia estratégica presente y futura como la Bioinformática, que según todas las proyecciones está llamada a ser protagonista en los próximos años. Al mismo tiempo contribuiríamos con el Sistema Judicial Argentino brindándole una herramienta de primer nivel, con todas las características tecnológicas de avanzadas que permiten una más eficiente administración de justicia.

El camino emprendido mostró ser complejo y lleno de obstáculos. Un análisis detallado y preciso de las dificultades encontradas y de la forma en que fueron superadas no es materia para este prólogo. Mirando hacia atrás, ya logramos lo que queríamos al comenzar: el producto desarrollado tiene todas las características deseables para un producto de avanzada en ese sector: seguro, implementando las últimas tecnologías de la Genética y la Ingeniería del Soft-

ware, configurable y adaptable localmente, de código abierto y plenamente auditabile. Pero no solamente eso. La inversión estatal derivó en una empresa que puso en juego sus capacidades preexistentes y adquirió nuevas, en un mercado que se encuentra en condiciones de proveer servicios de soporte y mantenimiento para los distintos clientes que incorporarán la herramienta, en un órgano judicial que ahora tiene a su disposición una de las herramientas forenses más avanzadas, dúctiles y eficaces para la administración de Justicia, herramienta que además puede ser utilizada en distintos niveles y jurisdicciones, e incluso exportada a otros países y finalmente, en un conjunto de investigadores e instituciones científicas provenientes de varias disciplinas además de la Informática que pudieron aportar sus conocimientos para desarrollar un producto tecnológico concreto y útil, y para mejorar sus posibilidades de hacerlo en el futuro.

En resumen, hemos dado una muestra de Soberanía Tecnológica, en este caso al servicio de un valor superior.

**Esteban Feuerstein**

*Director Ejecutivo de la Fundación Dr. Manuel Sadosky*

---

En su última producción, el reconocido historiador Yuval Harari nos ofrece un compendio de 21 lecciones para el Siglo XXI. Todas ellas muy significativas, siendo la cuarta la que mejor refleja el espíritu que dio vida al proyecto GENis en 2014. Esa lección la resume Harari del siguiente modo: “Quienes poseen los datos poseen el futuro”.

A simple vista, no pareciera un enunciado muy original. Ya en el siglo XVI, Bacon había rumbeado en el mismo sentido con su célebre: “scientia potestas est”. Luego Thomas Hobbes ampliaría el concepto y se volvería lugar común. Sin embargo, tiempo mediante y en páramos de inteligencia artificial y biotecnología, las connotaciones de esta particular lección adquieren su propia e inquietante entidad.

Dice Harari: “Si queremos evitar la concentración de toda la riqueza y el Poder en manos de una pequeña élite, la clave es regular la propiedad de los datos. En tiempos antiguos, la tierra era el bien más importante del mundo, la política era una lucha para controlar la tierra y evitar que se concentrara demasiado en unas pocas manos, la sociedad se dividía en aristócratas y plebeyos. En la época moderna, las máquinas y fábricas resultaron más importantes que la tierra, y las luchas políticas se centraron en controlar estos medios vitales de producción. Si demasiadas máquinas se concentraban en unas pocas manos, la sociedad se dividía en capital-

istas y proletarios. En el siglo XXI, sin embargo, los datos eclipsarán a la tierra y la maquinaria como los bienes más importantes, y la política será una lucha para controlar el flujo de datos.” “La carrera por poseer los datos ya ha empezado, encabezada por gigantes como Google, Facebook, Baidu y Tencent (...) A largo plazo, al unir suficientes datos y suficiente poder de cómputo, los gigantes de los datos podrían acceder a los secretos más profundos de la vida, y después usar tal conocimiento no solo para elegir por nosotros o manipularnos, sino también para reformular la vida orgánica y crear formas de vida inorgánica”

“A medida que cada vez más y más datos fluyan de nuestro cuerpo y cerebro a las máquinas inteligentes a través de sensores biométricos, más fácil les resultará a las empresas y a los organismos gubernamentales conocernos, manipularnos y tomar decisiones en nuestro nombre. Si queremos impedir que una reducida élite monopolice estos poderes quasi-divinos y evitar que la Humanidad se divida en castas biológicas, la pregunta clave es: ¿quién posee los datos? Los datos sobre mi ADN, mi cerebro y mi vida, ¿me pertenecen?, ¿pertenecen al gobierno?, ¿a una empresa?, ¿al colectivo humano?”

Hay determinadas cuestiones en la esfera gubernamental que por sus implicancias de mediano y largo plazo para la Sociedad exigen alzar la vista por encima del balance del próximo ejercicio. En los que prima la estrategia sobre la táctica. Un núcleo de asuntos que podrían parecer “baratos” en el corto plazo pero que bien podrían transformarse en una condena dentro de una década o una generación. Como a la inversa, hay políticas que pueden percibirse “caras” en lo inmediato pero que a lo largo de un tiempo se transformarán en la mejor inversión.

Si la Argentina es un país que ya ha exportado varios reactores nucleares, que fabrica sus propios radares y satélites, valiéndose así de un respetable margen de autodeterminación en este enrarecido escenario internacional, es porque algunos argentinos, antes que nosotros, apostaron por el desarrollo de esas tecnologías. Personajes como Enrique Mosconi, José Balseiro, Jorge Sábato, Manuel Sadosky, Teófilo Tabanera, entre otros, fueron en el siglo XX hacedores y profetas del desarrollo nacional basado en la ciencia local. Con el peso de cada palabra, Amílcar Herrera decía hace casi medio siglo que: “Renunciar a la creación científica, una de las manifestaciones básicas de la voluntad creadora de una sociedad, para convertirse en meros aprendices intelectuales de los países adelantados, es renunciar a la posibilidad misma del desarrollo”.

No fue importando tecnología que la Argentina llegó a ser el octavo país en el mundo en colocar dos satélites geoestacionarios propios (ARSAT 1 y 2) en una órbita a 30.000 km de la tierra, garantizándose así soberanía en sus comunicaciones dentro de América del Sur.

Pero bajemos verticalmente del espacio exterior y de los satélites a los laboratorios y la genética. Del macrocosmos de las estrellas al microcosmos de las células.

En 2014, la Fundación Dr. Manuel Sadosky lanzó junto con la Sociedad Argentina de Genética Forense, el Consejo de Procuradores y Fiscales de la República Argentina y el Consejo Federal de Política Criminal, un proyecto para desarrollar un software que almacenara y comparara perfiles genéticos hallados en escenas de crimen. Lo hizo en un contexto crítico en el que menos del 5% de los delitos denunciados en el país terminan en condena. Y eso contando que muchísimos delitos ni siquiera eran denunciados.

Desde entonces un grupo amplio de genetistas e informáticos trabajó durante 3 años para dar vida al Sistema GENis, un software que buscaba integrar las bases de datos genéticos de todos los poderes judiciales del país, manteniendo la seguridad, privacidad y el control de una información muy sensible. Al margen de una inversión superior a los 20 millones de pesos, el aporte de especialistas del Instituto Leloir, del Banco Nacional de Datos Genéticos, la Universidad de Buenos Aires y otros centros, así como la contribución de una firma informática líder en el mercado local, el proyecto tuvo desde su origen una fuerte orientación estratégica. Significaba una apuesta fuerte por el desarrollo de la bioinformática argentina.

Allí donde algunos países habían preferido la alternativa (más cómoda) de adoptar soluciones enlatadas, el nuestro había decidido tener su propia herramienta, como lo habían hecho antes Alemania, Austria, Francia, Países Bajos, Reino Unido, entre otros. Nuestra decisión fue procurarnos la tranquilidad de conocer las entrañas del sistema que suministraría el resultado de las pericias genéticas al Poder Judicial. Con la posibilidad de mejorarlo conforme a las definiciones de la normativa local y de nuestra comunidad de genetistas, eludiendo la dependencia absoluta a estándares e insumos extranjeros.

Eso es GENis en la visión de la Fundación Sadosky. Un decidido apoyo a la bioinformática nacional y un aporte concreto desde la Ciencia al sistema de justicia penal. Para fines de 2018, el Banco Nacional de Datos Genéticos y los órganos judiciales de 16 provincias argentinas utilizarán GENis para gestionar sus bases de datos genéticas. Apostamos a que sea también de utilidad a otros países de la región y que juntos podamos enriquecerlo, impulsando la cooperación en la lucha contra el crimen transnacional.

### Gustavo Sibilla

*Coordinador General del Proyecto GENis*

**01** INTRODUCCIÓN  
**02** A GENis

---

**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07**  
**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25**  
**26**

## 1. Introducción a GENis

---

GENis es un software de almacenamiento y comparación de perfiles genéticos con fines forenses, desarrollado por un consorcio de científicos, tecnólogos y programadores de la República Argentina. Para su construcción el equipo de desarrollo se orientó en especificaciones técnicas suministradas por organismos judiciales del país y en estándares y recomendaciones internacionales.

El origen de GENis se remonta a marzo de 2014, momento en que el Consejo de Procuradores, Fiscales, Defensores y Asesores Generales de la República Argentina, el Consejo Federal de Política Criminal y la Sociedad Argentina de Genética Forense (SAGF) acudieron a la Fundación Sadosky en búsqueda de apoyo para desarrollar una herramienta de utilidad para la investigación penal. Congruente con su propósito de promover proyectos de Investigación y desarrollo en el área de las Tecnologías de la Información y la Comunicación (TICs), la fundación accedió al requerimiento, convocando a los actores necesarios de las órbitas científica, tecnológica y productiva, asumiendo su coordinación y gestionando su financiamiento.

GENis fue así concebido para explotar los beneficios combinados de la ciencia genética y del poder de la informática, procurando con tal sinergia una mayor efectividad de la justicia penal del país. El cotejo centralizado de ADN hallado en diferentes escenas de crímenes había sido uno de los mayores aportes de la criminalística en las últimas décadas. Por lo mismo, la aspiración de aprovechar el potencial de este recurso para la República Argentina aunado a la oportunidad simultánea de impulsar la bioinformática local, convencieron a la Fundación Sadosky de apostar por la iniciativa. Más aún, considerando la capacidad científico-tecnológica nacional de primer orden en la materia y recordando el antecedente señero que había sido el establecimiento del Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG) en la década de 1980.

Entre los atributos esenciales de GENis destaca su diseño basado en estándares internacionales y en tecnología de código abierto. Esta combinación la hace una herramienta altamente configurable, escalable y segura.

La Sociedad Argentina de Genética Forense (SAGF) y los referentes del sistema judicial establecieron de inicio que la arquitectura del sistema GENis debía respetar las recomendaciones y estándares de la Sociedad Internacional de Genética Forense (ISFG), de la Red Europea de Institutos de Ciencias Forenses (ENFSI), INTERPOL, entre otros referentes.

Según la ISFG, la transparencia de los modelos de cálculo que subyacen a la herramienta informática es una condición necesaria para favorecer su reproducibilidad independiente. Este sería un atributo central para poner los resultados periciales a resguardo de presumibles impugnaciones. Por eso, la Fundación Sadosky hace públicos los modelos estadísticos

de GENis. Por otro lado, la flexibilidad de la herramienta en la configuración de categorías de almacenamiento de perfiles genéticos, parametrizando reglas de admisibilidad y de búsqueda de coincidencias, permite que GENis cumpla con las recomendaciones de ENFSI.

En el desarrollo de GENis participaron investigadores del CONICET, de la Sociedad Argentina de Genética Forense (SAGF), de la Universidad de Buenos Aires (UBA), de la Universidad Nacional de la Plata (UNLP), de la Universidad Nacional de Rosario (UNR), Universidad Nacional de Quilmes (UNQ), del Instituto Leloir, de la Asociación Argentina de Bioinformática, de la Corte de Justicia de la Provincia de Buenos Aires, de la empresa Baufest y otros centros especializados. Asimismo, proveyeron una sustantiva contribución un conjunto de laboratorios públicos dependientes de poderes judiciales y ministerios públicos que oficiaron como instancias de testing de las sucesivas versiones de la herramienta.

En noviembre de 2015, el Poder Judicial de la Provincia de Entre Ríos decidió la primera adopción subnacional de GENis para la puesta en marcha de su Registro Provincial de Datos Genéticos (RPDG).

En marzo de 2016, la Fundación Sadosky recibió un requerimiento del Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG) para ampliar GENis sumándole un módulo de búsquedas de personas desaparecidas (MPI).

Dado su impacto social, GENis fue seleccionado en Septiembre de 2016 como uno de los 12 proyectos estratégicos del Plan Innovación Colectiva, en un acto público encabezado por el Presidente de la Nación y la Gobernadora de la Provincia de Buenos Aires, en la Estación Espacial Punta Indio.

Complementando las instancias propias de validación y la suministrada por la Sociedad Argentina de Genética Forense (SAGF), la Fundación Sadosky solicitó ejercicios de testeо independiente a tres instituciones académicas especializadas: a) El Servicio de Huellas Digitales Genéticas (SHDG) dependiente de la Facultad de Farmacia y Bioquímica de la Universidad de Buenos Aires (UBA); b) el Laboratorio de Fundamentos y Herramientas para la ingeniería de software (LaFHIS) de la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEyN) de la Universidad de Buenos Aires (UBA); y c) el Laboratorio de Investigación en Nuevas Tecnologías Informáticas de la Universidad Nacional de La Plata (UNLP). Todas estas instituciones condujeron y aún conducen sus actividades de manera independiente y con consignas diferenciadas en cada caso.

En Diciembre de 2017, finalmente, el Consejo de Procuradores, Fiscales, Defensores y Ase-

sores Generales de la República Argentina, el Consejo Federal de Política Criminal y la Sociedad Argentina de Genética Forense dieron por aprobado el desarrollo del software GENis y convinieron con la Fundación Sadosky un plan federal de implementación.

En diciembre de 2018, GENis se encuentra instalado en el Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG) y en los laboratorios de genética forense de 16 provincias argentinas. El proyecto acumula una inversión aproximada de 20 millones de pesos, provistos por el Tesoro Nacional, haciendo de GENis el proyecto de desarrollo de mayor dimensión de la bioinformática local.

## El Sistema

GENis permite el ingreso de análisis genéticos autosomales STR's, de cromosoma Y, de cromosoma X y de ADN mitocondrial.

Es un sistema altamente configurable en el que pueden definirse las categorías en las que se incorporarán los perfiles y las reglas de búsquedas de coincidencias.

Para la búsqueda de coincidencias se implementan los algoritmos especificados por el “European Network of Forensic Science Institutes” (ENFSI) y uno desarrollado por el Equipo de Trabajo de GENis que permite identificar si un mismo perfil genético se encuentra en dos o más evidencias forenses de dos aportantes. Este último algoritmo permite detectar si un mismo individuo ha participado en más de un hecho aun cuando no se cuente con un sospechoso o una muestra de referencia para la comparación, contribuyendo de este modo a la etapa de investigación de una o varias causas penales.

En cuanto a la valoración estadística de las coincidencias encontradas por los algoritmos de búsqueda, GENis implementa calculadoras que ofrecen al usuario flexibilidad de parámetros según los tipos de perfiles involucrados y seleccionar diferentes bases de frecuencias alélicas.

GENis presenta un muy alto nivel de seguridad, proveyendo un mecanismo de autenticación de doble factor, la generación de roles de usuario y la auditabilidad completa de todas las operaciones que se realizan en el sistema.

El presente manual describe las operaciones que pueden realizarse en cuanto a la operación de GENis de usuarios del sistema que pueden operar con perfiles genéticos y/o con sus datos

vinculados, aceptación de usuarios que han solicitado una cuenta, la configuración de las categorías en las que se almacenaran los diferentes perfiles genéticos, la definición de las reglas de comparación entre perfiles y la administración de los roles.

---

- <sup>1</sup> GENis fue diseñado e implementado siguiendo las recomendaciones de ENFSI. Los algoritmos de matching, por ejemplo, fueron diseñados respetando la definición de ENFSI: alta, media y baja exigencia. GENis permite además el ingreso de perfiles únicos, mezcla y de bajo número de copias de manera separada y con diferentes exigencias de búsqueda. conforme lo recomienda ENFSI. Adicionalmente implementa además “Near matches” (coincidencias parciales) mediante la configuración de tolerancia de mismatch.
- <sup>2</sup> Dicho registro había sido aprobado en 2010 mediante la Ley Provincial N° 10.016.

**Basado en regulaciones y estándares internacionales**



**Apoyado en herramientas y metodologías ágiles**



**Construido con tecnologías innovadoras de código abierto**



**Con el foco puesto en la seguridad**



**01**

**02**

## USUARIOS

---

**03**

**04**

**05**

**06**

**07**

**08**

**09**

**10**

**11**

**12**

**13**

**14**

**15**

**16**

**17**

**18**

**19**

**20**

**21**

**22**

**23**

**24**

**25**

**26**

## 2.1 Previo a solicitar una cuenta (Google Authenticator)

GENis trabaja con un programa de autenticación llamado Google Authenticator.

El Google Authenticator es un programa basado en autenticación con contraseña de un solo uso (OTP: One-Time Password), lo que implica un sistema de contraseñas dinámicas, en contraste con las contraseñas estáticas, no son vulnerables, haciendo el sistema más resistente frente a ataques, ya que cada vez que cambia la contraseña, los intentos realizados anteriormente para romper la contraseña anterior son inútiles y hay que empezar de nuevo.

La contraseña consta de 6 dígitos y se genera una nueva cada 30 segundos.

Para comenzar a utilizarlo, descargar el programa desde celular (dependiendo de cada versión puede variar el lugar donde se baje el programa).

Tener en cuenta que para poder utilizar este programa, la hora del celular debe estar sincronizada con la hora del servidor de GENis, sino la clave no va a ser reconocida. Configurar el celular para que la sincronización sea automática o si la sincronización es manual, validar que el celular este con el horario que se muestra en la siguiente página:

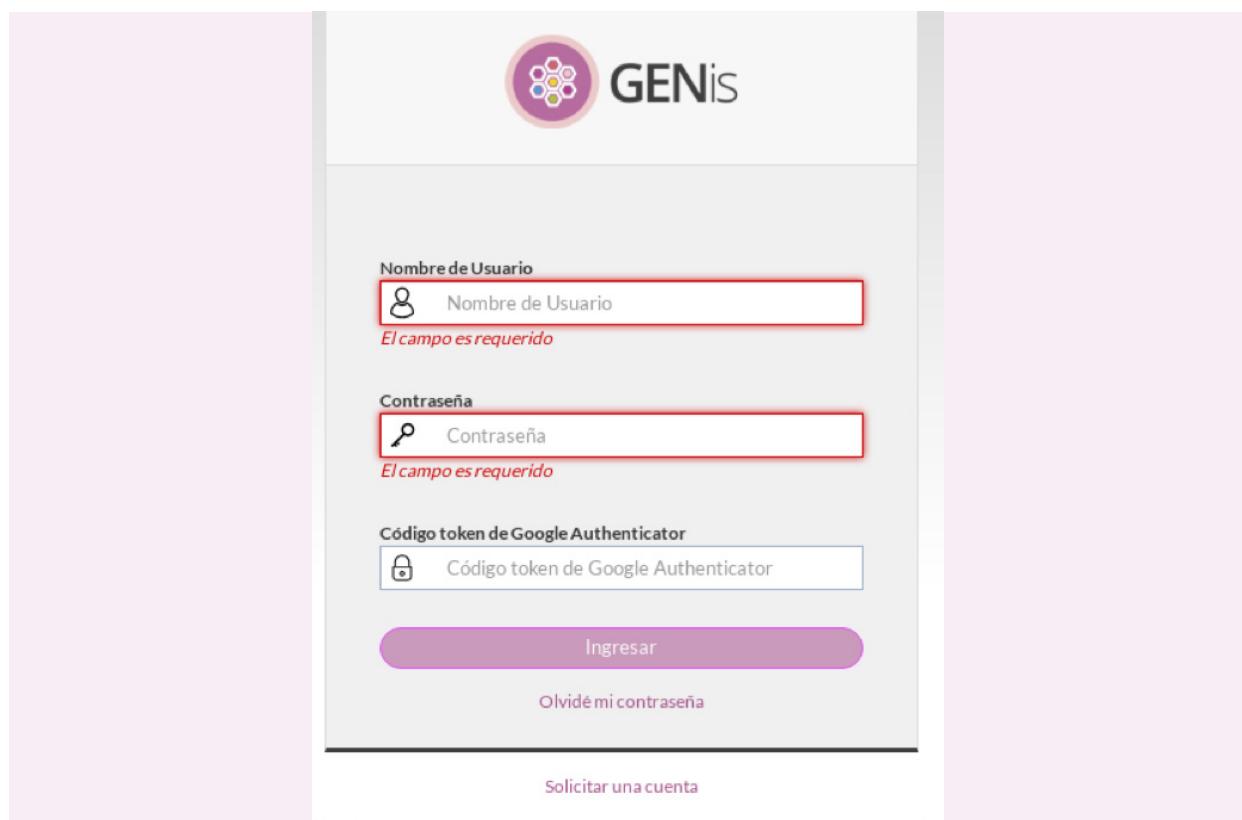
[https://24timezones.com/es\\_husohorario/buenos\\_aires\\_hora\\_actual.php](https://24timezones.com/es_husohorario/buenos_aires_hora_actual.php)

## 2.2 Solicitar una cuenta

Antes de acceder a GENis, el usuario deberá solicitar la creación de una cuenta con determinados roles definidos por un administrador.

GENis provee un mecanismo de autenticación de doble factor: el usuario debe introducir además de su nombre de usuario y clave, el código token provisto por la aplicación llamada Google Authenticator (descripta en el capítulo anterior).

Pantalla de acceso al GENis:



Presionar en Solicitar una cuenta e ingresar los datos para poder generar la solicitud del alta:

**Solicitud de nueva cuenta**

Todos los campos con \* son obligatorios.

<b>Nombre *</b> Juan	<b>Apellido *</b> Perez
<b>Email *</b> jperez@gmail.com	<b>Nombre de Usuario GeneMapper *</b> jperez
<b>Teléfono *</b> 45678927	<b>Teléfono móvil o celular</b> Teléfono móvil o celular
<input checked="" type="checkbox"/> <b>Superusuario</b> <b>Roles</b> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>Administrador</b></li> <li><input type="checkbox"/> <b>Administrativo</b></li> <li><input checked="" type="checkbox"/> <b>Auditor</b></li> </ul>	
<b>Contraseña *</b> *****	<b>Confirmar contraseña *</b> *****
<input checked="" type="checkbox"/> * <b>Acepto los términos y condiciones</b>	

**Solicitar alta**

Los campos marcados en rojo con \* (asterisco) son obligatorios. Hasta que no se completen todos los campos obligatorios no se habilita el botón **Solicitar alta**.

Tener en cuenta las siguientes consideraciones:

- El campo **Usuario GeneMapper**, se utiliza para la carga masiva de análisis y debe coincidir con el campo UD1 de la tabla de exportación a GENis que debe crearse en GeneMapper (Ver sección **11.2.1 Archivo de carga**).
- El rol predefinido de **Superusuario** debe asignarse a aquellos usuarios que tengan permisos para trabajar sobre todos los perfiles genéticos de la instancia de GENis independientemente de quién sea el usuario que los haya incorporado en el sistema.

- Tener en cuenta que el rol que viene por defecto en la herramienta es solamente el rol de administrador. Se podrán crear y configurar los roles que se consideren necesarios, por ejemplo: Auditor, Técnico, Administrativo, etc.

Una vez completados todos los datos debe presionar **Solicitar alta**.

**Solicitud de nueva cuenta**

1. Seleccione un nombre de usuario para GENis  
 jperez  j.perez  perez

Desde su smartphone, configure Google Authenticator. Para eso, scanea la siguiente imagen



o ingrese la siguiente clave brindada: TWZLKP66YOYZ54S2

3. Ingrese el código token informado por Google Authenticator en su smartphone

**Confirmar solicitud**

GENis le ofrecerá nombres alternativos de usuario en base al nombre y apellido ingresados. Seleccionar el de su preferencia y luego utilizando **Google Authenticator** escanee el código o introduzca la clave brindada. De ese modo obtendrá un código de 6 dígitos que debe ingresar en el casillero “Código OTP” para proceder a confirmar la solicitud de alta de usuario.

### Solicitud de nueva cuenta

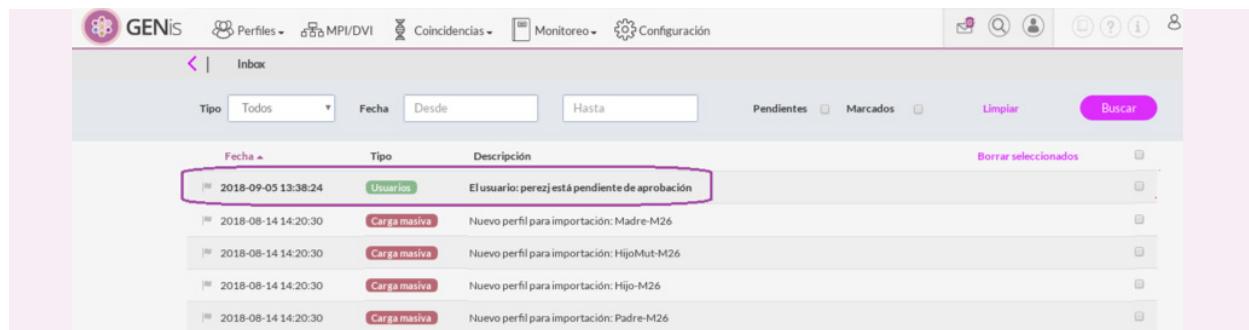
La solicitud ha sido correctamente enviada.

Para completar el alta de usuario un administrador de la instancia de GENis deberá aprobarla.

**Aceptar**

## 2.3 Activación de una cuenta de usuario

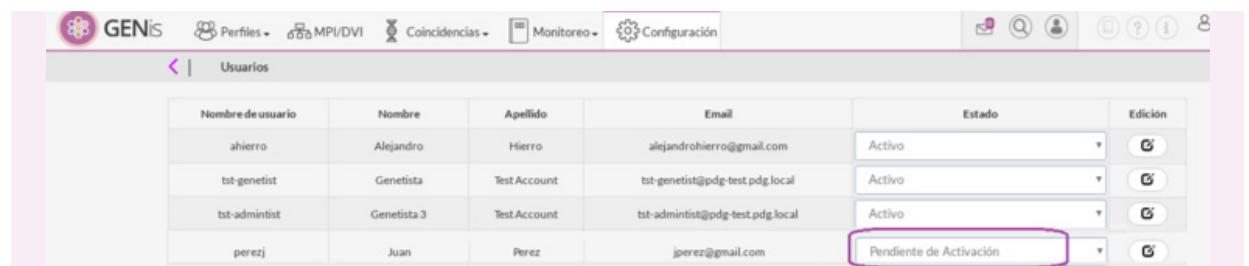
El usuario administrador o quien tenga los permisos suficientes para aprobar el acceso a nuevos usuarios, recibirá en su bandeja de notificaciones una notificación nueva de que tiene una solicitud de usuario pendiente de aprobación.



The screenshot shows the GENis inbox interface. At the top, there are several navigation tabs: 'Profiles', 'MPI/DVI', 'Coincidencias', 'Monitoreo', and 'Configuración'. Below the tabs, there's a search bar and some icons. The main area is titled 'Inbox' and contains a table with columns: 'Fecha', 'Tipo', and 'Descripción'. A single row is highlighted with a purple border:

Fecha	Tipo	Descripción	Borrar seleccionados
2018-09-05 13:38:24	Usuarios	El usuario: perezj está pendiente de aprobación	<input type="checkbox"/>
2018-08-14 14:20:30	Carga masiva	Nuevo perfil para importación: Madre-M26	<input type="checkbox"/>
2018-08-14 14:20:30	Carga masiva	Nuevo perfil para importación: HijoMut-M26	<input type="checkbox"/>
2018-08-14 14:20:30	Carga masiva	Nuevo perfil para importación: Hijo-M26	<input type="checkbox"/>
2018-08-14 14:20:30	Carga masiva	Nuevo perfil para importación: Padre-M26	<input type="checkbox"/>

Hacer click sobre la notificación o ir al menú **Configuración/Seguridad/Usuarios**, para acceder al usuario pendiente de activación:



The screenshot shows the 'Users' list in the GENis configuration section. The top navigation bar includes 'Profiles', 'MPI/DVI', 'Coincidencias', 'Monitoreo', and 'Configuración'. The main table has columns: 'Nombre de usuario', 'Nombre', 'Apellido', 'Email', 'Estado', and 'Edición'. One row is highlighted with a purple border:

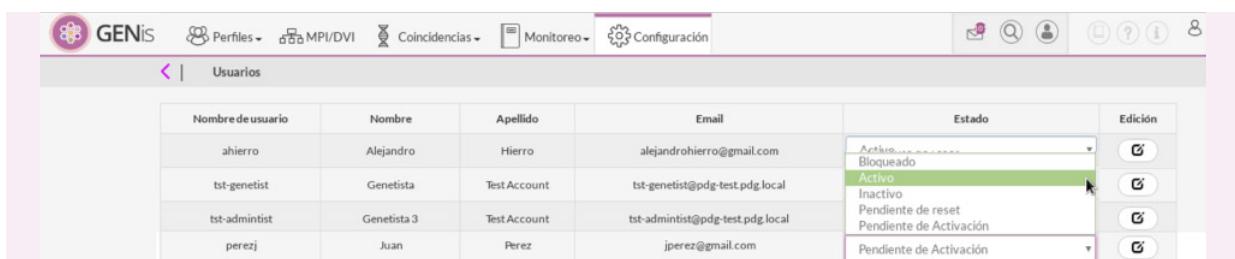
Nombre de usuario	Nombre	Apellido	Email	Estado	Edición
ahierro	Alejandro	Hierro	alejandrohierro@gmail.com	Activo	
tst-genetist	Genetista	Test Account	tst-genetist@pdg-test.pdg.local	Activo	
tst-administ	Genetista 3	Test Account	tst-administ@pdg-test.pdg.local	Activo	
perezj	Juan	Perez	jperez@gmail.com	Pendiente de Activación	

El usuario administrador deberá verificar que el usuario solicitante es el que realmente realiza la solicitud y que los permisos solicitados sean correctos.

Previo a la aprobación, el administrador podrá comprobar y modificar los roles solicitados, de ser necesario, presionando en el ícono de edición 

El administrador puede modificar los datos y/o roles asignados al usuario y guardar los cambios.

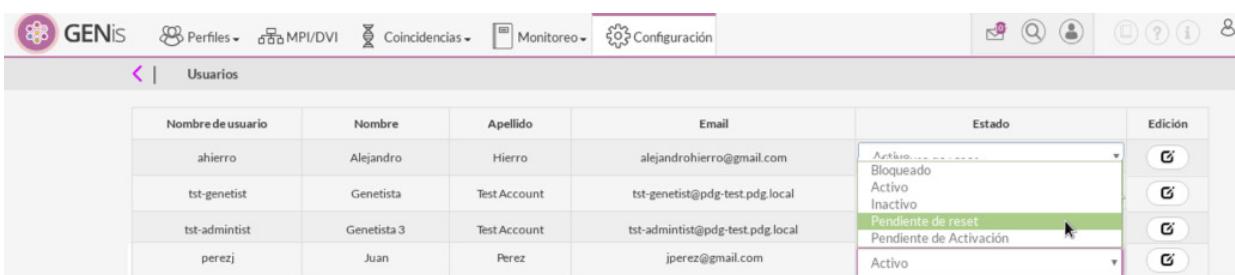
Para dar el alta efectiva del usuario en GENis, modificar el estado del usuario a **Activo**.



Nombre de usuario	Nombre	Apellido	Email	Estado	Edición
ahierro	Alejandro	Hierro	alejandrorhierro@gmail.com	Activo	
tst-genetist	Genetista	Test Account	tst-genetist@pdg-test.pdg.local	Bloqueado	
tst-administ	Genetista 3	Test Account	tst-administ@pdg-test.pdg.local	Activo	
perezj	Juan	Perez	jperez@gmail.com	Inactivo	
				Pendiente de reset	
				Pendiente de Activación	
				Pendiente de Activación	

## 2.4 Blanqueo de contraseña

Para que un usuario pueda realizar el blanqueo de contraseña, el usuario administrador debe cambiar el Estado del usuario solicitante a **Pendiente de reset**. Si el usuario no se encuentra en este estado, no podrá blanquear la contraseña:



Nombre de usuario	Nombre	Apellido	Email	Estado	Edición
ahierro	Alejandro	Hierro	alejandrorhierro@gmail.com	Activo	
tst-genetist	Genetista	Test Account	tst-genetist@pdg-test.pdg.local	Bloqueado	
tst-administ	Genetista 3	Test Account	tst-administ@pdg-test.pdg.local	Activo	
perezj	Juan	Perez	jperez@gmail.com	Inactivo	
				Pendiente de reset	
				Pendiente de Activación	
				Activo	

Una vez que el usuario está en el estado **Pendiente de reset**, ingresar a la opción **Olvide mi contraseña/TOTP** y podrá realizar el blanqueo:

Solicitud de blanqueo de contraseña

Todos los campos con \* son obligatorios.

Nombre de Usuario \*

Nueva contraseña \*

Confirmar nueva contraseña \*

[Solicitar blanqueo de contraseña](#)

Se le genera una nueva clave brindada:

Solicitud de nueva cuenta

Desde su smartphone, configure Google Authenticator. Para eso, scaneé la siguiente imagen



O ingrese la siguiente clave brindada: ORN3T45VLMXUWYHX

Ingrese el código token informado por Google Authenticator en su smartphone

[Confirmar solicitud](#)

Una vez ingresado el nuevo código TOTP, aparece un mensaje de confirmación del blanquero de contraseña:

Solicitud de cambio de contraseña y TOTP

La solicitud ha sido correctamente enviada.  
Para completar la solicitud un administrador de la instancia de GENis deberá aprobarla.

[Aceptar](#)

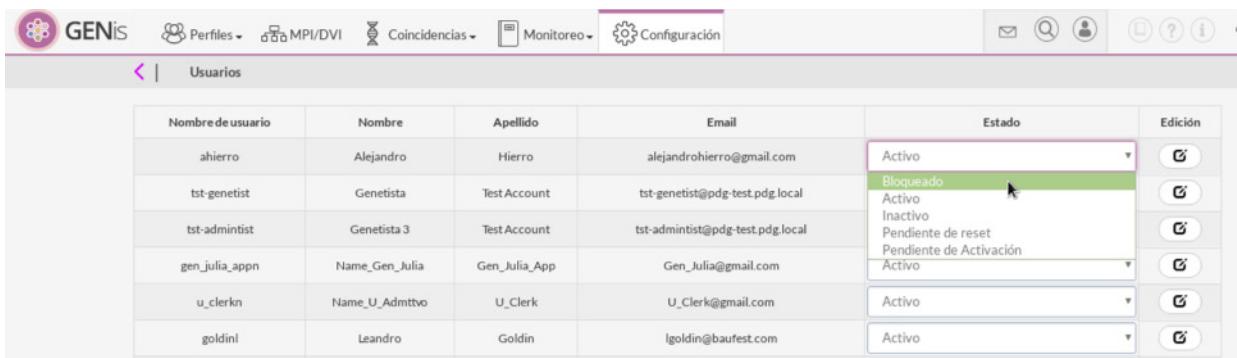
Para poder finalizar el blanqueo de contraseña, al usuario administrador le llega una notificación de que tiene un usuario pendiente de aprobación. El usuario administrador debe cambiar el estado del usuario de **Pendiente de aprobación** al estado **Activo**.

Si no se realiza este cambio de estado, el usuario solicitante no podrá acceder a GENis.

Siempre que se realice un blanqueo de contraseña, el sistema asigna un nuevo código QR para la generación del TOTP.

## 2.5 Bloqueo de acceso a una cuenta de usuario

Un usuario con permisos de administrador podrá bloquear el acceso de un usuario accediendo al menú **Configuración/Usuarios** y seleccionando el estado **Bloqueado**:



Nombre de usuario	Nombre	Apellido	Email	Estado	Edición
ahierro	Alejandro	Hierro	alejandrohierro@gmail.com	Activo	
tst-genetist	Genetista	Test Account	tst-genetist@pdg-test.pdg.local	Bloqueado	
tst-administ	Genetista 3	Test Account	tst-administ@pdg-test.pdg.local	Activo	
gen_julia_appn	Name_Gen_Julia	Gen_Julia_App	Gen_Julia@gmail.com	Inactivo	
u_clerkn	Name_U_Admttwo	U_Clerk	U_Clerk@gmail.com	Pendiente de reset	
goldinl	Leandro	Goldin	lgoldin@baufest.com	Pendiente de Activación	
				Activo	
				Activo	

El bloqueo de un usuario se realiza cuando se detecta un mal uso de la aplicación, por ejemplo, se detectan varios intentos fallidos de acceso al sistema en menos de cinco minutos.

## 2.6 Desactivar una cuenta de usuario

---

Para desactivar una cuenta de usuario, acceder al menú **Configuración/Seguridad/Usuarios** y seleccionar el estado **Inactivo**:



The screenshot shows the GENis application interface with the 'Configuración' tab selected. In the 'Users' section, there is a table with columns: Nombre de usuario, Nombre, Apellido, Email, Estado, and Edición. The 'Estado' column for the user 'ahierro' has a dropdown menu open, showing options: Activo, Bloqueado, Inactivo, Pendiente de reset, Pendiente de Activación, and Activo. The 'Inactivo' option is highlighted with a green background and a cursor is hovering over it.

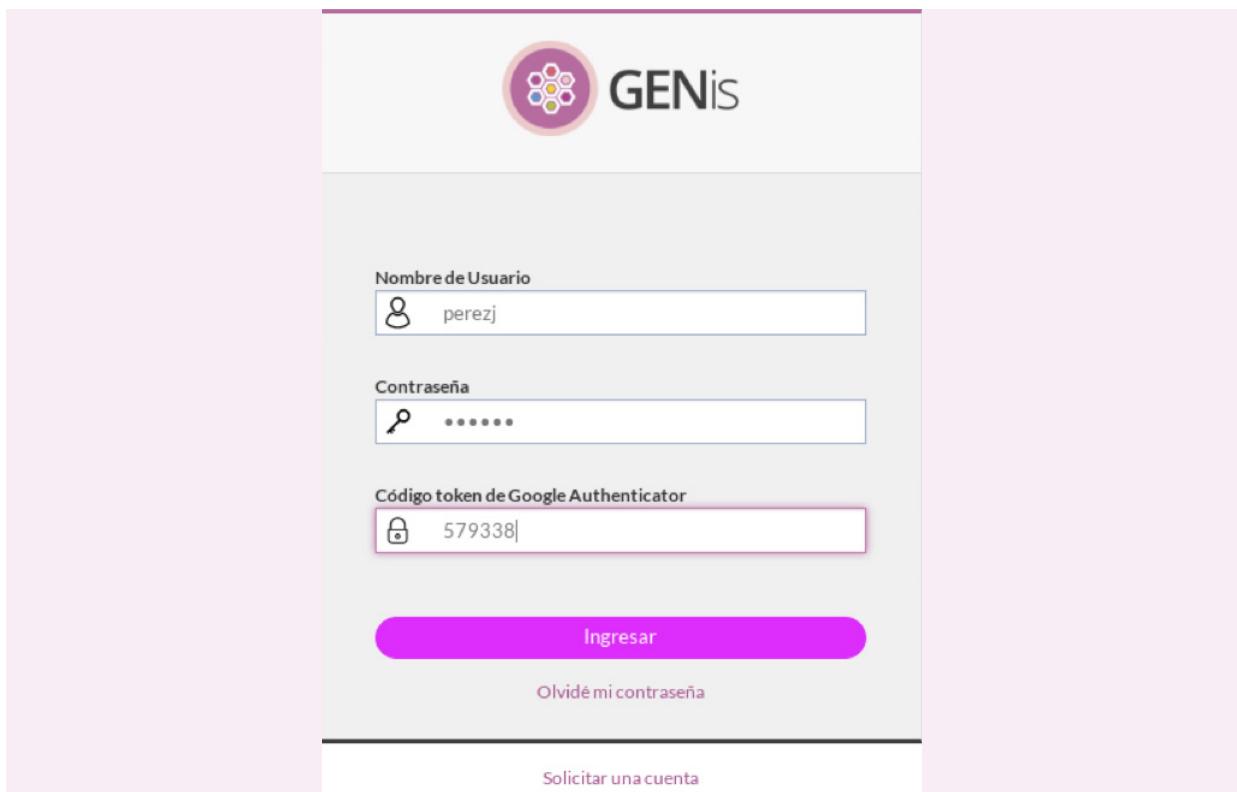
Nombre de usuario	Nombre	Apellido	Email	Estado	Edición
ahierro	Alejandro	Hierro	alejandrohierro@gmail.com	Activo	
tst-genetist	Genetista	Test Account	tst-genetist@pdg-test.pdg.local	Bloqueado	
tst-administ	Genetista 3	Test Account	tst-administ@pdg-test.pdg.local	Inactivo	
gen_julia_appn	Name_Gen_Julia	Gen_Julia_App	Gen_Julia@gmail.com	Pendiente de reset	
				Pendiente de Activación	
				Activo	

La inactivación de un usuario es una acción planificada, la cual se realiza por un periodo determinado, por ejemplo, el usuario se va de vacaciones, y entonces se lo inactiva para que en ese período queda inhabilitado el acceso al sistema.

## 2.7 Inicio de sesión

---

Una vez que un administrador haya aceptado la solicitud, el usuario estará en condiciones de acceder al GENis completando los datos en la pantalla de inicio de sesión:



El menú del GENis se adapta a los permisos que posee el usuario que accede. Sobre la derecha se observa el panel de notificaciones:



-  Indica las notificaciones pendientes (Ver detalle de las notificaciones en la sección **18. Notificaciones**).
-  Indicador de búsquedas de coincidencias en proceso
-  Indicador de búsqueda de personas en proceso
-  Permite bajarme el Manual de Usuario a la PC
-  Presenta ayuda en pantalla
-  Información del sistema:

Usuario actualmente logueado



**01**  
**02**  
**03 ROLES**  

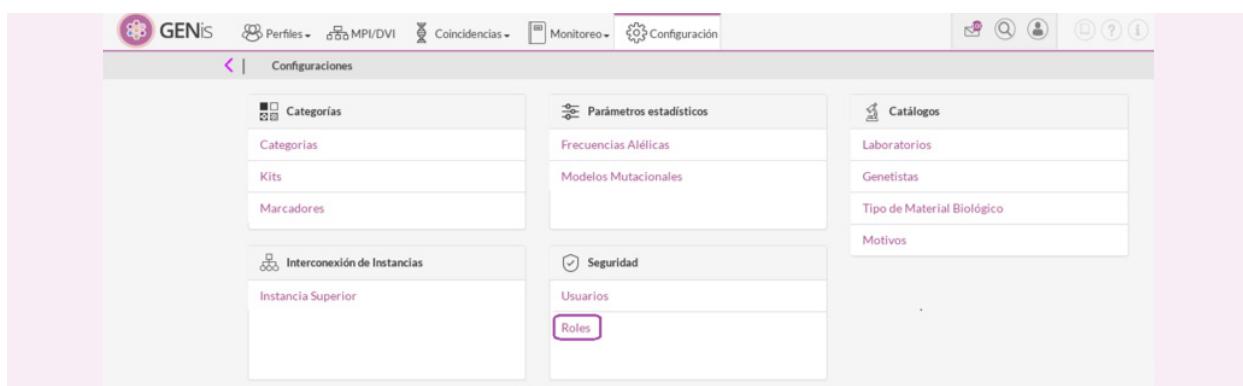
---

**04**  
**05**  
**06**  
**07**  
**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25**  
**26**

## 3 Roles

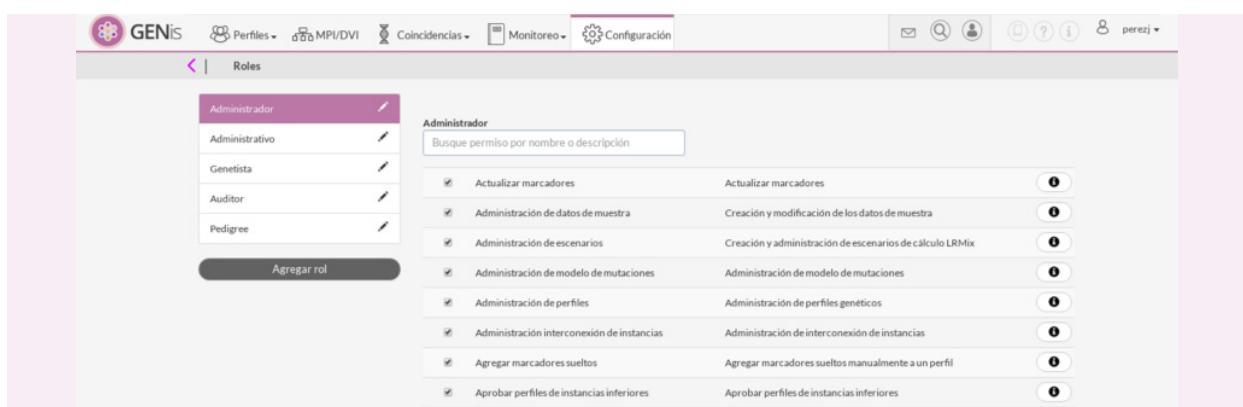
GENis provee la posibilidad de generar roles que son luego asignados a los usuarios y definen las operaciones que los mismos pueden realizar sobre el sistema.

Para acceder a la configuración de roles, seleccionar en el menú **Configuración /Seguridad/Roles**



The screenshot shows the 'Configuraciones' (Configurations) section of the GENis application. On the left, there is a sidebar with categories like 'Categorías', 'Parámetros estadísticos', 'Interconexión de Instancias', and 'Seguridad'. Under 'Seguridad', the 'Roles' option is highlighted. On the right, there are three main sections: 'Categorías' (with 'Categorías', 'Kits', and 'Marcadores'), 'Parámetros estadísticos' (with 'Frecuencias Alélicas' and 'Modelos Mutacionales'), and 'Catalogos' (with 'Laboratorios', 'Genetistas', 'Tipo de Material Biológico', and 'Motivos').

A la izquierda se tienen los roles configurados en GENis y a la derecha los permisos que se pueden otorgar al rol:



The screenshot shows the 'Roles' section of the GENis configuration. On the left, a list of roles is shown: 'Administrador', 'Administrativo', 'Genetista', 'Auditor', and 'Pedigree'. Below this is a button labeled 'Agregar rol'. On the right, the 'Administrador' role is selected, and its permissions are listed in a table. Each permission has a checkbox and a brief description. An info icon (i) is present next to each permission, indicating a tooltip or detailed description is available.

Permiso	Descripción
<input checked="" type="checkbox"/> Actualizar marcadores	Actualizar marcadores
<input checked="" type="checkbox"/> Administración de datos de muestra	Creación y modificación de los datos de muestra
<input checked="" type="checkbox"/> Administración de escenarios	Creación y administración de escenarios de cálculo LRMix
<input checked="" type="checkbox"/> Administración de modelo de mutaciones	Administración de modelo de mutaciones
<input checked="" type="checkbox"/> Administración de perfiles	Administración de perfiles genéticos
<input checked="" type="checkbox"/> Administración interconexión de instancias	Administración de interconexión de instancias
<input checked="" type="checkbox"/> Agregar marcadores sueltos	Agregar marcadores sueltos manualmente a un perfil
<input checked="" type="checkbox"/> Aprobar perfiles de instancias inferiores	Aprobar perfiles de instancias inferiores

Tildando la  la del permiso, el mismo queda activo para ese rol.

El ícono muestra una breve descripción del permiso.

## 3.1 Agregar un rol

Para agregar un nuevo rol presionar en el botón **Agregar rol** en la parte de la izquierda y asignar al mismo un ID y un nombre.

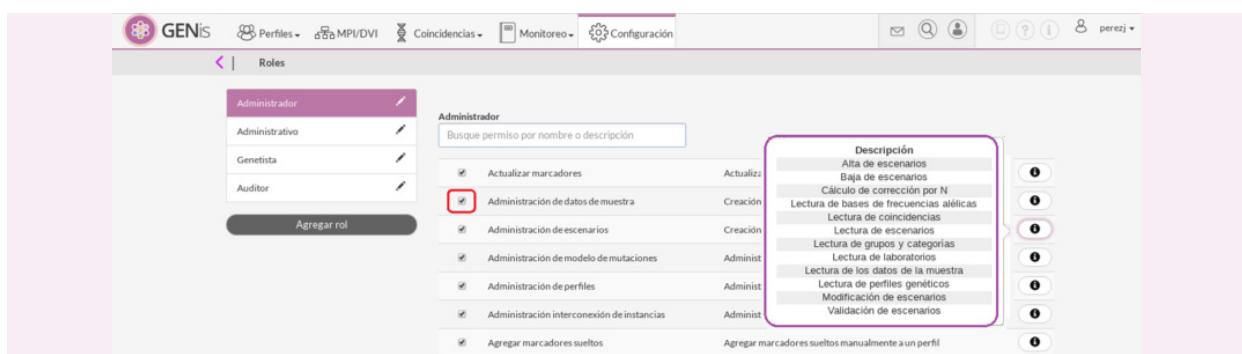
El ID debe contener al menos 4 caracteres, no debe contener espacios ni acentos:



A cada rol se le asignan una serie de permisos que a su vez agrupan un conjunto de operaciones que estarán habilitadas para el o los usuarios a los que se les asigne ese rol (ver próxima sección: Configuración de roles).

## 3.2 Configuración de roles

En el menú de la derecha se encuentran los nombres de los permisos que pueden asignarse al rol, una breve descripción de los mismos y presionando en el botón de información se accede al detalle de las operaciones que se pueden realizarse cuando se asigne ese permiso al rol:

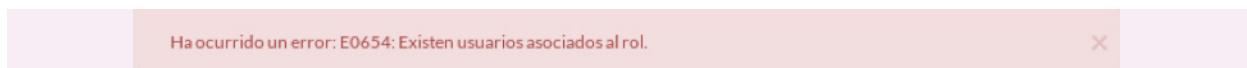


## 3.3 Modificar o Eliminar un rol

Para modificar el nombre o eliminar un rol de GENis presionar en



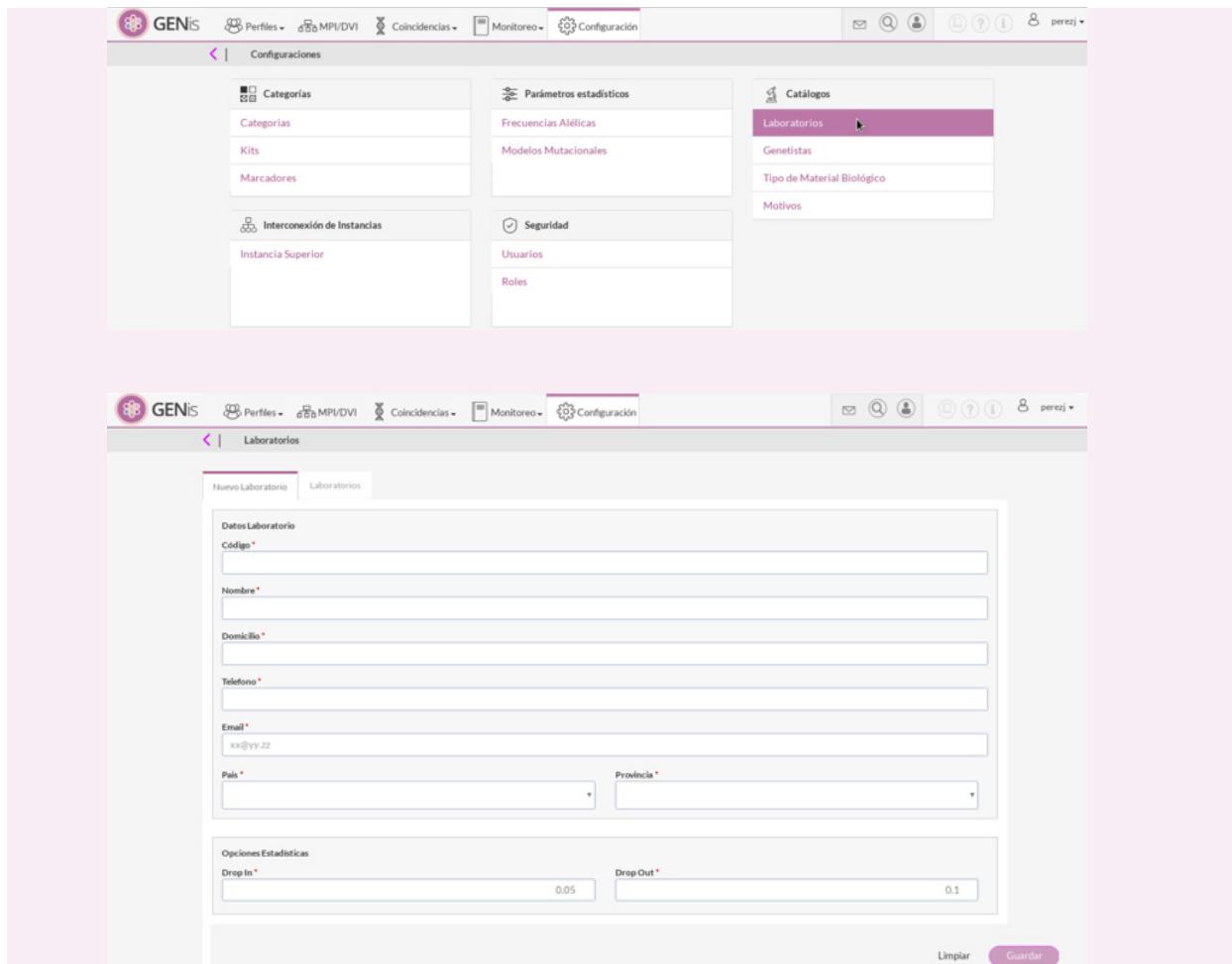
Tener en cuenta que para poder eliminar un rol no debe tener ningún usuario asociado, sino no se va a poder eliminar y aparece el siguiente mensaje de error:



**01**  
**02**  
**03**  
**04** LABORATORIOS  
**05**  
**06**  
**07**  
**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25**  
**26**

## 4 Laboratorios

Una instancia de GENis (instalación determinada del sistema) puede incorporar perfiles genéticos provenientes de diferentes laboratorios. Para ello deben darse de alta accediendo al menú **Configuración/Laboratorios**. En la solapa **Nuevo Laboratorio** pueden incorporarse todos los datos del mismo:

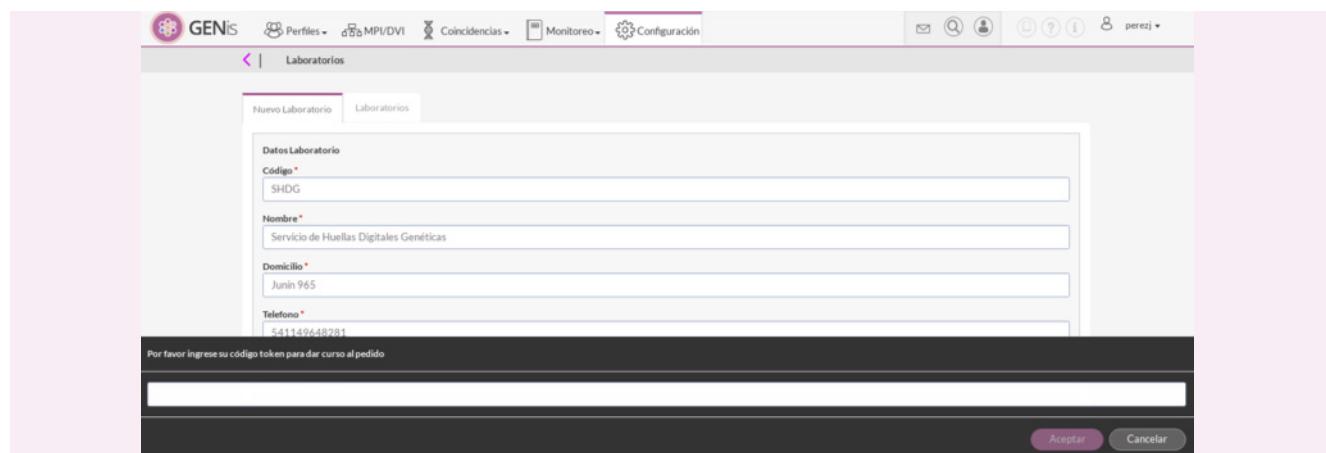


The top screenshot displays the 'Configuraciones' (Configurations) screen of the GENis software. It features several sections: 'Categorías' (Categories) with 'Categorías', 'Kits', and 'Marcadores'; 'Parámetros estadísticos' (Statistical Parameters) with 'Frecuencias Alélicas' and 'Modelos Mutacionales'; 'Seguridad' (Security) with 'Usuarios' and 'Roles'; and 'Catálogos' (Catalogs) with 'Laboratorios' (selected), 'Genetistas', 'Tipo de Material Biológico', and 'Motivos'. The bottom screenshot shows the 'Laboratorios' (Laboratories) screen, specifically the 'Nuevo Laboratorio' (New Laboratory) tab. It contains form fields for 'Datos Laboratorio': Código\*, Nombre\*, Domicilio\*, Teléfono\*, Email\* (with example xx@yy.zz), País\*, and Provincia\*. Below these are 'Opciones Estadísticas' (Statistical Options) for 'Drop In\*' and 'Drop Out\*', both set to 0.05. At the bottom right are 'Limpiar' (Clear) and 'Guardar' (Save) buttons.

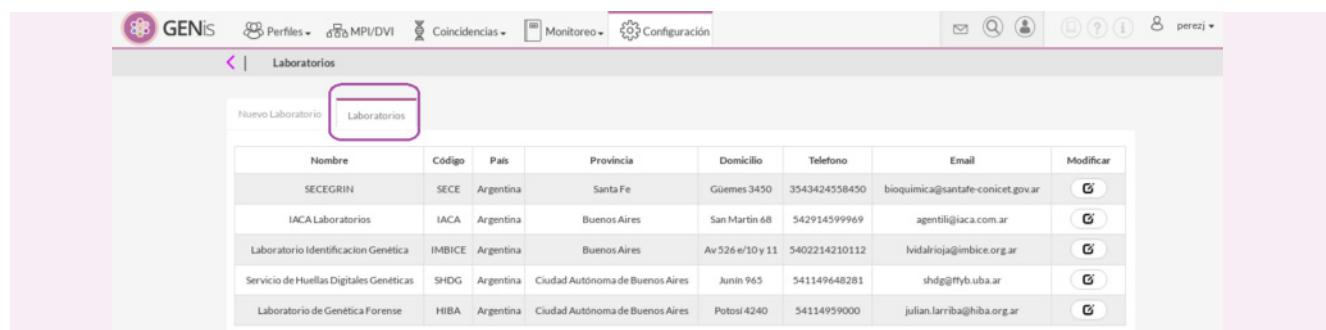
El código es un identificador único para cada laboratorio que servirá para generar en GENis los códigos de los perfiles genéticos internos, garantizando su unicidad.

El código es un identificador único para cada laboratorio que servirá para generar en GENis los códigos de los perfiles genéticos internos, garantizando su unicidad.

Para cada laboratorio deben definirse los parámetros de Drop-in y Drop-out que se utilizarán luego para los cálculos de LR por default.



En la solapa **Laboratorios** se accede al listado de laboratorios existentes:



Nombre	Código	País	Provincia	Domicilio	Telefono	Email	Modificar
SECEGRIN	SECE	Argentina	Santa Fe	Güemes 3450	3543424558450	bioquimica@santafe-conicet.gov.ar	
IACA Laboratorios	IACA	Argentina	Buenos Aires	San Martin 68	542914599969	agentil@iaca.com.ar	
Laboratorio Identificación Genética	IMBICE	Argentina	Buenos Aires	Av 526 e/10 y 11	5402214210112	lidalrioja@imbice.org.ar	
Servicio de Huellas Digitales Genéticas	SHDG	Argentina	Ciudad Autónoma de Buenos Aires	Junin 965	541149648281	shdg@ffyb.uba.ar	
Laboratorio de Genética Forense	HIBA	Argentina	Ciudad Autónoma de Buenos Aires	Potosí 4240	54114959000	julian.larriba@hiba.org.ar	

Para cambiar datos de los laboratorios, presionar el botón **Modificar** y guardar los cambios presionando en **Guardar**:

### LABORATORIO: SERVICIO DE HUELLAS DIGITALES GENÉTICAS

Datos Laboratorio

Código \* SHDG

Nombre \* Servicio de Huellas Digitales Genéticas

Domicilio \* Junín 965

Teléfono \* 541149648281

Email \* shdg@ffyb.uba.ar

País \* Argentina

Provincia \* Ciudad Autónoma de Buenos Aires

Opciones Estadísticas

Drop In \* 0

Drop Out \* 0

01  
02  
03  
04  
**05 GENETISTAS**

---

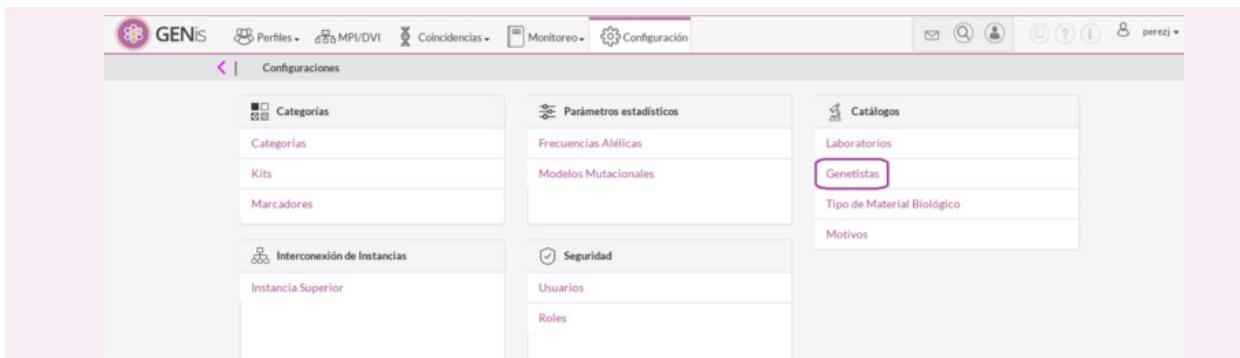
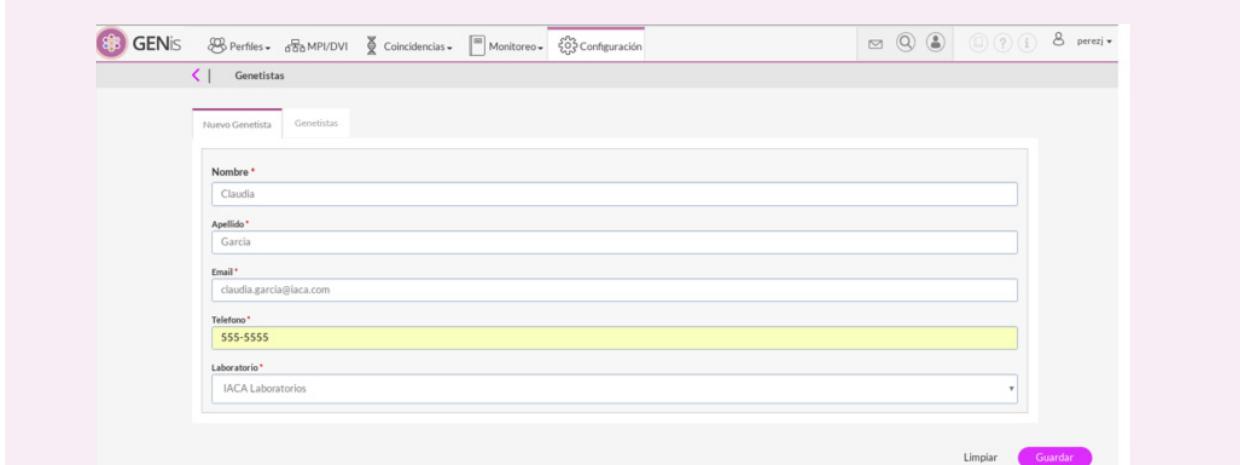
  
06  
07  
08  
09  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26

## 5 Genetistas

---

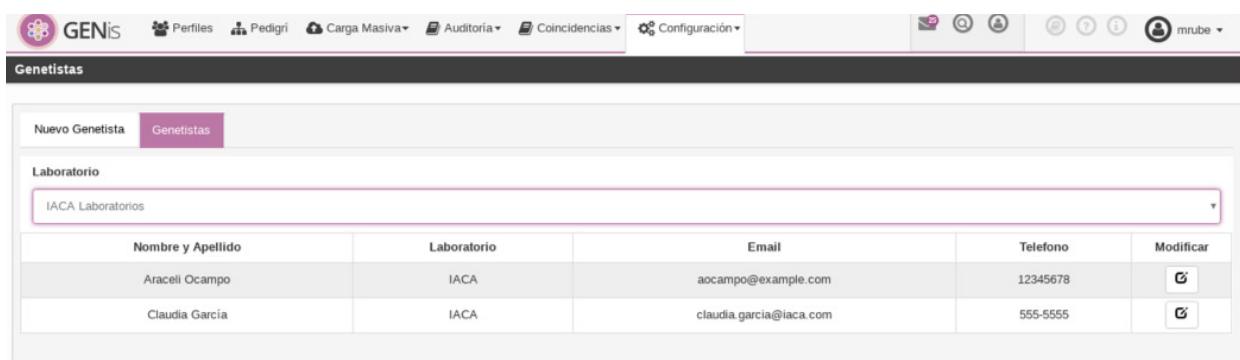
Cuando en una instancia de GENis se pueden dar de alta perfiles provenientes de otros laboratorios, puede especificarse también quién es el genetista responsable del perfil a incorporar perteneciente a ese laboratorio. Esos genetistas no son usuarios de GENis, por lo que para, en caso de ser necesario, otro usuario pueda contactar al responsable de perfil genético ingresado, es de utilidad ingresar sus datos.

