

**MANUAL DEL USUARIO**

Versión 1.4

**GENis**

# Contenido

---

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

	<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>		<b>BAJA DE PERFILES .....</b>	<b>102</b>
<b>14</b>		<b>COMPARADOR DE PERFILES .....</b>	<b>106</b>
<b>15</b>		<b>EXPORTADOR DE PERFILES .....</b>	<b>110</b>
<b>16</b>		<b>GESTOR DE COINCIDENCIAS Y CÁLCULOS FORENSE .....</b>	<b>112</b>
	<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 coincidencia 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>		<b>AUDITORIA .....</b>	<b>135</b>
<b>18</b>		<b>NOTIFICACIONES .....</b>	<b>138</b>
	<b>18.1</b>	BÚSQUEDA AVANZADA Y FILTROS .....	139

	<b>18.2</b>	TIPO DE NOTIFICACIONES .....	140
<b>19</b>		<b>TIPIFICACION DE MOTIVOS .....</b>	<b>144</b>
<b>20</b>		<b>BÚSQUEDA DE PERSONAS .....</b>	<b>146</b>
	<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>	ASOCIAR 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>	ASOCIAR LOTE .....	152
	<b>20.8</b>	ASOCIAR PERFILES .....	154
	<b>20.9</b>	DESASOCIAR 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>		<b>INTERCONEXION DE INSTANCIAS .....</b>	<b>197</b>
	<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>	REPORTES .....	209
<b>23</b>	ANEXO I – ALGORITMOS DE BÚSQUEDA DE COINCIDENCIAS DE STR .....	211
	<b>23.1</b> DEFINICIONES .....	211
	<b>23.1.1</b> LOCUS O MARCADOR .....	211
	<b>23.1.2</b> ALELO .....	211
	<b>23.1.3</b> GENOTIPO .....	211
	<b>23.1.4</b> GENOTIPIFICACIÓN .....	212
	<b>23.1.5</b> PERFIL GENÉTICO .....	212
	<b>23.1.6</b> IGUALDAD DE ALELOS .....	212
	<b>23.2</b> COINCIDENCIA DE GENOTIPOS .....	212
	<b>23.2.1</b> COINCIDENCIA EN EXIGENCIA ALTA DE GENOTIPOS .....	212
	<b>23.2.2</b> COINCIDENCIA EN EXIGENCIA MEDIA O MODERADA DE GENOTIPOS .....	213
	<b>23.2.3</b> COINCIDENCIA EN EXIGENCIA BAJA DE LOCUS .....	213
<b>24</b>	COINCIDENCIA DE PERFILES .....	215
	<b>24.1</b> COINCIDENCIA EN EXIGENCIA ALTA DE PERFILES .....	215
	<b>24.2</b> COINCIDENCIA EN EXIGENCIA MEDIA O MODERADA DE PERFILES .....	215
	<b>24.3</b> COINCIDENCIA EN EXIGENCIA BAJA DE PERFILES .....	216
	<b>24.4</b> COINCIDENCIA ENTRE DOS PERFILES APORTANTES .....	216
<b>25</b>	ANEXO II – GESTOR DE COINCIDENCIAS Y CÁLCULOS POR DEFAULT .....	218
	<b>25.1</b> CÁLCULO DE INFERENCIA DEL NÚMERO DE APORTANTES A UNA EVIDENCIA .....	218
	<b>25.2</b> CÁLCULO DE LR POR DEFAULT .....	219
<b>26</b>	ANEXO III – INTERPRETACIÓN DE ESTADÍSTICAS DE EVIDENCIAS .....	221
	<b>26.1</b> IMPLEMENTACIÓN DEL CÁLCULO .....	223
	<b>26.2</b> VALORACIÓN ESTADÍSTICA DE ASOCIACIONES ENTRE MEZCLAS EVIDENCIARIAS .....	224

## 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 Baraño**

*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, auditable 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 presumbibles 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 Prüm. 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.

Felicitemos 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 Sábato, 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 auditable. 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 elite, 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 conocerlos, manipularnos y tomar decisiones en nuestro nombre. Si queremos impedir que una reducida elite monopolice estos poderes cuasi-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 presumbibles 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 testeo 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 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)



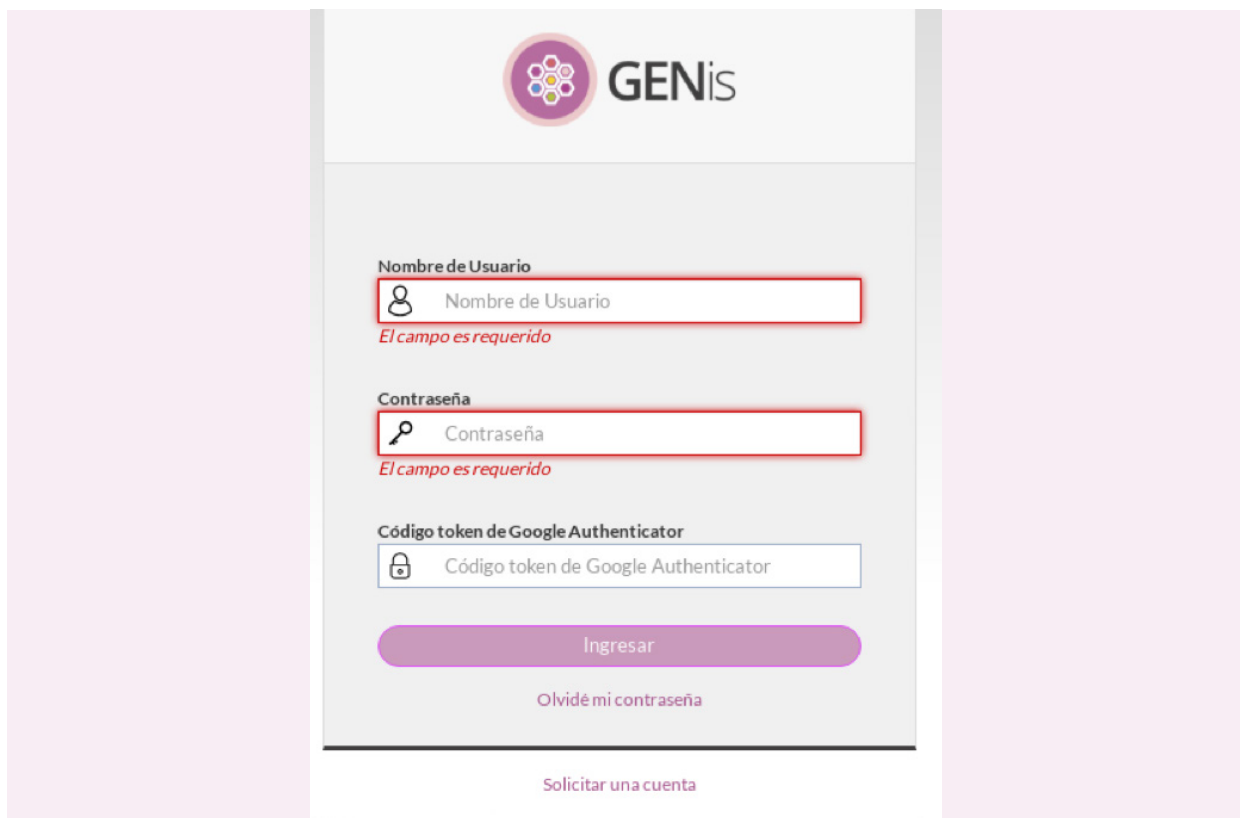
## 2.2 Solicitar una cuenta

---

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 (descrita en el capítulo anterior).

Pantalla de acceso al GENis:



Nombre de Usuario

Nombre de Usuario

*El campo es requerido*

Contraseña

Contraseña

*El campo es requerido*

Código token de Google Authenticator

Código token de Google Authenticator

Ingresar

Olvidé mi contraseña

Solicitar una cuenta

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>	<input type="text" value="Juan"/>	<b>Apellido *</b>	<input type="text" value="Perez"/>
<b>Email *</b>	<input type="text" value="jperez@gmail.com"/>	<b>Nombre de Usuario GeneMapper *</b>	<input type="text" value="jperez"/>
<b>Teléfono *</b>	<input type="text" value="45678927"/>	<b>Teléfono móvil o celular</b>	<input type="text" value="Teléfono móvil o celular"/>

**Superusuario**

**Roles**

- Administrador
- Administrativo
- Auditor

<b>Contraseña *</b>	<input type="password" value="....."/>	<b>Confirmar contraseña *</b>	<input type="password" value="....."/>
---------------------	--	-------------------------------	--

\* Acepto los **terminos y condiciones**

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** x

1. Seleccione un nombre de usuario para GENis

jperez  j.perez  perezj

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

2. 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.

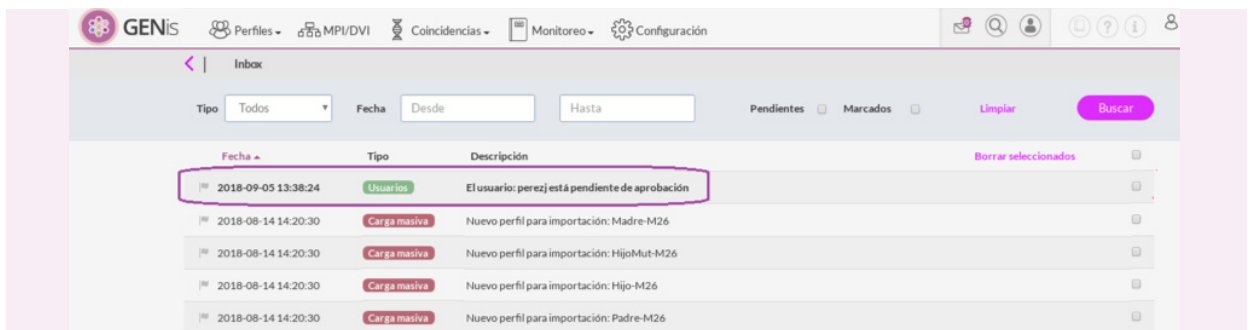
**Solicitud de nueva cuenta**
✕

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

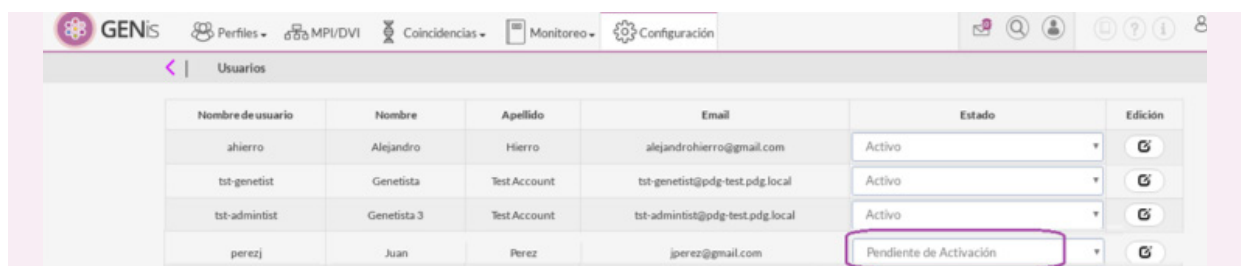
El usuario administrador o quien tenga los permisos suficientes para aprobar el acceso a nuevos usuarios, recibirá en su bandeja de notificaciones una notificación nueva de que tiene una solicitud de usuario pendiente de aprobación.



The screenshot shows the 'Inbox' section of the GENis interface. A notification is highlighted with a red box, indicating a pending user activation. The notification details are as follows:

Fecha	Tipo	Descripción
2018-09-05 13:38:24	Usuarios	El usuario: perezj está pendiente de aprobación
2018-08-14 14:20:30	Carga masiva	Nuevo perfil para importación: Madre-M26
2018-08-14 14:20:30	Carga masiva	Nuevo perfil para importación: HijoMut-M26
2018-08-14 14:20:30	Carga masiva	Nuevo perfil para importación: Hijo-M26
2018-08-14 14:20:30	Carga masiva	Nuevo perfil para importación: Padre-M26


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



The screenshot shows the 'Usuarios' configuration page in the GENis interface. The 'Configuración' menu item is highlighted in the top navigation bar. The user list table is as follows:

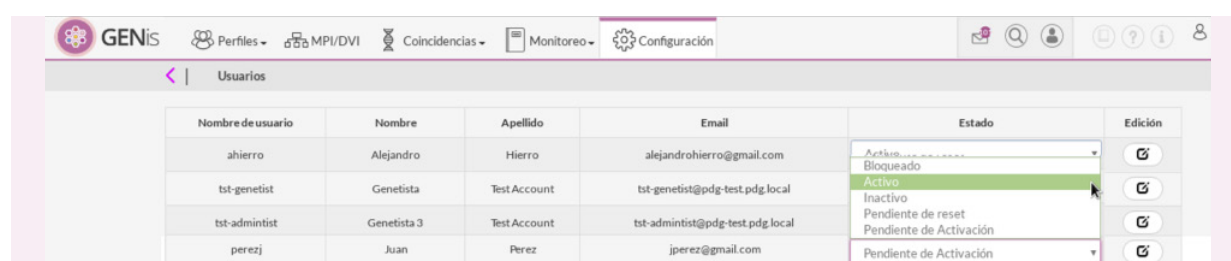
Nombre de usuario	Nombre	Apellido	Email	Estado	Edición
ahierro	Alejandro	Hierro	alejandrohierro@gmail.com	Activo	
tst-genetist	Genetista	Test Account	tst-genetist@pdg-test.pdg.local	Activo	
tst-administ	Genetista 3	Test Account	tst-administ@pdg-test.pdg.local	Activo	
perezj	Juan	Perez	jperez@gmail.com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

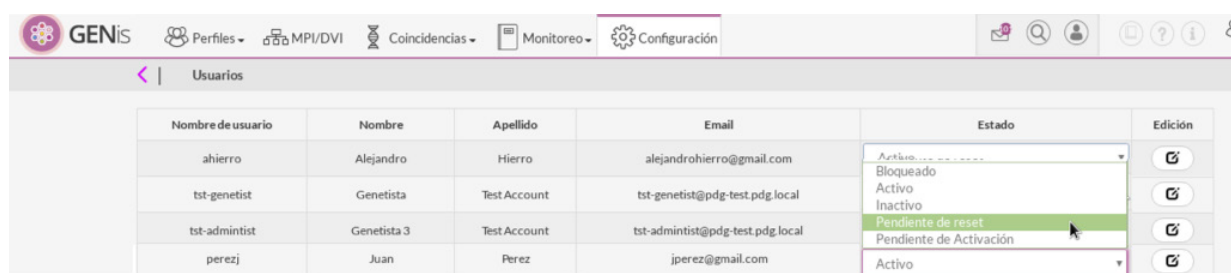
El administrador puede modificar los datos y/o roles asignados al usuario y guardar los cambios.

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



## 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:



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, scanee 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 blanqueo 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](#)

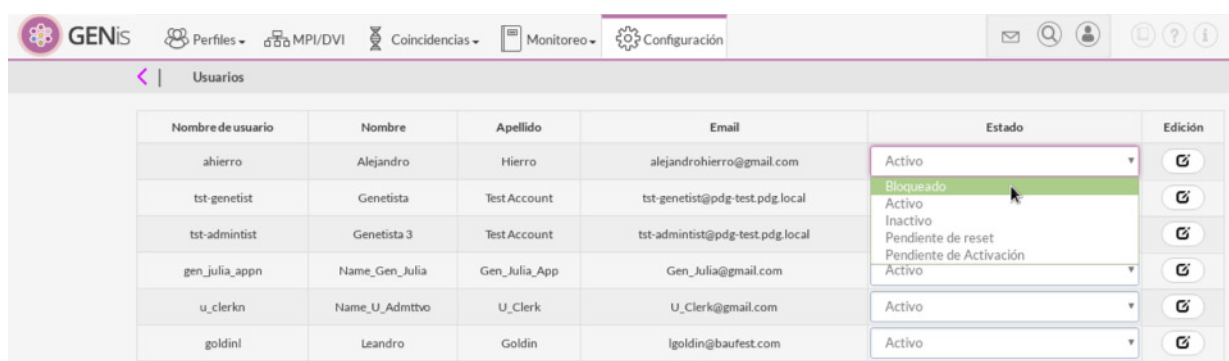
Para poder finalizar el blanqueo de contraseña, al usuario administrador le llega una notificación de que tiene un usuario pendiente de aprobación. El usuario administrador debe cambiar el estado del usuario de **Pendiente de aprobación** al estado **Activo**.







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**:

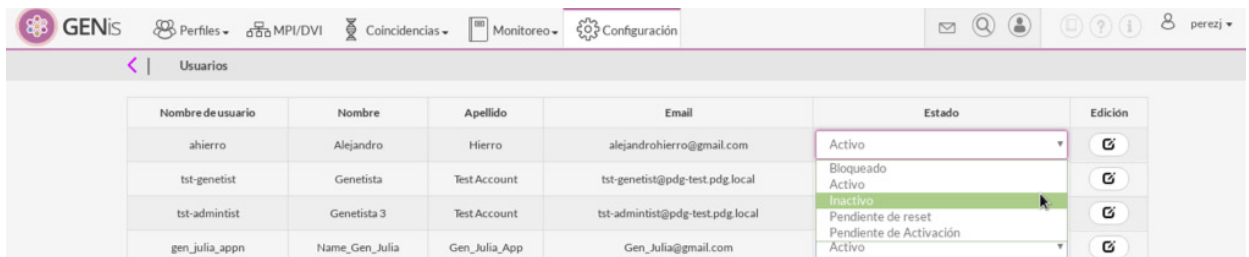







Nombre de usuario	Nombre	Apellido	Email	Estado	Edición
ahierro	Alejandro	Hierro	alejandrohierro@gmail.com	Activo	
tst-genetist	Genetista	Test Account	tst-genetist@pdg-test.pdg.local	Bloqueado	
tst-admintst	Genetista 3	Test Account	tst-admintst@pdg-test.pdg.local	Activo	
gen_julia_appn	Name_Gen_Julia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



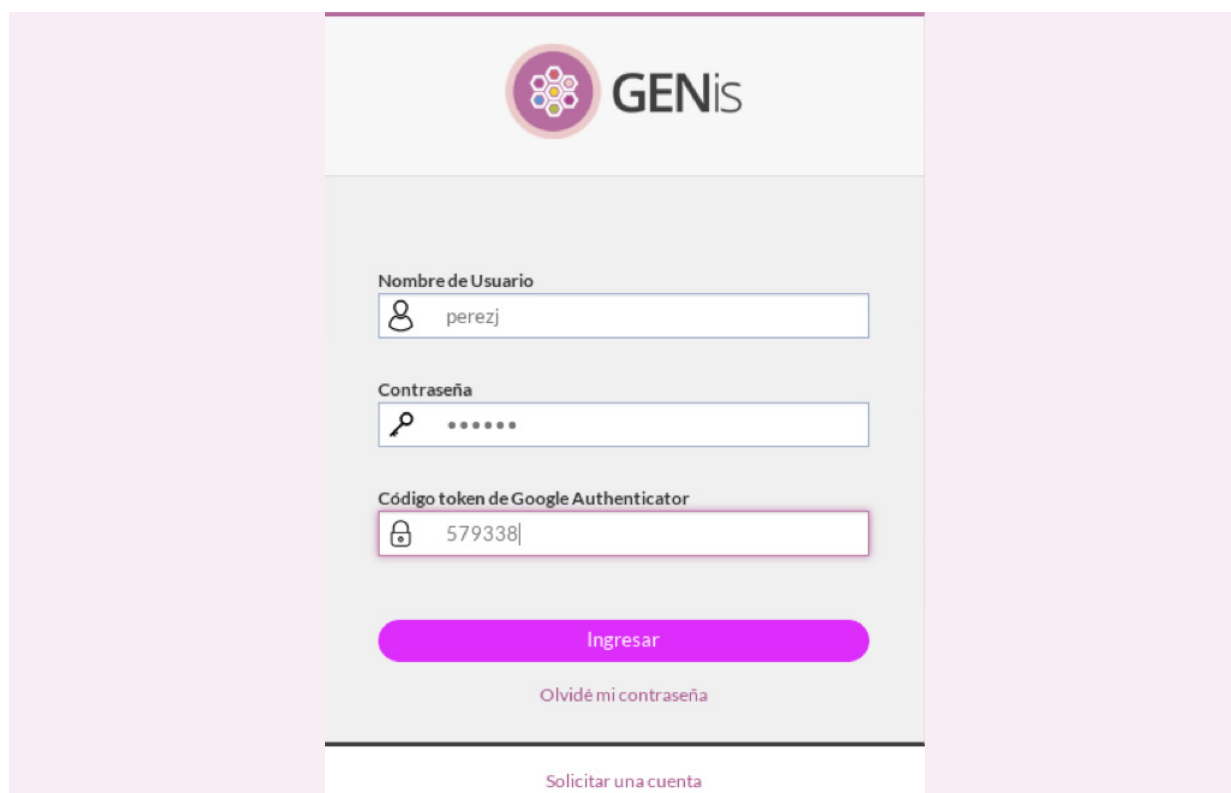
Nombre de usuario	Nombre	Apellido	Email	Estado	Edición
ahierro	Alejandro	Hierro	alejandrohierro@gmail.com	Activo	
tst-genetist	Genetista	Test Account	tst-genetist@pdg-test.pdg.local	Bloqueado	
tst-administ	Genetista 3	Test Account	tst-administ@pdg-test.pdg.local	Inactivo	
gen_julia_appn	Name_Gen_Julia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











The screenshot shows the login interface for GENis. At the top center is the GENis logo. Below it are three input fields: 'Nombre de Usuario' with the value 'perezj', 'Contraseña' with masked characters, and 'Código token de Google Authenticator' with the value '579338'. A blue 'Ingresar' button is positioned below the fields. Below the button is a link 'Olvidé mi contraseña'. At the bottom of the form area is a link 'Solicitar una cuenta'.

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

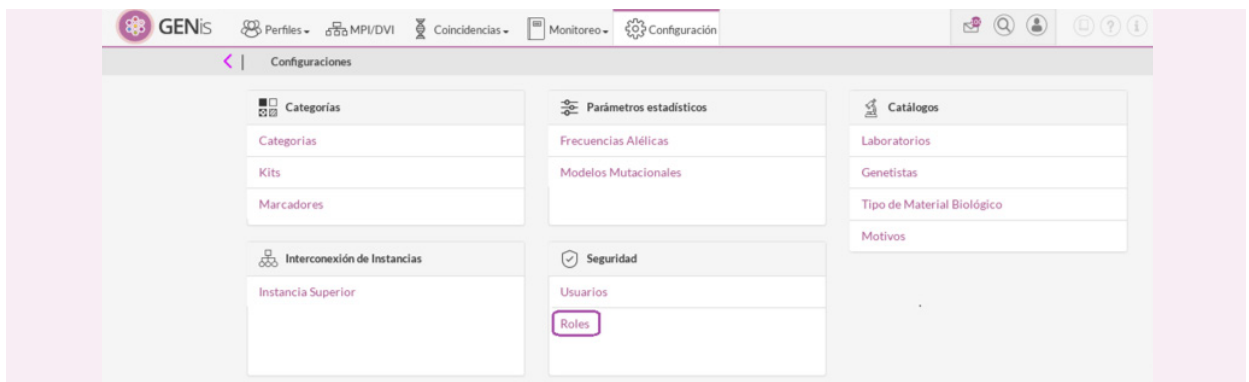
## ROLES

---

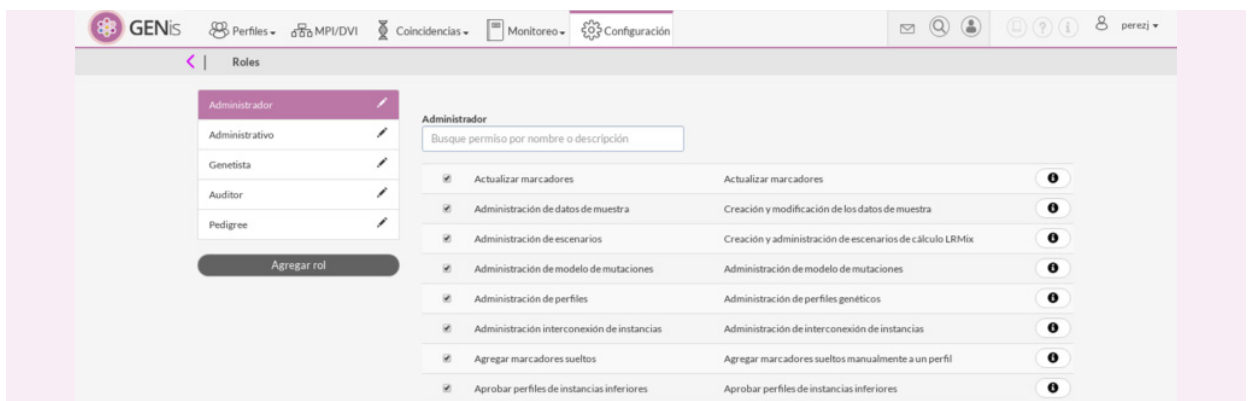
### 3 Roles

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**



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



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.

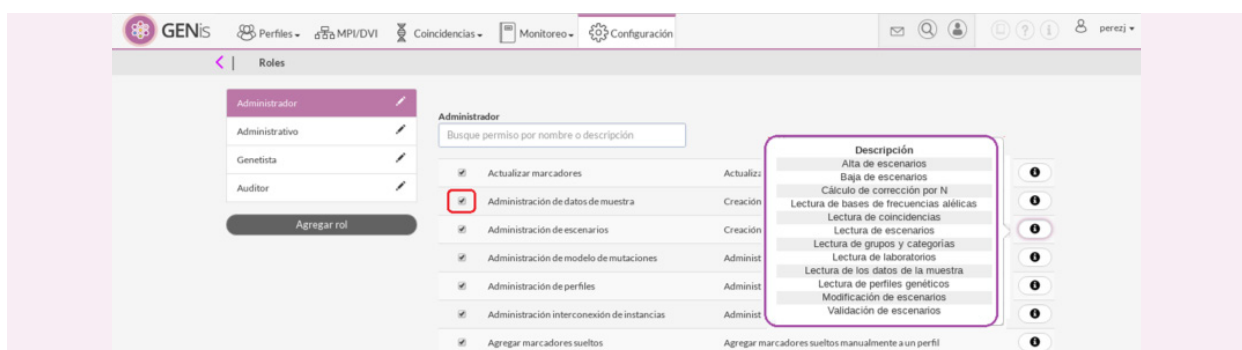
El ID debe contener al menos 4 caracteres, no debe contener espacios ni acentos:



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).

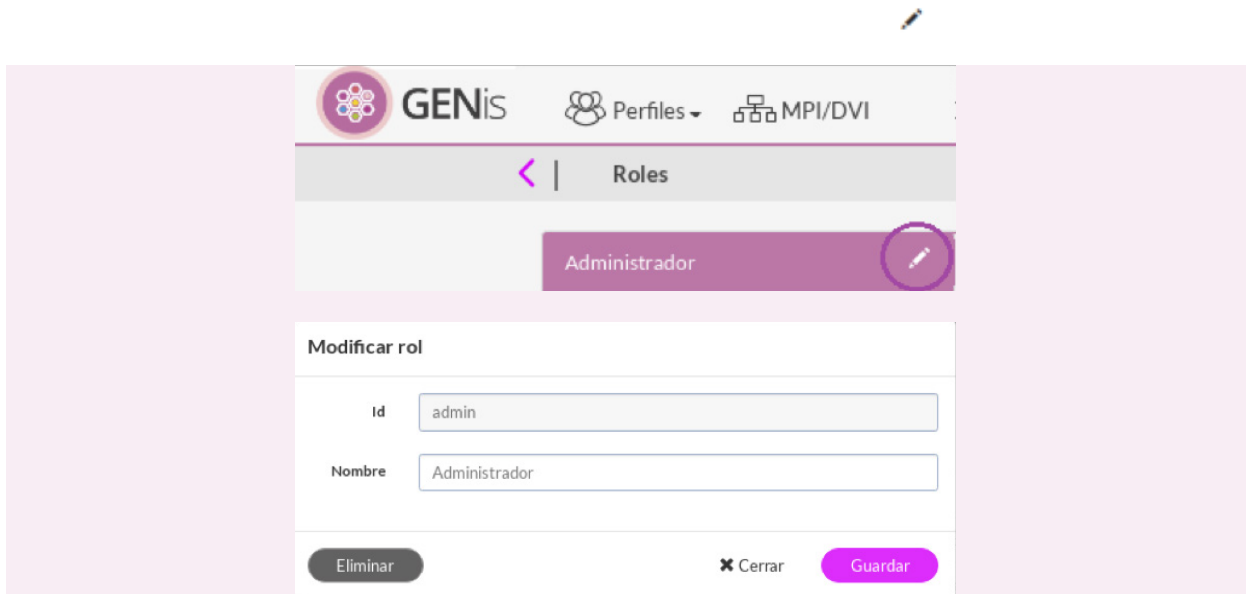
## 3.2 Configuración de roles

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 asigna 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:



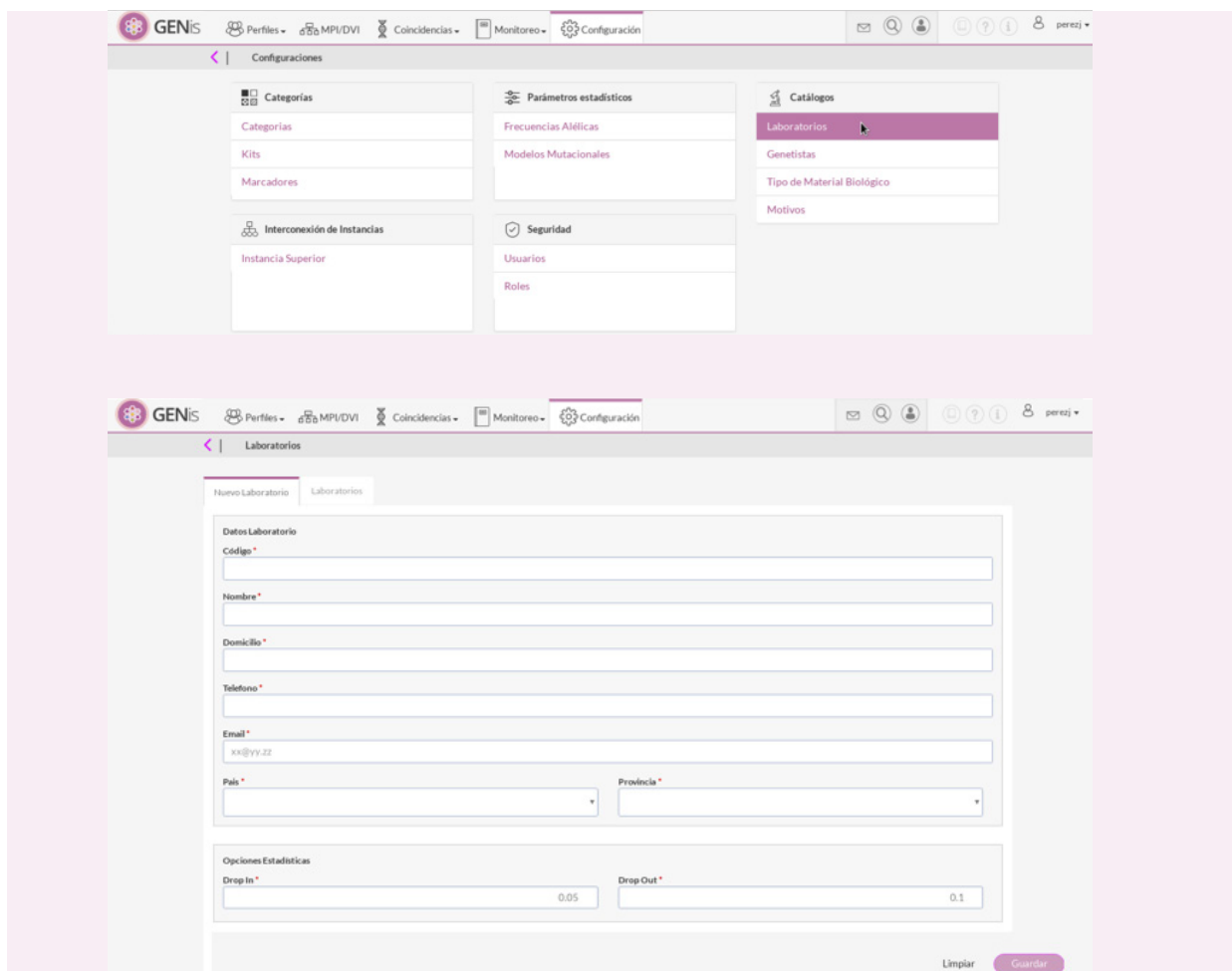
- 01
- 02
- 03
- 04**
- 05
- 06
- 07
- 08
- 09
- 10
- 11
- 12
- 13
- 14
- 15
- 16
- 17
- 18
- 19
- 20
- 21
- 22
- 23
- 24
- 25
- 26

## LABORATORIOS

---

## 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:

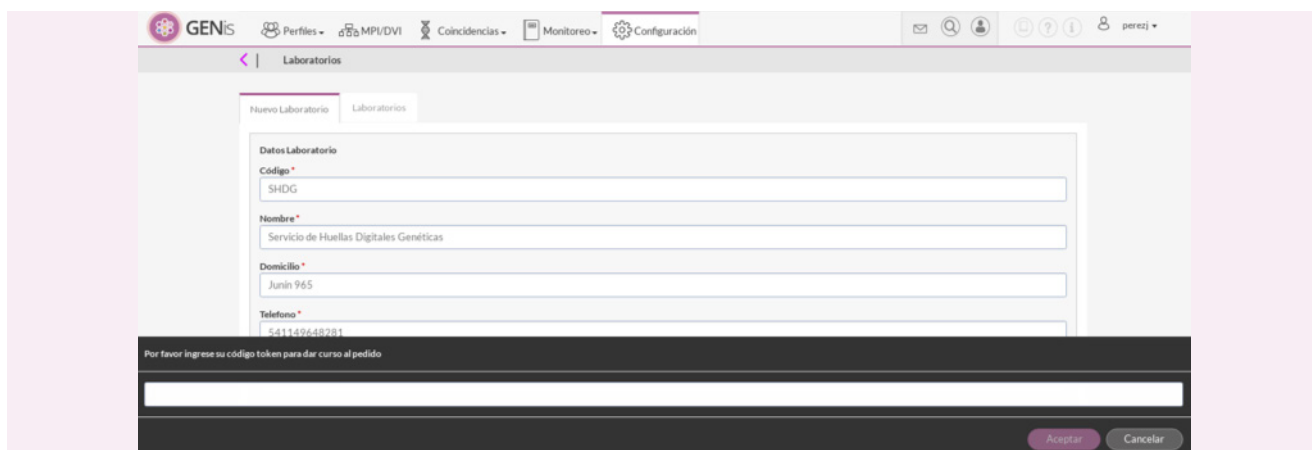


El código es un identificador único para cada laboratorio que servirá para generar en GENis los códigos de los perfiles genéticos internos, garantizando su unicidad.