Para dar de alta los datos de genetistas que envían perfiles genéticos desde laboratorios que no cuentan con una instancia de GENis, ingresar al menú **Configuración/Genetistas** y completar los campos en la solapa **Nuevo Genetista**:

Una vez ingresados los datos, presionar en **Guardar**.

Para ver los datos de los genetistas de cada laboratorio definido en GENis, ir a la solapa Genetistas y seleccionar el laboratorio correspondiente:



Nombre y Apellido	Laboratorio	Email	Teléfono	Modificar
Araceli Ocampo	IACA	aocampo@example.com	12345678	
Claudia Garcia	IACA	claudia.garcia@iaca.com	555-5555	

Desde allí se pueden modificar los datos pero no se permite su baja dado que pueden existir perfiles genéticos que fueron incorporados al GENis y por los que fueron designados responsables.

Para modificar los datos de un genetista presionar en

## GENETISTA: CLAUDIA GARCÍA

Nombre (\*)  
Claudia

Apellido (\*)  
García

Email (\*)  
claudia.garcia@iaca.com

Teléfono (\*)  
555-5555

Laboratorio (\*)  
IACA Laboratorios ▾

**Guardar**

Una vez modificados los datos necesarios, presionar en **Guardar**.

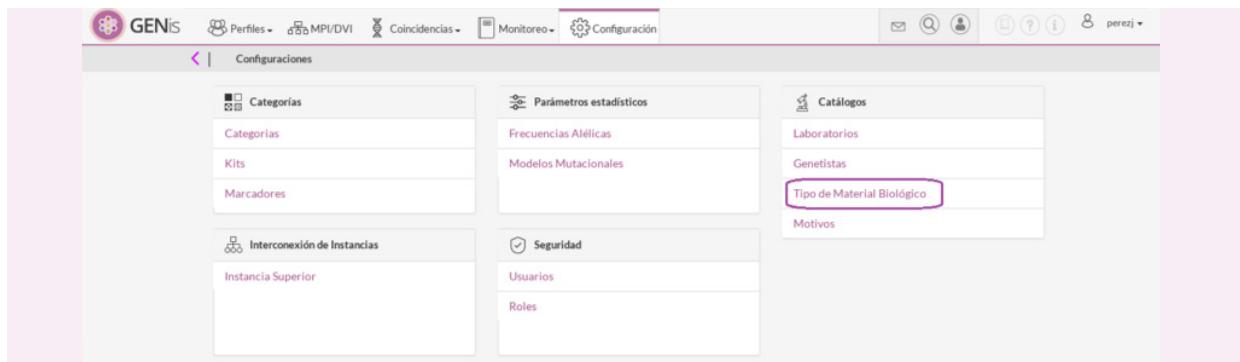
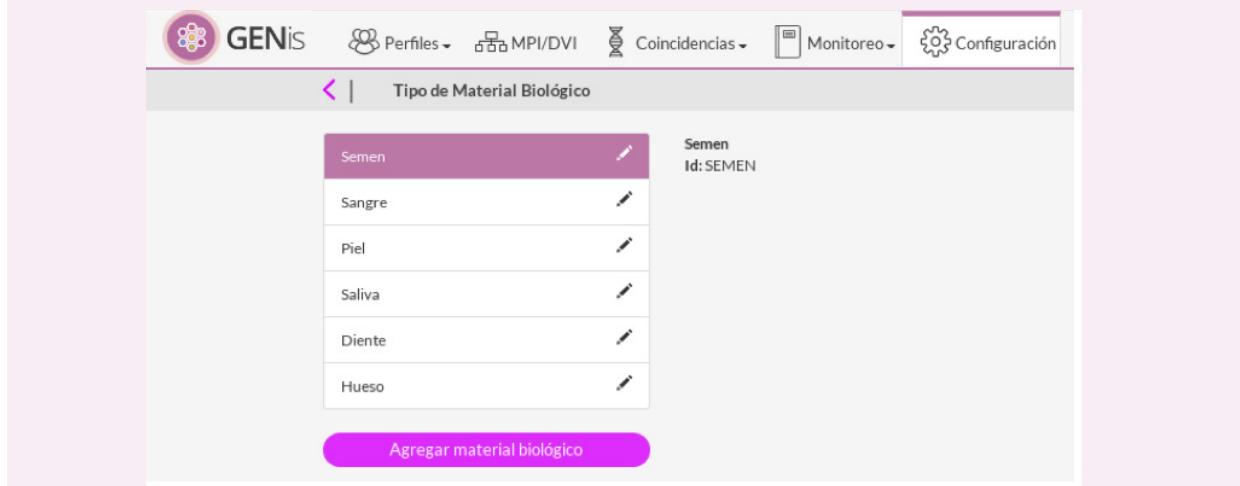
**01**  
**02**  
**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07** TIPOS DE  
MATERIALES BIOLÓGICOS

---

**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25**  
**26**

## 6 Tipos de materiales biológicos

Cuando se crea un perfil en GENis, uno de los datos a completar es el tipo de material biológico del que proviene la muestra. Desde el menú **Configuración/Tipo de Material Biológico** un administrador podrá crear, modificar y eliminar elementos del listado:

Para agregar un nuevo tipo de material biológico que estará disponible para el alta de perfiles-genéticos presionar en el botón **Agregar material biológico**:

**Nuevo Tipo de Material Biológico**

<b>Id</b>	Ingrese identificador único
<b>Nombre</b>	Ingrese nombre único
<b>Descripción</b>	

**X Cerrar**    **Agregar**

Ingresar como campos obligatorios un identificador único y un nombre que será el que se visualizará en la lista desplegable de **Tipo Material Biológico en los Datos de la Muestra** al momento de dar de alta los metadatos de un nuevo perfil.

Para editar un tipo de material biológico existente, debe presionar  :

**Modificar Tipo de Material Biológico**

<b>Id</b>	SANGRE
<b>Nombre</b>	Sangre
<b>Descripción</b>	

**Eliminar**    **X Cerrar**    **Guardar**

Se puede modificar el nombre, la descripción o eliminar el tipo de material biológico presionando en el botón **Eliminar**.

**01**  
**02**  
**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07** CATEGORÍAS  
**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25**  
**26**

## 7 Categorías

Todos los perfiles genéticos que se incorporan en GENis deben pertenecer a una categoría. La definición y administración de las categorías son fundamentales para el funcionamiento del sistema. En ellas se definen: parámetros de admisibilidad de perfiles genéticos, reglas de asociación, reglas de búsquedas y una lista de alias posibles para la carga masiva en el caso de venir dada la categoría en el archivo correspondiente en el campo **Specimen Category**.

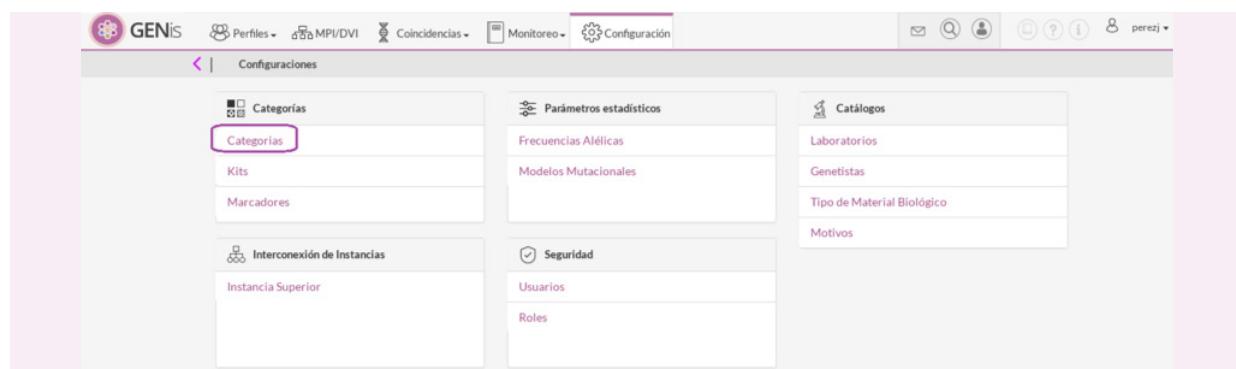
**Previo al uso del GENis, es indispensable que la comunidad de expertos decidan cómo deben definirse las categorías y las reglas de búsqueda, dado que cuando se repliquen perfiles entre diferentes instancias será recomendable que las mismas reglas apliquen a todas ellas.**

Como veremos más adelante, por cuestiones de lógica de funcionamiento del GENis es siempre necesario especificar si en una categoría se almacenarán perfiles provenientes de individuos de referencia (muestras indubitadas) o de evidencias forenses.

Para una mayor claridad y facilidad en la administración de las categorías, las mismas se crean perteneciendo a grupos. Por ejemplo, puede definirse un grupo llamado “Muestras de referencia indubitadas” en el que se incorporarán las categorías que almacenarán perfiles provenientes de muestras de referencia; y otro grupo llamado “Evidencias” en el que se incorporarán las categorías que poseerán perfiles genéticos provenientes de evidencias obtenidas de escenas del hecho.

**Nota:** Tener en cuenta que para las agrupaciones MPI/DVI no se pueden agregar, borrar ni editar categorías ni grupos (Ver detalle en la sección siguiente)

Para acceder a la administración de las categorías seleccionar en el menú **Configuración/Categorías**:



The screenshot shows the GENis software interface with the following details:

- Top Bar:** GENis logo, navigation menu with items: Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, Configuración, and a user icon.
- Left Sidebar:** A sidebar titled "Configuraciones" containing several sections:
  - Categorías:** This section is highlighted with a pink border. It contains three sub-options: Kits, Marcadores, and Interconexión de Instancias (with "Instancia Superior" listed).
  - Interconexión de Instancias:** This section is also present in the sidebar.
- Central Content Area:** Three main configuration panels:
  - Parámetros estadísticos:** Contains "Frecuencias Alélicas" and "Modelos Mutacionales".
  - Seguridad:** Contains "Usuarios" and "Roles".
  - Catálogos:** Contains "Laboratorios", "Genetistas", "Tipo de Material Biológico", and "Motivos".
- Right Side:** A vertical sidebar with icons for envelope, magnifying glass, user, help, and a question mark.
- User Information:** Top right corner shows "perez" and a dropdown arrow.

## 7.1 Definición de Categorías y Subcategorías

---

Para los módulos de búsqueda de personas (MPI y DVI), se definieron categorías fijas que no se pueden eliminar ni modificar. Estas categorías son las siguientes:

### MPI

#### 1. Muestras Ante Mortem (AM)

- Persona que busca conocer su identidad biológica. (Individuo INNV)
- Individuos de Referencia (IR): Pariente/s de la/s personas desaparecidas.
- Elementos Personales de la persona desaparecida (ER).

#### 2. Muestras Post Mortem (PM)

- Elementos Personales hallados de la persona desaparecida (ENN).
- Restos Biológicos no identificados (RNN).
- Personas fallecidas no identificadas (INN).
- Personas fallecidas cuya identidad quiere analizarse (PFNI).

### DVI

#### 1. Muestras Ante Mortem (AM)

- Individuos de Referencia (IR): Pariente/s de la/s personas buscadas. En esta categoría ingresan los perfiles que serán asociados luego a un pedigrí (IR\_DVI).

#### 1. Muestras Post Mortem (PM)

- Elementos Personales hallados de la persona desaparecida (ENN\_DVI).
- Restos Biológicos no identificados (RNN\_DVI).
- Personas fallecidas no identificadas (INN\_DVI).
- Personas fallecidas cuya identidad quiere analizarse (PFNI\_DVI).

### Validaciones a tener en cuenta:

#### Para las agrupaciones MPI/DVI:

- No se pueden agregar nuevas categorías.
- No se pueden borrar ni editar categorías ni grupos.
- Solo se pueden modificar los parámetros de las reglas de alta de análisis.
- No se pueden agregar nuevas reglas de búsqueda ni modificar las existentes.

### Para la agrupación Forense:

- Se pueden crear nuevos grupos.
- Se pueden agregar nuevas categorías
- Se pueden editar grupos y categorías (se pueden modificar todas las solapas)
- En la solapa **Reglas de Búsqueda** solo me permite agregar categorías perteneciente al grupo **Forense**.

**Cuando se ingresa un perfil a la base, para correr el match, primero se verifica el agrupador de categorías al que pertenece la categoría:**

- Si es un perfil con una categoría perteneciente al agrupador **Forense**, solo se corre el match con las categorías de **Forense**.
- Si es un perfil con una categoría perteneciente al agrupador MPI, solo corre el match con las categorías de MPI, es decir, busca contra todos los pedigríes activos de MPI.
- Si es un perfil con una categoría perteneciente al agrupador DVI, no se lanzará ninguna búsqueda, es decir, esta búsqueda se lanza al activar los pedigríes dentro del caso con los perfiles del caso.

## 7.2 Creación y edición de grupos de categorías Forense

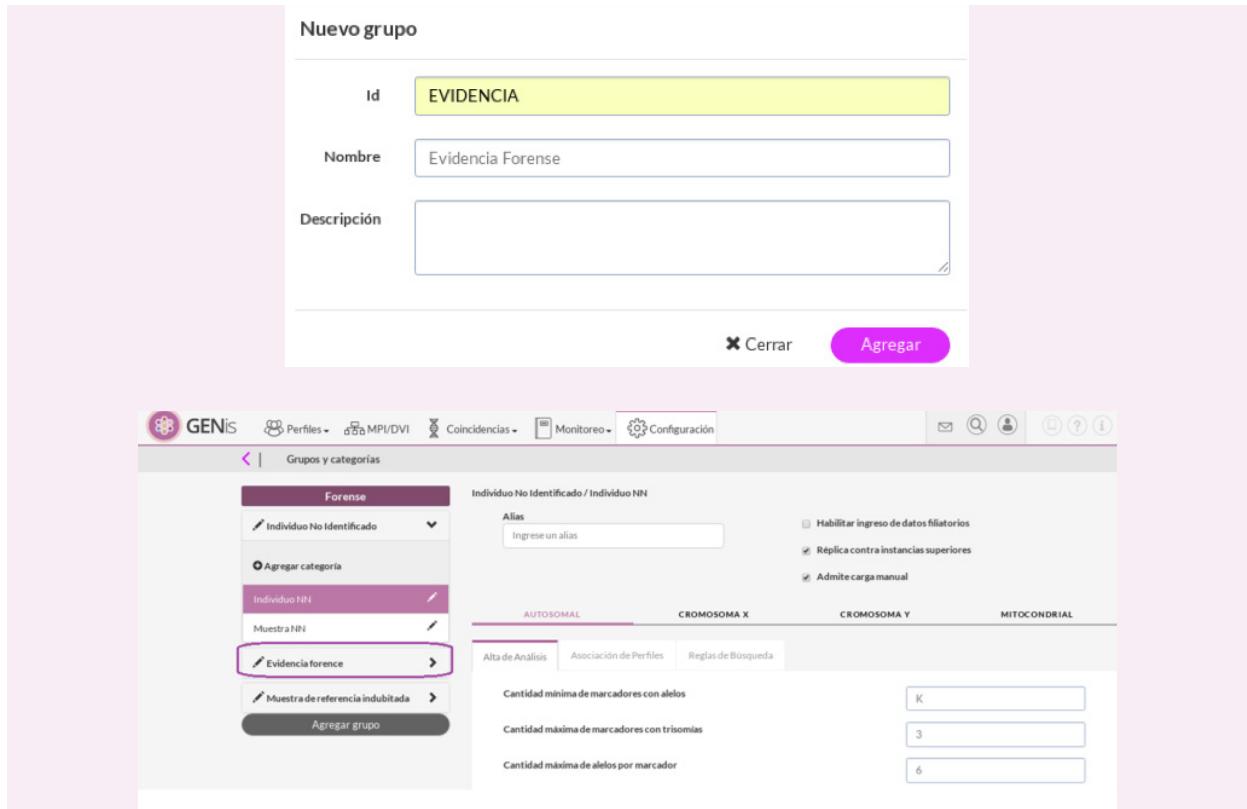
Ingresando en el menú **Configuración/Categorías**, presionar el botón **Agregar Grupo** en el menú de la izquierda, para definir una agrupación de categorías:



The screenshot shows the GENIS software interface with the following details:

- Top Navigation Bar:** Includes the GENIS logo, navigation links for Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, and Configuración, and a user profile icon.
- Left Sidebar:** Titled "Grupos y categorías". It lists categories under "Forense": "Individuo No Identificado", "Agregar categoría", "Individuo NN", "Muestra NN", and "Muestra de referencia indubitable". The "Agregar grupo" button is highlighted with a purple box.
- Right Main Area:**
  - Individual Configuration:** Set to "Individuo No Identificado / Individuo NN".
  - Alias:** Input field with placeholder "Ingrese un alias".
  - Checkboxes:** "Habilitar ingreso de datos filiatorios", "Replica contra instancias superiores" (checked), and "Admite carga manual".
  - Chromosome Tabs:** AUTOSOMAL, CROMOSOMA X, CROMOSOMA Y, MITOCONDRIAL.
  - Analysis Options:**
    - "Alta de Análisis" tab is active.
    - "Asociación de Perfiles" and "Reglas de Búsqueda" tabs are also present.
    - Fields for "Cantidad mínima de marcadores con alelos" (K), "Cantidad máxima de marcadores con trisomías" (3), and "Cantidad máxima de alelos por marcador" (6) are shown.

Tener en cuenta que solo se podrán agregar grupos para la categoría **Forense**. Presionar **Agregar** y se observa el grupo creado:

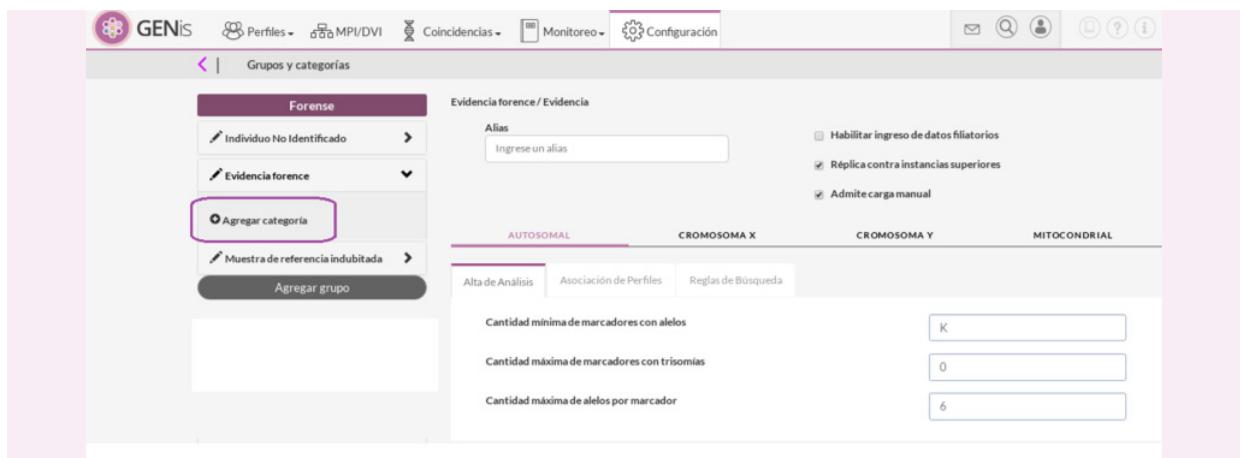


The screenshot shows the 'Nuevo grupo' (New group) dialog box. The 'Id' field is filled with 'EVIDENCIA'. The 'Nombre' (Name) field contains 'Evidencia Forense'. The 'Descripción' (Description) field is empty. At the bottom right are 'Cerrar' (Close) and 'Agregar' (Add) buttons. Below the dialog, the main interface shows the 'Grupos y categorías' (Groups and categories) section. Under the 'Forense' category, 'Evidencia forense' is selected and highlighted with a red box. The main panel displays settings for 'Individuo No Identificado / Individuo NN' including fields for 'Alias' (Enter an alias), checkboxes for 'Habilitar ingreso de datos filiatorios' (Enable entry of paternity data), 'Réplica contra instancias superiores' (Replica against superior instances), and 'Admite carga manual' (Accepts manual upload). Below these are tabs for 'AUTOSOMAL', 'CROMOSOMA X', 'CROMOSOMA Y', and 'MITOCONDRIAL'. Under 'AUTOSOMAL', there are tabs for 'Alta de Análisis', 'Asociación de Perfiles', and 'Reglas de Búsqueda'. Input fields for 'Cantidad mínima de marcadores con alelos' (Minimum number of markers with alleles), 'Cantidad máxima de marcadores con trisomías' (Maximum number of markers with trisomies), and 'Cantidad máxima de alelos por marcador' (Maximum number of alleles per marker) are shown with values K, 3, and 6 respectively.

Para editar los datos del grupo presionar en  y desde allí será posible modificar cualquiera de los campos disponibles o eliminar la agrupación en el caso de que no existan categorías asociadas.

## 7.3 Creación de una nueva categoría

Para crear una nueva categoría, seleccionar **Agregar Categoría** del menú de la izquierda:



En el campo Id, ingresar un identificador único de la categoría que no puede contener espacios ni caracteres especiales como ser acentos, comillas, etc.

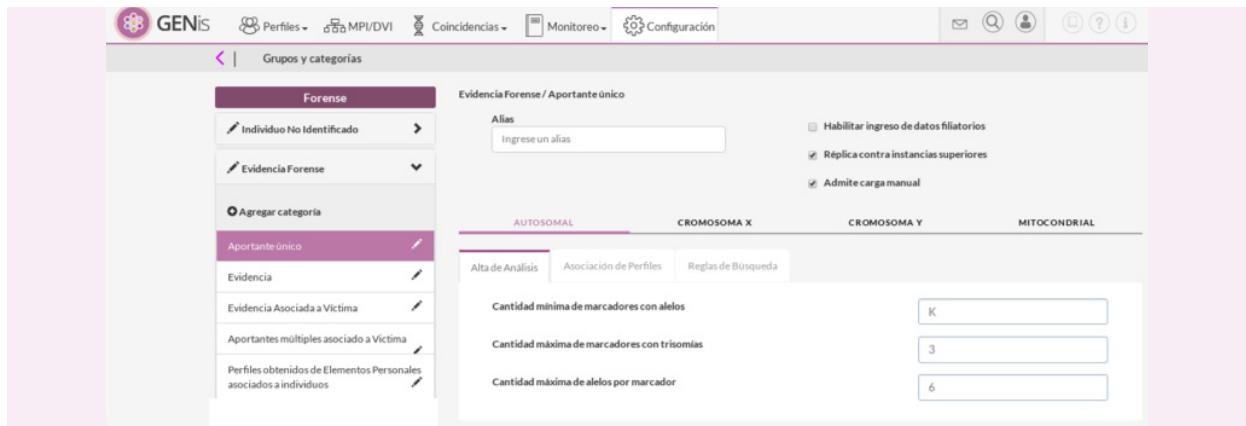
Ingresar luego el nombre de la categoría y opcionalmente una descripción. Finalmente se define si en la categoría que se está creando se almacenarán perfiles genéticos provenientes de muestras de referencia o de evidencias forenses.

Ejemplo:



<b>Nueva categoría</b>	
<b>Id</b>	UNICO
<b>Nombre</b>	Aportante único
<b>Descripción</b>	(empty)
<input type="radio"/> Evidencia	<input type="radio"/> Referencia
<b>Cerrar</b> <b>Agregar</b>	

Al presionar **Agregar** se accede a la pantalla de configuración de todas las opciones de la categoría.



Una vez agregada la evidencia se procede a su configuración:

- **Alias:** corresponde al código del Genmapper. El alias puede contener espacios y comas. Luego de ingresarla, seleccionar enter o tab. Para borrarlo usar el teclado o la x. No se admite alias repetidos, es decir, si el alias esta utilizado por otra categoría no podrá tener un alias duplicado.

Se podrán habilitar los siguientes casilleros:

- **Habilitar ingreso de datos filiatorios:** debe chequearse el casillero si para la categoría se pueden ingresar los datos de la persona de la cual se tomó la muestra de referencia.
- **Réplica contra instancias superiores:** debe chequearse el casillero si la instancia de GENis se encuentra conectada a una instancia superior, y en dicho caso los perfiles deben ser transferidos en búsqueda de coincidencia con otros provenientes de otras instancias/laboratorios.
- **Admite carga manual:** permitir realizar carga manual de perfiles con esta categoría.

## 7.3.1 Alta de análisis

En esta solapa se establecen los criterios de admisibilidad de los perfiles que podrán ser incorporados a la categoría:

- **Cantidad mínima de marcadores con alelos:** por default observamos el valor K que se corresponde con la cantidad de marcadores que provea el kit con el que se haya procesado la muestra. Puede definirse una fórmula tomando K como referencia, por ejemplo: K/2. Esto indicará que al menos la mitad (o el redondeo superior) de los marcadores que provee el kit con el que se haya procesado la muestra debe contener valores alélicos.
- **Cantidad máxima de marcadores con trisomías:** para las muestras de referencia, especifica la cantidad de marcadores que pueden contener más de dos alelos. Para las evidencias se utiliza para inferir la cantidad de aportantes a la muestra.
- **Cantidad máxima de alelos por marcador:** para el caso de las categorías del tipo Evidencia, indica la cantidad de alelos que puedo tener como máximo en cada marcador.

## 7.3.2 Asociación de perfiles

Esta solapa se encuentra disponible solamente para las categorías definidas como evidencias y permite seleccionar la otra categoría a la cual deberán asociarse los perfiles de aportantes múltiples. Su utilidad radica en permitir asociar los perfiles de referencia de las víctimas a las evidencias optimizando de este modo las búsquedas de coincidencias:



Debe seleccionarse la categoría correspondiente y la cantidad máxima de marcadores no coincidentes entre la evidencia y el perfil de referencia para tolerar posibles drop-ins, drop-outs o alelos nulos.

Para efectivizar el alta, debe presionarse el botón  y luego **Guardar**.

### 7.3.3 Reglas de búsqueda

---

En esta solapa deben configurarse las reglas de búsqueda de coincidencias entre perfiles incorporados a la categoría.

En **Categoría** se selecciona la categoría contra la cual se lanzará una búsqueda de coincidencias cada vez que se incorpore un nuevo perfil a la categoría que se está configurando.

En **Exigencia**, si se selecciona **Mezcla Mezcla** no se establece la exigencia dado que está diseñado para ejecutarse entre perfiles provenientes de evidencias forenses de dos aportantes. Las otras opciones a seleccionarse correspondiente a la exigencia son: alta, media o baja.

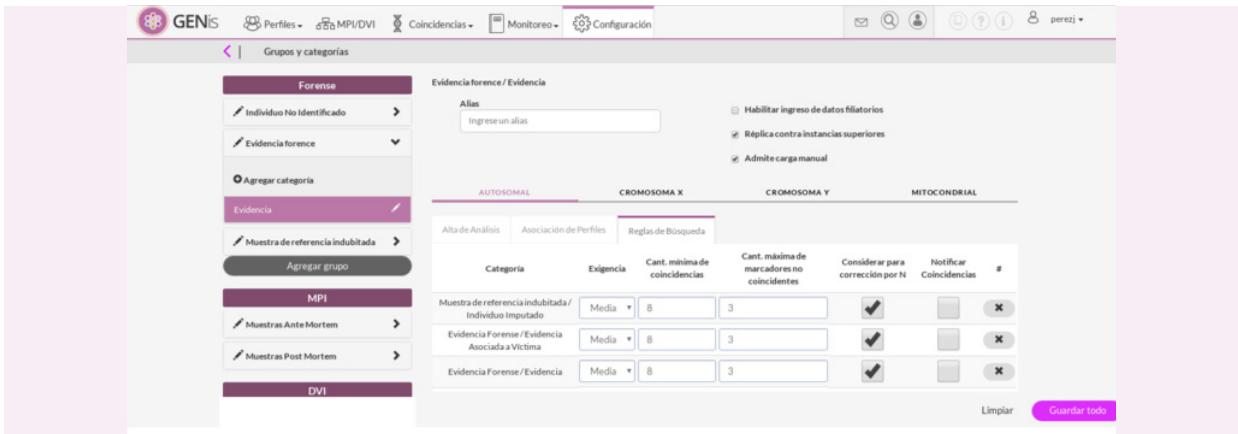
En **Cantidad mínima de coincidencias**, se establece la cantidad mínima de marcadores genéticos que deben coincidir en los valores de los alelos de acuerdo al nivel de exigencia seleccionado.

La **Cantidad máxima de marcadores no coincidentes**, especifica la cantidad máxima de marcadores en los que no existe coincidencia de los valores de los alelos según la exigencia seleccionada. Tiene especial importancia para establecer la tolerancia de discrepancias que ocurran por drop-in, drop out o alelos nulos.

**Considerar para corrección por N:** si esta opción no se encuentra tildada, habilita el campo **Cantidad de Individuos en la población de interés**, en el resultado de un escenario.

Para el alta efectiva de la regla, presionar el botón  y luego Guardar todo.

Vemos a continuación un ejemplo de reglas de búsqueda establecidas para la categoría **Evidencia Forense Asociada a Víctima**:



Las reglas de búsqueda son bidireccionales, es decir que al darse de alta una regla de una categoría contra otra, esa regla se verá luego en la segunda contra la primera con los mismos parámetros.

**01**  
**02**  
**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07**  
**08** KITS  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25**  
**26**

---

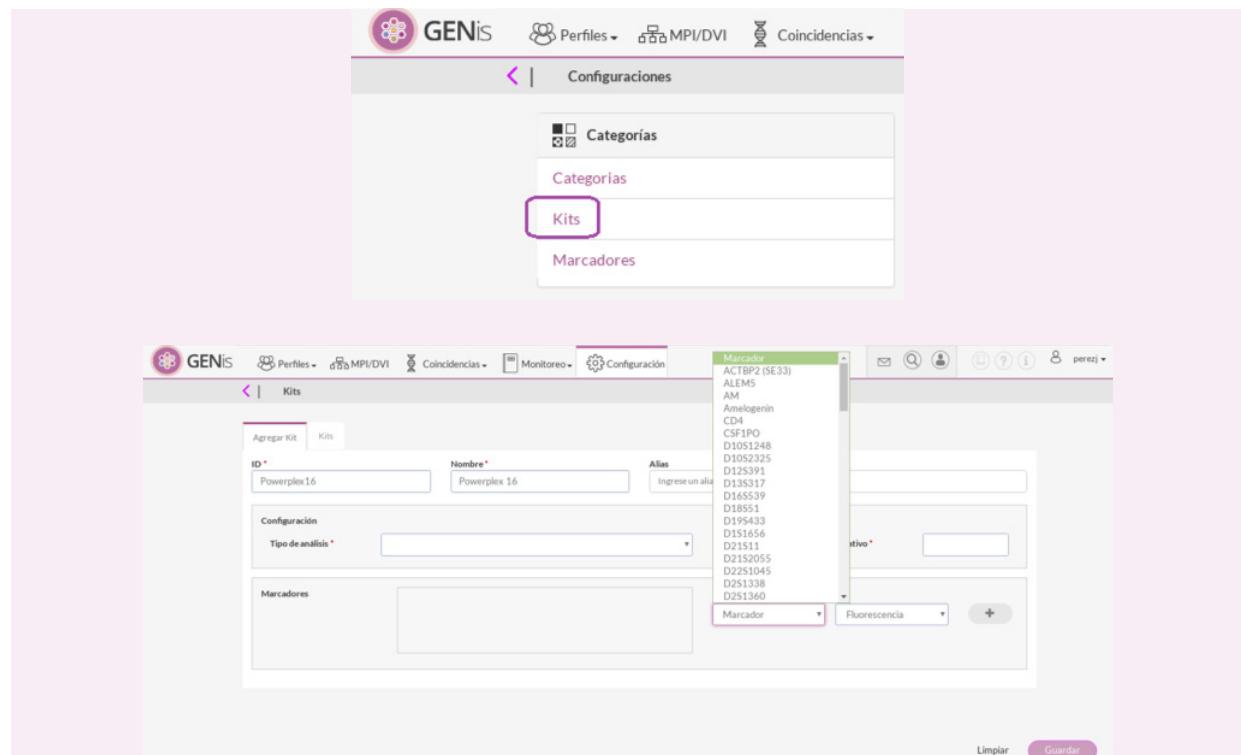
## 8 Kits

---

Cada perfil genético se obtiene a partir de la utilización de uno o más kits. Cada kit posee un conjunto de marcadores o sistemas.

Para agregar un nuevo Kit voy al menú **Configuración/Kits**.

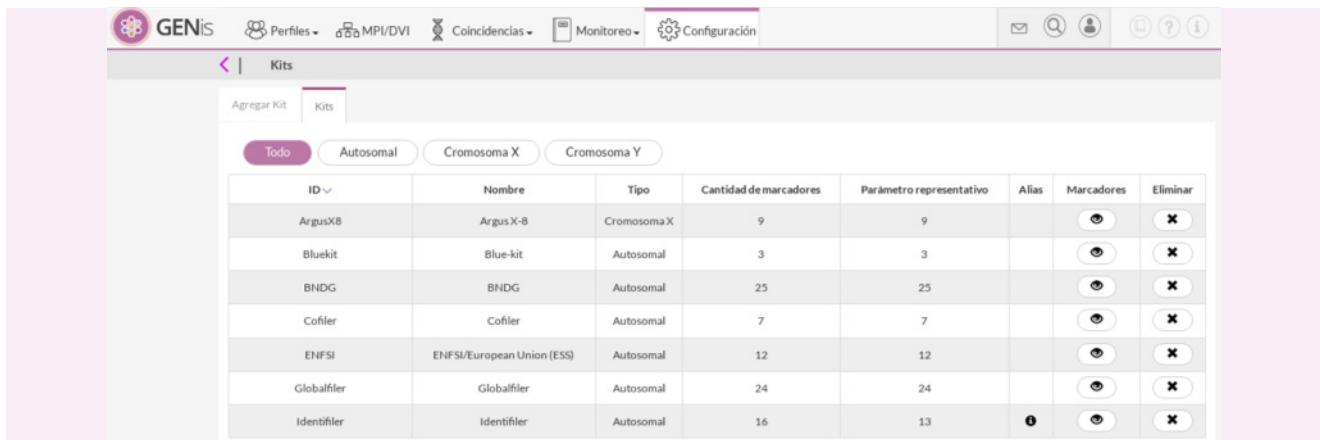
La primera solapa permite agregar Kits y la segunda solapa muestra los Kits existentes. Los campos que contienen asterisco (\*) son mandatorios.



Agregar los marcadores pertenecientes al Kit. El campo **Parámetro Representativo** representa K en la configuración de las categorías.

Una vez finalizado, presionar el botón **Guardar**.

En la solapa **Kits** me muestra el listado de Kits disponibles:



ID	Nombre	Tipo	Cantidad de marcadores	Parámetro representativo	Alias	Marcadores	Eliminar
ArgusX8	Argus X-8	Cromosoma X	9	9			
Bluekit	Blue-kit	Autosomal	3	3			
BNDG	BNDG	Autosomal	25	25			
Cofiler	Cofiler	Autosomal	7	7			
ENFSI	ENFSI/European Union (ESS)	Autosomal	12	12			
Globalfiler	Globalfiler	Autosomal	24	24			
Identifier	Identifier	Autosomal	16	13			

En el caso de que se haya cargado el alias me aparece el ícono en la columna **Alias** y haciendo click sobre el mismo me muestra el o los alias asociados.

En la columna **Marcadores**, haciendo click sobre el ícono me muestra los marcadores asociados a ese Kit.

- 01
- 02
- 03
- 04
- 05
- 06
- 07
- 08
- 09 MARCADORES**

---
- 10
- 11
- 12
- 13
- 14
- 15
- 16
- 17
- 18
- 19
- 20
- 21
- 22
- 23
- 24
- 25
- 26

## 9 Marcadores

Para acceder a los marcadores ir al menú **Configuración/Marcadores**:

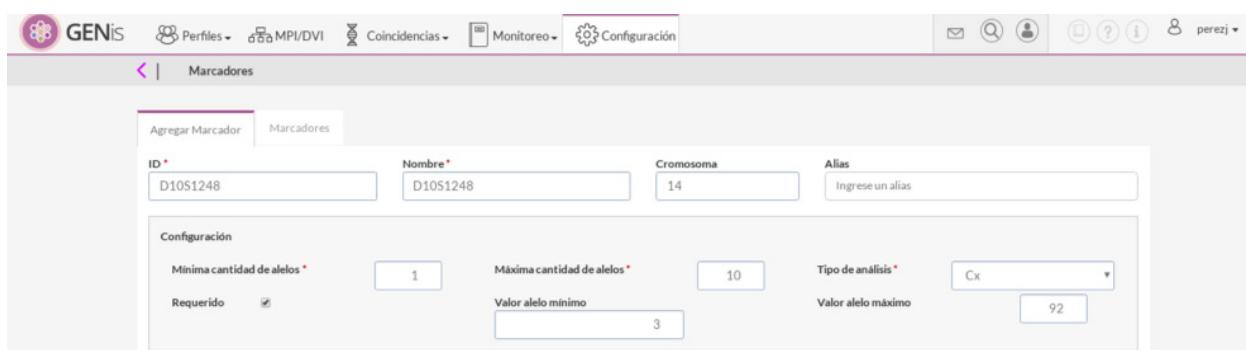


Se tienen dos solapas: **Agregar Marcador**, para agregar marcadores nuevos y la solapa **Marcadores** con toda la lista de los marcadores existentes.

### 9.1 Agregar Marcadores

Para agregar un nuevo marcador ubicarse en la primera solapa **Agregar Marcador**.

Los campos con asterisco (\*) son mandatorios:



ID *	Nombre *	Cromosoma	Alias *
D10S1248	D10S1248	14	Ingrese un alias
<b>Configuración</b> Minima cantidad de alelos *: 1 Requerido: <input checked="" type="checkbox"/> Máxima cantidad de alelos *: 10 Valor alelo mínimo: 3 Tipo de análisis *: Cx Valor alelo máximo: 92			

- **Cromosoma:** Cromosoma en el que se encuentra el marcador (1-22, X, Y, XY, MT). Según el valor que ingrese en el **Cromosoma** se tiene los valores de alelo mínimo y máximo. Si el cromosoma tiene los valores 1 a 22, X o Y, aparecerá os valores de alelos mínimos y máximo. Si el marcador tiene cromosoma XY o MT, no se ingresa ninguna validación.

Por default el **valor de alelo mínimo** es 0 y el **valor de alelo máximo** es 99.

No se permitirá ingresar valores nulos o vacíos. En validación por rangos se valida que el valor máximo sea mayor o igual al valor mínimo. Se validará que el valor sea un valor entero entre 0 y 99.

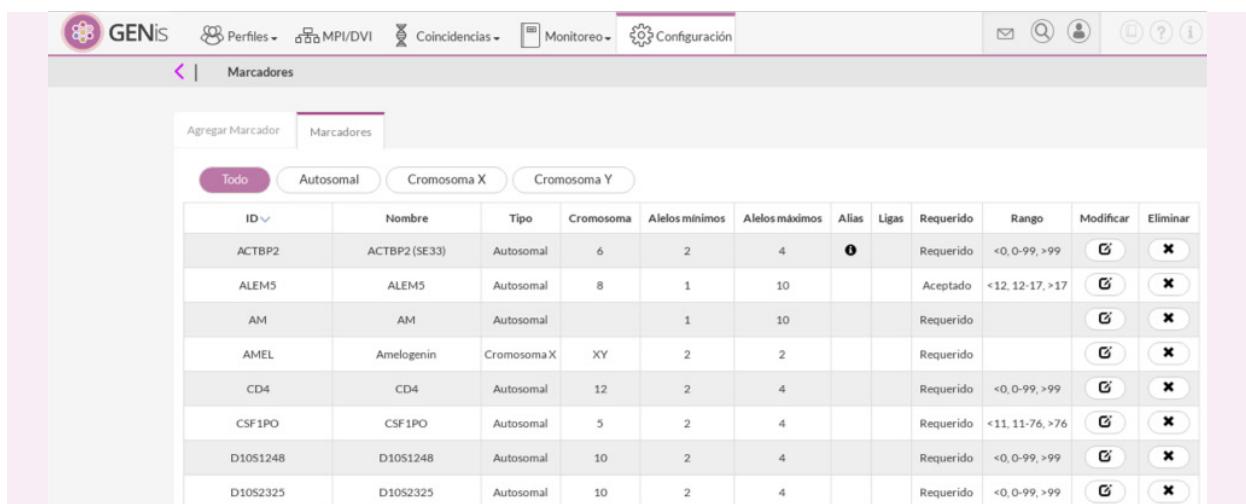
En el caso del **Tipo de análisis Autosomal**, se tiene la posibilidad de ligar los marcadores:

- **Mínima cantidad de alelos:** mínima cantidad de alelos a ingresar en un análisis de referencia.
- **Máxima cantidad de alelos:** Máxima cantidad de alelos a ingresar en un análisis de referencia.
- **Requerido:** debe chequearse el casillero si se quiere que el marcador sea requerido. Caso contrario el marcador quedará como aceptado. Tanto los marcadores de tipo **Requerido** como los del tipo **Aceptado** participarán en el proceso de Matching. La cantidad mínima de marcadores deberá validarse contra la totalidad de marcadores **Requeridos** solamente.

## 9.2 Modificar/Eliminar Marcadores

---

La solapa **Marcadores**, me muestra todos los marcadores existentes ordenados alfabéticamente:



ID	Nombre	Tipo	Cromosoma	Alelos mínimos	Alelos máximos	Alias	Ligas	Requerido	Rango	Modificar	Eliminar
ACTBP2	ACTBP2 (SE33)	Autosomal	6	2	4	<input checked="" type="checkbox"/>		Requerido	<0, 0-99, >99		
ALEM5	ALEM5	Autosomal	8	1	10			Aceptado	<12, 12-17, >17		
AM	AM	Autosomal		1	10			Requerido			
AMEL	Amelogenin	Cromosoma X	XY	2	2			Requerido			
CD4	CD4	Autosomal	12	2	4			Requerido	<0, 0-99, >99		
CSF1PO	CSF1PO	Autosomal	5	2	4			Requerido	<11, 11-76, >76		
D10S1248	D10S1248	Autosomal	10	2	4			Requerido	<0, 0-99, >99		
D10S2325	D10S2325	Autosomal	10	2	4			Requerido	<0, 0-99, >99		

Se tiene la posibilidad de modificar un marcador existente haciendo click en el ícono

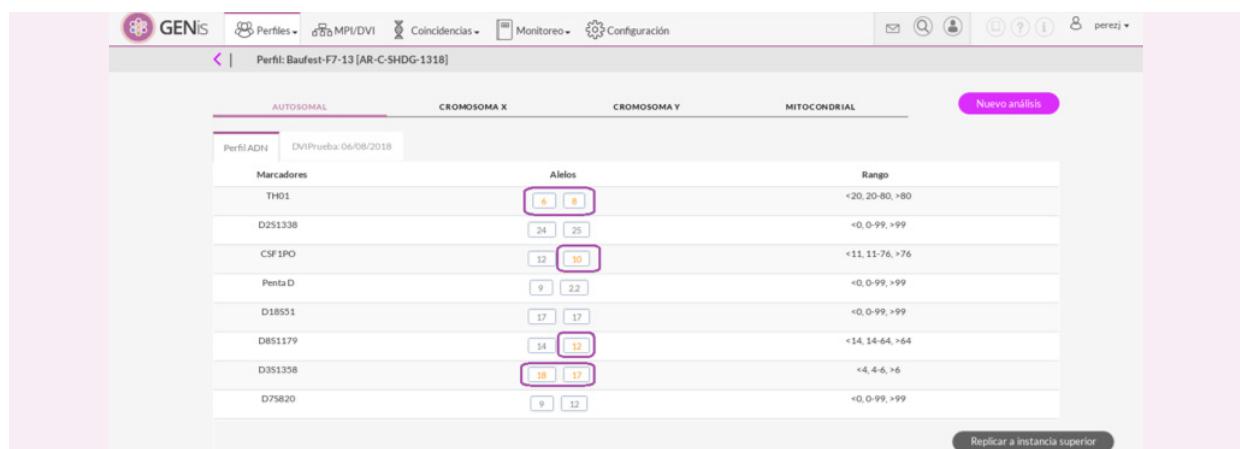
Solo se podrán modificar los campos: alias, casillero Requerido, y los valores mínimos y máximos de alelos:



Para eliminar un marcador, presionar el botón de eliminar.

## 9.3 Valores alélicos fuera de escala

Si el valor alélico ingresado para el marcador se encuentra fuera de las escaleras alélicas definidas, el análisis será aceptado y los alelos fuera de rango quedarán marcados de un color diferente:



Marcadores	Alelos	Rango
TH01	6   8	<20, 20-80, >80
D251338	24   25	<0, 0-99, >99
CSF1PO	12   10	<11, 11-76, >76
Penta D	9   22	<0, 0-99, >99
D18551	17   17	<0, 0-99, >99
D851179	14   12	<14, 14-64, >64
D351358	18   17	<4, 4-6, >6
D75820	9   12	<0, 0-99, >99

## 9.4 Agregar marcadores sueltos

Se pueden agregar marcadores sueltos a un perfil existente. Tener en cuenta que para poder agregar marcadores sueltos, el rol debe tener la configurada la opción (Ver sección **3.2 Configuración de Roles**).

Para agregar un marcador suelto ir al perfil donde se quiere agregar el marcador y seleccionar **Agregar Análisis**. En el menú debajo a la izquierda **Agregar un marcador**, seleccionar el marcador que se desea agregar:

**GENis** Perfiles MPI/DVI Coincidencias

### Listado de Perfiles

- Alta masiva de análisis
- Aceptación masiva de análisis
- Aprobación de perfiles de instancia Inferior
- Comparación de perfiles

**Buscar perfil**

Código GENis	Categoría	Código Laboratorio	Responsable	Laboratorio	Datos Muestra	Ver Análisis	Agregar Análisis	Trazabilidad	Dar de Baja
AR-C-SHDG-1358	SOSPECHOSO	prueba sospechosa	mrbue	SHDG	<input checked="" type="checkbox"/>				
AR-C-SHDG-1357	INDIVIDUO(N)	prueba alelo	mrbue	SHDG	<input checked="" type="checkbox"/>				
AR-C-SHDG-1356	RNN	Hijo-M26	mrbue	SHDG	<input checked="" type="checkbox"/>				
AR-C-SHDG-1355	RNN	NoHijoMut-M26	mrbue	SHDG	<input checked="" type="checkbox"/>				
AR-C-SHDG-1354	RNN	HijoMut-M26	mrbue	SHDG	<input checked="" type="checkbox"/>				
AR-C-SHDG-1353	IR	Padre-M26	mrbue	SHDG	<input checked="" type="checkbox"/>				

**Perfil ADN DvIPrueta 06/06/2018**

AUTOSOMAL		CROMOSOMA X		CROMOSOMA Y		MITOCONDRIAL	
Perfil ADN	DvIPrueta 06/06/2018						
Marcadores		Alelos				Rango	
TH01		<span style="background-color: yellow;">A</span> <span style="background-color: orange;">A</span>				>20, 20-80, >80	
D2S1338		<span style="background-color: yellow;">B</span> <span style="background-color: orange;">B</span>				<0, 0-99, >99	
CSF1PO		<span style="background-color: yellow;">12</span> <span style="background-color: orange;">10</span>				<11, 11-76, >76	
Penta D		<span style="background-color: yellow;">1</span> <span style="background-color: orange;">2,3</span>				<0, 0-99, >99	
D18S51		<span style="background-color: yellow;">17</span> <span style="background-color: orange;">17</span>				<0, 0-99, >99	
D8S1179		<span style="background-color: yellow;">14</span> <span style="background-color: orange;">12</span>				<14, 14-64, >64	
D35S1358		<span style="background-color: yellow;">18</span> <span style="background-color: orange;">17</span>				<4, 4-6, >6	
Penta E		<span style="background-color: yellow;">8</span> <span style="background-color: orange;">9</span>				<0, 0-16, >16	
<b>Agregar un marcador</b>							
Marcador							

## 9.5 Microvariantes

---

Para el caso de los marcadores autosomales y de cromosoma Y, en el caso de que un alelo se encuentre registrado con microvariantes de la forma “.x”, por ejemplo 12.x, deberá hacer match contra cualquier microvariante de 12, es decir, valores que se encuentren entre 12 y 13 no inclusive. La “x” funciona como un valor comodín.

Si se ingresan dos alelos con la forma .X, por ejemplo 10.X y 10.X son considerados como dos alelos distintos, no como homocigota.

En el caso de que un alelo se encuentre registrado con valores fuera de ladder, se utilizará para la comparación el valor límite de la escala alélica del marcador. Por ejemplo, si el alelo fue ingresado como “10” pero la escala alélica definida para el marcador fue <11, 11-20,20>, el alelo ingresado se comparará como “<11” y hará match solo con otros valores alélicos de la forma “<11”.

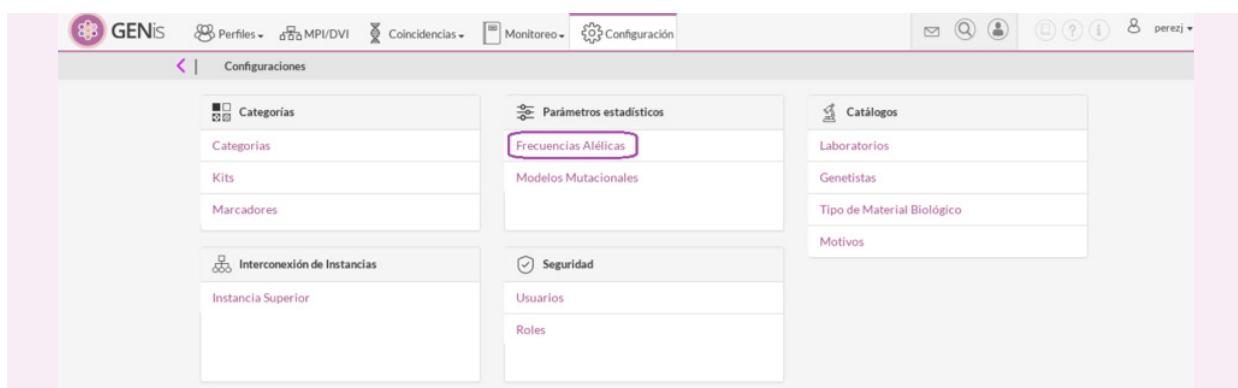
En el resultado del match, se deberá mostrar tanto el valor del alelo ingresado originalmente como el utilizado para la comparación. Siguiendo el ejemplo anterior, debiera mostrar para ese marcador el valor “10/<11” (siendo “10” el valor originalmente ingresado y “<11” el valor utilizado para la comparación).

**01**  
**02**  
**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07**  
**08**  
**09**  
**10** **BASES DE  
DATOS DE FRECUENCIAS**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25**  
**26**

## 10 Bases de Datos de Frecuencias

Para poder valorar estadísticamente las coincidencias entre perfiles genéticos, es necesario que existan una o más bases de datos de frecuencias alélicas.

Para dar de alta las bases de frecuencias, ir al menú **Configuración/Parámetros Estadísticos/Frecuencias alélicas**.



Debe seleccionar el archivo de texto delimitado por comas (CSV). El formato de estos archivos debe contener en la primera columna del encabezado la palabra “**alelo**”. Luego, en la primera fila, los nombres de los marcadores y en la primera columna los valores de los alelos.

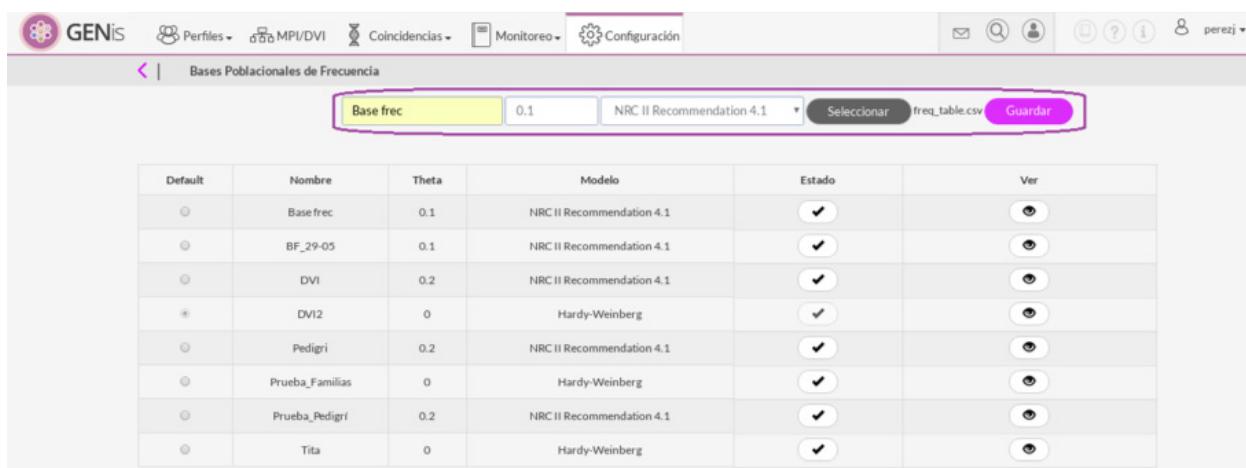
Si el archivo contiene las frecuencias mínimas, las mismas deben incorporarse en la última fila del archivo y como valor de alelo la palabra “**fmin**”.

A continuación se muestra un ejemplo de este tipo de archivo:

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M
1 alelo	TH01	D21S11	D3S1358	D18S51	PentaE	D5S818	D13S317	D7S820	D16S539	CSF1PO	PentaD	vWA
2 2.2											0.00358	
3 3.2											0.00011	
4 4 0.00006												
5 5 0.00064					0.03706				0.00005		0.00146	
6 6 0.29564					0.00051		0.00054	0.00011		0.00006	0.00039	
7 6.3												
8 7 0.26031					0.09435	0.0693	0.00027	0.01408	0.00011	0.00167	0.01014	
9 8 0.08001					0.02785	0.00635	0.09117	0.10337	0.01758	0.00448	0.01366	
10 8.3											0.00006	
11 9 0.12342					0.00038	0.00695	0.0421	0.15994	0.0882	0.16177	0.02185	0.19036
12 9.1									0.00005			
13 9.2											0.00056	
14 9.3 0.23091												
15 10 0.00808					0.00005	0.00728	0.06017	0.05326	0.07562	0.26243	0.10915	0.26929 0.20671
98 .												
99 .												
100 fmin					0.00027	0.00027	0.00027	0.00027	0.00022	0.00027	0.00027	0.00027 0.00027
101												0.00027

Para ingresar una nueva base de frecuencias, seleccionar el archivo, el nombre que se le dará a la base de datos, y el valor de theta.

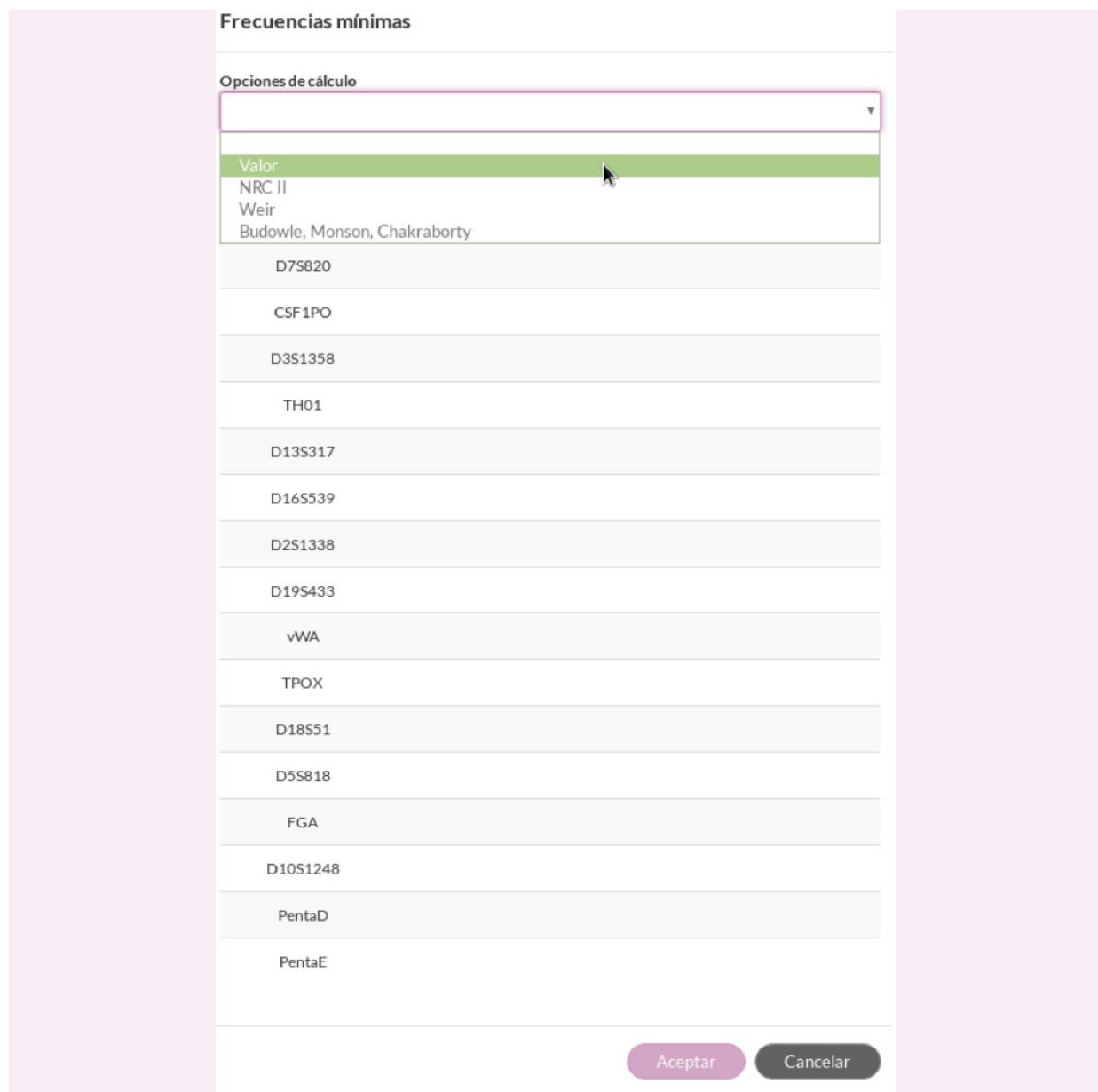
El valor de Theta corresponde con el coeficiente de In-breeding de la población. Solo se aceptan valores mayores o iguales a cero.



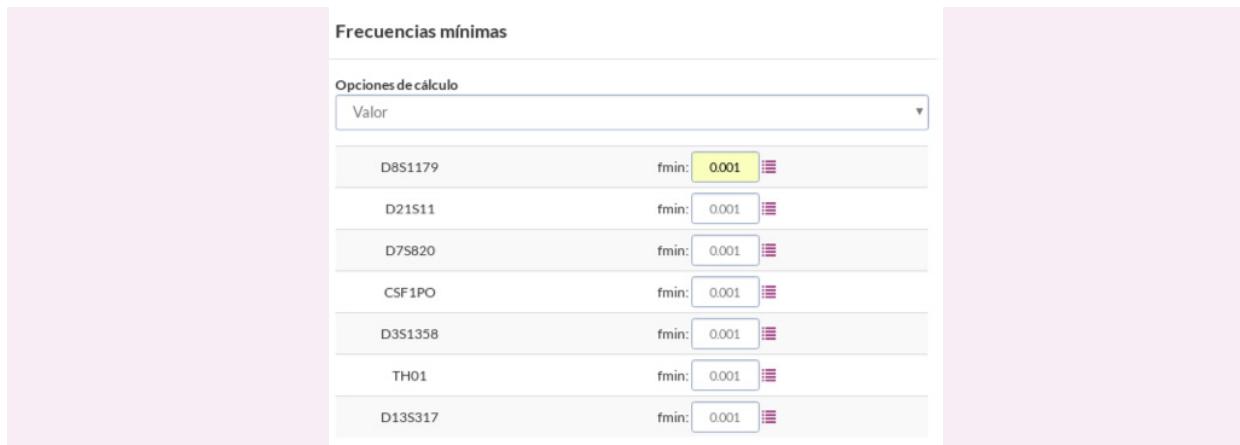
Default	Nombre	Theta	Modelo	Estado	Ver
●	Base freq	0.1	NRC II Recommendation 4.1	✓	👁
●	BF_29-05	0.1	NRC II Recommendation 4.1	✓	👁
●	DVI	0.2	NRC II Recommendation 4.1	✓	👁
●	DVI2	0	Hardy-Weinberg	✓	👁
●	Pedigri	0.2	NRC II Recommendation 4.1	✓	👁
●	Prueba_Familias	0	Hardy-Weinberg	✓	👁
●	Prueba_Pedigri	0.2	NRC II Recommendation 4.1	✓	👁
●	Tita	0	Hardy-Weinberg	✓	👁

Presionar en **Guardar**.

Si la frecuencia mínima no viene dada, se presentará la siguiente pantalla para que el usuario seleccione el modo de cálculo:



**1) Valor:** el usuario podrá ingresar un valor de frecuencia mínima para cada uno de los marcadores genéticos.



Frecuencias mínimas	
Opciones de cálculo	
Valor	
D8S1179	fmin: 0.001
D21S11	fmin: 0.001
D7S820	fmin: 0.001
CSF1PO	fmin: 0.001
D3S1358	fmin: 0.001
TH01	fmin: 0.001
D13S317	fmin: 0.001

Presionando en el botón a la derecha del valor ingresado  , autocompletará el resto de los casilleros con el mismo valor.

Los valores ingresados deben contener puntos, no debe ingresarse comas.

**2) NCR II:** el usuario deberá ingresar el número de individuos analizados sobre los cuales se elaboró la tabla de frecuencias.



Frecuencias mínimas	
Opciones de cálculo	
NRC II	
D8S1179	N: <input type="text"/>
D21S11	N: <input type="text"/>
D7S820	N: <input type="text"/>
CSF1PO	N: <input type="text"/>
D3S1358	N: <input type="text"/>
TH01	N: <input type="text"/>
D13S317	N: <input type="text"/>

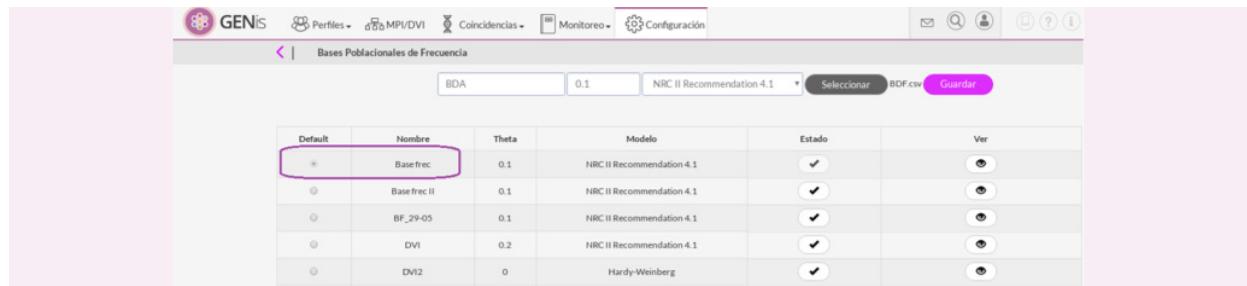
**3) Weir:** en este caso deberá proporcionarse además el valor de alpha.

Frecuencias mínimas		
Opciones de cálculo		
Weir		
D8S1179	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/> 
D21S11	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/> 
D7S820	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/> 
CSF1PO	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/> 
D3S1358	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/> 
TH01	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/> 
D13S317	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/> 

**4) Budowle, Monson, Chakraborty:** deberá agregarse el valor de C.

Frecuencias mínimas			
Opciones de cálculo			
Budowle, Monson, Chakraborty			
D8S1179	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/>	C: <input type="text"/> 
D21S11	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/>	C: <input type="text"/> 
D7S820	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/>	C: <input type="text"/> 
CSF1PO	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/>	C: <input type="text"/> 
D3S1358	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/>	C: <input type="text"/> 
TH01	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/>	C: <input type="text"/> 
D13S317	N: <input type="text"/>	alpha: <input type="text"/>	C: <input type="text"/> 

Siempre se tiene una Base de Frecuencia seteada como Default:



Default	Nombre	Theta	Modelo	Estado	Ver
*	Basefrec	0.1	NRC II Recommendation 4.1	<input checked="" type="checkbox"/>	
<input type="radio"/>	Base freq II	0.1	NRC II Recommendation 4.1	<input checked="" type="checkbox"/>	
<input type="radio"/>	BF_29-05	0.1	NRC II Recommendation 4.1	<input checked="" type="checkbox"/>	
<input type="radio"/>	DVI	0.2	NRC II Recommendation 4.1	<input checked="" type="checkbox"/>	
<input type="radio"/>	DVI2	0	Hardy-Weinberg	<input checked="" type="checkbox"/>	

01  
02  
03  
04  
05  
06  
07  
08  
09  
10  
**11**  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26

## MITOCONDRIAL

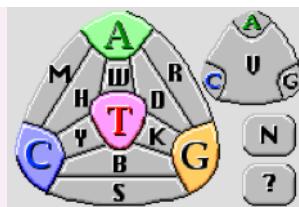
---

## 11 Mitochondrial

El análisis mitocondrial consiste en el ingreso de hasta 4 rangos con sus mutaciones correspondientes (Ver detalle de cómo realizar la carga en la sección **12.2.1 Carga manual mitocondrial**)

Las comparaciones se realizan dentro del rango definido.