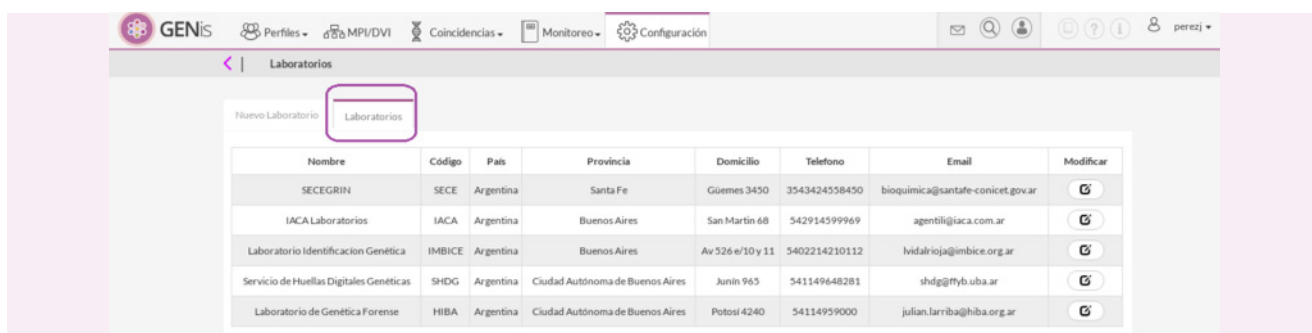
El código es un identificador único para cada laboratorio que servirá para generar en GENis los códigos de los perfiles genéticos internos, garantizando su unicidad.






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



Por favor ingrese su código token para dar curso al pedido

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	agentli@iaca.com.ar	
Laboratorio Identificación Genética	IMBICE	Argentina	Buenos Aires	Av 526 e/10 y 11	5402214210112	hidalrioja@imbice.org.ar	
Servicio de Huellas Digitales Genéticas	SHDG	Argentina	Ciudad Autónoma de Buenos Aires	Junin 965	541149648281	shdg@fytb.uba.ar	
Laboratorio de Genética Forense	HIBA	Argentina	Ciudad Autónoma de Buenos Aires	Potosi 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 \***

**Nombre \***

**Domicilio \***

**Telefono \***

**Email \***

**Pais \***  ▼      **Provincia \***  ▼

**Opciones Estadísticas**

**Drop In \***       **Drop Out \***

✕ Cerrar

Guardar

- 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

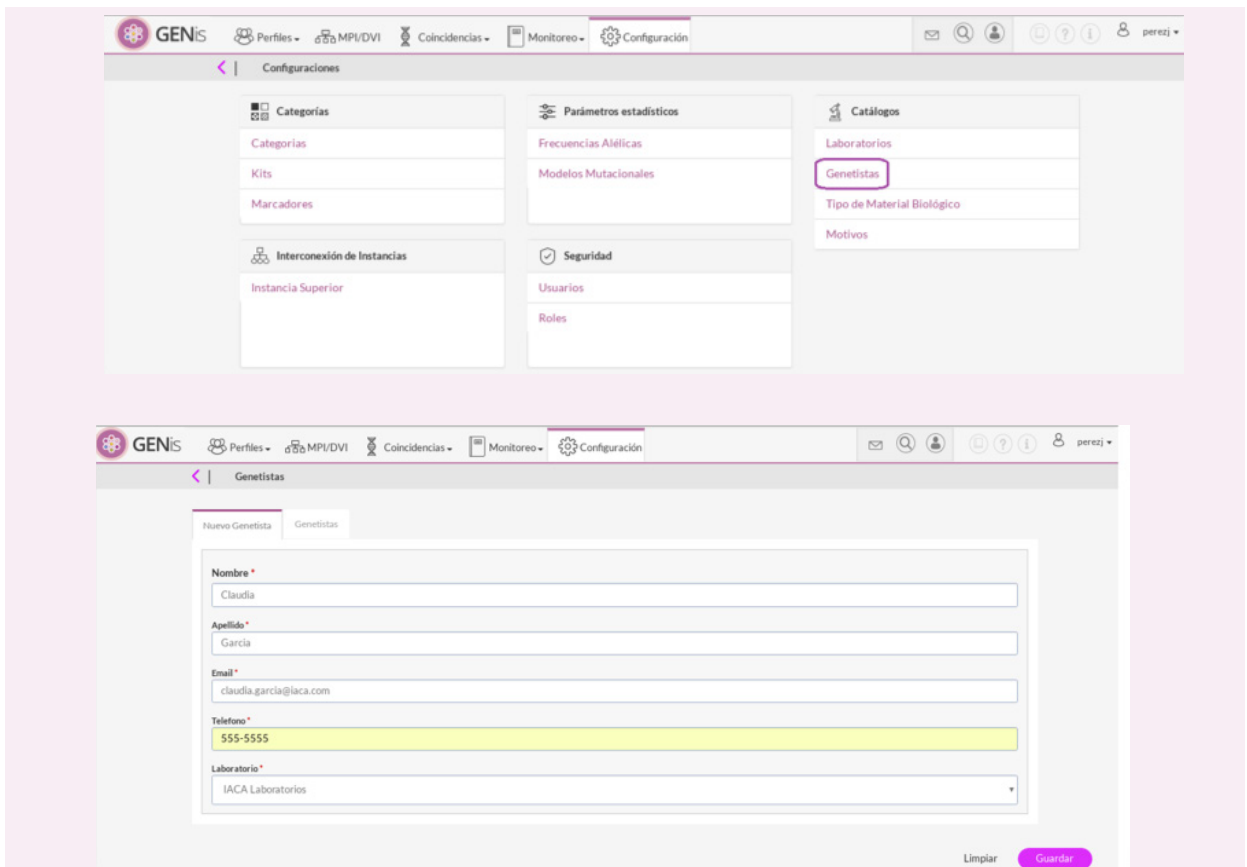
## GENETISTAS

---

## 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**:



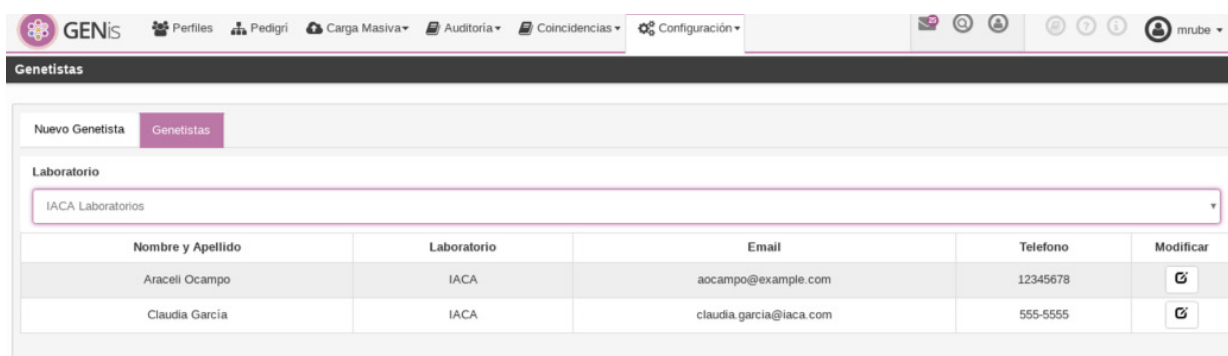
The image shows two screenshots of the GENis web application interface. The top screenshot displays the 'Configuraciones' (Configurations) menu, where the 'Genetistas' option is highlighted in the 'Catálogos' (Catalogs) section. The bottom screenshot shows the 'Nuevo Genetista' (New Geneticist) form, which includes the following fields:



- Nombre \***: Input field containing 'Claudia'.
- Apellido \***: Input field containing 'García'.
- Email \***: Input field containing 'claudia.garcia@iaca.com'.
- Telefono \***: Input field containing '555-5555'.
- Laboratorio \***: Dropdown menu with 'IACA Laboratorios' selected.

At the bottom right of the form, there are 'Limpiar' (Clear) and 'Guardar' (Save) buttons.

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	Telefono	Modificar
Araceli Ocampo	IACA	aocampo@example.com	12345678	
Claudia García	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

<b>Nombre (*)</b>	<input type="text" value="Claudia"/>
<b>Apellido (*)</b>	<input type="text" value="García"/>
<b>Email (*)</b>	<input type="text" value="claudia.garcia@iaca.com"/>
<b>Telefono (*)</b>	<input type="text" value="555-5555"/>
<b>Laboratorio (*)</b>	<input type="text" value="IACA Laboratorios"/>

[✕ Cerrar](#) [Guardar](#)

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

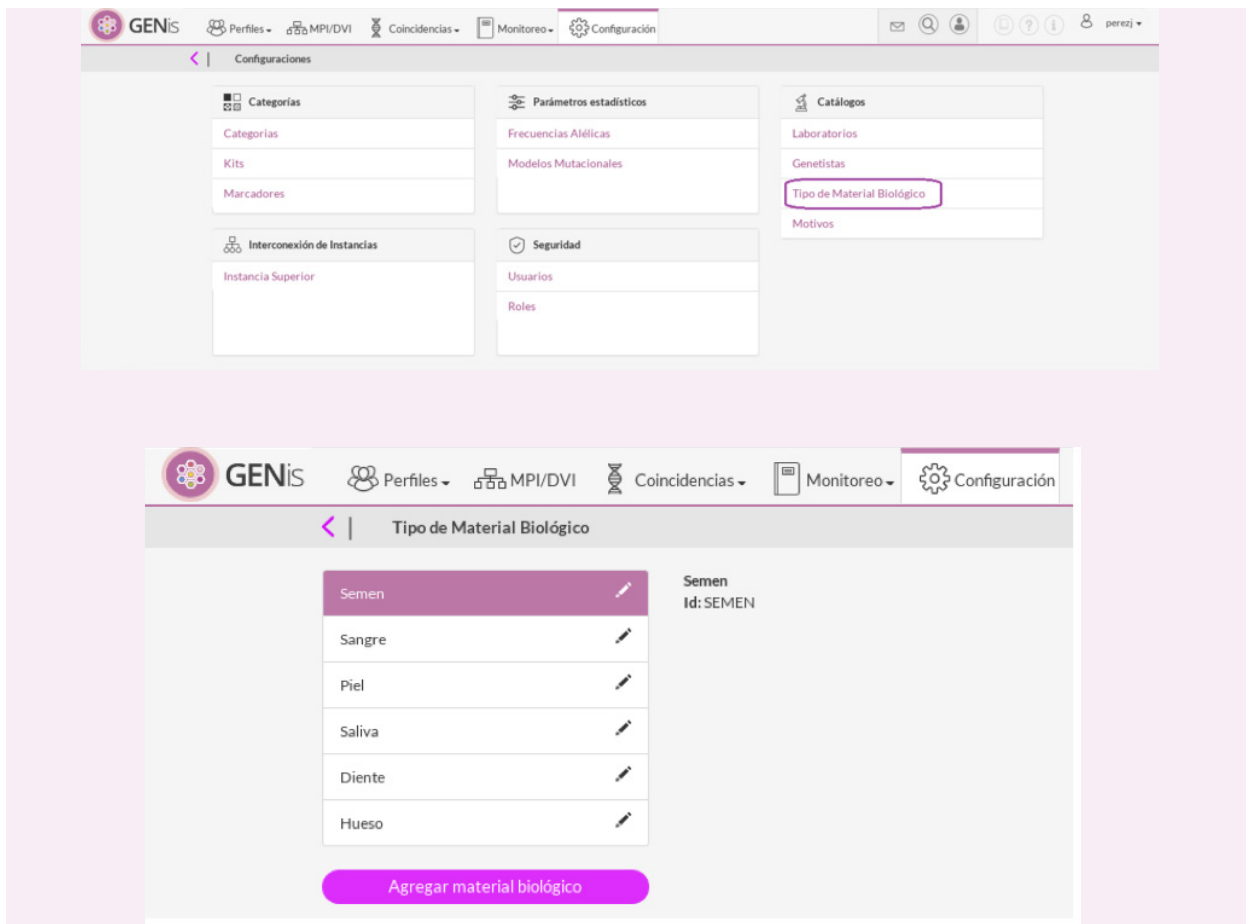
- 01
- 02
- 03
- 04
- 05
- 06**
- 07
- 08
- 09
- 10
- 11
- 12
- 13
- 14
- 15
- 16
- 17
- 18
- 19
- 20
- 21
- 22
- 23
- 24
- 25
- 26

## TIPOS DE MATERIALES BIOLÓGICOS

---

## 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:



The image shows two screenshots of the GENis web application interface. The top screenshot displays the 'Configuraciones' (Configurations) menu, where 'Tipo de Material Biológico' is highlighted in the 'Catálogos' section. The bottom screenshot shows the 'Tipo de Material Biológico' configuration page, which includes a list of biological materials and an 'Agregar material biológico' button.

Categorías	Parámetros estadísticos	Catálogos
Categorías	Frecuencias Alélicas	Laboratorios
Kits	Modelos Mutacionales	Genetistas
Marcadores		<b>Tipo de Material Biológico</b>
		Motivos
Interconexión de Instancias	Seguridad	
Instancia Superior	Usuarios	
	Roles	

Tipo de Material Biológico	
Semen	Semen Id: SEMEN
Sangre	
Piel	
Saliva	
Diente	
Hueso	

**Agregar material biológico**

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

Id	<input type="text" value="Ingrese identificador único"/>
Nombre	<input type="text" value="Ingrese nombre único"/>
Descripcion	<input type="text"/>

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

Id	<input type="text" value="SANGRE"/>
Nombre	<input type="text" value="Sangre"/>
Descripcion	<input type="text"/>

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

## CATEGORÍAS

---

## 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**.

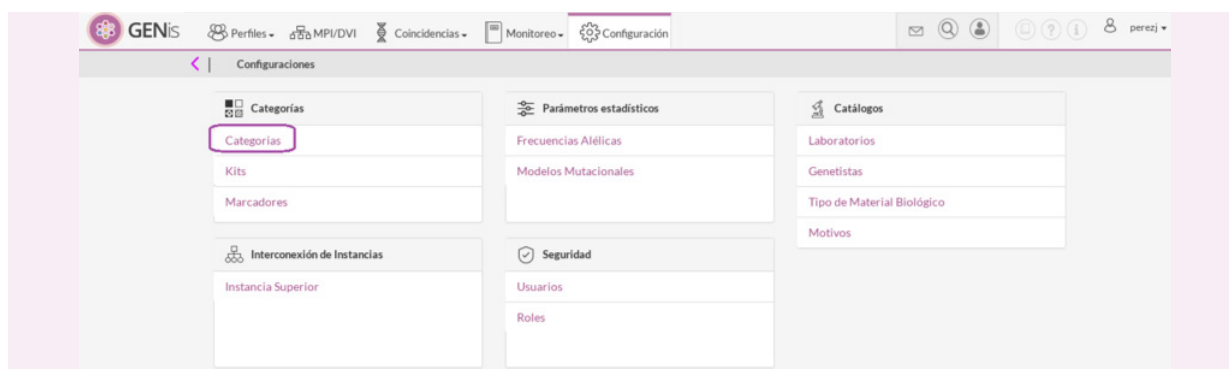
**Previo al uso del GENis, es indispensable que la comunidad de expertos decidan cómo deben definirse las categorías y las reglas de búsqueda, dado que cuando se repliquen perfiles entre diferentes instancias será recomendable que las mismas reglas apliquen a todas ellas.**

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:**



## 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:**

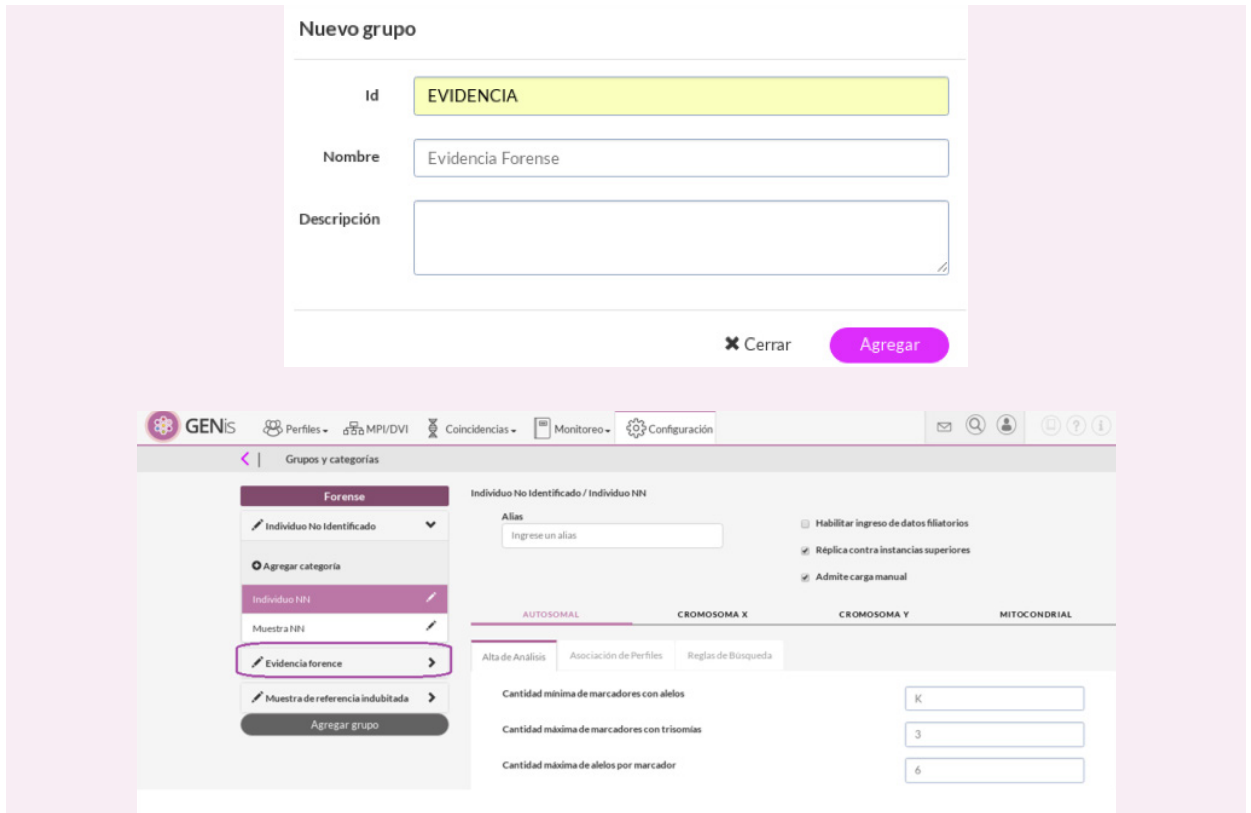
- Si es un perfil con una categoría perteneciente al agrupador **Forense**, solo se corre el match con las categorías de **Forense**.
- Si es un perfil con una categoría perteneciente al agrupador MPI, solo corre el match con las categorías de MPI, es decir, busca contra todos los pedigrís activos de 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 pedigrís 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:



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

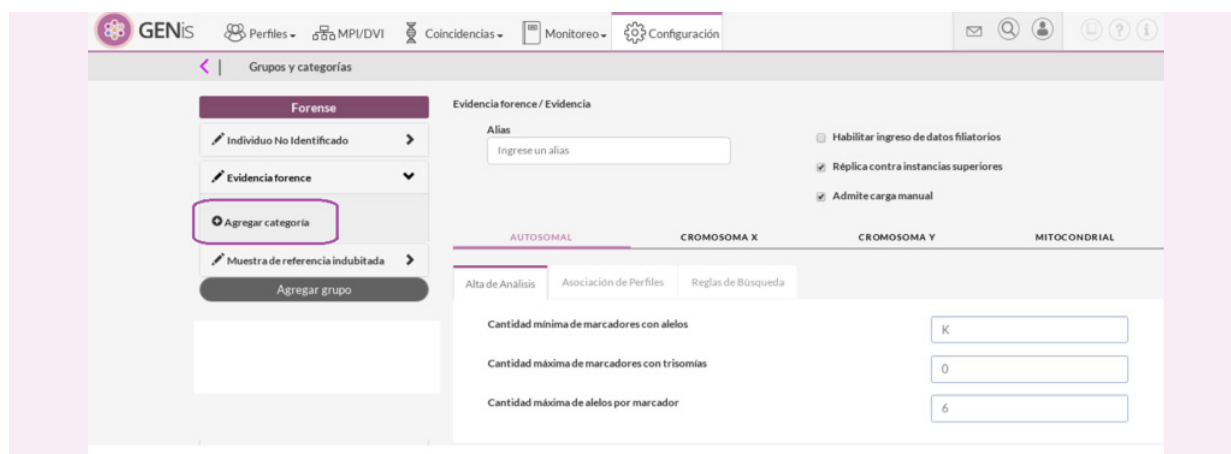


The image shows two screenshots from the GENis application. The top screenshot is a 'Nuevo grupo' (New group) form. It has three input fields: 'id' with the value 'EVIDENCIA', 'Nombre' with the value 'Evidencia Forense', and 'Descripción' which is empty. At the bottom right, there are two buttons: 'Cerrar' (Close) and 'Agregar' (Add). The bottom screenshot shows the 'Grupos y categorías' (Groups and categories) configuration page. On the left, there is a sidebar with a list of categories under the 'Forense' heading: 'Individuo No Identificado', 'Agregar categoría', 'Individuo NN', 'Muestra NN', 'Evidencia forense', and 'Muestra de referencia indubitada'. The 'Evidencia forense' category is highlighted with a red box. Below the sidebar is an 'Agregar grupo' (Add group) button. The main area of the page is titled 'Individuo No Identificado / Individuo NN' and contains an 'Alias' input field, several checkboxes for settings like 'Habilitar ingreso de datos filiatorios', 'Réplica contra instancias superiores', and 'Admite carga manual', and a table of analysis parameters for different marker types (AUTOSOMAL, CROMOSOMA X, CROMOSOMA Y, MITOCONDRIAL).

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

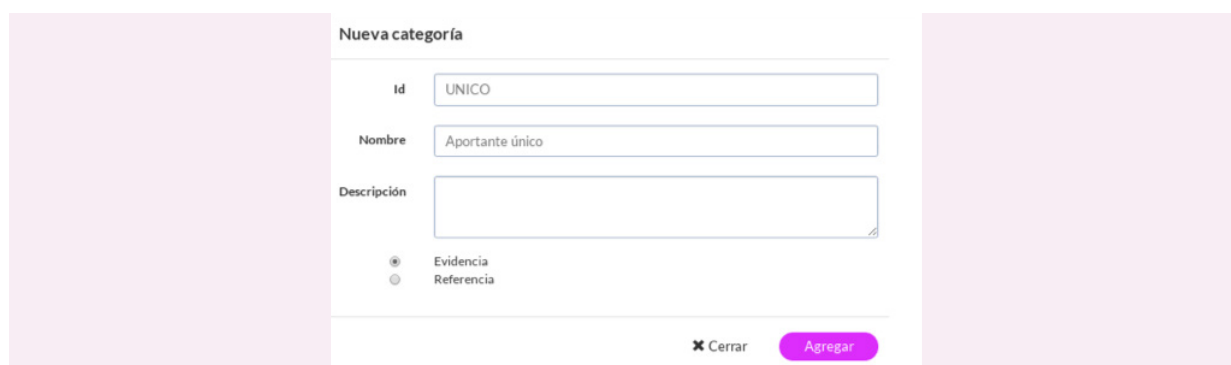
Para crear una nueva categoría, seleccionar **Agregar Categoría** del menú de la izquierda:



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

Ingresa 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.

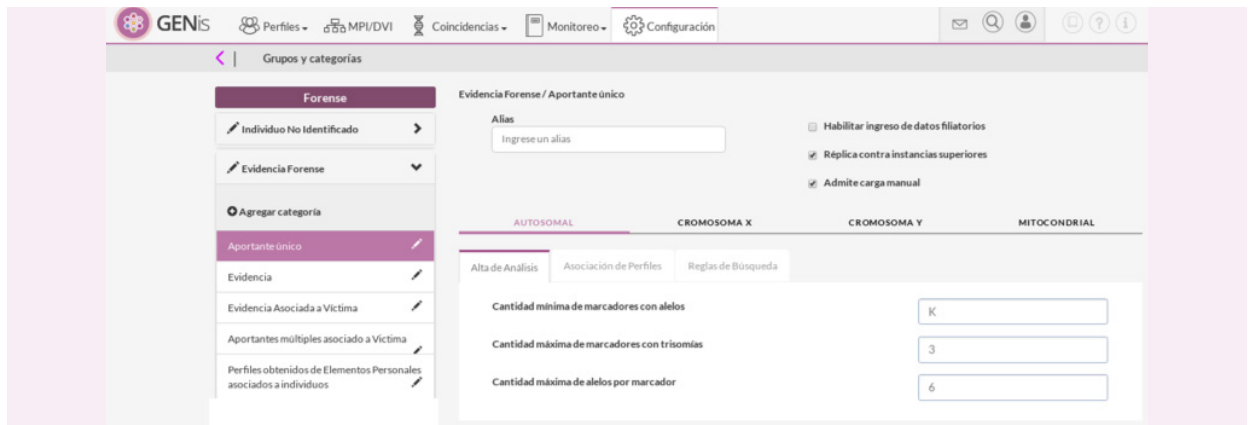
Ejemplo:



The 'Nueva categoría' form contains the following fields and options:

- Id:** UNICO
- Nombre:** Aportante único
- Descripción:** (empty text area)
- Radio buttons:**
  - Evidencia
  - Referencia
- Buttons:** Cerrar (with an 'x' icon) and Agregar (in a purple box)

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 ingresarlo, 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

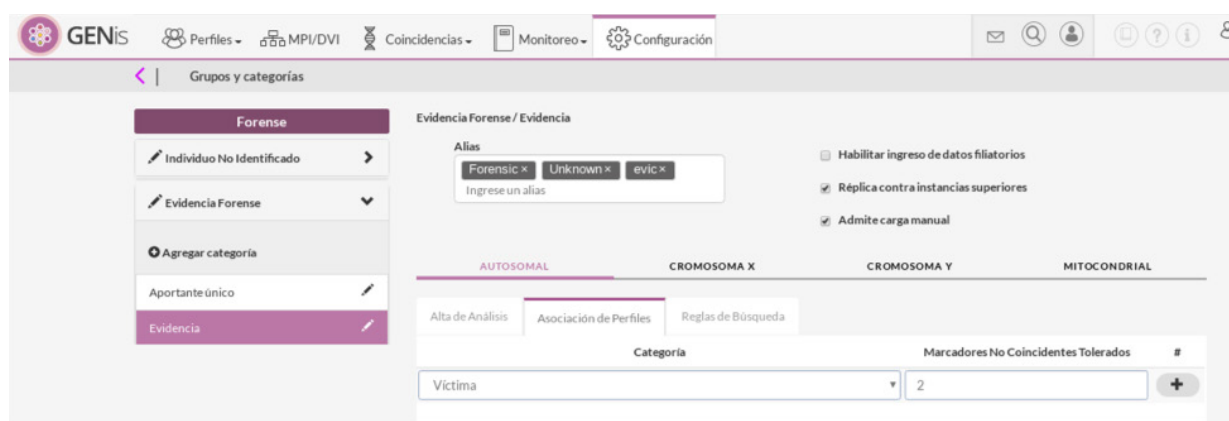
En esta solapa se establecen los criterios de admisibilidad de los perfiles que podrán ser incorporados a la categoría:



- **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.

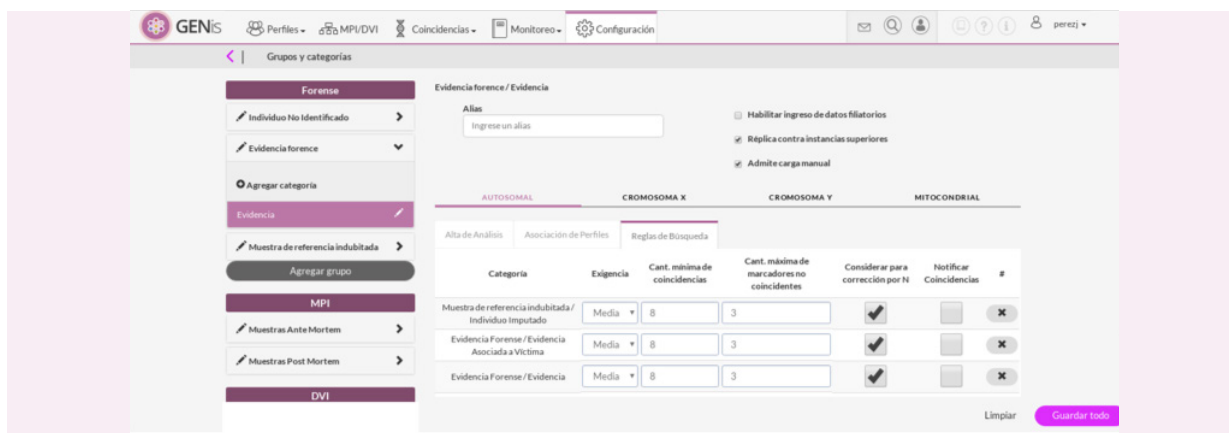
En **Cantidad mínima de coincidencias**, se establece la cantidad mínima de marcadores genéticos que deben coincidir en los valores de los alelos de acuerdo al nivel de exigencia seleccionado.

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**:



**Evidencia forense / Evidencia**

Alias:

Habilitar ingreso de datos filiatorios

Réplica contra instancias superiores

Admite carga manual

Categoría	Exigencia	Cant. mínima de coincidencias	Cant. máxima de marcadores no coincidentes	Considerar para corrección por N	Notificar Coincidencias	#
Muestra de referencia indubitada/ Individuo imputado	Media	3	3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	X
Evidencia Forense / Evidencia Asociada a Víctima	Media	3	3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	X
Evidencia Forense / Evidencia	Media	3	3	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	X

Limpiar

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

KITS

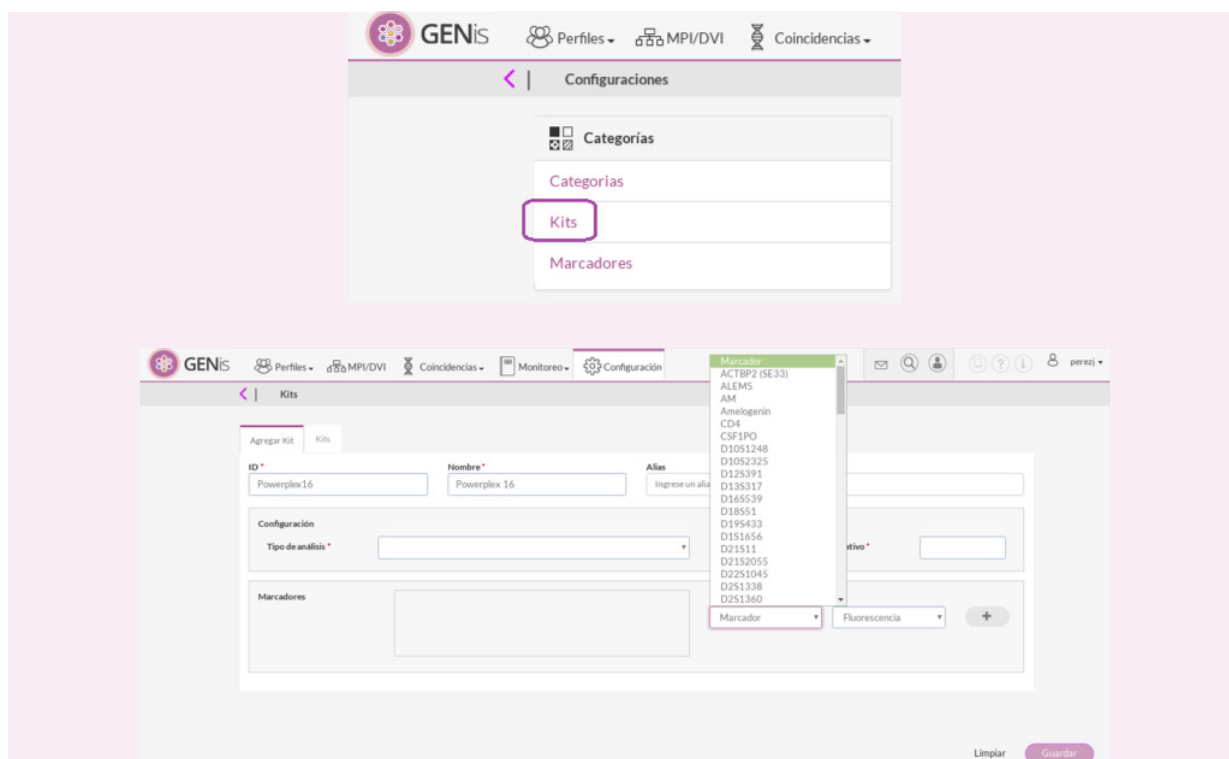
---

## 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**.

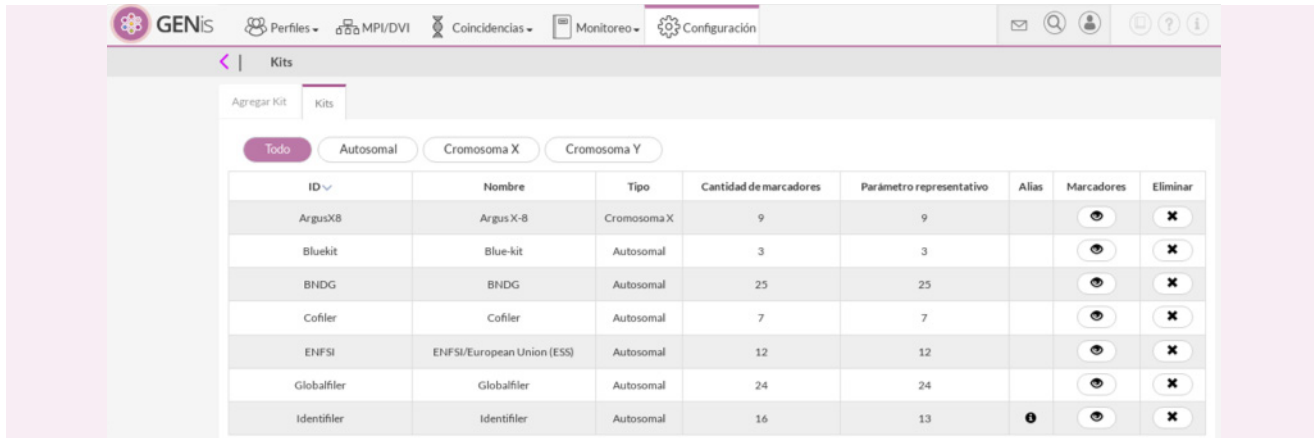
La primera solapa permite agregar Kits y la segunda solapa muestra los Kits existentes. Los campos que contienen asterisco (\*) son mandatorios.