Para realizar la comparación, se utiliza el IUPAC (Heteroplasmias de posición):



Code	Translation
A	Adenosine
C	Cytidine
G	Guanosine
T	Thymidine
B	C,G, or T
D	A, G, or T
H	A, C, or T
R	A or G (puRine)
Y	C or T (pYrimidine)
K	G or T (Keto)
M	A or C (aMino)
S	G or C (Strong— 3 H bonds)
W	A or T (Weak—2 H bonds)
N	aNy base
V	A, C, or G

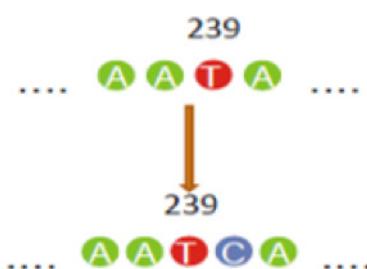
Los rangos van de 16024 a 16569 y de 1 a 576.

Hay algunos puntos que NO son puntos de exclusión, es decir, si se encuentra diferencia en esta parte con otro perfil, se ignora. Estos son: 16193, 309, 455, 463, 573.

## 11.1 Formato de carga

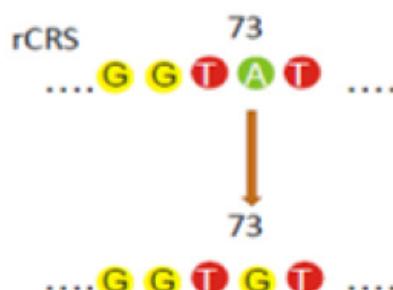
Los formatos admitidos para la carga de las mutaciones son las siguientes:

- **Inserciones:** se agrega una letra



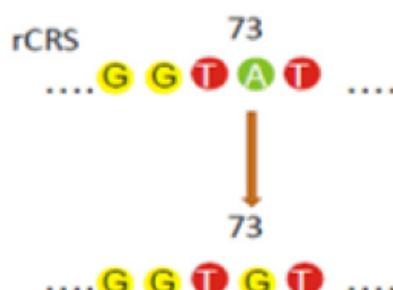
**Nomenclatura:** 239.1C

- **Sustitución o Cambio nucleotídico:** consiste en el cambio de una letra por otra



**Nomenclatura:** A73G

- **Delecciones:** ausencia de una letra



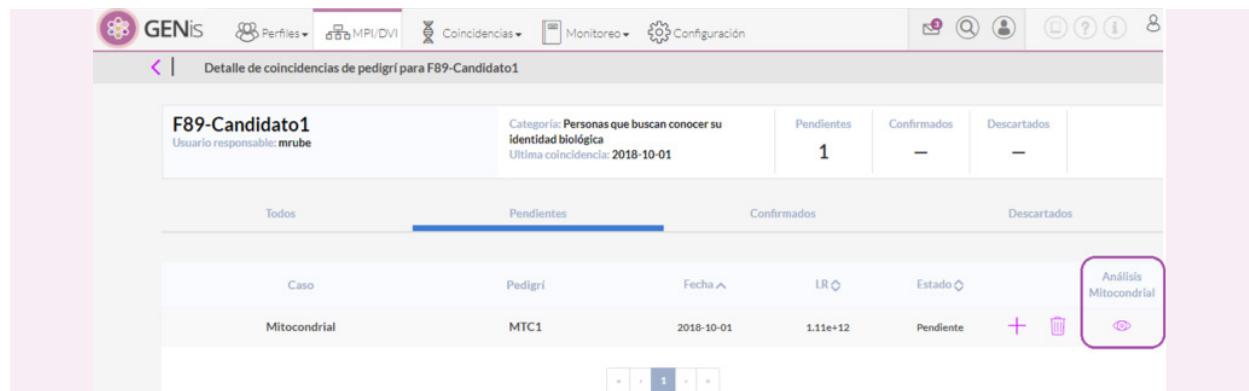
**Nomenclatura:** A249DEL

## 11.2 Match

El match mitocondrial se hace siempre en alta con un número de mismatches configurable en la categoría.

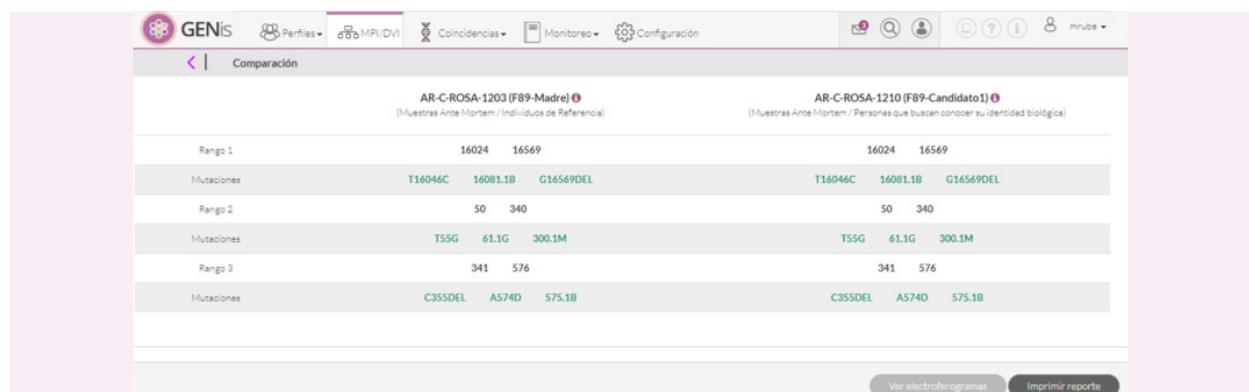
Los mismatches se acumulan entre los 4 rangos. Si los perfiles tienen más de un análisis mitocondrial, alcanza con que uno de ellos matchee con uno de los del otro perfil.

En el caso de que se haya dado un match, en el gestor de matches, las tarjetas agrupan las coincidencias por perfil.



Categoría:	Personas que buscan conocer su identidad biológica	Pendientes	Confirmados	Descartados
Última coincidencia:	2018-10-01	1	-	-
Todos	Pendientes	Confirmados	Descartados	
Caso	Pedigri	Fecha ↗	LR ↗	Estado ↗
Mitocondrial	MTC1	2018-10-01	1.11e+12	Pendiente

Haciendo click sobre el ícono del ojo, se puede ver el detalle de las coincidencias por perfil.



Rango 1	16024	16569	16024	16569		
Mutaciones	T16046C	16081.1B	G16569DEL	T16046C	16081.1B	G16569DEL
Rango 2	50	340		50	340	
Mutaciones	T55G	61.1G	300.1M	T55G	61.1G	300.1M
Rango 3	341	576		341	576	
Mutaciones	C355DEL	A574D	575.1B	C355DEL	A574D	575.1B

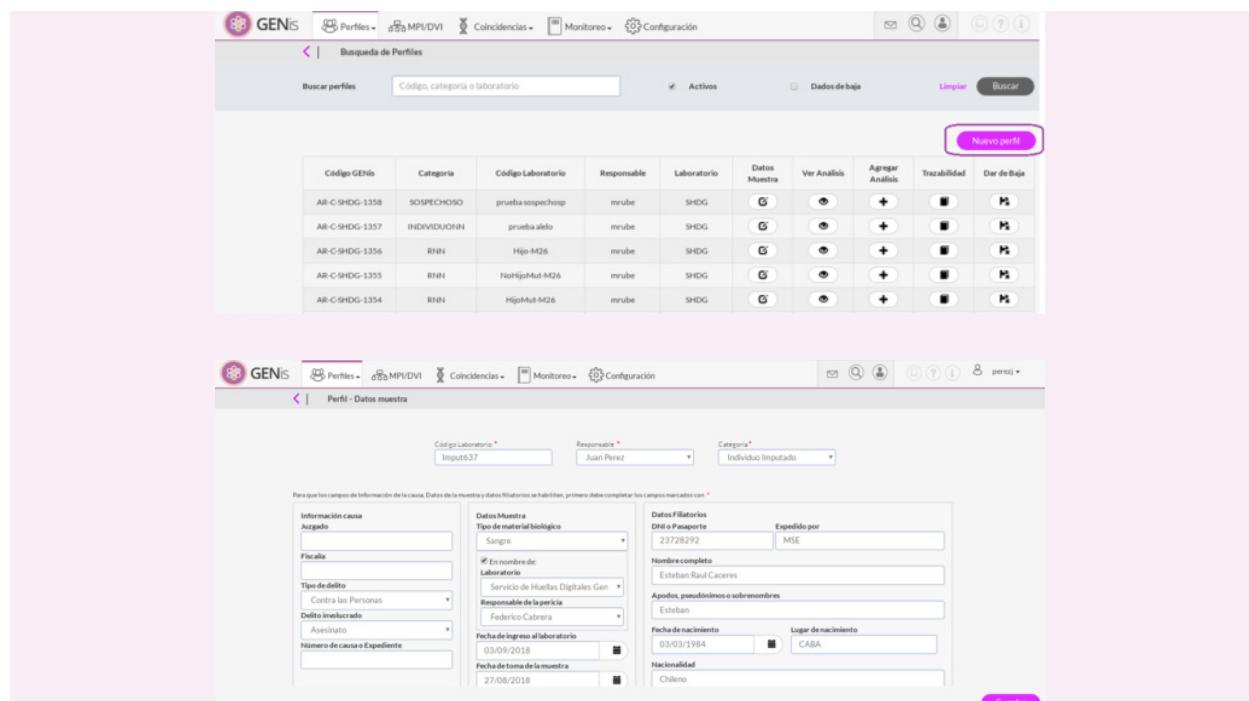
01  
02  
03  
04  
05  
06  
07  
08  
09  
10  
11  
**12 ALTA DE PERFILES**

---

**13**  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26

## 12 Alta de perfiles

Para dar de alta un perfil genético de manera manual, ir al menú **Perfiles/Listado de Perfiles** y presionar en el botón **Nuevo perfil**:



The screenshot shows two consecutive pages from the GENis software:

- Page 1: Busqueda de Perfiles**
  - Header: GENis, Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, Configuración.
  - Search bar: Código, categoría o laboratorio.
  - Buttons: Activos, Dados de baja, Limpiar, Buscar.
  - Table: Shows a list of profiles with columns: Código GENis, Categoría, Código Laboratorio, Responsable, Laboratorio, Datos Muestra, Ver Análisis, Agregar Análisis, Trazabilidad, and Dar de Baja.
  - Action: A purple "Nuevo perfil" button is highlighted.
- Page 2: Perfil - Datos muestra**
  - Header: GENis, Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, Configuración.
  - Form fields: Código Laboratorio \* (Inputs37), Responsable \* (Juan Pérez), Categoría \* (Individuo Imputado).
  - Information sections:
    - Información causa**: Includes fields for Fiscalía, Tipo de delito (Contra las Personas), Delito instruido (Asesinato), and Número de causa o Expediente.
    - Datos Muestra**: Includes Tipo de material Biológico (Sangre), En nombre de: Laboratorio (Servicio de Huellas Digitales Gen), Responsable de la pieza (Federico Cabrera), Fecha de ingreso al laboratorio (03/09/2018), and Fecha de toma de la muestra (27/08/2018).
    - Datos Filiarios**: Includes DNI o Pasaporte (23728592), Expedido por (MSE), Nombre completo (Esteban Raúl Cáceres), Apodos, pseudónimos o sobrenombres (Esteban), Fecha de nacimiento (03/03/1984), Lugar de nacimiento (CABA), and Nacionalidad (Chileno).
  - Action: Guardar button.

Los campos que se muestran con asterisco (\*) son los campos mandatorios.

Según la categoría seleccionada, puede requerir también el ingreso de los datos filiarios.

En el caso de que la categoría seleccionada no permita el ingreso de los datos filiarios, en la siguiente pantalla debe ingresar los datos de la muestra. Los datos filiarios son opcionales, pero si se ingresan deben completarse todos los campos.

Luego de ingresar todos los datos solicitados, se genera un código GENis único de la muestra. Este código sirve para identificar ese perfil dentro de la base de perfiles y es único entre las diferentes bases que se interconecten:

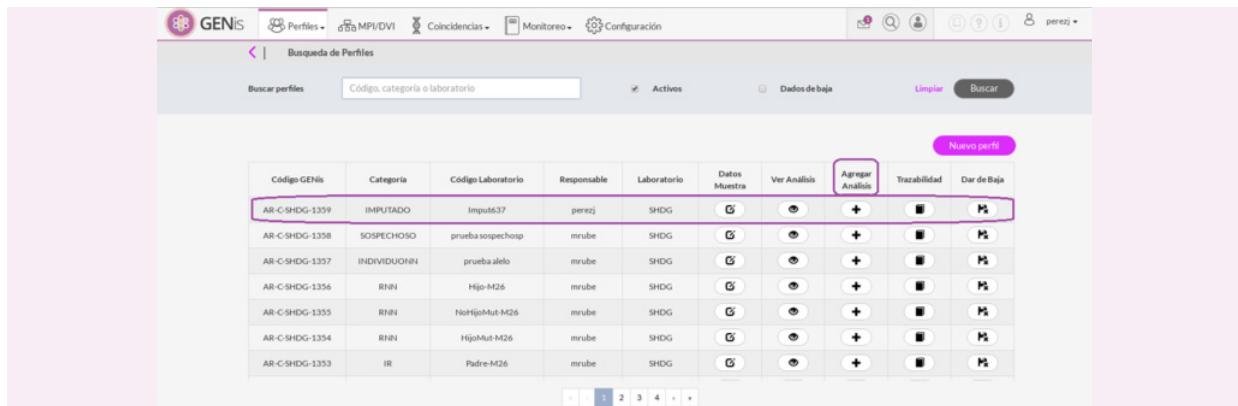
Código de muestra generado: AR-C-SHDG-1359

También se envía una notificación de que se creó un nuevo perfil para indicar que está pendiente de incorporarle algún análisis.



The screenshot shows the GENis software interface with the 'Inbox' tab selected. At the top, there are filters for 'Tipo' (Todos), 'Fecha' (Desde and Hasta), 'Pendientes' (Pending), 'Marcados' (Marked), and a 'Buscar' (Search) button. Below the filters, a table lists notifications. The first row shows a date (2018-09-10 14:58:20), a category ('Perfiles'), and a description ('Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1359 - Imput637'). There are also 'Borrar seleccionados' (Delete selected) and search icons.

Para ingresar el resultado de un análisis genético, ir al menú **Perfiles /Listado de perfiles** y presionar **Agregar Análisis**:

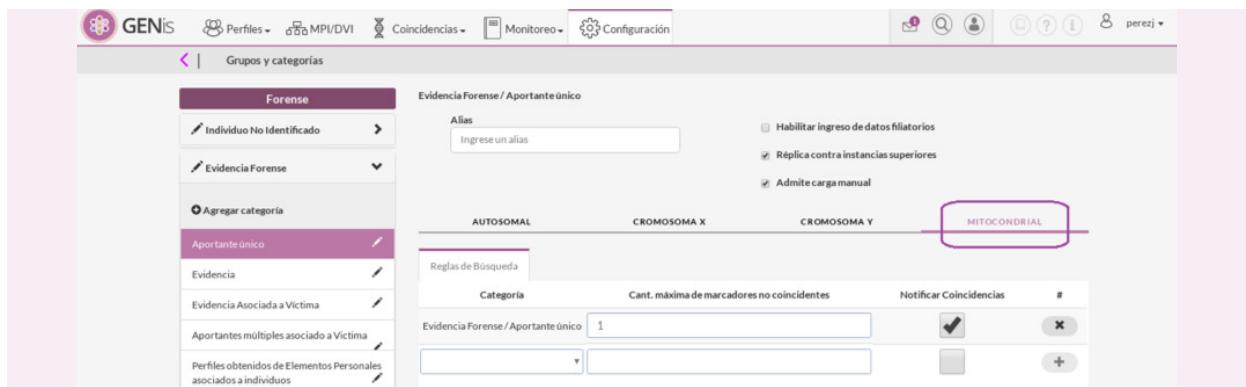


The screenshot shows the 'Listado de perfiles' (Profile List) screen. At the top, there are navigation links: Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, and Configuración. Below the links, there's a search bar ('Buscar perfiles') and filter buttons for 'Activos' (Active) and 'Datos de baja' (Low data). A 'Nuevo perfil' (New profile) button is visible. The main area is a table with columns: Código GENis, Categoría, Código Laboratorio, Responsable, Laboratorio, Datos Muestra, Ver Análisis, Agregar Análisis (highlighted in yellow), Trazabilidad, and Dar de Baja. The table contains several rows of profile data, with the first row ('AR-C-SHDG-1359') highlighted by a yellow border. At the bottom, there are page navigation buttons (1, 2, 3, 4, etc.).

## 12.1 Carga de análisis Mitocondrial

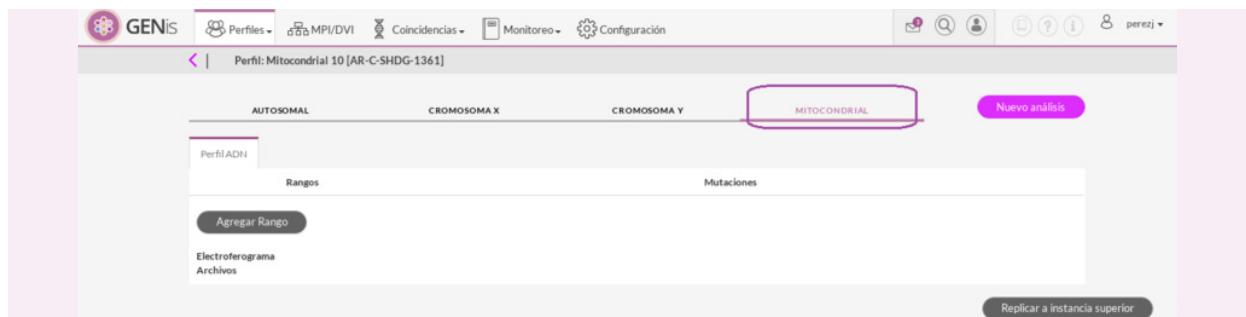
Antes de realizar la carga de perfiles, verificar que las categorías a utilizar tengan configuradas las reglas de búsqueda.

Para realizar esto, ir al menú **Configuración/Categorías**. Configurar las columnas **Categoría**, **Cantidad máxima de marcadores** no coincidentes y seleccionar si **Notifica** o no las coincidencias.



The screenshot shows the GENIS software interface. The top navigation bar includes links for GENIS, Profiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, and Configuración. On the right, there are user icons and a dropdown for 'perez'. Below the navigation is a sidebar titled 'Grupos y categorías' with sections for 'Forense' (Individual No Identificado, Evidencia Forense, Agregar categoría), 'Aportante único' (Evidencia, Evidencia Asociada a Víctima, Aportantes múltiples asociado a Víctima, Perfiles obtenidos de Elementos Personales asociados a individuos), and 'Evidencia Forense / Aportante único' settings. The 'MITOCONDRIAL' tab is highlighted with a purple border.

Para realizar la carga del análisis mitocondrial, dentro de la solapa **Perfiles/Listado de perfiles**, hacer click en el botón + en la columna de **Agregar Análisis** sobre el perfil deseado. Una vez ingresado al perfil, ir a la solapa **Mitocondrial**.

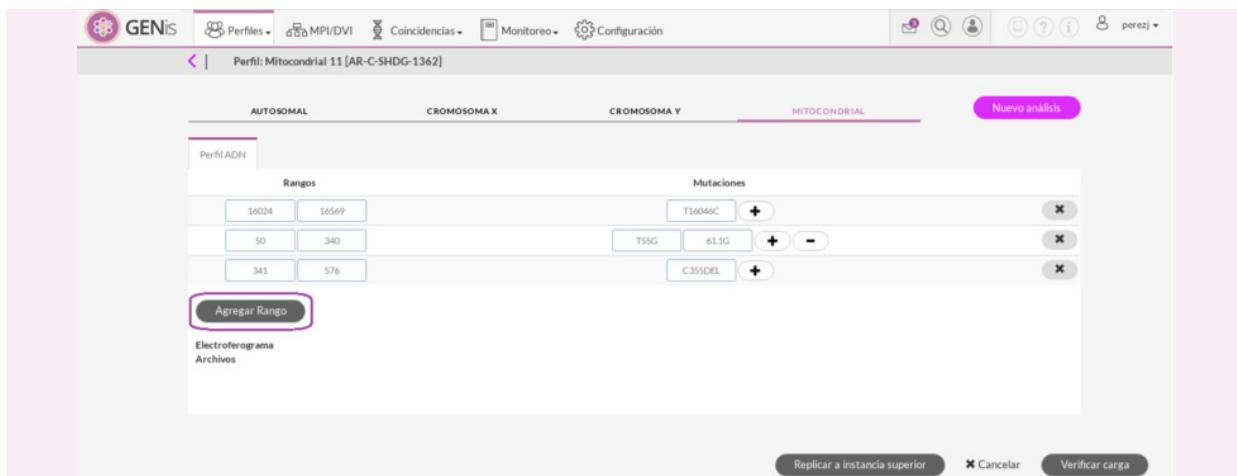


The screenshot shows the GENIS software interface with the title 'Perfil: Mitocondrial 10 [AR-C-SHDG-1361]'. The top navigation bar and sidebar are similar to the previous screenshot. The main area shows tabs for AUTOSOMAL, CROMOSOMA X, CROMOSOMA Y, and MITOCONDRIAL, with the MITOCONDRIAL tab highlighted. A 'Nuevo análisis' button is visible. Below the tabs, there are sections for 'Perfil ADN' (Rangos, Agregar Rango, Electroferograma, Archivos) and 'Mutaciones'. A 'Replicar a instancia superior' button is at the bottom right.

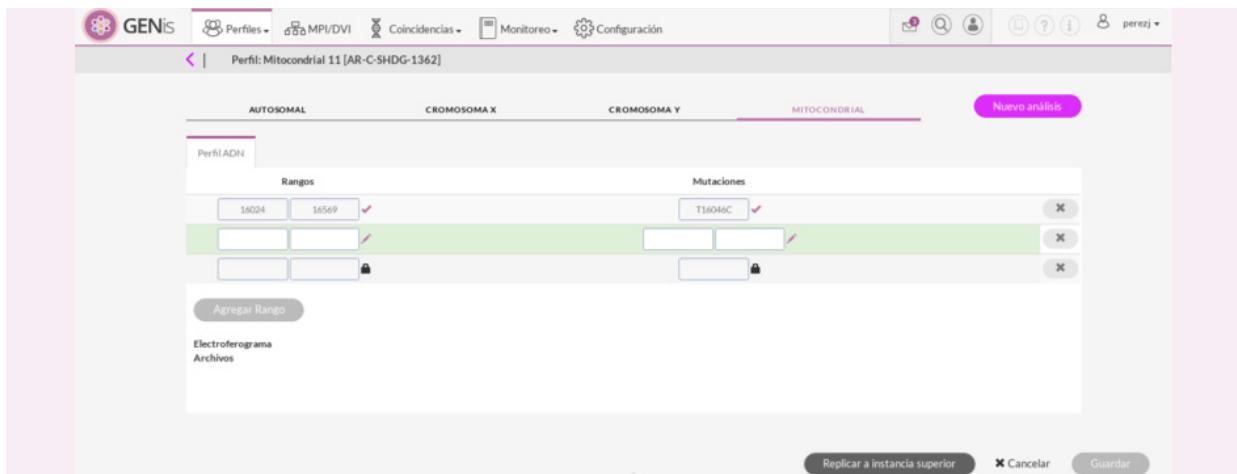
Hacer click en el botón **Agregar Rango**.

Se deben tener en cuenta las siguientes consideraciones:

- Se pueden agregar hasta 4 rangos como máximo
- El rango debe ser válido para las mutaciones ingresadas
- Completar al menos una mutación.



Una vez que completa la primera carga, presionar el botón **Verificar carga**. El usuario ingresa nuevamente los valores de los rangos y mutaciones que deben coincidir con los de la primera carga (doble carga ciego):



Hasta que no se carguen todos los valores nuevamente no se habilita (deja de estar grisado) el botón **Guardar**. El alta efectiva del perfil genético se produce al presionar **Guardar**. El alta efectiva lanza los procesos de búsqueda definidos para la categoría correspondiente al perfil.

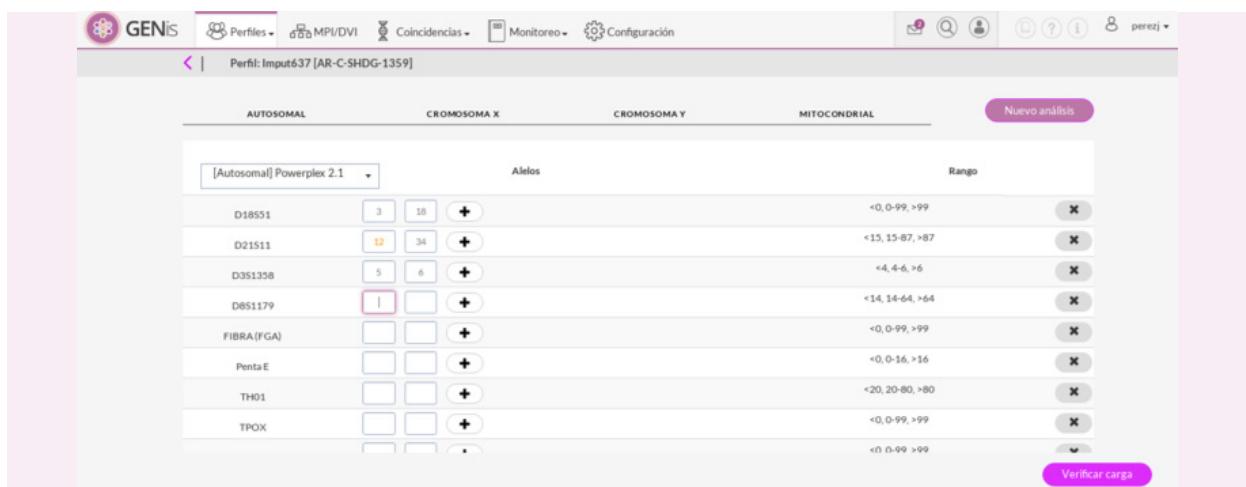
## 12.2 Carga de análisis Autosomal

Antes de realizar la carga de perfiles, verificar que las categorías a utilizar tengan configuradas las reglas de búsqueda.

Al igual que un análisis mitocondrial, para agregar un nuevo análisis ir al menú **Perfiles/Listado de perfiles**, hacer click en el botón + en la columna de **Agregar Análisis** sobre el perfil deseado.

Una vez ingresado al perfil, ir a la solapa **Autosomal**.

Seleccionar el Kit correspondiente para proceder a la doble carga ciega de los resultados.

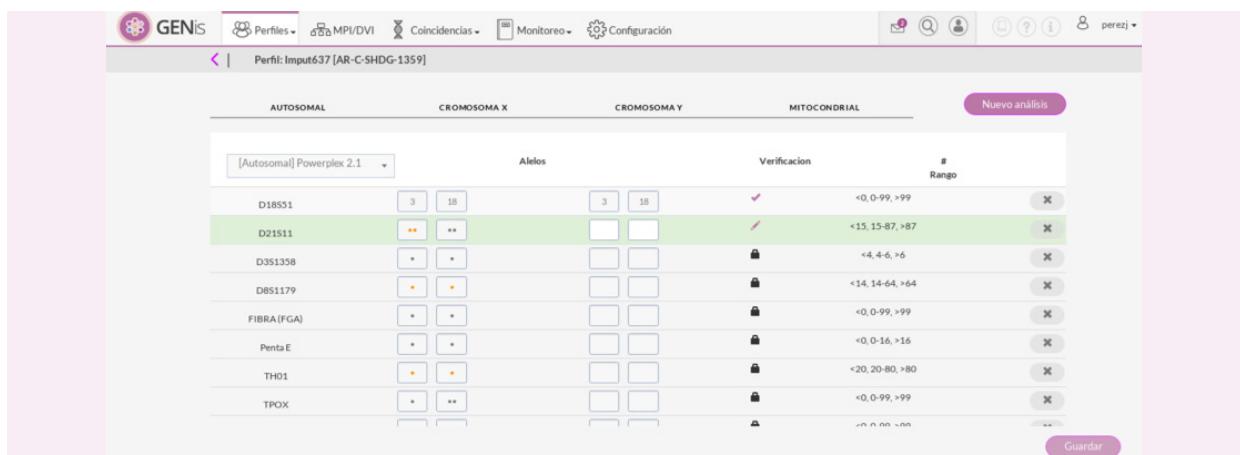


Marcador	Allelos	Rango
D18S51	3, 18	<0, 0-99, >99
D21S11	12, 34	<15, 15-87, >87
D351358	5, 6	<4, 4-6, >6
D6S1179	1	<14, 14-64, >64
FIBRA(FGA)		<0, 0-99, >99
Penta E		<0, 0-16, >16
TH01		<20, 20-80, >80
TPOX		<0, 0-99, >99

Con el botón + se puede incorporar más alelos para cada marcador.

Los alelos cargados fuera de rango se marcan con un color.

Una vez que completa la primera carga, presionar **Verificar carga**. Se presentará la pantalla para que el usuario ingrese nuevamente los valores de los alelos que deben coincidir con los de la primera carga:

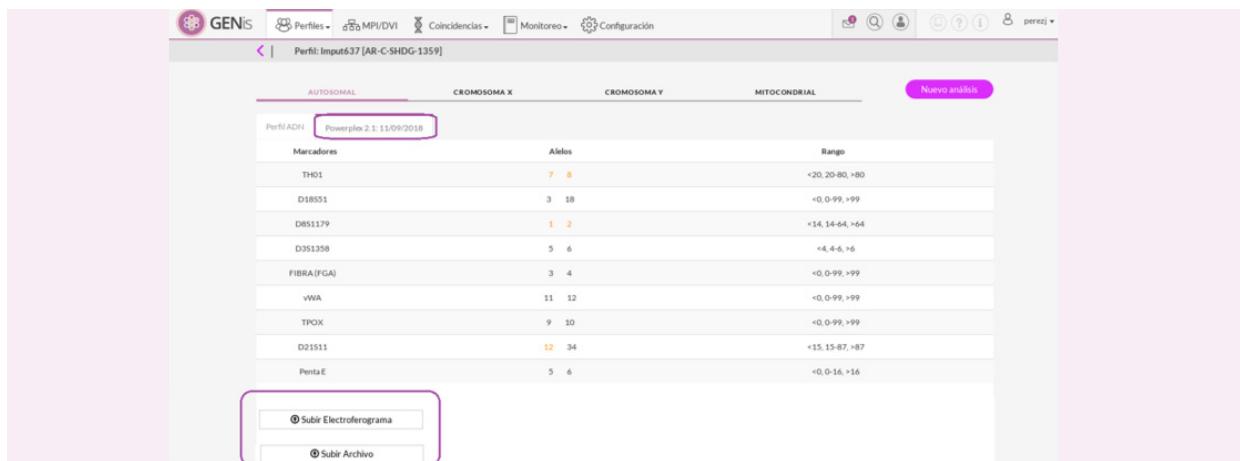


Cuando todos los valores coinciden el alta efectiva del perfil genético se produce al presionar **Guardar**. Al igual que para el análisis mitocondrial, el alta efectiva lanza los procesos de búsqueda definidos para la categoría correspondiente al perfil.

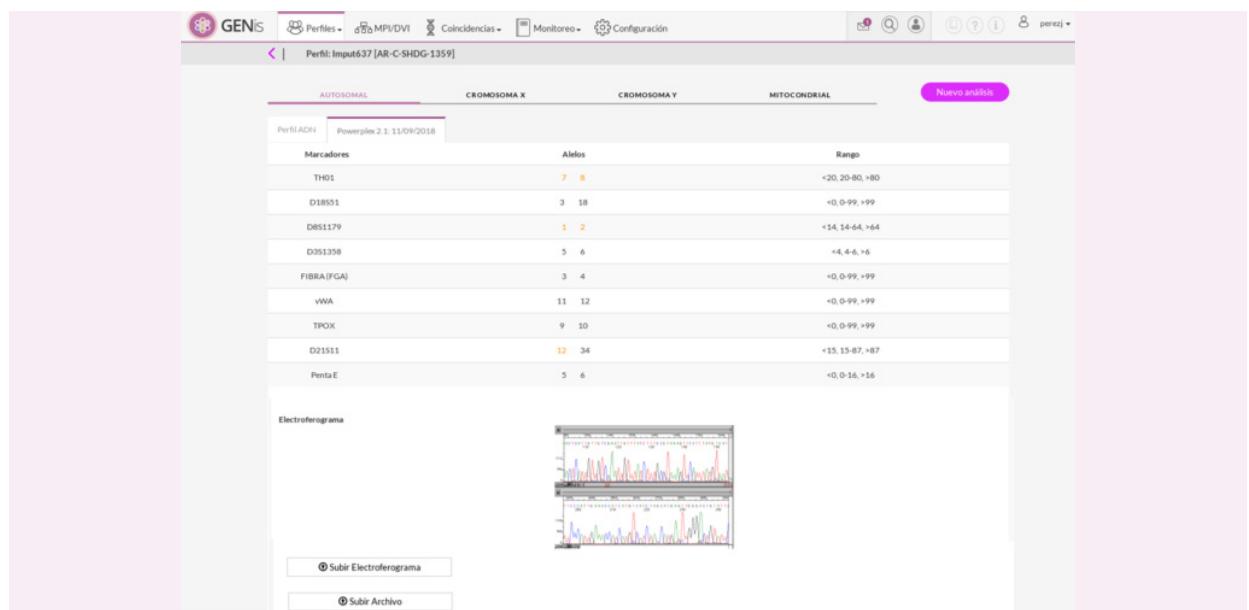
Se tiene la posibilidad de agregar archivos adjuntos y el/los electroferogramas asociado a un perfil.

Para realizar esto, ir a **Ver análisis del perfil**  del perfil del que se quiere subir los documentos.

Ubicarse en la solapa del **Kit**, y al final de los marcadores se encuentran los botones para cargar los archivos:



Una vez cargado los archivos se pueden visualizar los electroferogramas:



## 12.3 Carga masiva

La carga masiva permite tomar la salida de GeneMapper en un archivo de texto para realizar el alta de perfiles genéticos.

El sistema realiza 2 validaciones:

- 1. Validación de formato:** se revisa que el archivo tenga toda la información necesaria y con el formato correcto.
- 2. Validación cualitativa:** se revisa que el perfil cumpla con las restricciones configuradas para la categoría a la que se está asociando el perfil.

Un usuario administrativo puede ingresar los datos de la muestra y los datos filiatorios en el caso de tratarse de una muestra de referencia, para que luego de haber sido procesada la misma, pueda cargarse en GENis utilizando el procedimiento de carga masiva que se detalla a continuación.

Para esto, el código interno de la muestra debe coincidir con el **Sample Name** en el archivo de carga masiva.

## 12.3.1 Archivo de Carga

---

Para poder realizar una carga masiva, el archivo debe contener los campos obligatorios, de lo contrario al intentar cargar el archivo da un error de que faltan parámetros en la cabecera del archivo.

Los archivos mandatorios son:

- **Sample Name:** Código interno de muestra
- **Specimen Category:** Categoría del perfil ingresante
- **UD1:** Usuario genemapper responsable

### Para autosomal

- **UD2:** Nombre o alias del Kit. Tener en cuenta que el nombre del Kit debe coincidir con los Kits disponibles en la herramienta.

Marker, Allele 1, Allele 2, Allele 3, Allele 4, Allele 5, Allele 6, Allele 7, Allele 8: alelos

### Para mitocondrial

- Range from
- Range to
- Mutación 1... Mutación 50

Los campos deben estar separados por tabs.

El orden de las columnas se puede variar, no afecta al archivo.

Ejemplo de archivo de carga para autosomal:

CasoDVI - Notepad																		
Status	Sample File	Sample Name	Sample ID	Comments	Sample Type	Specimen Category	Analysis Method	Panel	Instrument Type	Instrument ID	Run Date & Time	UD1	UD2	Marker	Allele 1	Allele 2		
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	021511	29	30					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	D75820	12	10					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	CSF1PO	10	11					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	D351398	17	16					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	T000000	9	9					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	D135317	11	12					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	D165519	11	12					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	D251338	23	25					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	D195433	14	15					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	VWA	15	18					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	D0001179	12	12					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	TP00	11	10					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	D18551	14	13					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	D55818	12	9					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	FGA	23	18					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	D1051248	13	14					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	Penta O	9	8					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	Penta F	7	10					
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	AAME	X						
Analyzed	F7-3.fsa	Baufest-F7-3	Baufest-F7-3	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130 ABI PRISM 3130	arube	DVIPrueba	D851379	13	15					

Ejemplo de archivo de carga para mitocondrial:

Familia89MT - Notepad																		
Sample Name	Specimen Category	UD1	Range From	Range To	Mut1	Mut2	Mut3	Mut4	Mut5	Mut6	Mut7	Mut8	Mut9	Mut10	Mut11			
89-Candidato	RHN	mrube	16024	16569	T16046C	16081.1B		G16569DEL										
89-Candidato	RHN	mrube	50	340	T55G	61.1G	300..1M											
89-Candidato	RHN	mrube	341	576	C355DEL	A574D	575.1B											
F89-Candidato1	INNV	mrube	16024	16569	T16046C	16081.1B		G16569DEL										
F89-Candidato1	INNV	mrube	50	340	T55G	61.1G	300..1M											
F89-Candidato1	INNV	mrube	341	576	C355DEL	A574D	575.1B											
F89-Candidato2	INNV	mrube	16024	16569	T16046DEL		16082.1B	G16569V										
F89-Candidato2	INNV	mrube	50	340	T55GDEL	61.1C	300..1A											
F89-Candidato2	INNV	mrube	341	576	C355S	A574D	575.1B											
F89-AbuellaMaterna	IR	mrube	16024	16569	T16046C	16081.1B		G16569DEL										
F89-AbuellaMaterna	IR	mrube	50	340	T55G	61.1G	300..1M											
F89-AbuellaMaterna	IR	mrube	341	576	C355DEL	A574D	575.1B											
F89-Madre	IR	mrube	16024	16569	T16046C	16081.1B		G16569DEL										
F89-Madre	IR	mrube	50	340	T55G	61.1G	300..1M											
F89-Madre	IR	mrube	341	576	C355DEL	A574D	575.1B											
F89-TiaPaterna	IR	mrube	16024	16569	T16046DEL		16082.1B	G16569V										
F89-TiaPaterna	IR	mrube	50	340	T55DEL	61.1C	300..1A											
F89-TiaPaterna	IR	mrube	341	576	C355S	A574DEL	575.1B											

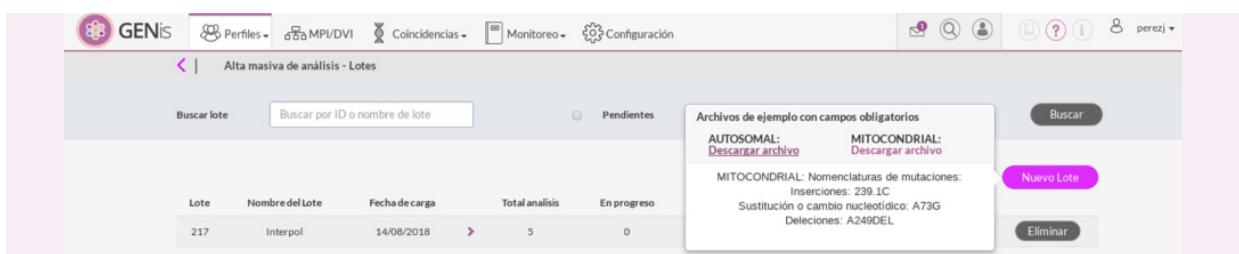
Si los datos de la muestra fueron previamente ingresados, por coincidencia del código interno de la muestra, se realizará la asociación. De lo contrario el usuario deberá cargar los datos (datos de la muestra y de corresponder conforme a la categoría seleccionada, los datos filiales).

## 12.3.2 Primer nivel de aprobación

Para comenzar el proceso de carga masiva, ir al menú **Perfiles/Alta Masiva de Análisis**:



Haciendo click sobre el ícono  me permite bajararme un ejemplo de carga para un análisis autosomal o para un análisis mitocondrial, y muestra la nomenclatura que se debe utilizar para la carga de análisis mitocondrial:



Lote	Nombre del Lote	Fecha de carga	Total análisis	En progreso
217	Interpol	14/08/2018	5	0

**Archivos de ejemplo con campo obligatorio**

**AUTOSOMAL:** Descargar archivo  
**MITOCONDRIAL:** Descargar archivo

MITOCONDRIAL: Nomenclaturas de mutaciones:  
 Insertiones: 239.1C  
 Sustitución o cambio nucleotídico: A73G  
 Delecciones: A249DEL

Al hacer click en **Nuevo Lote**, aparece la siguiente pantalla en la que se deben completar los siguientes campos:

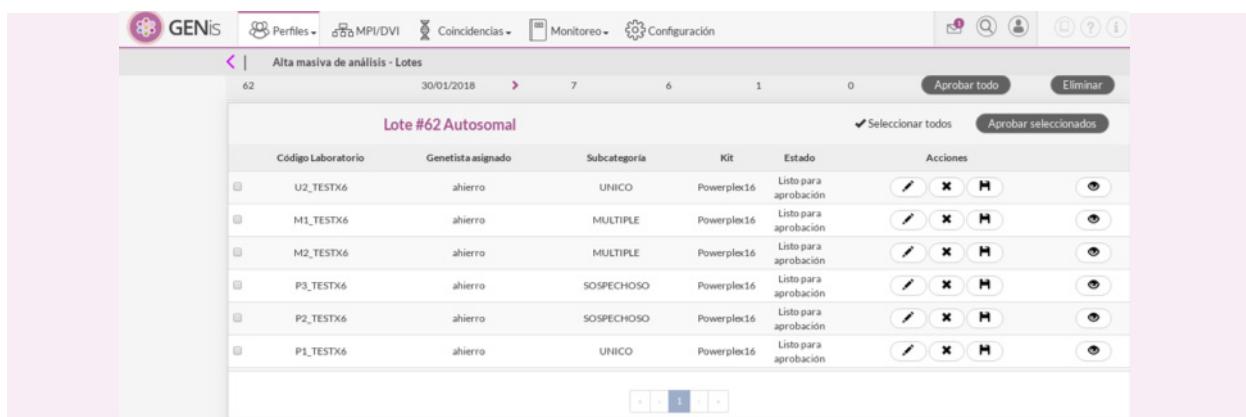
- **Tipo de análisis:** seleccionar si el análisis es del tipo **Autosomal** o **Mitocondrial**.
- **Archivo:** haciendo click en el botón **Elija archivo**, me permite seleccionar el archivo deseado.
- **Nombre del lote:** Campo opcional que me permite identificar un lote por el nombre cuando lo quieren asociar a un caso de MPI/DVI (ver sección 20.7 Asociar Lote)

**Alta de Lote**

Elija tipo de análisis:	Autosomal
④ Elija archivo	[Caja de texto]
Nombre del Lote:	Nombre de lote opcional

✖ Cerrar      **Agregar**

Haciendo click en el botón **Agregar**, se agregan los perfiles que contiene el lote.



Lote #62 Autosomal					
	Código Laboratorio	Genetista asignado	Subcategoria	Kit	Estado
<input type="checkbox"/>	U2_TESTX6	ahierro	UNICO	Powerplex16	Listo para aprobación
<input type="checkbox"/>	M1_TESTX6	ahierro	MULTIPLE	Powerplex16	Listo para aprobación
<input type="checkbox"/>	M2_TESTX6	ahierro	MULTIPLE	Powerplex16	Listo para aprobación
<input type="checkbox"/>	P3_TESTX6	ahierro	SOSPECHOSO	Powerplex16	Listo para aprobación
<input type="checkbox"/>	P2_TESTX6	ahierro	SOSPECHOSO	Powerplex16	Listo para aprobación
<input type="checkbox"/>	P1_TESTX6	ahierro	UNICO	Powerplex16	Listo para aprobación

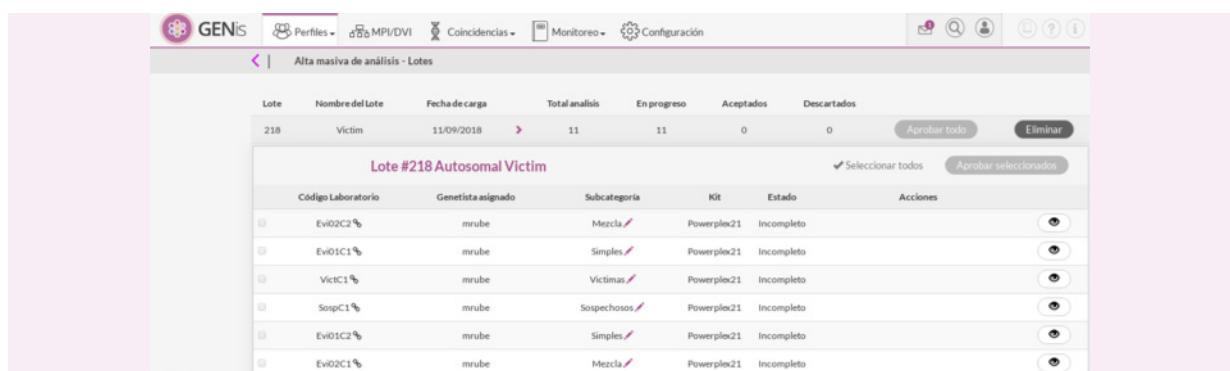
Una vez ingresados los datos, se pueden realizar las siguientes acciones:

- ✖ Rechazar el análisis haciendo click sobre la cruz.
- ✍ Editar el análisis antes de aprobarlo, agregando más información de la causa y de los datos de muestra.
- ✅ Aprobar el análisis

También se tiene la posibilidad de aprobar todos, eliminar todos y aprobar los seleccionados.

## Nota:

- Puede ocurrir que aparezca el símbolo  a la derecha del código interno de la muestra, lo que indica que los metadatos del perfil a incorporar han sido previamente cargados y se han asociado automáticamente.
- Si no viene la subcategoría cargada, el perfil quedará en estado Incompleto hasta que se carga una subcategoría.



Lote	Nombre del Lote	Fecha de carga	Total análisis	En progreso	Aceptados	Descartados																																										
218	Victim	11/09/2018	11	11	0	0	<b>Aprobar todo</b> <b>Eliminar</b>																																									
<b>Lote #218 Autosomal Victim</b> <div style="text-align: right;"> <input checked="" type="checkbox"/> Seleccionar todos <b>Aprobar seleccionados</b> </div> <table border="1"> <thead> <tr> <th>Código Laboratorio</th> <th>Genetista asignado</th> <th>Subcategoría</th> <th>Kit</th> <th>Estado</th> <th>Acciones</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Evi02C2 %</td> <td>mrbue</td> <td>Mezcla ✓</td> <td>Powerplex21</td> <td>Incompleto</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Evi01C1 %</td> <td>mrbue</td> <td>Simples ✓</td> <td>Powerplex21</td> <td>Incompleto</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Vic1C1 %</td> <td>mrbue</td> <td>Victimas ✓</td> <td>Powerplex21</td> <td>Incompleto</td> <td></td> </tr> <tr> <td>SospC1 %</td> <td>mrbue</td> <td>Sospechosos ✓</td> <td>Powerplex21</td> <td>Incompleto</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Evi01C2 %</td> <td>mrbue</td> <td>Simples ✓</td> <td>Powerplex21</td> <td>Incompleto</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Evi02C1 %</td> <td>mrbue</td> <td>Mezcla ✓</td> <td>Powerplex21</td> <td>Incompleto</td> <td></td> </tr> </tbody> </table>							Código Laboratorio	Genetista asignado	Subcategoría	Kit	Estado	Acciones	Evi02C2 %	mrbue	Mezcla ✓	Powerplex21	Incompleto		Evi01C1 %	mrbue	Simples ✓	Powerplex21	Incompleto		Vic1C1 %	mrbue	Victimas ✓	Powerplex21	Incompleto		SospC1 %	mrbue	Sospechosos ✓	Powerplex21	Incompleto		Evi01C2 %	mrbue	Simples ✓	Powerplex21	Incompleto		Evi02C1 %	mrbue	Mezcla ✓	Powerplex21	Incompleto	
Código Laboratorio	Genetista asignado	Subcategoría	Kit	Estado	Acciones																																											
Evi02C2 %	mrbue	Mezcla ✓	Powerplex21	Incompleto																																												
Evi01C1 %	mrbue	Simples ✓	Powerplex21	Incompleto																																												
Vic1C1 %	mrbue	Victimas ✓	Powerplex21	Incompleto																																												
SospC1 %	mrbue	Sospechosos ✓	Powerplex21	Incompleto																																												
Evi01C2 %	mrbue	Simples ✓	Powerplex21	Incompleto																																												
Evi02C1 %	mrbue	Mezcla ✓	Powerplex21	Incompleto																																												

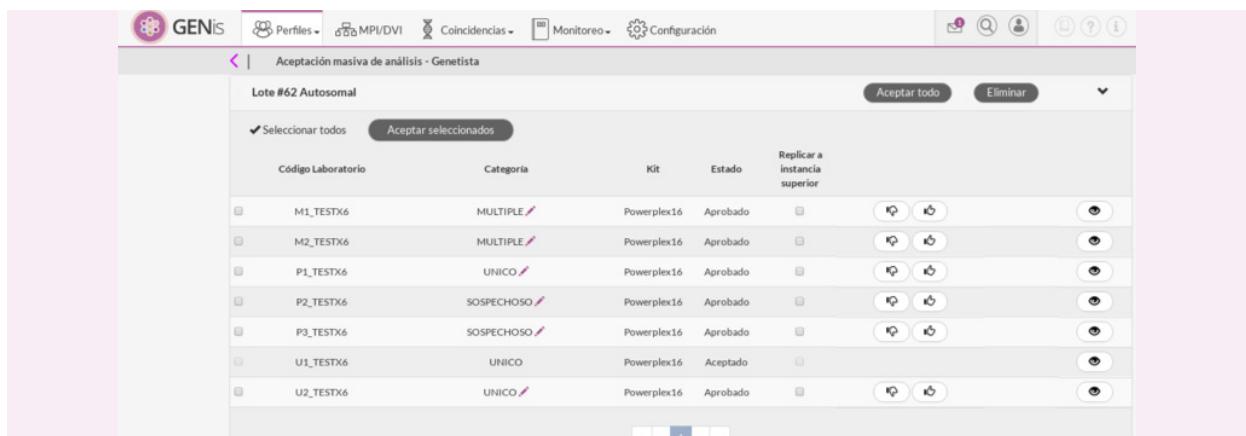
### 12.3.3 Segundo nivel de aprobación

Una vez aprobada la primera instancia, el usuario responsable de los perfiles o un superusuario (usuario que tiene permisos para operar sobre todos los perfiles de la instancia), podrá proceder a efectuar el alta efectiva. Para ello, acceder al menú **Perfiles /Aceptación masiva de Análisis**.



El usuario responsable puede modificar la categoría, previo a su alta efectiva, con el ícono del lápiz  en caso de que detecte que la categoría esté mal cargada.

Para proceder al alta efectiva, presionar el botón con el pulgar hacia arriba en cada uno de los análisis o bien seleccionarlos individualmente o en su conjunto y presionar en **Aceptar Seleccionados** o directamente presionar el botón **Aceptar todo**.



Lote #62 Autosomal						<b>Aceptar todo</b>	<b>Eliminar</b>	
<input checked="" type="checkbox"/> Seleccionar todos	<b>Aceptar seleccionados</b>							
Código Laboratorio	Categoría	Kit	Estado	Replicar a instancia superior				
M1_TESTX6	MULTIPLE 	Powerplex16	Aprobado	<input type="checkbox"/>				
M2_TESTX6	MULTIPLE 	Powerplex16	Aprobado	<input type="checkbox"/>				
P1_TESTX6	UNICO 	Powerplex16	Aprobado	<input type="checkbox"/>				
P2_TESTX6	SOSPECHOSO 	Powerplex16	Aprobado	<input type="checkbox"/>				
P3_TESTX6	SOSPECHOSO 	Powerplex16	Aprobado	<input type="checkbox"/>				
U1_TESTX6	UNICO 	Powerplex16	Aceptado	<input type="checkbox"/>				
U2_TESTX6	UNICO 	Powerplex16	Aprobado	<input type="checkbox"/>				

Se tiene el casillero **Replicar a instancia superior** para que se replique el perfil en caso de estar tildado (Ver detalle en la sección 21. Interconexión de instancias)

El ícono  me permite ver el detalle de los alelos del perfil.

A partir del alta efectiva, se corre automáticamente el proceso de Match, lo que implica que desde ese momento el perfil participará de futuras comparación, según lo que se haya configurado en las reglas de búsquedas.

## 12.3.4 Rechazar perfil

En el caso de que se quiera rechazar el análisis, se deberá completar el motivo de rechazo para poder avanzar:



Una vez que se completa el motivo, recién ahí se habilita el botón **Aceptar**.

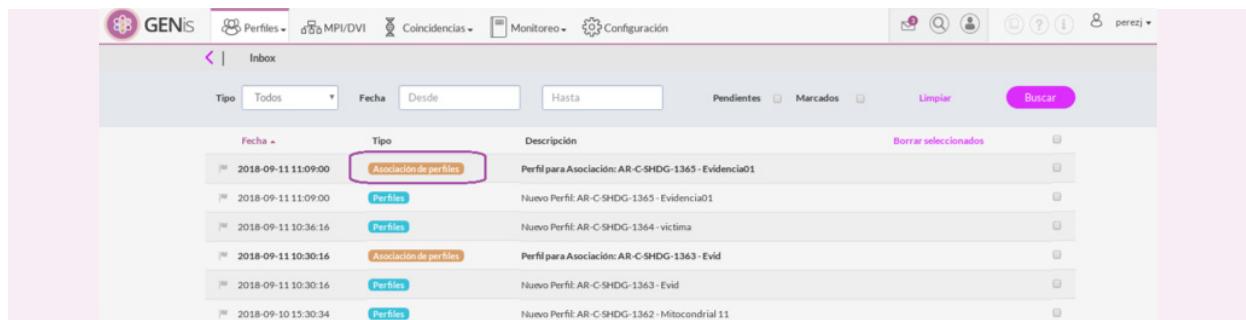
El motivo del rechazo queda registrado junto con el análisis:

Código Laboratorio	Categoría	Kit	Estado	Replicar a instancia superior
M1_TESTX6	MULTIPLE	Powerplex16	Rechazado	<input type="checkbox"/>
M2_TESTX6	MULTIPLE	Powerplex16	Aprobado	<input type="checkbox"/>
P1_TESTX6	UNICO	Powerplex16	Aprobado	<input type="checkbox"/>
P2_TESTX6	SOSPECHOSO	Powerplex16	Aprobado	<input type="checkbox"/>

## 12.3.5 Evidencias asociadas a las víctimas

GENis permite asociar evidencias de aportantes múltiples al perfil de la víctima. Es por eso que puede configurarse una categoría que permita esta asociación.

Cuando se produce el alta de un perfil en una categoría que debe asociarse a una víctima, el alta efectiva que lanzará las búsquedas se producirá cuando se realice la asociación. El usuario recibirá una notificación de **perfil pendiente de asociación**:

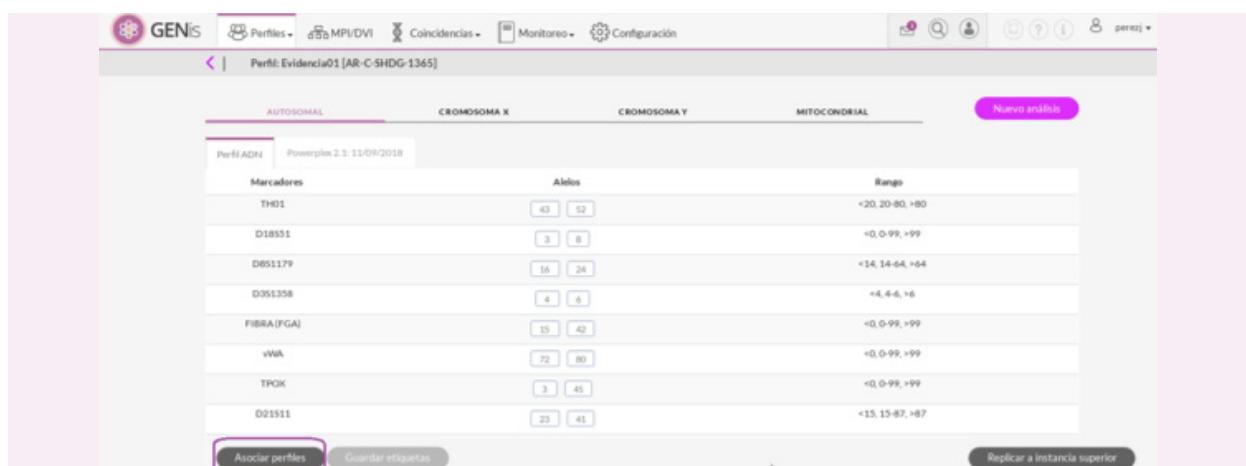


The screenshot shows the GENis software interface with the 'Inbox' tab selected. At the top, there are filters for 'Tipo' (Todos), 'Fecha' (Desde and Hasta), and buttons for 'Pendientes', 'Marcados', and 'Limpiar'. A search bar and a 'Buscar' button are also present. Below the filters, a list of notifications is displayed:

Fecha	Tipo	Descripción	Borrar seleccionados
2018-09-11 11:09:00	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-SHDG-1365 - Evidencia01	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 11:09:00	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1365 - Evidencia01	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 10:36:16	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1364 - víctima	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 10:30:16	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-SHDG-1363 - Evid	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 10:30:16	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1363 - Evid	<input type="checkbox"/>
2018-09-10 15:30:34	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1362 - Mitochondrial 11	<input type="checkbox"/>

Para ello, acceder a los detalles del perfil desde las notificaciones o proceder desde la pantalla de **Perfiles/Lista de Perfiles** presionando en **Ver Análisis**.

Presionar en el botón **Asociar Perfiles**:



The screenshot shows the GENis software interface with the 'Perfíl: Evidencia01 [AR-C-SHDG-1365]' tab selected. At the top, there are tabs for 'AUTOSOMAL', 'CROMOSOMA X', 'CROMOSOMA Y', and 'MITOCONDRIAL'. A 'Nuevo análisis' button is located in the top right corner. Below the tabs, a table displays genetic markers with their alleles and ranges:

Marcadores	Alelos	Rango
TH01	43 / 52	<20, 20-80, >80
D18S51	3 / 8	<0, 0-99, >99
D6S1179	16 / 24	<14, 14-64, >64
D35S1358	4 / 6	<4, 4-6, >6
FIBRA (FGA)	15 / 42	<0, 0-99, >99
vWA	72 / 80	<0, 0-99, >99
TP0K	3 / 45	<0, 0-99, >99
D21S11	23 / 41	<15, 15-87, >87

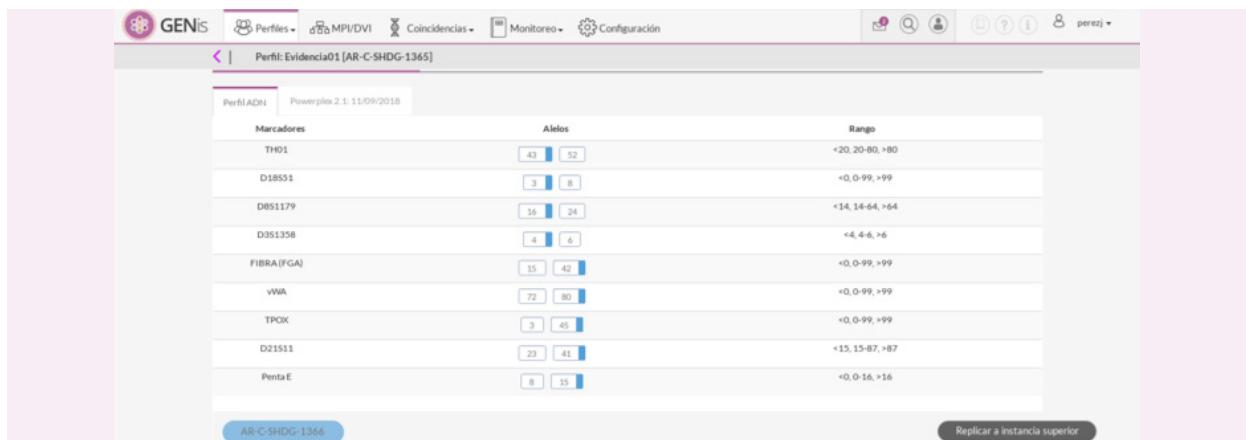
At the bottom of the table, there are buttons for 'Asociar perfiles' (highlighted with a purple box) and 'Guardar etiquetas'.

Seleccionar el perfil correspondiente a la víctima:



Al presionar **Aceptar** se podrá visualizar las etiquetas de los alelos correspondientes al perfil de la víctima. Para guardar la asociación, presionar en **Guardar Etiquetas**:

Marcadores	Alelos	Rango
TH01	43 / 52	<20, 20-80, >80
D18S51	3 / 8	<0, 0-99, >99
D8S1179	16 / 24	<14, 14-64, >64
D351358	4 / 6	<4, 4-6, >6
FIBRA (FGA)	15 / 42	<0, 0-99, >99
vWA	72 / 80	<0, 0-99, >99
TPOX	3 / 45	<0, 0-99, >99
D21S11	23 / 41	<15, 15-87, >87



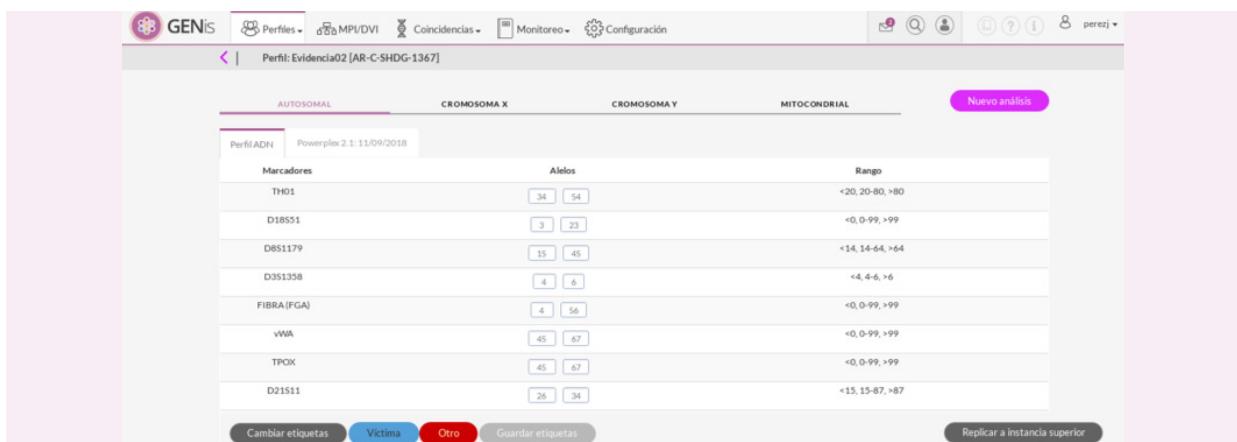
Marcadores	Alelos	Rango
TH01	43 [ ] 52	<20, 20-80, >80
D18S51	3 [ ] 8	<0, 0-99, >99
D8S1179	16 [ ] 24	<14, 14-64, >64
D351358	4 [ ] 6	<4, 4-6, >6
FIBRA (FGA)	15 [ ] 42	<0, 0-99, >99
vWA	72 [ ] 80	<0, 0-99, >99
TPOX	3 [ ] 45	<0, 0-99, >99
D21S11	23 [ ] 41	<15, 15-87, >87
Penta E	8 [ ] 15	<0, 0-16, >16

## 12.3.6 Etiquetado de evidencias

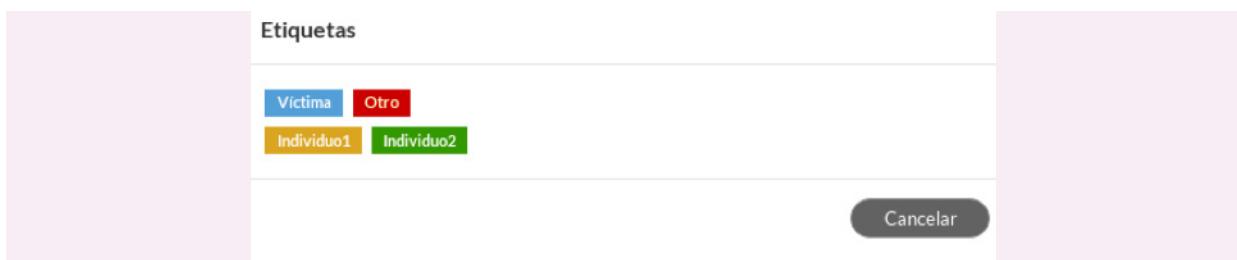
Cuando un genetista analiza una evidencia forense de aportantes múltiples, en ocasiones puede proceder a realizar la deconvulsión de la mezcla, tarea que permite identificar cuáles son los alelos correspondientes a la víctima y al sospechoso.

GENis permite que el usuario etiquete los alelos. Este etiquetado no influye en las búsquedas ni en los cálculos de los coeficientes de verosimilitud. Es simplemente una ayuda visual para que luego valoren las posibles coincidencias con otros perfiles.

Para etiquetar un perfil evidencia ir a Perfiles, seleccionar el correspondiente y presionar en (Ver Análisis).



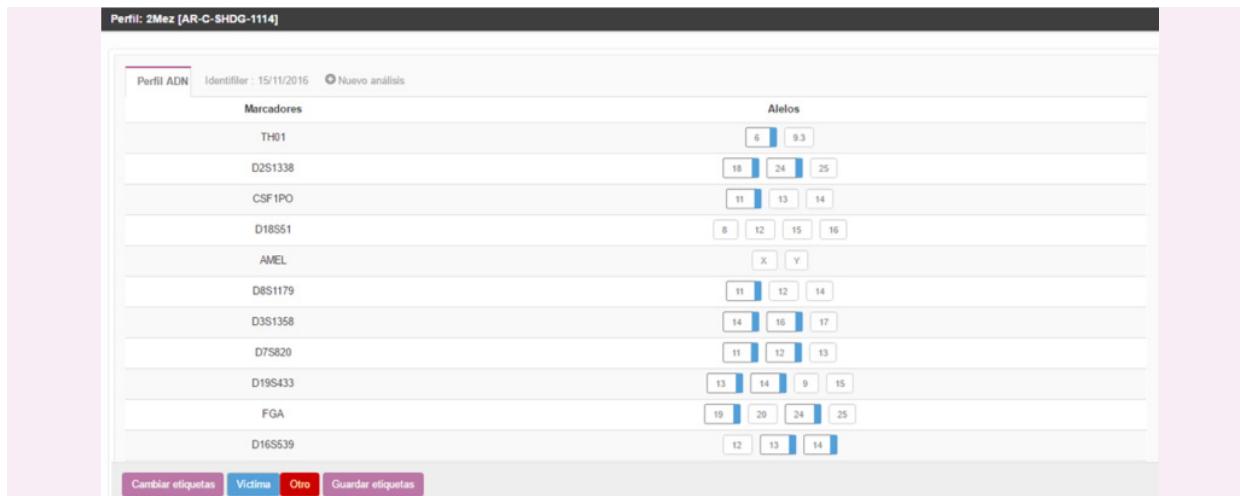
Seleccionar a continuación el tipo de etiqueta de se desea asignar a los alelos, presionando en **Cambiar etiquetas** se observa las opciones:



Una vez seleccionadas los nombres de las etiquetas (Individuo1-Individuo2 o Victma-Otro). Luego seleccionar los alelos a etiquetar presionando “Ctrl + click”:



Una vez resaltados los alelos a etiquetar, seleccionar la etiqueta correspondiente. En este caso Víctima u Otro:



Marcadores	Alelos
TH01	6 9.3
D2S1338	18 24 25
CSF1PO	11 13 14
D18S51	8 12 15 16
AMEL	X Y
D8S1179	11 12 14
D3S1358	14 16 17
D7S820	11 12 13
D19S433	13 14 9 15
FGA	19 20 24 25
D16S539	12 13 14

Para salvar los cambios, presionar en **Guardar etiquetas**.

**01**  
**02**  
**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07**  
**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13** **BAJA DE PERFILES**

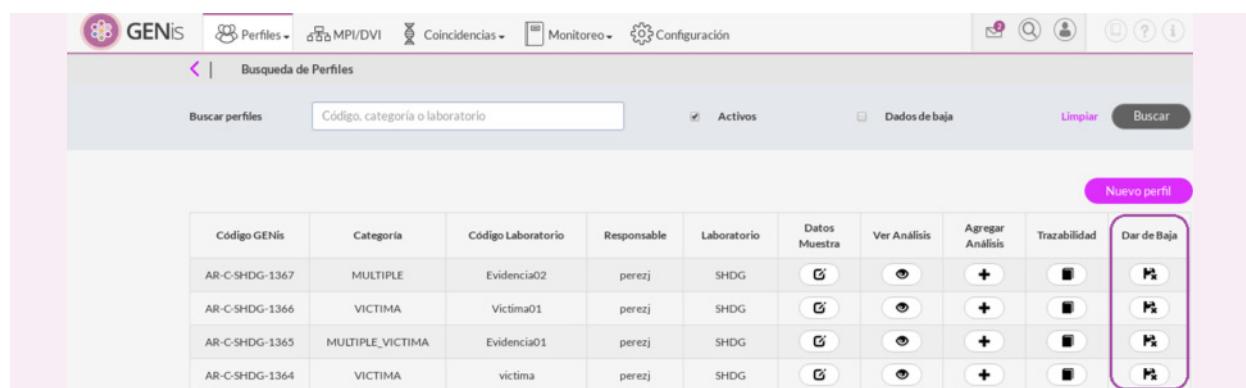
---

**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25**  
**26**

## 13 Baja de perfiles

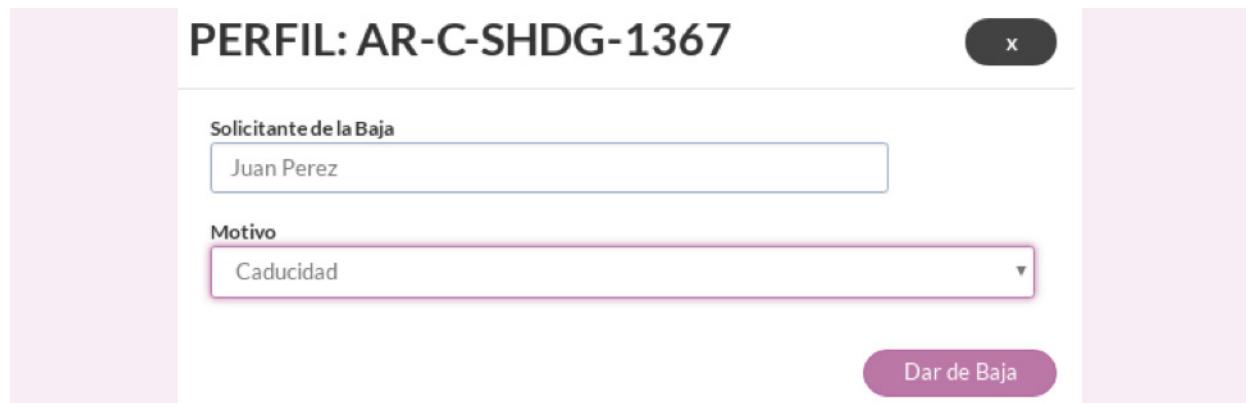
Toda baja en GENis es lógica, nunca física. El resultado de dar de baja un perfil es que el mismo no participe más de los procesos de búsqueda.

Para proceder a la baja de un perfil, desde el menú se accede a Perfiles/Listado de Perfiles y presionar en el botón 



Código GENis	Categoría	Código Laboratorio	Responsable	Laboratorio	Datos Muestra	Ver Análisis	Agregar Análisis	Trazabilidad	Dar de Baja
AR-C-SHDG-1367	MULTIPLE	Evidencia02	perezj	SHDG					
AR-C-SHDG-1366	VICTIMA	Victima01	perezj	SHDG					
AR-C-SHDG-1365	MULTIPLE_VICTIMA	Evidencia01	perezj	SHDG					
AR-C-SHDG-1364	VICTIMA	victima	perezj	SHDG					

Se presenta un cuadro de diálogo en el que deben completarse los siguientes datos:



**Solicitante de la Baja**  
Juan Perez

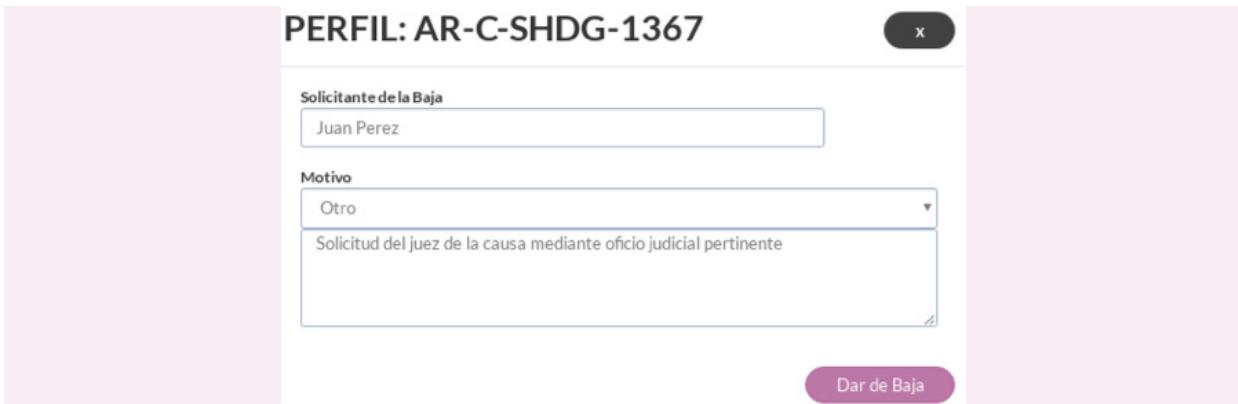
**Motivo**  
Caducidad

**Dar de Baja**

Se debe completar el solicitante de la baja y el motivo.

El motivo es una lista configurable que puede variar según el laboratorio.

La opción **Otro** me habilita un cuadro de texto para poder ingresar más detalle de la baja:



**PERFIL: AR-C-SHDG-1367**

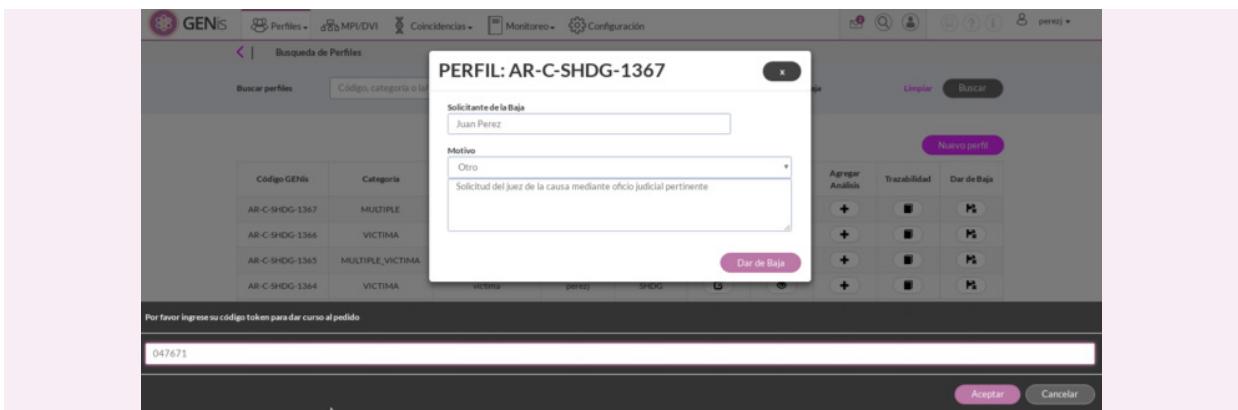
Solicitante de la Baja  
Juan Perez

Motivo  
Otro

Solicitud del juez de la causa mediante oficio judicial pertinente

Dar de Baja

Al presionar el botón para efectivizar la baja del perfil, el usuario deberá introducir nuevamente su código TOPT y aceptar:



PERFIL: AR-C-SHDG-1367

Solicitante de la Baja  
Juan Perez

Motivo  
Otro

Solicitud del juez de la causa mediante oficio judicial pertinente

Dar de Baja

Por favor ingrese su código token para dar curso al pedido  
047671

Aceptar Cancelar

Consideraciones a tener en cuenta al dar de baja un perfil:

#### Para Forense:

- Si existen matchs pendientes asociados al perfil dado de baja, se resuelven de modo habitual, aunque el perfil este dado de baja.
- Si existe escenarios generados pendientes asociados al perfil dado de baja, se resuelven normalmente.
- No se puede dar de baja un perfil con un escenario pendiente de validar.
- La baja de un perfil no se replica entre las instancias.
- El objetivo de dar de baja un perfil, es que no participe más en las búsquedas. Un perfil dado de baja no es editable, pero si se puede acceder al mismo para ver el detalle.

#### Para MPI/DVI:

- No se puede dar de baja un perfil si se dan las siguientes condiciones:
  - ***El perfil está asociado a un escenario.***
  - ***El perfil está asociado dentro de un caso.***
  - ***El perfil está asociado a un pedigrí en estado Activo.***
  - ***El perfil tiene algún match pendiente.***

01  
02  
03  
04  
05  
06  
07  
08  
09  
10  
11  
12  
13  
**14**  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26

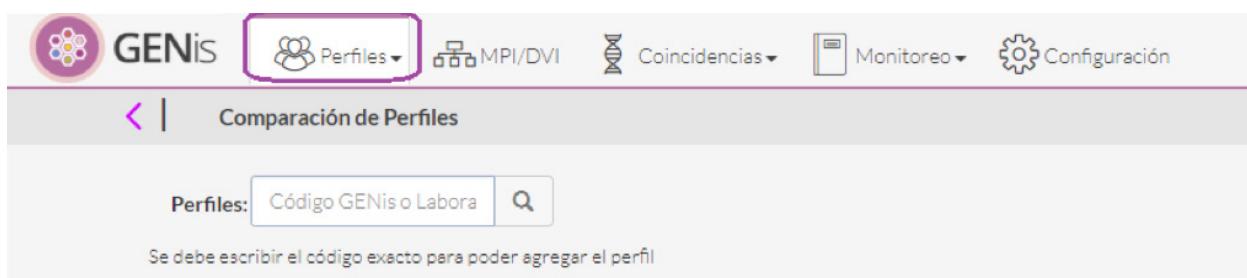
## COMPARADOR DE PERFILES

---

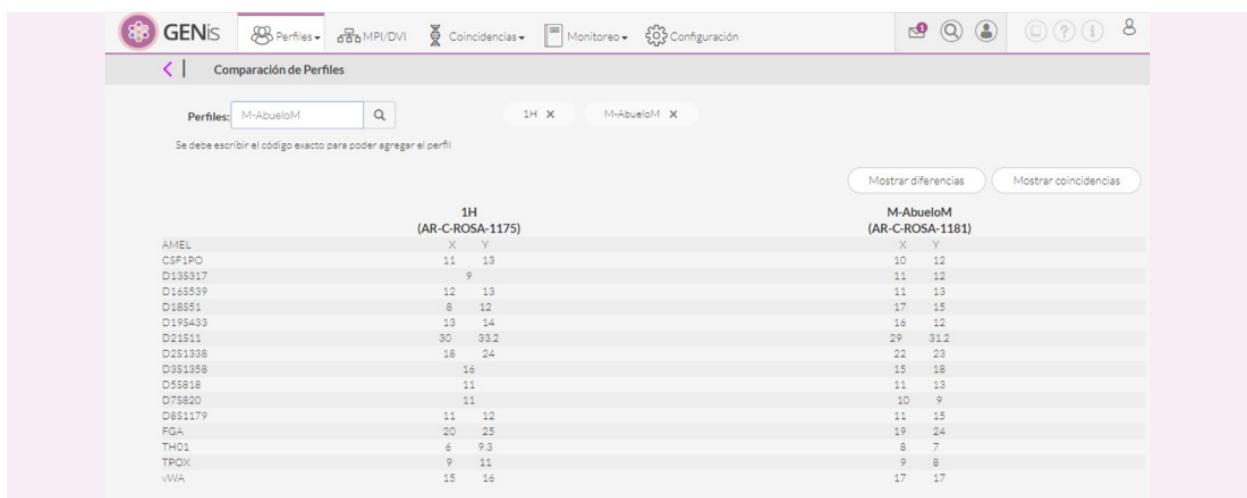
## 14 Comparador de perfiles

El comparador de perfiles es una funcionalidad que permite comparar dos perfiles de cualquier categoría y ver las diferencias y coincidencias entre sus alelos. Solo se puede comparar dos perfiles como máximo y el resultado de la comparación se muestra por pantalla, pero no queda guardado.

Para utilizar el comparador de perfiles ir al menú Perfiles/Comparación de Perfiles:

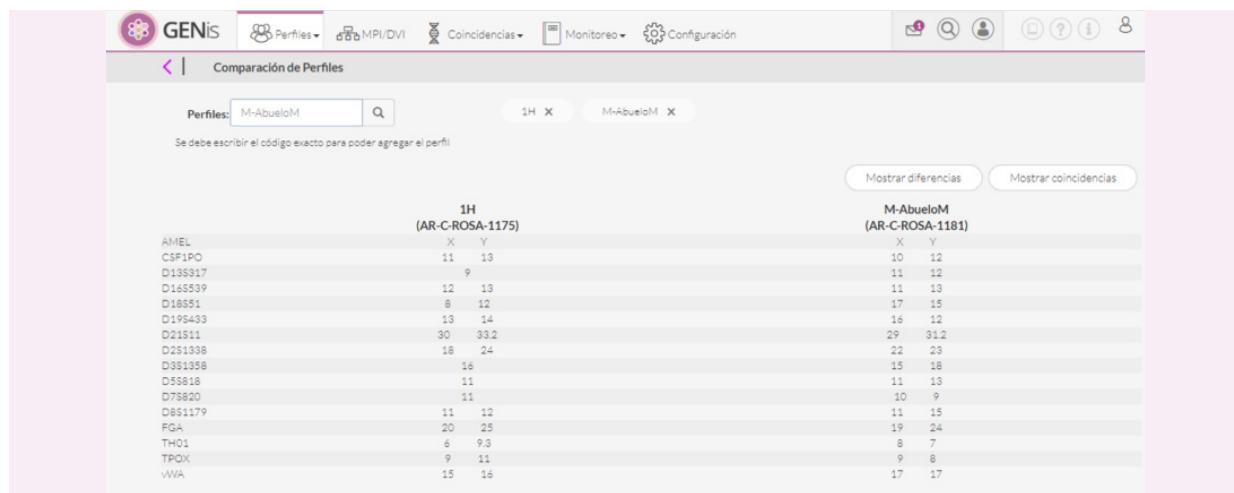


Ingresar el **Código GENis** o **Código de Laboratorio** de los dos perfiles que se quieren comparar y presionar la lupa. Una vez ingresados los dos perfiles, se muestran los alelos que contiene cada uno:



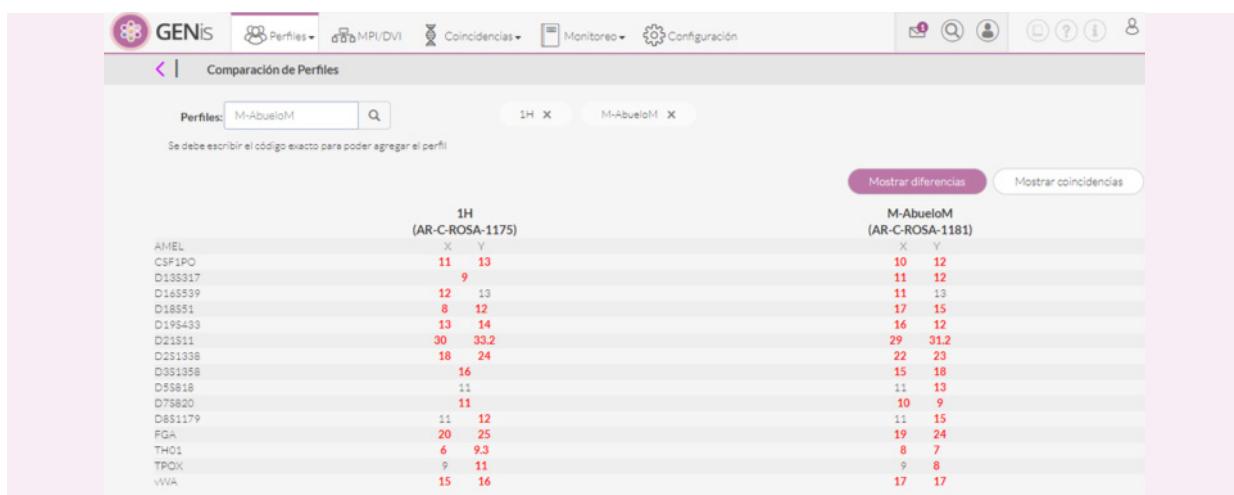
	1H (AR-C-ROSA-1175)		M-AbueloM (AR-C-ROSA-1181)	
	X	Y	X	Y
AMEL	11	13	10	12
CSF1PO	9		11	12
D13S317	12	13	11	13
D16S539	8	12	17	15
D18S51	13	14	16	12
D19S433	30	33.2	29	31.2
D21S11	18	24	22	23
D251338	16		15	16
D351358	11		11	13
D55818	11		10	9
D75820	11			
D851179	11	12	11	15
FGA	20	25	19	24
TH01	6	9.3	8	7
TPOX	9	11	9	8
VWA	15	16	17	17

Presionando los botones **Mostrar diferencias** y **Mostrar coincidencias** muestra los alelos que tienen diferencia en rojo y los alelos que tienen en común en verde:



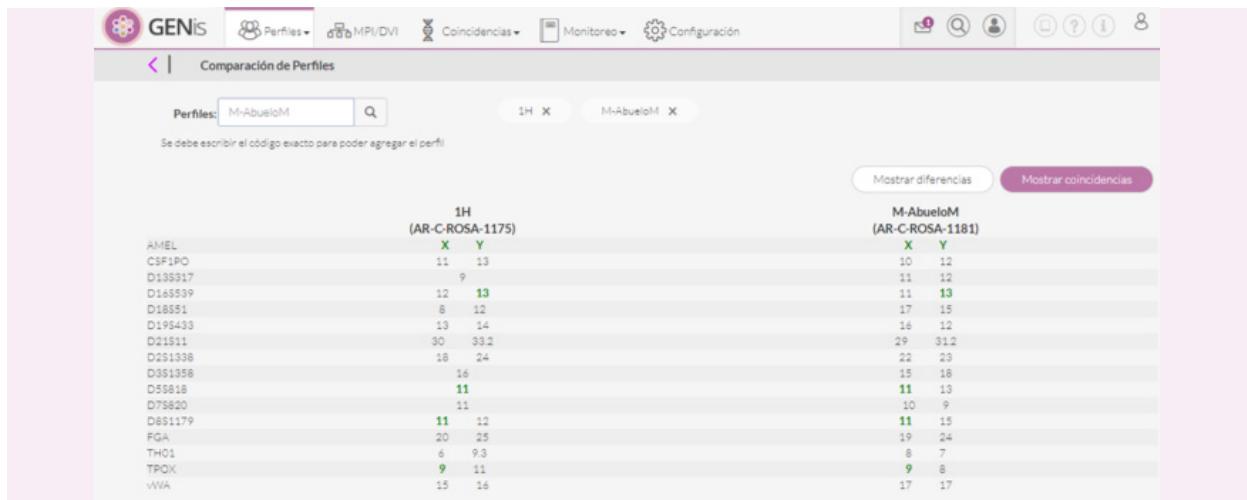
1H (AR-C-ROSA-1175)		M-AbueloM (AR-C-ROSA-1181)	
AMEL	X Y	X Y	
CSF1PO	11 13	10 12	
D13S317	9	11 12	
D16S539	12 13	11 13	
D18S51	8 12	17 15	
D19S433	13 14	16 12	
D21S11	30 33.2	29 31.2	
D251338	18 24	22 23	
D351358	16	15 18	
D58818	11	11 13	
D78820	11	10 9	
D851179	11 12	11 15	
FGA	20 25	19 24	
TH01	6 9.3	8 7	
TPOX	9 11	9 8	
VWA	15 16	17 17	

## Mostrar diferencias



1H (AR-C-ROSA-1175)		M-AbueloM (AR-C-ROSA-1181)	
AMEL	X Y	X Y	
CSF1PO	11 13	10 12	
D13S317	9	11 12	
D16S539	12 13	11 13	
D18S51	8 12	17 15	
D19S433	13 14	16 12	
D21S11	30 33.2	29 31.2	
D251338	18 24	22 23	
D351358	16	15 18	
D58818	11	11 13	
D78820	11	10 9	
D851179	11 12	11 15	
FGA	20 25	19 24	
TH01	6 9.3	8 7	
TPOX	9 11	9 8	
VWA	15 16	17 17	

## Mostrar coincidencias



The screenshot shows the GENis software interface with the title "Comparación de Perfiles". It displays two tables of genetic markers (X and Y) for profiles 1H and M-AbueloM.

**Profile 1H (AR-C-ROSA-1175)**

	X	Y
AMEL	11	13
CSF1PO	9	
D13S317	12	13
D16S539	8	12
D18S51	13	14
D19S430	30	33.2
D21S11	18	24
D251338	16	
D35S1358	11	
D59S18	11	
D75S20	11	
D851179	11	12
FGA	20	25
TH01	6	9.3
TP0X	9	11
VWA	15	14

**Profile M-AbueloM (AR-C-ROSA-1181)**

	X	Y
	10	12
	11	12
	11	13
	17	15
	16	12
	29	31.2
	22	23
	15	18
	11	13
	10	9
	11	15
	19	24
	8	7
	9	8
	17	17

**01  
02  
03  
04  
05  
06  
07  
08  
09  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26**

## **EXPORTADOR DE PERFILES**

---

## 15 Exportador de perfiles

El exportador de perfiles es una funcionalidad que permite exportar perfiles en el formato de importación de GENis.

Para utilizar el exportador de perfiles ir al menú Perfiles/Exportador de Perfiles:



El exportador de perfiles es una funcionalidad que permite filtrar por categoría, laboratorio (se puede seleccionar entre los laboratorios dados de alta en la aplicación), perfil (mediante su código de laboratorio) y fecha de creación del perfil (especificada como fecha desde y fecha hasta).

Los filtros no son obligatorios, en caso de que no se seleccione ningún filtro, se exportará toda la base.

Una vez cargados los filtros deseados, se debe presionar el botón Exportar, lo cual producirá la exportación de los perfiles.

Se exportarán todos los tipos de análisis. Se generará un archivo .zip que contendrá un archivo .csv por cada tipo de análisis, y estarán paginados cada 1000 perfiles.

En caso de que un perfil tenga más de un análisis de un mismo tipo, los mismos se exportarán en distintos archivos.

Permite exportar perfiles en el formato de importación de GENis.

Para utilizar el exportador de perfiles ir al menú Perfiles/Exportador de Perfiles:

01  
02  
03  
04  
05  
06  
07  
08  
09  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
**16 GESTOR DE COINCIDENCIAS**  
**17 Y CÁLCULOS FORENSE**  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26

## 16 Gestor de coincidencias y cálculos forense

El **Gestor de Coincidencias** se divide en tarjetas que agrupan las coincidencias por perfil.

En una primera pantalla, se muestra la coincidencia con el perfil con el que dio el LR más alto y en una segunda pantalla, los perfiles se agrupan según su categoría (evidencia, referencia y número de aportantes inferido). Las agrupaciones mostradas dependen también de la categoría del perfil agrupador, las cuales se describen en las siguientes secciones.

### 16.1 Perfil agrupador

Cuando se de alta un perfil genético en una categoría, se lanzan los procesos de búsqueda como se definieron para esa categoría. El perfil ingresado puede encontrar uno o más perfiles coincidentes. En el momento de acceder al gestor de coincidencias, este perfil que encontró otros perfiles coincidentes con él se denomina **perfil agrupador**.

### 16.2 Sistemas compartidos

Cada perfil genético se obtiene a partir de la utilización de uno o más kits. Cada kit posee un conjunto de marcadores o sistemas. Un perfil puede obtenerse a partir de la utilización de más de un kit, generando lo que se llama **perfil consenso**. La cantidad de sistemas compartidos resulta de la intersección de los marcadores correspondientes a los dos perfiles coincidentes. El denominador es la cantidad de sistemas totales que suman ambos perfiles.

### 16.3 Porcentaje de alelos compartidos

Para cada marcador se evalúa la cantidad de alelos coincidentes / la cantidad total de alelos y el porcentaje de alelos compartidos resulta del promedio del resultado para cada marcador.

Sean Q y P dos perfiles coincidentes y Q el perfil agrupador.

- Si Q es Evidencia y P es Evidencia: % de alelos compartidos= Promedio ( $|P_i \cap Q_i| / |Q_i|$ ).
- Si Q es Evidencia y P es Referencia: % de alelos compartidos= Promedio ( $|Q_i \cap P_i| / |P_i|$ ).

## 16.4 Estados

---

Cuando GENis encuentra una coincidencia entre dos perfiles, la misma debe ser confirmada o descartada. Dado que los perfiles intervenientes pueden pertenecer a diferentes usuarios responsables de ellos, la confirmación o descarte de una coincidencia se establece en base a un sistema de votación. Para que la confirmación o el descarte sean definitivos, ambos usuarios responsables deben haber realizado la misma operación sobre la coincidencia, es decir, confirmarla o descartada.

Es por eso que el estado de una coincidencia depende del estado del perfil agrupador y del perfil coincidente. Los estados posibles para cada uno son:

**Pendiente:** estado inicial cuando la coincidencia aún no ha sido valorada para ser confirmada o descartada.

**Descartado:** la coincidencia entre ambos perfiles ha sido descartada por los responsables de cada perfil involucrado.

**Confirmado:** la coincidencia entre ambos perfiles ha sido confirmada por los responsables de cada perfil involucrado.

**Conflicto:** la coincidencia ha sido confirmada por uno de los responsables y descartada por otro.

## 16.5 Ventana de Comparación

---

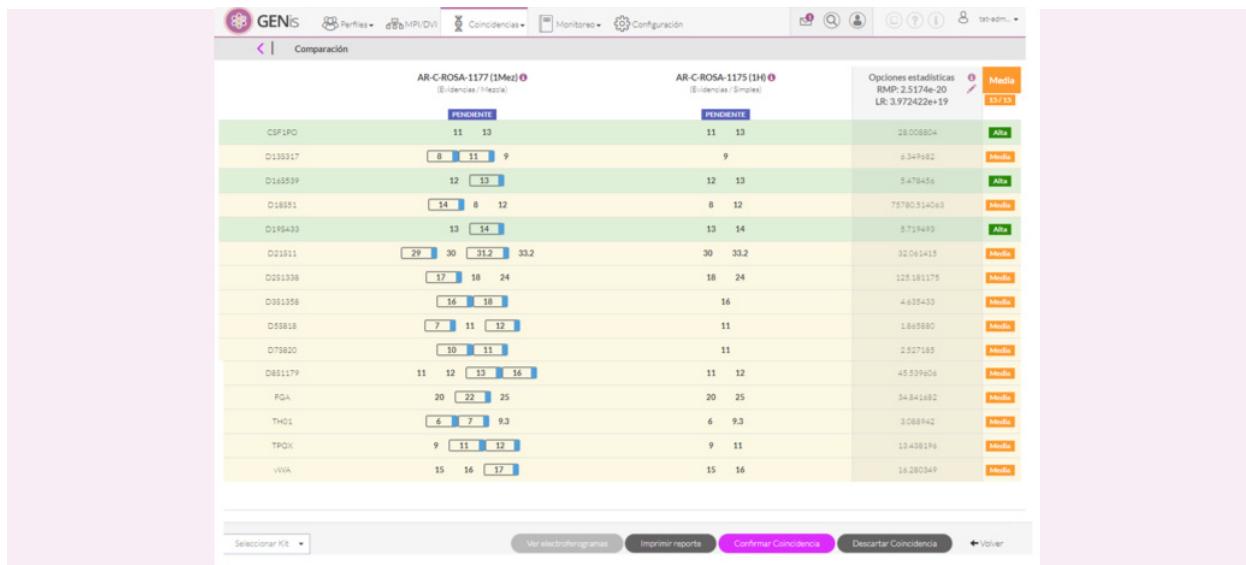
Al momento de valorar una coincidencia entre dos perfiles se realiza un cálculo de LR por default que depende del tipo de perfiles involucrados en la misma. En esa ventana podrán observarse ambos perfiles y el LR total y el LR para cada marcador individual. Podrán modificarse la base de datos de frecuencia y la probabilidad de drop-in y drop-out para obtener un nuevo resultado.

Dentro del menú de Notificaciones, accediendo a la coincidencia, se presenta la siguiente pantalla de comparación de perfiles:



The screenshot shows the GENis software interface with the following details:

- Top Navigation:** GENis, Profiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, Configuración.
- Toolbar:** Icons for User, Search, Help, and Logout.
- Section Header:** Inbox.
- Search Filters:** Tipo (Todos), Fecha (Desde, Hasta), Pendientes, Marcados, Limpiar, Buscar.
- Table Headers:** Fecha, Tipo, Descripción.
- Table Data:**
  - Date: 2018-09-20 10:26:08
  - Type: Coincidencias
  - Description: Nueva coincidencia pendiente entre: AR-C-ROSA-1177 y AR-C-ROSA-1175

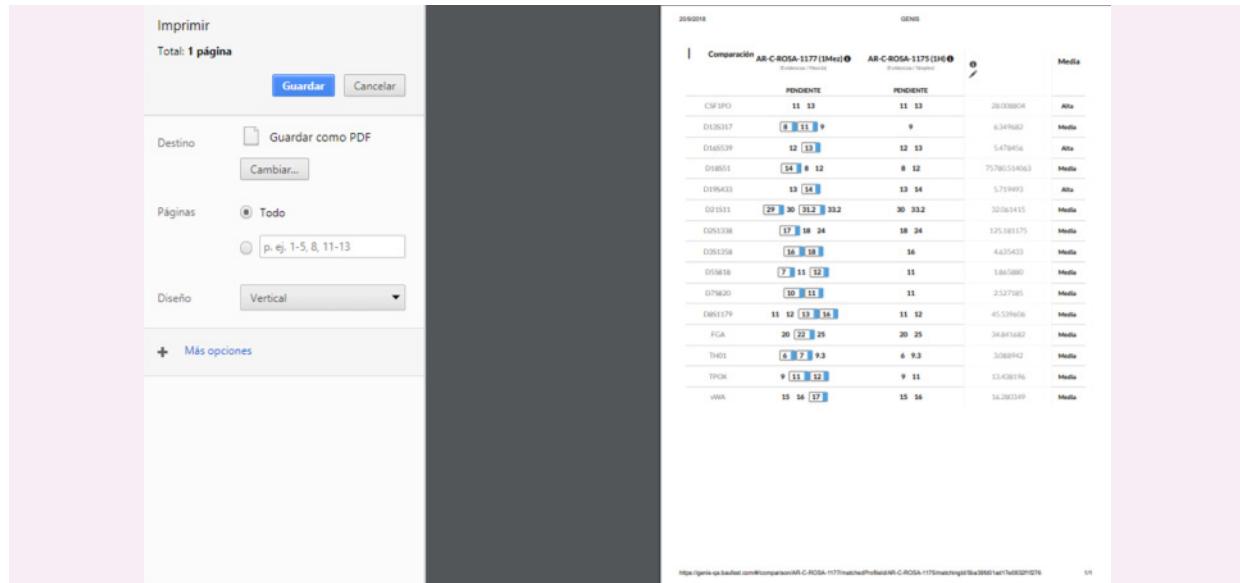


The screenshot shows the 'Comparación' (Comparison) screen with the following details:

- Top Navigation:** GENis, Profiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, Configuración.
- Section Header:** Comparación.
- Table Headers:** AR-C-ROSA-1177 (1Mez), AR-C-ROSA-1175 (1H), Opciones estadísticas.
- Table Data:**

	11	13		11	13		28.008804	Media
CSP1PO	11	13	PENDIENTE	11	13	PENDIENTE	28.008804	Alta
D1185317	8	11	9	9	9	9	6.549182	Media
D165539	12	13		12	13		5.478456	Alta
D18551	14	8	12	8	12	8	75780.514063	Media
D195433	13	14		13	14		5.719493	Alta
D211311	29	30	31.2	33.2	30	33.2	32.061415	Media
D211338	17	18	24	18	24	18	125.181178	Media
D311358	16	18		16	16	16	4.635433	Media
D51818	7	11	12	11	11	11	1.865980	Media
D73820	10	11		11	11	11	2.327185	Media
D831179	11	12	13	11	12	11	45.539404	Media
PGA	20	22	25	20	25	20	34.841682	Media
TH01	6	7	9.3	6	9.3	6	3.088942	Media
TP0K	9	11	12	9	11	9	13.438196	Media
VVA	15	16	17	15	16	15	16.280349	Media
- Buttons:** Seleccionar Kit, Ver electroogramas, Imprimir reporte, Confirmar Coincidencia, Descartar Coincidencia, Volver.

A través del botón de **Imprimir Reporte**, se genera un PDF con la información que se ve en pantalla:



The screenshot shows the 'Imprimir' (Print) dialog box on the left and a generated PDF report on the right.

**Print Dialog Box (Left):**

- Total: 1 página
- Destino: Guardar como PDF (checkbox checked)
- Páginas: Todo (radio button selected)
- Diseño: Vertical (dropdown menu)
- Buttons: Guardar (blue button), Cancelar

**Generated PDF Report (Right):**

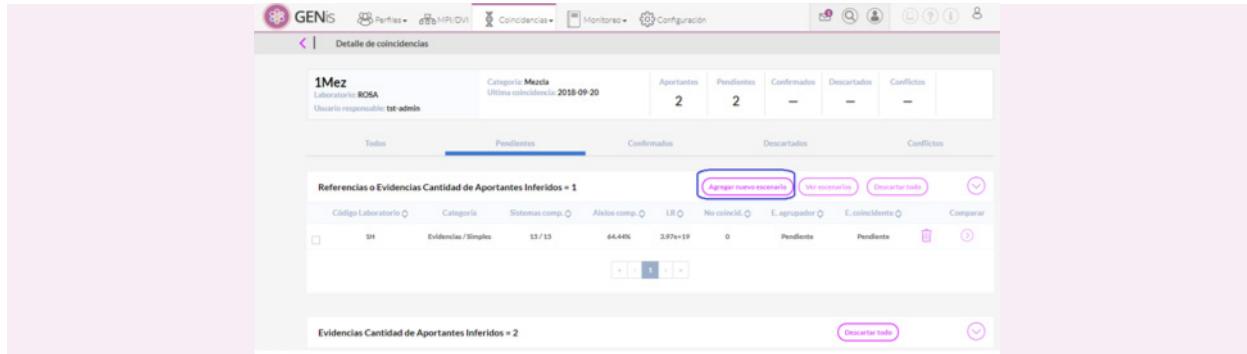
Comparación AR-C-ROSA-1177 (IMel) vs AR-C-ROSA-1175 (IMel)

	AR-C-ROSA-1177 (IMel)	AR-C-ROSA-1175 (IMel)	Media
CSP1PO	11 13	11 13	28.038804
D136317	8 11 13 *	9	6.347462
D148539	12 13	12 13	5.479856
D148531	14 15 12	8 12	75.780554063
D195433	13 14	13 14	5.734993
D215111	29 30 31.2 33.2	30 33.2	32.061415
D251308	17 18 24	18 24	125.581175
D381358	16 18	16	4.615433
D53818	7 11 12	11	1.865880
D74620	10 11	11	2.527785
D811179	11 12 13 16	11 12	45.529406
FGA	20 22 26	20 25	34.841662
TH01	6 7 9.3	6 9.3	3.080942
TR01	9 11 12	9 11	13.438176
VRAK	15 16 17	15 16	16.280349

## 16.6 Escenario

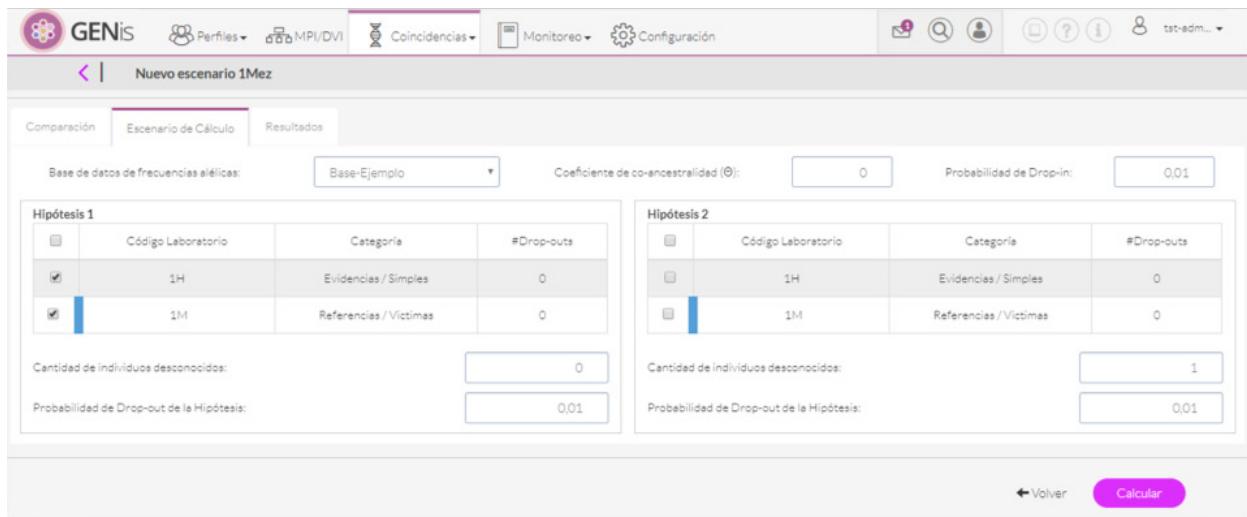
Cuando en la coincidencia participa una evidencia, se podrán generar escenarios en los que el usuario podrá modificar los parámetros de cálculo. Podrá determinar el o los perfiles participantes de cada hipótesis, la cantidad de desconocidos, la base de frecuencias, el valor de theta, la probabilidad de drop-in y la de drop-out.

Hacer click en **Agregar escenario:**

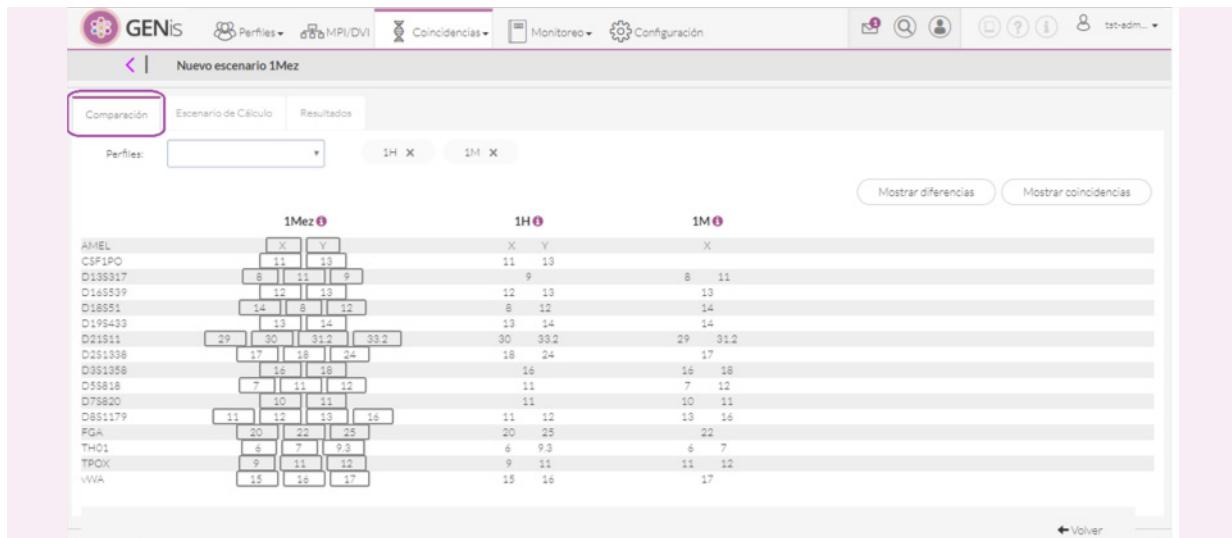


Los escenarios de cálculo poseen dos solapas:

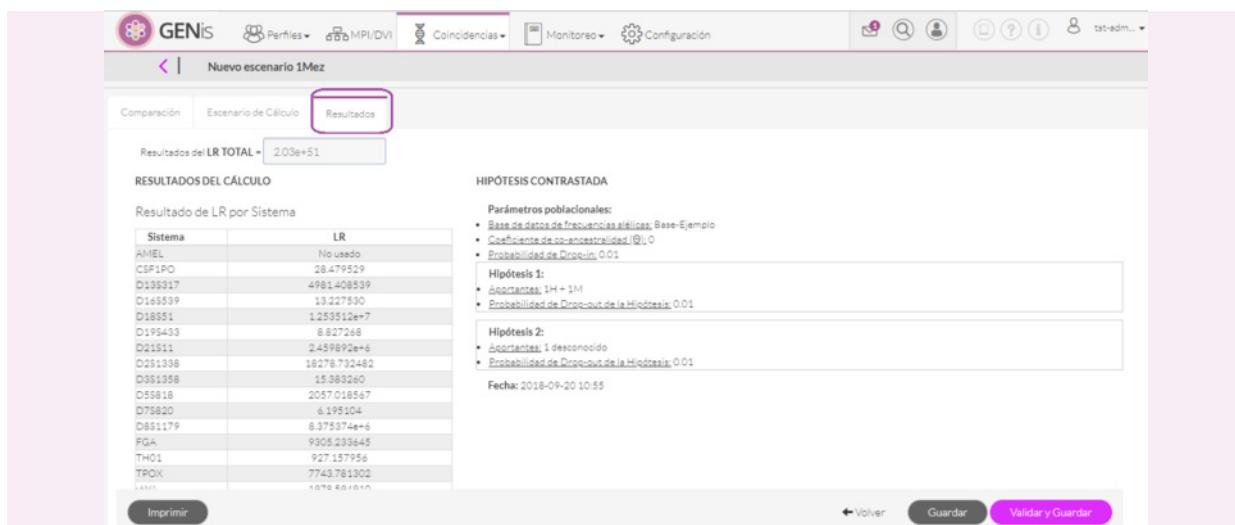
**Escenario de Cálculo:** desde donde el usuario genera y parametriza las hipótesis.



**Comparación:** herramienta para detectar fácilmente de modo visual las diferencias y coincidencias entre los perfiles.



**Resultado:** presenta el LR total y por marcador más los parámetros que se utilizaron para obtener el resultado.



Sistema	LR
AMEL	No usado
CSF1PO	28.479529
D138317	4981408539
D165539	13.227530
D18851	1253512e+7
D195433	6.827268
D21511	2459892e+6
D21538	18278.732482
D351358	15.988260
D58818	2057.018567
D75820	6.195104
D851179	8.375374e+6
FGA	9305.233645
TH01	927.157956
TPOX	7743.781902
LAMR	1.078.48010

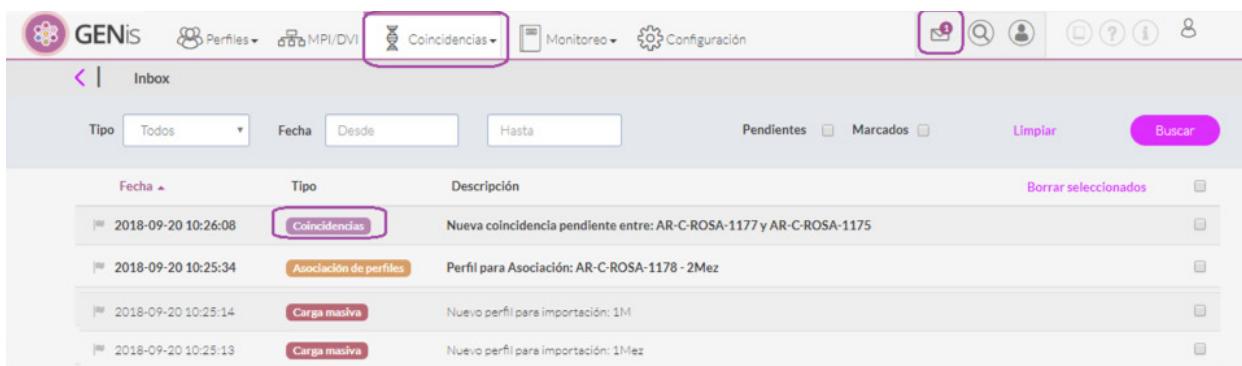
## 16.7 Parámetros por default

Para el cálculo de LR por default se utilizan los parámetros de probabilidad de drop-in y drop-out correspondientes al laboratorio responsable del perfil agrupador.

Esos parámetros son exhibidos también al momento de acceder a las opciones de cálculos, tanto desde la ventana de comparación como en la de generación de escenarios.

## 16.8 Acceso al Gestor de Coincidencias

De acuerdo a las reglas de búsqueda definidas para cada categoría, al encontrarse una coincidencia de perfiles genéticos, el usuario recibe una notificación de nuevas coincidencias:



Fecha	Tipo	Descripción	Borrar seleccionados
2018-09-20 10:26:08	Candidatas	Nueva coincidencia pendiente entre: AR-C-ROSA-1177 y AR-C-ROSA-1175	<input type="checkbox"/>
2018-09-20 10:25:34	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-ROSA-1178 - 2Mez	<input type="checkbox"/>
2018-09-20 10:25:14	Carga masiva	Nuevo perfil para importación: 1M	<input type="checkbox"/>
2018-09-20 10:25:13	Carga masiva	Nuevo perfil para importación: 1Mez	<input type="checkbox"/>

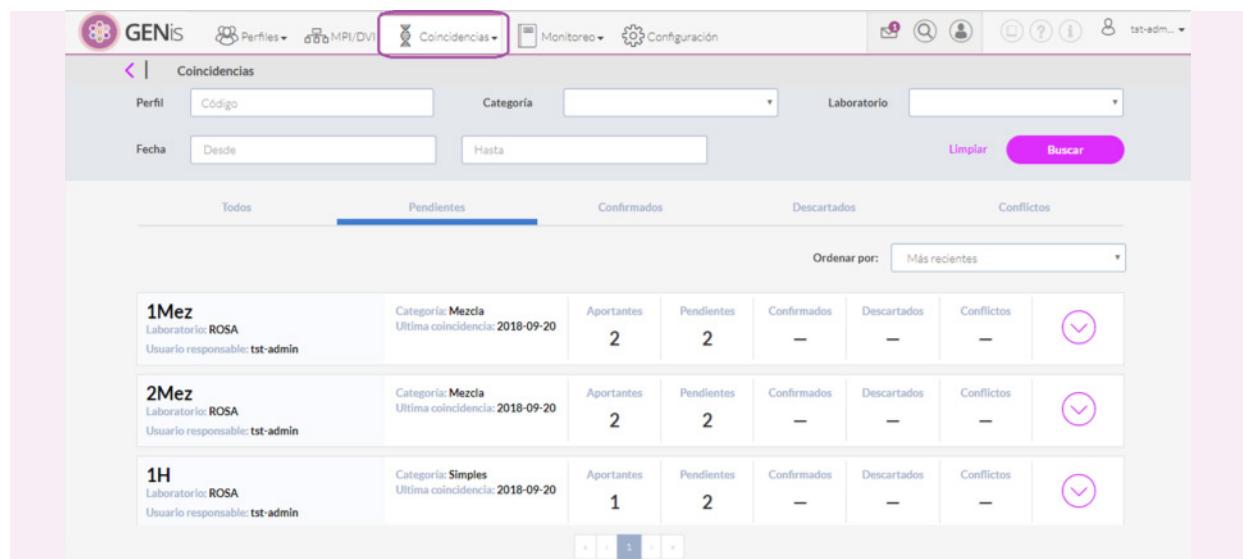
Se puede acceder al análisis y valoración estadística de las coincidencias desde las notificaciones o bien desde el menú seleccionando **Candidatas/Forense**.

Accediendo desde el menú de **Candidatas**, en la primera pantalla se observa un buscador de perfiles. Se puede realizar la búsqueda de perfil tanto por el **Código GENis** como por **el Código de Laboratorio**, y se busca por el código completo.

## Nota:

- Tener en cuenta que si se da de baja un perfil que tiene matches pendientes, las coincidencias que tenía el perfil, antes de que se da de baja, se pueden confirmar o descartar, pero el perfil no participa en búsquedas nuevas, es decir, no se generan nuevas coincidencias
- Dentro del **Gestor de Coincidencias**, si se quiere realizar una búsqueda por un perfil que fue dado de baja, se debe buscar solamente por el **Código GENIs**, dado que puede ocurrir que **el Código de Laboratorio** de un perfil dado de baja, coincide con el de un perfil activo.

El listado de coincidencias se obtiene como consecuencia de la búsqueda según los filtros agregados. Por omisión, el listado se muestra ordenado desde la coincidencia más reciente a la más antigua por defecto:



Perfil	Categoría	Aportantes	Pendientes	Confirmados	Descartados	Conflictos
<b>1Mez</b> Laboratorio: ROSA Usuario responsable: tst-admin	Categoría: Mezcla Última coincidencia: 2018-09-20	2	2	–	–	–
<b>2Mez</b> Laboratorio: ROSA Usuario responsable: tst-admin	Categoría: Mezcla Última coincidencia: 2018-09-20	2	2	–	–	–
<b>1H</b> Laboratorio: ROSA Usuario responsable: tst-admin	Categoría: Simples Última coincidencia: 2018-09-20	1	2	–	–	–

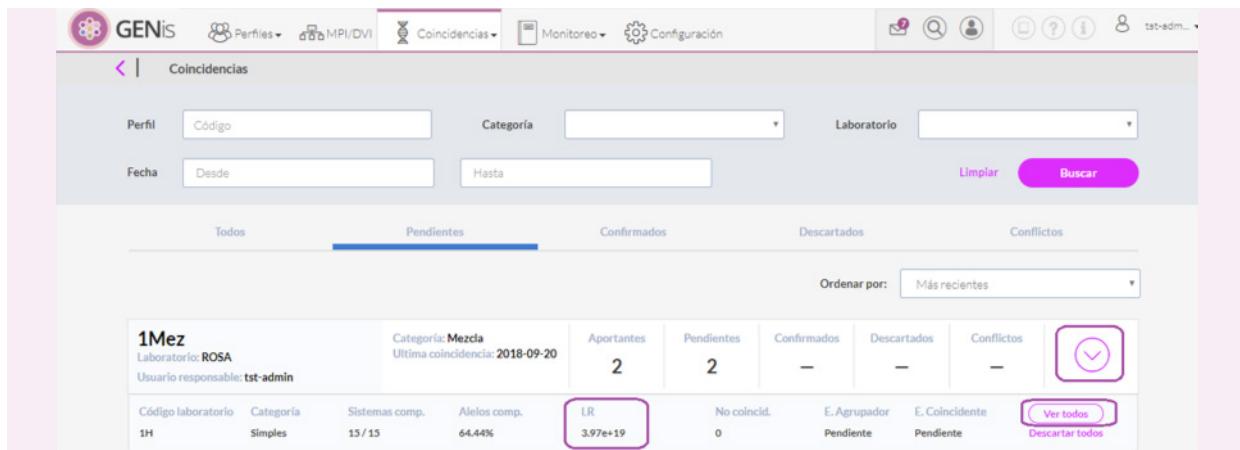
El listado se presenta como una serie de tarjetas con los siguientes datos:

Código de Laboratorio, usuario responsable del perfil, categoría a la que pertenece el perfil, fecha de la última coincidencia, cantidad inferida de aportantes.

El perfil contra el cual se valoran las coincidencias se denomina perfil **agrupador**.

A la derecha se puede observar la cantidad de coincidencias por los estados globales. Estos estados se forman a partir de los estados de cada uno de los responsables de los perfiles, y pueden ser: Pendiente, Confirmado, Descartado o Conflicto, como se explicaron anteriormente.

Presionando sobre la flecha de la derecha, se despliega la coincidencia con la que obtuvo mejor LR y un resumen de los datos del perfil coincidente, como alelos compartidos, sistemas compartidos, cantidad máxima de marcadores no coincidentes:



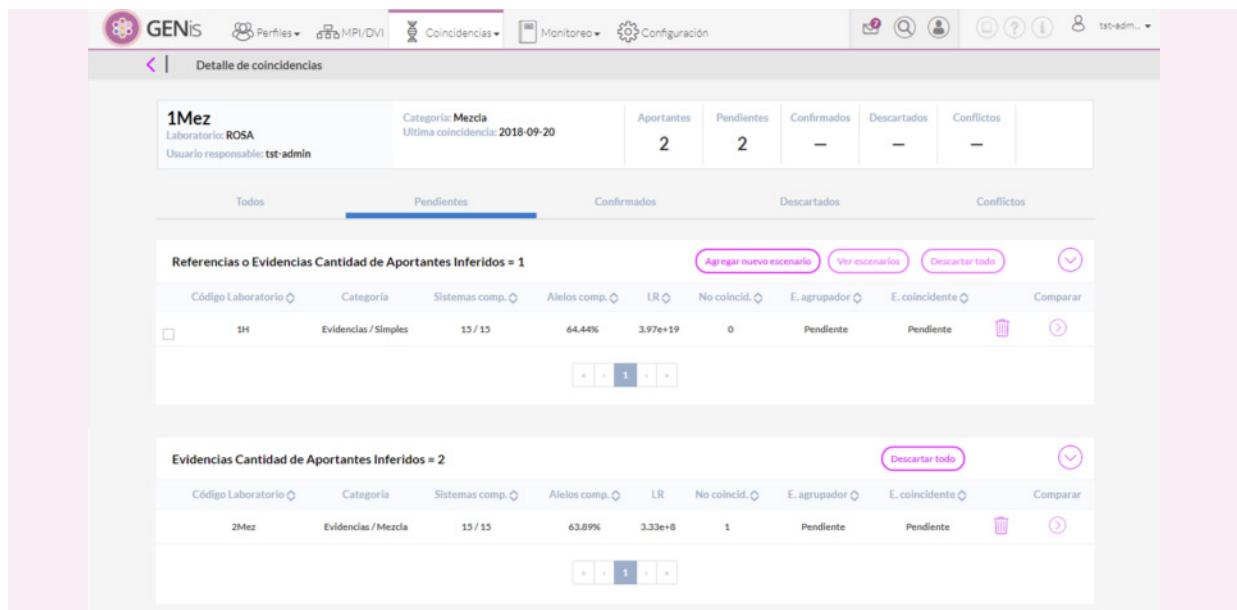
The screenshot shows the GENIS software interface with the following details:

- Header:** GENIS, Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias (highlighted), Monitoreo, Configuración.
- Search Bar:** Código, Fecha (Desde, Hasta), Laboratorio, Límpiar, Buscar.
- Filter Buttons:** Todos, Pendientes (highlighted), Confirmados, Descartados, Conflictos.
- Ordering:** Ordenar por: Más recientes.
- Profile Summary:**
  - 1Mez**
  - Laboratorio: ROSA
  - Usuario responsable: tst-admin
  - Categoría: Mezcla
  - Última coincidencia: 2018-09-20
  - Aportantes: 2
  - Pendientes: 2
  - Confirmados: -
  - Descartados: -
  - Conflictos: -
- Detailed View:**

Código laboratorio	Categoría	Sistemas comp.	Alelos comp.	LR	No coincid.	E. Agrupador	E. Coincidente	Ver todos	Descartar todos
1H	Simples	15 / 15	64.44%	3.97e+19	0	Pendiente	Pendiente	<b>Ver todos</b>	<b>Descartar todos</b>

**Nota:** se considera mejor LR al que obtuvo el número más grande.

Para poder ver del detalle de las coincidencias y poder confirmarlas o descartarlas, presionar en el botón **Ver todos**, el cual accede a una nueva pantalla cuya configuración depende de si el perfil agrupador corresponde a una evidencia forense o a una muestra de referencia:



Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1								
Código Laboratorio	Categoría	Sistemas comp.	Alelos comp.	LR	No coincid.	E. agrupador	E. coincidente	Comparar
1H	Evidencias / Simples	15 / 15	64.44%	3.97e+19	0	Pendiente	Pendiente	

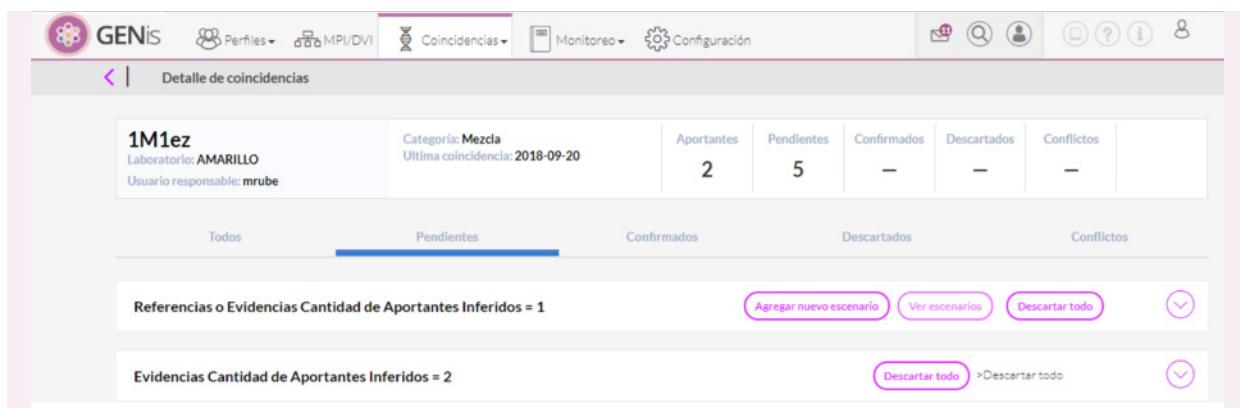
Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 2								
Código Laboratorio	Categoría	Sistemas comp.	Alelos comp.	LR	No coincid.	E. agrupador	E. coincidente	Comparar
2Mez	Evidencias / Mezcla	15 / 15	63.89%	3.33e+8	1	Pendiente	Pendiente	

## 16.9 Perfil Agrupador: Referencia

Cuando el perfil agrupador corresponde al de una muestra de referencia, los perfiles contra los que se encontraron coincidencias se agrupan entre Referencias y Evidencias.

No deberían encontrarse coincidencias entre perfiles de referencia excepto que una muestra indubitable se ingrese debido a que una persona se presentó con otra identidad o en el caso de gemelos idénticos.

Al expandir las Evidencias se observa los perfiles contra los cuales la referencia obtuvo coincidencias acorde a los algoritmos de búsqueda establecidos entre las categorías.



En la agrupación de las evidencias, para cada perfil podemos ver:

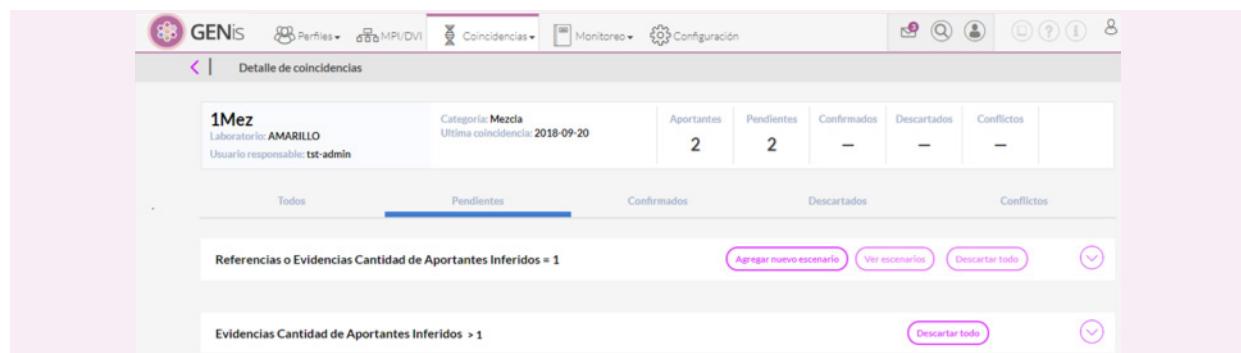
1. Código de Laboratorio.
2. Categoría.
3. Sistemas compartidos.
4. Porcentaje de alelos compartidos.
5. LR
6. Cantidad máxima de marcadores no coincidentes
7. Valoración del estado del perfil agrupador
8. Valoración del estado del perfil coincidente
9. Ver escenarios
10. Agregar un nuevo escenario
11. Descartar
12. Acceder a la ventana de comparación.

## 16.10 Perfil Agrupador: Evidencia

Debemos distinguir la cantidad de aportantes inferidos en la evidencia que actúa como perfil agrupador en dos o distinto de dos.