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			
Identifiler	Identifiler	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.

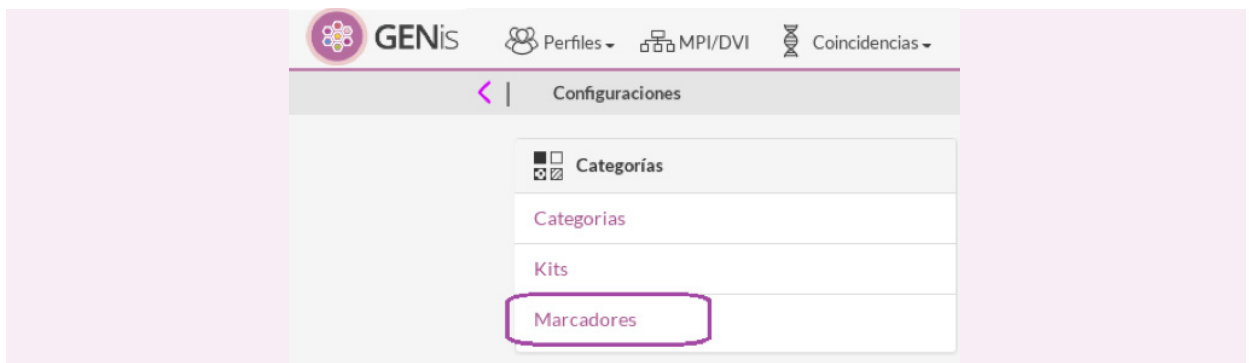
- 01
- 02
- 03
- 04
- 05
- 06
- 07
- 08
- 09**
- 10
- 11
- 12
- 13
- 14
- 15
- 16
- 17
- 18
- 19
- 20
- 21
- 22
- 23
- 24
- 25
- 26

MARCADORES

---

## 9 Marcadores

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

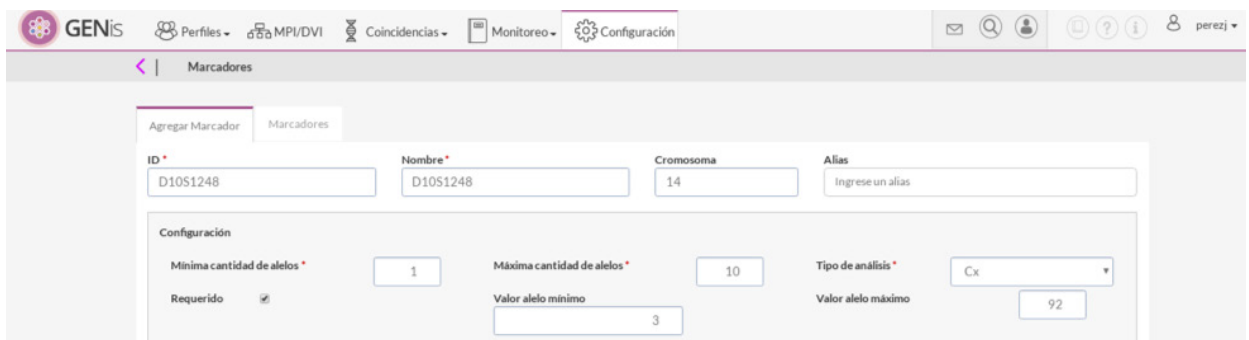


Se tienen dos solapas: **Agregar Marcador**, para agregar marcadores nuevos y la solapa **Marcadores** con toda la lista de los marcadores existentes.

### 9.1 Agregar Marcadores

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

Los campos con asterisco (\*) son mandatorios:



The screenshot shows the 'Agregar Marcador' form in the GENiS interface. The form has two tabs: 'Agregar Marcador' (active) and 'Marcadores'. The form fields are as follows:

ID *	Nombre *	Cromosoma	Alias
D10S1248	D10S1248	14	Ingrese un alias

Configuración			
Minima cantidad de alelos *	1	Máxima cantidad de alelos *	10
Requerido <input checked="" type="checkbox"/>	Valor alelo minimo	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.

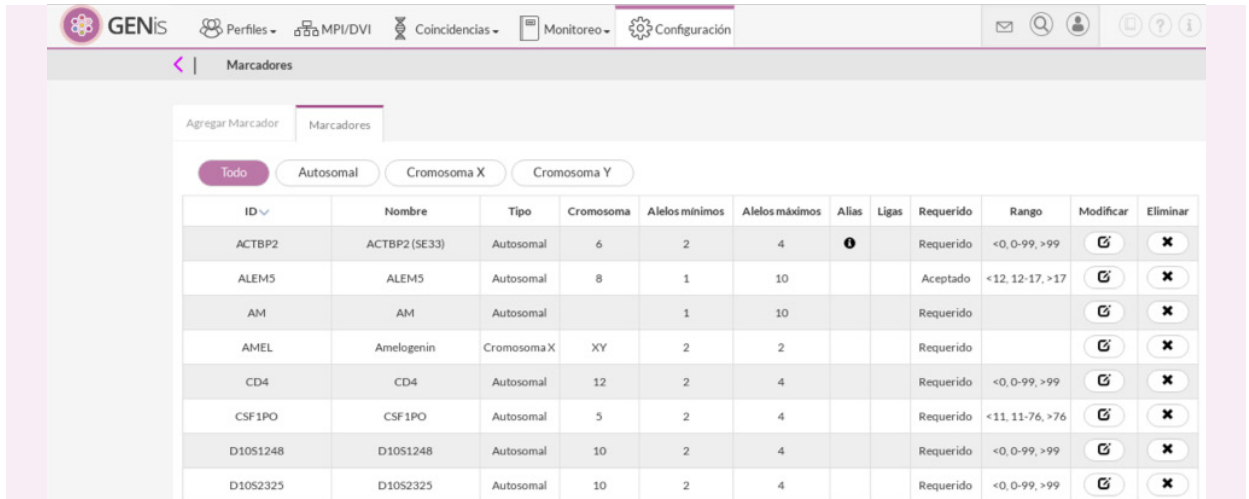
En el caso del **Tipo de análisis Autosomal**, se tiene la posibilidad de ligar los marcadores:

- **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			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:

### EDITAR MARCADOR

Id: D851179

**Alias**

D851179 x Ingrese un alias

**Requerido**

**Valor alelo mínimo**

14

**Valor alelo máximo**

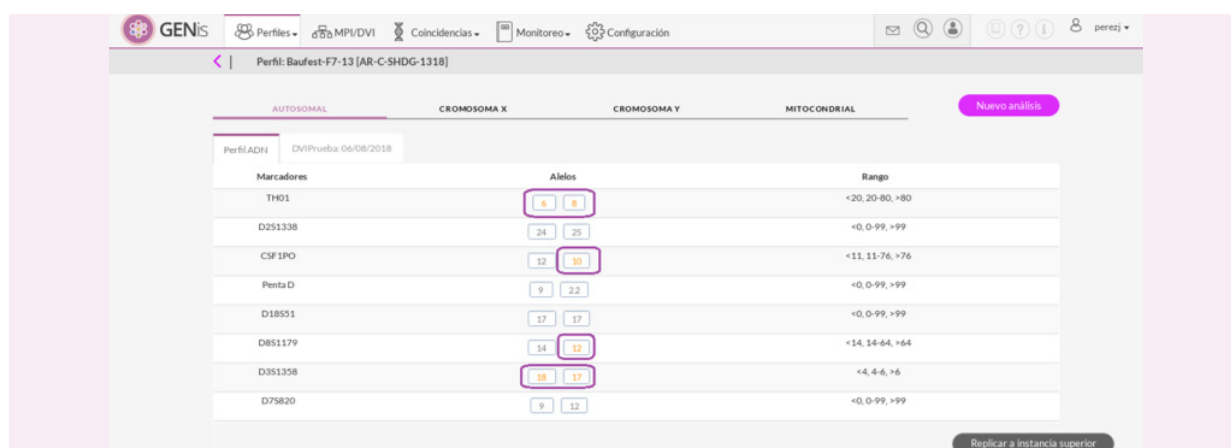
64

Guardar
✕ Cerrar

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
D2S1338	24, 25	<0, 0-99, >99
CSF1PO	12, 10	<11, 11-76, >76
Penta D	9, 22	<0, 0-99, >99
D18S51	17, 17	<0, 0-99, >99
D8S1179	14, 12	<14, 14-64, >64
D3S1358	18, 17	<4, 4-6, >6
D7S820	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**).

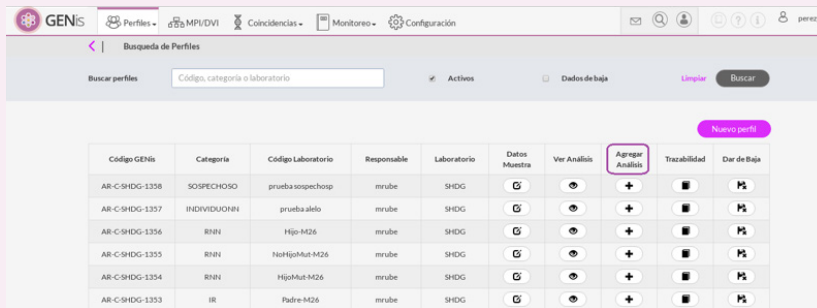
Para agregar un marcador suelto ir al perfil donde se quiere agregar el marcador y seleccionar **Agregar Análisis**. En el menú debajo a la izquierda **Agregar un marcador**, seleccionar el marcador que se desea agregar:



**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



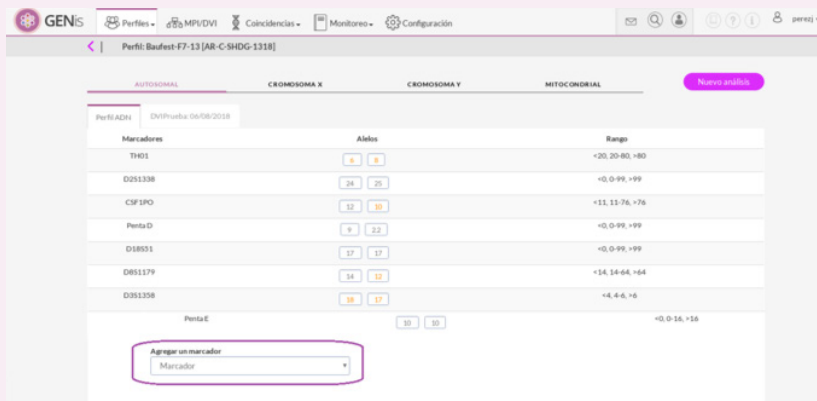
GENis Perfiles MPI/DVI Coincidencias Monitoreo Configuración

Busqueda de Perfiles

Buscar perfiles   Activos  Datos de baja [Limpiar](#) [Buscar](#)

Código GENis	Categoría	Código Laboratorio	Responsable	Laboratorio	Datos Muestra	Ver Análisis	Agregar Análisis	Trazabilidad	Dir de Baja
AR-C-SHDG-1358	SOSPECHOSO	prueba sospechosp	mrube	SHDG					
AR-C-SHDG-1357	INDIVIDUOHN	pruebaalelo	mrube	SHDG					
AR-C-SHDG-1356	RNN	Hijo-M26	mrube	SHDG					
AR-C-SHDG-1355	RNN	NeHijoM26	mrube	SHDG					
AR-C-SHDG-1354	RNN	HijoM26	mrube	SHDG					
AR-C-SHDG-1353	IR	Padre-M26	mrube	SHDG					

[Nuevo perfil](#)



GENis Perfiles MPI/DVI Coincidencias Monitoreo Configuración

Perfil: Baufest-F7-13 [AR-C-SHDG-1318] [Nuevo análisis](#)

AUTOSOMAL CROMOSOMA X CROMOSOMA Y MITOCONDRIAL

Perfil: A2N1 DVI/Prueba: 06/06/2018

Marcaadores	Alélos	Rango
TH01	8 8	+20, 20-80, +80
D2S1338	24 25	+0, 0-99, +99
CSF1PO	17 19	+11, 11-76, +76
PentaD	8 22	+0, 0-99, +99
D18S01	17 17	+0, 0-99, +99
D8S1179	14 17	+14, 14-64, +64
D3S1358	18 17	+4, 4-6, +6
PentaE	10 10	+0, 0-16, +16

Agregar en 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, debería 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  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26

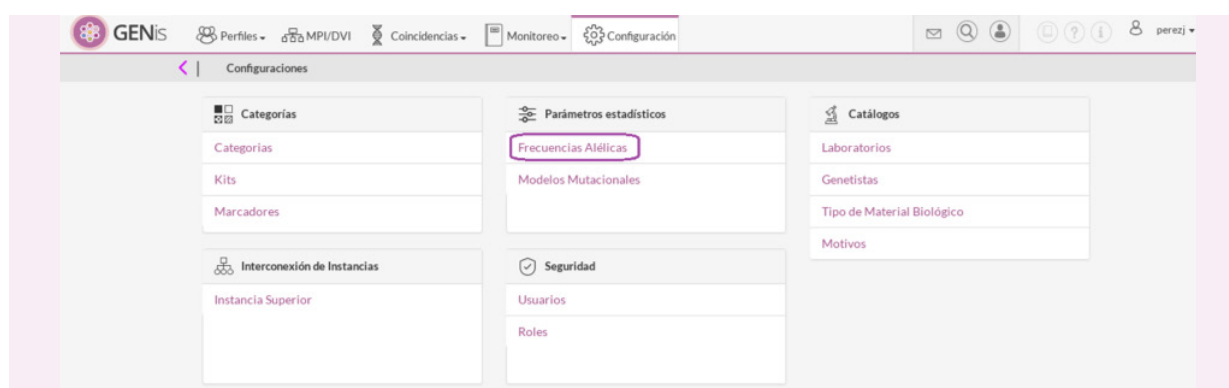
BASES DE  
DATOS DE FRECUENCIAS

---

## 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.

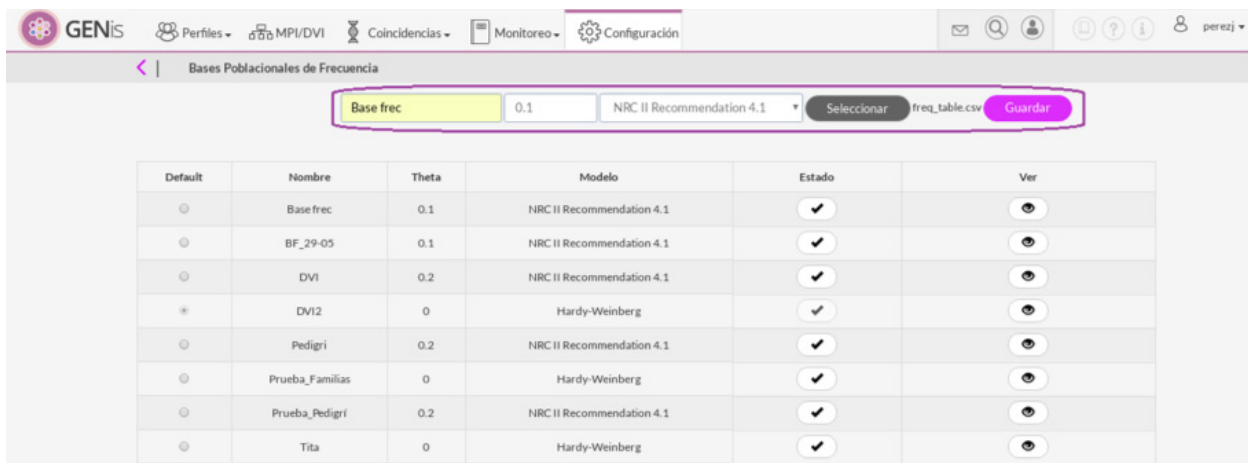
Si el archivo contiene las frecuencias mínimas, las mismas deben incorporarse en la última fila del archivo y como valor de alelo la palabra **“fmin”**.

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	.												
101	fmin	0.00027	0.00027	0.00027	0.00027	0.00027	0.00022	0.00027	0.00027	0.00027	0.00027	0.00027	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.



The screenshot shows the GENis web interface. At the top, there are navigation tabs: Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, and Configuración. The 'Configuración' tab is active. Below the navigation, there is a section titled 'Bases Poblacionales de Frecuencia'. In this section, there is a form with the following fields: 'Base frec' (highlighted in yellow), 'Theta' (0.1), 'Modelo' (NRC II Recommendation 4.1), and a 'Guardar' button (highlighted in purple). Below the form is a table with the following columns: Default, Nombre, Theta, Modelo, Estado, and Ver.

Default	Nombre	Theta	Modelo	Estado	Ver
<input type="radio"/>	Base frec	0.1	NRC II Recommendation 4.1	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="radio"/>	BF_29-05	0.1	NRC II Recommendation 4.1	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="radio"/>	DVI	0.2	NRC II Recommendation 4.1	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input checked="" type="radio"/>	DVI2	0	Hardy-Weinberg	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="radio"/>	Pedigrí	0.2	NRC II Recommendation 4.1	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="radio"/>	Prueba_Familias	0	Hardy-Weinberg	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="radio"/>	Prueba_Pedigrí	0.2	NRC II Recommendation 4.1	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="radio"/>	Tita	0	Hardy-Weinberg	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Presionar en **Guardar**.



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

**Frecuencias mínimas**


Opciones de cálculo

Valor
NRC II
Weir
Budowle, Monson, Chakraborty
D7S820
CSF1PO
D3S1358
TH01
D13S317
D16S539
D2S1338
D19S433
vWA
TPOX
D18S51
D5S818
FGA
D10S1248
PentaD
PentaE

Aceptar Cancelar

**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	
NCR 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"/>	

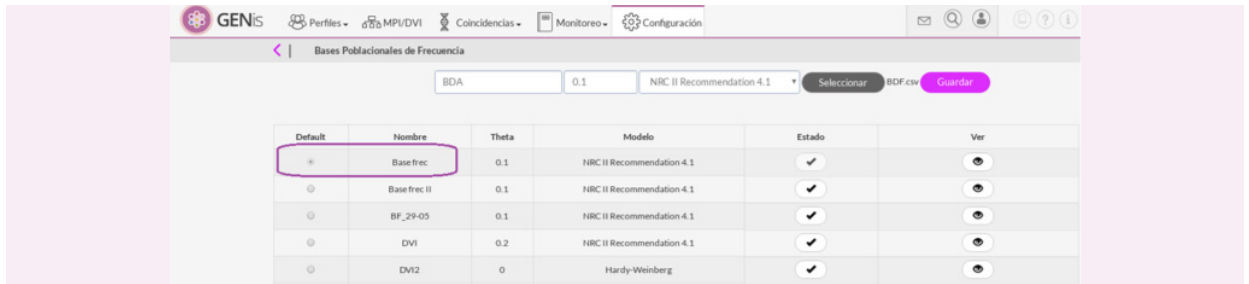
4) **Budowle, Monson, Chakraborty:** deberá agregarse el valor de C.

**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 Dafault:



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

## MITOCHONDRIAL

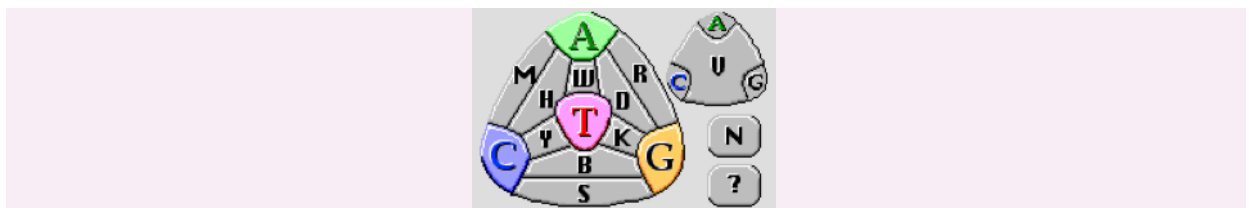
---

## 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

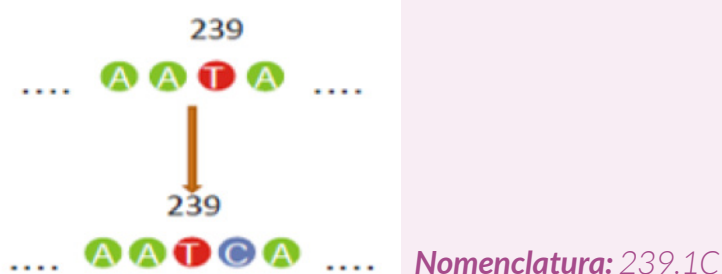
Los rangos van de 16024 a 16569 y de 1 a 576.

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.

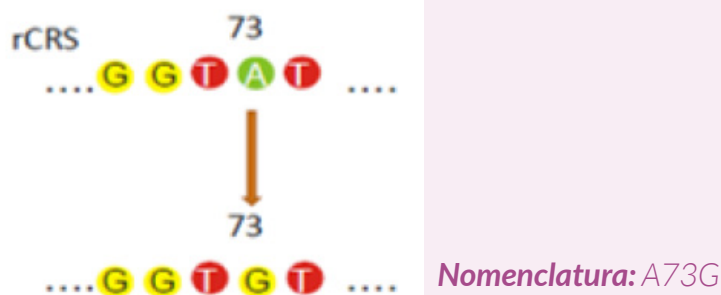
## 11.1 Formato de carga

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

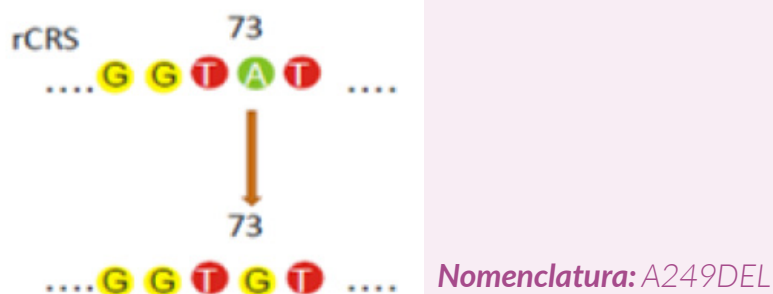
- **Inserciones:** se agrega una letra



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



- **Deleciones:** ausencia de una letra

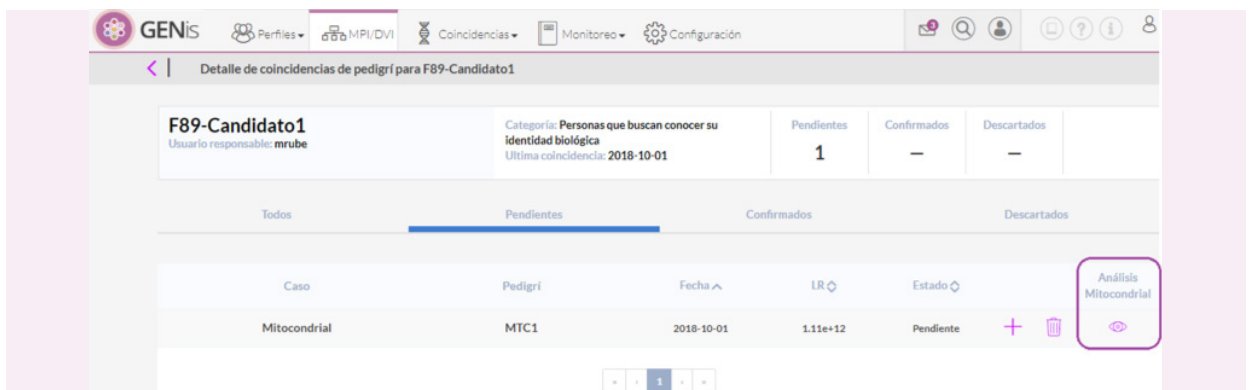


## 11.2 Match

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.



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

**Detalle de coincidencias de pedigrí para F89-Candidato1**

**F89-Candidato1**  
Usuario responsable: **mrube**

Categoría: **Personas que buscan conocer su identidad biológica**  
Última coincidencia: **2018-10-01**

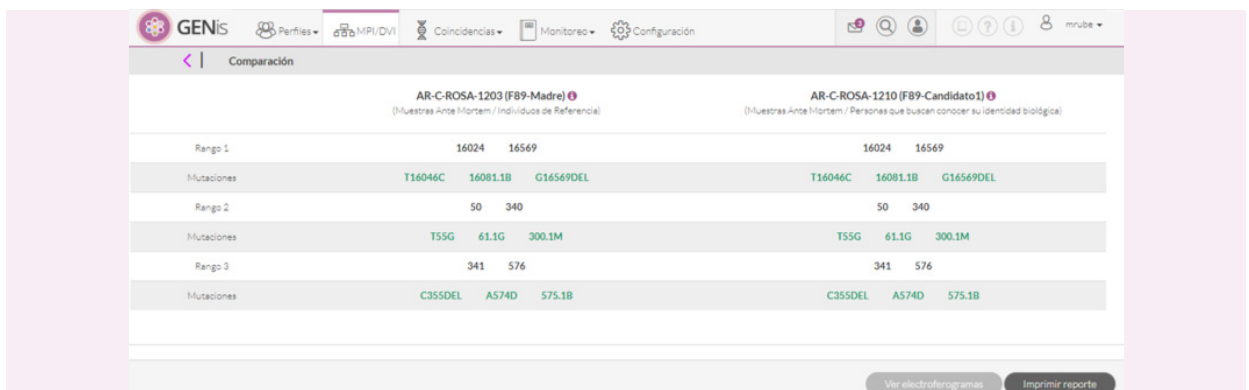
Pendientes: **1**    Confirmados: **-**    Descartados: **-**

Todos    Pendientes    Confirmados    Descartados

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

Ver análisis Mitocondrial

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



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

**Comparación**

**AR-C-ROSA-1203 (F89-Madre)** (Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia)

**AR-C-ROSA-1210 (F89-Candidato1)** (Muestras Ante Mortem / Personas que buscan conocer su identidad biológica)

	16024	16569		16024	16569	
Rango 1						
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

Ver electroferogramas    Imprimir reporte



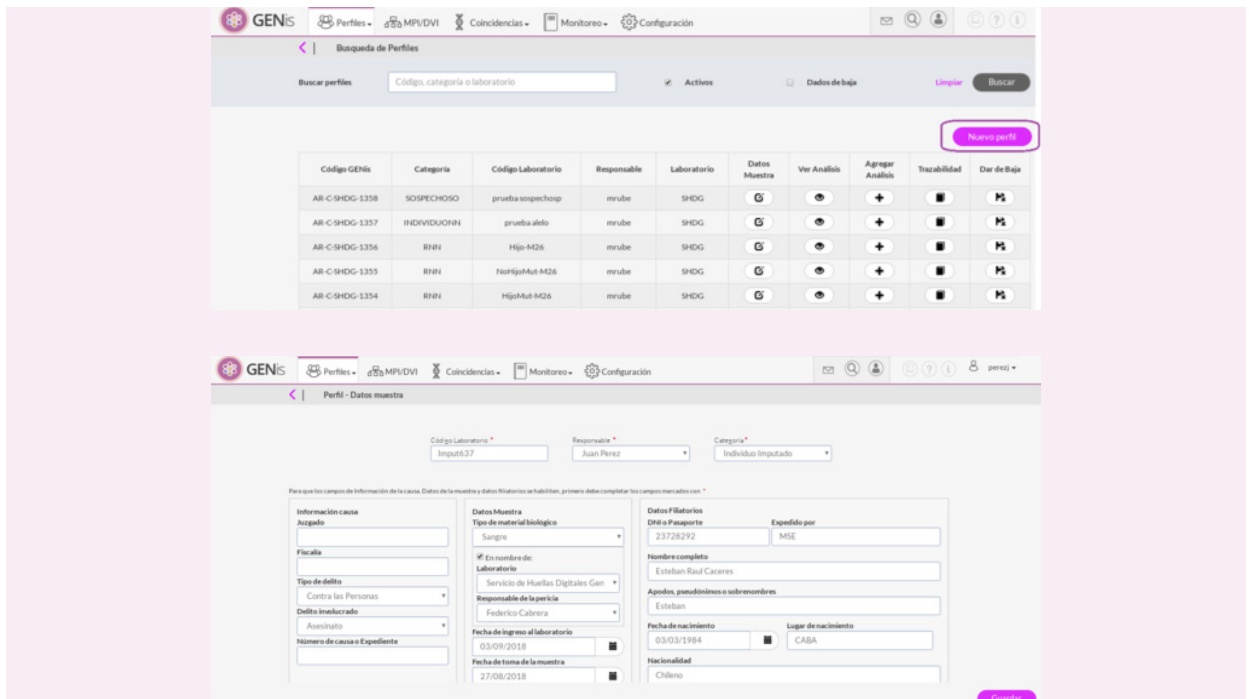
- 01
- 02
- 03
- 04
- 05
- 06
- 07
- 08
- 09
- 10
- 11
- 12**
- 13
- 14
- 15
- 16
- 17
- 18
- 19
- 20
- 21
- 22
- 23
- 24
- 25
- 26

## ALTA DE PERFILES

---

## 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 image shows two screenshots of the GENis web application. The top screenshot displays the 'Busqueda de Perfiles' (Profile Search) page, which includes a search bar and a table of existing profiles. A red box highlights the 'Nuevo perfil' (New profile) button in the top right corner. The table below shows the following data:

Código GENis	Categoría	Código Laboratorio	Responsable	Laboratorio	Datos Muestra	Ver Análisis	Agregar Análisis	Trazabilidad	Dar de Baja
AR-C-SHDG-1358	SOSPECHOSO	prueba sospechosp	mrube	SHDG	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	+	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1357	INDIVIDUORNI	prueba alelo	mrube	SHDG	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	+	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1356	RNI	Hijo-M26	mrube	SHDG	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	+	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1355	RNI	NoHijo-Mut-M26	mrube	SHDG	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	+	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1354	RNI	Hijo-Mut-M26	mrube	SHDG	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	+	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>

The bottom screenshot shows the 'Perfil - Datos muestra' (Profile - Sample Data) form. It contains several sections with fields for entering sample information. Fields marked with an asterisk (\*) are mandatory. The form includes dropdown menus for 'Código Laboratorio' (selected: Inpu4637), 'Responsable' (selected: Juan Perez), and 'Categoría' (selected: Individuo Imputado). The 'Datos Muestra' section includes 'Tipo de material biológico' (selected: Sangre) and 'Laboratorio' (selected: Servicio de Huellas Digitales Gen). The 'Datos Filiatorios' section includes 'DNI o Pasaporte' (23728292), 'Expedido por' (MSE), 'Nombre completo' (Esteban Raul Caceres), 'Apodos, pseudónimos o sobrenombres' (Esteban), 'Fecha de nacimiento' (03/03/1994), 'Lugar de nacimiento' (CABA), and 'Nacionalidad' (Chileno). A 'Guardar' (Save) button is located at the bottom right.

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

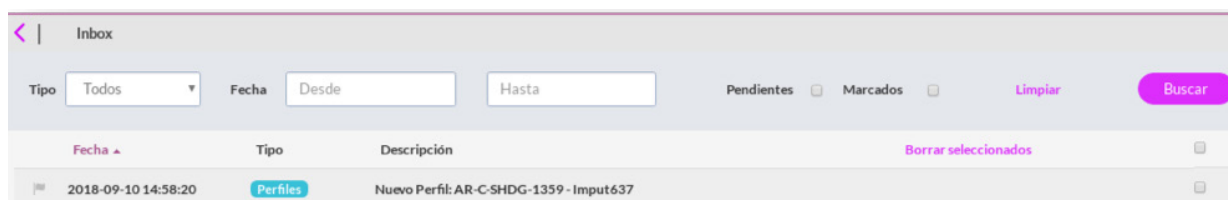
Según la categoría seleccionada, puede requerir también el ingreso de los datos filiatorios.

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

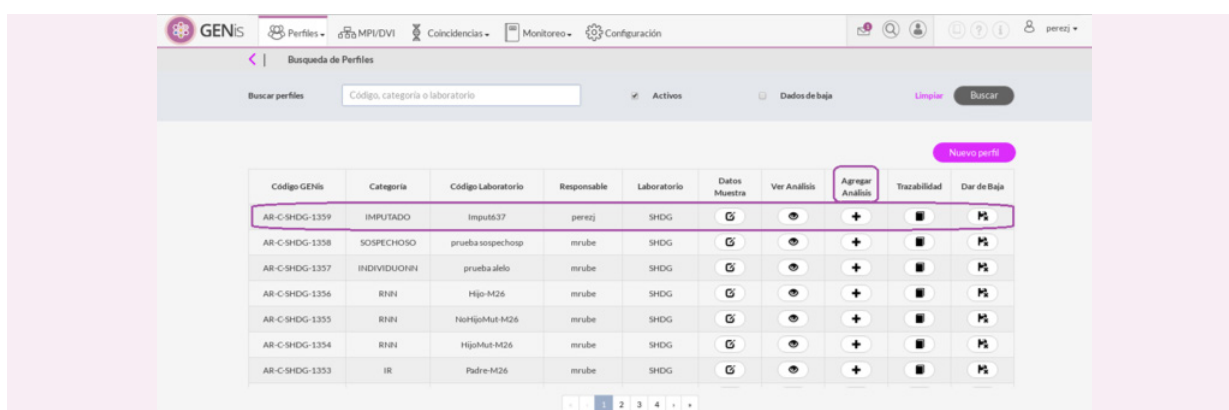
Luego de ingresar todos los datos solicitados, se genera un código GENis único de la muestra. Este código sirve para identificar ese perfil dentro de la base de perfiles y es único entre las diferentes bases que se interconecten:

**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.



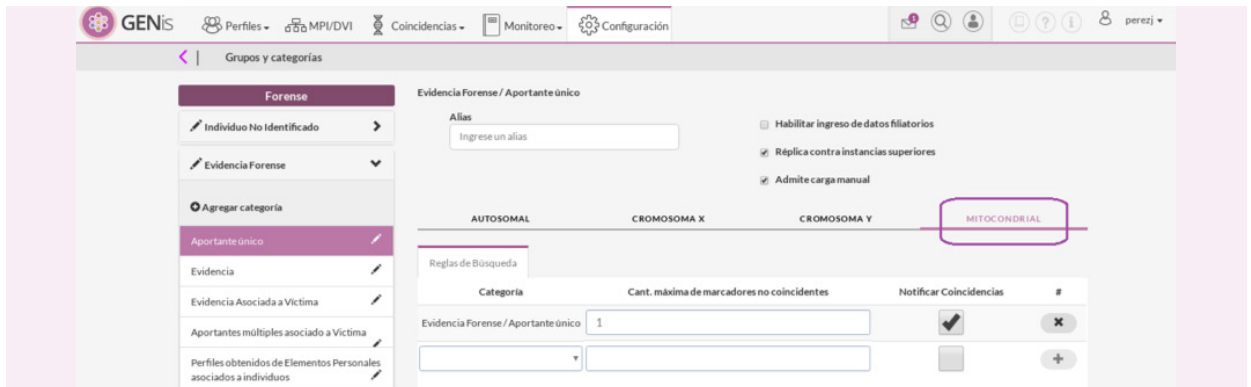
Para ingresar el resultado de un análisis genético, ir al menú **Perfiles /Listado de perfiles** y presionar **Agregar Análisis**:



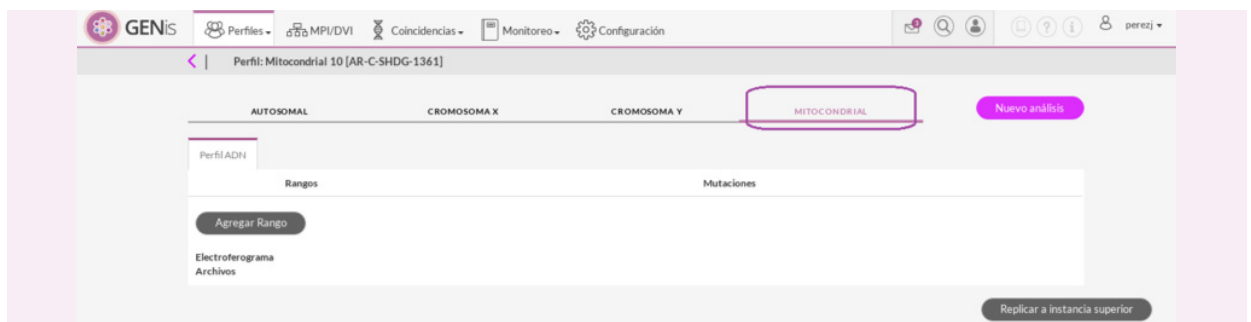
## 12.1 Carga de análisis Mitocondrial

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.



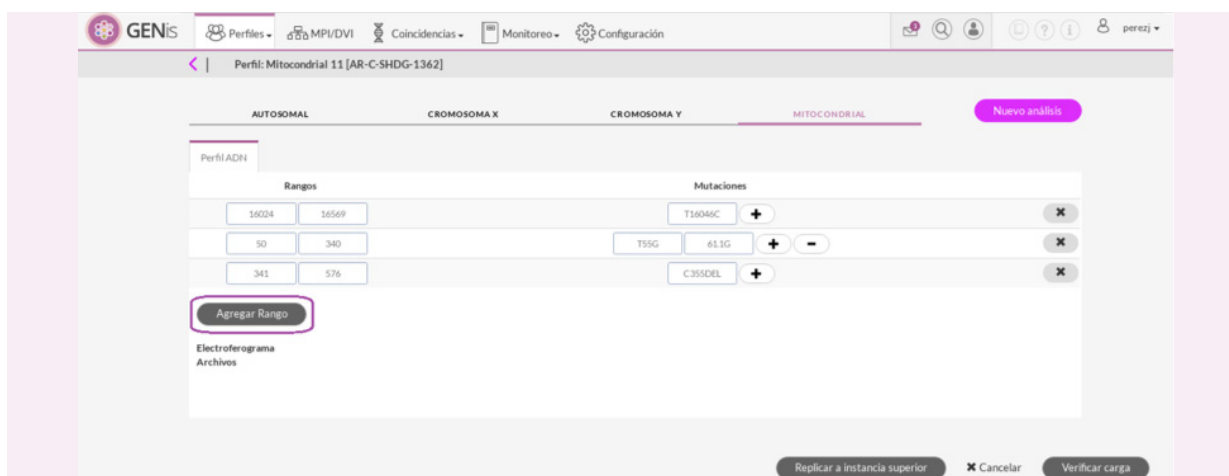
Para realizar la carga del análisis mitocondrial, dentro de la solapa **Perfiles/Listado de perfiles**, hacer click en el botón + en la columna de **Agregar Análisis** sobre el perfil deseado. Una vez ingresado al perfil, ir a la solapa **Mitocondrial**.



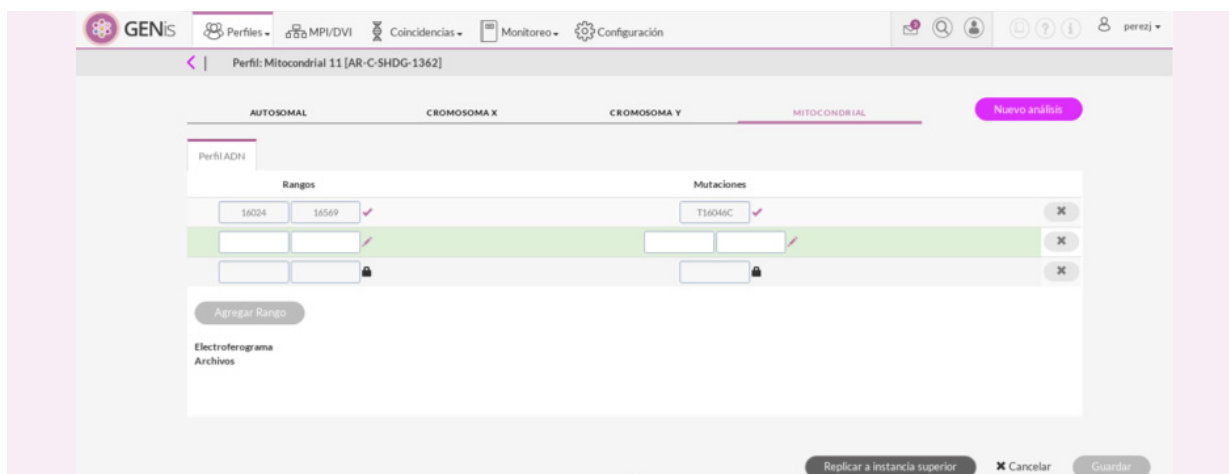
Hacer click en el botón **Agregar Rango**.

Se deben tener en cuenta las siguientes consideraciones:

- Se pueden agregar hasta 4 rangos como máximo
- El rango deber ser valido 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.

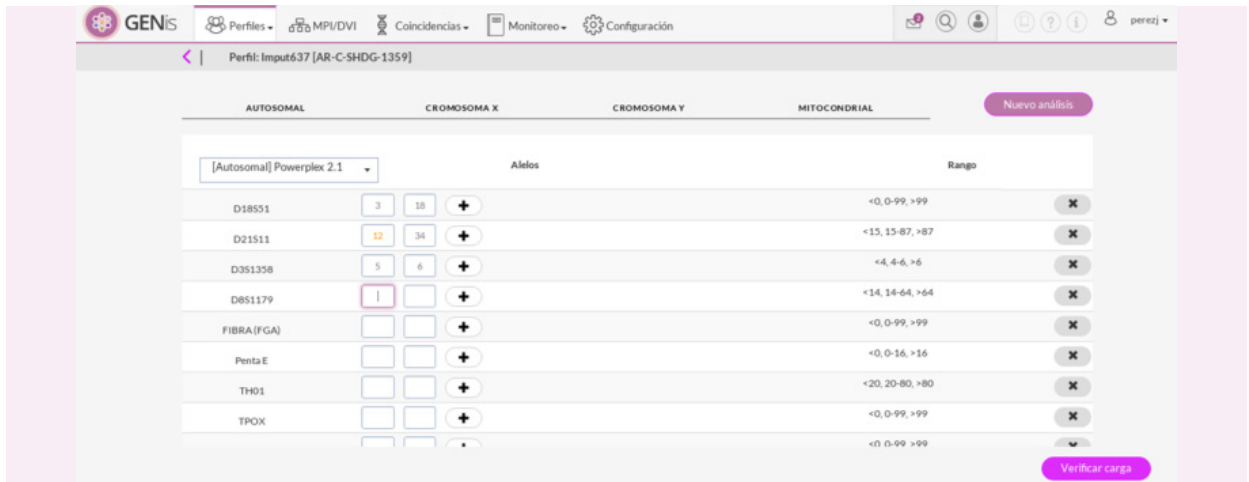
## 12.2 Carga de análisis Autosomal

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.

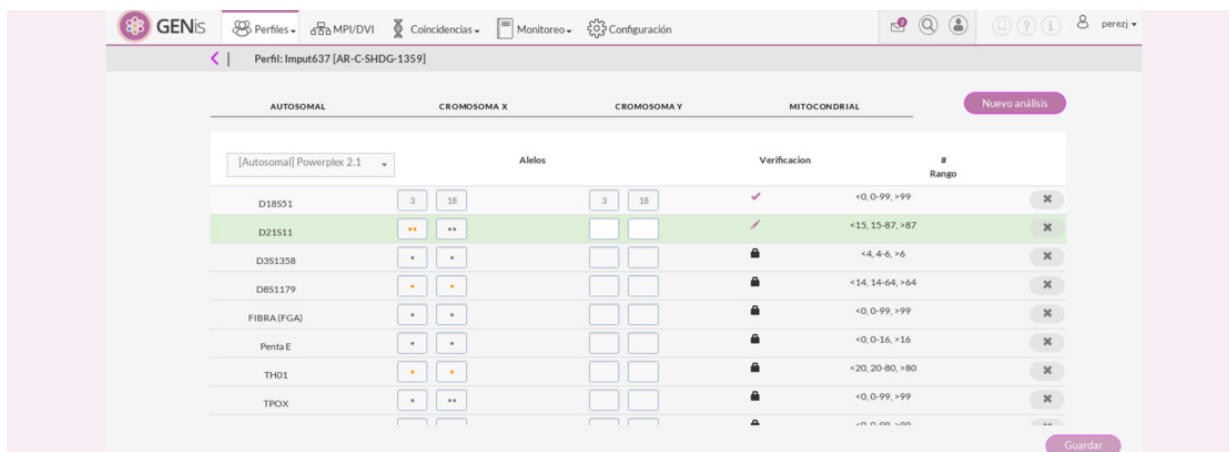


Autosomal	Cromosoma X	Cromosoma Y	Mitocondrial
[Autosomal] Powerplex 2.1	Alelos		Rango
D18S51	3	18	+ <0, 0-99, >99
D21S11	12	34	+ <15, 15-87, >87
D3S1338	5	6	+ <4, 4-6, >6
D8S1179	1		+ <14, 14-64, >64
FIBRA (FGA)			+ <0, 0-99, >99
PentaE			+ <0, 0-16, >16
TH01			+ <20, 20-80, >80
TPOX			+ <0, 0-99, >99
			+ <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:

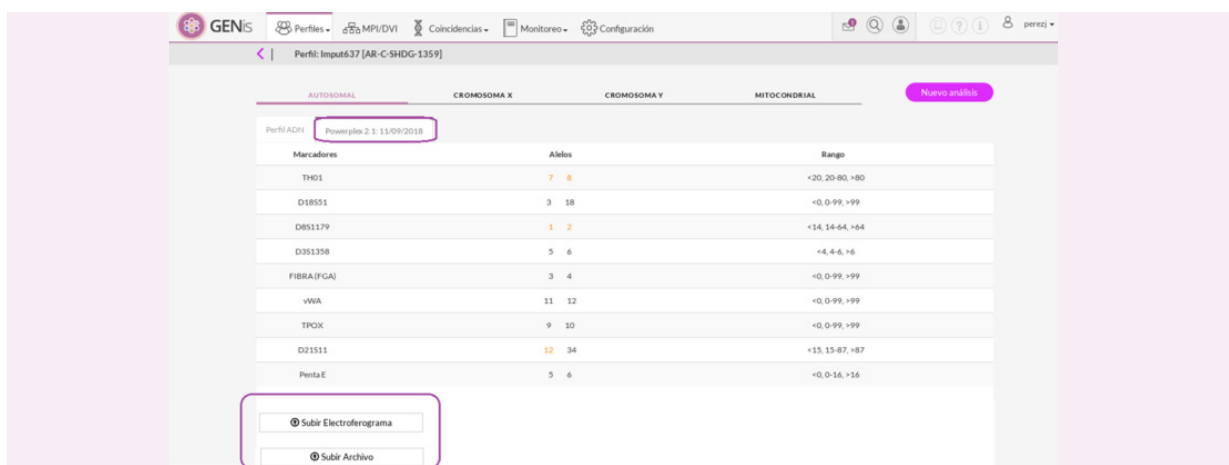


Cuando todos los valores coinciden el alta efectiva del perfil genético se produce al presionar **Guardar**. Al igual que para el análisis mitocondrial, el alta efectiva lanza los procesos de búsqueda definidos para la categoría correspondiente al perfil.

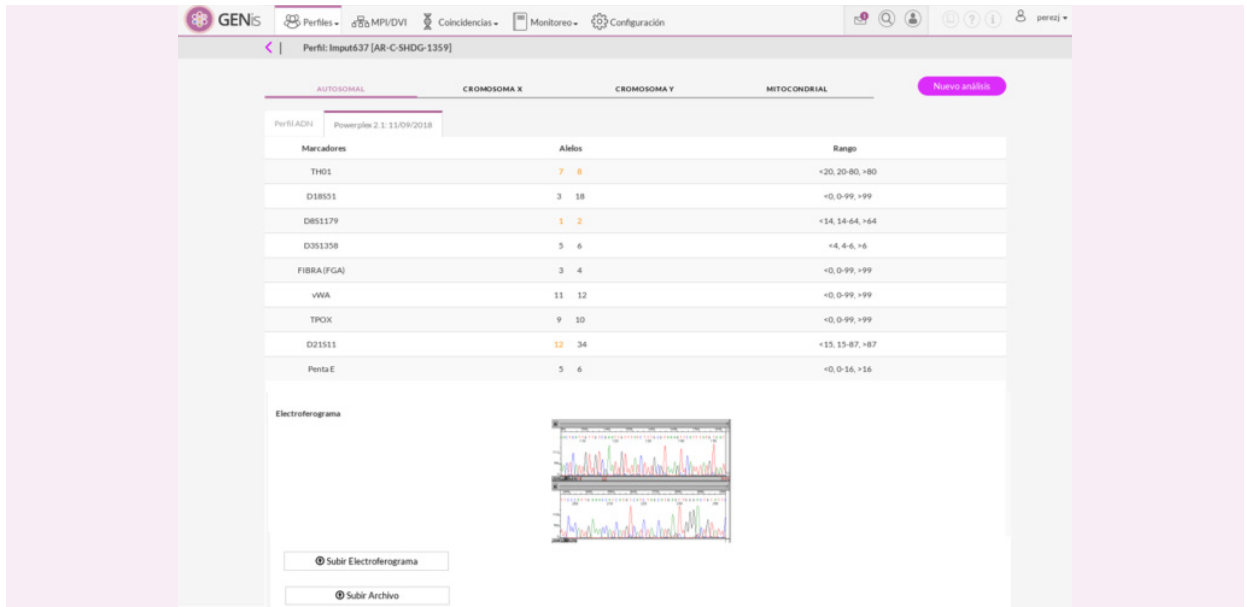
Se tiene la posibilidad de agregar archivos adjuntos y el/los electroferogramas asociado a un perfil.

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:



Marcadores	Allelos	Rango
TH01	7 8	<20, 20-80, >80
D18S51	3 18	<0, 0-99, >99
D8S1179	1 2	<14, 14-64, >64
D3S1358	5 6	<4, 4-6, >6
FIBRA (FGA)	3 4	<0, 0-99, >99
vWA	11 12	<0, 0-99, >99
TPOX	9 10	<0, 0-99, >99
D21S11	12 34	<15, 15-87, >87
Penta E	5 6	<0, 0-16, >16

## 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:

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	DVIPruoba	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	DVIPruoba	075820	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	DVIPruoba	C51190	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	DVIPruoba	0351358	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	DVIPruoba	TH01	6	9,3		
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130	ABI PRISM 3130	arube	DVIPruoba	0135317	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	DVIPruoba	0165539	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	DVIPruoba	0251338	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	DVIPruoba	0195433	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	DVIPruoba	W66	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	DVIPruoba	0851179	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	DVIPruoba	TP0X	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	DVIPruoba	018551	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	DVIPruoba	055818	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	DVIPruoba	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	DVIPruoba	01851248	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	DVIPruoba	Penta D 9	8	8		
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130	ABI PRISM 3130	arube	DVIPruoba	Penta E 7	10	10		
Analyzed	F7-4.fsa	Baufest-F7-4	Baufest-F7-4	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130	ABI PRISM 3130	arube	DVIPruoba	AMEL	X	X		
Analyzed	F7-3.fsa	Baufest-F7-3	Baufest-F7-3	None	Sample	IR_DVI	Identifiler_references	Identifiler_v1X ABI3130	ABI PRISM 3130	arube	DVIPruoba	0851179	11	15		

Ejemplo de archivo de carga para mitocondrial:


Sample Name	Specimen Category	UD1	Range From	Range To	Mut1	Mut2	Mut3	Mut4	Mut5	Mut6	Mut7	Mut8	Mut9	Mut10	Mut11
89-Candidato	RNN	mrube	16024	16569	T16046C	16081.1B		G16569DEL							
89-Candidato	RNN	mrube	50	340	T55G	61.1G	300.1M								
89-Candidato	RNN	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	T55DEL	61.1C	300.1A								
F89-Candidato2	INNV	mrube	341	576	C355S	A574DEL	575.1B								
F89-AbuelaMaterna	IR	mrube	16024	16569	T16046C	16081.1B		G16569DEL							
F89-AbuelaMaterna	IR	mrube	50	340	T55G	61.1G	300.1M								
F89-AbuelaMaterna	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								

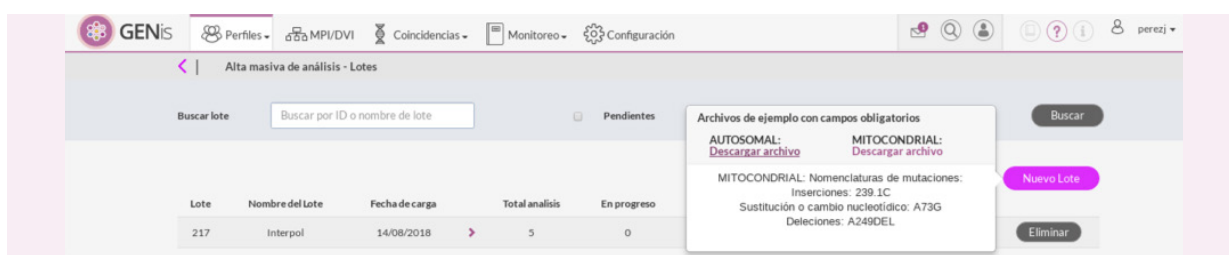
Si los datos de la muestra fueron previamente ingresados, por coincidencia del código interno de la muestra, se realizará la asociación. De lo contrario el usuario deberá cargar los datos (datos de la muestra y de corresponder conforme a la categoría seleccionada, los datos filiatorios).

## 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 bajarme 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:



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

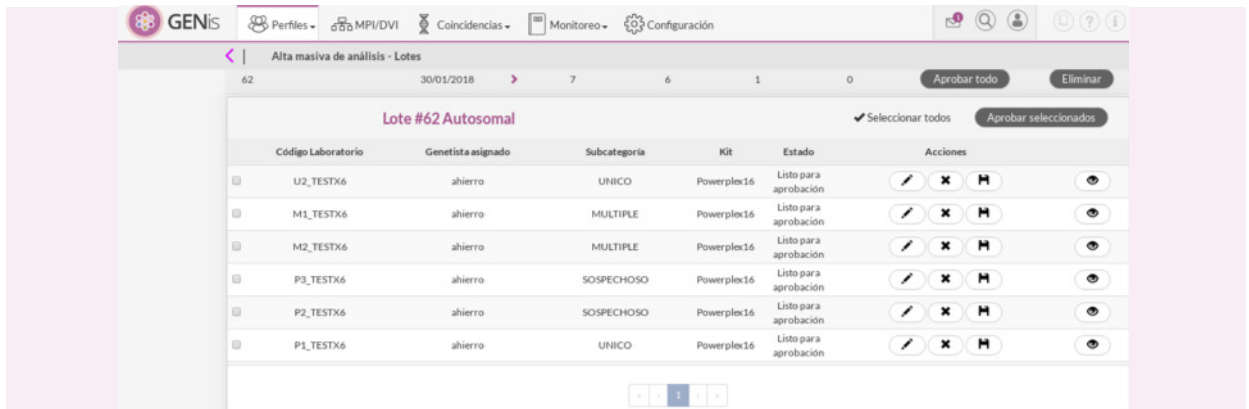
**Elija tipo de análisis:**

**🕒 Elija archivo:**

**Nombre del Lote:**

✕ Cerrar Agregar

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



Alta masiva de análisis - Lotes

62 30/01/2018 7 6 1 0 Aprobar todo Eliminar

**Lote #62 Autosomal** ✓ Seleccionar todos Aprobar seleccionados


Código Laboratorio	Genetista asignado	Subcategoría	Kit	Estado	Acciones
<input type="checkbox"/> U2_TESTX6	ahierro	UNICO	Powerplex 16	Listo para aprobación	<input type="text"/> ✕ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> M1_TESTX6	ahierro	MULTIPLE	Powerplex 16	Listo para aprobación	<input type="text"/> ✕ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> M2_TESTX6	ahierro	MULTIPLE	Powerplex 16	Listo para aprobación	<input type="text"/> ✕ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> P3_TESTX6	ahierro	SOSPECHOSO	Powerplex 16	Listo para aprobación	<input type="text"/> ✕ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> P2_TESTX6	ahierro	SOSPECHOSO	Powerplex 16	Listo para aprobación	<input type="text"/> ✕ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> P1_TESTX6	ahierro	UNICO	Powerplex 16	Listo para aprobación	<input type="text"/> ✕ <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>

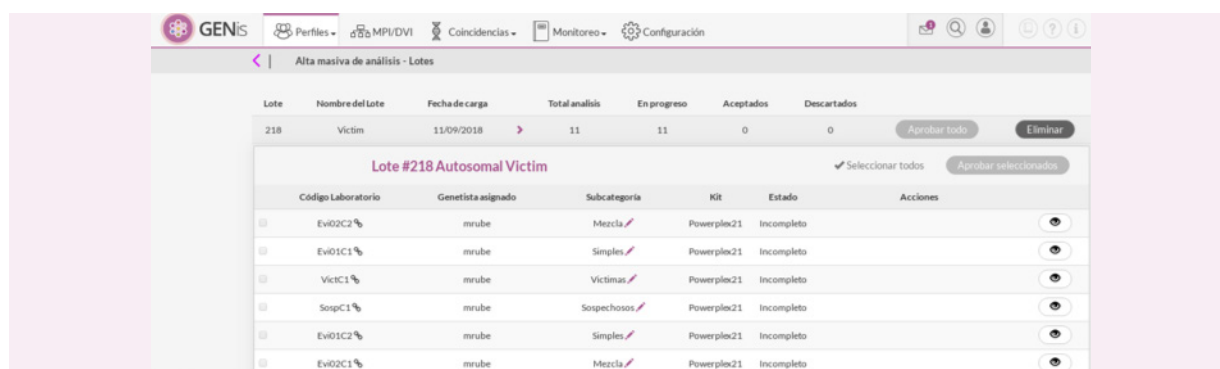
Una vez ingresados los datos, se pueden realizar las siguientes acciones:

- ✕ 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.
- H Aprobar el análisis

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

## Nota:

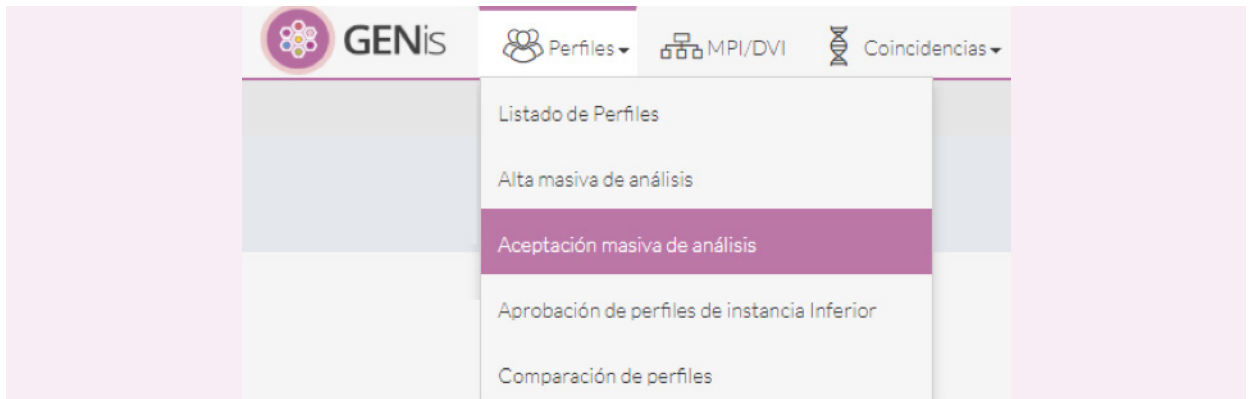
- Puede ocurrir que aparezca el símbolo  a la derecha del código interno de la muestra, lo que indica que los metadatos del perfil a incorporar han sido previamente cargados y se han asociado automáticamente.
- Si no viene la subcategoría cargada, el perfil quedará en estado Incompleto hasta que se carga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



Lote	Nombre del lote	Fecha de carga	Total analisis	En progreso	Aceptados	Descartados	
218	Victim	11/09/2018	11	11	0	0	Aprobar todo Eliminar
<b>Lote #218 Autosomal Victim</b>							
✓ Seleccionar todos Aprobar seleccionados							
Código Laboratorio	Genetista asignado	Subcategoría	Kit	Estado	Acciones		
<input type="checkbox"/> Evi02C2	mrube	Mezcla	Powerplex21	Incompleto			
<input type="checkbox"/> Evi01C1	mrube	Simple	Powerplex21	Incompleto			
<input type="checkbox"/> VicC1	mrube	Victimas	Powerplex21	Incompleto			
<input type="checkbox"/> SospC1	mrube	Sospechosos	Powerplex21	Incompleto			
<input type="checkbox"/> Evi01C2	mrube	Simple	Powerplex21	Incompleto			
<input type="checkbox"/> Evi02C1	mrube	Mezcla	Powerplex21	Incompleto			

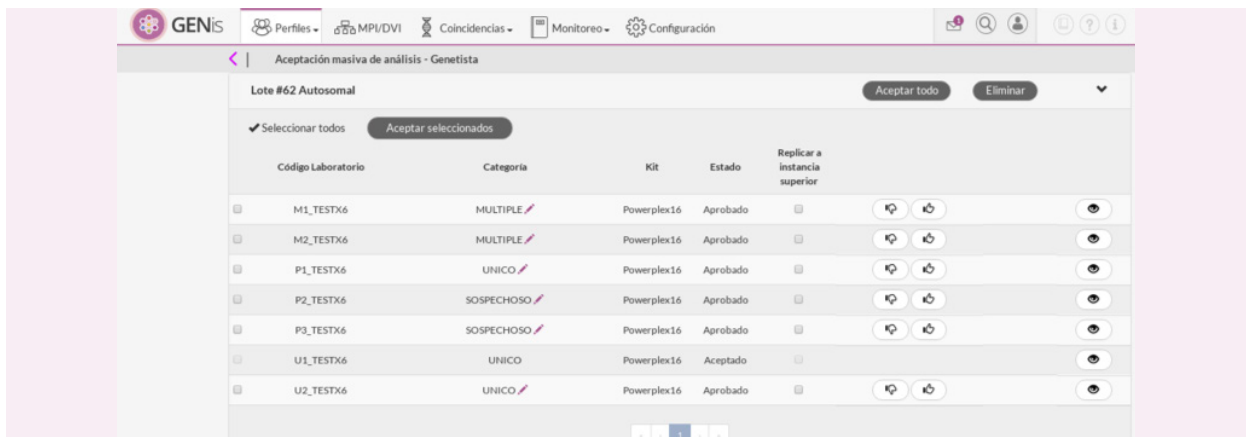
## 12.3.3 Segundo nivel de aprobación

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**.



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:



### RECHAZO DE PERFIL X

Motivo

Error de carga ▼

Aceptar
Cancelar

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

El motivo del rechazo queda registrado junto con el análisis:

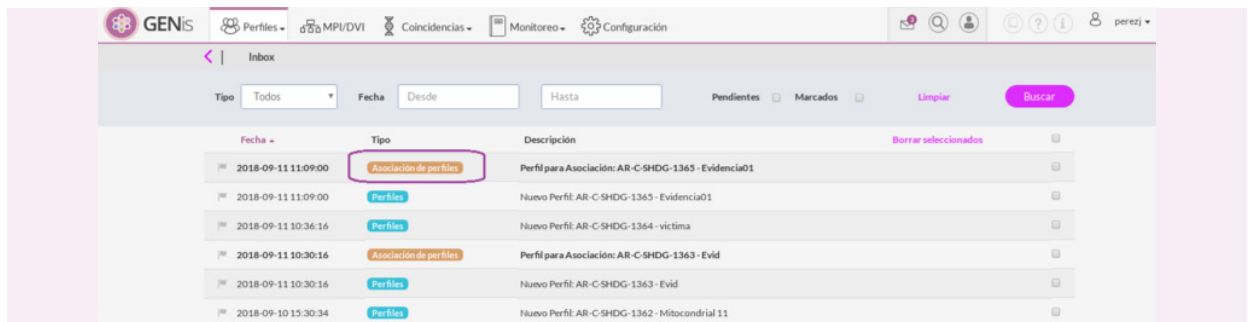


Código Laboratorio	Categoría	Kit	Estado	Replicar a instancia superior
M1_TESTX6	MULTIPLE	Powerplex16	Rechazado	<input type="checkbox"/>
M2_TESTX6	MULTIPLE ✓	Powerplex16	Aprobado	<input type="checkbox"/>
P1_TESTX6	UNICO ✓	Powerplex16	Aprobado	<input type="checkbox"/>
P2_TESTX6	SOSPECHOSO ✓	Powerplex16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

## 12.3.5 Evidencias asociadas a las víctimas

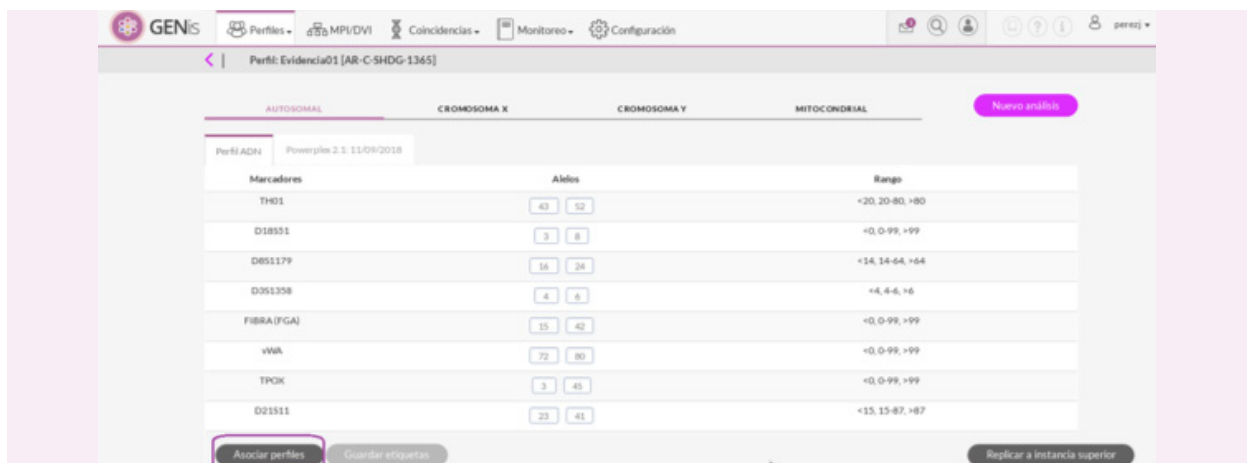
GENis permite asociar evidencias de aportantes múltiples al perfil de la víctima. Es por eso que puede configurarse una categoría que permita esta asociación.