En el caso de que el número de aportantes inferidos de la evidencia sea distinto de dos (1 o mayor que 2), la agrupación es:

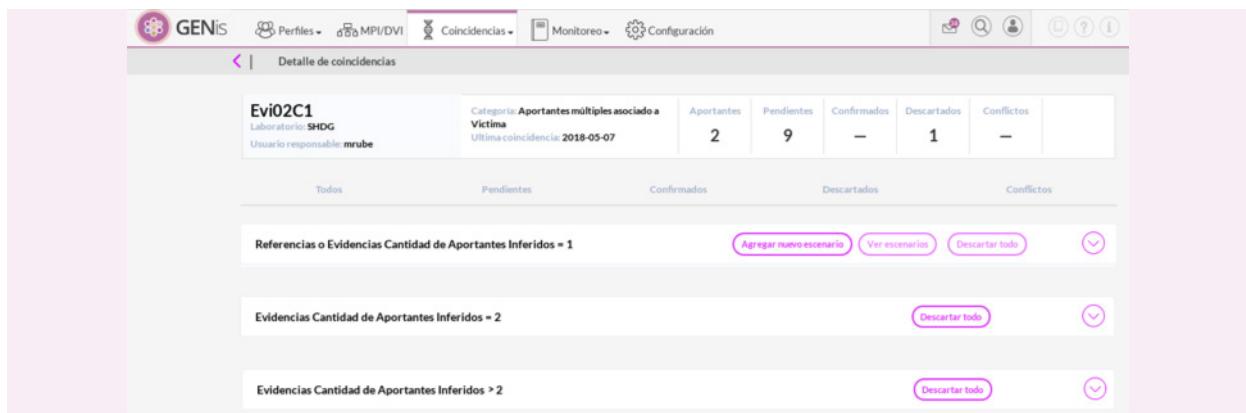
1. Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1
2. Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos > 1



1Mez	Categoría: Mezcla	Última coincidencia: 2018-09-20	Aportantes	Pendientes	Confirmados	Descartados	Conflictos
Laboratorio: AMARILLO			2	2	-	-	-
Usuario responsable: tst-admin							

Cuando el número de aportantes inferidos es dos en un perfil agrupador pertenece a una categoría del tipo evidencia es dos, se presentan los perfiles con los que encontró coincidencias agrupados del siguiente modo:

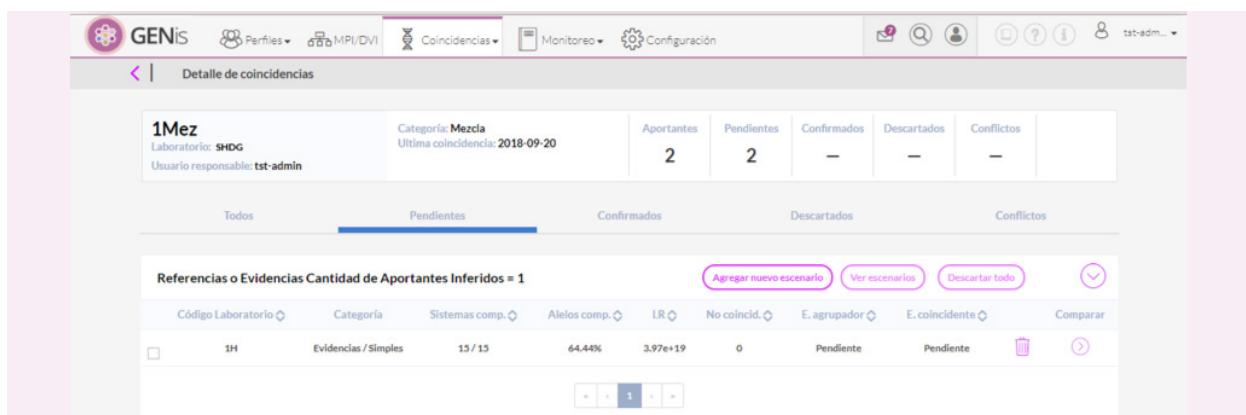
1. Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1
2. Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 2
3. Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos > 2



En este ejemplo el perfil Evi02C1 es el perfil agrupador y observamos quién es el usuario responsable del mismo, el laboratorio, la categoría a la que pertenece y la cantidad de aportantes inferidos.

## 16.10.1 Perfil agrupador con aportantes inferidos <> 2 y sus coincidencias con Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1

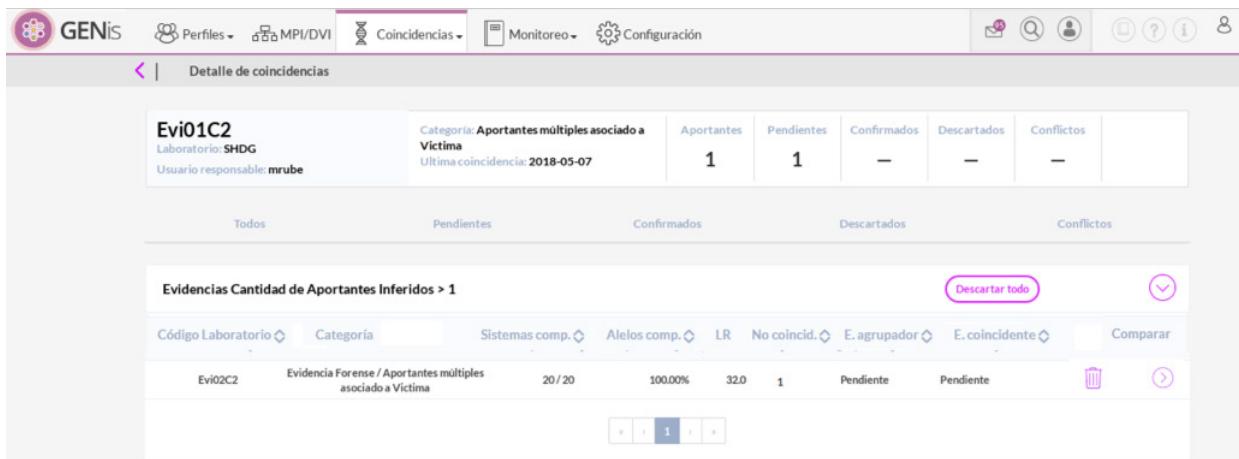
El perfil agrupador es una evidencia con un número de aportantes inferido igual a uno que produjo una coincidencia con perfiles evidencias que también tienen un único aportante inferido con un perfil de referencia:



Desde aquí puede accederse a la creación de escenarios o a la ventana de comparación.

## 16.10.2 Perfil agrupador con aportantes inferidos <> 2 y sus coincidencias con Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos > 1

Este caso se presenta cuando el perfil agrupador posee una cantidad inferida de aportantes diferente de dos (1 o mayor que 2) y se encuentran coincidencias con evidencias de cantidad de aportantes inferidos mayor que uno.

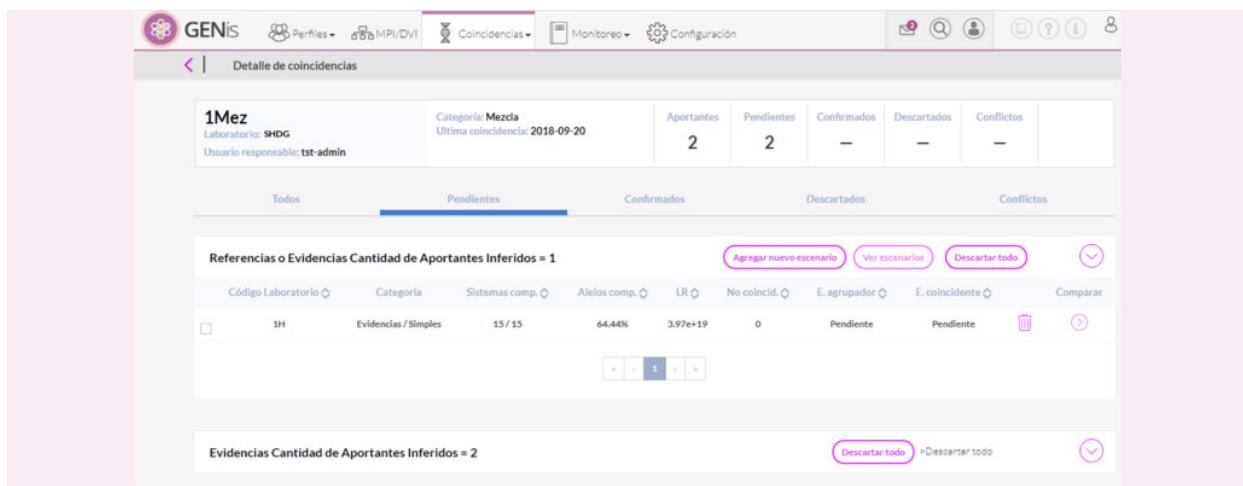


Código	Laboratorio	Categoría	Sistemas comp.	Alelos comp.	LR	No coincid.	E. agrupador	E. coincidente	Comparar
Evi02C2		Evidencia Forense / Aportantes múltiples asociado a Víctima	20 / 20	100.00%	32.0	1	Pendiente	Pendiente	

Lo mismo que en el punto anterior, puede accederse a la creación de escenarios o a la pantalla de comparación.

## 16.10.3 Perfil agrupador con aportantes inferidos = 2 y sus coincidencias con Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1

Seleccionando **Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1**, se despliega una lista de perfiles contra los cuales el perfil agrupador, en este caso Caso3-Mezcla, tuvo coincidencias según los parámetros de Reglas de Búsqueda definidos para la categoría del perfil agrupador.



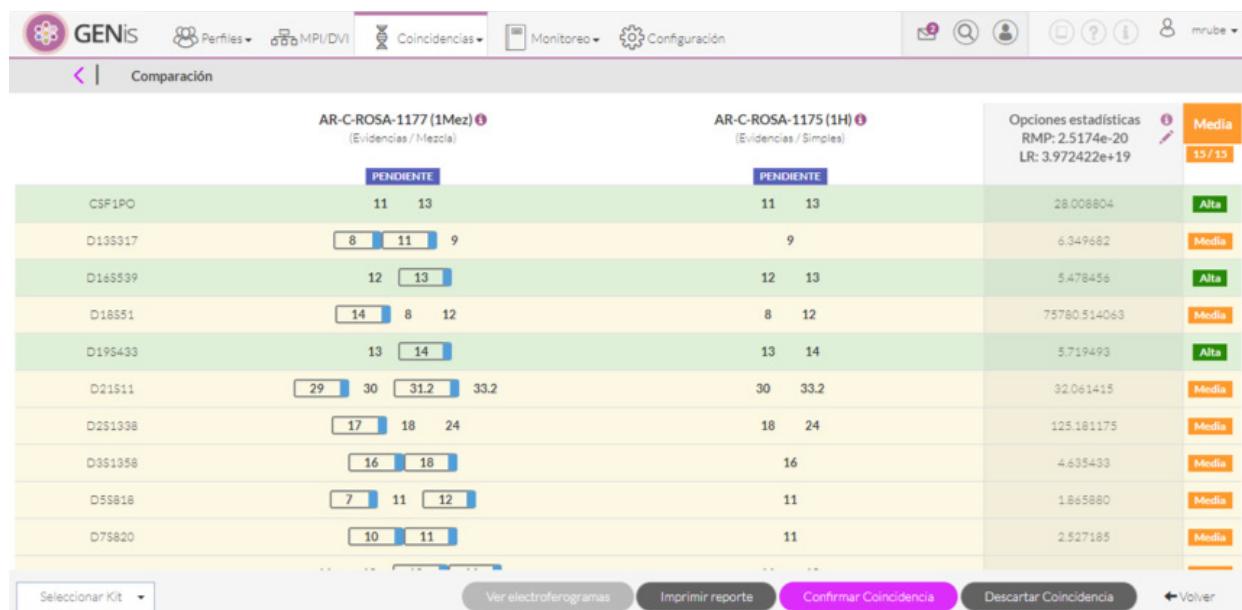
Código Laboratorio	Categoría	Sistemas comp.	Alelos comp.	LR	No coincid.	E. agrupador	E. coincidente	Comparar
1H	Evidencias / Simples	15 / 15	64.44%	3.97e+19	0	Pendiente	Pendiente	

En la agrupación de las evidencias, para cada perfil podemos ver:

1. Código Laboratorio
2. Categoría.
3. Sistemas compartidos.
4. Porcentaje de alelos compartidos.
5. LR
6. Número de no coincidencias
7. Validación del estado del perfil agrupador
8. Validación del estado del perfil coincidente
9. Acceder a la ventana de comparación.

En este caso, para valorar las coincidencias estadísticamente hay dos opciones:

- Presionando  a la derecha del perfil coincidente:** en esta opción el usuario accederá a la comparación únicamente entre el perfil agrupador y el coincidente. Llamamos a esta pantalla **ventana de comparación**:

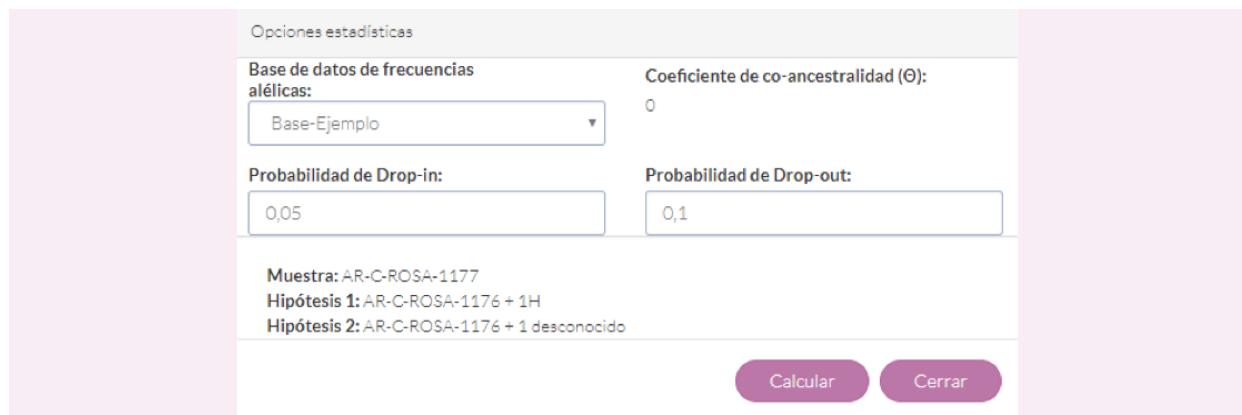


The screenshot shows a comparison table between two profiles: AR-C-ROSA-1177 (1Mez) and AR-C-ROSA-1175 (1H). The table displays various STR loci with their alleles and calculated statistics.

Locus	AR-C-ROSA-1177 (1Mez)	AR-C-ROSA-1175 (1H)	Opciones estadísticas
CSF1PO	11 13	11 13	RMP: 2.5174e-20 LR: 3.972422e+19
D13S317	8 11 9	9	Media
D16S539	12 13	12 13	Alta
D18S51	14 8 12	8 12	Media
D19S433	13 14	13 14	Alta
D21S11	29 30 31.2 33.2	30 33.2	Media
D251338	17 18 24	18 24	Media
D351358	16 18	16	Media
D5S818	7 11 12	11	Media
D7S820	10 11	11	Media

Buttons at the bottom include: Seleccionar Kit, Ver electroferogramas, Imprimir reporte, Confirmar Coincidencia, Descartar Coincidencia, and Volver.

Presionando en el lápiz ubicado a la derecha del LR, se puede modificar las opciones de cálculo en cuanto a la base de frecuencias a utilizar y los parámetros de drop-in y drop-out.

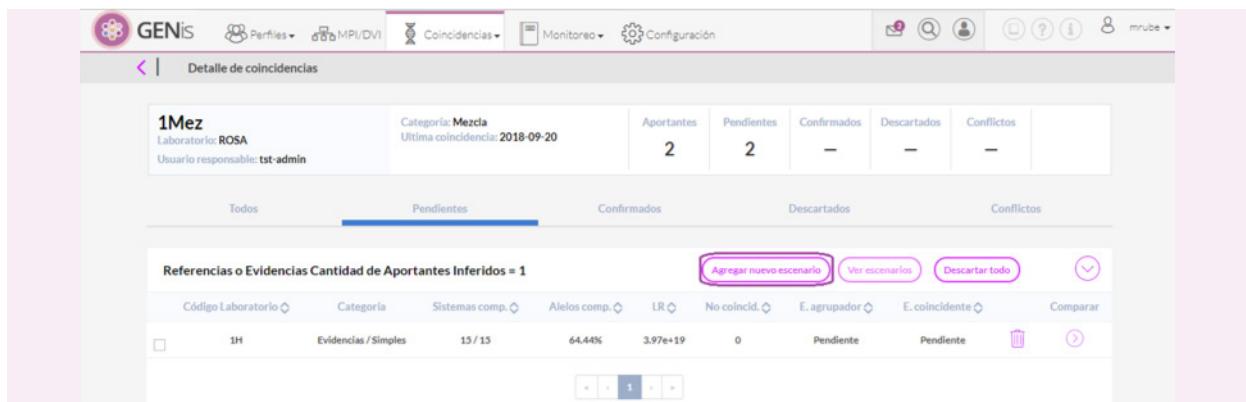


The dialog box contains the following fields:

- Base de datos de frecuencias alélicas: Base-Ejemplo
- Coefficiente de co-ancestralidad ( $\theta$ ): 0
- Probabilidad de Drop-in: 0,05
- Probabilidad de Drop-out: 0,1
- Muestra: AR-C-ROSA-1177
- Hipótesis 1: AR-C-ROSA-1176 + 1H
- Hipótesis 2: AR-C-ROSA-1176 + 1 desconocido

Buttons at the bottom are: Calcular and Cerrar.

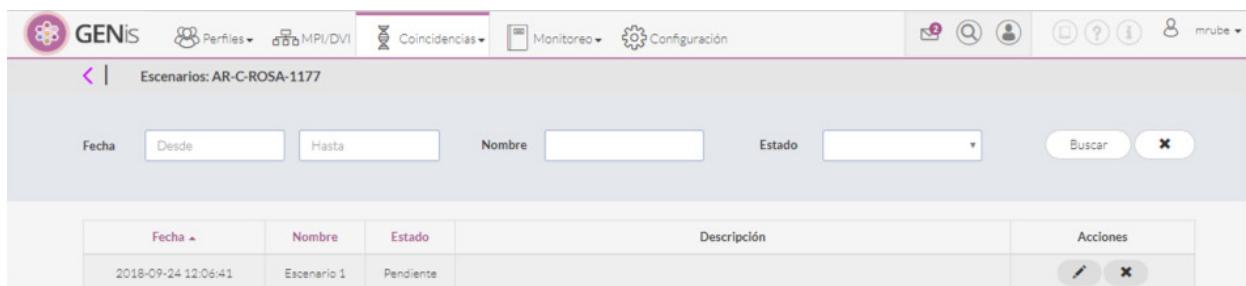
**2. Agregar escenarios de cálculo:** en este caso se accede a la creación de un nuevo escenario de cálculo presionando el botón **Agregar escenario**.



The screenshot shows the GENis software interface with the following details:

- Categoría:** Mezcla
- Última coincidencia:** 2018-09-20
- Contadores:** Aportantes: 2, Pendientes: 2, Confirmados: -, Descartados: -, Conflictos: -
- Filtros:** Todos, Pendientes (seleccionado), Confirmados, Descartados, Conflictos.
- Referencias o Evidencias:** Cantidad de Aportantes Inferidos = 1. Detalles: Código Laboratorio: 1H, Categoría: Evidencias / Simples, Sistemas comp.: 15 / 15, Alelos comp.: 64.44%, LR: 3.97e+19, No coincid.: 0, E. agrupador: Pendiente, E. coincidente: Pendiente.
- Opciones:** Agregar nuevo escenario (destacada con un cuadro rosa), Ver escenarios, Descartar todo.

El botón **Ver escenarios** permite acceder a escenarios de cálculo previamente guardados.



The screenshot shows the GENis software interface with the following details:

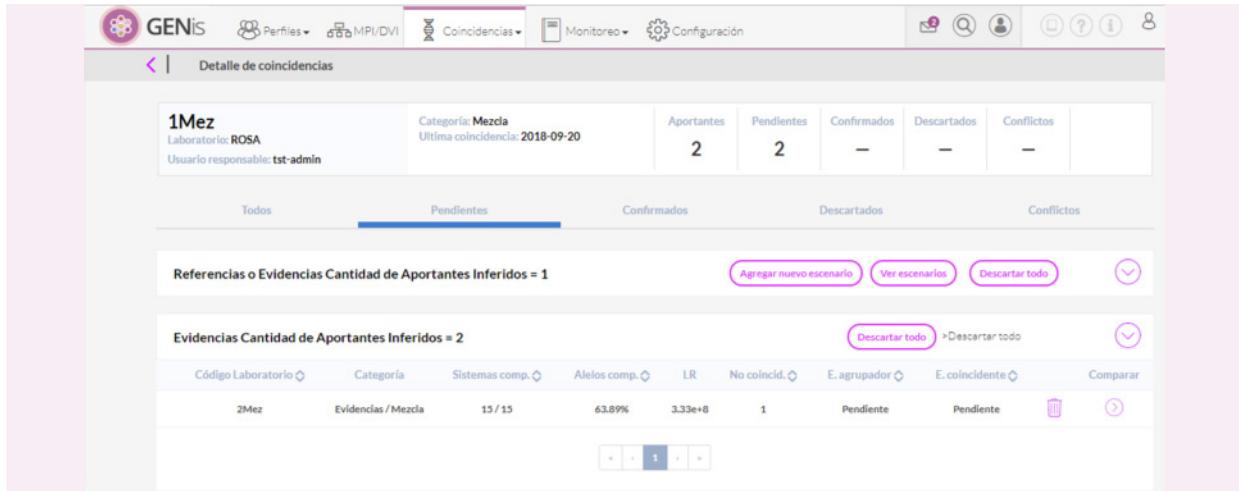
- Título:** Escenarios: AR-C-ROSA-1177
- Filtros:** Fecha (Desde, Hasta), Nombre, Estado, Buscar.
- Tabla de escenarios:**

Fecha	Nombre	Estado	Descripción	Acciones
2018-09-24 12:06:41	Escenario 1	Pendiente		

Presionando el botón puede editarse el escenario.

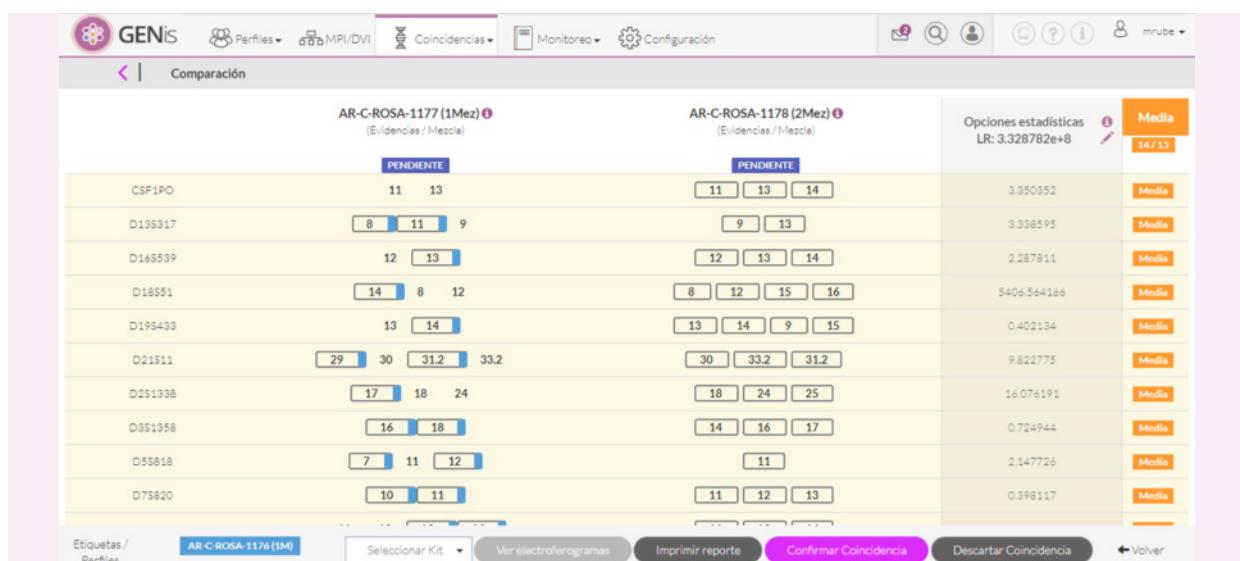
## 16.10.4 Perfil agrupador con aportantes inferidos = 2 y sus coincidencias con Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 2

Desplegando esta agrupación de perfiles coincidentes con el agrupador podremos observar las coincidencias resultantes del algoritmo de búsqueda **Mezcla Mezcla** y el resultante del cálculo de LR para estos casos:



Código Laboratorio	Categoría	Sistemas comp.	Alelos comp.	LR	No coincid.	E. agrupador	E. coincidente	Comparar
2Mez	Evidencias / Mezcla	15 / 15	63.89%	3.33e+8	1	Pendiente	Pendiente	

Presionando en el botón se accede a la ventana de comparación:



The screenshot shows a comparison between two profiles in the GENIS software. The left profile is AR-C-ROSA-1177 (1Mez) and the right profile is AR-C-ROSA-1178 (2Mez). Both profiles are labeled as PENDIENTE (Pending). The interface displays various evidence items with their respective numbers and frequencies. A statistics section on the right shows LR: 3.328782e+8 and a media button.

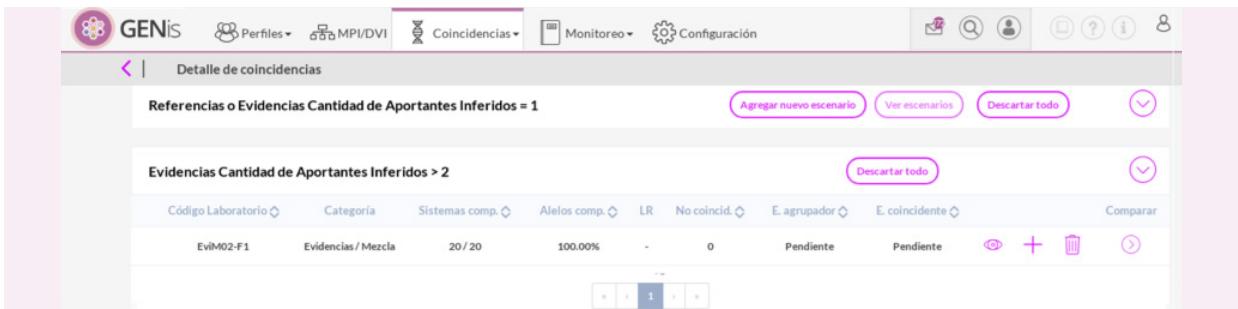
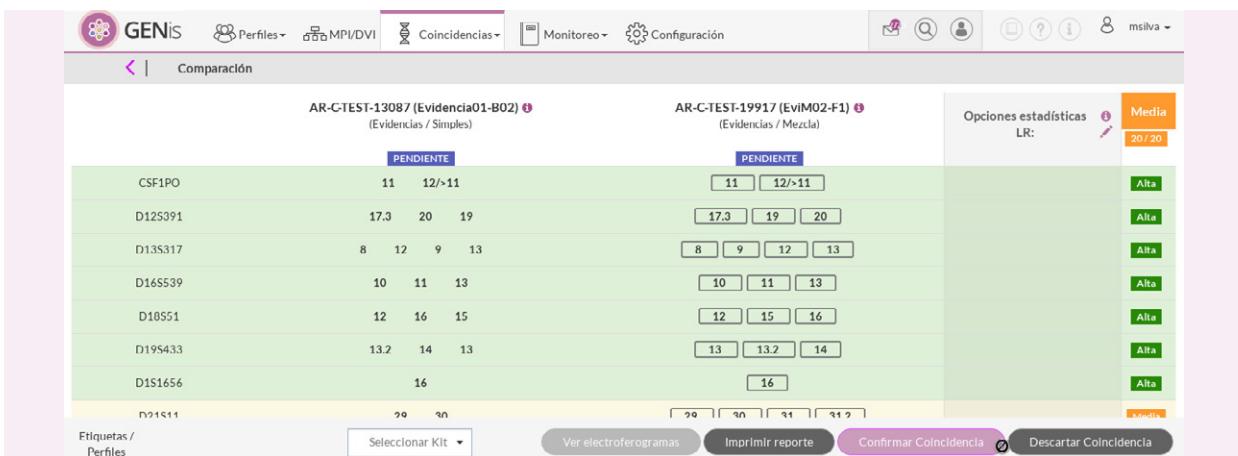
Evidencia	AR-C-ROSA-1177 (1Mez)	AR-C-ROSA-1178 (2Mez)	Opciones estadísticas
CSF1PO	11 13	11 13 14	LR: 3.350352
D13S317	8 11 9	9 13	3.338595
D16S539	12 13	12 13 14	2.287811
D18S51	14 8 12	8 12 15 16	5406564166
D19S433	13 14	13 14 9 15	0.402134
D21S11	29 30 31.2 33.2	30 33.2 31.2	9.822775
D25I338	17 18 24	18 24 25	16.076191
D35S1358	16 18	14 16 17	0.724944
D55S18	7 11 12	11	2.147726
D75S20	10 11	11 12 13	0.398117

Las opciones estadísticas pueden modificarse presionando  , a la derecha del LR.

En el caso de las coincidencias entre dos evidencias de dos aportantes cada una, lo único que puede modificarse es la base de datos de frecuencia utilizada para el cálculo.

## 16.10.5 Perfil agrupador con aportantes inferidos = 2 y sus coincidencias con Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos > 2

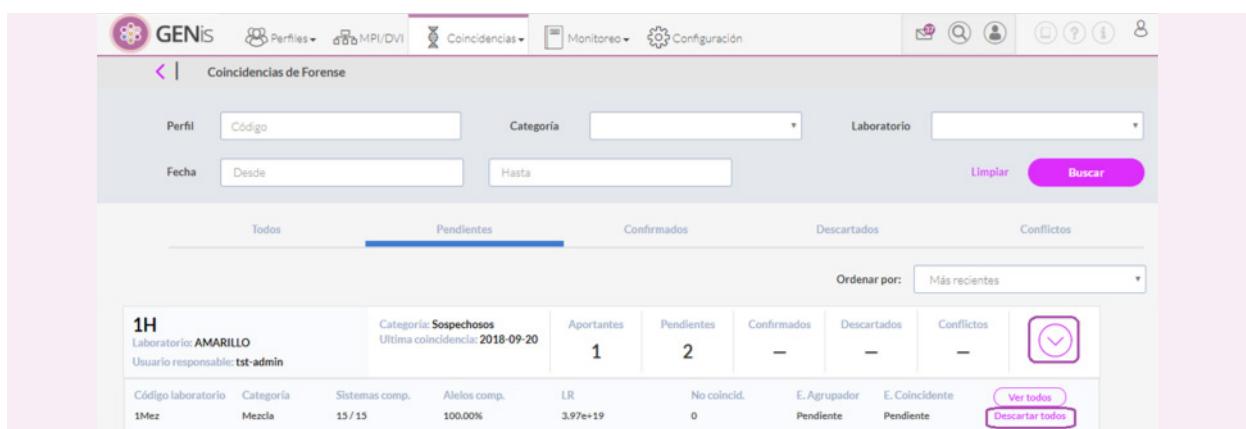
En estos casos se puede acceder a la ventana de coincidencias pero no es posible realizar cálculos estadísticos ni confirmar la coincidencia:

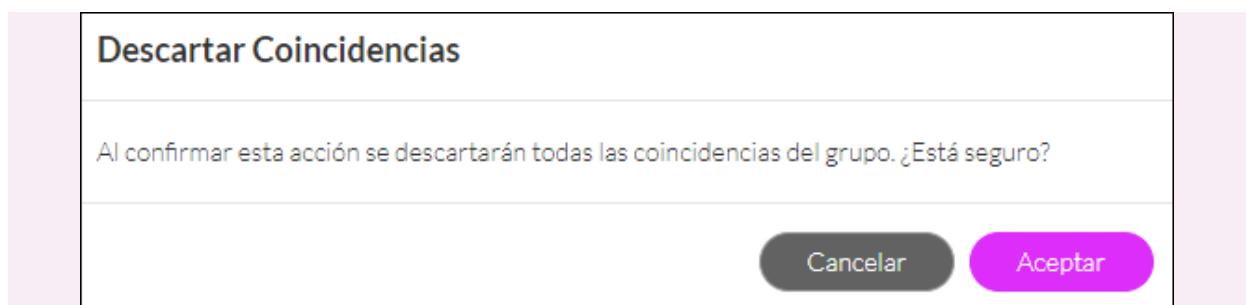
## 16.11 Descarte masivo de matches

Presionando la flecha de la izquierda, en el menú de **Coincidencias**, se despliega la coincidencia con mayor LR.

Haciendo click sobre **Descartar todos** automáticamente descarta todos los matchs encontrados con ese perfil:



Aparece un cartel de confirmación del descarte masivo de todas las coincidencias:



Accediendo al detalle de todas las coincidencias también se puede **Descartar todo**:

**2Mez** Categoría: Mezcla Última coincidencia: 2018-09-20

Aportantes	Pendientes	Confirmados	Descartados	Conflictos
2	3	-	-	-

Todos Pendientes Confirmados Descartados Conflictos

**Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 2**

Código Laboratorio	Categoría	Sistemas comp.	Alelos comp.	LR	No coincid.	E. agrupador	E. coincidente	Comparar
2M1ez	Evidencias / Mezcla	15 / 15	100.00%	1.09e+19	0	Pendiente	Pendiente	
1M1ez	Evidencias / Mezcla	15 / 15	62.22%	7.66e+4	0	Pendiente	Pendiente	
1Mez	Evidencias / Mezcla	15 / 15	62.22%	3.33e+8	1	Pendiente	Pendiente	

« ‹ 1 › »

**2Mez** Categoría: Mezcla Última coincidencia: 2018-09-20

Aportantes	Pendientes	Confirmados	Descartados	Conflictos
2	2	-	1	-

Todos Pendientes Confirmados Descartados Conflictos

**Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 2**

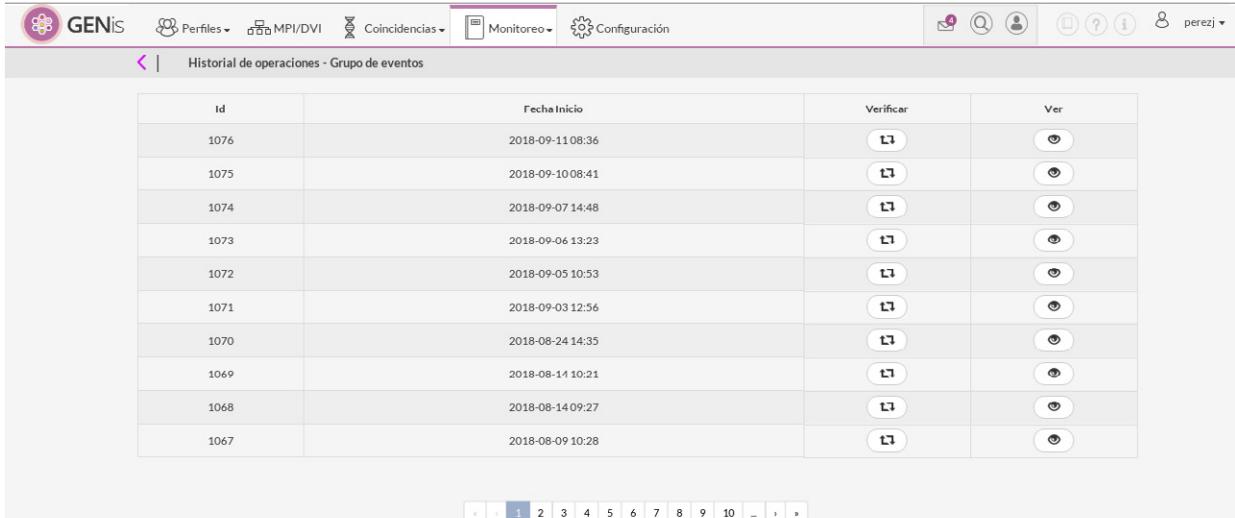
Código Laboratorio	Categoría	Sistemas comp.	Alelos comp.	LR	No coincid.	E. agrupador	E. coincidente	Comparar
2M1ez	Evidencias / Mezcla	15 / 15	100.00%	1.09e+19	0	Descartado	Pendiente	
1M1ez	Evidencias / Mezcla	15 / 15	62.22%	7.66e+4	0	Descartado	Pendiente	

« ‹ 1 › »

**01  
02  
03  
04  
05  
06  
07  
08  
09  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
**17 AUDITORÍA**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25**  
**26****

## 17 Auditoría

GENis permite auditar todas las actividades realizadas sobre el sistema accediendo al menú **Monitoreo/Historial de Operaciones**:



Id	Fecha Inicio	Verificar	Ver
1076	2018-09-11 08:36		
1075	2018-09-10 08:41		
1074	2018-09-07 14:48		
1073	2018-09-06 13:23		
1072	2018-09-05 10:53		
1071	2018-09-03 12:56		
1070	2018-08-24 14:35		
1069	2018-08-14 10:21		
1068	2018-08-14 09:27		
1067	2018-08-09 10:28		

El registro de todas las operaciones realizadas por los usuarios es inalterable y se divide en lotes. Para garantizar que un lote es correcto, presionar en y se obtiene la comprobación mediante el siguiente mensaje en pantalla:



Id	Fecha Inicio	Verificar	Ver
1076	2018-09-11 08:36		
1075	2018-09-10 08:41		
1074	2018-09-07 14:48		

Para realizar análisis o control de las operaciones realizadas por los usuarios sobre el sistema se presiona en el botón y se accede a la siguiente pantalla:

**GENis** Perfiles - MPI/DVI - Coincidencias - Monitoreo - Configuración

Registro de eventos

Usuario:  Fecha:  Desde:  Hasta:

Operación:  Resultado:  Limpieza Buscar

Id	Fecha	Usuario	Operación	Recurso	Resultado
209422	2018-09-11 12:03:38	perezj	Lectura del log de operaciones		Ok
209421	2018-09-11 12:03:35	perezj	Lectura de permisos		Ok
209420	2018-09-11 12:02:10	perezj	Lectura del log de operaciones		Ok
209419	2018-09-11 12:00:06	perezj	Lectura del log de operaciones		Ok
209418	2018-09-11 12:00:06	perezj	Lectura del log de operaciones		Ok
209417	2018-09-11 11:57:58	perezj	Búsqueda de perfiles		Ok
209416	2018-09-11 11:57:58	perezj	Lectura de grupos y categorías		Ok

« ‹ 1 2 3 4 5 6 / 8 9 10 › »

Se pueden realizar búsquedas sobre el lote de operaciones por usuario, fecha, operación y resultado (Ok o Error).

También puede recorrerse el lote con los controles ubicados en la parte inferior de la pantalla.



**01**  
**02**  
**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07**  
**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18** NOTIFICACIONES  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25**  
**26**

## 18 Notificaciones

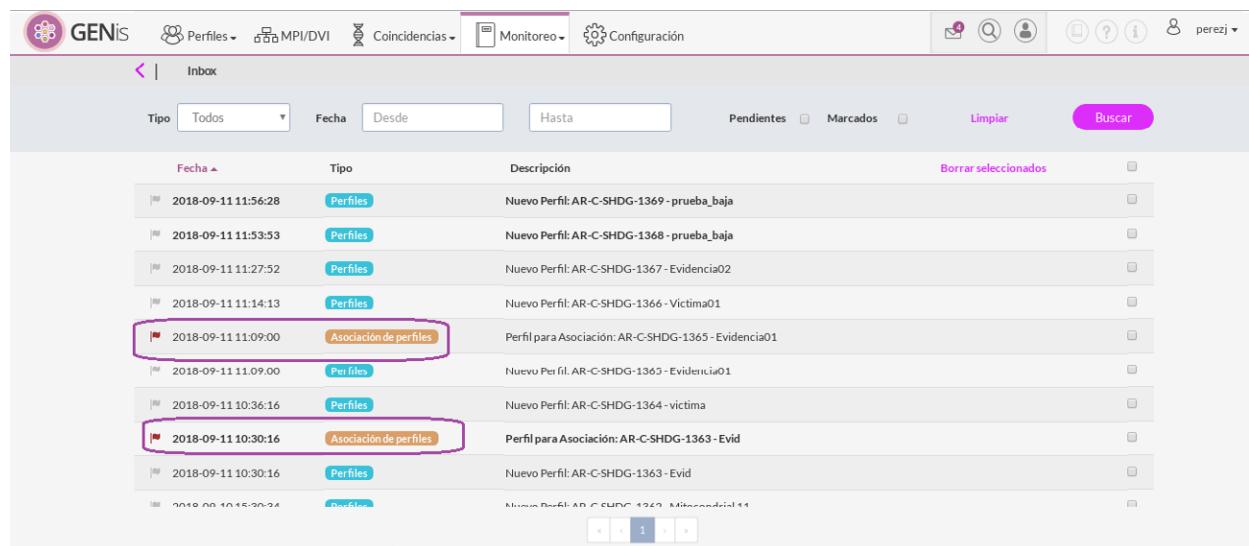
GENis cuenta con un inbox de notificaciones. Es un sobre ubicado en la parte derecha que indica la cantidad de notificaciones pendientes.

Para acceder al detalle de las notificaciones, al hacer click sobre el ícono del sobre: 

A medida que van llegando notificaciones, se va actualizando el número del sobre.

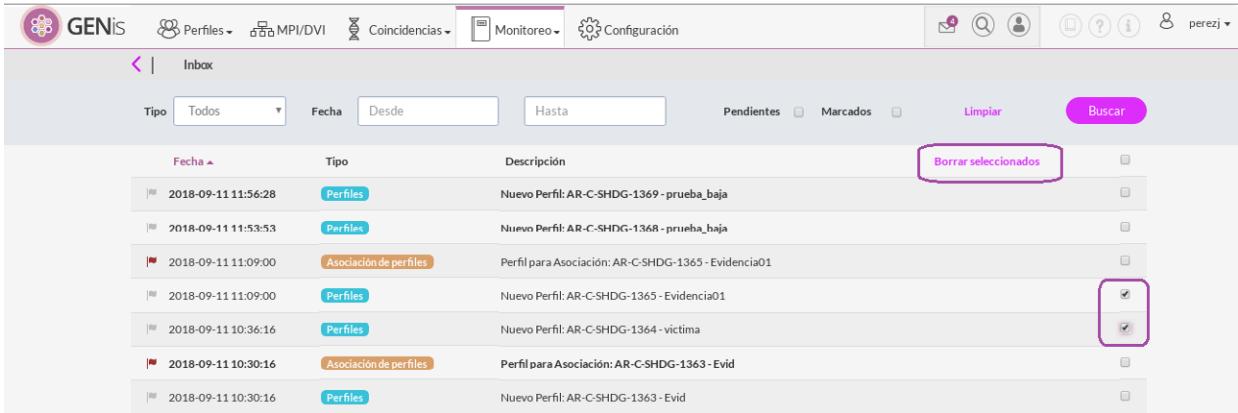
En GENis la mayoría de las notificación indica que se tiene una acción pendiente del usuario. Hasta que no se realice la acción pendiente, la notificación quedará en negrita.

Se tiene la posibilidad de marcar con un flag las notificaciones que son importantes:



Fecha	Tipo	Descripción	Borrar seleccionados
2018-09-11 11:56:28	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1369 - prueba_baja	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 11:53:53	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1368 - prueba_baja	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 11:27:52	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1367 - Evidencia02	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 11:14:13	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1366 - Victima01	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 11:09:00	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-SHDG-1365 - Evidencia01	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 11:09:00	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1363 - Evidencia01	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 10:36:16	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1364 - victim	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 10:30:16	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-SHDG-1363 - Evid	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 10:30:16	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1363 - Evid	<input type="checkbox"/>
2018-09-10 15:30:24	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1363 - Mincondicinal	<input type="checkbox"/>

Para eliminar las notificaciones, seleccionar las notificaciones que se desea eliminar y hacer click en el botón **Borrar seleccionados**.



Fecha	Tipo	Descripción	
2018-09-11 11:56:28	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1369 - prueba_baja	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 11:53:53	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1368 - prueba_baja	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 11:09:00	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-SHDG-1365 - Evidencia01	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 11:09:00	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1365 - Evidencia01	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 10:36:16	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1364 - víctima	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 10:30:16	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-SHDG-1363 - Evid	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 10:30:16	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1363 - Evid	<input type="checkbox"/>

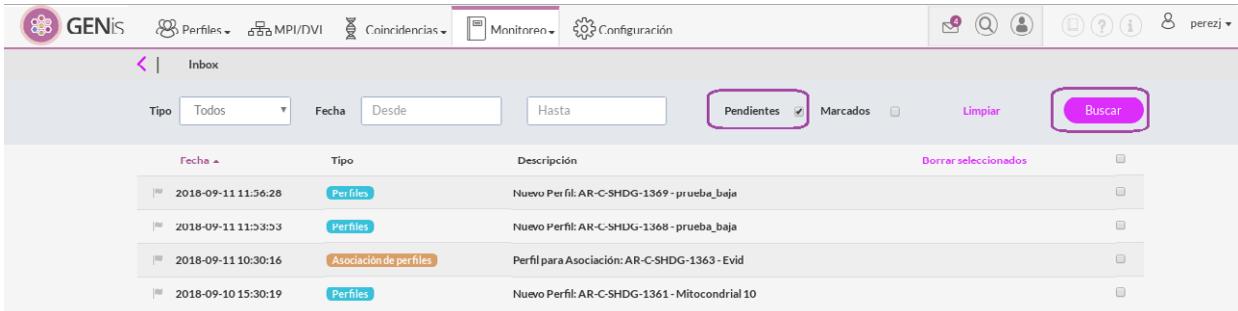
## 18.1 Búsqueda avanzada y filtros

Se pueden aplicar varios filtros sobre las notificaciones.

Se tienen los siguientes casilleros para tildar y realizar un filtro:

- **Pendiente:** muestra todas las notificaciones pendientes de realizar alguna acción.
- **Marcado:** muestra aquellas notificaciones que fueron marcadas como notificaciones de importancia.

Ejemplo de notificaciones pendientes:



Fecha	Tipo	Descripción	
2018-09-11 11:56:28	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1369 - prueba_baja	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 11:53:53	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1368 - prueba_baja	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 10:30:16	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-SHDG-1363 - Evid	<input type="checkbox"/>
2018-09-10 15:30:19	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1361 - Mitocondrial 10	<input type="checkbox"/>

Se puede filtrar por un rango de fecha (fecha desde/hasta) y por el tipo de notificación.

Ejemplo tipo de notificación **Asociación de perfiles**:



The screenshot shows the GENis software interface with the following details:

- Header:** GENis, Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, Configuración, and user perezj.
- Toolbar:** Includes icons for inbox, search, and help, along with a 'Buscar' button.
- Filter Bar:** Shows 'Tipo: Asociación de' with a dropdown arrow, 'Fecha' with 'Desde' and 'Hasta' fields, 'Pendientes' and 'Marcados' checkboxes, a 'Limpiar' button, and a 'Buscar' button.
- Table:** Displays notifications with columns: Fecha, Tipo, Descripción, and Borrar seleccionados checkboxes.
 

Fecha	Tipo	Descripción	Borrar seleccionados
2018-09-11 11:09:00	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-SHDG-1365 - Evidencia01	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 10:30:16	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-SHDG-1363 - Evid	<input type="checkbox"/>

## 18.2 Tipo de notificaciones

Existen distintos tipos de notificaciones y según de que tipo se trate, se identifican con un color diferente.

A continuación se muestran los tipos de notificaciones, acciones requeridas y cuando se resuelve la notificación (en el caso de que tenga una acción asociada) :

### Generales

- **Usuarios:** se genera cuando un nuevo usuario solicita acceso a GENis o realizó su blanqueo de contraseña. Se resuelve cuando se le otorga el acceso. Se identifica con un color verde.
- **Carga masiva:** Se genera cuando ingresa un perfil en el paso 1 de la carga masiva, y se resuelve cuando se aprueba en el paso 2. Se identifican con un color morado.
- **Perfiles:** Se genera cuando ingresa un perfil a la base y aún no tiene datos genéticos. Se resuelve al incorporarle algún análisis. Se identifican con un color azul.

### Forense

- **Asociación de perfiles:** Se genera cuando ingresa un perfil candidato para asociación. Se resuelve cuando se asocia el perfil. Se identifican con un color naranja
- **Coincidencias:** Se genera cuando se encuentra un nuevo match, y se resuelve cuando se le hace un hit o descarte al mismo. Se identifican con un color violeta.

## Búsqueda de personas

- **Coincidencias de personas:** Se genera cuando se encuentra un nuevo match en el proceso de búsqueda de personas. Se resuelve cuando se valida el escenario asociado a este match. Se identifica con un color morado.
- **Escenario de pedigrí:** Se genera cuando se finaliza el cálculo de LR en un escenario de pedigrí. Se identifica con un color azul.
- **Agrupación de restos DVI:**
  - **Finalización de búsqueda de agrupaciones:** Se genera cuando se realiza una agrupación automática para un caso de DVI y se encontraron agrupaciones. Se identifica con un color verde.
  - **No se encontraron agrupaciones:** Se genera cuando se realiza una agrupación automática para un caso de DVI y no se encontraron agrupaciones. Se identifica con un color verde.
- **Interconexión de Instancias**
  - **Instancia Inferior:** Se genera cuando una instancia inferior está pendiente de aprobación de una instancia superior. Se identifica con un color gris.
  - **Notificaciones de Match/Descarte/Hit:** es la misma notificación de Coincidencia. Se notifica a los owners de los perfiles que dieron match/descarte/hit y al administrador de la Instancia Superior.
  - **Confirmación de Coincidencia:** Se genera cuando se confirma una coincidencia. Se notifica al owner del perfil de la instancia con la que hubo match y al administrador de la Instancia superior. Se identifica con un color violeta.
  - **Descarte de Coincidencia:** Se genera cuando se descarta una coincidencia. Se notifica al owner del perfil de la instancia con la que hubo match y al administrador de la Instancia superior. Se identifica con un color violeta.

01  
02  
03  
04  
05  
06  
07  
08  
09  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
**19 TIPIFICACIÓN DE MOTIVOS**

---

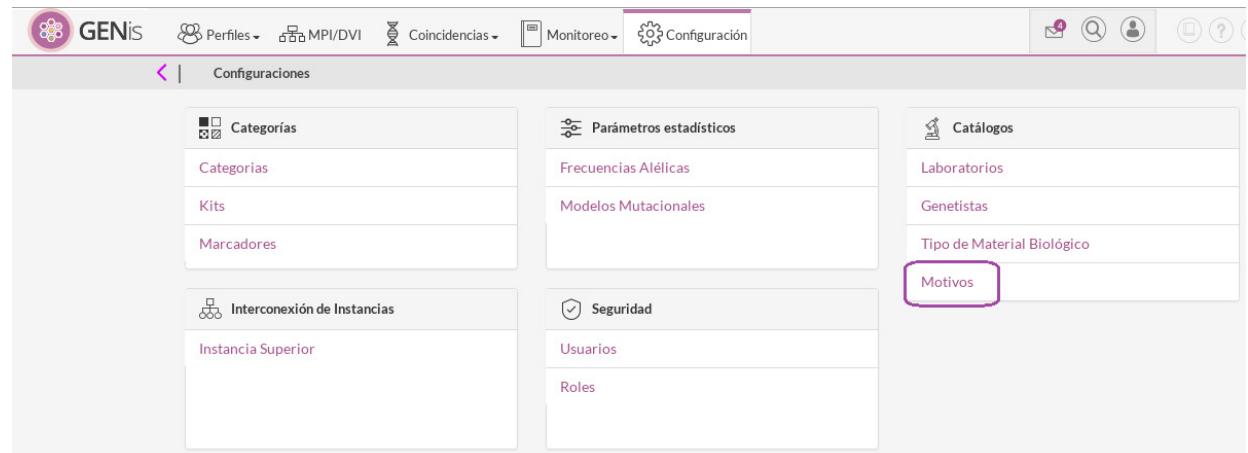
**20**  
21  
22  
23  
24  
25  
26

## 19 Tipificación de Motivos

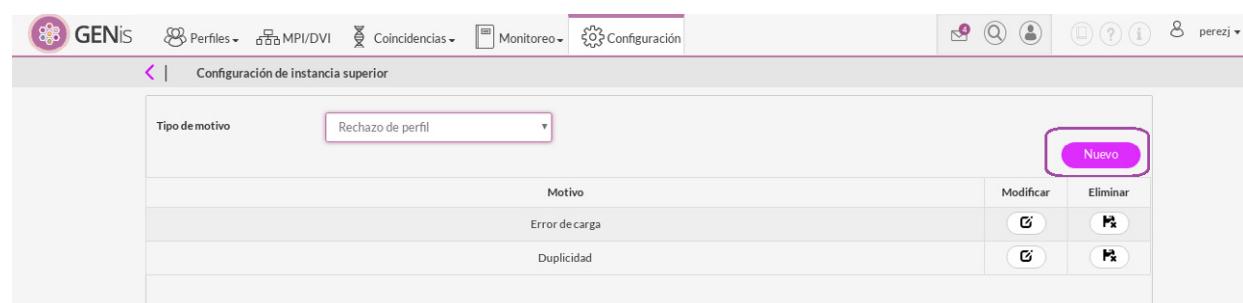
La tipificación de motivos permite configurar los motivos que van a aparecer cuando se realicen las siguientes acciones:

- Rechazo de un perfil
- Baja de un perfil.

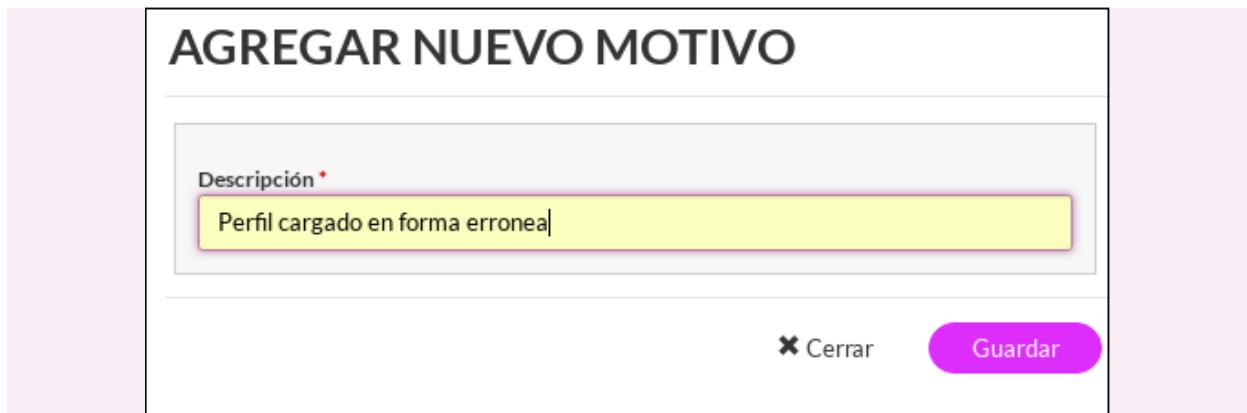
Para configurar la tipificación de motivos, ir al menú **Configuración/Catálogos/Motivos**.



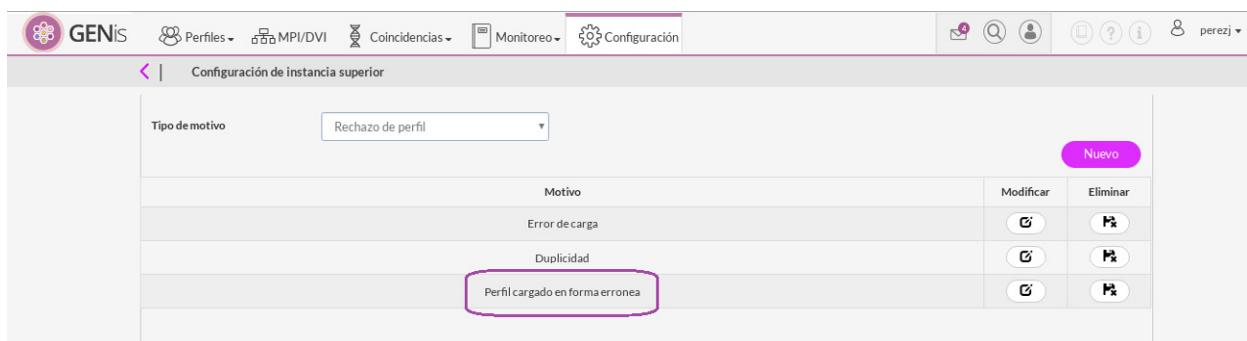
Seleccionar el tipo de motivo que se quiere tipificar y hacer click en el botón **Nuevo**:



Agregar la tipificación correspondiente y hacer click en **Guardar**:



Observar que quedo cargado el motivo. Se tiene la posibilidad de modificarlo y/o eliminarlo:



Tipo de motivo	Rechazo de perfil	Nuevo	
Motivo		Modificar Eliminar	
Error de carga			
Duplicidad			
Perfil cargado en forma erronea			

**01**  
**02**  
**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07**  
**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20** BÚSQUEDA DE PERSONAS  

---

**21**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25**  
**26**

## 20 Búsqueda de Personas

---

Este capítulo abarca dos módulos:

- Búsqueda de personas desaparecidas (MPI)
- Búsqueda de personas víctimas de desastres (DVI)

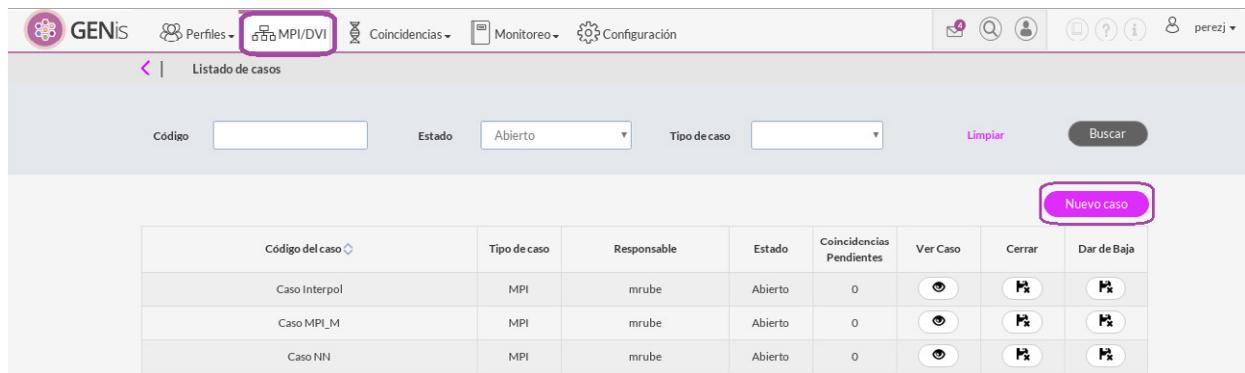
Las investigaciones de personas, son situaciones donde los perfiles genéticos de determinados restos humanos son comparados con perfiles obtenidos de muchas y diferentes muestras biológicas, lo que introduce un nivel de complejidad que va más allá de los desafíos del análisis de parentesco convencional en ciencias forenses.

### 20.1 Creación de un caso

---

El primer paso para trabajar con pedigrí, es dar de alta un caso.

Para generar un nuevo caso, dentro del menú MPI/DVI, hacer click en el botón **Nuevo Caso**:

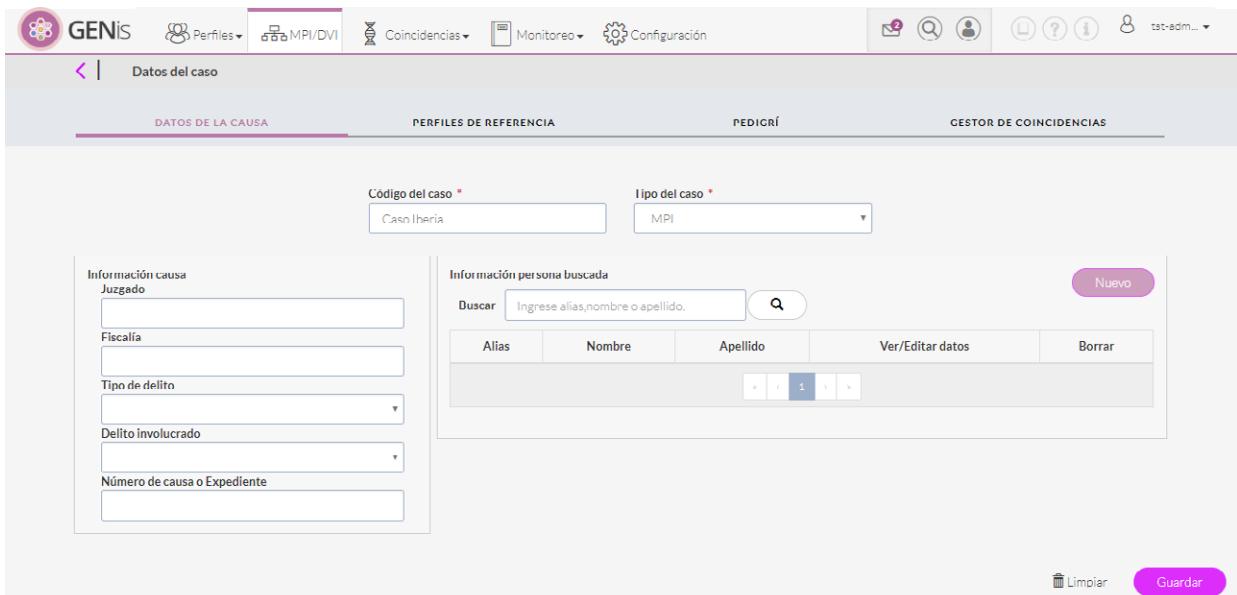


The screenshot shows the GENis software interface with the following details:

- Top Navigation Bar:** Includes the GENis logo, a user icon, and the name "perez".
- Menu Bar:** Contains links for "Perfiles", "MPI/DVI" (which is highlighted with a red box), "Coincidencias", "Monitoreo", and "Configuración".
- Search Bar:** Includes fields for "Código", "Estado" (set to "Abierto"), "Tipo de caso" (dropdown menu), and buttons for "Limpiar" and "Buscar".
- Table View:** Shows a list of existing cases with columns: Código del caso, Tipo de caso, Responsable, Estado, Coincidencias Pendientes, Ver Caso, Cerrar, and Dar de Baja.
- Action Buttons:** A "Nuevo caso" button is located at the top right of the table view area.

Al crear un nuevo caso, me abre una pantalla en la solapa **Datos de la causa**, en donde se deben completar dos campos mandatorios:

- **Código del caso:** nombre que identifica el caso. Debe ser único, es decir, no puede haber dos casos con el mismo nombre (incluso si el caso está en el estado **Borrado**).
- **Tipo de caso:** MPI o DVI. Según lo que se complete en este campo, cambian las solapas del caso:



**DATOS DE LA CAUSA**

Código del caso \*  
Case Iberia

Tipo del caso \*  
MPI

Información causa  
Juzgado  
Fiscalía  
Tipo de delito  
Delito involucrado  
Número de causa o Expediente

Información persona buscada  
Buscar Ingrese alias,nombre o apellido.

Nuevo

Alias Nombre Apellido Ver/Editar datos Borrar

Limpiar Guardar

Para MPI se tienen las siguientes solapas:

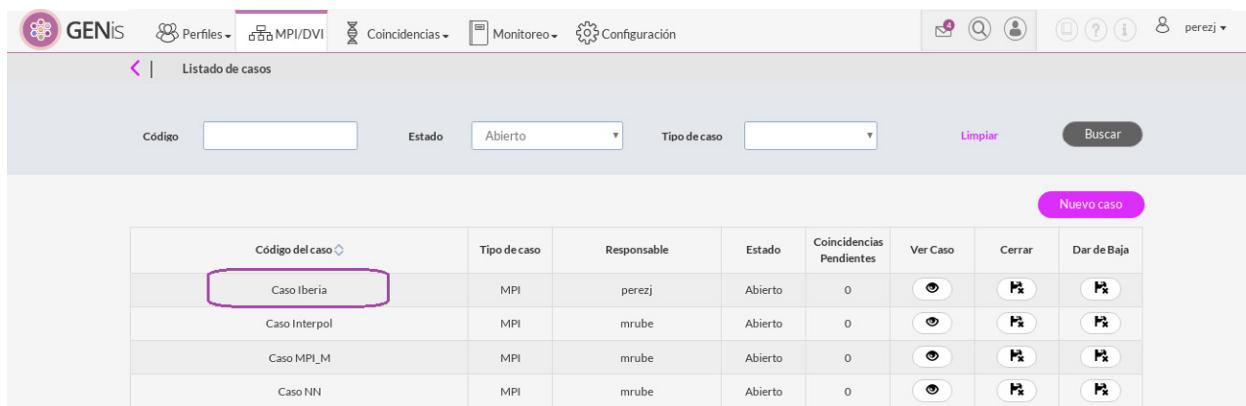
- Datos de la causa
- Perfiles de Referencia
- Pedigrí
- Gestor de Coincidencias

Para DVI se tienen las siguientes solapas:

- Datos de la causa
- Perfiles de Referencia
- Perfiles NN post mortem
- Agrupador de restos
- Gestor de Coincidencias
- Pedigrí

El detalle de cada solapa se ve en los siguientes capítulos.

Una vez creado el caso, el mismo aparece en el listado de casos, dentro de la pantalla principal del menú MPI/DVI:



Código del caso	Tipo de caso	Responsable	Estado	Coincidencias Pendientes	Ver Caso	Cerrar	Dar de Baja
Caso Iberia	MPI	perezj	Abierto	0			
Caso Interpol	MPI	mrube	Abierto	0			
Caso MPI_M	MPI	mrube	Abierto	0			
Caso NN	MPI	mrube	Abierto	0			

Por defecto se muestran los casos en el estado Abierto. Se puede filtrar por estado, tipo de caso y por el código del caso (no hace falta escribir el código completo, con poner parte del mismo, realiza la búsqueda).

Para ingresar al caso, hacer click en el ícono de ojo que permite ingresar al caso.

Una vez guardado el caso se pueden completar las solapas e ingresar la metadata. El Código del caso y el Tipo de caso quedan en un estado de solo lectura sin poder modificarse:

## 20.2 Estados de un caso

Se tienen tres estados posibles por los que puede pasar un caso:

- **Abierto:** estado inicial en el que se encuentra el caso al crearlo y durante el cual permanece mientras se lo este trabajando. Del estado Abierto se puede ir al estado Borrado o Cerrado.
- **Cerrado:** Para poder cerrar un caso, hacer click sobre el botón Cerrar en el listado de casos. Todos los pedigrís pertenecientes al caso, no deben tener matchs pendientes, caso contrario, no me permitirá cerrar el caso y aparecerá un mensaje de advertencia de que se tiene coincidencias pendientes. Si no se tiene coincidencias pendientes, aparecerá el siguiente mensaje de advertencia, antes de proceder a cerrar el caso:

### Advertencia

Los pedigríes asociados al caso se cerrarán automáticamente.