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**:



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

Presionar en el botón **Asociar Perfiles**:





Seleccionar el perfil correspondiente a la víctima:

### Asociación de perfiles

Código GENis	Código Laboratorio	Categoría	Juzgado	Expediente	Laboratorio
AR-C-SHDG-1366	Victima01	VICTIMA			SHDG

Aceptar
Cancelar

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**:

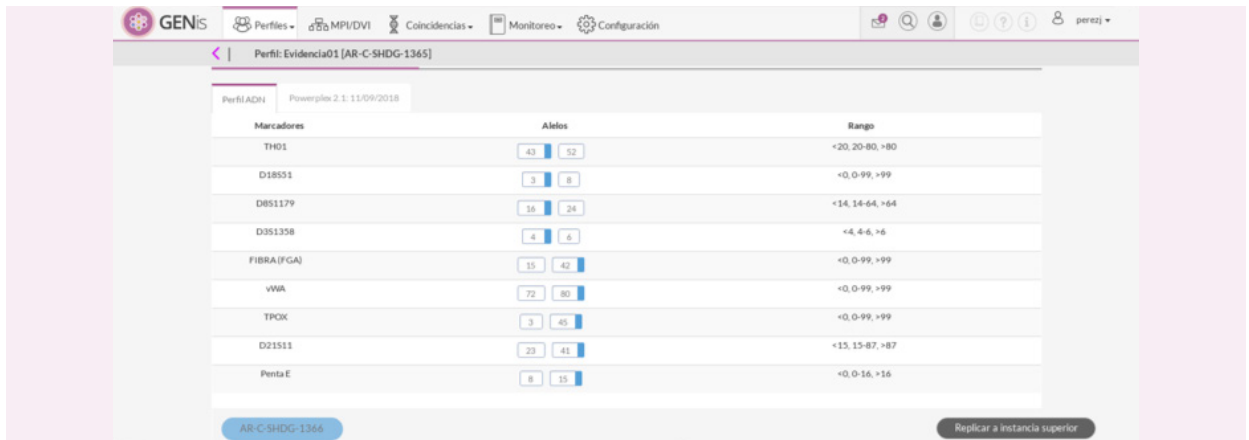
GENis
Perfiles
MPI/DVI
Coincidencias
Monitoreo
Configuración
perej

Perfil: Evidencia01 [AR-C-SHDG-1365]
Nuevo análisis

AUTOSOMAL
CROMOSOMA X
CROMOSOMA Y
MITOCONDRIAL

PerfiADN	Alelos		Rango
TH01	43	52	<20, 20-80, >80
D18S51	9	8	<0, 0-99, >99
D8S1179	16	24	<14, 14-64, >64
D3S1358	4	6	<4, 4-6, >6
FIBRA (FGA)	15	42	<0, 0-99, >99
vWA	72	80	<0, 0-99, >99
TPCX	3	45	<0, 0-99, >99
D21S11	23	41	<15, 15-87, >87

Asociar perfiles
AR-C-SHDG-1366
Guardar etiquetas
Replicar a instancia superior



Perfil: Evidencia01 [AR-C-SHDG-1365]

Perfil ADN: Powerplex 2.1: 11/09/2018


Marcadores	Alelos	Rango
TH01	43   52	<20, 20-80, >80
D18S51	3   8	<0, 0-99, >99
D8S1179	16   24	<14, 14-64, >64
D3S1358	4   6	<4, 4-6, >6
FIBRA (FGA)	15   42	<0, 0-99, >99
VWA	72   80	<0, 0-99, >99
TPCX	3   45	<0, 0-99, >99
D21S11	23   41	<15, 15-87, >87
Penta E	8   15	<0, 0-16, >16

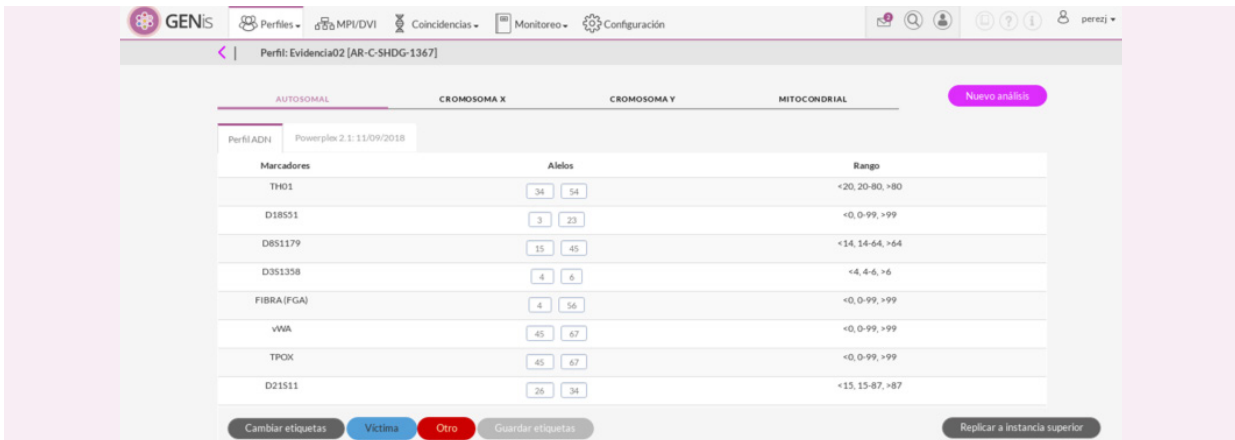
AR-C-SHDG-1365 Replicar a instancia superior

## 12.3.6 Etiquetado de evidencias

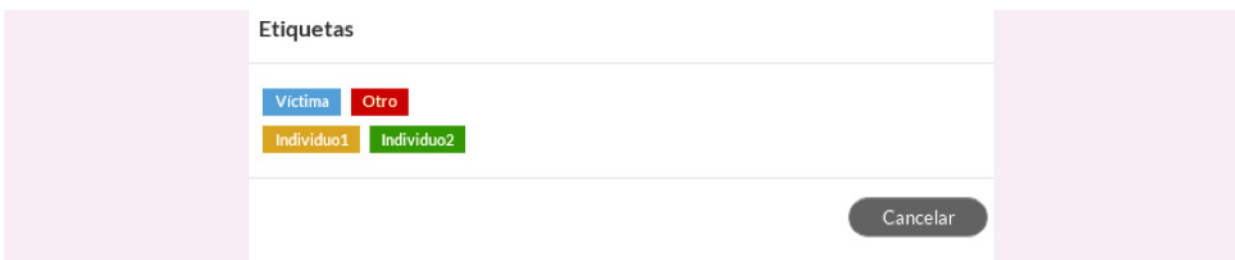
Cuando un genetista analiza una evidencia forense de aportantes múltiples, en ocasiones puede proceder a realizar la deconvulsión de la mezcla, tarea que permite identificar cuáles son los alelos correspondientes a la víctima y al sospechoso.

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.

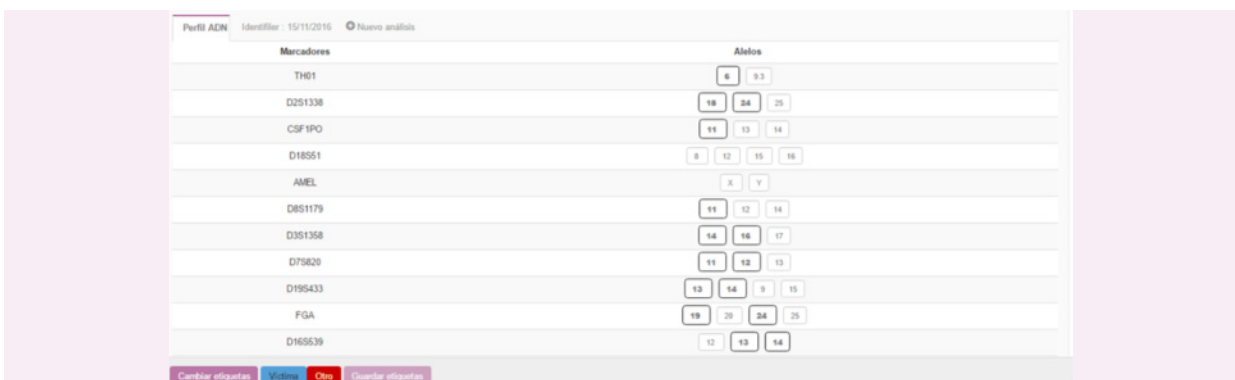
Para etiquetar un perfil evidencia ir a Perfiles, seleccionar el correspondiente y presionar en (Ver Análisis). 



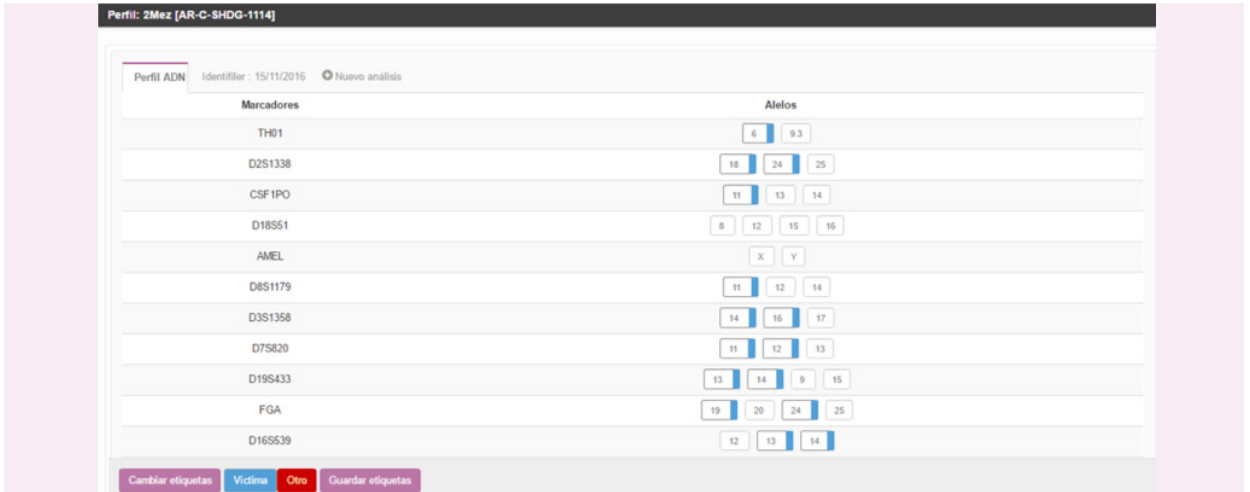
Seleccionar a continuación el tipo de etiqueta de se desea asignar a los alelos, presionando en **Cambiar etiquetas** se observa las opciones:



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:



Perfil: 2Mez [AR-C-SHDG-1114]

Perfil ADN Identificar: 15/11/2016 Nuevo análisis

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

[Cambiar etiquetas](#) [Víctima](#) [Otro](#) [Guardar etiquetas](#)

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


- 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

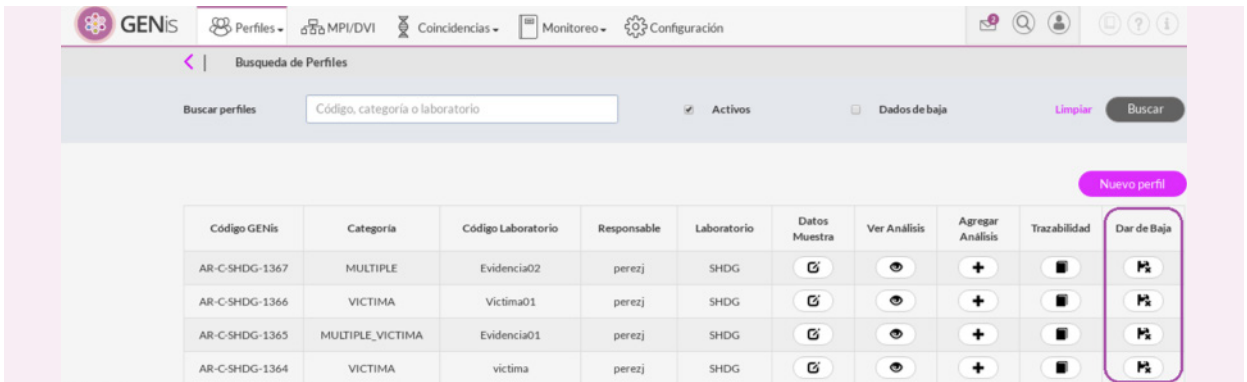
## BAJA DE PERFILES

---

## 13 Baja de perfiles

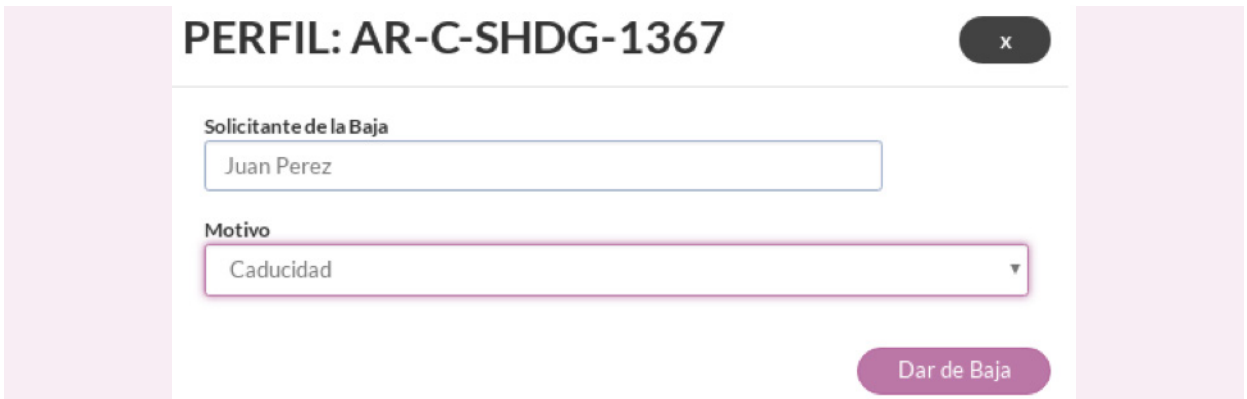
Toda baja en GENis es lógica, nunca física. El resultado de dar de baja un perfil es que el mismo no participe más de los procesos de búsqueda.

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:



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

**Solicitante de la Baja**

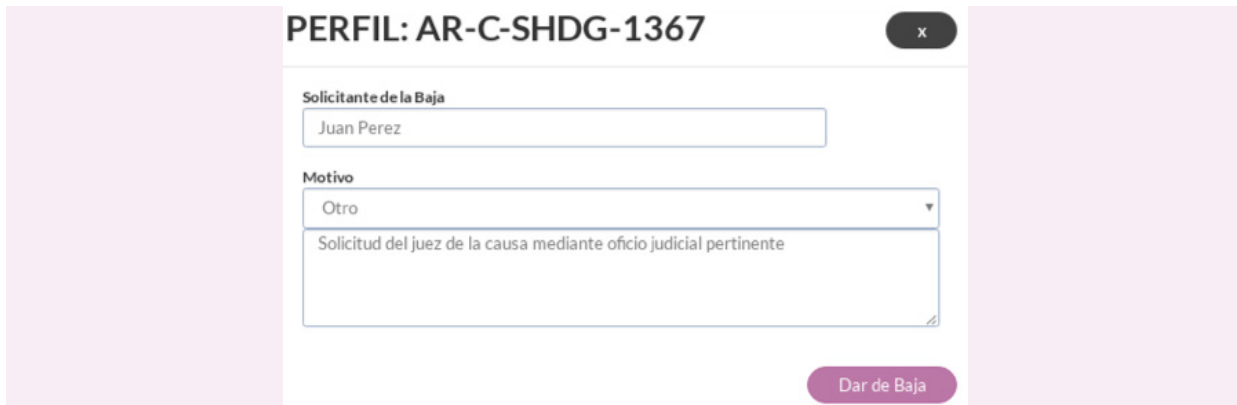
**Motivo**

**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:



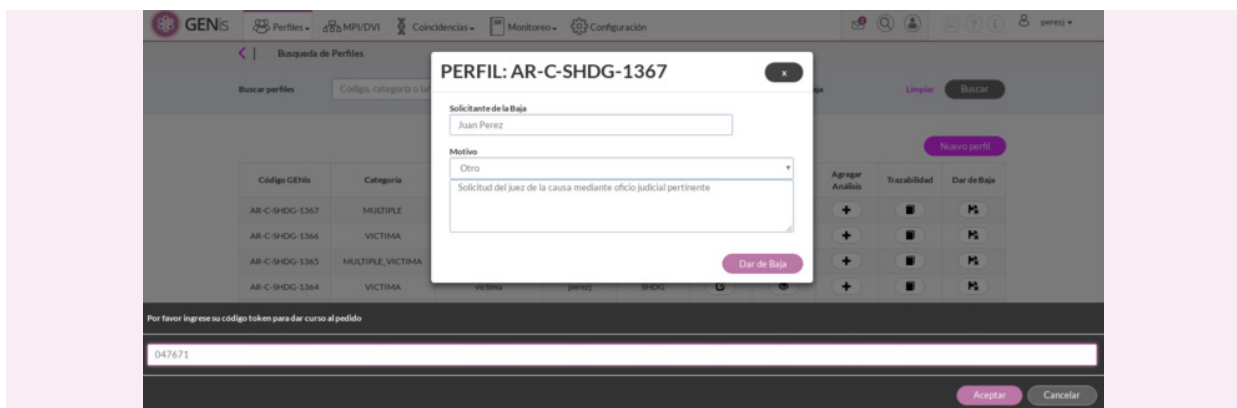
**PERFIL: AR-C-SHDG-1367**

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:



GENIS

Perfiles - MPU/DVI - Coincidencias - Monitoreo - Configuración

Busqueda de Perfiles

Buscar perfiles Código, categoría o la

Código GENIS	Categoría
AR-C-SHDG-1367	MULTIPLE
AR-C-SHDG-1366	VICTIMA
AR-C-SHDG-1365	MULTIPLE_VICTIMA
AR-C-SHDG-1364	VICTIMA

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 asociado 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

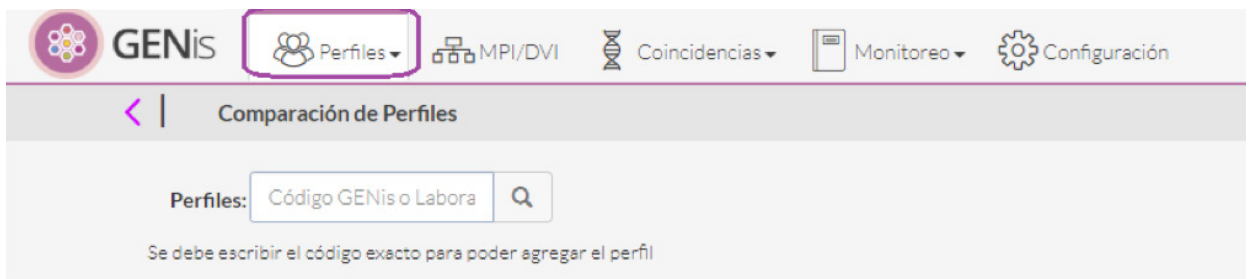
## COMPARADOR DE PERFILES

---

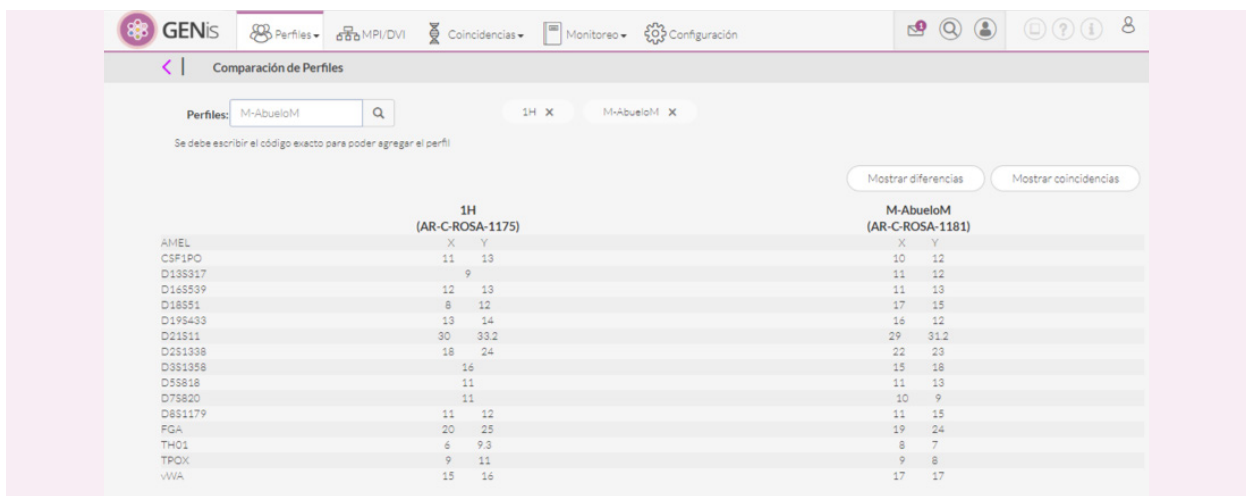
## 14 Comparador de perfiles

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.

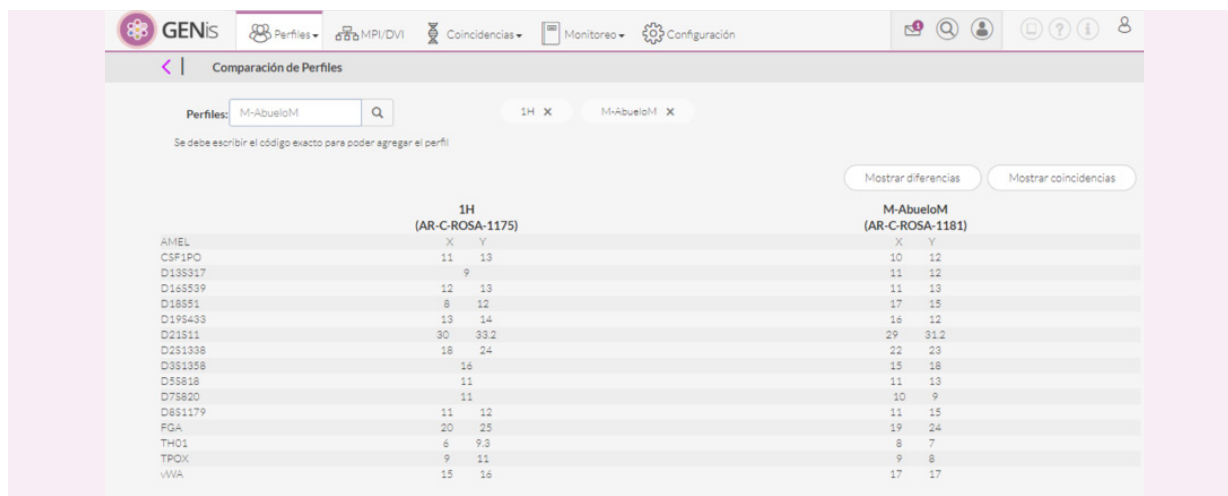
Para utilizar el comparador de perfiles ir al menú Perfiles/Comparación de Perfiles:



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:



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:




Perfiles:   1H X M-AbueloM X

Se debe escribir el código exacto para poder agregar el perfil

AMEL	1H (AR-C-ROSA-1175)		M-AbueloM (AR-C-ROSA-1181)	
	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
D2S1338	18	24	22	23
D3S1358	16		15	18
D5S818	11		11	13
D7S820	11		10	9
D8S1179	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

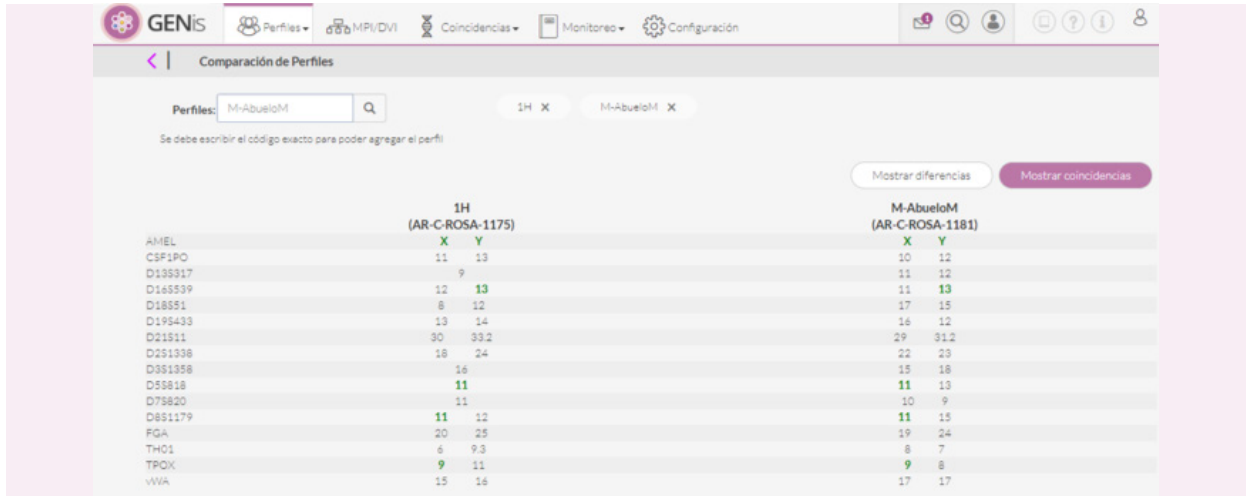


Perfiles:   1H X M-AbueloM X

Se debe escribir el código exacto para poder agregar el perfil

AMEL	1H (AR-C-ROSA-1175)		M-AbueloM (AR-C-ROSA-1181)	
	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
D2S1338	18	24	22	23
D3S1358	16		15	18
D5S818	11		11	13
D7S820	11		10	9
D8S1179	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



Perfiles:

Se debe escribir el código exacto para poder agregar el perfil

	1H (AR-C-ROSA-1175)		M-AbueloM (AR-C-ROSA-1181)	
	X	Y	X	Y
AMEL				
CSF1PO	11	13	10	12
D13S317		9	11	12
D16S539	12	<b>13</b>	11	<b>13</b>
D18S51	8	12	17	15
D19S433	13	14	16	12
D21S11	30	33.2	29	31.2
D251338	18	24	22	23
D3S1358		16	15	18
D5S818		<b>11</b>	<b>11</b>	13
D7S820		11	10	9
D8S1179	<b>11</b>	12	<b>11</b>	15
FGA	20	25	19	24
TH01	6	9.3	8	7
TPOX	<b>9</b>	11	<b>9</b>	8
vWA	15	16	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 p Se puede 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.

ermite 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**  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26

**GESTOR DE COINCIDENCIAS  
Y CÁLCULOS FORENSE**

---

## 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 ( $\frac{|P_i \text{ intersección } Q|}{|Q|}$ ).
- Si Q es Evidencia y P es Referencia: % de alelos compartidos= Promedio ( $\frac{|Q_i \text{ intersección } P|}{|P|}$ ).



## 16.4 Estados

---

Cuando GENis encuentra una coincidencia entre dos perfiles, la misma debe ser confirmada o descartada. Dado que los perfiles intervinientes 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.

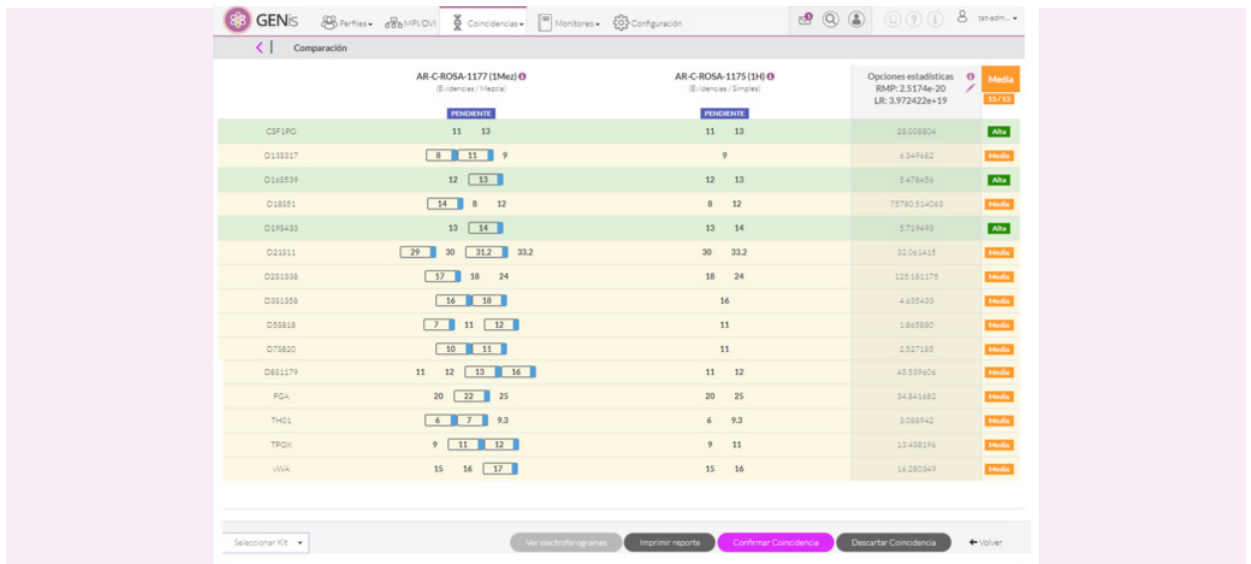
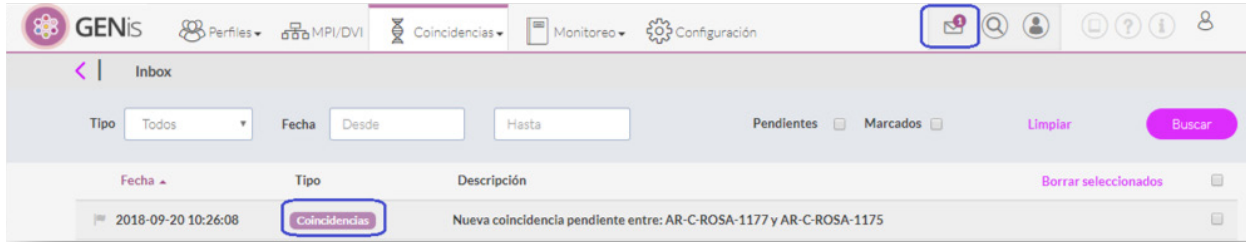
**Conflicto:** la coincidencia ha sido confirmada por uno de los responsables y descartada por otro.

## 16.5 Ventana de Comparación

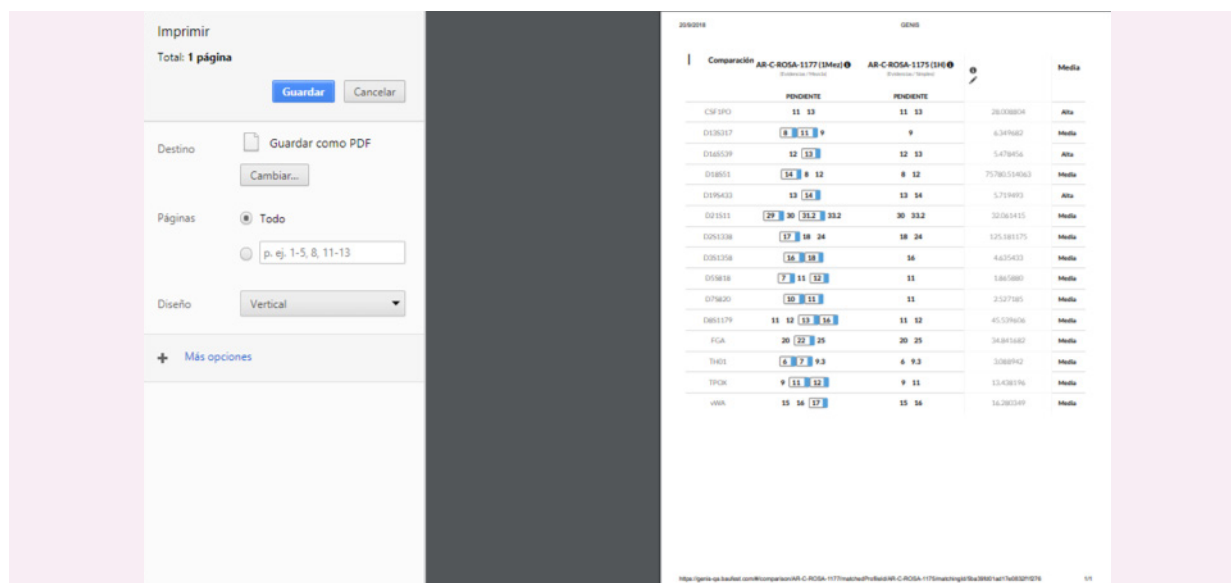
---

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:



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



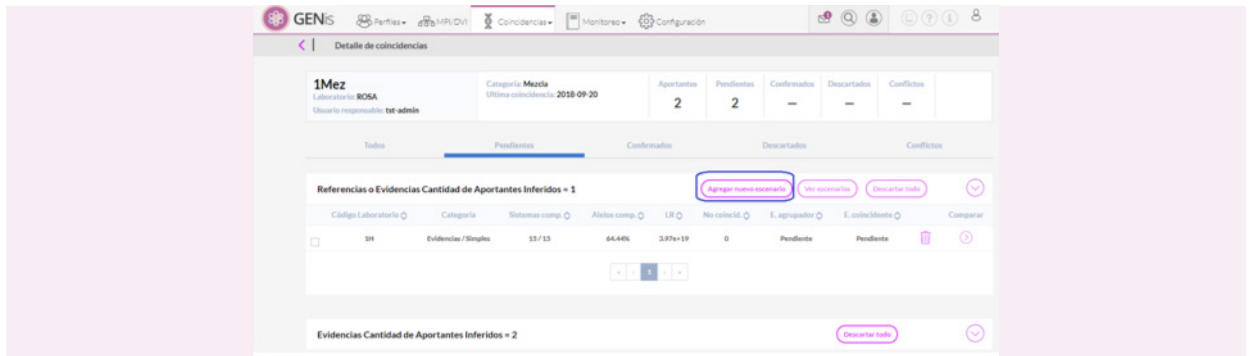
The screenshot shows a print dialog on the left and a comparison report on the right. The dialog includes options for destination (Guardar como PDF), pages (Todo or p. ej. 1-5, 8, 11-13), and design (Vertical). The report table compares two scenarios: AR-C-ROSA-1177 (13Mz) and AR-C-ROSA-1175 (13H).