Dar de baja los perfiles asociados al caso

No

Si

Tener en cuenta que si se marca la opción Dar de baja los perfiles asociados al caso, solo de darán de baja de la base si no se encuentran asociados a otros casos y no tienen matchs pendientes.

Cuando un caso está en estado **Cerrado** no se puede hacer ninguna acción sobre él, queda en estado solo lectura. Si se puede ver toda la información que contiene.

- **Dar de Baja:** Se tiene la opción **Dar de baja** que elimina el caso. Para poder dar de baja un caso, de deben cumplir las siguientes condiciones:
  - No se podrá tener matchs pendientes
  - No se podrá tener pedigríes en el estado **Confirmado**.

Antes de darlo de baja me aparece un cartel de advertencia (mismo cartel de para cerrar un caso) y si se marca la opción **Dar de baja los perfiles asociados al caso**, solo de darán de baja de la base si no se encuentran asociados a otros casos y no tienen matchs pendientes.

Al borrar el caso, el mismo aparece en el listado grisado sin posibilidad de poder accederlo.

## 20.3 Metadata de un caso

Dentro de un caso, en la solapa **Datos de la causa**, me permite agregar la metadata

Para agregar la metadata, hacer click sobre el botón **Nuevo** y me aparece la siguiente pantalla:

### Información de la persona buscada

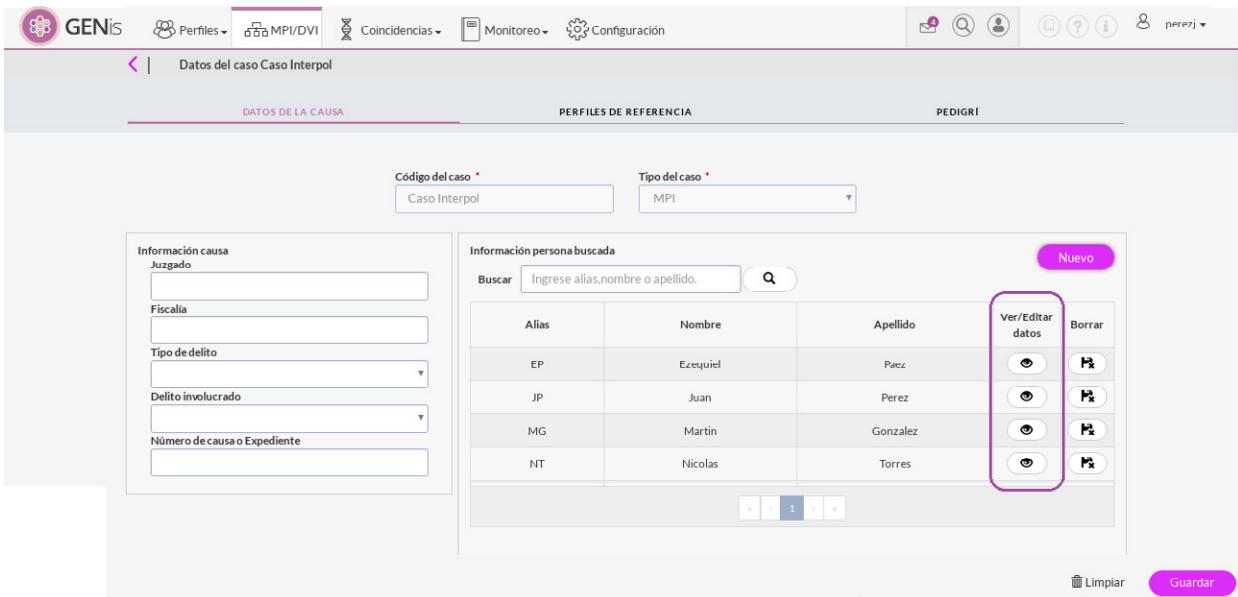
<b>Alias *</b>	<b>Nombre</b>	<b>Apellido</b>
<input type="text" value="JP"/>	<input type="text" value="Juan"/>	<input style="background-color: #ffffcc;" type="text" value="Perez"/>
<b>Número de documento</b>	<b>Sexo</b>	<b>Fecha de desaparición</b>
<input type="text" value="23657289"/>	<input style="background-color: #e0e0ff;" type="text" value="Mascul"/> ▼	<input style="background-color: #ffffcc;" type="text" value="20/12/2017"/> 
<b>Fecha de nacimiento</b>	<b>Rango de fecha de nacimiento</b>	<b>hasta</b>
<input type="text"/> 	<input type="text"/> 	<input type="text"/> 
<b>Altura</b>	<b>Peso</b>	<b>Color de pelo</b>
<input type="text"/>	<input type="text" value="78"/>	<input type="text" value="rubio"/>
<b>Vestimenta</b>		
<input type="text"/>		
<b>Características particulares</b>		
<input type="text" value="Un tatuaje en el brazo izquierdo"/>		

✖ Cancelar
trash icon Limpiar
Guardar

El campo **Alias** que es un campo mandatorio y no editable. El alias es único, no se puede tener dos alias iguales dentro del caso.

Al hacer click sobre **Ver/Editar datos**, me permite agregar más información.

Dentro del recuadro de **Información persona buscada**, me aparece el listado de toda la metadata que se hayan cargado para el caso. Los registros estan ordenados por el campo alias.



Datos del caso Caso Interpol

DATOS DE LA CAUSA      PERFILES DE REFERENCIA      PEDIGRI

Alias	Nombre	Apellido
EP	Ezequiel	Patz
JP	Juan	Perez
MG	Martin	Gonzalez
NT	Nicolas	Torres

**Información persona buscada**

Buscar: Ingrese alias,nombre o apellido.

**Acciones:**

- Nuevo
- Ver/Editar datos
- Borrar

Limpiar      Guardar

## 20.4 Asociar perfiles a un caso

El siguiente paso, luego de haber creado el caso, es asociar los perfiles que se van a utilizar cuando se generen los nodos del pedigrí.

Según el tipo de caso (MPI o DVI) se tienen las siguientes solapas para asociar perfiles:

### MPI

- Perfiles de Referencia

### DVI

- Perfiles de Referencia
- Perfiles NN Post Mortem

Estas solapa permite asociar los perfiles que se van a poder asociar a los nodos del pedigrí.

## 20.5 Solapa Perfiles de Referencia

---

Esta solapa solo me permite asociar perfiles pertenecientes a las categorías:

### Para MPI

- Persona que busca conocer su identidad biológica. (Individuo INNV)
- Individuos de Referencia (IR)

### Para DVI

- Individuos de Referencia (IR\_DVI)

Se puede asociar un perfil en particular o un lote completo.

## 20.6 Solapa Perfiles NN Post Mortem

---

Para el tipo de caso DVI, aparte de la solapa Perfiles de Referencia, se tiene la solapa Perfiles NN Post Mortem.

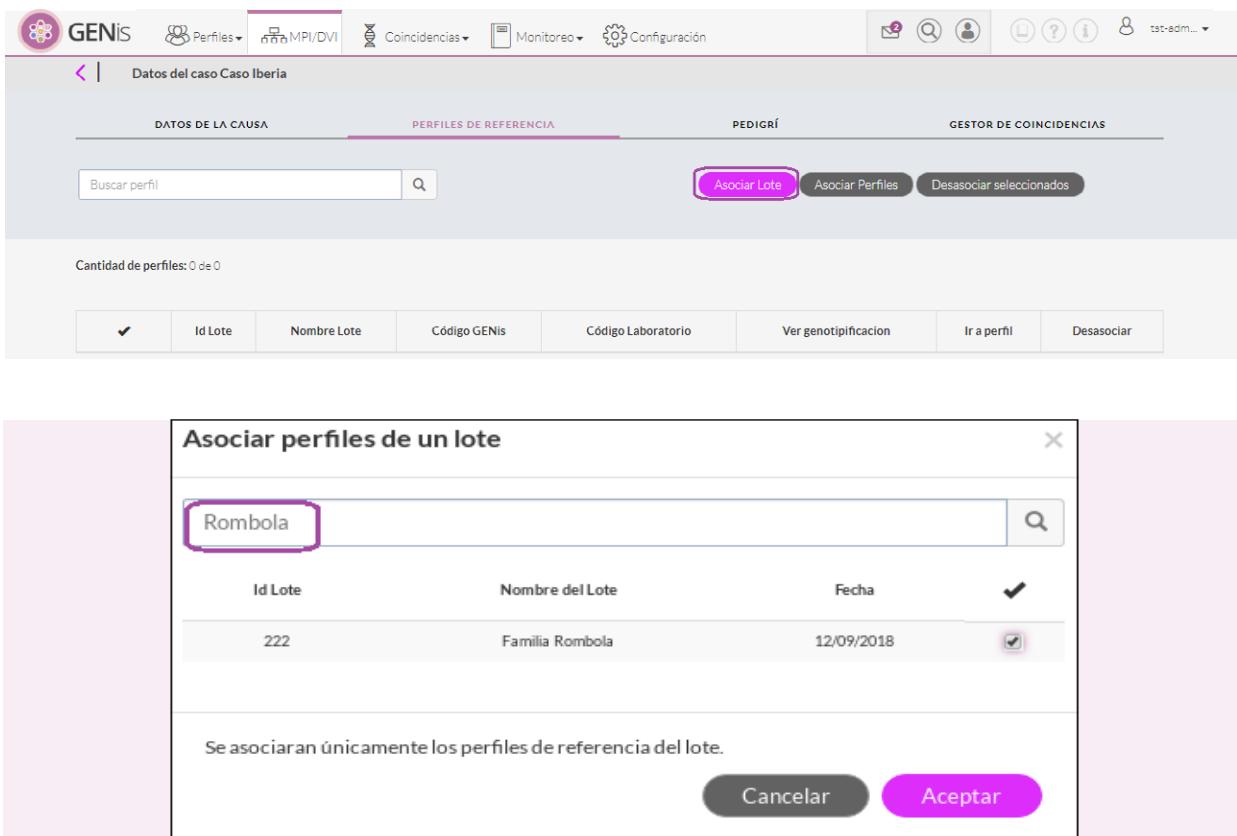
Esta solapa permite asociar perfiles pertenecientes a las categorías Post Mortem de DVI:

- Elementos Personales hallados de la persona desaparecida (ENN)
- Restos Biológicos no identificados (RNN)
- Personas fallecidas no identificadas (INN)
- Personas fallecidas cuya identidad quiere analizarse (PFNI)

## 20.7 Asociar Lote

---

Para asociar un lote, hacer click en el botón Asociar Lote y aparece una pantalla que me permite buscar el lote por ID o por nombre:



Cantidad de perfiles: 0 de 0

✓	Id Lote	Nombre Lote	Código GENis	Código Laboratorio	Ver genotipificación	Ir a perfil	Desasociar
---	---------	-------------	--------------	--------------------	----------------------	-------------	------------

**Asociar perfiles de un lote**

Id Lote	Nombre del Lote	Fecha	<input checked="" type="checkbox"/>
222	Familia Rombola	12/09/2018	<input checked="" type="checkbox"/>

Se asociaran únicamente los perfiles de referencia del lote.

**Aceptar** **Cancelar**

Tener en cuenta las siguientes consideraciones:

- Se puede asociar mas de un lote a la vez, siempre y cuando tengan nombres similares, ejemplo: FAM1, FAM2, dado que la asociación es según lo buscado en pantalla.
- Para poder hacer efectiva la asociación del lote, se debe marcar el casillero:
- Se asociarán **solamente** (como indica la leyenda) perfiles de Referencia (IR e INNV para MPI y IR\_DVI para DVI), es decir, si un lote contiene perfiles correspondientes a otras categorías, solo asociará los perfiles de las categorías permitidas.
- Para los casos de DVI que tienen ambas solapas (Perfiles de referencia y Perfiles NN post mortem), según la categoría perteneciente al perfil se asociarán en una solapa u otra. Ejemplo: si en la solapa **Perfiles de Referencia** cargo un perfil con categoría ER, este perfil se cargará automáticamente en la solapa **Perfiles NN Post Mortem**.

- Tener en cuenta que para el caso de DVI, si se tiene un pedigrí activo y se asocia un nuevo lote, **solo** se asociarán los perfiles correspondientes a la solapa de **Perfiles de referencia**. Para que se pueden exportar tambien los perfiles pertenecientes a la solapa **Perfiles NN Post Mortem**, cambiar el estado de los pedigrís a **En Construcción**, importar el lote y volver a activarlos.

## 20.8 Asociar Perfiles

Para asociar perfiles se cumplen las mismas reglas que para asociar un lote.

Para buscar el perfil a asociar se puede buscar por los siguientes campos:

- Código GENis
- Código Laboratorio
- ID de Categoría
- Responsable

La columna Asociado, indica si este perfil ya esta asociado en el caso, lo cual no me permitirá volver a asociarlo. Se pueden tener asociado el mismo perfil a varios casos pero no se puede volver a asociar al caso un perfil que ya esta asociado:

Para poder hacer efectiva la asociación del perfil, se debe marcar el casillero:

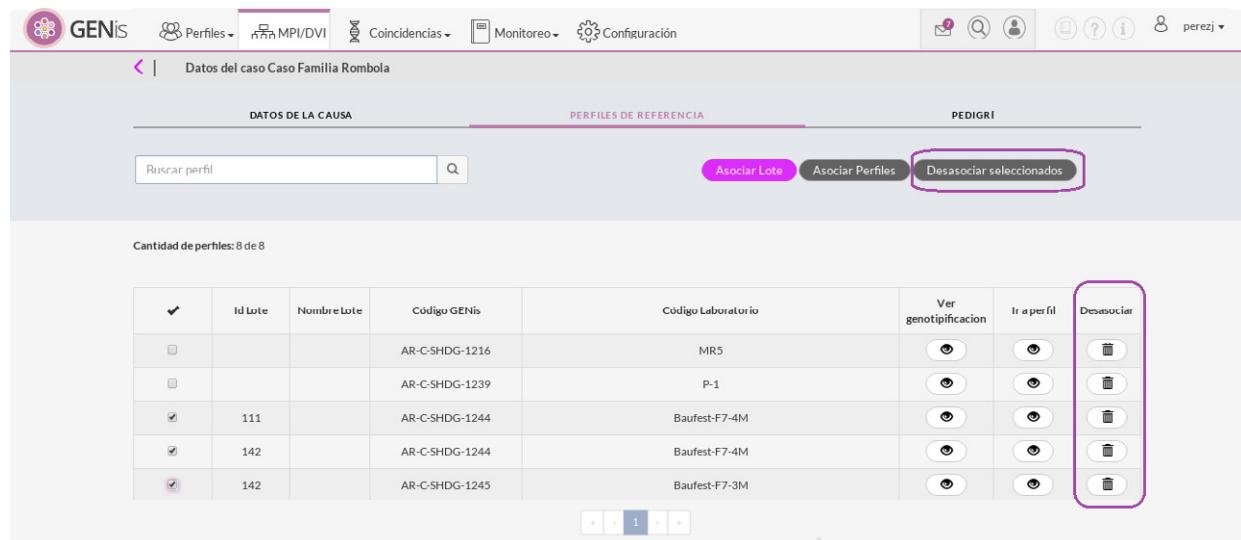
Tener en cuenta que los perfiles ya asociados no se van a poder tildar.

Perfiles para asociar					
<input type="text" value="mrube"/> <span style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px 5px;">Search</span>					
Código GENis	Código Laboratorio	Categoría	Responsable	Asociado	
AR-C-SHDG-1216	MR5	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	No	<input checked="" type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1239	P-1	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	No	<input checked="" type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1244	Baufest-F7-4M	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	No	<input checked="" type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1245	Baufest-F7-3M	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	No	<input checked="" type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1246	Baufest-F7-2M	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	No	<input type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1247	Baufest-F7-13M	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	No	<input type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1374	M-AbuelaM	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	Si	<input type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1375	M-AbueloM	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	Si	<input type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1376	M-AbuelaP	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	Si	<input type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1377	M-HermanoPI	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	Si	<input type="checkbox"/>

Cancelar Aceptar

## 20.9 Desasociar perfiles del caso

Se puede desasociar un perfil específico, haciendo click sobre el ícono de la papelera o seleccionar los perfiles que se desean desasociar y hacer click en el botón **Desasociar seleccionados**:



✓	ID Lote	Nombre Lote	Código GENis	Código Laboratorio	Ver genotipificación	Ir a perfil	Desasociar
<input type="checkbox"/>			AR-C-SHDG-1216	MR5	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
<input type="checkbox"/>			AR-C-SHDG-1239	P-1	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
<input checked="" type="checkbox"/>	111		AR-C-SHDG-1244	Baufest-F7-4M	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
<input checked="" type="checkbox"/>	142		AR-C-SHDG-1244	Baufest-F7-4M	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
<input checked="" type="checkbox"/>	142		AR-C-SHDG-1245	Baufest-F7-3M	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	

### Validaciones

- No se puede desasociar un perfil que este asociado a un pedigrí
- Tener en cuenta que si se quiere desasociar un perfil que es padre (Ver sección **20.22 Agrupaciones de Restos**), los hijos asociados al perfil agrupador pasarán al estado **Activo**.

## 20.10 Creación del Genograma

El proximo paso es construir el pedigrí.

Para crear un nuevo Pedigrí, ir a la solapa **Pedigrí**, dentro de un caso, y hacer click en el botón **Nuevo Pedigrí**:



Datos del caso Caso Familia Rombola

DATOS DE LA CAUSA      PERFILES DE REFERENCIA      PEDIGRÍ      GESTOR DE COINCIDENCIAS

Nombre:  Estado:   
 Fecha: Desde:  Hasta:

**Nuevo Pedigrí**

Al entrar al genograma del pedigrí, se generan por defecto Madre y Padre ya que esos nodos son necesarios para el algoritmo de familias:

Los nodos candidatos para los combos de madre/padre se filtran según el sexo de los nodos ya ingresados.



Nombre del Pedigrí\*: Pedigrí 1 | Estado: En construcción

Ver parámetros de activación    Copiar

Este pedigrí se encuentra en modo construcción, por lo tanto no participa de las búsquedas.

← Volver    ✖ Cancelar    **Guardar**

Se deberá completar el campo mandatorio **Nombre del Pedigrí**. Si no se tiene este campo completo, el botón **Guardar** permanecerá grisado.

Mientras el pedigrí esté en modo construcción, aparece la leyenda: “*Este pedigrí se encuentra en modo construcción, por lo tanto, no participa de las búsquedas.*”

## 20.11 Asignar nodos a un pedigrí

La asociación de nodos dentro del pedigrí permite asignar perfiles que estén asociados dentro del caso. Según el tipo de caso se comporta de la siguiente manera:

Para DVI:

- Se pueden asociar perfiles tanto de la solapa **Perfiles de Referencia** (IR\_DVI), como de la solapa **Perfiles NN Post Mortem** (PFNI\_DVI, ENN\_DVI, RNN\_DVI, INN\_DVI) que estén dentro del caso. Tener en cuenta que solo se podrán asociar perfiles en el estado Activo (Ver sección **20.22 Agrupaciones de Restos**)
- 

Para MPI:

- Se pueden asociar los perfiles de la solapa **Perfiles de Referencia**.

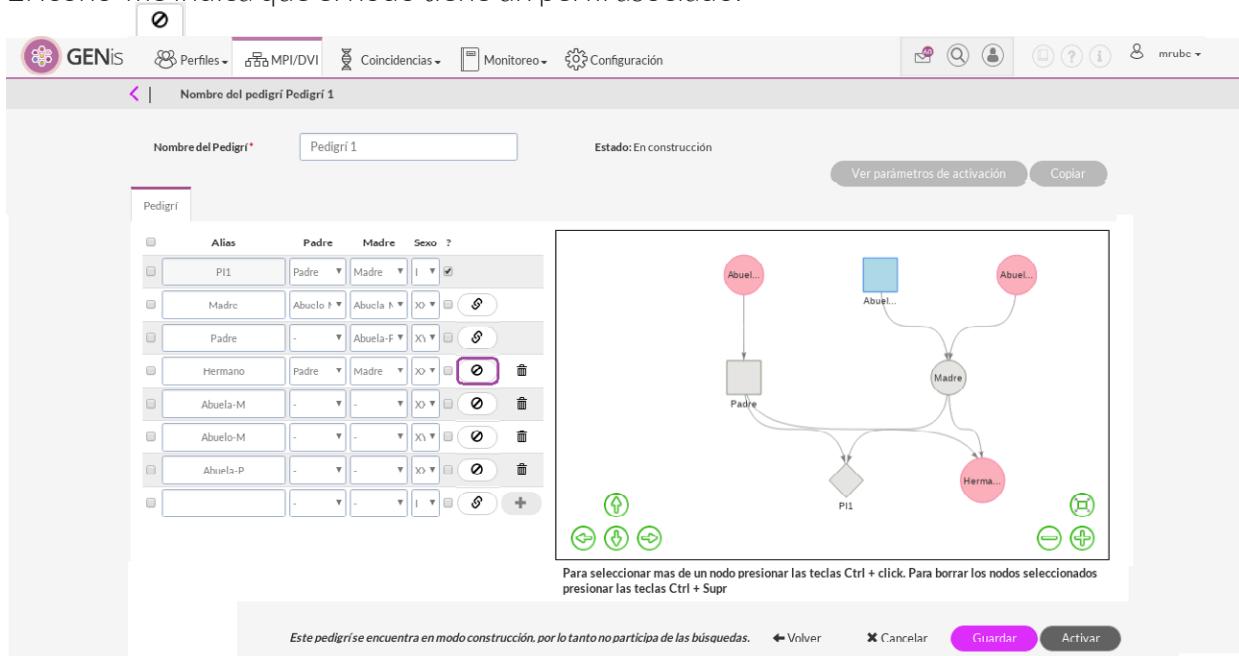
Para asociar perfiles a los nodos, hacer click en el ícono  y me aparece el listado de los perfiles asociados al caso:

Búsqueda de perfiles					
<input style="width: 80%; border: 1px solid #ccc; padding: 5px; margin-right: 10px;" type="text" value="Buscar perfil"/> 					
Nombre del Lote	Código GENis	Código Laboratorio	Categoría	Responsable	Seleccionar
	AR-C-SHDG-1216	MR5	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	<input checked="" type="checkbox"/>
	AR-C-SHDG-1239	P-1	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	<input checked="" type="checkbox"/>
Familia Rombola	AR-C-SHDG-1374	M-AbuelaM	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	<input checked="" type="checkbox"/>
Familia Rombola	AR-C-SHDG-1375	M-AbueloM	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	<input checked="" type="checkbox"/>
Familia Rombola	AR-C-SHDG-1376	M-AbuelaP	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	<input checked="" type="checkbox"/>
Familia Rombola	AR-C-SHDG-1377	M-HermanoPI	Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia	mrube	<input checked="" type="checkbox"/>

Este ícono también permite desasociar el perfil del nodo.

Tener en cuenta que una vez que voy asociando los perfiles a los nodos, ese perfil dejar de aparecer en la pantalla de **Búsqueda de perfiles** para que no lo pueda volver a asociar.

El ícono me indica que el nodo tiene un perfil asociado:



Para agregar más nodos se usa la última fila. Hasta que no se toca el “+”, no se impacta el gráfico.

El pedigrí será luego construido con herramientas gráficas, respetando el estándar para los nodos (ej: cuadrados para masculinos, círculos para femeninos, , etc).

Para los perfiles asociados a los nodos, se utilizan los siguientes colores:

- Color rosa para representar perfiles de referencia de sexo femenino.
- Color azul para representar perfiles de referencia de sexo masculino
- Color naranja para representar perfiles de DVI Post Mortem:
  - Personas fallecidas cuya identidad quiere analizarse
  - Elementos personales hallados de la persona desaparecida
  - Restos biológicos no identificados
  - Personas fallecidas no identificadas

## 20.12 Cambios de estado de un Pedigrí

Un pedigrí puede pasar por los siguientes estados:

Acción	Estado Inicial	Estado Destino	Pedigrí editable?	Pedigrí activo en búsquedas?	Acción manual?	Descripción
Crear pedigrí	-	En construcción	SI	NO	SI	Primer estado en que se crea el pedigrí
Botón Dar de baja	En construcción	Borrado	NO	NO	SI	Solo se puede realizar si el pedigrí no paso por el estado Activado. Si ya se activó una vez, no se podrá realizar esta acción y saldrá el siguiente mensaje: "El pedigrí no se puede borrar dado fue activado al menos una vez."
Botón Activar	En construcción	Activo	NO	SI	SI	Activo en búsquedas. Antes de activar el pedigrí me aparece una pantalla con determinada información que se debe completar (Ver sección 20.15 Búsqueda: <b>Activación del Pedigrí</b> )
Botón Editar	Activo	En construcción	SI	NO	SI	Se puede realizar esta acción si no hay HIT. Solo se puede volver a este estado si tengo matchs descartados. Si tengo matchs pendientes aparecerá el siguiente mensaje: "El pedigrí no se puede editar dado que tiene matches sin descartar"
Botón Cerrar	Activo	Cerrar	NO	NO	NO	Se pasa al estado cerrado si se cumplen las siguientes condiciones: No hay match pendientes No tiene Hits

Acción	Estado Inicial	Estado Destino	Pedigrí editable?	Pedigrí activo en búsquedas?	Acción manual?	Descripción
Activo	Confirmado	NO	NO	SI		<p>Se pasa al estado confirmado cuando se valida un escenario de un match.</p> <p>Al validar el escenario me sale un mensaje de advertencia con la siguiente confirmación: Pedigrí sigue activo en búsquedas? Si: el pedigrí pasa al estado Confirmado y se crea una copia del pedigrí actual en el estado Activo poniendo como nombre "Copia nombre pedigrí original". No: pasa al estado Confirmado. El pedigrí pasa automáticamente al estado Confirmado y el match también. Un pedigrí solo puede tener un solo escenario validado. No se pueden validar los escenarios que se generan desde el pedigrí.</p>

Los estados **Cerrados** y **Confirmados** son estados finales. Se puede ver el pedigrí y sus escenarios y me permite realizar una copia, pero no se puede realizar ninguna modificación ni activar el pedigrí (estado solo lectura).

Existen dos maneras de visualizar el estado en un pedigrí:

Desde la solapa **Pedigrí**, me aparece el listado de todos los pedigrís asociados al caso, y una columna que me indica el estado en que se encuentra cada uno:



Nombre del Pedigrí: Pedigrí 1

Estado: Confirmado

Ver parámetros de activación Copiar

Pedigrí	Escenario															
<table border="1"> <thead> <tr> <th>Alias</th> <th>Padre</th> <th>Madre</th> <th>Sexo</th> <th>?</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>PI1</td> <td>Padre</td> <td>Madre</td> <td>I</td> <td><input checked="" type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>Madre</td> <td>Abuelo-M</td> <td>Abuela-M</td> <td>XX</td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> </tbody> </table>	Alias	Padre	Madre	Sexo	?	PI1	Padre	Madre	I	<input checked="" type="checkbox"/>	Madre	Abuelo-M	Abuela-M	XX	<input type="checkbox"/>	
Alias	Padre	Madre	Sexo	?												
PI1	Padre	Madre	I	<input checked="" type="checkbox"/>												
Madre	Abuelo-M	Abuela-M	XX	<input type="checkbox"/>												

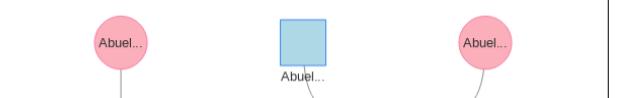
Dentro del Pedigrí, se tiene la información del estado en que se encuentra el mismo:



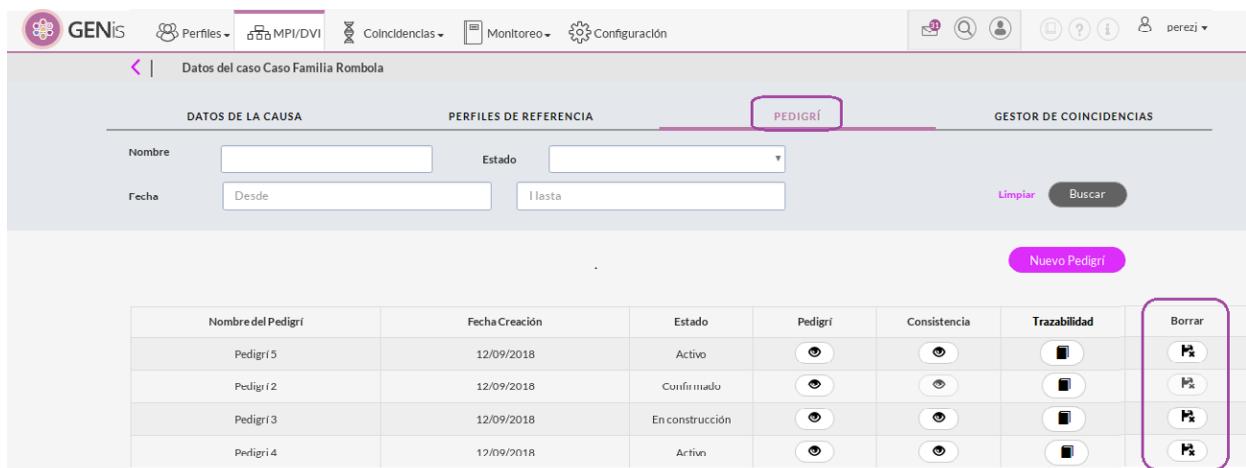
Nombre del Pedigrí: Pedigrí 1

Estado: Confirmado

Ver parámetros de activación Copiar

Pedigrí	Escenario															
<table border="1"> <thead> <tr> <th>Alias</th> <th>Padre</th> <th>Madre</th> <th>Sexo</th> <th>?</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>PI1</td> <td>Padre</td> <td>Madre</td> <td>I</td> <td><input checked="" type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>Madre</td> <td>Abuelo-M</td> <td>Abuela-M</td> <td>XX</td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> </tbody> </table>	Alias	Padre	Madre	Sexo	?	PI1	Padre	Madre	I	<input checked="" type="checkbox"/>	Madre	Abuelo-M	Abuela-M	XX	<input type="checkbox"/>	
Alias	Padre	Madre	Sexo	?												
PI1	Padre	Madre	I	<input checked="" type="checkbox"/>												
Madre	Abuelo-M	Abuela-M	XX	<input type="checkbox"/>												

Para borrar un pedigrí, hacer click sobre el ícono de Borrar, dentro de la solapa de Pedigrí:



Datos del caso Caso Familia Rombola

Nombre del Pedigrí	Fecha Creación	Estado	Pedigrí	Consistencia	Trazabilidad	Borrar
Pedigrí 5	12/09/2018	Activo	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	
Pedigrí 2	12/09/2018	Confirmado	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	
Pedigrí 3	12/09/2018	En construcción	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	
Pedigrí 4	12/09/2018	Activo	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	

Al borrar el pedigrí se elimina automáticamente de la lista de pedigrís del caso sin posibilidad de acceder nuevamente al mismo.

## 20.13 Filtros

Se tienen varios filtros para la búsqueda de pedigrís dentro de un caso:

- Nombre: me trae todos los pedigrís que contengan la palabra ingresada. No hace falta escribir el nombre exacto del pedigrí, ya que me trae todos los pedigrís que contengan esa palabra. Ejemplo:

**Datos del caso Caso Familia Rombola**

DATOS DE LA CAUSA		PERFILES DE REFERENCIA		PEDIGRÍ		GESTOR DE COINCIDENCIAS	
Nombre	Pedigrí	Estado		Pedigrí		Trazabilidad	Borrar
Fecha	Desde	Hasta				Limpiar	Buscar
<a href="#">Nuevo Pedigrí</a>							
Nombre del Pedigrí	Fecha Creación	Estado	Pedigrí	Consistencia	Trazabilidad	Borrar	
Pedigrí 1	12/09/2018	Activo	<input checked="" type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	
Pedigrí 2	12/09/2018	Confirmado	<input checked="" type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	
Pedigrí 5	12/09/2018	En construcción	<input checked="" type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	
Pedigrí 3	12/09/2018	Activo	<input checked="" type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	

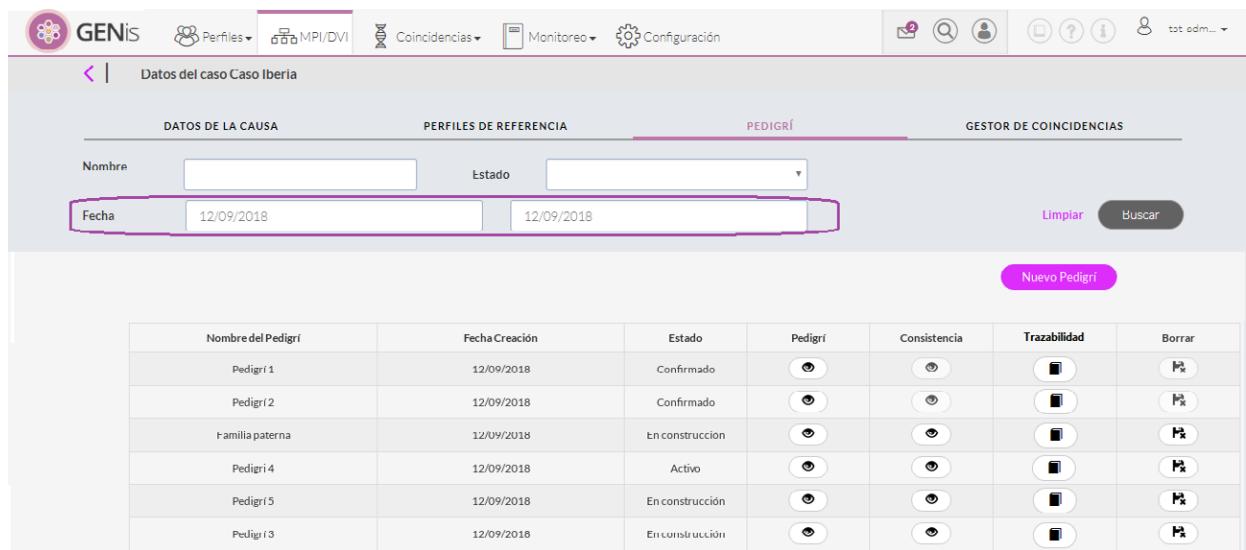
- Estado: este filtro me permite realizar el filtro por el estado que se encuentran los pedigrís. Las opciones pueden ser: En construcción, Activo, Confirmado, Cerrado. Ejemplo:

**Datos del caso Caso Iberia**

DATOS DE LA CAUSA		PERFILES DE REFERENCIA		PEDIGRÍ		GESTOR DE COINCIDENCIAS	
Nombre		Estado	Confirmado	Pedigrí		Trazabilidad	Borrar
Fecha	Desde	Hasta				Limpiar	Buscar
<a href="#">Nuevo Pedigrí</a>							
Nombre del Pedigrí	Fecha Creación	Estado	Pedigrí	Consistencia	Trazabilidad	Borrar	
Pedigrí 1	12/09/2018	Confirmado	<input checked="" type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	
Pedigrí 2	12/09/2018	Confirmado	<input checked="" type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="radio"/>	

- Fecha Desde/Hasta: permite filtrar por la Fecha de creación. Ejemplo:

Se puede realizar una combinación de los filtros que permita buscar la información deseada.



Nombre del Pedigrí	Fecha Creación	Estado	Pedigrí	Consistencia	Trazabilidad	Borrar
Pedigrí 1	12/09/2018	Confirmado	<input checked="" type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Pedigrí 2	12/09/2018	Confirmado	<input checked="" type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Familia paterna	12/09/2018	En construcción	<input checked="" type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Pedigrí 4	12/09/2018	Activo	<input checked="" type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Pedigrí 5	12/09/2018	En construcción	<input checked="" type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Pedigrí 3	12/09/2018	En construcción	<input checked="" type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>

## 20.14 Chequeo de consistencia

El chequeo de consistencias permite analizar si el pedigrí es consistente, ya sea porque el pedigrí está incompleto o los perfiles asociados a los nodos no tienen relación entre sí.

El chequeo de consistencia se puede realizar para ambos tipos de casos (MPI y DVI) y para poder realizarlo el pedigrí debe estar en cualquier estado diferente a **Confirmado** y **Cerrado**.

Para realizar el chequeo de consistencia, dentro del caso ir a la solapa **Pedigrí**, y hacer click en el ícono del ojo ubicado en la columna **Consistencia**:

**Datos del caso Caso Familia Rombola**

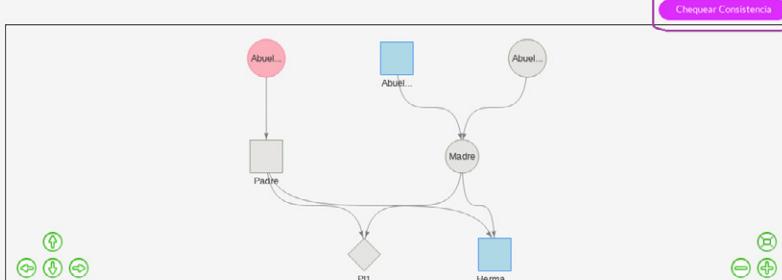
**PEDIGRI**

Nombre del Pedigrí	Fecha Creación	Estado	Pedigrí	Consistencia	Trazabilidad	Borrar
Pedigrí1	12/09/2018	Confirmado				
Pedigrí2	12/09/2018	Confirmado				
Familia paterna	12/09/2018	En construcción				
Pedigrí4	12/09/2018	Activo				
Pedigrí5	12/09/2018	En construcción				
Pedigrí3	12/09/2018	En construcción				

**Nuevo Pedigrí**

**Consistencia de Pedigrí**

**Chequear Consistencia**

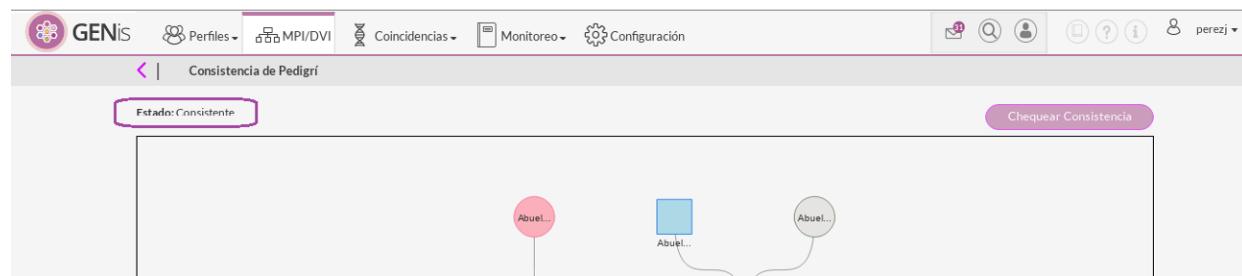


Abuela-P (M-AbuelaP)	Abuelo-M (M-AbueloM)	Hermano (M-HermanoPI)
AMEL X	X Y	12 10
GSEIPO 12 12	10 12	12 10
D1128317 11 13	11 12	13 11
D1465339 12 12	11 13	12 11
D18551 19 17	17 15	17 17
D195433 14 13	16 12	14 16
D21511 31 29	29 31.2	31 31.2
D251338 19 24	22 23	24 25
D351358 18 17	15 18	18 17
D395138 12 9	11 13	8 9
D795209 11 9	10	9 12
D851179 14 15	11 15	14 12
FGA 22 23	19 24	22 18
TH01 7 8	8 7	6 8
TPOX 11 8	9 8	8 9
VWA 16 17	17 17	17 17

**← Volver**

En la pantalla de **Consistencia de Pedigrí** me muestra el grafo con los nodos, y debajo del detalle de los alelos de cada uno de los nodos del pedigrí.

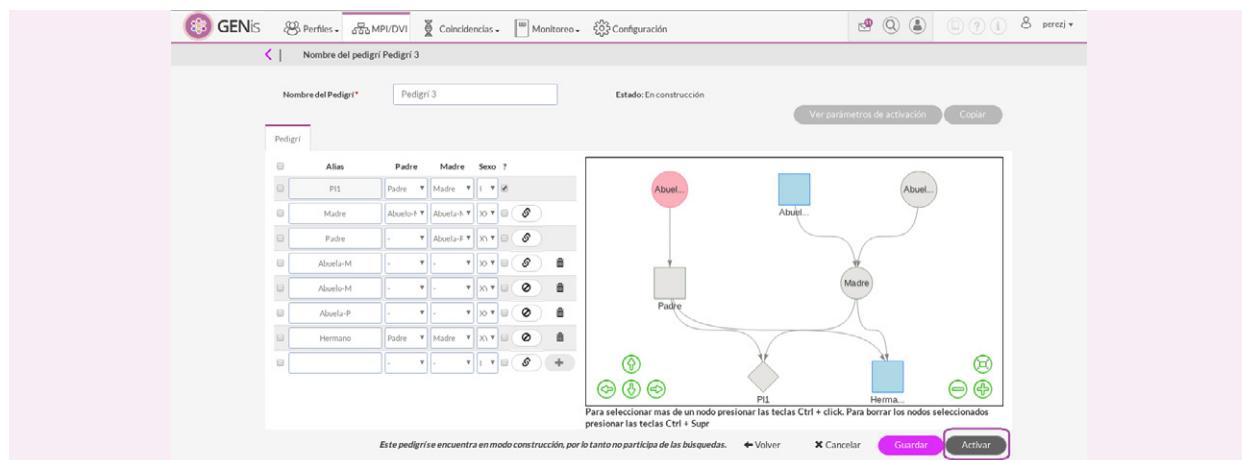
Presionar el botón **Chequear Consistencia** y automáticamente me aparece el resultado de si el pedigrí es consistente o no:



Si se realizan cambios sobre el pedigrí, el chequeo de consistencia anterior se elimina, teniendo la posibilidad de volver a realizar el chequeo de consistencias sobre el pedigrí modificado.

## 20.15 Búsqueda: Activación del Pedigrí

Para activar un pedigrí hacer click sobre el botón Activar dentro del pedigrí:



Antes de activar el pedigrí, se deben indicar los siguientes parámetros:

### Activar Pedigrí Pedigrí 3

Correr screening mitocondrial

Cantidad de no coincidencias para mitocondrial:  
 LR:

Base de Frecuencia

Modelo de mutaciones

Cancel
Activar

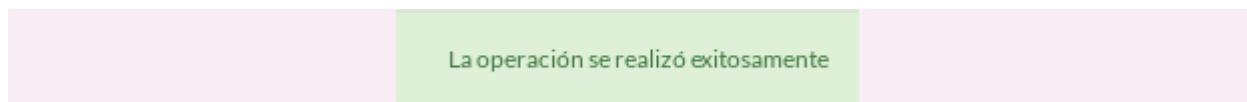
- **Correr screening mitocondrial:** permite activar la búsqueda por el análisis mitocondrial (Ver detalle en la proxima sección 20.16 Screening Mitocondrial)
- **Cantidad de no coincidencias para mitocondrial:** esté parametro se activa cuando se chequea el campo Correr screening mitocondrial.
- **LR:** indica el umbral mínimo de LR. Durante el proceso de match, se calcula el LR del pedigrí en cuestión con todos los perfiles candidatos (perfiles de las categorías de pedigrí salvo IR). Si ese LR supera el umbral, se reporta la coincidencia.
- **Base de frecuencia:** con esta base se hace el proceso de match del pedigrí.
- **Modelo de Mutaciones:** indica si el pedigrí se va a activar sin ningún modelo o si la posibilidad de seleccionar uno de los modelos de mutaciones,
  - Sin mutaciones
  - Equal
  - Stepwise

(Ver detalle en la sección **20.17 Mutaciones**)

De la misma manera funciona cuando se da de alta un perfil en una categoría de pedigrí, se intenta matchear contra todos los pedigrís que estén en estados **Activo** (no importa si se cree que ya se encontró a la persona, se sigue comparando ese pedigrí por las dudas).

Para poder activar un pedigrí, primero se debe **Guardar para** que se active la opción **Activar**. Se lanza un *match de compatibilidad*. Se calcula un LR con todos los perfiles candidatos, y se reportan aquellos que tengan un LR mayor al umbral como una coincidencia en la agrupación de *Compatibilidad*.

Al activar el pedigrí, se puede observar que se activa el proceso de búsqueda de personas  y una vez finalizada la búsqueda aparece el siguiente cartel:



Una vez activado el pedigrí, se tiene el botón **Ver parámetros de activación**, que me permite ver los parámetros que se definieron al activar el pedigrí:



The screenshot shows the GENis software interface with the following details:

- Header:** GENis, Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, Configuración.
- Breadcrumbs:** Nombre del pedigrí Pedigrí 3.
- Form Fields:**
  - Nombre del Pedigrí: Pedigrí 3
  - Estado: Activo
  - Buttons: Ver parámetros de activación (highlighted), Copiar.
- Pedigrí Data Table:**

	Alias	Padre	Madre	Sexo	?
PI1	Padre	Madre	I	XX	<input checked="" type="checkbox"/>
Madre	Abuelo-M	Abuela-M	XX		<input type="checkbox"/>
Padre	-	Abuela-P	XY		<input type="checkbox"/>
Abuela-M	-	-	XX		<input type="checkbox"/>
- Diagram:** A pedigree chart showing three generations. An individual from the first generation (red circle) has a child (grey rectangle). This child has two children (blue square and grey circle), who are both labeled "Abuel..." (Grandparent).

Estos parámetros son de solo consulta, están grisados sin posibilidad de modificación.

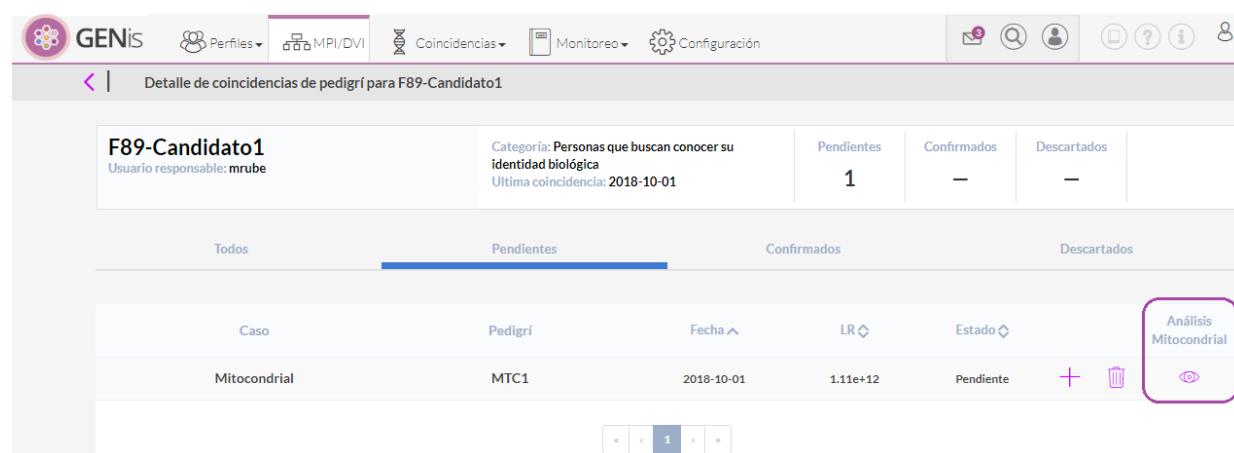
## 20.16 Screening Mitocondrial

Dentro de un pedigrí perteneciente a un caso, al activar el mismo, se tiene un casillero para chequear si se quiere correr el screening mitocondrial, como se vio en la sección anterior.

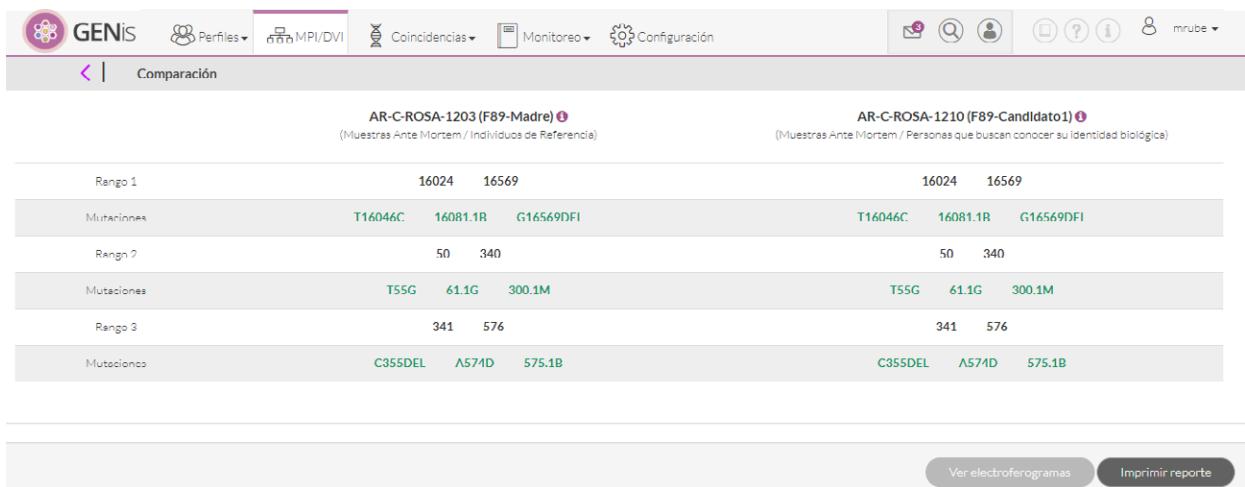
En el caso de que se chequee esta opción, se procede de la siguiente manera:

- Dentro del pedigrí, se buscar el perfil que tenga cargado el análisis mitocondrial (siempre sobre la rama materna), el mismo será utilizado como base de la búsqueda (se toma el primero cargado)
- Con el análisis del primer paso se comparan contra todos los perfiles de las categorías de la búsqueda de MPI que tengan cargado un análisis mitocondrial.
- Para los casos que dieron match mitocondrial o que no tienen cargado un análisis mitocondrial, se realiza la búsqueda autosomal.
- Solo se guardan los matches de mitocondrial que además dieron match por autosomal, los otros se descartan.

Dentro del detalle del match se tiene una columna de **Análisis Mitocondrial**, donde haciendo click sobre el ícono del ojo, me aparece el detalle de los rangos y variaciones de cada perfil, marcando en verde las coincidencias.



Caso	Pedigrí	Fecha	LR	Estado
Mitocondrial	MTC1	2018-10-01	1.11e+12	Pendiente



## Validaciones

- En el caso de que no se seleccione el screening mitocondrial, la búsqueda se realiza solamente por autosomal.
- Cuando se carga un nuevo perfil de alguna categoría de búsqueda de MPI, se compara contra todos los pedigríes activos, pero para los que tienen seleccionado el screening de mitocondrial, se hace la comparación de mitocondrial como primer filtro (siempre y cuando el nuevo perfil tenga cargado un análisis mitocondrial).
- Para los casos de DVI el casillero de **Correr screening mitocondrial** y **Cantidad de no coincidencias para mitocondrial**, esta siempre grisado, es decir, para los casos de DVI no se utiliza el Screening Mitocondrial.

## 20.17 Mutaciones

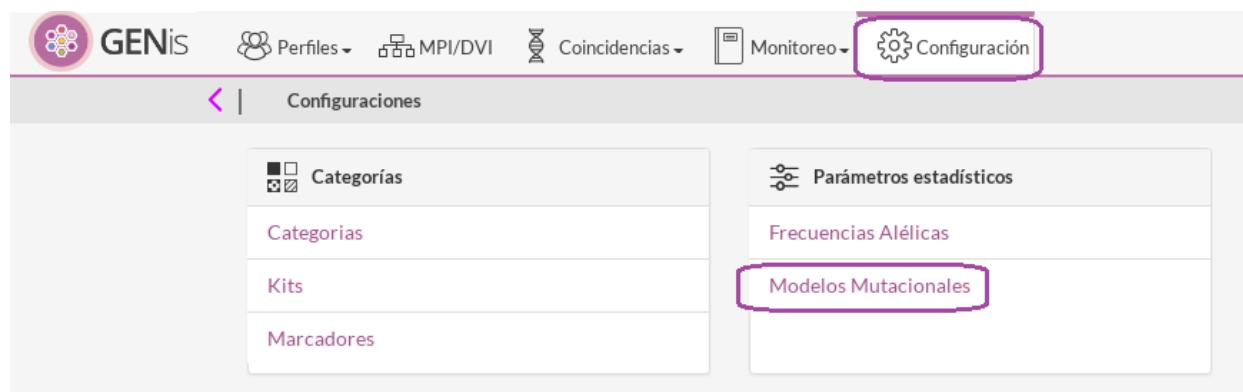
Cuando el pedigrí tiene un modelo mutacional asociado, lo que se tiene en cuenta es si alguno de los alelos de la persona de interés es distinto a los que podría tomar, en base a los alelos de la familia, porque se considera la posibilidad de que hayan mutado.

Esto hace que se pueda modificar el LR y generen matches, que al no tener un modelo asociado, nunca se hubieran generado.

Los tipos de modelo disponibles son: **Equal** y **Stepwise**. Ambos permiten parametrizar la **Tasa de Mutación**, mientras que el modelo Stepwise además tiene un **Rango de Mutación**. Todos los parámetros tienen valores por defecto.

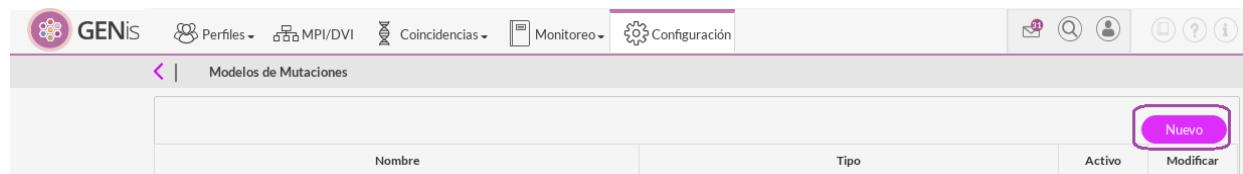
Para poder utilizar esta funcionalidad, primero chequear la configuración de los **Modelos Mutacionales**. Para esto ir al menú **Configuración/Modelos Mutacionales**:

Para ingresar un nuevo modelo mutacional, presionar el botón Nuevo :

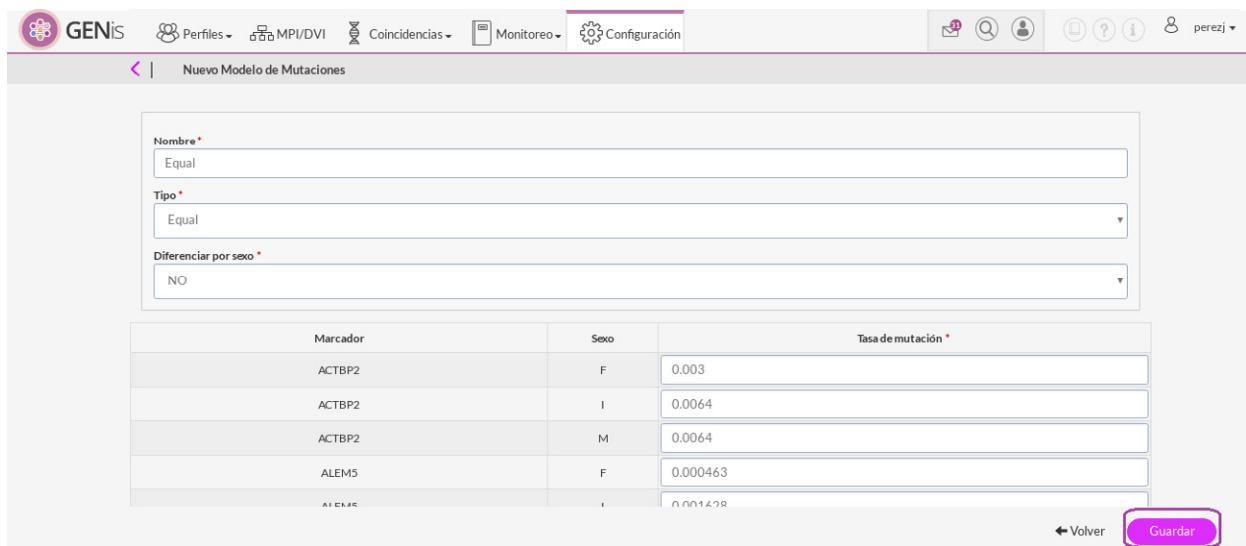


The screenshot shows the GENis software interface. The top navigation bar includes links for Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, and Configuración. The 'Configuración' link is highlighted with a pink box. Below the navigation bar, there are two main sections: 'Categorías' and 'Parámetros estadísticos'. Under 'Categorías', there are three items: 'Categorías', 'Kits', and 'Marcadores'. Under 'Parámetros estadísticos', there are two items: 'Frecuencias Alélicas' and 'Modelos Mutacionales', which is also highlighted with a pink box.

Completar los datos para poder generar el nuevo modelo:



The screenshot shows the 'Modelos de Mutaciones' page. The top navigation bar is identical to the previous screenshot. The main content area displays a table with four columns: 'Nombre', 'Tipo', 'Activo', and 'Modificar'. A large pink box highlights the 'Nuevo' button located at the bottom right of the table.



**Nombre \***  
Equal

**Tipo \***  
Equal

**Diferenciar por sexo \***  
NO

Marcador	Sexo	Tasa de mutación *
ACTBP2	F	0.003
ACTBP2	I	0.0064
ACTBP2	M	0.0064
ALEM5	F	0.000463
ALEM5	I	0.001429

[← Volver](#) **Guardar**

El campo **Diferenciar por sexo**, me permite que el modelo distinga distintas tasas de mutación de acuerdo a si es hombre o mujer, y esto puede cambiar el LR.

Al momento de activar un pedigrí se selecciona si se le quiere asociar un modelo mutacional o que se active sin modelo.

Para modificar un modelo mutacional, hacer click en el ícono de la columna **Modificar**, que me permite acceder a los parámetros configurados:

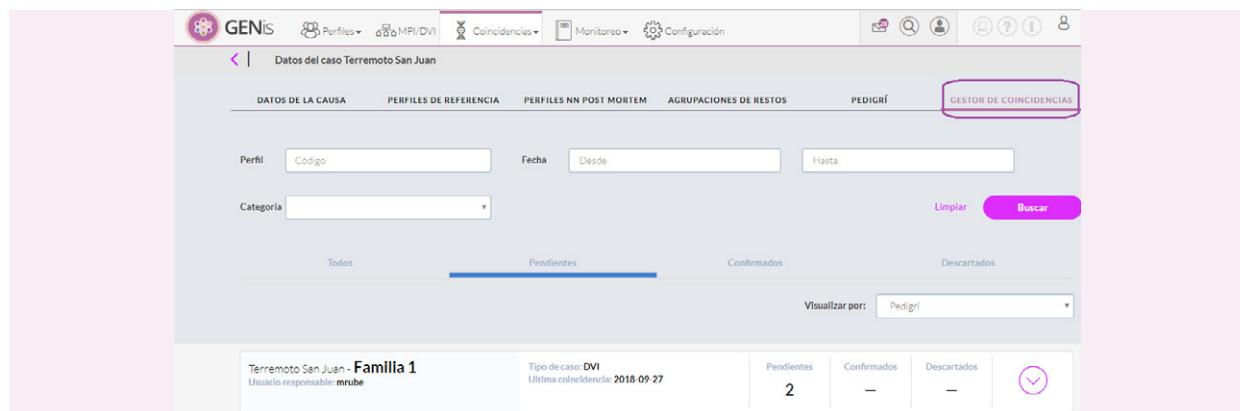


Nombre	Tipo	Activo	
Equal	Equal	<input checked="" type="checkbox"/>	
Stepwise	Stepwise	<input checked="" type="checkbox"/>	

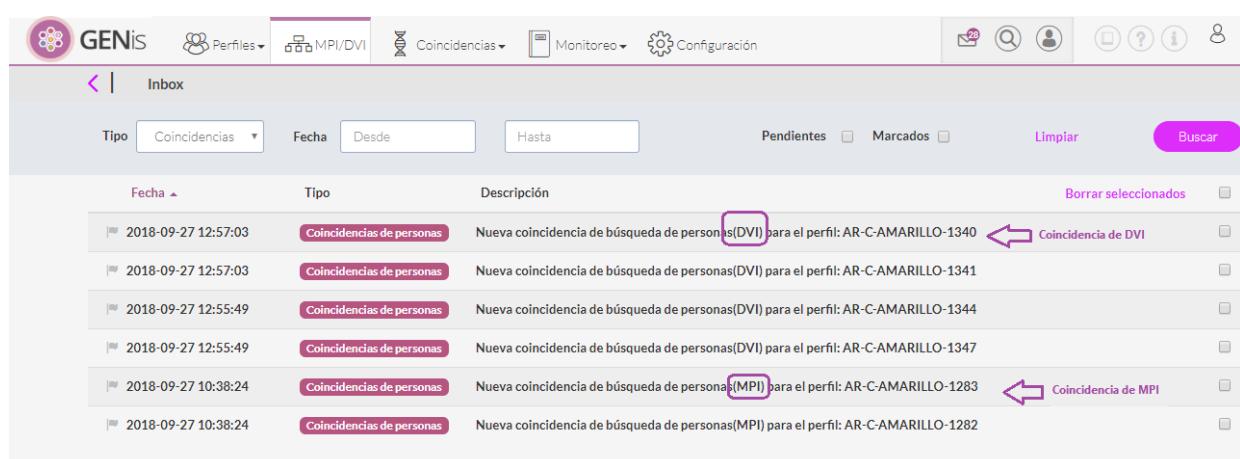
## 20.18 Gestor de Coincidencias (Matches)

Al igual que Forense, se tiene el **Gestor de Coincidencias** para el caso de MPI/DVI.

Dentro de cada caso se tiene la solapa **Gestor de Coincidencias** con el detalle de las coincidencias encontradas:



Cuando hay un match automáticamente se envía una nueva notificación indicando que se encontraron coincidencias. En la notificación se indica si la coincidencia es de un caso de MPI o de DVI:



Fecha	Tipo	Descripción	Borrar seleccionados
2018-09-27 12:57:03	<b>Coincidencias de personas</b>	Nueva coincidencia de búsqueda de personas(DVI) para el perfil: AR-C-AMARILLO-1340	
2018-09-27 12:57:03	<b>Coincidencias de personas</b>	Nueva coincidencia de búsqueda de personas(DVI) para el perfil: AR-C-AMARILLO-1341	
2018-09-27 12:55:49	<b>Coincidencias de personas</b>	Nueva coincidencia de búsqueda de personas(DVI) para el perfil: AR-C-AMARILLO-1344	
2018-09-27 12:55:49	<b>Coincidencias de personas</b>	Nueva coincidencia de búsqueda de personas(DVI) para el perfil: AR-C-AMARILLO-1347	
2018-09-27 10:38:24	<b>Coincidencias de personas</b>	Nueva coincidencia de búsqueda de personas(MPI) para el perfil: AR-C-AMARILLO-1283	
2018-09-27 10:38:24	<b>Coincidencias de personas</b>	Nueva coincidencia de búsqueda de personas(MPI) para el perfil: AR-C-AMARILLO-1282	

## Coincidencias para MPI

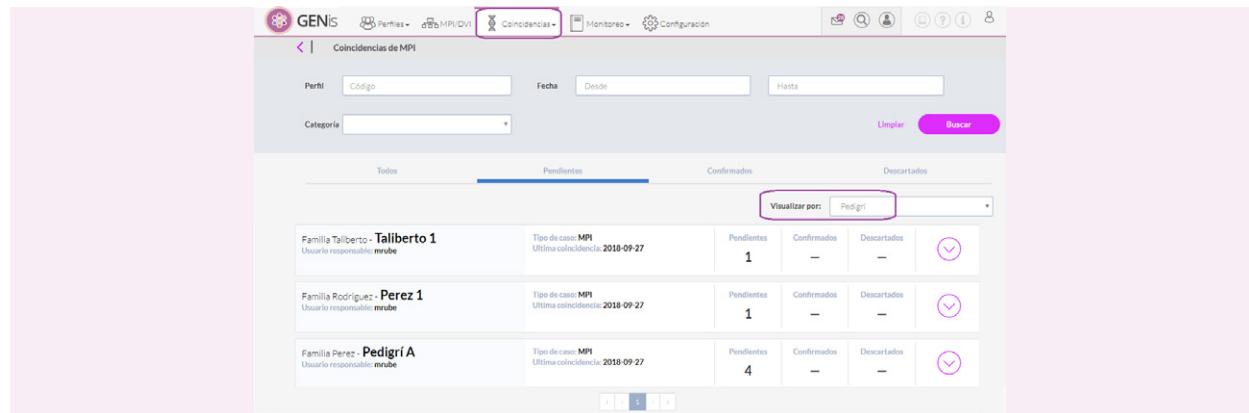
Para los casos de MPI se tienen tres maneras de acceder a las coincidencias:

- Dentro del inbox, haciendo click sobre la notificación.
- Dentro del caso, en la solapa Gestor de Coincidencias
- Desde el menú Coindidencias/MPI

Desde el menú de coincidencias, aparece el listado de los pedigris de todos los casos en los que se encontró una coicidencia.