	PENDIENTE		PENDIENTE			
CSF3PO	11	13	11	13	28.038804	Alto
D130317	8	11	9		6.347662	Medio
D166539	12	12	12	13	5.478454	Alto
D18801	14	8	8	12	75.76110493	Medio
D195433	13	14	13	14	5.719493	Alto
D21511	29	30	31.2	33.2	33.041415	Medio
D261308	17	18	24	18	125.181175	Medio
D261308	14	14	14	14	4.635433	Medio
D59818	7	11	12	11	1.845880	Medio
D78820	10	11	11	11	2.537385	Medio
D851179	11	12	13	14	45.537636	Medio
FCA	20	22	25	20	34.841342	Medio
TH41	4	7	9.3	4	3.081942	Medio
TRCK	9	11	12	9	13.436174	Medio
VWA	15	14	17	15	14.283349	Medio

## 16.6 Escenario

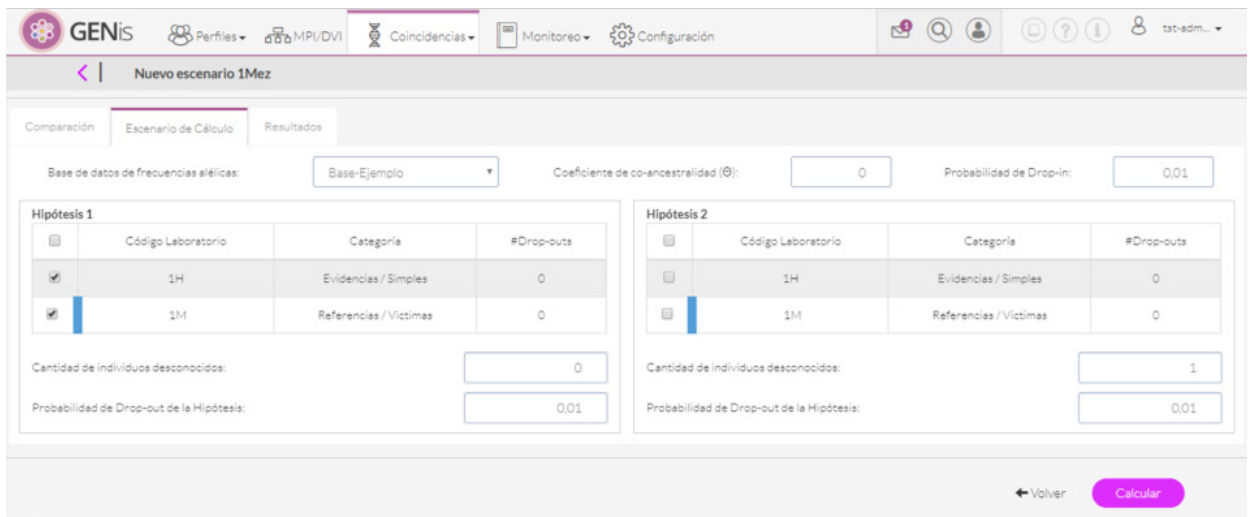
Cuando en la coincidencia participa una evidencia, se podrán generar escenarios en los que el usuario podrá modificar los parámetros de cálculo. Podrá determinar el o los perfiles participantes de cada hipótesis, la cantidad de desconocidos, la base de frecuencias, el valor de theta, la probabilidad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

Hacer click en **Agregar escenario**:

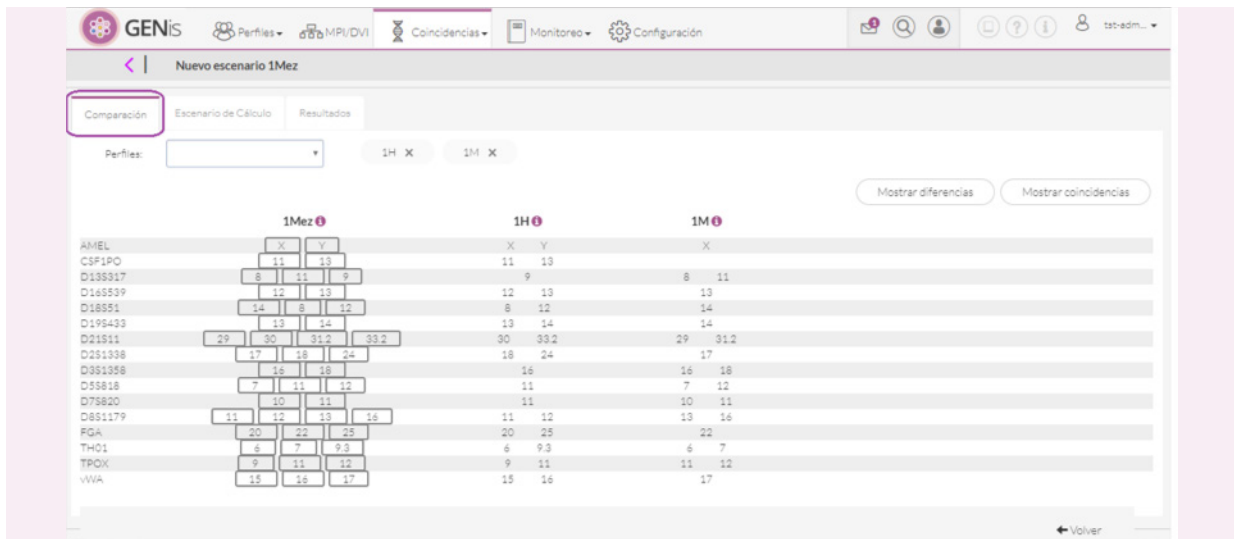


Los escenarios de cálculo poseen dos solapas:

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

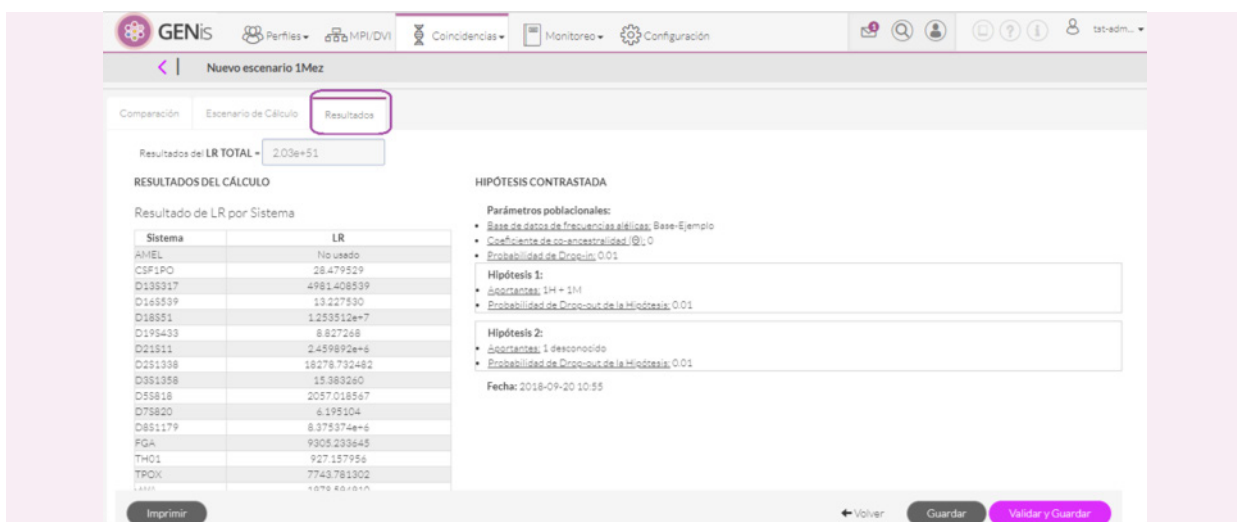


**Comparación:** herramienta para detectar fácilmente de modo visual las diferencias y coincidencias entre los perfiles.



The screenshot shows the 'Comparación' (Comparison) tab in the GENIS software. It displays three columns of DNA profiles: '1Mez', '1H', and '1M'. Each profile is represented by a grid of numbers corresponding to different markers. The '1Mez' column has two sub-columns labeled 'X' and 'Y'. The '1H' column has two sub-columns labeled 'X' and 'Y'. The '1M' column has one sub-column labeled 'X'. The profiles listed are: AMEL, CSF1PO, D13S317, D16S539, D18S51, D19S433, D21S11, D2S1338, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, FGA, TH01, TPOX, and VWA. Buttons for 'Mostrar diferencias' and 'Mostrar coincidencias' are visible on the right side of the comparison area.

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



The screenshot shows the 'Resultado' (Results) tab in the GENIS software. It displays the 'Resultados del LR TOTAL' as  $2.03e+51$ . Below this, there is a table titled 'RESULTADOS DEL CÁLCULO' showing the LR value for each marker. To the right, there is a section for 'HIPÓTESIS CONTRASTADA' (Contrasted Hypothesis) with parameters for population, base example, and probability of dropout. The date is shown as 2018-09-20 10:55. Buttons for 'Imprimir', 'Volver', 'Guardar', and 'Validar y Guardar' are visible at the bottom.

Sistema	LR
AMEL	No usado
CSF1PO	28.479529
D13S317	4981.408539
D16S539	13.227530
D18S51	1.253512e+7
D19S433	8.827268
D21S11	2.459892e+6
D2S1338	18278.732482
D3S1358	15.383260
D5S818	2057.018567
D7S820	6.195104
D8S1179	8.375374e+6
FGA	9305.233645
TH01	927.157956
TPOX	7743.781302
VWA	1678.640110

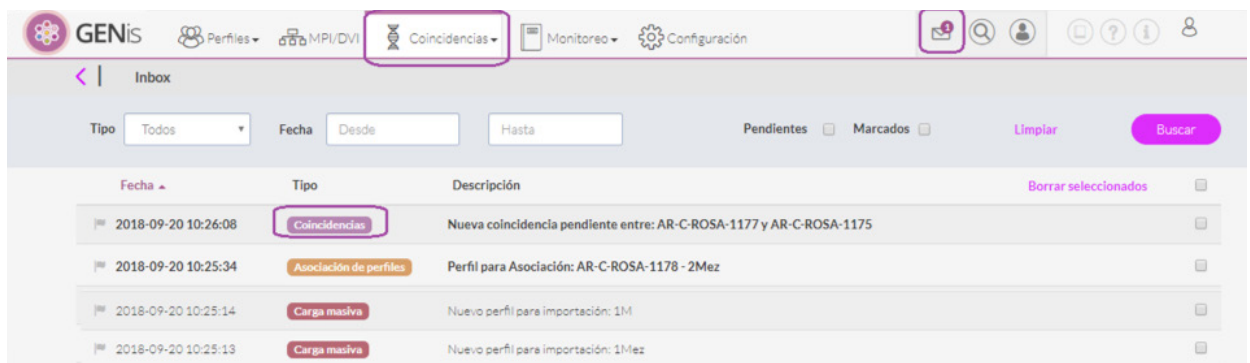
## 16.7 Parámetros por default

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:



The screenshot shows the GENis web interface. At the top, there is a navigation bar with the GENis logo and several menu items: 'Perfiles', 'MPL/DVI', 'Coincidencias', 'Monitoreo', and 'Configuración'. The 'Coincidencias' menu item is highlighted with a red box. Below the navigation bar, there is an 'Inbox' section. The inbox contains a list of notifications with columns for 'Fecha', 'Tipo', 'Descripción', and 'Borrar seleccionados'. The first notification is highlighted with a red box and has a 'Coincidencias' label. The description of this notification is 'Nueva coincidencia pendiente entre: AR-C-ROSA-1177 y AR-C-ROSA-1175'. Other notifications include 'Asociación de perfiles', 'Carga masiva', and 'Carga masiva'.

Fecha	Tipo	Descripción	Borrar seleccionados
2018-09-20 10:26:08	Coincidencias	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"/>

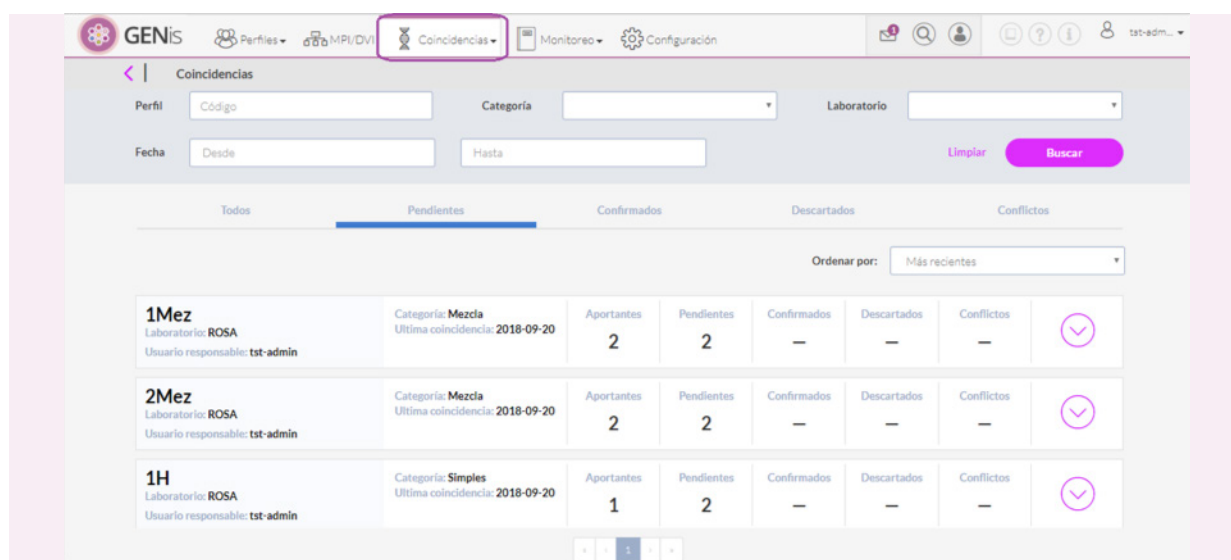
Se puede acceder al análisis y valoración estadística de las coincidencias desde las notificaciones o bien desde el menú seleccionando **Coincidencias/Forense**.

Accediendo desde el menú de **Coincidencias**, 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 le 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, coincida 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
1Mez Laboratorio: ROSA Usuario responsable: tst-admin	Mezcla Ultima coincidencia: 2018-09-20	2	2	—	—	—
2Mez Laboratorio: ROSA Usuario responsable: tst-admin	Mezcla Ultima coincidencia: 2018-09-20	2	2	—	—	—
1H Laboratorio: ROSA Usuario responsable: tst-admin	Simples Ultima coincidencia: 2018-09-20	1	2	—	—	—

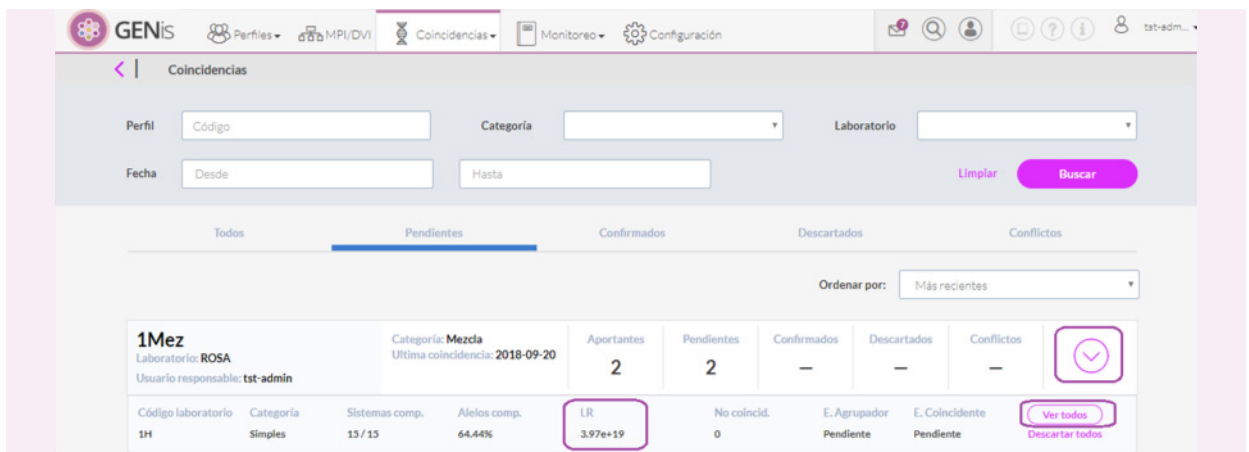
El listado se presenta como una serie de tarjetas con los siguientes datos:

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:



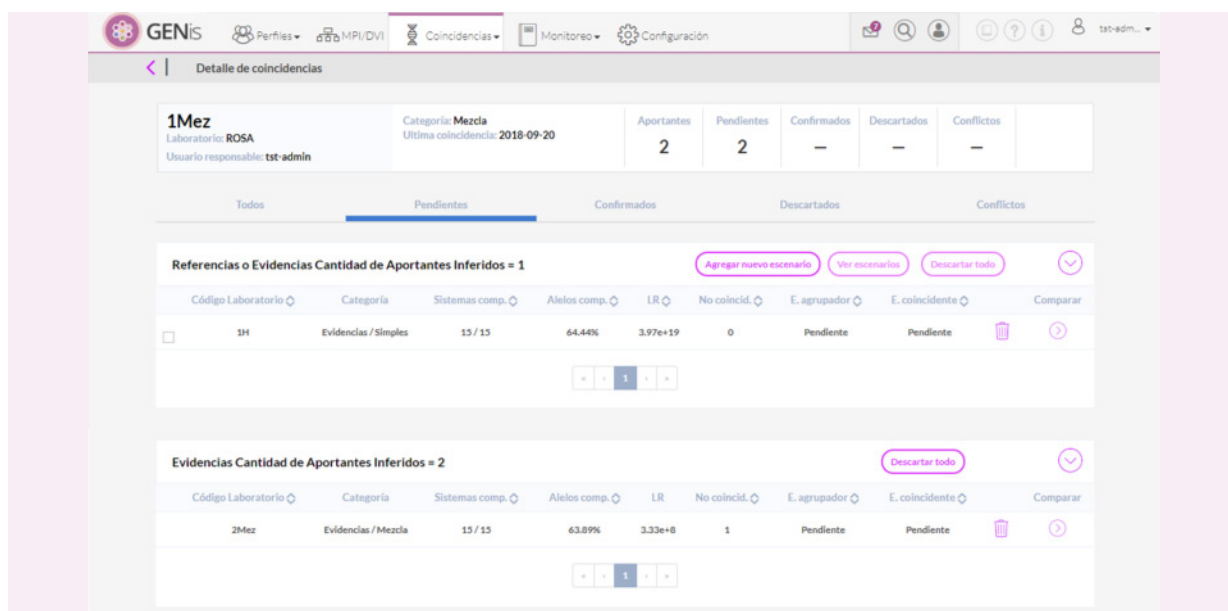
The screenshot shows the 'Coincidencias' (Coincidences) page in the GENis system. At the top, there are navigation tabs: 'Perfiles', 'MPI/DVI', 'Coincidencias', 'Monitoreo', and 'Configuración'. The main content area has search filters for 'Perfil' (Código), 'Categoría', 'Laboratorio', and 'Fecha' (Desde/Hasta). Below the filters are tabs for 'Todos', 'Pendientes', 'Confirmados', 'Descartados', and 'Conflictos'. A table displays search results for '1Mez' with columns for 'Aportantes', 'Pendientes', 'Confirmados', 'Descartados', and 'Conflictos'. The 'LR' value '3.97e+19' is highlighted with a red box. A 'Ver todos' button is also highlighted with a red box.

Código laboratorio	Categoría	Sistemas comp.	Alelos comp.	LR	No coincid.	E. Agrupador	E. Coincidente
1H	Simple	15 / 15	64.44%	3.97e+19	0	Pendiente	Pendiente

**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:



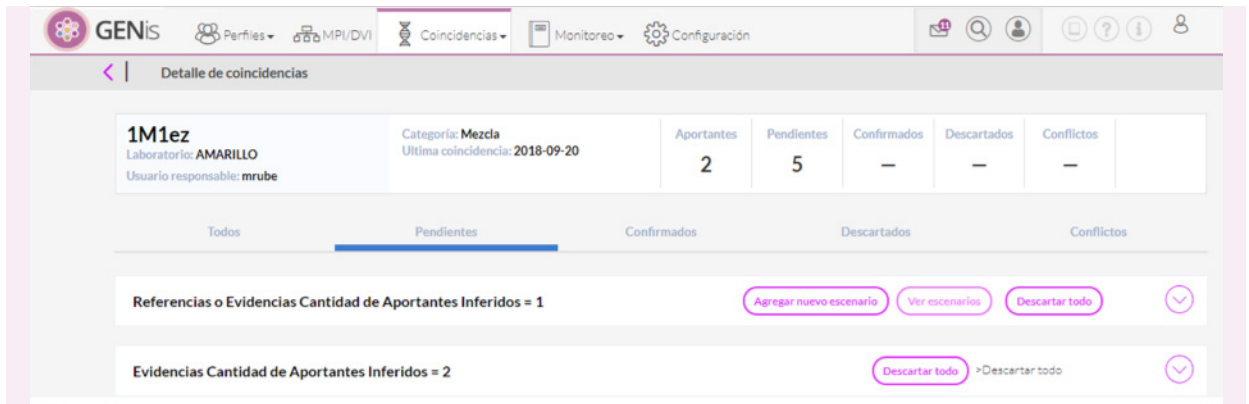


## 16.9 Perfil Agrupador: Referencia

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 indubitada 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.



The screenshot shows the 'Detalle de coincidencias' page in the GENis application. The main header includes navigation icons for 'Perfiles', 'MPI/DVI', 'Coincidencias', 'Monitoreo', and 'Configuración'. The page title is 'Detalle de coincidencias'. Below this, a summary card for profile '1M1ez' is displayed, showing the laboratory 'AMARILLO', the user 'mrube', and the category 'Mezcla' with an 'Ultima coincidencia' of '2018-09-20'. A table below the card shows counts for 'Aportantes' (2), 'Pendientes' (5), 'Confirmados' (-), 'Descartados' (-), and 'Conflictos' (-). A tabbed interface below the table shows 'Todos', 'Pendientes' (selected), 'Confirmados', 'Descartados', and 'Conflictos'. Two rows of evidence are listed: 'Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1' and 'Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 2'. Each row has buttons for 'Agregar nuevo escenario', 'Ver escenarios', and 'Descartar todo', along with a dropdown arrow.

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

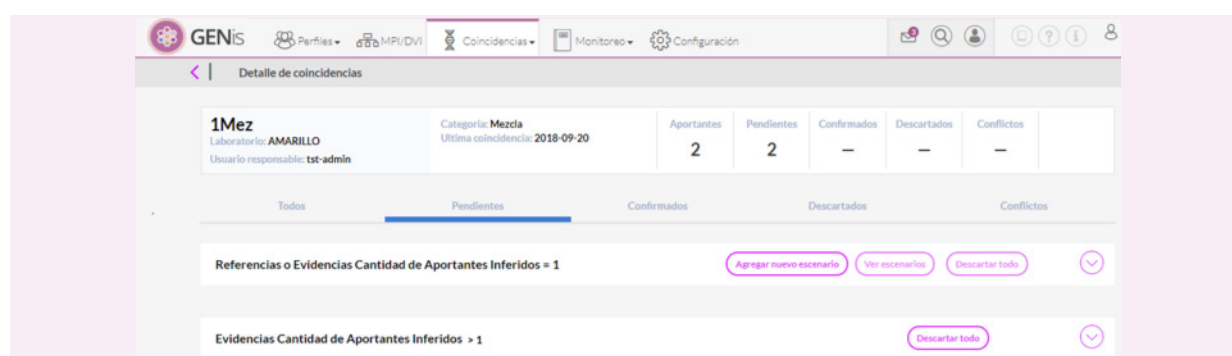
1. Código de Laboratorio.
2. Categoría.
3. Sistemas compartidos.
4. Porcentaje de alelos compartidos.
5. LR
6. Cantidad máxima de marcadores no coincidentes
7. Valoración del estado del perfil agrupador
8. Valoración del estado del perfil coincidente
9.  Ver escenarios
10.  Agregar un nuevo escenario
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	Aportantes	Pendientes	Confirmados	Descartados	Conflictos
Laboratorio: AMARILLO Usuario responsable: tst-admin	Última coincidencia: 2018-09-20	2	2	—	—	—

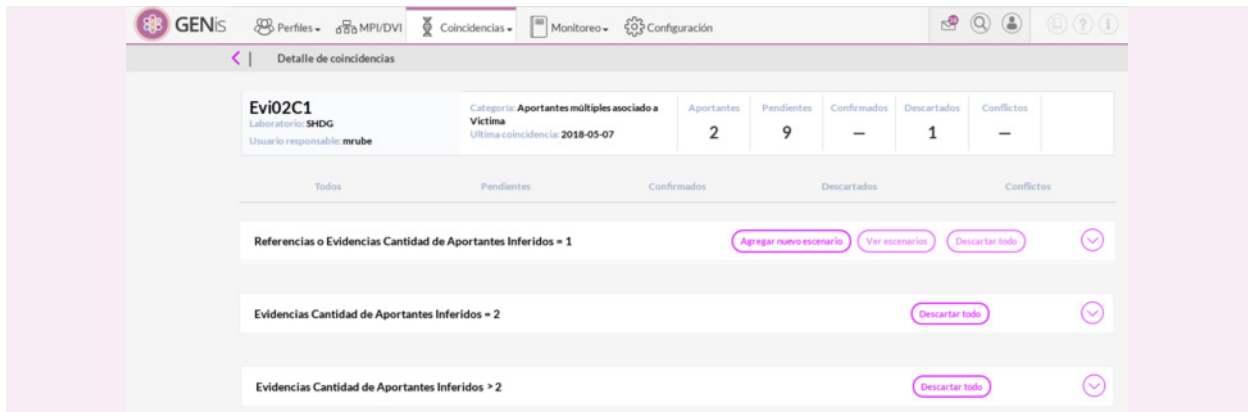
Todos | **Pendientes** | Confirmados | Descartados | Conflictos

Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1 Agregar nuevo escenario Ver escenarios Descartar todo ⌵

Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos > 1 Descartar todo ⌵

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:

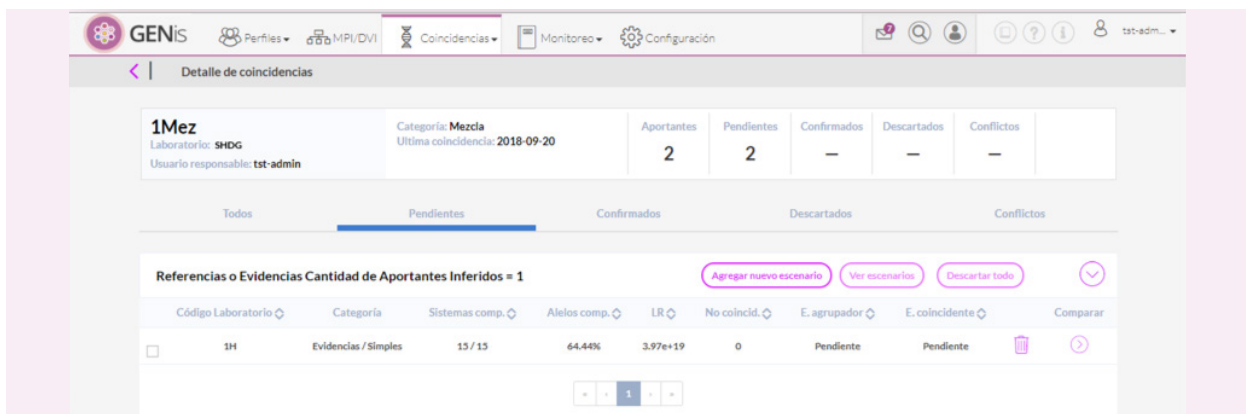
1. Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1
2. Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 2
3. Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos > 2



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

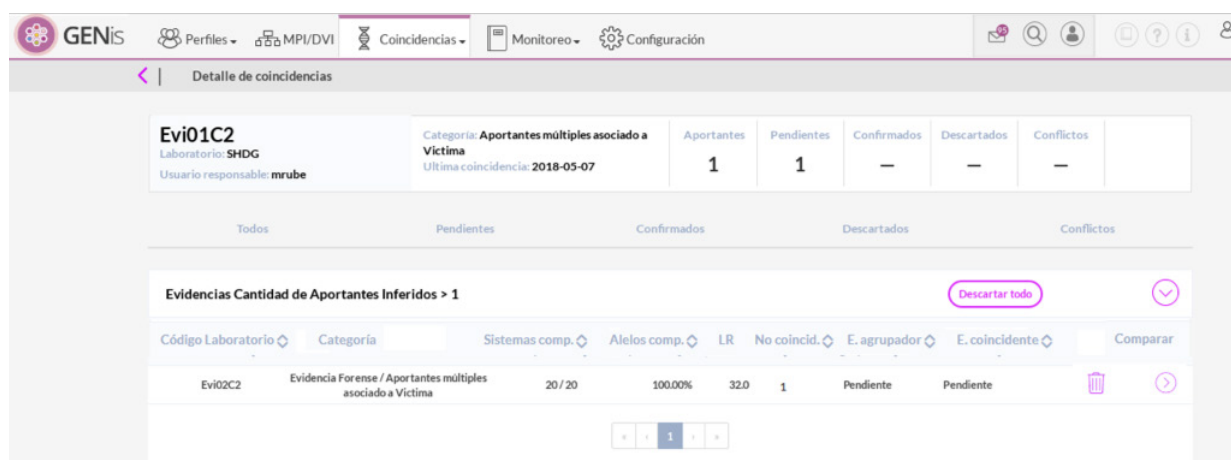
El perfil agrupador es una evidencia con un número de aportantes inferido igual a uno que produjo una coincidencia con perfiles evidencias que también tienen un único aportante inferido con un perfil de referencia:





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.

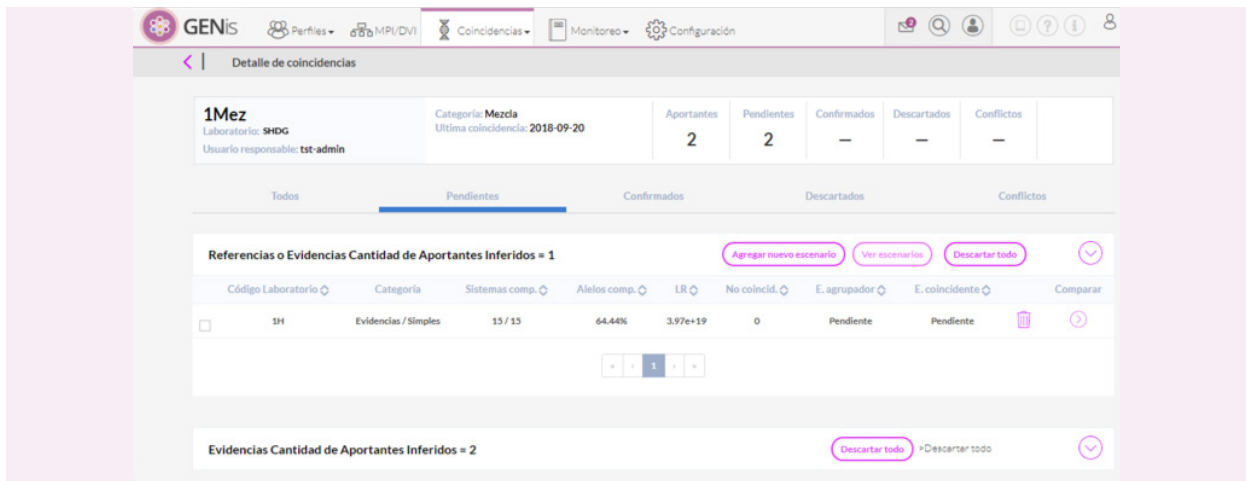


Código Laboratorio	Categoría	Sistemas comp.	Alelos comp.	LR	No coincid.	E. agrupador	E. coincidente	Comparar
Evi02C2	Evidencia Forense / Aportantes múltiples asociado a Víctima	20 / 20	100.00%	32.0	1	Pendiente	Pendiente	 


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.



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. Numero 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:

1. **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**:

	AR-C-ROSA-1177 (1Mez) (Evidencias / Mezcla)	AR-C-ROSA-1175 (1H) (Evidencias / Simple)	Opciones estadísticas RMP: 2.5174e-20 LR: 3.972422e+19	Media 15 / 13
CSF1PO	PENDIENTE 11 13	PENDIENTE 11 13	28.008804	Alta
D1S3S17	8 11 9	9	6.349682	Media
D16S539	12 13	12 13	5.478456	Alta
D18S51	14 8 12	8 12	75780.514063	Media
D19S433	13 14	13 14	5.719493	Alta
D21S11	29 30 31.2 33.2	30 33.2	32.061415	Media
D2S1338	17 18 24	18 24	125.181175	Media
D3S1358	16 18	16	4.635433	Media
D5S818	7 11 12	11	1.865880	Media
D7S820	10 11	11	2.527185	Media

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

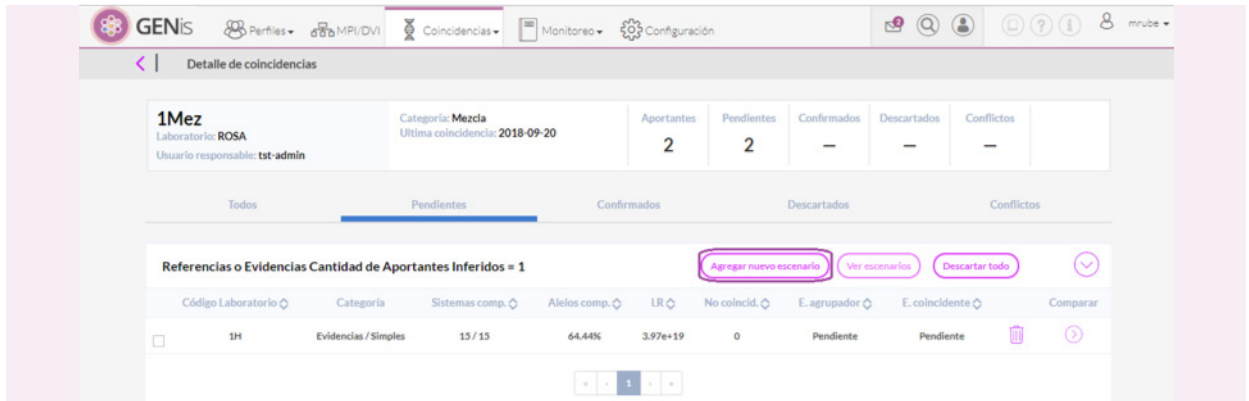
Presionando en el lápiz ubicado a la derecha del LR, se puede modificar las opciones de cálculo en cuanto a la base de frecuencias a utilizar y los parámetros de drop-in y drop-out.

Opciones estadísticas

<b>Base de datos de frecuencias alélicas:</b> <input type="text" value="Base-Ejemplo"/>	<b>Coefficiente de co-ancestralidad (θ):</b> <input type="text" value="0"/>
<b>Probabilidad de Drop-in:</b> <input type="text" value="0,05"/>	<b>Probabilidad de Drop-out:</b> <input type="text" value="0,1"/>

Muestra: AR-C-ROSA-1177  
 Hipótesis 1: AR-C-ROSA-1176 + 1H  
 Hipótesis 2: AR-C-ROSA-1176 + 1 desconocido

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



**1Mez**  
Laboratorio: ROSA  
Usuario responsable: tst-admin

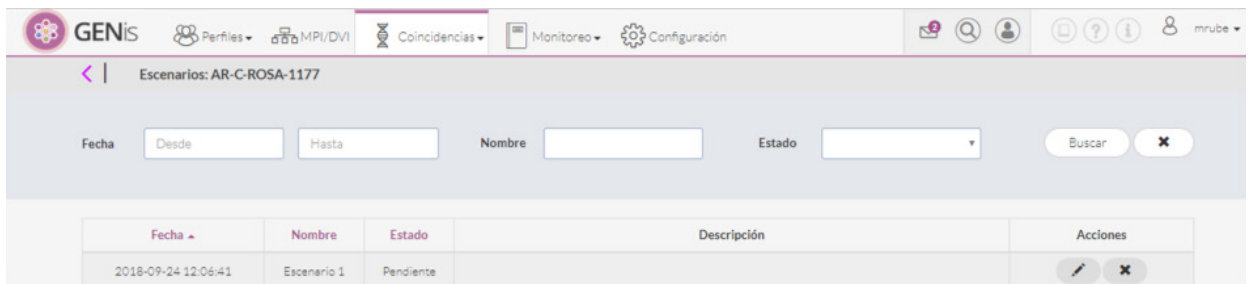
Categoría: **Mezcla**  
Última coincidencia: 2018-09-20

Aportantes	Pendientes	Confirmados	Descartados	Conflictos
2	2	-	-	-

Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1

Código Laboratorio	Categoría	Sistemas comp.	Alelos comp.	LR	No coincid.	E. agrupador	E. coincidente	Comparar
3H	Evidencias / Simples	15 / 15	64.44%	3.97e+19	0	Pendiente	Pendiente	

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



Escenarios: AR-C-ROSA-1177

Fecha: Desde [ ] Hasta [ ] Nombre [ ] Estado [ ] Buscar [X]

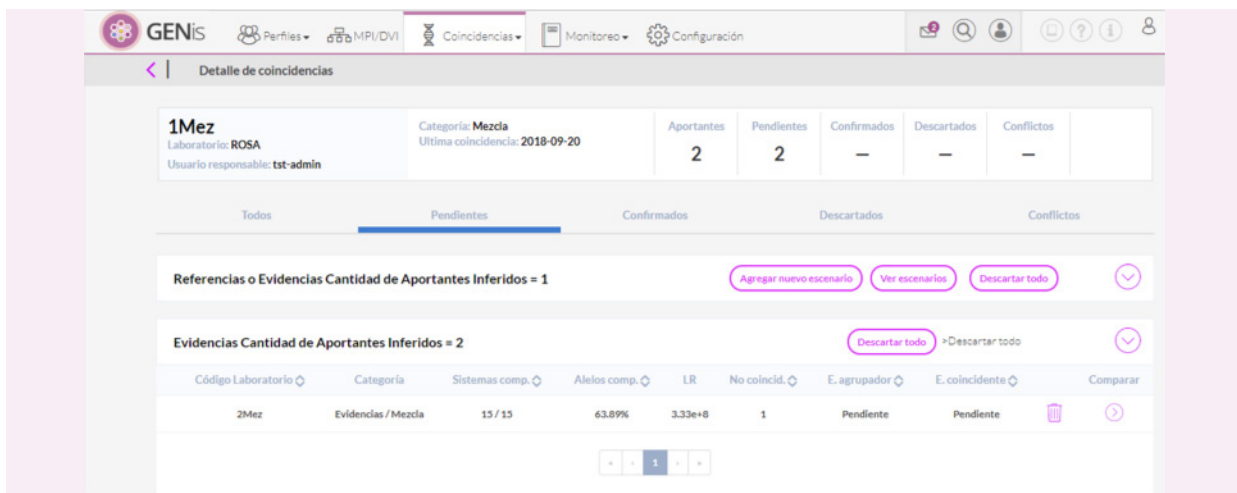
Fecha	Nombre	Estado	Descripción	Acciones
2018-09-24 12:06:41	Escenario 1	Pendiente		[Edit] [Delete]

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:



**1Mez**  
Laboratorio: ROSA  
Usuario responsable: tst-admin

Categoría: Mezcla  
Última coincidencia: 2018-09-20

Aportantes	Pendientes	Confirmados	Descartados	Conflictos
2	2	-	-	-

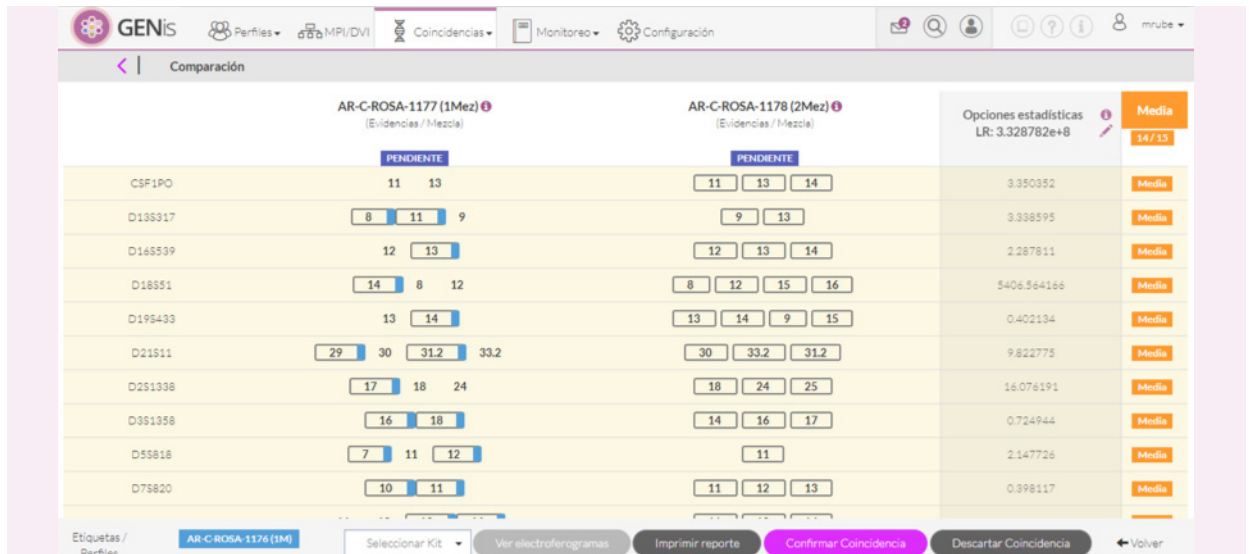
Todos    **Pendientes**    Confirmados    Descartados    Conflictos

Referencias o Evidencias Cantidad de Aportantes Inferidos = 1

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	🗑️ 🔍

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



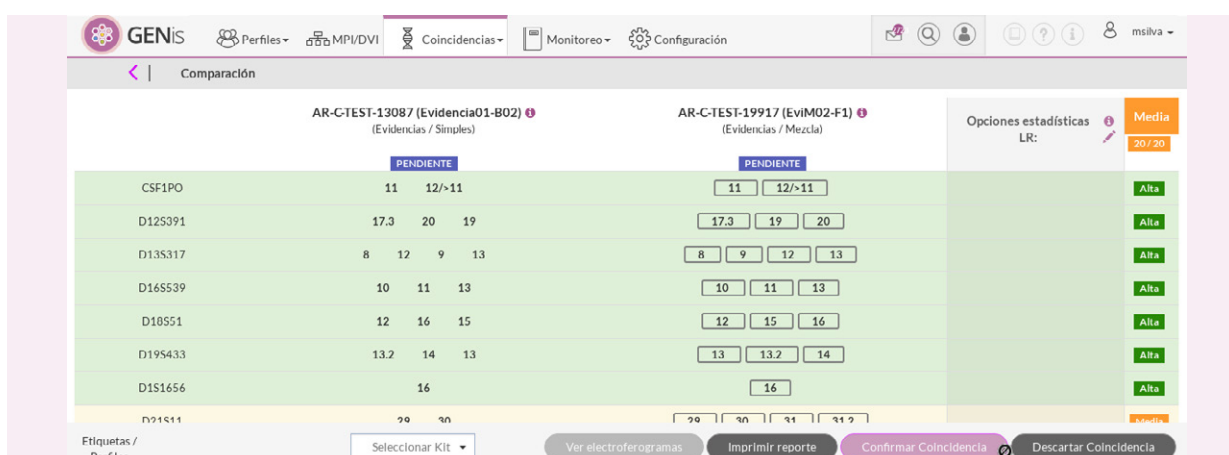
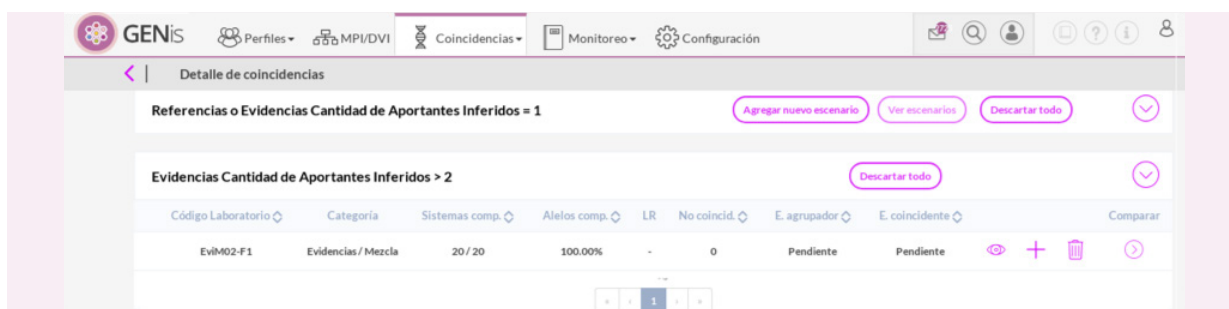
Marker	AR-C-ROSA-1177 (1Mez)	AR-C-ROSA-1178 (2Mez)	Media
C3F1PO	11 13	11 13 14	3.350352
D13S317	8 11 9	9 13	3.338595
D16S539	12 13	12 13 14	2.287811
D18S51	14 8 12	8 12 15 16	5406.564166
D19S433	13 14	13 14 9 15	0.402134
D21S11	29 30 31.2 33.2	30 33.2 31.2	9.822775
D251338	17 18 24	18 24 25	16.076191
D3S1358	16 18	14 16 17	0.724944
D5S818	7 11 12	11	2.147726
D7S820	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

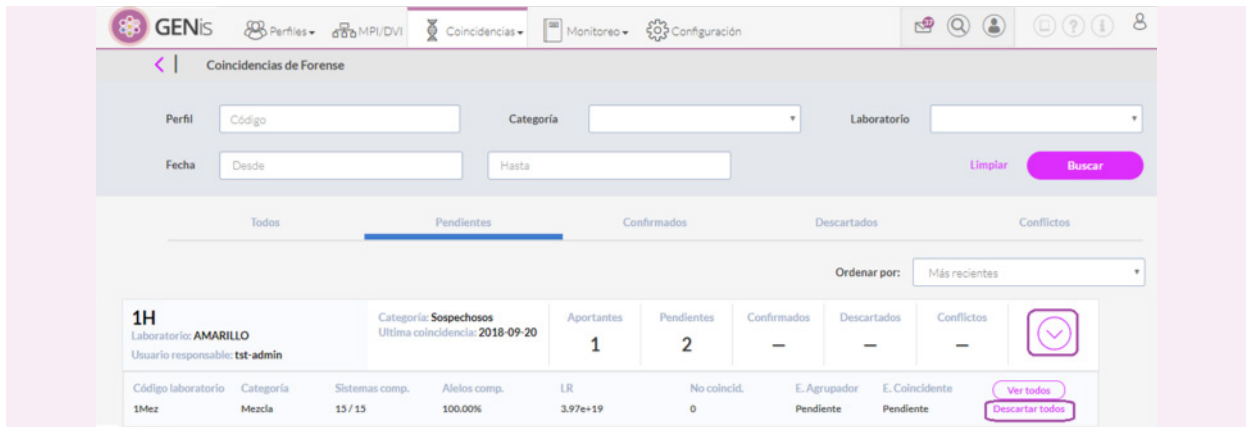
En estos casos se puede acceder a la ventana de coincidencias pero no es posible realizar cálculos estadísticos ni confirmar la coincidencia:



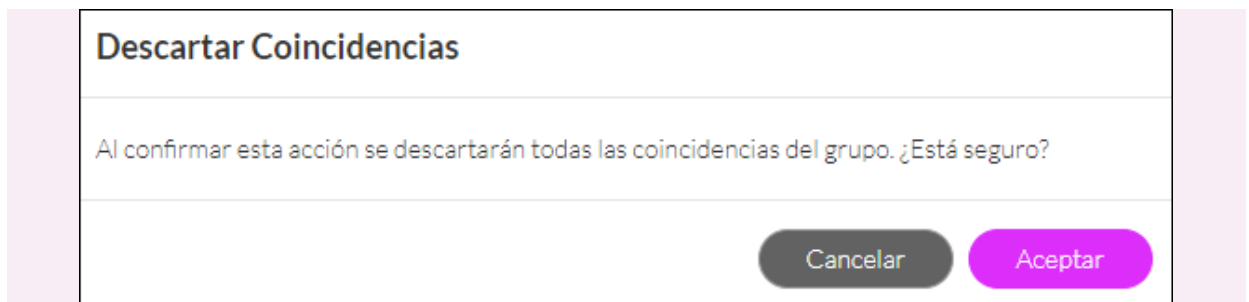
## 16.11 Descarte masivo de matches

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 matches 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**:

GENis Perfiles MPI/DVI **Coincidencias** Monitoreo Configuración Notificaciones Buscar Perfil Asistencia 8

**Detalle de coincidencias**

**2Mez**  
Laboratorio: AMARILLO  
Usuario responsable: tst-admin

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 Descartar todo

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

GENis Perfiles MPI/DVI **Coincidencias** Monitoreo Configuración Notificaciones Buscar Perfil Asistencia 8

**Detalle de coincidencias**

**2Mez**  
Laboratorio: AMARILLO  
Usuario responsable: tst-admin

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 Descartar todo

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

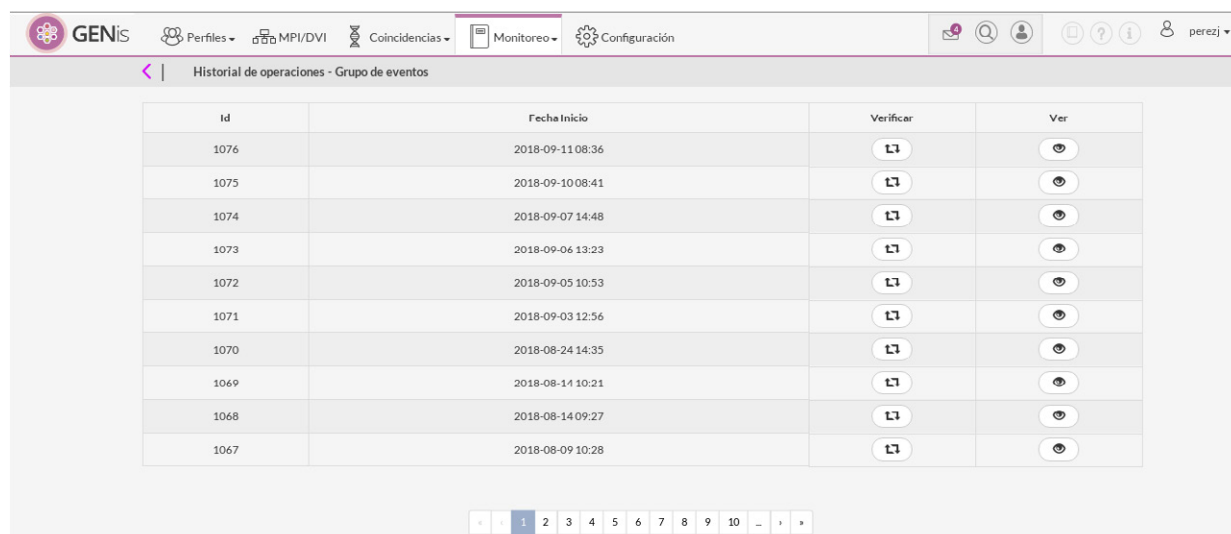
- 01
- 02
- 03
- 04
- 05
- 06
- 07
- 08
- 09
- 10
- 11
- 12
- 13
- 14
- 15
- 16
- 17**
- 18
- 19
- 20
- 21
- 22
- 23
- 24
- 25
- 26

AUDITORÍA


---

## 17 Auditoría

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



Id	FechaInicio	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		

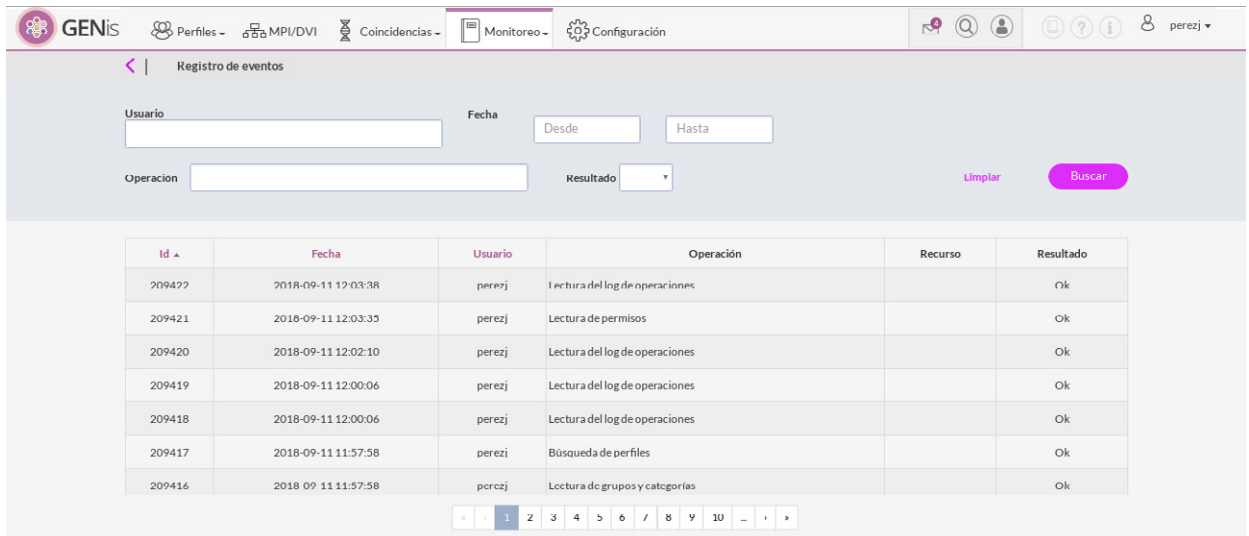
El registro de todas las operaciones realizadas por los usuarios es inalterable y se divide en lotes. Para garantizar que un lote es correcto, presionar en  y se obtiene la comprobación mediante el siguiente mensaje en pantalla:



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

FechaInicio: 2018-09-10 08:41  
**VERIFICACIÓN DE LOTE**  
 El lote de logs es consistente y no presenta alteraciones.

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:



Id	Fecha	Usuario	Operación	Recurso	Resultado
209427	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

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**  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26

## NOTIFICACIONES

---

## 18 Notificaciones

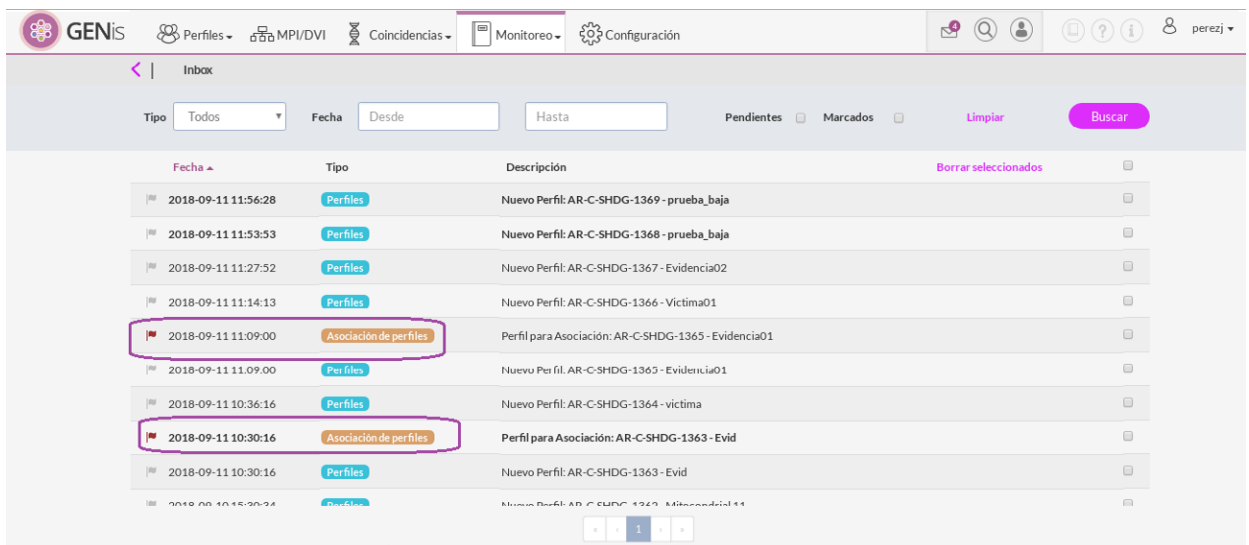
GENis cuenta con un inbox de notificaciones. Es un sobre ubicado en la parte derecha que indica la cantidad de notificaciones pendientes.

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.

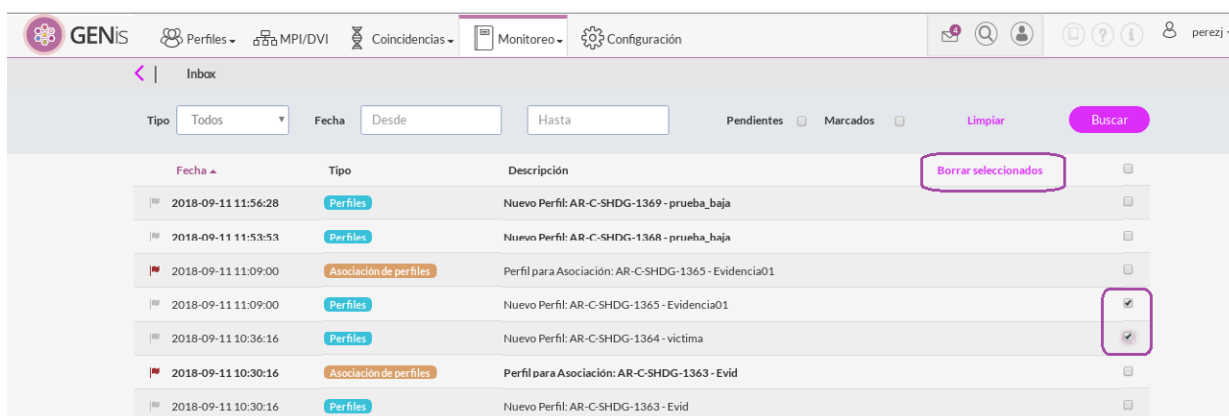
En GENis la mayoría de las notificación indica que se tiene una acción pendiente del usuario. Hasta que no se realice la acción pendiente, la notificación quedará en negrita.

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-1365 - Evidencia01	<input type="checkbox"/>
2018-09-11 10:36:16	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1364 - victima	<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"/>
2018-09-11 10:29:24	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1363 - Evidencia01	<input type="checkbox"/>

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



The screenshot shows the 'Inbox' section of the GENIS application. At the top, there are navigation tabs: 'Perfiles', 'MPI/DVI', 'Coincidencias', 'Monitoreo', and 'Configuración'. Below these are search and filter options: 'Tipo' (set to 'Todos'), 'Fecha' (with 'Desde' and 'Hasta' fields), and buttons for 'Pendientes', 'Marcados', 'Limpiar', and 'Buscar'. A table of notifications is displayed with columns for 'Fecha', 'Tipo', and 'Descripción'. A 'Borrar seleccionados' button is highlighted with a red box. Two checkboxes in the right margin of the table are also highlighted with red boxes.

Fecha	Tipo	Descripción
2018-09-11 11:56:28	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1369 - prueba_baja
2018-09-11 11:53:53	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1368 - prueba_baja
2018-09-11 11:09:00	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-SHDG-1365 - Evidencia01
2018-09-11 11:09:00	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1365 - Evidencia01
2018-09-11 10:36:16	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1364 - victima
2018-09-11 10:30:16	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-SHDG-1363 - Evid
2018-09-11 10:30:16	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1363 - Evid

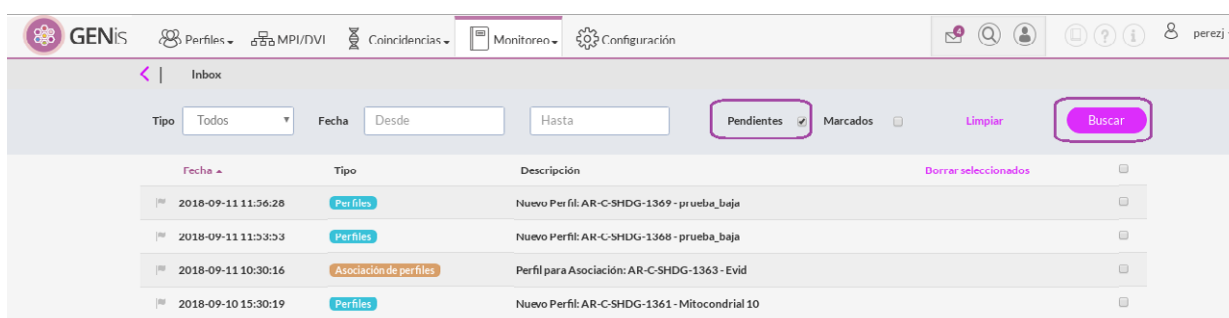
## 18.1 Búsqueda avanzada y filtros

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:** muestras aquellas notificaciones que fueron marcadas como notificaciones de importancia.

Ejemplo de notificaciones pendientes:



The screenshot shows the 'Inbox' section of the GENIS application with the 'Pendientes' filter selected. The 'Pendientes' button is highlighted with a red box. The table of notifications is filtered to show only pending items.

Fecha	Tipo	Descripción
2018-09-11 11:56:28	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1369 - prueba_baja
2018-09-11 11:53:53	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1368 - prueba_baja
2018-09-11 10:30:16	Asociación de perfiles	Perfil para Asociación: AR-C-SHDG-1363 - Evid
2018-09-10 15:30:19	Perfiles	Nuevo Perfil: AR-C-SHDG-1361 - Mitochondrial 10

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

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



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  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26

## TIPIFICACIÓN DE MOTIVOS

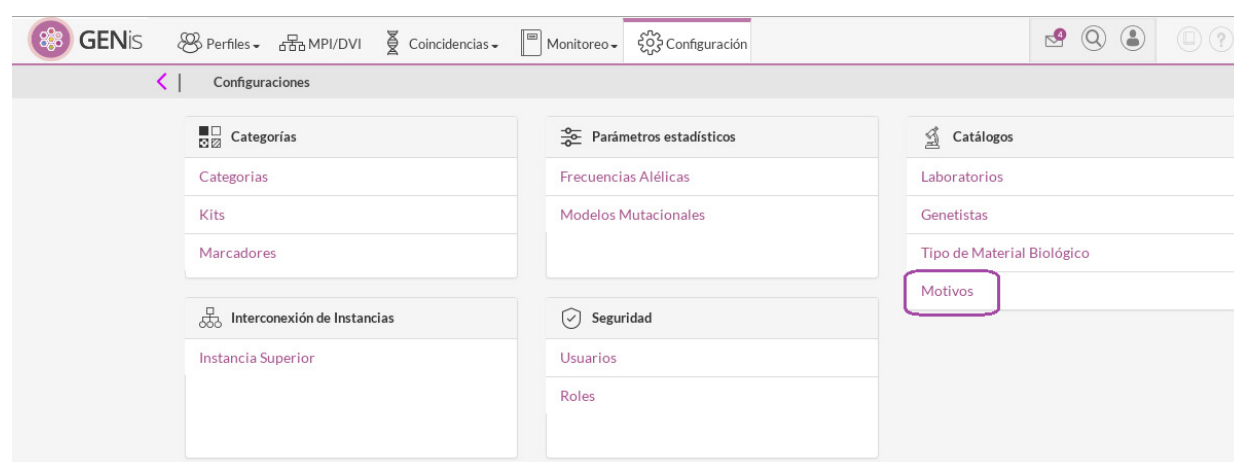
---

## 19 Tipificación de Motivos

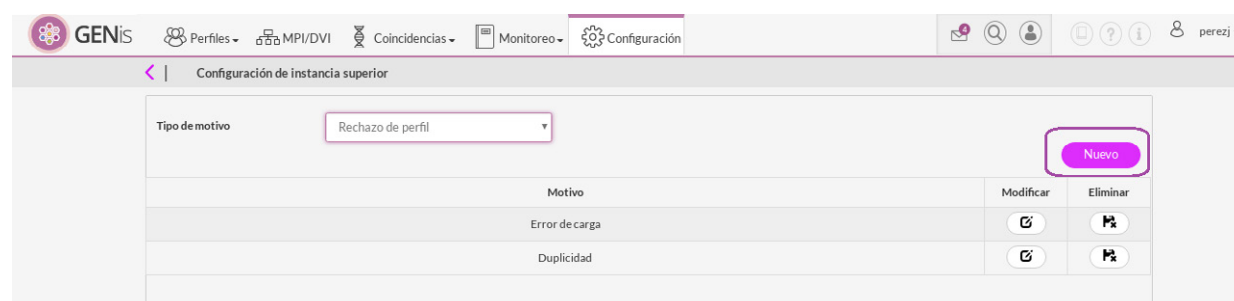
La tipificación de motivos permite configurar los motivos que van a aparecer cuando se realicen las siguientes acciones:

- 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**:

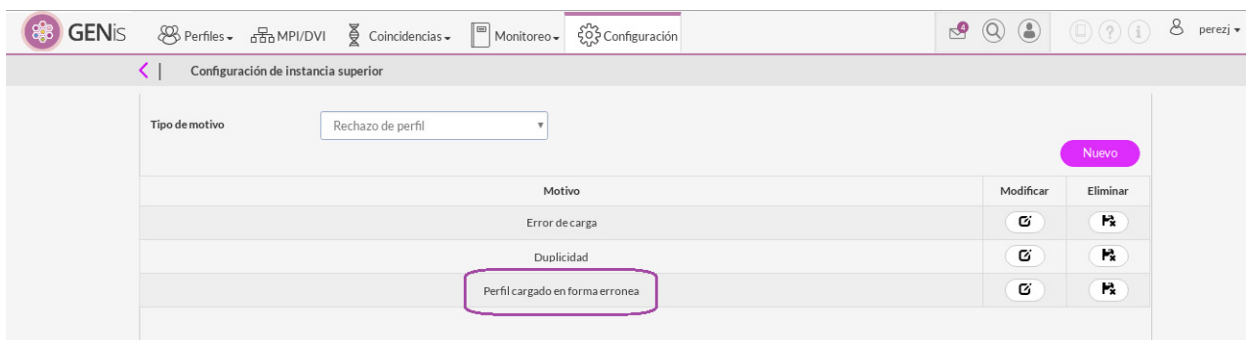
## AGREGAR NUEVO MOTIVO

**Descripción\***

Perfil cargado en forma erronea|

✕ Cerrar
Guardar

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



The screenshot shows the 'Configuración de instancia superior' page in the GENis application. At the top, there is a navigation bar with icons for 'Perfiles', 'MPI/DVI', 'Coincidencias', 'Monitoreo', and 'Configuración'. Below this, a dropdown menu is set to 'Rechazo de perfil'. A table lists various reasons, with 'Perfil cargado en forma erronea' highlighted by a red box. To the right of the table are 'Modificar' and 'Eliminar' buttons for each row.