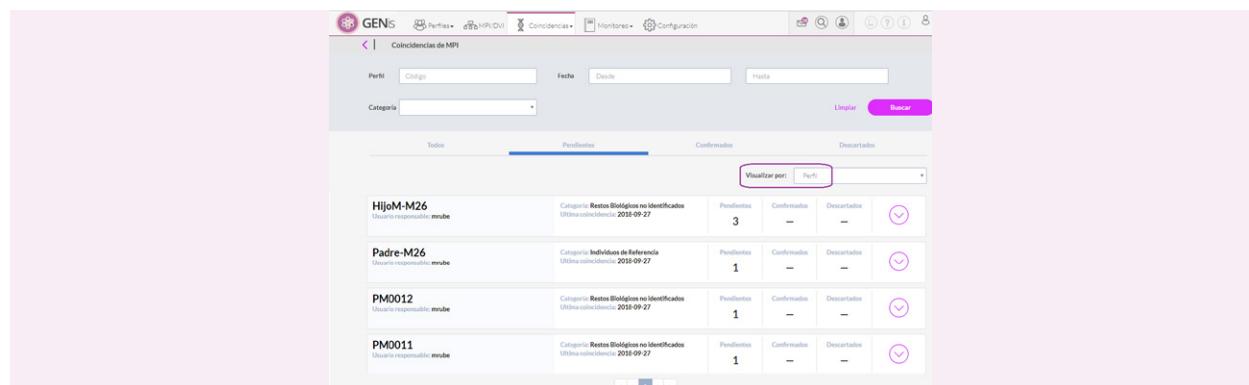
Se puede visualizar por perfil o por pedigrí:

### Vista por pedigrí



Familia / Caso	Tipo de caso	Última coincidencia	Pendientes	Confirmados	Descartados	Opciones
Familia Taliberto - Taliberto 1	MPI	2018-09-27	1	-	-	<input checked="" type="checkbox"/>
Familia Rodriguez - Perez 1	MPI	2018-09-27	1	-	-	<input checked="" type="checkbox"/>
Familia Perez - Pedigri A	MPI	2018-09-27	4	-	-	<input checked="" type="checkbox"/>

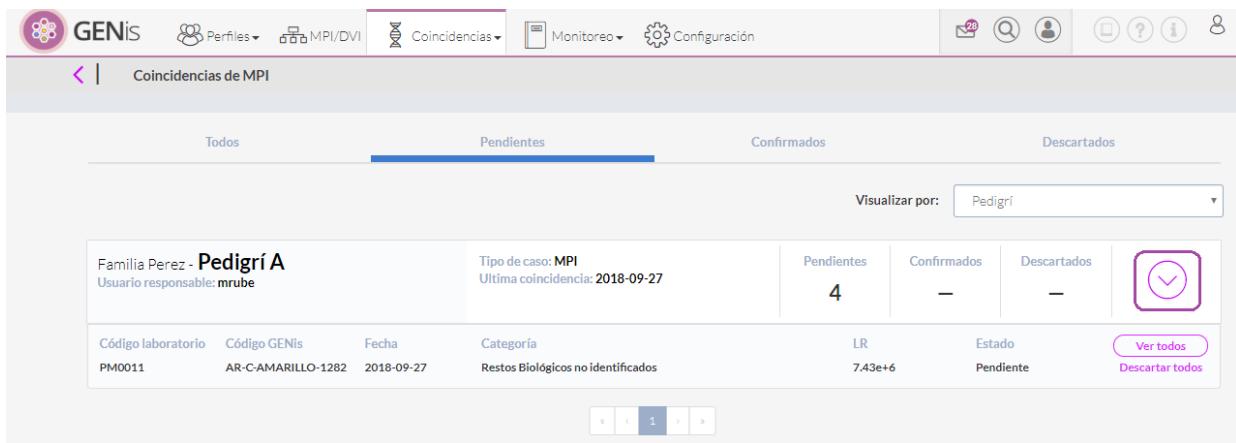
### Vista por perfil



Nombre / Perfil	Categoría	Última coincidencia	Pendientes	Confirmados	Descartados	Opciones
HijoM-M26	Restos Biológicos no Identificados	Última coincidencia: 2018-09-27	3	-	-	<input checked="" type="checkbox"/>
Padre-M26	Individuos de Referencia	Última coincidencia: 2018-09-27	1	-	-	<input checked="" type="checkbox"/>
PM0012	Restos Biológicos no Identificados	Última coincidencia: 2018-09-27	1	-	-	<input checked="" type="checkbox"/>
PM0011	Restos Biológicos no Identificados	Última coincidencia: 2018-09-27	1	-	-	<input checked="" type="checkbox"/>

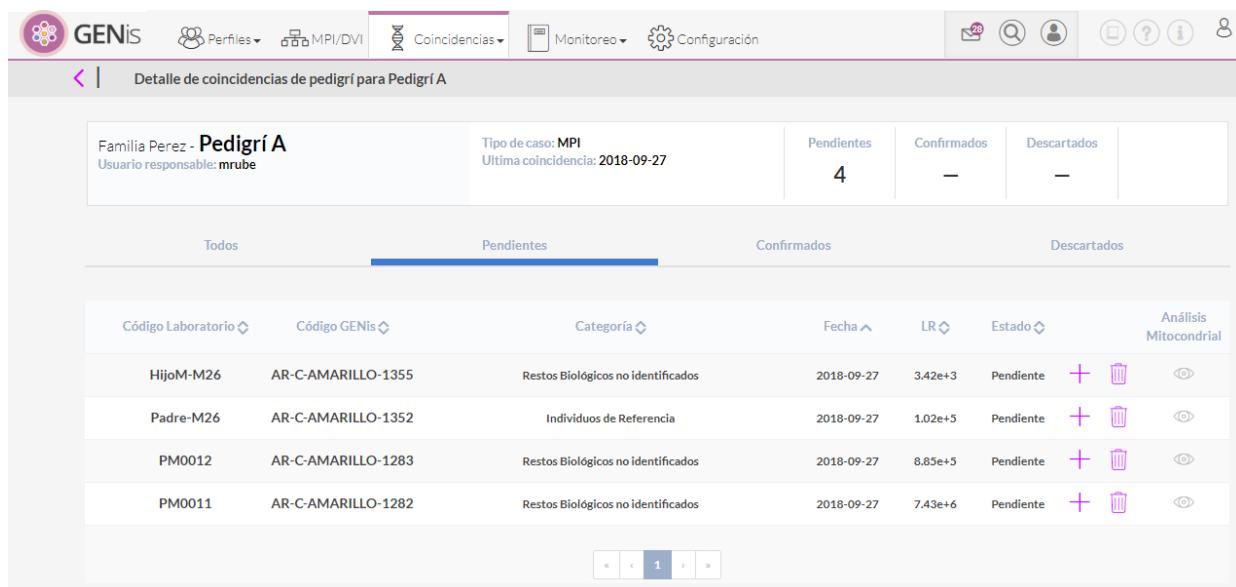
**Nota:** Para el Gestor de Coincidencias dentro de un caso, las coincidencias solo se ven por pedigrí.

Al igual que el Gestor de Coincidencias de Forense, haciendo click sobre la flecha de la derecha,  se muestra la coincidencia con mayor LR:



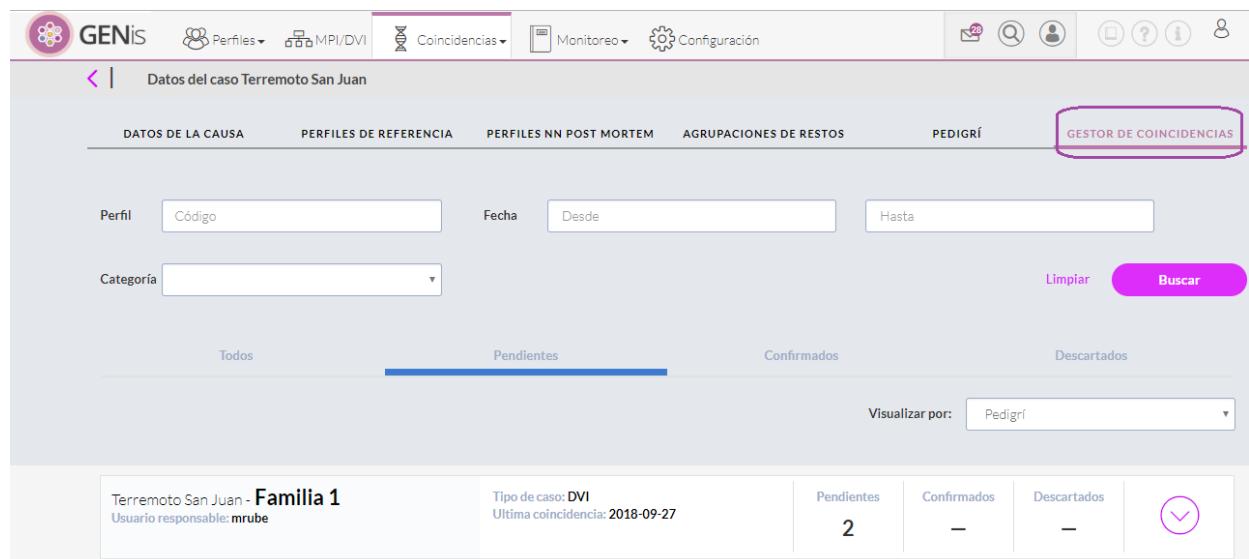
Código laboratorio	Código GENis	Fecha	Categoría	LR	Estado	
PM0011	AR-C-AMARILLO-1282	2018-09-27	Restos Biológicos no identificados	7.43e+6	Pendiente	<a href="#">Ver todos</a> <a href="#">Descartar todos</a>

Haciendo click en el botón **Ver todos** me trae el detalle de los perfiles encontrados:



Código Laboratorio	Código GENis	Categoría	Fecha	LR	Estado	Análisis Mitochondrial
HijoM-M26	AR-C-AMARILLO-1355	Restos Biológicos no identificados	2018-09-27	3.42e+3	Pendiente	
Padre-M26	AR-C-AMARILLO-1352	Individuos de Referencia	2018-09-27	1.02e+5	Pendiente	
PM0012	AR-C-AMARILLO-1283	Restos Biológicos no identificados	2018-09-27	8.85e+5	Pendiente	
PM0011	AR-C-AMARILLO-1282	Restos Biológicos no identificados	2018-09-27	7.43e+6	Pendiente	

Desde el caso, en la solapa de Gestor de Coincidencias, muestra solamente las coincidencias pertenecientes al caso:



Los matches de pedigrí no tienen hit, solo tienen descarte. Esto es porque la validación en los pedigrís se hace a nivel de escenario.

A partir de cada match permite crear un escenario (Ver detalle de cómo crear un escenario en la sección siguiente).

## Coincidencias para DVI

Para los casos de DVI, tener en cuenta que cuando se ingresan perfiles nuevos a la base, no se busca coincidencias con los Pedigrís activos (como ocurre para MPI), es decir, cuando se activa un pedigrí de DVI, la búsqueda se realiza sobre los perfiles activos, dentro del caso de DVI al cual pertenece el pedigrí.

## 20.19 Escenarios

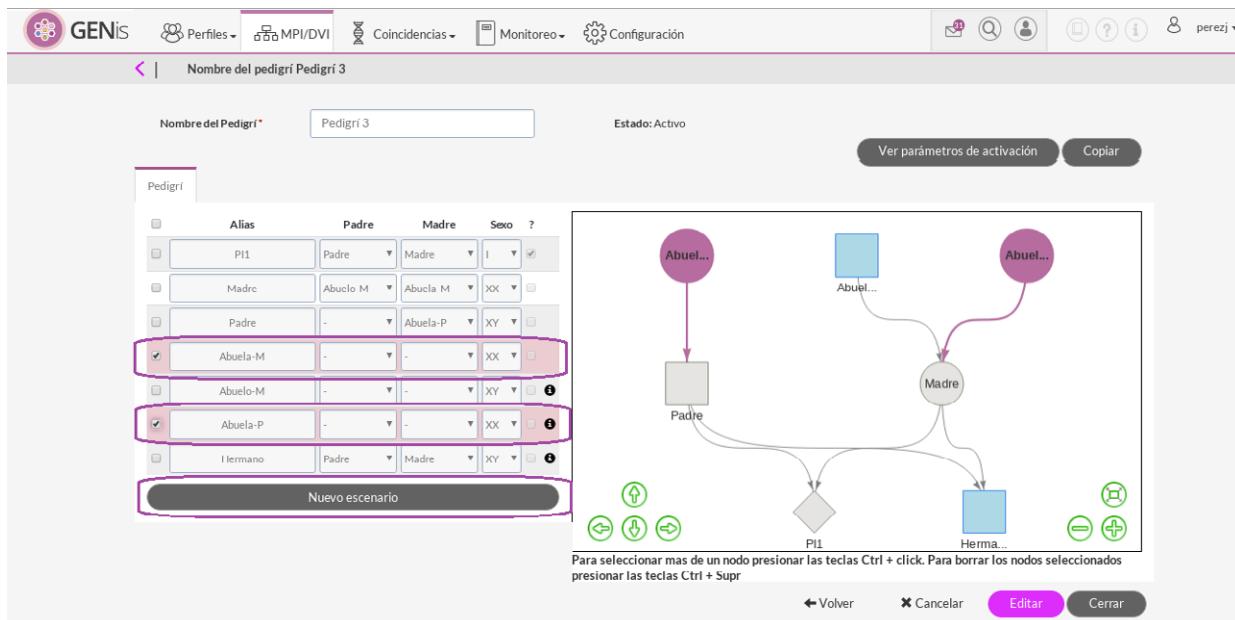
Los escenarios permiten evaluar la probabilidad del pedigrí o de un subconjunto del mismo. Existen dos tipos de escenarios:

- Escenarios generados desde el pedigrí
- Escenario para validar el pedigrí (cuando se produce un match)

### Escenarios generados desde el pedigrí

Cuando un pedigrí se encuentra en el estado Activo, se pueden generar n escenarios, realizando todas las pruebas que se consideren necesarias.

Para generar un nuevo escenario, seleccionar desde el menú de la izquierda los nodos de los cuales se quieren generar el escenario o desde el gráfico de nodos de la derecha, precionando las teclas **ctrl+click**, seleccionando mas de un nodo:



The screenshot shows the GENis software interface with the following elements:

- Top Bar:** Includes the GENis logo, navigation links (Profiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, Configuración), and user information (perezj).
- Left Panel:** A table titled "Pedigrí" showing pedigree members with columns for Alias, Padre, Madre, and Sexo. Several nodes are selected (highlighted with a purple border): Abuela-M, Abuelo-M, and Abuela-P. A button labeled "Nuevo escenario" is at the bottom of this panel.
- Right Panel:** A pedigree graph with nodes: Abuelo..., Abuela..., Madre, Padre, PI1, and Herma... (with a blue box). Arrows indicate relationships between nodes. Below the graph is a note: "Para seleccionar mas de un nodo presionar las teclas Ctrl + click. Para borrar los nodos seleccionados presionar las teclas Ctrl + Supr".
- Bottom Buttons:** Includes "Ver parámetros de activación", "Copiar", "Nuevo escenario", "← Volver", "✗ Cancelar", "Editar", and "Cerrar".

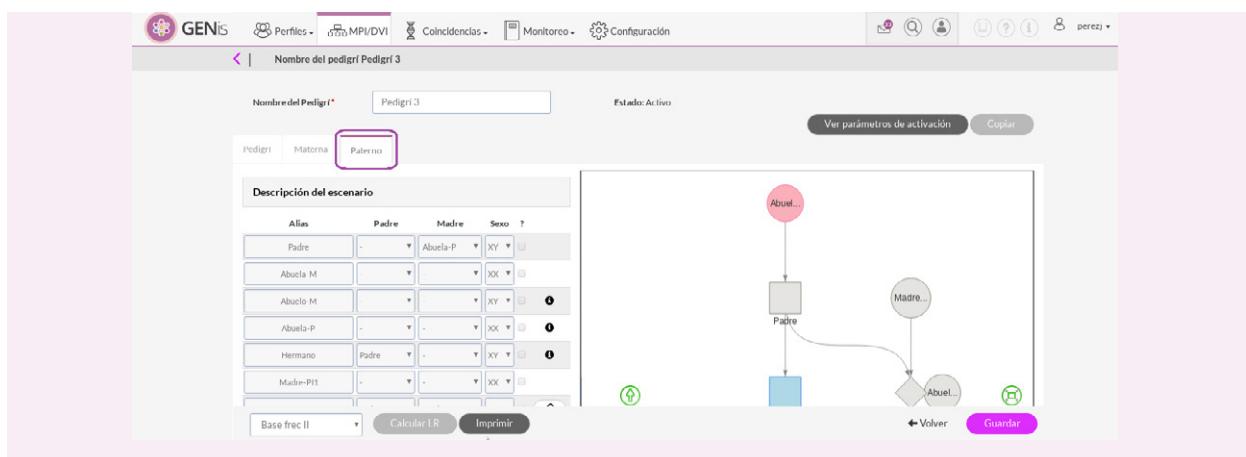
Una vez seleccionados los nodos, se activa (deja de estar grisado) el botón **Nuevo escenario**, completar el nombre corto y descripción y luego presionar el botón **Aceptar**:

### Nuevo escenario

Nombre corto	Paterno
Descripción	Abuelos Paternos

Cancelar
Aceptar

Una vez que se presiona el botón **Aceptar**, se agrega una nueva solapa al lado del pedigrí original:

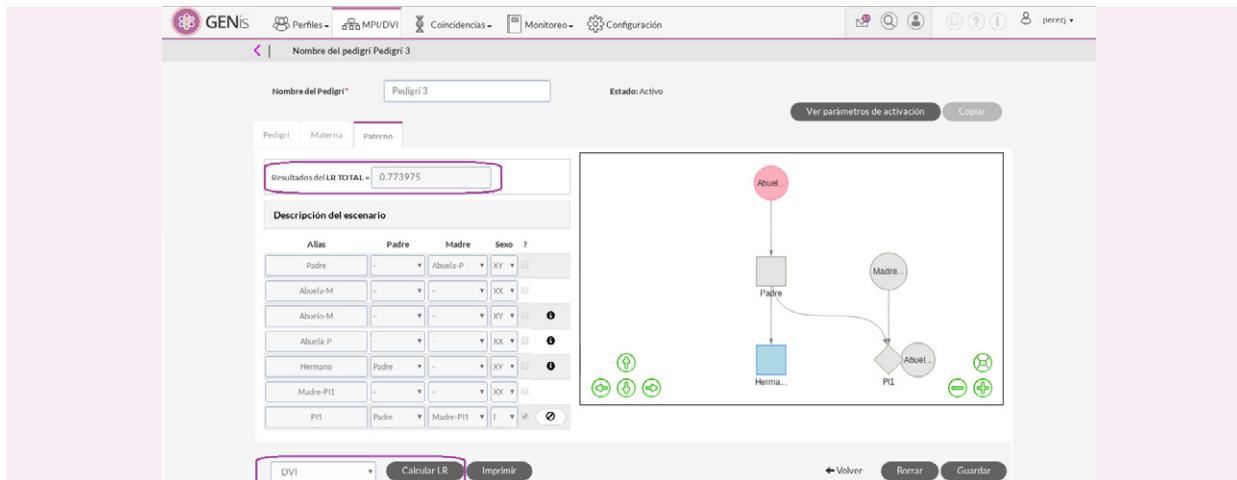


The screenshot shows the GENIS software interface. At the top, there is a navigation bar with links like 'Perfiles', 'MPI/DVI', 'Monitoreo', and 'Configuración'. Below the navigation bar, the main area has a title 'Nombre del pedigrí Pedigrí 3' and a status 'Estado: Activo'. On the left, there is a table titled 'Descripción del escenario' with columns 'Alias', 'Padre', 'Madre', and 'Sexo'. The 'Padre' column contains nodes labeled 'Abuela-P', 'Abuela M', 'Abuelo M', 'Abuelo-P', 'Hermano', and 'Madre-P1'. The 'Madre' column contains nodes labeled 'Abuelo...', 'Padre', 'Abuelo...', and 'Abuelo...'. The 'Sexo' column contains 'XY' and 'XX' for most individuals. To the right of the table is a pedigree chart showing relationships between these nodes. A new tab labeled 'Paterno' is visible next to the 'Materna' tab. At the bottom right of the pedigree chart area, there are buttons for 'Ver parámetros de activación', 'Copiar', 'Guardar', and 'Volver'.

Los nodos PI1, Madre y Padre, se copian automáticamente independientemente de si fueron seleccionados o no.

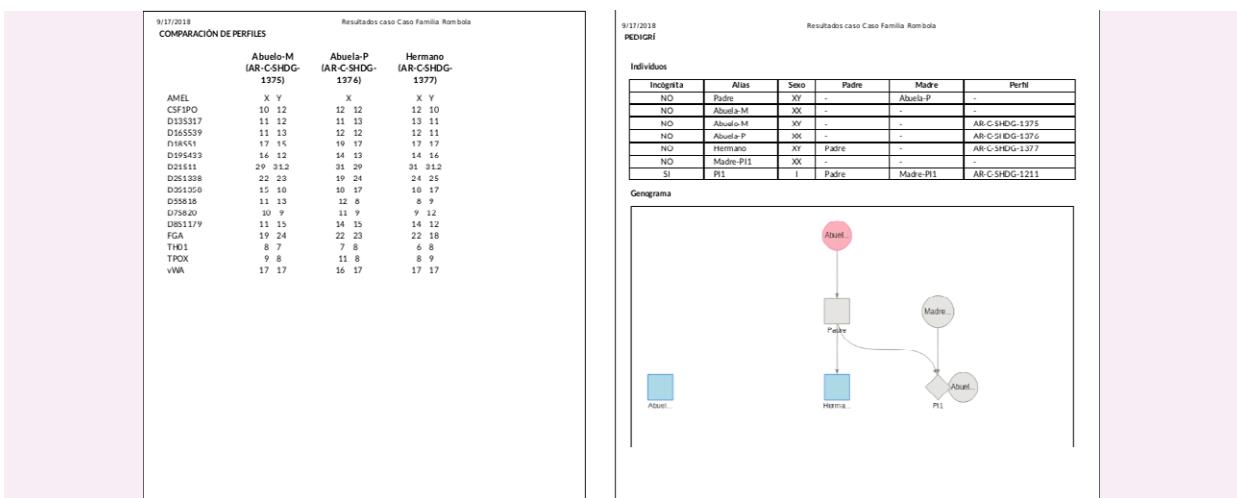
Asocia un perfil a la persona de interés (PI1), y presionar el botón **Guardar**.

Una vez asociado un perfil, se tiene la posibilidad de cambiar la base de frecuencia y calcular el LR:



The screenshot shows the GENis software interface for pedigree analysis. The top navigation bar includes links for Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, and Configuración. The main window displays a pedigree diagram with nodes labeled Abuelo, Padre, Madre, and PI1. A table below the pedigree shows allele frequencies for various loci across different family members. The table includes columns for Alias, Padre, Madre, Sexo, and a question mark column. The total LR result is displayed as 0.773975. At the bottom, there are buttons for DVI, Calcular LR, Imprimir, Volver, Borrar, and Guardar.

El botón Imprimir me muestra un informe con los alelos de los perfiles con la posibilidad de imprimirlo o bajar un archivo a la PC. Ejemplo:



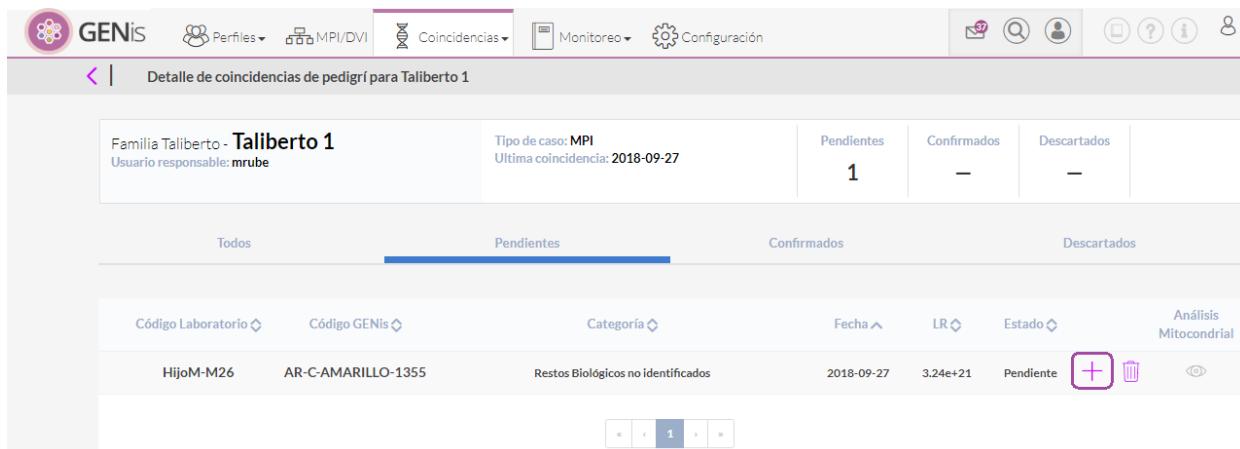
The image displays two side-by-side reports from the GENis software. The left report is titled 'COMPARACIÓN DE PERFILES' and shows a table of allele comparisons between three individuals: Abuelo-M (AR-C-SHDG-1975), Abuelo-P (AR-C-SHDG-1976), and Hermano (AR-C-SHDG-1977). The right report is titled 'Resultados caso Caso Familia Rombola' and shows a pedigree diagram with nodes for Abuelo, Padre, Madre, and PI1. Both reports include a table of individual details and a genogram.

Se tiene tambien la opción de eliminar el escenario, presionando sobre el botón Borrar. Tener en cuenta que se pueden asociar los siguientes perfiles a un escenario:

- Para DVI:
  - Me permite asociar a la incógnita solamente los perfiles de la solapa Perfiles NN Post Mortem dentro del caso.
  - Se pueden asociar tanto perfiles en estado Activo como en estado Agrupado (Ver detalle en la sección 20.22 Agrupaciones de Restos )
- Para MPI
  - Me permite asociar a la incognita cualquier perfil de las categorías de MPI, menos la categoría IR.

### **Escenario para validar el match**

Un pedigrí solo puede tener un **escenario validado**, el cual se genera desde la pantalla de coincidencias. Para agregar un escenario, dentro del menu de **Coincidencias/MPI**, o dentro del **Gestor de Coincidencias** de cada caso, ubicarse dentro de la tarjeta del perfil que dio match y hacer click en el ícono +:



Familia Taliberto - <b>Taliberto 1</b>		Tipo de caso: MPI Última coincidencia: 2018-09-27		Pendientes	Confirmados	Descartados			
Familia Taliberto	Taliberto 1	Usuario responsable:	mrube	1	-	-			
				Todos	Pendientes	Confirmados	Descartados		
Código Laboratorio		Código GENis		Categoría		Fecha	LR	Estado	Análisis Mitochondrial
HijoM-M26		AR-C-AMARILLO-1355		Restos Biológicos no identificados		2018-09-27	3.24e+21	Pending	+ / -

Agregar un nombre y una descripción:

### Nuevo escenario

<b>Nombre corto</b>	Paterno
<b>Descripción</b>	Rama paterna

✗ Cancelar
Aceptar

Automáticamente se agrega una nueva solapa, que me permite modificar la base de frecuencia, calcular el LR, e imprimir el detalle de comparación de perfiles:

GENIS | Nombre del pedigrí Pedigrí 3 | Estado: Activo

**Nombre del Pedigrí\*** Pedigrí 3      **Estado:** Activo

**Ver parámetros de activación** **Copiar**

**Pedigrí** **Materna** **Paterno** (highlighted)

**Descripción del escenario**

Alias	Padre	Madre	Sexo	?
Padre	-	Abuela-P	XY	<input type="checkbox"/>
Abuela-M	-	-	XX	<input type="checkbox"/>
Abuelo-M	-	-	XY	<input checked="" type="checkbox"/>
Abuela-P	-	-	XX	<input type="checkbox"/>
Hermano	Padre	-	XY	<input type="checkbox"/>
Madre-PI1	-	-	XX	<input type="checkbox"/>

**Base freq II** **Calcular LR** **Imprimir**

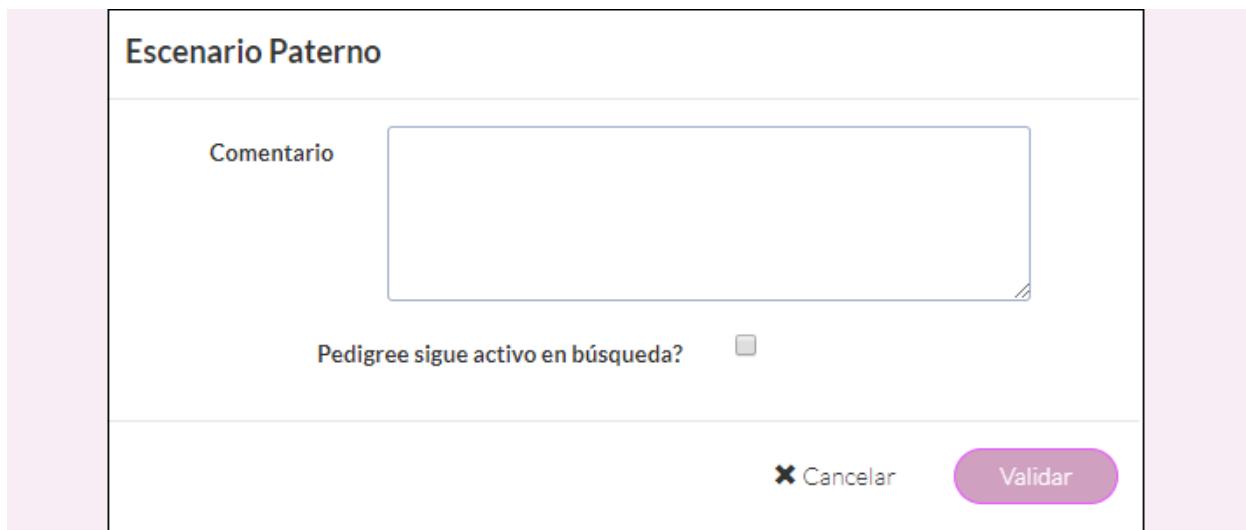
```

graph TD
    Abuelo[Abuelo...] --> Padre
    Madre[Madre...] --> Padre
    Padre --> Hermano
    Padre --> MadreAbuelo[Abuelo...]
  
```

**Guarda** **Volver**

Tener en cuenta que para este tipo de escenario, la persona de interés tiene asociado el perfil coincidente, el cual no se puede modificar.

Para validar el escenario, hacer click sobre el botón **Validar**. Me aparece el siguiente mensaje de advertencia:



Si se chequea la opción **Pedigrí sigue activo en búsqueda**, el pedigrí pasa al estado **Confirmado** y se crea automáticamente una copia del pedigrí actual en el estado **Activo** con el nombre **Copia “nombre del pedigrí original”**.

Si no se chequea esa opción, el pedigrí solamente pasa al estado **Confirmado**.

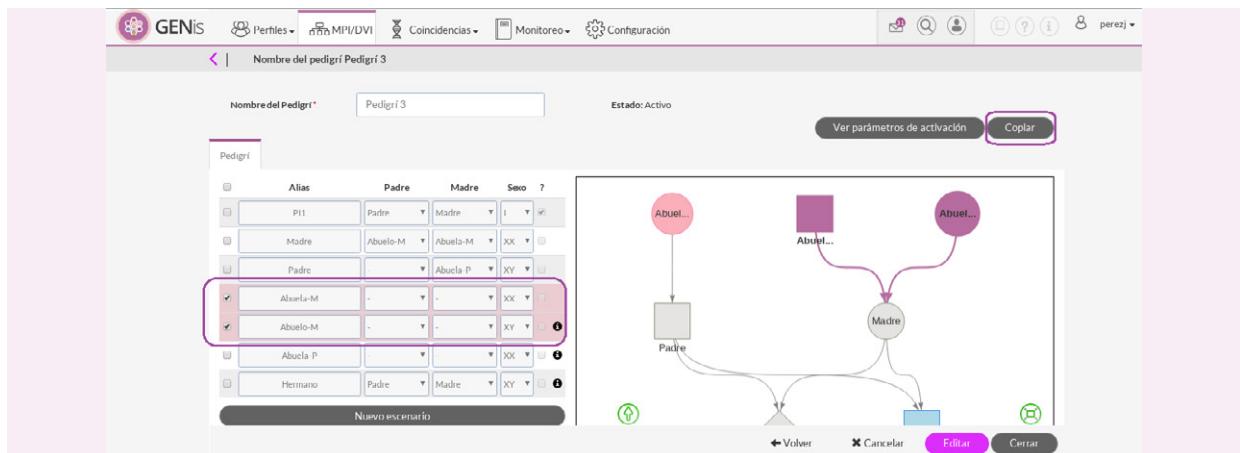
Nombre del Pedigrí	Fecha Creación	Estado	Pedigrí	Consistencia	Borrar
Taliberto 1	27/09/2018	Confirmado			

## 20.20 Copia del pedigrí

Dentro de cada pedigrí se tiene la opción de poder realizar una copia del mismo.

Para poder realizar la copia de un pedigrí, seleccionar primero los nodos que se quieren copiar.

Para seleccionarlos se puede hacer desde el menú de la izquierda y chequear los casilleros que se quieren copiar, o seleccionar los nodos del grafo haciendo **ctrl + clik**:



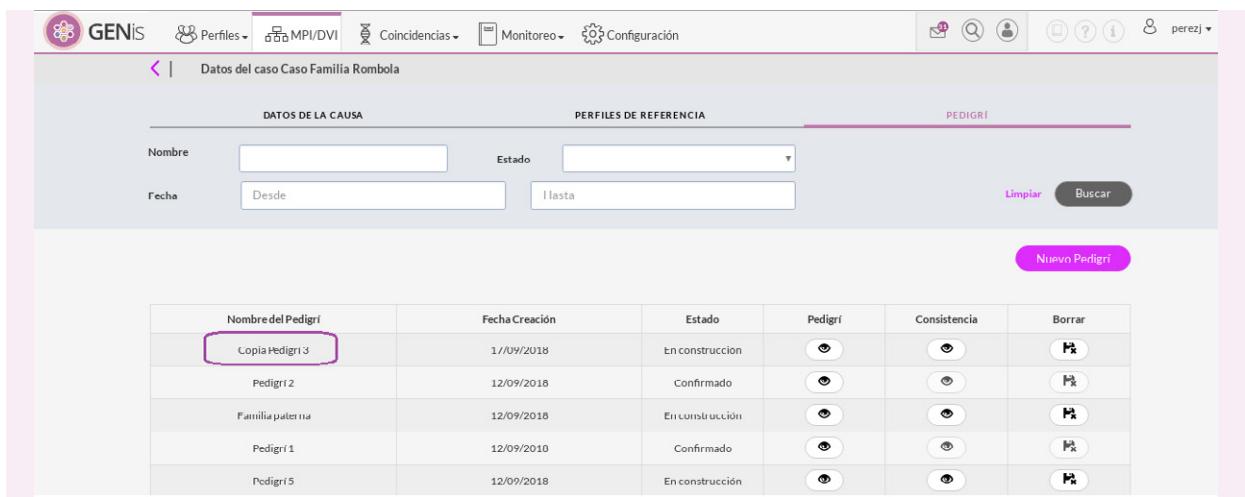
Una vez seleccionado los nodos, se habilita el botón **Copiar**. Si no se tiene nada seleccionado, el botón permanecerá grisado y estará disponible al seleccionar al **menos un nodo**.

La persona de interés, madre y padre **se copian siempre** al nuevo pedigrí aunque no se hayan seleccionado.

Una vez que se presiona el botón **Copiar**, se abre una nueva pantalla con los nodos seleccionados. Para poder guardar el nuevo pedigrí se debe completar el campo mandatorio **Nombre del pedigrí**, caso contrario el botón **Guardar** me aparece grisado. El botón **Cancelar**, cancela la copia del pedigree y vuelve a la pantalla anterior del pedigree original:



Al guardarlo queda automáticamente cargado en la lista de pedigrís pertenecientes al caso:



El nuevo pedigrí se crea en el primer estado que es el estado **En construcción**.

Se puede realizar una copia de pedigrí en cualquier estado menos en el estado **Borrado**, dado que no se tiene acceso al Pedigrí.

Tener en cuenta de que si se está modificando el pedigrí original, se seleccionan los nodos a copiar y se hace click en el botón **Copiar antes** de salvar los cambios del pedigrí original, estos cambios se perderán y aparecerá una pantalla de advertencia de que si se quiere avanzar con la copia se perderán los últimos cambios:



El botón **Cancelar** vuelve a la pantalla anterior de edición del pedigree original y el botón **Aceptar** abre la pantalla de copia de pedigree.

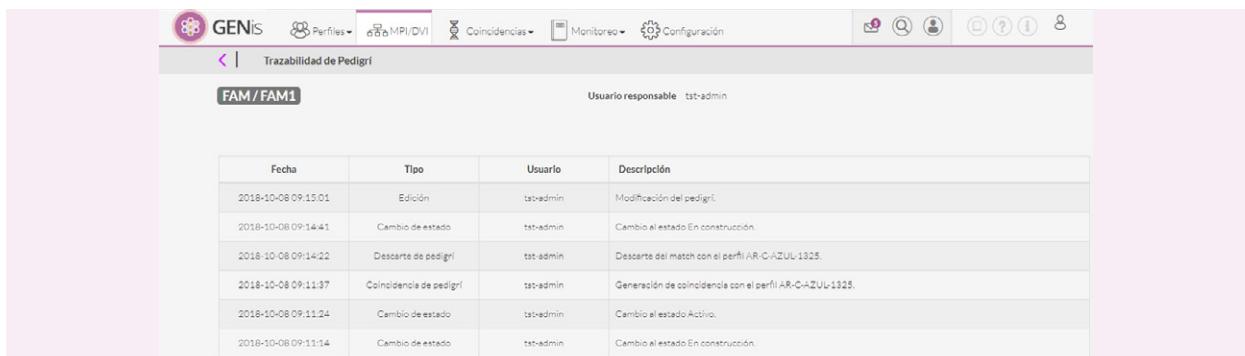
## 20.21 Trazabilidad de un pedigree

La trazabilidad del pedigree permite guardar determinadas acciones asociados al mismo. Las acciones quedan registradas son las siguientes:

- Cambios de estados
- Generación de match
- Descartes/Confirmacion de matches
- Edición del pedigree
- Generación de escenarios
- Copia de pedigree

Para ver la trazabilidad de un pedigree, ubicarse en la solapa **Pedigri** y presionar el ícono de trazabilidad:

Nombre del Pedigri	Fecha Creación	Estado	Pedigrí	Consistencia	Trazabilidad	Borrar
FAM1	08/10/2018	En construcción				



Fecha	Tipo	Usuario	Descripción
2018-10-08 09:15:01	Edición	tst-admin	Modificación del pedigree.
2018-10-08 09:14:41	Cambio de estado	tst-admin	Cambio al estado En construcción.
2018-10-08 09:14:22	Descarte de pedigree	tst-admin	Descarte del match con el perfil AR-C-AZUL-1325.
2018-10-08 09:11:37	Coincidencia de pedigree	tst-admin	Generación de coincidencia con el perfil AR-C-AZUL-1325.
2018-10-08 09:11:24	Cambio de estado	tst-admin	Cambio al estado Activo.
2018-10-08 09:11:14	Cambio de estado	tst-admin	Cambio al estado En construcción.

## 20.22 Agrupaciones de Restos (Collapsing)

Para los tipos de casos de DVI, se tiene la solapa **Agrupaciones de Restos**, el cual me permite realizar el collapsing.

El **Collapsing** consiste en agrupar varios perfiles, dejando uno solo en representación de todos, tomando como **perfil agrupador** el mas completo, y dejando el resto de los perfiles asociados al perfil principal, en un estado inactivo.

Se pueden realizar dos tipos de agrupaciones: Agrupación Automática y Agrupación Manual

### 20.22.1 Agrupaciones de Restos (Collapsing)

La **Agrupación automática**, se realiza sobre todos los perfiles cargados en la solapa **Perfiles NN Post Mortem**.

Internamente el collapsing es un proceso de match en alta.

Para lanzar la agrupación automática, dentro del caso, ir a la solapa **Agrupaciones de Restos**, y hacer click sobre el botón **Agrupación Automática**:



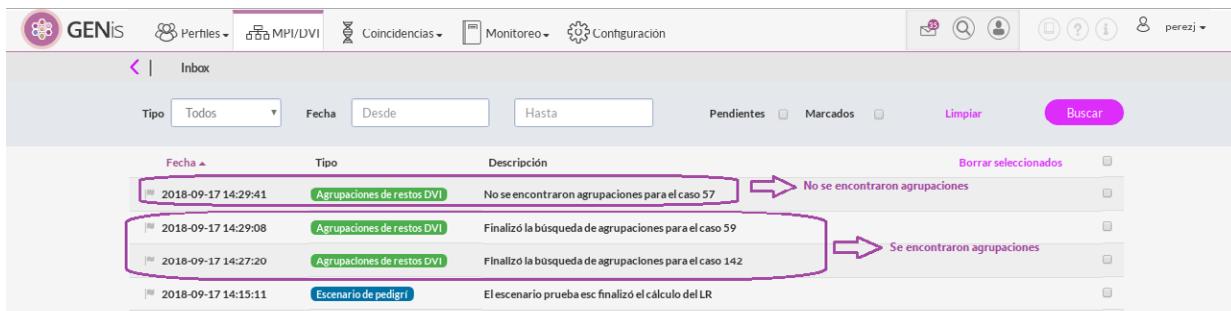
The screenshot shows the GENis software interface with the 'Agrupaciones de Restos' tab highlighted. Below it, there are two buttons: 'Agrupación automática' (highlighted with a pink box) and 'Agrupación Manual'.

Aparecerá el siguiente cartel de que esta corriendo el proceso:

**Se ha lanzado el proceso de búsqueda y recibirá una notificación cuando este finalice.**

El finalizar el proceso, se recibe una notificación en el Inbox con el resultado de la corrida. Se tiene dos opciones:

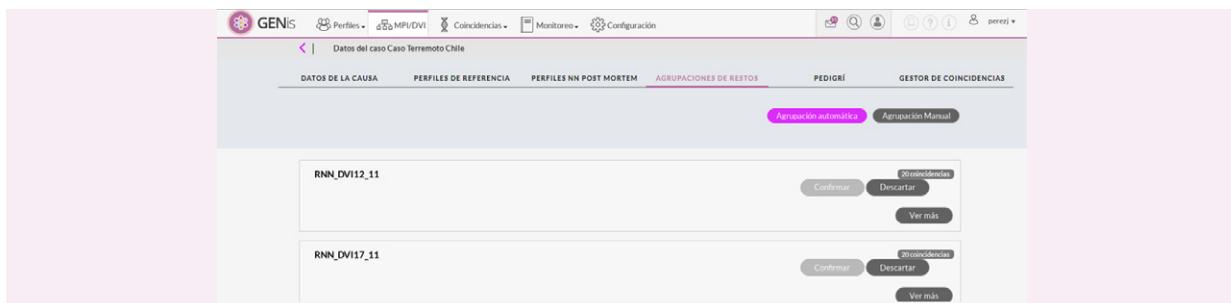
- No se encontraron resultados,
- Se encontraron resultados, y los mismos se encontrarán en la solapa **Agrupación de Restos**.



The screenshot shows the GENis software's inbox with several search results listed. The results are categorized by date and type. Two specific entries are highlighted with pink boxes and arrows pointing to annotations:

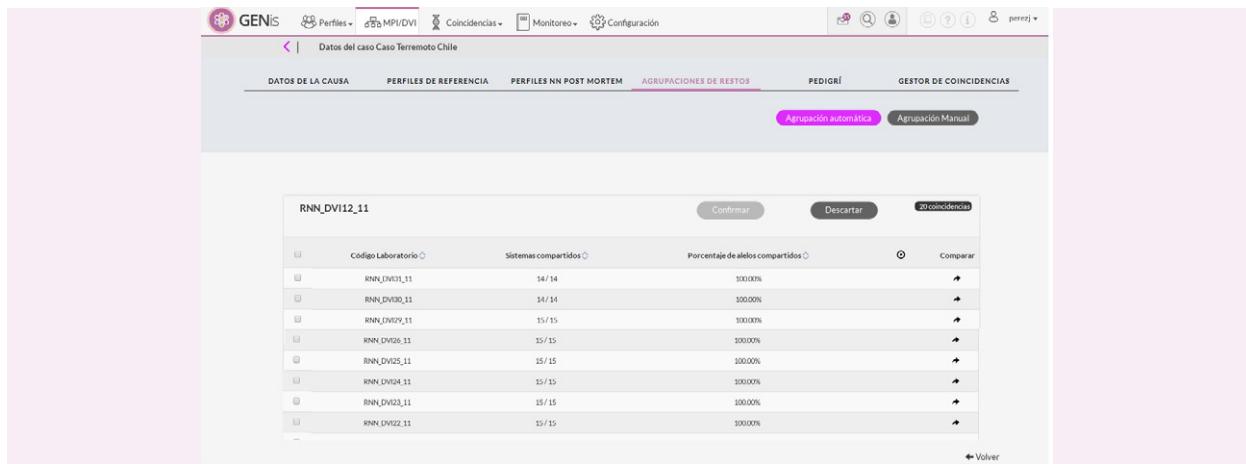
- 2018-09-17 14:29:41 | Agrupaciones de restos DVI | No se encontraron agrupaciones para el caso 57
- 2018-09-17 14:29:08 | Agrupaciones de restos DVI | Finalizó la búsqueda de agrupaciones para el caso 59
- 2018-09-17 14:27:20 | Agrupaciones de restos DVI | Finalizó la búsqueda de agrupaciones para el caso 142
- 2018-09-17 14:15:11 | Escenario de pedigrí | El escenario prueba esc finalizó el cálculo del LR

Para el caso de que se hayan encontrado agrupaciones, se puede acceder a las mismas haciendo click sobre la notificación o entrando en la solapa **Agrupaciones de Restos** dentro del caso:



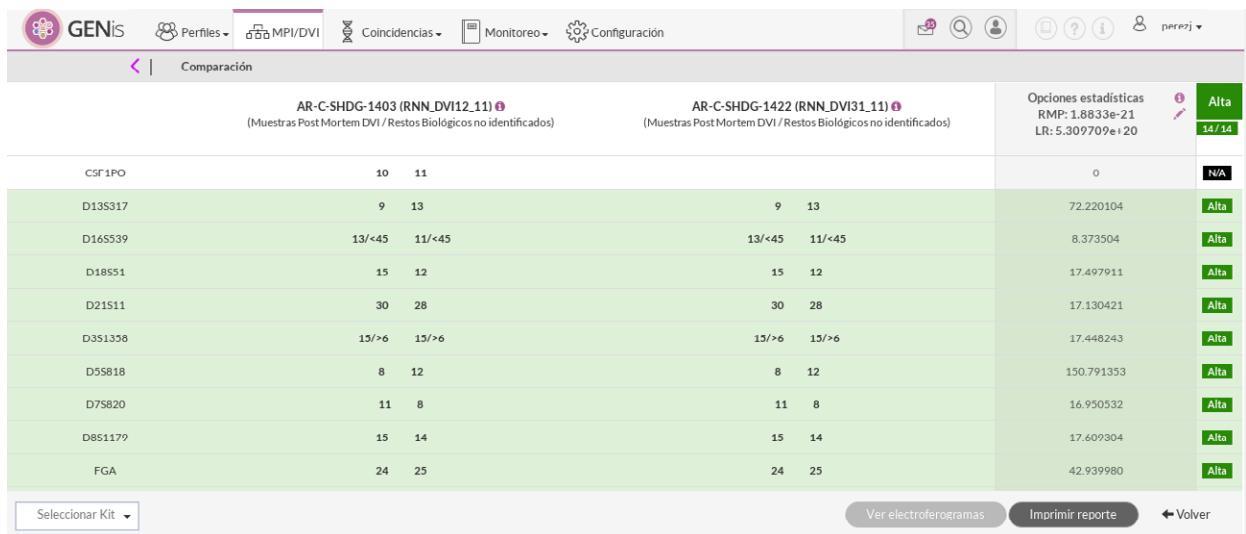
The screenshot shows the GENis software interface with the 'Agrupaciones de Restos' tab selected. It displays two cases: 'RNN\_DVI12\_11' and 'RNN\_DVI17\_11'. Each case has a 'Ver más' button and a '20 coincidencias' link. Below each case, there are 'Confirmar' and 'Descartar' buttons.

Precionando el botón **Ver más** me permite acceder al detalle de cada agrupación:



Código Laboratorio	Sistemas compartidos	Porcentaje de alelos compartidos	Comparar
RNN_DVI01_11	14/14	100.00%	↗
RNN_DVI30_11	14/14	100.00%	↗
RNN_DVI02_11	15/15	100.00%	↗
RNN_DVI09_11	15/15	100.00%	↗
RNN_DVI25_11	15/15	100.00%	↗
RNN_DVI04_11	15/15	100.00%	↗
RNN_DVI03_11	15/15	100.00%	↗
RNN_DVI22_11	15/15	100.00%	↗

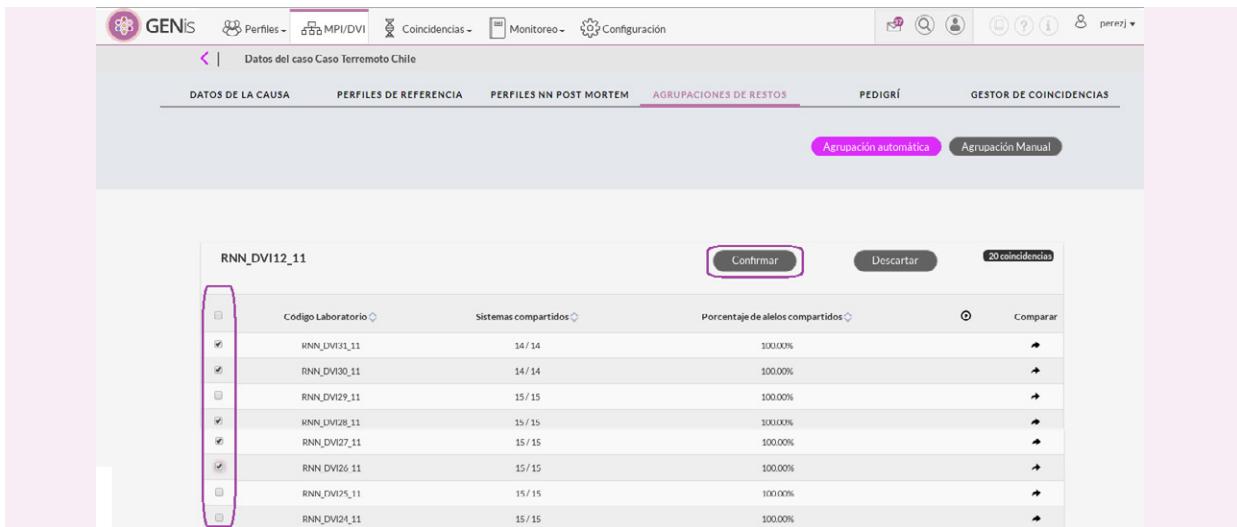
La flecha de la columna **Comparar** me permite el detalle de la comparación entre los dos perfiles:



CSF1PO	10	11	9	13	Opciones estadísticas
D13S317	9	13	9	13	RMP: 1.8833e-21 LR: 5.309709e+20
D16S539	13/<45	11/<45	13/<45	11/<45	72.220104
D18S51	15	12	15	12	8.373504
D21S11	30	28	30	28	17.497911
D3S1358	15/>6	15/>6	15/>6	15/>6	17.130421
D5S818	8	12	8	12	17.448243
D7S820	11	8	11	8	150.791353
D8S1179	15	14	15	14	16.950532
FGA	24	25	24	25	17.609304

La agrupación de perfiles funciona como un match, es decir, se agrupa por perfiles las coincidencias que tiene cada uno representado por una tarjeta.

Para confirmar una agrupación, seleccionar primero con que perfiles se quiere realizar la agrupación. Para eso, hacer click en los casilleros seleccionando los perfiles correspondientes:

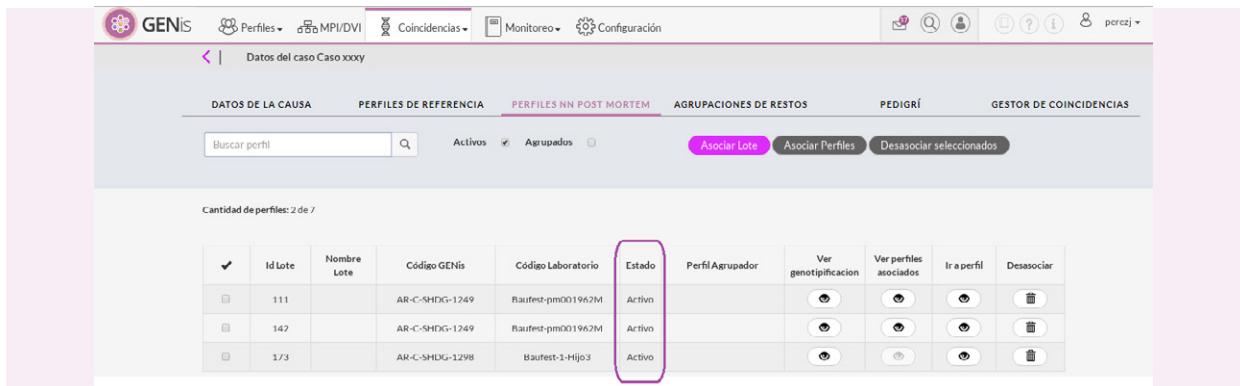


RNN\_DVI12\_11

Código Laboratorio	Sistemas compartidos	Porcentaje de alelos compartidos	Comparar
RNN_UV131_11	14 / 14	100.00%	↗
RNN_DVI30_11	14 / 14	100.00%	↗
RNN_DVI29_11	15 / 15	100.00%	↗
RNN_UV128_11	15 / 15	100.00%	↗
RNN_DVI27_11	15 / 15	100.00%	↗
RNN_DVI26_11	15 / 15	100.00%	↗
RNN_DVI25_11	15 / 15	100.00%	↗
RNN_DVI24_11	15 / 15	100.00%	↗

Confirmar      Descartar      20 coincidencias

El botón **Confirmar** estará grisado hasta que se chequee al menos un perfil. Una vez confirmada la agrupación, el perfil sobre el que se realizó la confirmación, pasa a ser un perfil padre o agrupador que es el quedará activo en la solapa **Perfiles NN post mortem**. El resto de los perfiles quedarán asociados al perfil agrupador en un estado Agrupado:



Cantidad de perfiles: 2 de 7

Id Lote	Nombre Lote	Código GENIS	Código Laboratorio	Estado	Perfil Agrupador	Ver genotipificación	Ver perfiles asociados	Ir a perfil	Desasociar
111		AR-C-SHDG+1249	Baufest-pm001962M	Activo		<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="button" value=""/>
142		AR-C-SHDG+1249	Baufest-pm001962M	Activo		<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="button" value=""/>
173		AR-C-SHDG+1298	Baufest-1-Hijo3	Activo		<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="button" value=""/>

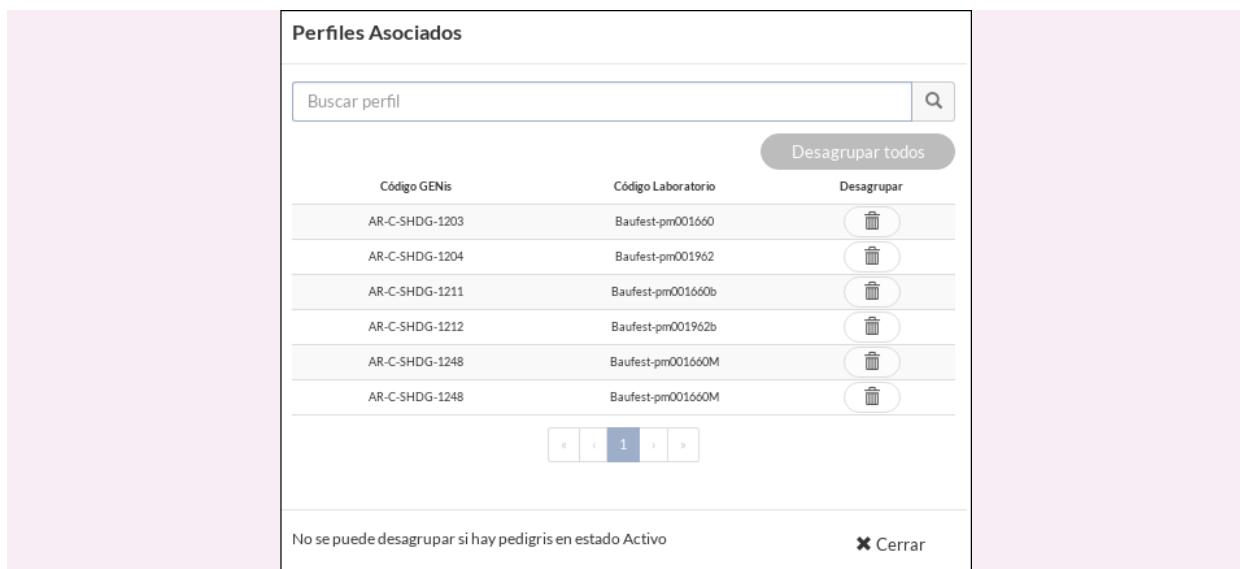
Tener en cuenta las siguientes premisas al confirmar/descartar un collapsing:

- Se elimina la agrupación de perfiles sobre la que se confirmó el collapsing y las agrupaciones donde los perfiles hijos están propuestos como perfil agrupados (padre).
- Se eliminan los hijos de todas las agrupaciones donde están como hijos (un hijo solo puede tener un parente)
- Al descartar una agrupación solamente elimina ese grupo, sin modificar a otro (es decir, se eliminaría el match del lado de un perfil pero no de los otros).

De esta manera un perfil pasa a tener dos estados posibles:

- **Activo**: estado que tienen los perfiles que son agrupadores/padres (tiene perfiles hijos asociados) o perfiles que no tienen perfiles asociados.
- **Agrupado**: estado que tienen los perfiles hijos que fueron agrupados (colapsados), es decir, tienen un perfil padre. Un perfil agrupado se comporta como un perfil que está inhabilitado como si estuviera dado de baja. Aparecerá grisado y no se puede realizar ninguna acción sobre ellos, a excepción de pasarlo al estado Activo (Ver sección **20.22.3 Desagrupar perfiles**) y asociarlo a un escenario.

Precionando sobre el ícono del ojo dentro de la columna **Ver perfiles asociados**, me aparecen los perfiles asociados al perfil agrupador:



Perfiles Asociados		
Buscar perfil		
<b>Desagrupar todos</b>		
Código GENis	Código Laboratorio	Desagrupar
AR-C-SHDG-1203	Baufest-pm001660	
AR-C-SHDG-1204	Baufest-pm001962	
AR-C-SHDG-1211	Baufest-pm001660b	
AR-C-SHDG-1212	Baufest-pm001962b	
AR-C-SHDG-1248	Baufest-pm001660M	
AR-C-SHDG-1248	Baufest-pm001660M	

No se puede desagrupar si hay pedigris en estado Activo

**Cerrar**

## 20.22.2 Agrupación Manual

Dentro de la solapa **Agrupación de Restos**, hacer click sobre el botón de **Agrupación Manual**, me aparece la siguiente pantalla:

GENis | Perfiles | MPI/DVI | Coincidencias | Monitoreo | Configuración | perezj ▾

Datos del caso Caso Terremoto Chile

**DATOS DE LA CAUSA**   **PERFILES DE REFERENCIA**   **PERFILES NN POST MORTEM**   **AGRUPACIONES DE RESTOS**   **PEDIGRÍ**   **GESTOR DE COINCIDENCIAS**

**Agrupación automática**   **Agrupación Manual**

No se encontraron datos según su búsqueda

GENis | Perfiles | MPI/DVI | Coincidencias | Monitoreo | Configuración | perezj ▾

**Agrupación Manual**

Perfiles: Código GENis o laboratorio

Se debe escribir el código exacto para poder agregar el perfil

Seleccionar perfil agrupador:

**Agrupar**   **Mostrar diferencias**   **Mostrar coincidencias**

Para poder realizar la agrupación manual, escribir el código del perfil y hacer click sobre la lupa para agregar el perfil. Tener en cuenta que para poder agregar el perfil, el código GENis o de laboratorio **deben estar completos** sino no me lo va a dejar agregar.

A medida que voy agregando los perfiles me va apareciendo el código de laboratorio y debajo el detalle de los alelos de cada perfil.

GENis | Perfiles | MPI/DVI | Coincidencias | Monitoreo | Configuración | perezj ▾

**Agrupación Manual**

Perfiles: RNN\_DVI15\_11  RNN\_DVI11\_11  RNN\_DVI12\_11  RNN\_DVI13\_11  RNN\_DVI14\_11  RNN\_DVI15\_11

Se debe escribir el código exacto para poder agregar el perfil

Seleccionar perfil agrupador: RNN\_DVI12\_11

RNN_DVI11_11 (AR-C-SHDG-1402)		RNN_DVI12_11 (AR-C-SHDG-1403)		RNN_DVI13_11 (AR-C-SHDG-1404)		RNN_DVI14_11 (AR-C-SHDG-1405)		RNN_DVI15_11 (AR-C-SHDG-1406)	
X	Y	X	Y	X	Y	X	Y	X	Y
10<11	11	10<11	11	9	13	9	13	9	13
9	13	9	13	13<15	11<15	13<15	11<15	13<15	11<15
11<15	11<15	13<15	11<15	15	12	15	12	15	12
15	12	15	12	30	28	30	28	30	28
30	28	30	28	15>6	15>6	15>6	15>6	15>6	15>6
15>6	15>6	15>6	15>6	8	12	8	12	8	12
8	12	8	12	11	8	11	8	11	8
11	8	11	8	15	14	15	14	15	14
15	14	15	14	24	25	24	25	24	25
24	25	24	25	9	12	9	12	9	12
9	12	9	12	16	18>16	16	18>16	16	18>16
16	18>16	16	18>16	6<20	9.3<20	6<20	9.3<20	6<20	9.3<20
6<20	9.3<20	6<20	9.3<20	12	8	12	8	12	8
9.3<20				16	17	16	17	16	17

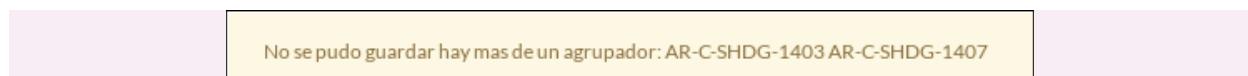
**Agrupar**   **Mostrar diferencias**   **Mostrar coincidencias**

Se tienen los botones **Mostrar diferencias** y **Mostrar coincidencias** que me indican en un color (rojo y verde respectivamente) los alelos en los que tienen diferencias los compartidos.

Para poder reaizar la agrupación manual, seleccionar el perfil agrupador entre los perfiles ingresados dentro del combo **Seleccionar perfil agrupador**.

Tener en cuenta las siguientes premisas:

- Se pueden agregar hasta 5 perfiles.
- Si agrego un perfil que ya es agrupador (padre), lo propondrá automáticamente como agrupador y el combo Seleccionar perfil agrupador permanecerá grisado.
- Si se agrega otro perfil que también es padre, este ultimo perfil pasa a ser padre (siempre el ultimo parente agregado es el parente), me lo permite agregar al listado y ver las diferencias/coincidencias, pero al momento de hacer click en el botón Agrupar me saldrá el siguiente cartel:



Eliminar el resto de los perfiles padres, haciendo click en la cruz "X". En el caso de que se quiera cambiar el parente, eliminar el que esta como agrupador y y agregar el nuevo perfil agrupador.

- Si ninguno de los perfiles agregados son agrupadores, seleccionar el perfil agrupador desde el menú Seleccionar perfil agrupador. Este menú contiene el listado de todos los perfiles agregados. El botón **Agrupar**, permanece grisado si no tiene un perfil agrupador o esta que se agregue al menos dos perfiles.
- El perfil agrupador se distingue del resto con un recuadro de color violeta:

Locus	RNN_DVI21_11 (AR-C-SHDG-1412)	RNN_DVI20_11 (AR-C-SHDG-1411)	RNN_DVI16_11 (AR-C-SHDG-1407)	RNN_DVI15_11 (AR-C-SHDG-1406)
X	10/<11	10/<11	10/<11	10/<11
Y	11	11	11	11
AMEL				
CSF1PO	9	13	9	13
D13S317	13/<45	11/<45	13/<45	11/<45
D16S539	15	12	15	12
D18S51	30	28	30	28
D21S11				
D35S1358	15/>6	15/>6	15/>6	15/>6
D5S818	8	12	8	12
D7S820	11	8	11	8
D8S1179	15	14	15	14
FGA	24	23	24	23
PentaD	9	12	9	12
PentaE	16	18/>16	16	18/>16
FTH01	6/<20	9.3/<20	6/<20	9.3/<20

- Al hacer click en el botón **Agrupar**, me sale un cartel que confirma que se realizó la agrupación:



- El botón Volver, regresar a la solapa **Agrupaciones de Restos**.

## Validaciones

- Al confirmar una agrupación (tanto manual como automático), los perfiles hijos no deben estar asociados a un pedigrí activo o en construcción, es decir, no puedo inactivar un perfil que está asociado a un pedigrí.
- No se puede realizar una agrupación con un perfil que tiene coincidencia pendiente.
- Al desagrupar un perfil de un grupo (Ver sección siguiente), o agregar un nuevo perfil de resto, el perfil no podrá estar en ningún pedigrí activo.

## 20.22.3 Desagrupar perfiles

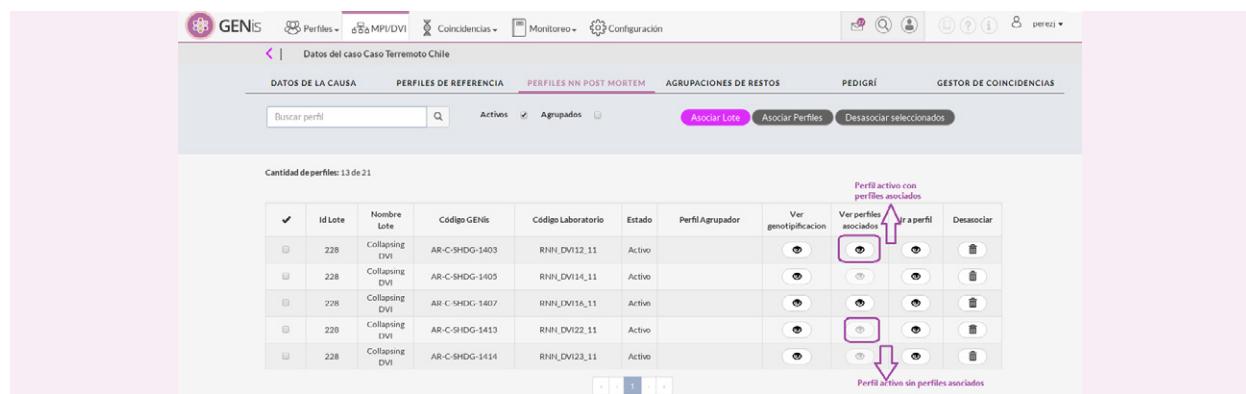
Dentro de la solapa **Perfiles NN Post Mortem** se visualizan los perfiles **Activos** por defecto. Se puede ver los perfiles **Agrupados** chequeando el casillero:



Id Lote	Nombre Lote	Código GENis	Código Laboratorio	Estado	Perfil Agrupador	Ver genotipificación	Ver perfiles asociados	Ir a perfil	Desasociar
220	Collapsing DVI	AR-C-SI IDG-1402	RNNH_DVI11_11	Agrupado	AR-C-SI IDG-1403	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
228	Collapsing DVI	AR C SHDG 1404	RNNH_DVI13_11	Agrupado	AR C SHDG 1403	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
228	Collapsing DVI	AR-C-SHDG-1406	RNNH_DVI15_11	Agrupado	AR-C-SHDG-1407	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
228	Collapsing DVI	AR-C-SHDG-1408	RNNH_DVI17_11	Agrupado	AR-C-SHDG-1407	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

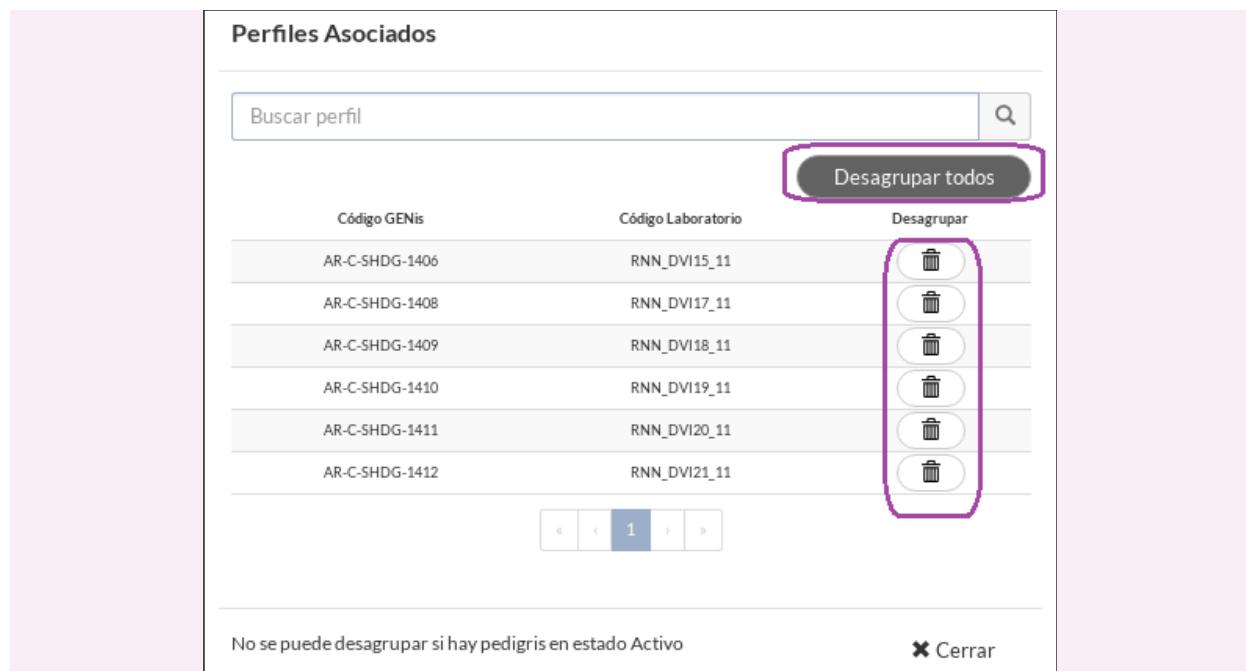
Para el caso de los perfiles agrupados, se tiene la columna del Perfil Agrupador indicando cuál es el perfil agrupador asociado (Perfil padre).

En el listado de perfiles **Activos**, en la columna **Ver perfiles asociados**, el ícono del ojo permite ver la información de los perfiles agrupados (hijos) relacionados para el caso de los perfiles **Activos** que contienen hijos. En el caso de que un perfil Activo no tenga perfiles asociados hijos, el ícono permanecerá grisado:



✓	ID Lote	Nombre lote	Código GENis	Código Laboratorio	Estado	Perfil Agrupador	Ver genotipificación	Ver perfiles asociados	Abrir perfil	Desasociar
<input type="checkbox"/>	228	Collapsing DVI	AR-C-SHDG-1403	RNN_DVI12_11	Activo					
<input type="checkbox"/>	228	Collapsing DVI	AR-C-SHDG-1405	RNN_DVI14_11	Activo					
<input type="checkbox"/>	228	Collapsing DVI	AR-C-SHDG-1407	RNN_DVI16_11	Activo					
<input type="checkbox"/>	228	Collapsing DVI	AR-C-SHDG-1413	RNN_DVI22_11	Activo					
<input type="checkbox"/>	228	Collapsing DVI	AR-C-SHDG-1414	RNN_DVI23_11	Activo					

Para desagrupar los perfiles, hacer click sobre el ícono del ojo, y aparece una nueva pantalla con los perfiles asociados:



Código GENis	Código Laboratorio	Desagrupar
AR-C-SHDG-1406	RNN_DVI15_11	
AR-C-SHDG-1408	RNN_DVI17_11	
AR-C-SHDG-1409	RNN_DVI18_11	
AR-C-SHDG-1410	RNN_DVI19_11	
AR-C-SHDG-1411	RNN_DVI20_11	
AR-C-SHDG-1412	RNN_DVI21_11	

No se puede desagrupar si hay pedigrís en estado Activo

Cerrar

Esta pantalla permite Desagrupar los perfiles de a uno, haciendo click sobre el ícono de la papelera o la opción de **Desagrupar todos** (que permite desagrupar todos los perfiles hijos de la solapa). Al realizar esta acción, los perfiles desagrupados pasan a ser perfiles activos.

#### Validaciones

- No se puede desasociar un perfil que está asociado a un pedigrí.
- Si se vuelve a hacer una nueva agrupación (collapsing) se realizará solamente sobre perfiles Activos, es decir, que se podrán sumar nuevos hijos a los padres ya existentes.
- No se puede cambiar el padre. En caso se querer cambiarlo, hay que desasociar el perfil del caso y asociar los hijos al nuevo padre.

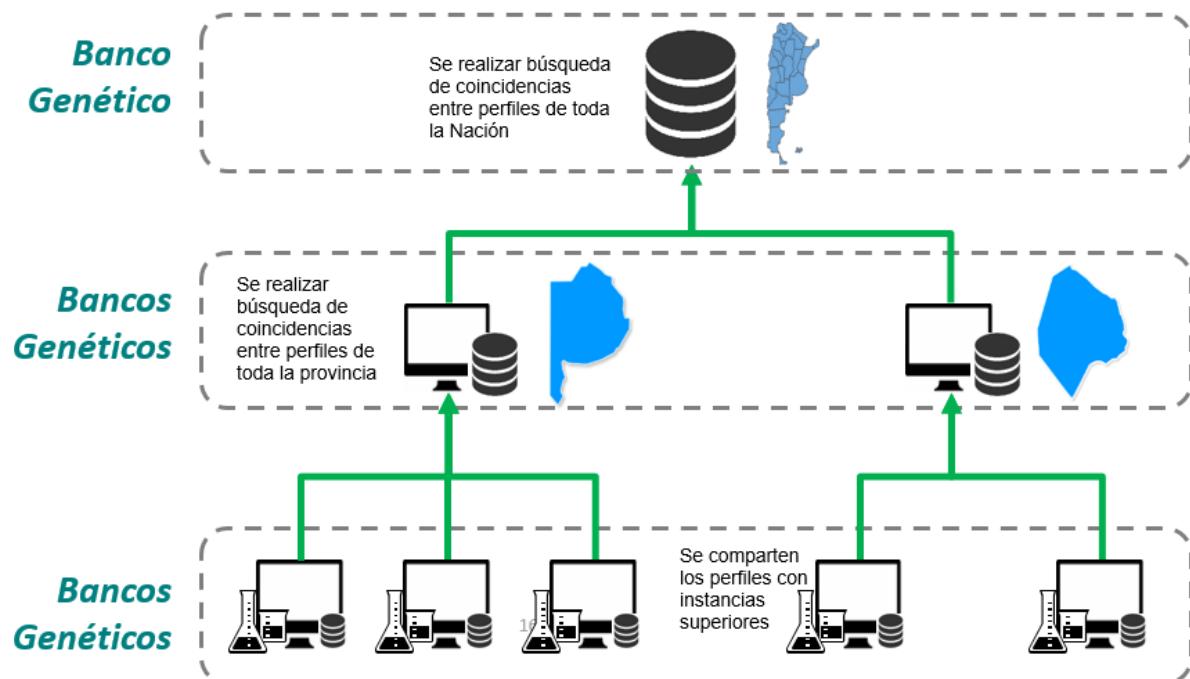
**01**  
**02**  
**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07**  
**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21** **INTERCONEXION DE INSTANCIAS**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25**  
**26**

## 21 Interconexión de Instancias

La interconexión entre instancias, me permite que se comuniquen entre si diferentes instancias que corren el software GENis.

La red GENis utiliza tres tipos de nodos diferentes para su operación. Dos estos nodos comprenden la red de Laboratorios de GENis, el nodo de tipo Laboratorio, y el nodo de tipo Registro, que se implementa en dos modalidades, un Registro Nacional para toda la red y varios nodos de tipo Registro Provincial, con un nodo por cada una de las provincias participantes de la red.

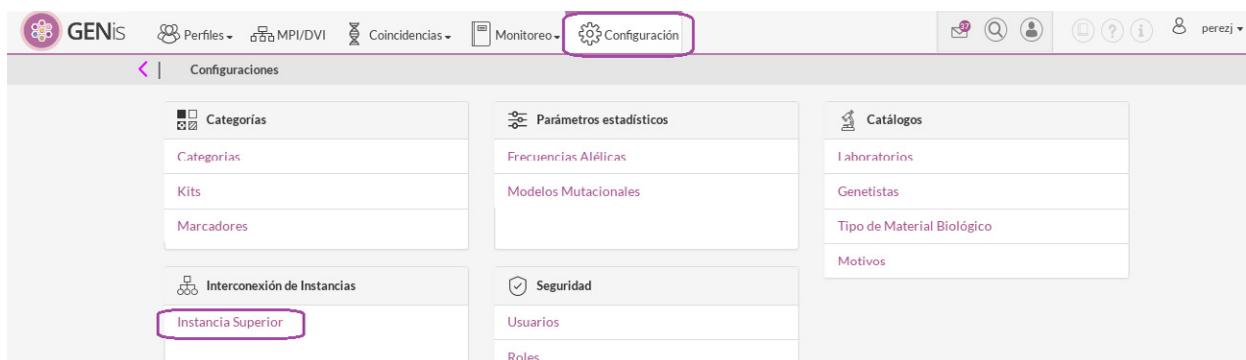
El laboratorio es la instancia de GENis que se encuentra desplegada en cada laboratorio de análisis genéticos que participe en la red GENis. Los registros, Nacional y Provincial, pueden ser accedidos desde Internet por cada uno de los nodos inferiores, esto es, el Registro Nacional accede desde los Registros Provinciales y los Registros Provinciales son accesibles por los Laboratorios.



La comunicación entre los nodos de la red GENis es estrictamente vertical. Esto implica que los nodos **Laboratorios** se comunican solamente con el registro del cual dependen. Los **Registros Provinciales** se comunican con el **Registro Nacional** y los **Laboratorios** que dependen de él. El **Registro Nacional** se comunica con los **Registros Provinciales** y con los **Laboratorios** que dependan del (en caso de que exista alguno).

## 21.1 Interconexión de Instancias

Dentro de una instancia inferior, para poder realizar la configuración de una instancia superior, ir al menú **Configuración/Interconexión de Instancias/Instancia Superior**:



The screenshot shows the GENis software interface with the following details:

- Top Navigation Bar:** Includes the GENis logo, user profile (perez), and navigation items: Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, and Configuración.
- Left Sidebar:** Shows sections for Categorías (Categories), Parámetros estadísticos (Statistical Parameters), Seguridad (Security), and Catálogos (Catalogs).
- Main Content Area:**
  - Instancia Superior:** A section for connecting to a superior instance. It includes a text input field with the value "192.160.11.200:9000" and a button labeled "Chequear conectividad" (Check connectivity).
  - Buttons:** "Conectar" (Connect) and "Guardar" (Save).

Se tienen dos solapas:

**Conectividad:** en esta solapa se deberá ingresar la IP de la instancia superior. Se tiene un botón para checar la conexión:



The screenshot shows the configuration screen for the superior instance:

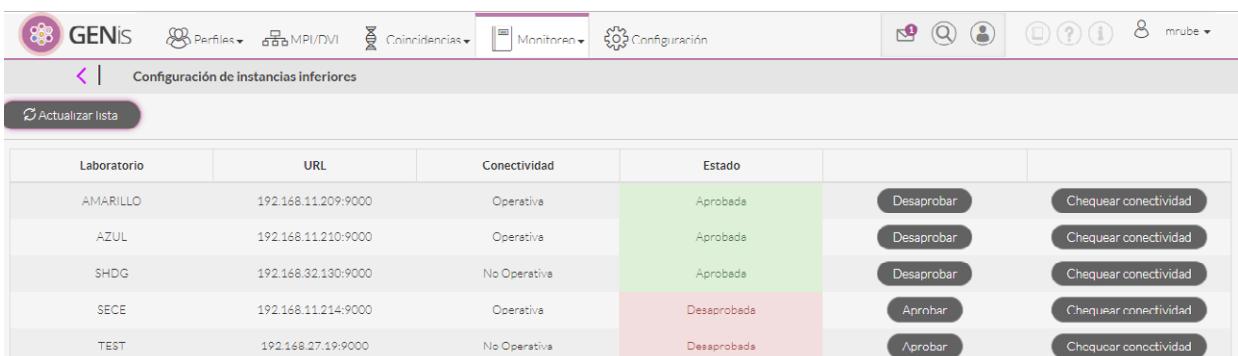
- Top Navigation Bar:** Same as the previous screenshot.
- Section:** "Configuración de instancia superior" (Superior Instance Configuration).
- Status Bar:** "Se conecta correctamente" (Connection is correct).
- Conectividad Tab:** Selected, showing the IP address "192.160.11.200:9000" and a "Chequear conectividad" (Check connectivity) button.
- Buttons:** "Conectar" (Connect) and "Guardar" (Save).

**Mapeo de Categorías:** permite configurar las categorías que tendrán los perfiles que se exporten a la instancia superior. El botón Autoconfigurar permite que si encuentra las mismas categorías en ambas instancias, selecciona automáticamente la opción en el combo box:



Categoría	Instancia superior
Evidencia forense / Evidencia	Simples
Evidencia Forense / Evidencia	Parciales
Evidencia Forense / Evidencia Asociada a Víctima	Víctimas
Evidencia Forense / Aportantes múltiples asociado a Víctima	Mezcla
Evidencia Forense / Aportante único	Simples
Evidencia Forense / Aportantes múltiples	Mezcla
Muestra de referencia indubitable / Individuo Sospechoso	Sospechosos

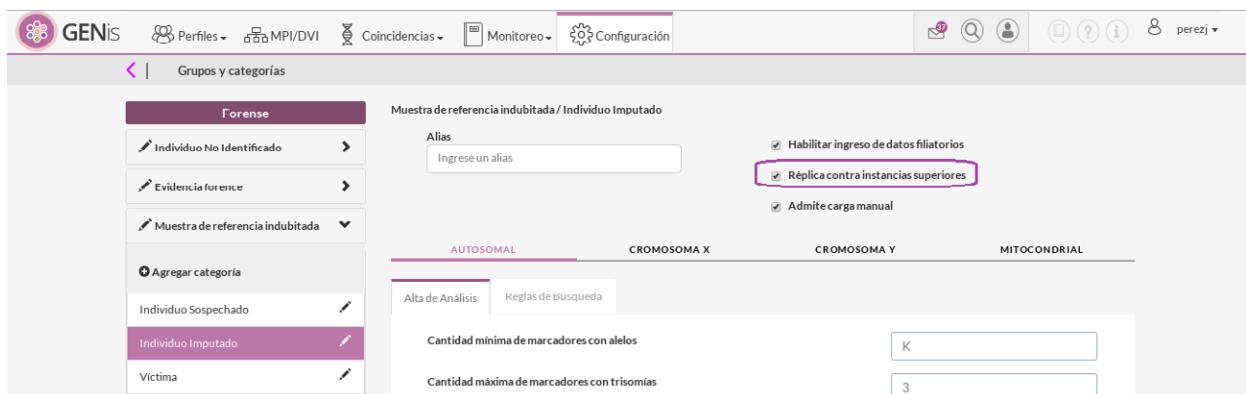
A la **Instancia Superior** le llega una notificación de que la **Instancia Inferior** está pendiente de aprobación. Haciendo click sobre la notificación, o desde el menú **Monitoreo/Instancias Inferiores**, se puede aprobar la Instancia Inferior:

Laboratorio	URL	Conectividad	Estado	Desaprobar	Aprobar	Chequear conectividad
AMARILLO	192.168.11.209:9000	Operativa	Aprobada	<b>Desaprobar</b>	<b>Aprobar</b>	<b>Chequear conectividad</b>
AZUL	192.168.11.210:9000	Operativa	Aprobada	<b>Desaprobar</b>	<b>Aprobar</b>	<b>Chequear conectividad</b>
SHDG	192.168.32.130:9000	No Operativa	Aprobada	<b>Desaprobar</b>	<b>Aprobar</b>	<b>Chequear conectividad</b>
SECE	192.168.11.214:9000	Operativa	Desaprobada	<b>Desaprobar</b>	<b>Aprobar</b>	<b>Chequear conectividad</b>
TEST	192.168.27.19:9000	No Operativa	Desaprobada	<b>Desaprobar</b>	<b>Aprobar</b>	<b>Chequear conectividad</b>

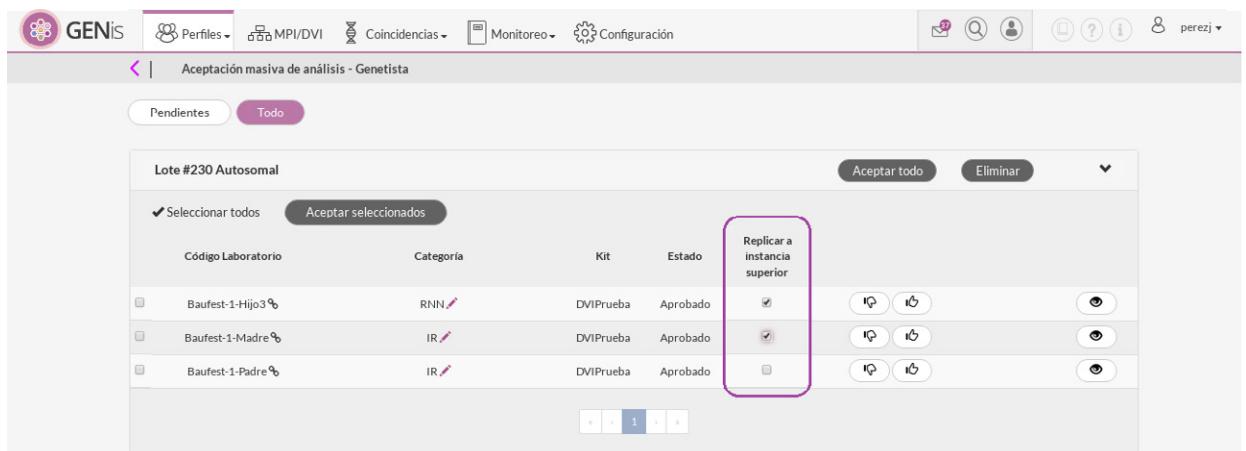
## 21.2 Replicar perfiles

Para poder realizar la interconexión entre instancias, la categoría a la que pertenece el perfil deberá tener chequeado el casillero de **Replicar a instancias superiores**, caso contrario el perfil no se podrá interconectar con ningún laboratorio:

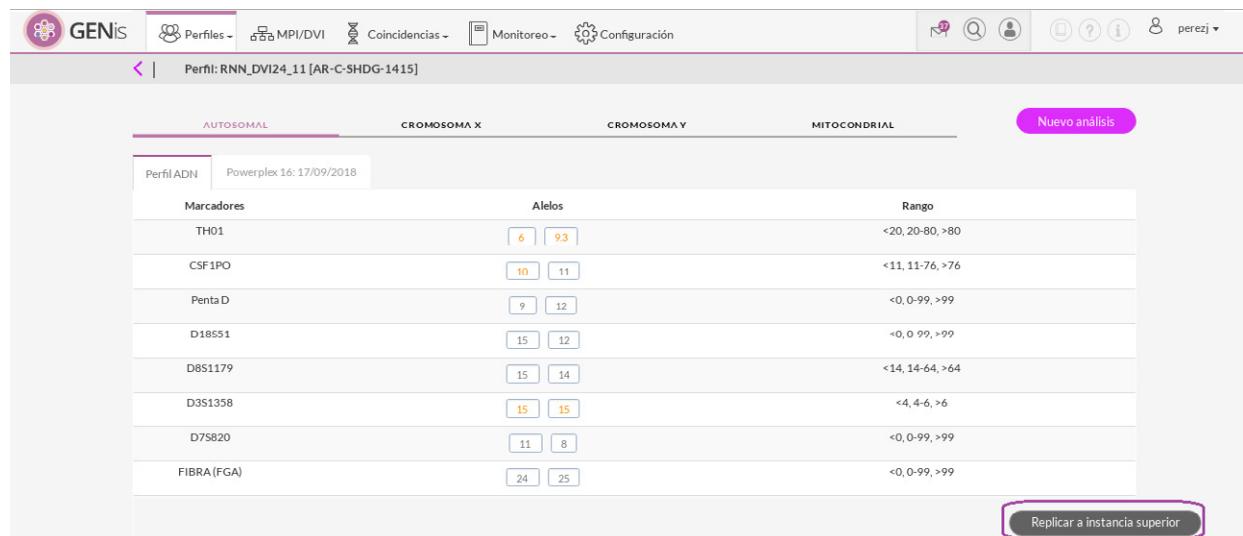


Si se tiene esta opción habilitada, tanto en la carga masiva como en la carga manual se tendrán habilitada la opción de replicar a una instancia superior, de lo contrario esta opción estará grisada:

### Carga masiva:



## Carga manual:



Marcadores	Alelos	Rango
TH01	6 / 9,3	<20, 20-80, >80
CSF1PO	10 / 11	<11, 11-76, >76
Penta D	9 / 12	<0, 0-99, >99
D18S51	15 / 12	<0, 0-99, >99
D8S1179	15 / 14	<14, 14-64, >64
D351358	15 / 15	<4, 4-6, >6
D7S820	11 / 8	<0, 0-99, >99
FIBRA (FGA)	24 / 25	<0, 0-99, >99

Cada laboratorio deberá subir sus perfiles a su instancia la cual automáticamente se replicarán en la instancia superior.

Según se determine por la subcategoría a la que pertenece el perfil, el mismo se enviará a la instancia superior con los siguientes datos asociados:

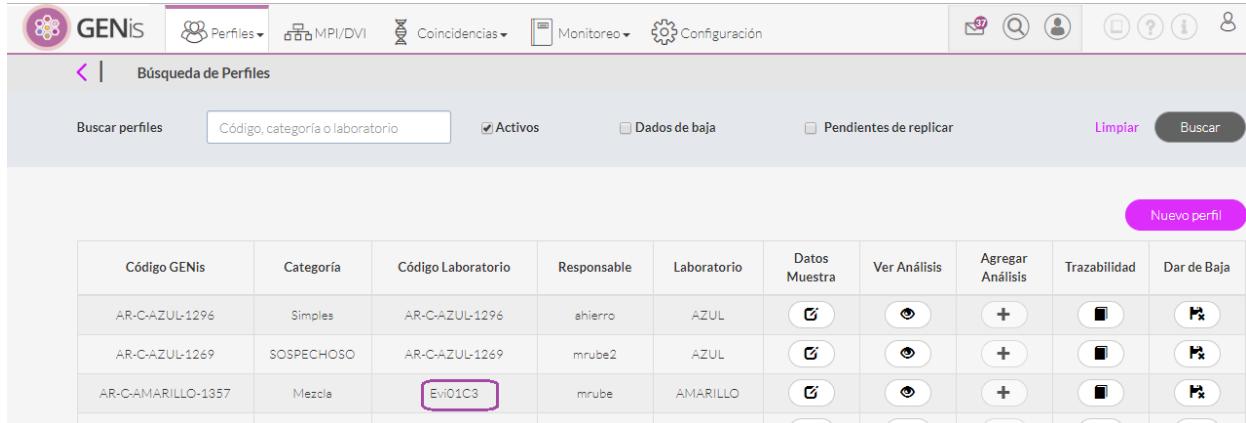
- Código del sistema del perfil.
- Categoría/subcategoría.
- Tipo de análisis que se incluyen en el perfil.
- Fecha de alta del perfil en el sistema.

Todos los kits y marcadores deben estar definidos en la instancia superior para poder admitir el alta de un perfil. Si el rechazo es por este motivo, ambas instancias son notificadas y podrá revertirse la situación configurando la instancia superior para admitir ese kit y esos marcadores. El perfil quedará pendiente de ser rechazado o admitido en la instancia superior hasta que se configure el kit y los marcadores correspondientes.

Cuando se carga un electroferograma o archivo asociado a un perfil y ese perfil se replica entre instancias, también se replicar el electroferograma y/o adjunto y se pueden visualizar los mismos.

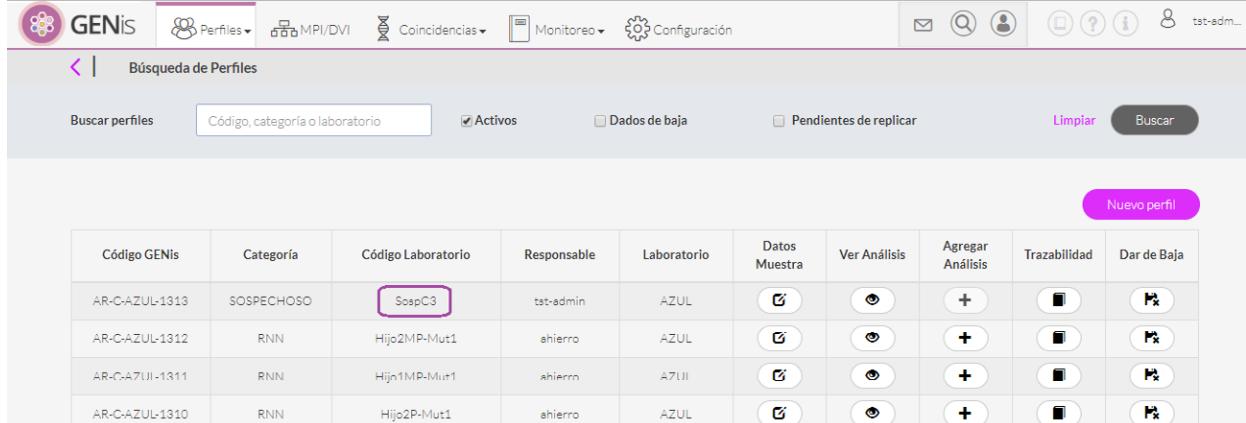
## 21.3 Aprobación/Rechazo de perfiles en instancia superior

Supongamos el ejemplo que el **Laboratorio 1** realiza una carga masiva de una mezcla, la cual se replica a la instancia superior:



Código GENis	Categoría	Código Laboratorio	Responsable	Laboratorio	Datos Muestra	Ver Análisis	Agregar Análisis	Trazabilidad	Dar de Baja
AR-CAZUL-1296	Simples	AR-CAZUL-1296	ahierro	AZUL					
AR-CAZUL-1269	SOSPECHOSO	AR-CAZUL-1269	mrube2	AZUL					
AR-CAMARILLO-1357	Mezcla	Evi01C3	mrube	AMARILLO					

En el **Laboratorio 2** se realiza una carga masiva de un perfil sospechoso, el cual se replica a la instancia superior:



Código GENis	Categoría	Código Laboratorio	Responsable	Laboratorio	Datos Muestra	Ver Análisis	Agregar Análisis	Trazabilidad	Dar de Baja
AR-CAZUL-1313	SOSPECHOSO	SoapC3	tst-admin	AZUL					
AR-CAZUL-1312	RNN	Hijo2MP-Mut1	ahierro	AZUL					
AR-CAZUL-1311	RNN	Hijo1MP-Mut1	ahierro	AZUL					
AR-CAZUL-1310	RNN	Hijo2P-Mut1	ahierro	AZUL					

La instancia superior recibe los perfiles cargados de las instancias inferiores. Para poder aprobarlos/rechazarlos, ir al menú **Perfiles/Aprobación Perfiles de instancia inferior**.

El ícono del ojo  permite ver el detalle de los alelos del perfil.



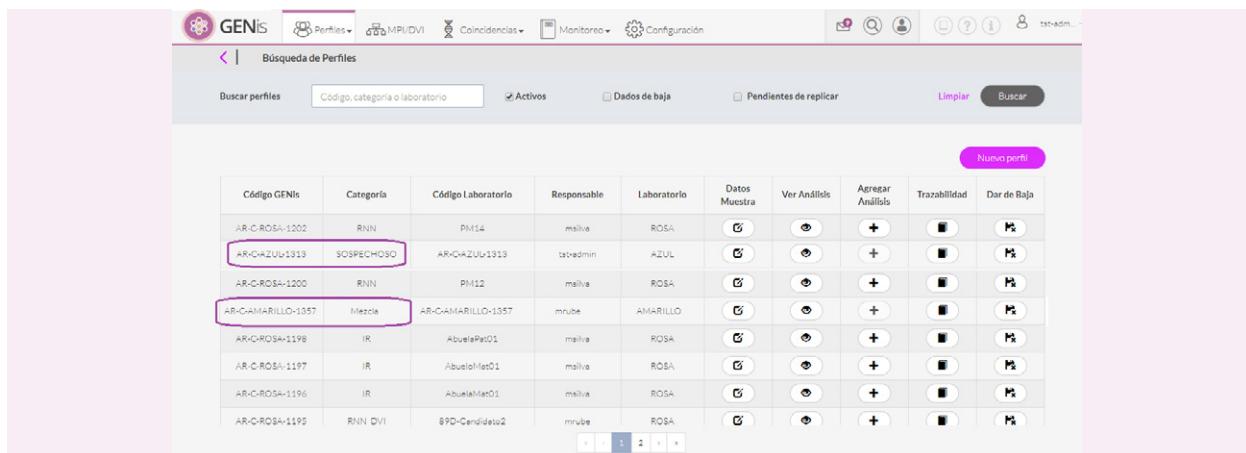
Código GENis	Categoría Local	Laboratorio	Fecha y Hora	Tiene Victima Asociada	Genetista Asignado	STR	MT
<input checked="" type="checkbox"/> AR-C-AZUL-1313	SOSPECHOSO	AZUL	2018-09-28 12:22	NO	tst-admin		
<input checked="" type="checkbox"/> AR-CAMARILLO-1357	Mezcla	AMARILLO	2018-09-28 12:18	NO	mrube		
<input type="checkbox"/> AR-C-AZUL-1282	Simples	AZUL	2018-09-25 11:15	NO	mivilva3		
<input type="checkbox"/> AR-C-AZUL-1285	Simples	AZUL	2018-09-21 16:40	NO	ehierro		

Cuando se carga un electroferograma o archivo asociado a un perfil y ese perfil se replica entre instancias, se envía también el electroferograma y/o adjunto y se pueden visualizar los mismos.

Aprobar los perfiles, haciendo click sobre el ícono de aprobar o seleccionando los perfiles deseados y presionando el botón Aprobar Seleccionados. Aparece un cartel que confirma que se aprobaron los perfiles:



Una vez aprobados los perfiles, los mismos pasan a formar parte de la instancia superior y se corre automáticamente el proceso match:



Código GENis	Categoría	Código Laboratorio	Responsable	Laboratorio	Datos Muestra	Ver Análisis	Agregar Análisis	Trazabilidad	Dar de Baja
AR-C-ROSA-1202	RNN	PM14	mivila	ROSA					
AR-C-AZUL-1313	SOSPECHOSO	AR-C-AZUL-1313	tateadmin	AZUL					
AR-C-ROSA-1200	RNN	PM12	mivila	ROSA					
AR-C-CAMARILLO-1357	Mezcla	AR-C-CAMARILLO-1357	mrubie	AMARILLO					
AR-C-ROSA-1198	IR	AbuelaPad01	mivila	ROSA					
AR-C-ROSA-1197	IR	AbueloMat01	mivila	ROSA					
AR-C-ROSA-1196	IR	AbuelaMat01	mivila	ROSA					
AR-C-ROSA-1195	RNN DVI	89D-Candidato2	mrubie	ROSA					

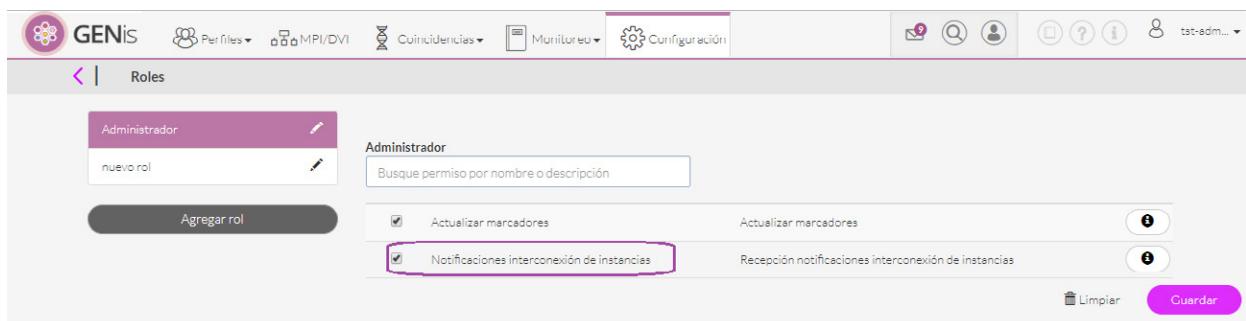
El Código GENis me indica el laboratorio al que pertenece el perfil.

La instancia superior y los laboratorios reciben la notificación de que se generó un match (Ver detalle de las notificaciones de Interconexión de Instancias en la sección 18.Notificaciones):



Fecha	Tipo	Descripción	Borrar seleccionados
2018-09-28 12:30:04	Coincidencias	Nueva coincidencia pendiente entre: AR-C-AMARILLO-1357 y AR-C-AZUL-1313	<input type="checkbox"/>

Nota: tener en cuenta que para que la notificación de match le llegue al perfil de la instancia superior, tiene que tener chequeado el tilde de Notificaciones interconexión de instancias dentro del menu de **Configuración/Roles**:



Administrador	Busque permiso por nombre o descripción
<input checked="" type="checkbox"/> Actualizar marcadores	Actualizar marcadores
<input checked="" type="checkbox"/> Notificaciones interconexión de instancias	Recepción notificaciones interconexión de instancias

## 21.4 Replicar perfiles asociados

En la pantalla de aprobación de perfiles de instancia superior se muestra el siguiente campo:



Código GENis	Categoría Local	Laboratorio	Fecha y Hora	Tiene Víctima Asociada	Genetista Asignado	STR	MT
AR-CAMARILLO-1255	Mezcla	AMARILLO	2018-09-20 08:59	<input checked="" type="checkbox"/> Sí	mrube		

Tiene víctima asociada con los valores Sí o No:

Cuando se aprueba el perfil de la evidencia, es como si se aprobara la víctima asociada en conjunto. No se aprueban por separado, suben en conjunto. En la aprobación solo se ve para aprobar el perfil de la evidencia, la víctima asociada es un dato más del perfil, que no se aprueba por separado. Cuando baja el perfil en un match hacia la instancia inferior, también bajan en conjunto.

La víctima asociada sube junto a la evidencia, pero el perfil de la víctima sube inhabilitada, eso implica que no participa en las búsquedas ni se puede realizar ninguna acción sobre ese perfil.

## 21.5 Modificación de Perfiles

Cuando un perfil es replicado a una instancia superior, no se le podrá realizar ninguna modificación, esto implica que se deshabilitaran los botones para agregar más información.

En el caso de que se tenga más información asociada al perfil, la única manera es dar de baja el perfil y volverlo a cargar agregando lo nuevo.

Los perfiles que pertenecen a otros laboratorios no podrán ser editados, esto implica que no se podrá: agregar análisis, replicar a otras instancias, adjuntar archivos ni tampoco se podrá ver su código interno de la muestra.

## 21.6 Propagar hit y descartes entre instancias

Cuando un match es transformado en hit o descarte, el evento es replicado a las instancias involucradas. Esto será informado en la bandeja de entrada de los genetistas responsables y de los usuarios con permisos para recibir notificaciones de interconexión. Se registra el estado del hit/descarte parcial y del hit/descarte completo (ver detalle de notificaciones en la sección [18. Notificaciones](#)).



The screenshot shows the GENis software interface with the title bar "GENis". Below it is a navigation menu with icons for "Perfiles", "MPI/DVI", "Cocidencias", "Monitoreo", and "Configuración". On the right side of the title bar are icons for notifications (10), search, user profile, and help. The main area is titled "Inbox". It has filters for "Tipo" (set to "Confirmación"), "Fecha" (set to "Desde" and "Hasta"), and checkboxes for "Pendientes" and "Marcados". A "Buscar" button is also present. The list below shows one item: "2018-09-28 13:28:29" (Timestamp) | "Confirmación de coincidencia" (Type) | "Se confirmó el match del perfil: AR-C-AMARILLO-1357" (Description). There is also a "Borrar seleccionados" (Delete selected) button.



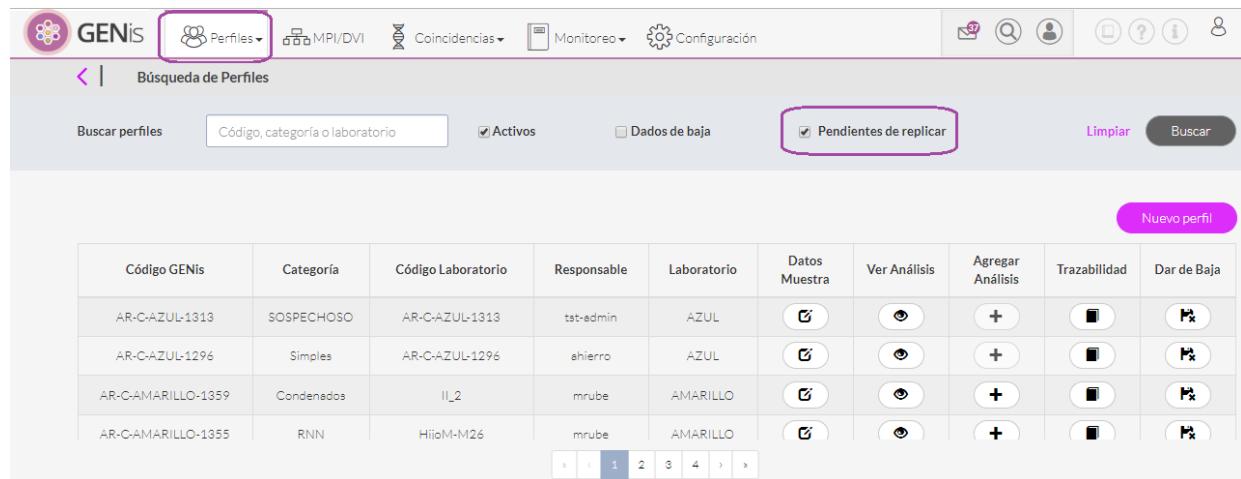
This screenshot shows the same GENis software interface as the previous one, but the "Tipo" filter is now set to "Descarte de coincidecia". The list shows one item: "2018-09-28 14:28:46" (Timestamp) | "Descarte de coincidencia" (Type) | "Se descartó el match del perfil: AR-C-AZUL-1313" (Description). A "Borrar seleccionados" button is also visible.

## 21.7 Baja de perfiles

La baja de perfiles funciona independientemente en cada instancia, es decir, cuando se da de baja un perfil en una instancia, la misma no se replica al resto de las instancias.

## 21.8 Filtros

Dentro del listado de perfiles en la solapa **Perfiles**, se tiene el tilde **Pendientes de Replicar**, que me muestra los perfiles que no fueron replicados a una instancia superior:



The screenshot shows the GENis software interface with the 'Profiles' tab selected. A pink box highlights the 'Pending replication' checkbox in the search bar. The search bar also includes fields for 'Buscar perfiles', 'Código, categoría o laboratorio', 'Activos' (checked), 'Datos de baja' (unchecked), and 'Pending replication' (checked). Below the search bar is a table with columns: Código GENis, Categoría, Código Laboratorio, Responsable, Laboratorio, Datos Muestra, Ver Análisis, Agregar Análisis, Trazabilidad, and Dar de Baja. The table contains five rows of data. At the bottom of the table is a navigation bar with page numbers 1, 2, 3, 4, and arrows.

Código GENis	Categoría	Código Laboratorio	Responsable	Laboratorio	Datos Muestra	Ver Análisis	Agregar Análisis	Trazabilidad	Dar de Baja
AR-C-AZUL-1313	SOSPECHOSO	AR-C-AZUL-1313	tst-admin	AZUL	<input checked="" type="checkbox"/>				
AR-C-AZUL-1296	Simples	AR-C-AZUL-1296	ahierro	AZUL	<input checked="" type="checkbox"/>				
AR-CAMARILLO-1359	Condenados	II_2	mrube	AMARILLO	<input checked="" type="checkbox"/>				
AR-CAMARILLO-1355	RNN	HijoM-M26	mrube	AMARILLO	<input checked="" type="checkbox"/>				

Tener en cuenta que también se deberá tener tildado el casillero de **Activos** y/o **Datos de baja**, sino la búsqueda no arroja ningún resultado.

**01**  
**02**  
**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07**  
**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22** REPORTES  
**23**  
**24**  
**25**  
**26**

---

## 22 Reportes

GENis permite la posibilidad de generar reportes según la información a la que se desea acceder.

Para ver los reportes ir al menú **Monitoreo/Reportes**:



**Nota:** tener en cuenta que para que el usuario pueda ver el menú **Reportes**, el rol debe tener los permisos configurados para poder visualizar los reportes (Ver sección 3.2 Configuración de Roles)

**01**  
**02**  
**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07**  
**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23** ANEXO I - ALGORITMOS DE  
**24** BÚSQUEDA DE COINCIDENCIAS DE STR  

---

**25**  
**26**

## 23 Anexo I – Algoritmo de búsqueda de coincidencias de STR

GENis implementa los tres tipos de algoritmos de búsquedas de coincidencias como específica ENFSI en exigencia alta, baja y media.

Se creó además un nuevo algoritmo con los cálculos estadísticos asociados para la valoración de las coincidencias denominado **Mezcla Mezcla** que determina si un mismo perfil genético se encuentra en dos evidencias de dos aportantes. A continuación, se detalla cada uno de los algoritmos implementados.

### 23.1.1 Locus o Marcador

Un locus es una posición dentro del genoma. En el contexto de este documento, Locus y Marcador significan lo mismo. Ejemplo: los valores posibles de Locus son D3S1358, TPOX, TH01.

### 23.1.2 Alelo

Un alelo es un valor de alguna de las siguientes formas:

- número  $x \geq 1$  con dos decimales (es decir, es un número de la forma  $\frac{n}{100}$  con  $n \in \mathbb{N}$ )
- [x] donde x es un número como en el ítem anterior obligatorio para el matching

### 23.1.3 Genotipo

Un Genotipo es una tupla Locus → (Alelo, Alelo,...). Por ejemplo un Genotipo es D3S1358 → (28.5, 22).

### 23.1.4 Genotipificación

Una genotipificación es una lista de genotipos donde no se repiten los locus de cada elemento.

## 23.1.5 Perfil Genético

---

Un perfil genético es una estructura que se compone de:

- Un identificador único id
- Una genotipificación

## 23.1.6 Igualdad de alelos

---

Dados dos alelos  $x$  e  $y$ , definimos la función  $\text{equal}_A : \text{Alelo} \times \text{Alelo} \rightarrow \text{Bool}$  de la siguiente manera:

- $\text{equal}_A(x; y) = x == y$
- $\text{equal}_A([x]; y) = x == y$
- $\text{equal}_A(x; [y]) = x == y$
- $\text{equal}_A([x]; [y]) = x == y$
- en otro caso = false

## 23.2.1 Coincidencia en exigencia alta de genotipos

---

Dados dos Genotipos  $X = M_1 \rightarrow (x_1, x_2, \dots, x_n)$  e  $Y = M_2 \rightarrow (y_1, y_2, \dots, y_m)$  definimos  $X =_m Y$  si y solo si se satisfacen estas condiciones:

- $M_1 = M_2$
- $n = m$
- $\exists$  una permutación  $x'_1, x'_2, \dots, x'_n$  de  $x_1, x_2, \dots, x_n$  tal que  $\forall i: 1, \dots, n: \text{equal}_A(x'_i, y_i)$

## 23.2.2 Coincidencia en exigencia media o moderada de genotipos

---

Dados dos Genotipos  $X = M_1 \rightarrow (x_1, x_2, \dots, x_n)$  e  $Y = M_2 \rightarrow (y_1, y_2, \dots, y_m)$  definimos  $X \subset_m Y$  si y solo si se satisfacen estas condiciones.

- $M_1 = M_2$
- $n = m$
- $\exists$  una permutación  $x'_1, x'_2, \dots, x'_n$  de la colección formada por  $x_1, x_2, \dots, x_n$  seguida de  $m - n$  alelos tal que  $\forall i: 1, \dots, n: equal_A(x'_i, y_i)$

## 23.2.3 Coincidencia en exigencia baja de locus

---

Dados dos locus  $X = (M_1, x_1, x_2)$  e  $Y = (M_2, y_1, y_2)$  definimos  $X \approx_m Y$  si y solo si se satisfacen estas condiciones

- $M_1 = M_2$
- $x_1 = x_2 \vee x_1 = y_2 \vee y_1 = x_2 \vee x_2 = y_2$

**01**  
**02**  
**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07**  
**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23**  
**24** COINCIDENCIA DE PERFILES  

---

**25**  
**26**

## 24.1 Coincidencia en exigencia alta de perfiles

---

Dados dos perfiles  $P = (id_1, p_1, p_{12}, \dots, p_n)$  y  $Q = (id_2, q_1, q_2, \dots, q_n)$  y donde los  $p_i, q_j$  son Locus:

Sea  $R = \text{loci}(P) \cap \text{loci}(Q)$  y sea  $r = m_w$  un elemento de  $R$ .

Llamaremos abusando de la notación de subíndices  $p_r$  (resp  $q_r$ ) al locus de  $P$  (resp  $Q$ ) correspondiente al marcador  $r$ . Nótese que aquí el subíndice es el locus.

Definimos  $P = pQ$  si y solo si  $\forall m \in R: p_m = m q_m$

## 24.2 Coincidencia en exigencia media o moderada de perfiles

---

Dados dos perfiles  $P = (id_1, p_1, p_{12}, \dots, p_n)$  y  $Q = (id_2, q_1, q_2, \dots, q_n)$  donde los  $p_i, q_i$  son Locus. Asumamos que los locus de  $P$  contienen menos alelos que los de  $Q$ .

Sea  $R = \text{loci}(P) \cap \text{loci}(Q)$  y sea  $r = m_w$  un elemento de  $R$ .

Llamaremos abusando de la notación de subíndices  $p_n$  (resp  $q_r$ ) al locus de  $P$  (resp  $Q$ ) correspondiente al marcador  $r$ . Nótese que aquí el subíndice es el Locus.

Definimos  $P \subset pQ$  si y solo si  $\forall m \in R: p_m \subset m q_m$

## 24.3 Coincidencia en exigencia baja de perfiles

---

Dados dos perfiles  $P=(id_1, p_1, p_{12}, \dots, p_n)$  y  $Q=(id_2, q_1, q_2, \dots, q_n)$  donde los  $p_i, q_j$  son Locus.

Sea  $R = \text{loci}(P) \cap \text{loci}(Q)$  y sea  $r=w_m$  un elemento de  $R$ .

Llamaremos abusando de la notación de subíndices  $p_r$  (resp  $q_r$ ) al locus de  $P$  (resp  $Q$ ) correspondiente al marcador  $r$ . Nótese que aquí el subíndice es el Locus.

Definimos  $P \approx_p Q$  si y solo si  $\forall m \in R: p_m \approx_m q_m$

## 24.4 Coincidencia entre dos perfiles aportantes

---

Dados dos perfiles mezcla  $M$  y  $M'$ , decimos que  $M \approx_{mm} M'$  si y solo si  $\exists S, V, V'$  con  $1 \leq S \leq 2, 1 \leq V \leq 2$  y  $1 \leq V' \leq 2$  tales que

- $M/(V \cup S) = \emptyset$  [  $V$  y  $S$  explican  $M$  ]
- $M'/(V' \cup S) = \emptyset$  [  $V'$  y  $S$  explican  $M'$  ]
- $S \subseteq M \cap M'$  [  $S$  está en  $M \cap M'$  ]

Notar que  $V$  y  $V'$  pueden o no estar dados.

**01**  
**02**  
**03**  
**04**  
**05**  
**06**  
**07**  
**08**  
**09**  
**10**  
**11**  
**12**  
**13**  
**14**  
**15**  
**16**  
**17**  
**18**  
**19**  
**20**  
**21**  
**22**  
**23**  
**24**  
**25** **ANEXO II – GESTOR DE**  
**26** **COINCIDENCIAS Y CÁLCULOS POR DEFAULT**

---

## 25 ANEXO II – GESTOR DE COINCIDENCIAS Y CÁLCULOS POR DEFAULT

---

GENis permite que los usuarios ingresen perfiles genéticos provenientes de evidencias forenses sin determinar de antemano el número de individuos que aportaron a dicha evidencia. Esto ocurre porque a priori no es posible que el genetista pueda asegurar ese dato.

Sin embargo, por razones técnicas y prácticas, es necesario que GENis infiera mediante una fórmula ese número de aportantes a la evidencia. Esto no limita la funcionalidad del sistema sino que permite básicamente tres cosas:

- 1) Agrupar las coincidencias de modo tal que el usuario pueda navegar fácilmente el gestor de coincidencias según sea el perfil agrupador una referencia o una evidencia.
- 2) Realizar cálculos de LR por default.
- 3) Ejecutar el algoritmo Mezcla Mezcla solamente en los casos en los que la cantidad de aportantes inferidos de ambas evidencias sea igual a 2.

### 25.1 Cálculo de inferencia del número de aportantes a una evidencia

---

GENiS es capaz de proveer una estimación del número más probable de aportantes,  $n^*$ , de una evidencia, R. Para ello maximiza, en función del número de aportantes, la probabilidad de que la evidencia provenga de un conjunto de x aportantes desconocidos:

$$n^* = \underset{1 \leq x \leq 4}{\operatorname{argmax}} P(R, \{U\}_x)$$

Con

$$P(R, \{U\}_x) = \sum_j P(R|U_j^{(x)})P(U_j^{(x)})$$

Siendo  $U_j^{(x)}$  el conjunto de alelos para la j-ésima configuración de x contribuyentes desconocidos.

## 25.2 Cálculo de LR por default

Para que el analista pueda evaluar rápidamente el valor que puede poseer el hallazgo de una coincidencia, GENis realiza cálculos de LR por default según se detalla en la siguiente tabla:

Tipo de perfil agrupador	Tipo de perfil coincidente	Cálculo
Referencia	Referencia	1/RMP
Referencia	Evidencia (n=1)	1/RMP
Evidencia (n=1)	Referencia	1/RMP
Referencia	Evidencia (n=1)	1/RMP
Referencia	Evidencia (n>1)	(Referencia + "n-1 desconocidos")/"n desconocidos"
Evidencia (n>1)	Referencia	(Referencia + "n-1 desconocidos")/"n desconocidos"
Evidencia (n=2)	Evidencia (n=2)	Mezcla-Mezcla
Evidencia1 (n1=1)	Evidencia2 (n2=1)	(Evidencia2 + "n1-1 desconocidos")/"n1 desconocidos"
Evidencia1 (n1=1)	Evidencia2 (n2>1)	(Evidencia1 + "n2-1 desconocidos")/"n2 desconocidos"
Evidencia (n>1)	Evidencia (n>1)	

**01  
02  
03  
04  
05  
06  
07  
08  
09  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26**

## **ANEXO III – INTERPRETACIÓN DE ESTADÍSTICAS DE EVIDENCIAS**

---

## 26 ANEXO III – INTERPRETACIÓN DE ESTADÍSTICAS DE EVIDENCIAS

---

Para realizar comparaciones cuantitativas de diferentes hipótesis relacionadas con el material evidenciario, la actual implementación de GENiS permite realizar comparaciones de probabilidades obtenidas bajo escenarios alternativos. Típicamente para cada sistema analizado, esto involucra estimaciones del cociente de verosimilitudes, LR (*likelihood ratio* en inglés), definido como:

$$LR = \frac{P(\text{evidencia}|H_f)}{P(\text{evidencia}|H_d)} \quad [1]$$

$H_f$  y  $H_d$  son las dos hipótesis a cotejar, que en un caso general definen la participación o no en la muestra evidenciaría M, de individuos asociados a perfiles conocidos,  $S_1, S_2, \dots, S_n$  y de eventuales aportantes de perfiles desconocido  $D_1, D_2, \dots, D_m$ . Este enfoque permite tratar de manera unificada problemas de fuente única (i.e. de identificación) y de análisis de mezclas de más de un contribuyente.

Para estimar  $P(\text{evidencia}|H)$  utilizaremos la nomenclatura introducida en [Curran1999]. Llamamos:

- R al conjunto de alelos de la muestra
- T al conjunto de alelos de personas que, según la hipótesis analizada H, contribuyeron a la muestra
- V al conjunto de alelos de personas con perfil conocido, pero que según H, no son contribuyentes a la muestra.
- $U_j$  al conjunto de alelos de un grupo particular (el j-esimo) de personas desconocidas que, según la hipótesis analizada H, pudieron haber contribuido a la muestra
- x al número de contribuyentes desconocidos estipulado por H.

Lo que interesa computar, por tanto es:

$$P(\text{evidencia}|H) = \sum_j P(R, T, V, U_j|H) \quad [2]$$

Donde el índice j recorre diferentes conjuntos de grupos de personas desconocidas (i.e. de las cuales carecemos información genética), que pudieron haber contribuido a la muestra.

Siguiendo la línea sugerida por Curran y colaboradores en [Curran2005] podemos escribir

$$\begin{aligned} P(R, T, V, U_j | H) &= P(R|T, V, U_j, H) P(T, V, U_j | H) \\ &= P(R|T, U_j, H) P(T, V, U_j | H) \end{aligned}$$

Por lo que [2] resulta

$$P(\text{evidencia}|H) = \sum_j \frac{P(R|T, U_j, H)}{P_{\text{replica}}} \frac{P(T, V, U_j | H)}{P_{\text{genotipo}}} \quad [3]$$

Donde la suma tiene en cuenta los diferentes conjuntos de contribuyentes desconocidos que, alternativamente, pudieron haber contribuido a la muestra. En definitiva podemos escribir que

$$P(\text{evidencia}|H) = P(T, V) \sum_j P(R|T, U_j) P(U_j | T, V) \quad [4]$$

Donde se sobreentiende que se ha utilizado H para asignar los conjuntos T, V y Uj correspondientes

## 26.1 Implementación del cálculo

---

- I. GENiS considera como ensamble de conjuntos  $\{U_j\}$  de alelos correspondientes a los x contribuyentes desconocidos que propone la hipótesis H, a todas las posibles permutaciones de 2x alelos tomados con repetición de los k valores alélicos del sistema analizado.

$$P(A_i | A_i \text{ aparece } n_i \text{ veces entre los } n \text{ alelos}) = \frac{n_i \theta + (1 - \theta)p_i}{1 + (n - 1)\theta} \quad [5]$$

- II. Para estimar las probabilidades  $P(U_j | T, V)$  y  $P(T, V)$  de [4] utilizaremos que

Esta expresión permite estimar la probabilidad de observar un alelo  $A_i$ , **sabiendo que dicho alelo ha aparecido  $n_i$  veces en un grupo de  $n$  alelos proveniente de la misma población**, en el caso general de que asumiremos estructura sub-poblacional (Notar que cuando  $\theta=0$  los resultados convergen a los esperados según la hipótesis de Hardy-Weinberg)

III. La estimación de la probabilidad  $P(R|T, U_j)$  de observar la réplica R dados los contribuyentes conocidos y desconocidos que propone la hipótesis H se obtiene teniendo en cuenta la posible estructura subpoblacional, caracterizada por el parámetro  $\Theta$ , y probabilidades  $p_{out}$  y  $p_{in}$  de drop-out y drop-in respectivamente. Sea  $\delta$  el conjunto de alelos que se encuentran entre los aportados por los contribuyentes T y  $U_j$  pero que no se encuentran en la muestra R (i.e. alelos que sufrieron eventos de drop-out),

1. Se denomina dropout a la eventualidad de que un pico dado del electrofrograma desaparezca por completo del perfil de manera artifactual. Esto puede suceder como un caso extremo de desbalance heterocigoto aunque otros investigadores sugieren que también puede originarse por otro tipo de problemas técnicos del proceso de amplificación.
2. Ocurre en relación a posibles eventos de contaminación de la muestra al momento de prepararla para su amplificación PCR.

$\chi$  el conjunto de alelos que están en la muestra pero no en los contribuyentes (i.e. agrupa alelos drop-in) y sea  $\rho$  el conjunto de alelos que no sufrieron drop-out ni surgieron de contaminaciones.

La probabilidad buscada resulta

$$P(R|T, U_j) = p_\delta p_\rho p_\chi$$

Con

$$p_\delta = \prod_{A_i \in \delta} (p_{out})^{n_{A_i}} \quad p_\rho = \prod_{A_i \in \rho} (1 - p_{out})^{n_{A_i}} \quad p_\chi = \begin{cases} 1 - p_{in} & \text{si } |\chi| = 0 \\ p_{in}^{| \chi |} \prod_{A_i \in \chi} p_{A_i}^{n_{A_i}} & \text{si } |\chi| > 0 \end{cases}$$

Donde  $n_{A_i}$  es la multiplicidad del alelo  $A_i$  entre los alelos  $\{T, U_j\}$  y  $p_{A_i}$  la frecuencia de aparición de dicho alelo en la población de interés.

## Bibliografía

- [Curran1999] "Interpreting DNA Mixtures in Structured Populations", J.M. Curran, C.M. Triggs, J. Buckleton, B.S. Weir, Journal of Forensic Sciences 1999
- [Curran2005] "Interpretation of repeat measurement DNA evidence allowing for multiple contributors and population substructure", J.M.Curran, P.Gill, M.R.Bill, Forensic Science International 2005.

## 26.2 Valoración estadística de asociaciones entre mezclas evidenciarias

---

Supongamos que dentro de un sistema de almacenamiento de muestras evidenciarias se dispone de un procedimiento para asociar dos mezclas,  $M$  y  $M'$ , basado por ejemplo en criterios de similitud de composición (i.e. matching).

En lo que sigue, asumiremos que fueron dos los contribuyentes que han dejado trazas genéticas en cada una de dichas muestras y buscaremos estimar la probabilidad de que ambas muestras puedan explicarse en concordancia con la hipótesis,  $H_3$ , que contempla que un mismo contribuyente,  $C_s$ , ha contribuido a ambos perfiles junto a sendos contribuyentes adicionales,  $C$  y  $C'$ , con participaciones en las mezclas  $M$  y  $M'$  respectivamente.

Será de interés estimar así mismo la probabilidad de que ambas muestras puedan explicarse en concordancia con una hipótesis alternativa,  $H_4$ , según la cual diferentes pares de contribuyentes explicarían las muestras  $M$  y  $M'$  de interés. De esta manera

$$H_3: \quad M = \{C_1 = C_s \cup C_2\} \quad \& \quad M' = \{C'_1 = C_s \cup C'_2\}$$

$$H_4: \quad M = \{C_1 \cup C_2\} \quad \& \quad M' = \{C'_1 \cup C'_2\}$$

Para valorar estadísticamente el vínculo entre  $M$  y  $M'$  consideraremos el cociente

$$LR = \frac{P(\text{evidencia}|H_3)}{P(\text{evidencia}|H_4)} = \frac{P(M, M', K, K'|H_3)}{P(M, M', K, K'|H_4)} = \frac{P(M, M'|K, K', H_3)}{P(M, M'|K, K', H_4)}$$

Donde  $K$  y  $K'$  denotan perfiles genotipados relacionados con las muestras  $M$  y  $M'$ . Específicamente consideraremos que eventualmente se pueden llegar a conocer a-priori los genotipos  $C_2$  y/o  $C'_2$  asociados con  $M$  y/o  $M'$  respectivamente. Finalmente resulta

$$LR = \frac{P(M, M'|K, K', H_3)}{P(M, M'|K, K', H_4)} = \frac{P(M, M'|K, K', H_3)}{P(M|K, H_2) P(M'|K', H_2)} \quad [1]$$

En general, dada la evidencia disponible y una hipótesis de trabajo es posible construir diferentes escenarios compatibles. Por ejemplo, sea  $M = \{A_1, A_2, A_3\}$ ,  $M' = \{A_1, A_3, A_4, A_6\}$ ,  $K = \{\}$  y  $K' = \{\}$ . La siguiente tabla ilustra los escenarios que es posible plantear bajo la hipótesis  $H_3$ , de tres contribuyentes

Contribuyentes escenario	$C_1$	$C_2$	$C'_1$	$C'_2$
$e_1^{H_3}$	$A_1, A_3$	$A_2, A_1$	$A_1, A_3$	$A_4, A_6$
$e_2^{H_3}$	$A_1, A_3$	$A_2, A_3$	$A_1, A_3$	$A_4, A_6$
$e_3^{H_3}$	$A_1, A_3$	$A_3, A_4$	$A_1, A_3$	$A_4, A_6$

Así mismo las siguientes tablas reportan los escenarios compatibles con dos contribuyentes para las muestras  $M$  y  $M'$  respectivamente.

Contribuyentes escenario	$C_1$	$C_2$
$e_1^{H_2, M}$	$A_1, A_1$	$A_2, A_3$
$e_2^{H_2, M}$	$A_1, A_2$	$A_1, A_3$
$e_3^{H_2, M}$	$A_1, A_2$	$A_2, A_3$
$e_4^{H_2, M}$	$A_1, A_2$	$A_3, A_3$

$e_5^{H_2, M}$	A <sub>1</sub> , A <sub>3</sub>	A <sub>2</sub> , A <sub>2</sub>
$e_6^{H_2, M}$	A <sub>1</sub> , A <sub>3</sub>	A <sub>2</sub> , A <sub>3</sub>
Contribuyentes escenario	C <sub>1</sub>	C <sub>2</sub>
$e_1^{H_2, M'}$	A <sub>1</sub> , A <sub>3</sub>	A <sub>4</sub> , A <sub>6</sub>
$e_2^{H_2, M'}$	A <sub>1</sub> , A <sub>4</sub>	A <sub>3</sub> , A <sub>6</sub>
$e_3^{H_2, M'}$	A <sub>1</sub> , A <sub>6</sub>	A <sub>3</sub> , A <sub>4</sub>

Finalmente la cantidad buscada resulta

*LR*

$$= \frac{\sum_{i=1}^3 P(C_1 = C_{1,e_i^{H_3}}, C_2 = C_{2,e_i^{H_3}}, C'_2 = C'_{2,e_i^{H_3}})}{\sum_{i=1}^6 P(C_1 = C_{1,e_i^{H_2,M}}, C_2 = C_{2,e_i^{H_2,M}}) \sum_{i=1}^3 P(C'_1 = C'_{1,e_i^{H_2,M'}}, C'_2 = C'_{2,e_i^{H_2,M'}})}$$

**MANUAL DEL USUARIO**  
Versión 1.4

**GENis**