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**  
21  
22  
23  
24  
25  
26

**BÚSQUEDA DE PERSONAS**

---

## 20 Búsqueda de Personas

Este capítulo abarca dos módulos:

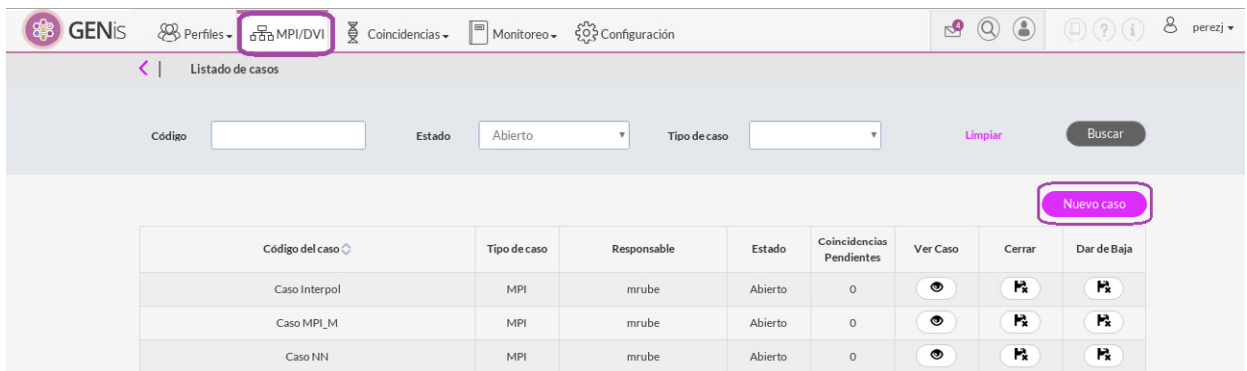
- Búsqueda de personas desaparecidas (MPI)
- Búsqueda de personas victimas de desastres (DVI)

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 mas allá de los desafíos del análisis de parentesco convencional en ciencias forenses.

### 20.1 Creación de un caso

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

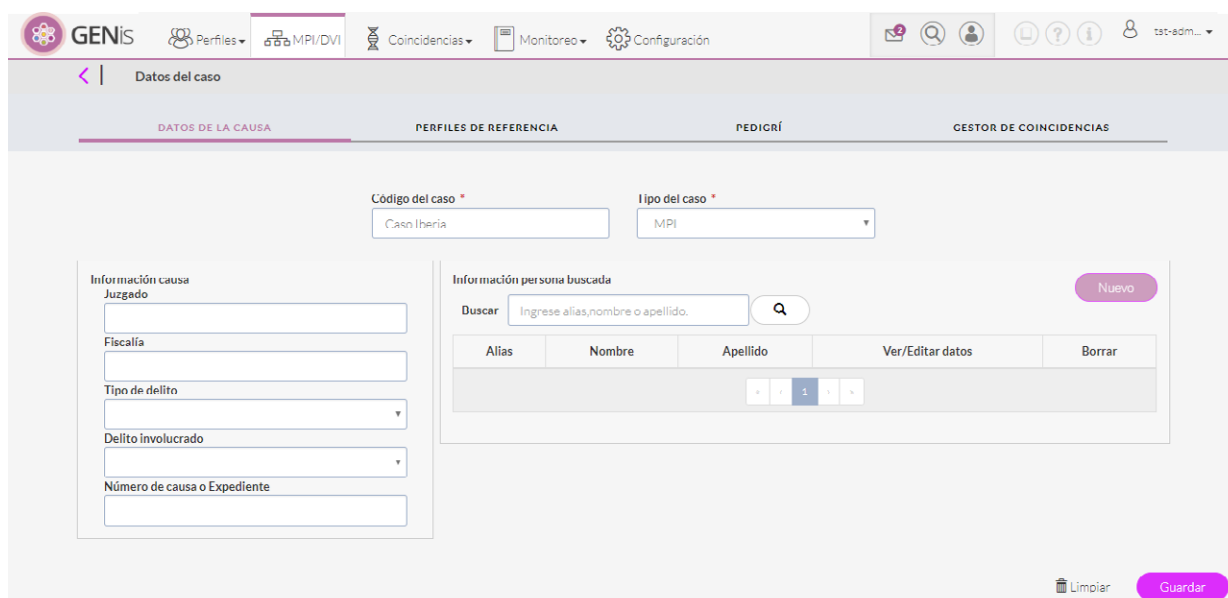
Para generar un nuevo caso, dentro del menú MPI/DVI, hacer click en el botón **Nuevo Caso** :



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

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:



Para MPI se tienen las siguientes solapas:

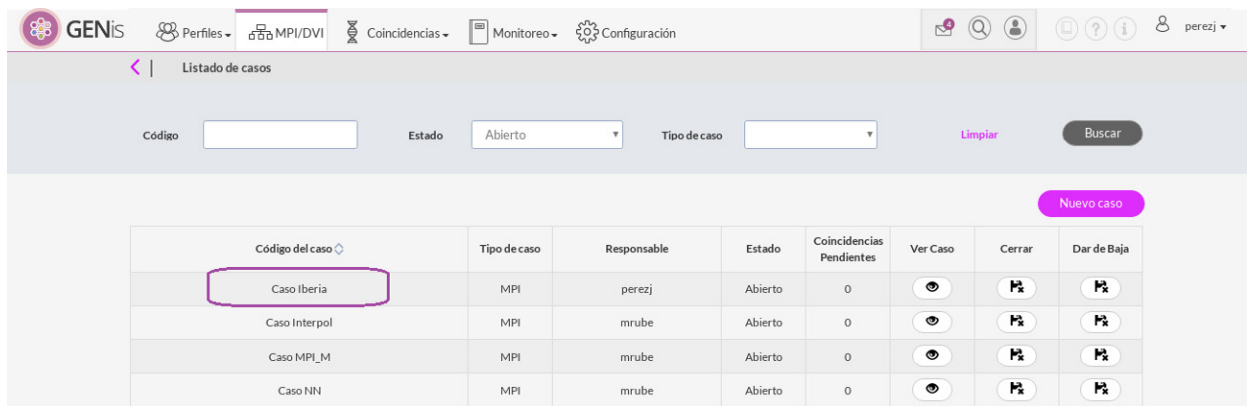
- Datos de la causa
- Perfiles de Referencia
- Pedigrí
- Gestor de Coincidencias

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 solpa 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:



GENis Perfiles MPI/DVI Coincidencias Monitoreo Configuración

pervez

Listado de casos

Código  Estado Abierto Tipo de caso  Limpiar Buscar

Nuevo caso

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 pedigrís 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 se darán de baja de la base si no se encuentran asociados a otros casos y no tienen matches 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, se deben cumplir las siguientes condiciones:
  - No se podrá tener matches pendientes
  - No se podrá tener pedigrís 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 se darán de baja de la base si no se encuentran asociados a otros casos y no tienen matches 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:

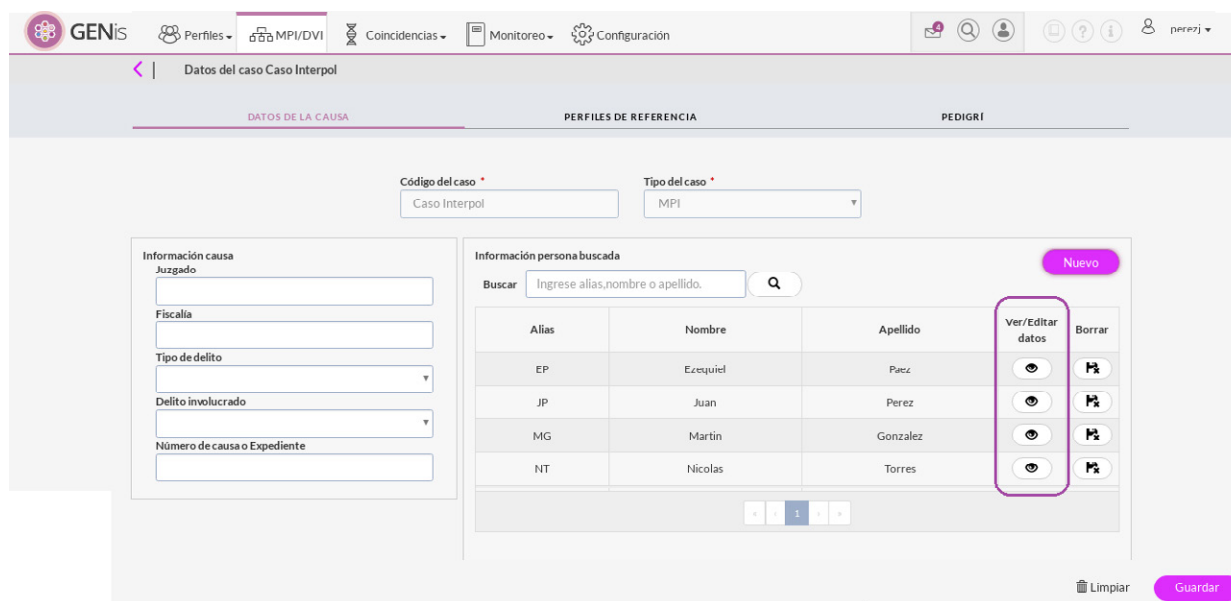
### Información de la persona buscada

Alias *	Nombre	Apellido
<input type="text" value="JP"/>	<input type="text" value="Juan"/>	<input type="text" value="Perez"/>
Número de documento	Sexo	Nacionalidad
<input type="text" value="23657289"/>	<input type="text" value="Mascul"/>	<input type="text" value="Chileno"/>
Fecha de nacimiento	Rango de fecha de nacimiento	Fecha de desaparición
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text" value="20/12/2017"/>
Altura	Peso	Color de pelo
<input type="text"/>	<input type="text" value="78"/>	<input type="text" value="rubio"/>
Vestimenta	Color de piel	
<input type="text"/>	<input type="text"/>	
Características particulares		
<input type="text" value="Un tatuaje en el brazo izquierdo"/>		

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.



## 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 pedigrís.

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

Esta solapa permite asociar los perfiles que se van a poder asociar a los nodos del pedigrís.

## 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:





GENIS | Perfiles | MPI/DVI | Coincidencias | Monitoreo | Configuración | tst-admin

Datos del caso Caso Iberia

DATOS DE LA CAUSA | **PERFILES DE REFERENCIA** | PEDIGRÍ | GESTOR DE COINCIDENCIAS

Buscar perfil

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**

Rombola

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

Se asociarán únicamente los perfiles de referencia del lote.

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 asociacion 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** ✕

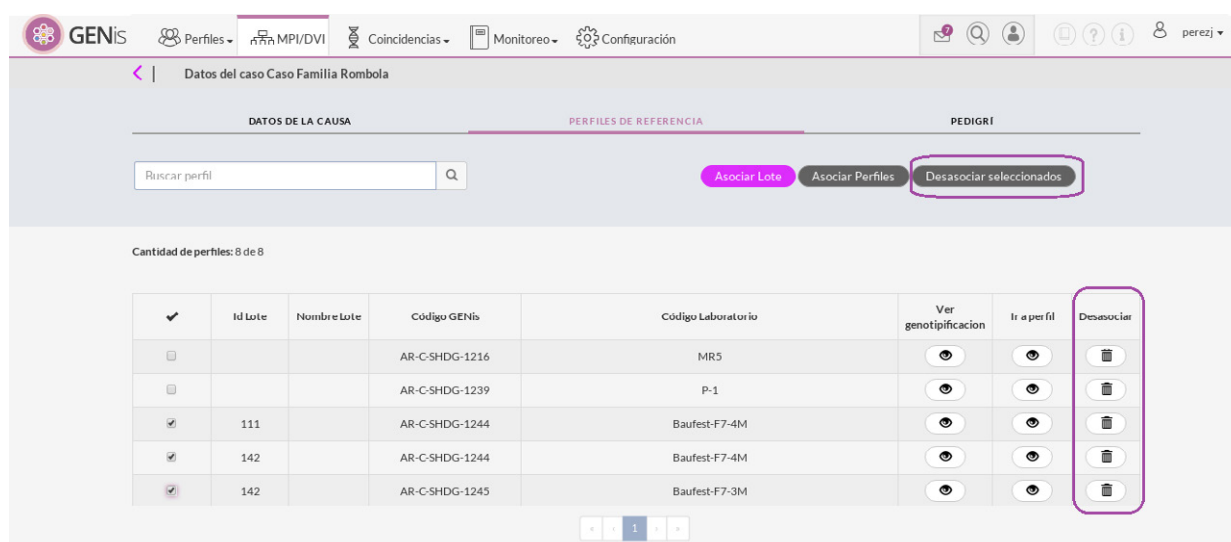
🔍

Código GENis	Código Laboratorio	Categoría	Responsable	Asociado	<input checked="" type="checkbox"/>
AR-C-SHDG-1216	MRS	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**:



Datos del caso Caso Familia Rombola

PERFILES DE REFERENCIA

Buscar perfil

Asociar Lote Asociar Perfiles **Desasociar seleccionados**

Cantidad de perfiles: 8 de 8

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

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**:



GENis | Perfiles | MPI/DVI | Coincidencias | Monitoreo | Configuración | perrej

Datos del caso Caso Familia Rombola

DATOS DE LA CAUSA | PERFILES DE REFERENCIA | **PEDIGRÍ** | GESTOR DE COINCIDENCIAS

Nombre:  Estado:

Fecha: Desde  Hasta  Limpiar Buscar

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.



GENis | Perfiles | MPI/DVI | Coincidencias | Monitoreo | Configuración | perrej

Nombre del pedigrí Pedigrí 1

Nombre del Pedigrí:  Estado: En construcción Ver parámetros de activación Copiar

Alias	Padre	Madre	Sexo ?
PI1	Padre	Madre	I <input checked="" type="checkbox"/>
Madre	-	-	XX <input type="checkbox"/>
Padre	-	-	XY <input type="checkbox"/>
	-	-	I <input type="checkbox"/>

Para seleccionar mas de un nodo presionar las teclas Ctrl + click. Para borrar los nodos seleccionados presionar las teclas Ctrl + Supr

*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**.

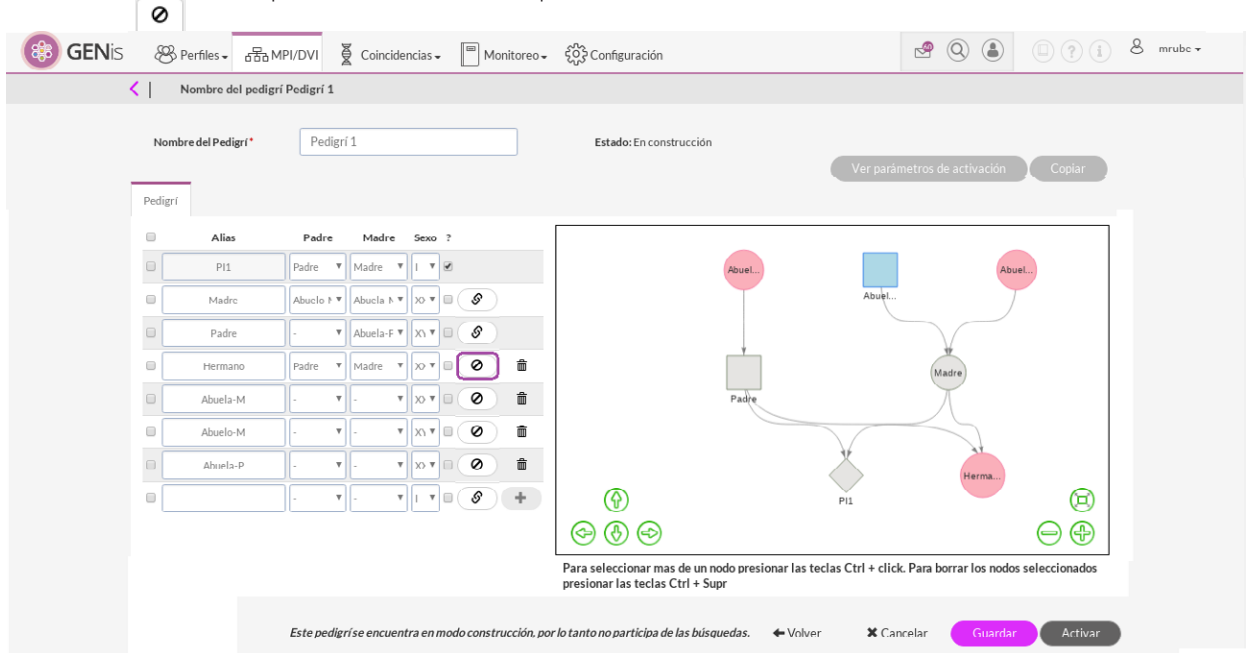
Para asociar perfiles a los nodos, hacer click en el ícono  y me aparece el listado de los perfiles asociados al caso:

Búsqueda de perfiles					
<input type="text" value="Buscar perfil"/> <input type="button" value="🔍"/>					
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:



Nombre del Pedigrí: Pedigrí 1      Estado: En construcción

Ver parámetros de activación      Copiar

Alias	Padre	Madre	Sexo ?
PI1	Padre	Madre	I
Madre	Abuelo	Abuela N	XO
Padre	-	Abuela-F	XI
Hermano	Padre	Madre	XO
Abuela-M	-	-	XO
Abuelo-M	-	-	XI
Abuela-P	-	-	XO
	-	-	I

Para seleccionar mas de un nodo presionar las teclas Ctrl + click. Para borrar los nodos seleccionados presionar las teclas Ctrl + Supr

Este pedigrí se encuentra en modo construcción, por lo tanto no participa de las búsquedas.      ◀ Volver      ✕ Cancelar      Guardar      Activar

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

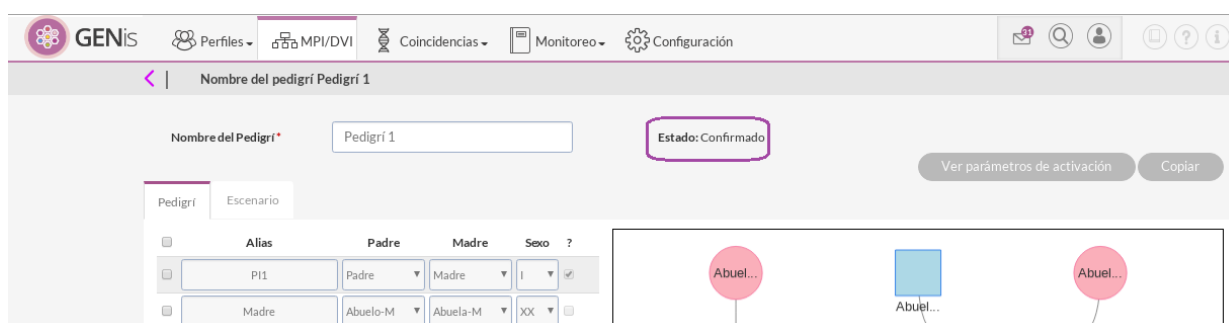
Acción	Estado Inicial	Estado Destino	Pedigrí editable?	Pedigrí activo en búsquedas?	Acción manual?	Descripción
	Activo	Confirmado	NO	NO	SI	Se pasa al estado confirmado cuando se valida un escenario de un match. Al validar el escenario me sale un mensaje de advertencia con la siguiente confirmación: Pedigrí 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.

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).

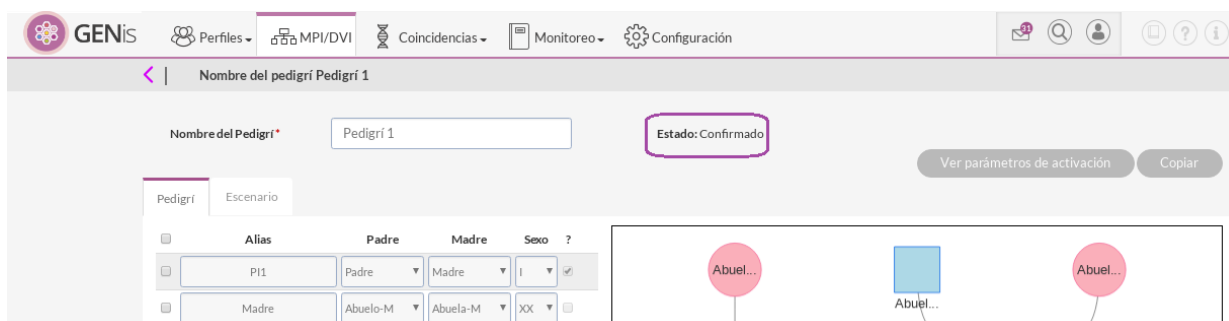
Existen dos maneras de visualizar el estado en un pedigrí:

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:

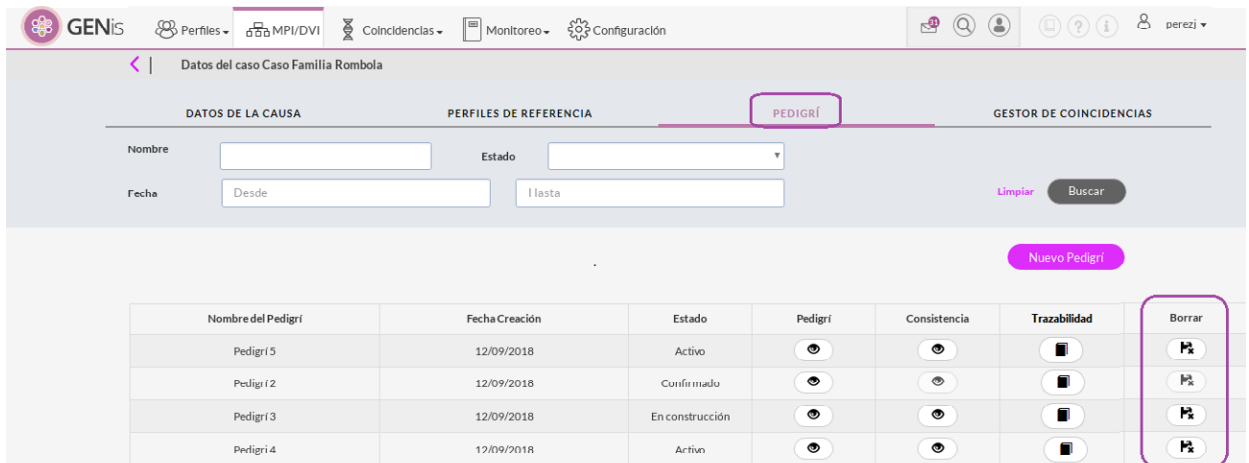




Dentro del Pedigrí, se tiene la información del estado en que se encuentra el mismo:



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



Datos del caso Caso Familia Rombola

**PEDIGRÍ**

DATOS DE LA CAUSA      PERFILES DE REFERENCIA      **PEDIGRÍ**      GESTOR DE COINCIDENCIAS

Nombre:  Estado:

Fecha: Desde  Hasta  Limpiar Buscar

Nuevo Pedigrí

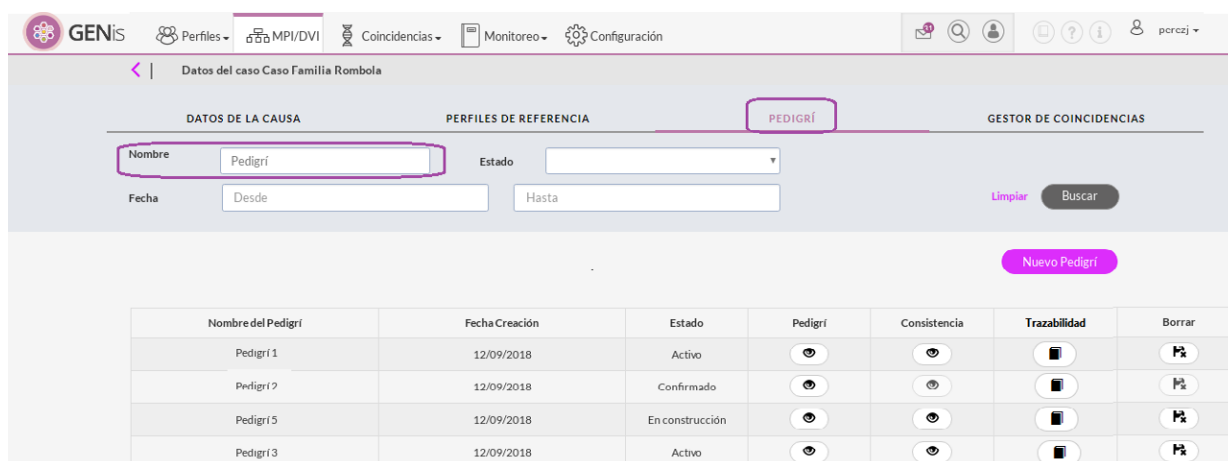
Nombre del Pedigrí	Fecha Creación	Estado	Pedigrí	Consistencia	Trazabilidad	Borrar
Pedigrí 5	12/09/2018	Activo				
Pedigrí 2	12/09/2018	Confirmado				
Pedigrí 3	12/09/2018	En construcción				
Pedigrí 4	12/09/2018	Activo				

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

PERFILES DE REFERENCIA **PEDIGRÍ** GESTOR DE COINCIDENCIAS

Nombre  Estado

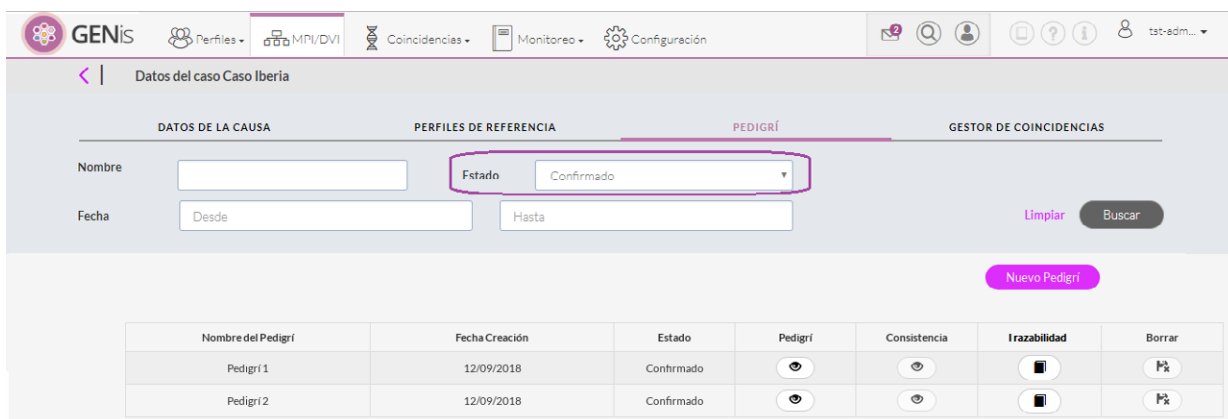
Fecha Desde  Hasta

[Limpiar](#) [Buscar](#)

[Nuevo Pedigrí](#)

Nombre del Pedigrí	Fecha Creación	Estado	Pedigrí	Consistencia	Trazabilidad	Borrar
Pedigrí 1	12/09/2018	Activo				
Pedigrí 2	12/09/2018	Confirmado				
Pedigrí 5	12/09/2018	En construcción				
Pedigrí 3	12/09/2018	Activo				

- 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

PERFILES DE REFERENCIA **PEDIGRÍ** GESTOR DE COINCIDENCIAS

Nombre  Estado

Fecha Desde  Hasta

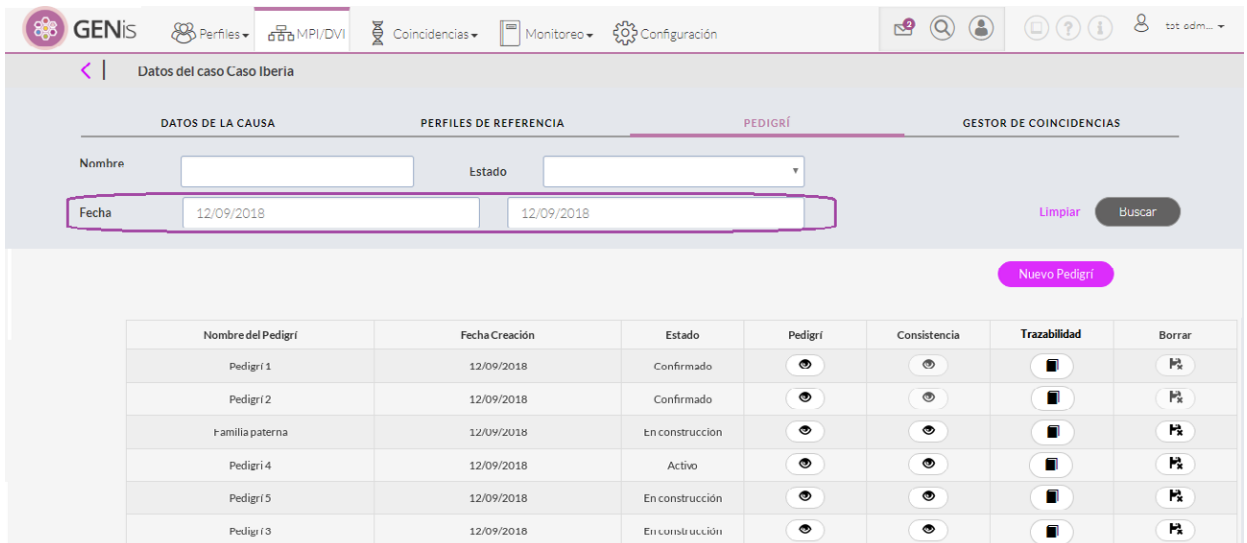
[Limpiar](#) [Buscar](#)

[Nuevo Pedigrí](#)

Nombre del Pedigrí	Fecha Creación	Estado	Pedigrí	Consistencia	Trazabilidad	Borrar
Pedigrí 1	12/09/2018	Confirmado				
Pedigrí 2	12/09/2018	Confirmado				

- 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				
Pedigrí 2	12/09/2018	Confirmado				
Familia paterna	12/09/2018	En construcción				
Pedigrí 4	12/09/2018	Activo				
Pedigrí 5	12/09/2018	En construcción				
Pedigrí 3	12/09/2018	En construcción				

## 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**:

GENIS | Perfiles - MPI/DVI | Coincidencias - Monitoreo - Configuración | test-admin

Datos del caso Caso Familia Rombola

DATOS DE LA CAUSA    PERFILES DE REFERENCIA    **PEDIGRÍ**    GESTOR DE COINCIDENCIAS

Nombre:     Estado:

Fecha: Desde     Hasta     Limpiar Buscar

Nuevo Pedigrí

Nombre del Pedigrí	Fecha Creación	Estado	Pedigrí	Consistencia	Trazabilidad	Borrar
Pedigrí 1	12/09/2018	Confirmado				
Pedigrí 2	12/09/2018	Confirmado				
Familia paterna	12/09/2018	En construcción				
Pedigrí 4	12/09/2018	Activo				
Pedigrí 5	12/09/2018	En construcción				
Pedigrí 3	12/09/2018	En construcción				

GENIS | Perfiles - MPI/DVI | Coincidencias - Monitoreo - Configuración | perez

Consistencia de Pedigrí

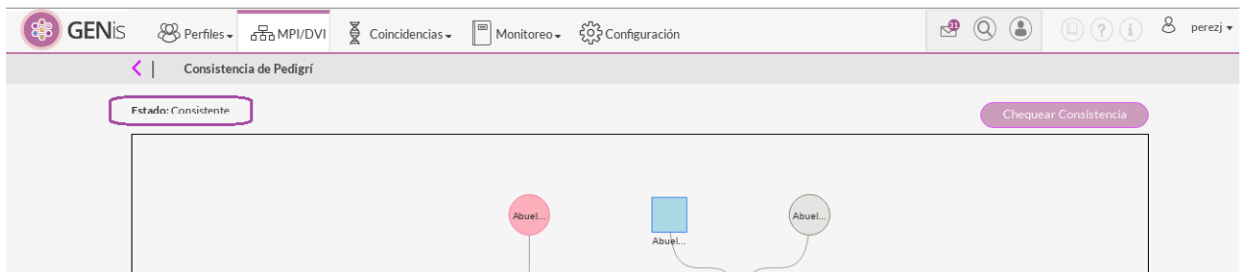
Chequear Consistencia

	Abuela-P (M-AbuelaP)		Abuelo-M (M-AbueloM)		Hermano (M-HermanoP)	
	X	Y	X	Y	X	Y
AMEL						
CSF IPO	12	12	10	12	12	10
D135317	11	13	11	12	13	11
D165539	12	12	11	13	12	11
D18051	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
D35819	12	9	11	19	8	9
D75820	11	9	10	9	9	12
D851779	14	15	11	15	14	12
FGA	22	23	19	24	22	18
TH01	7	8	8	7	6	8
TP0X	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.

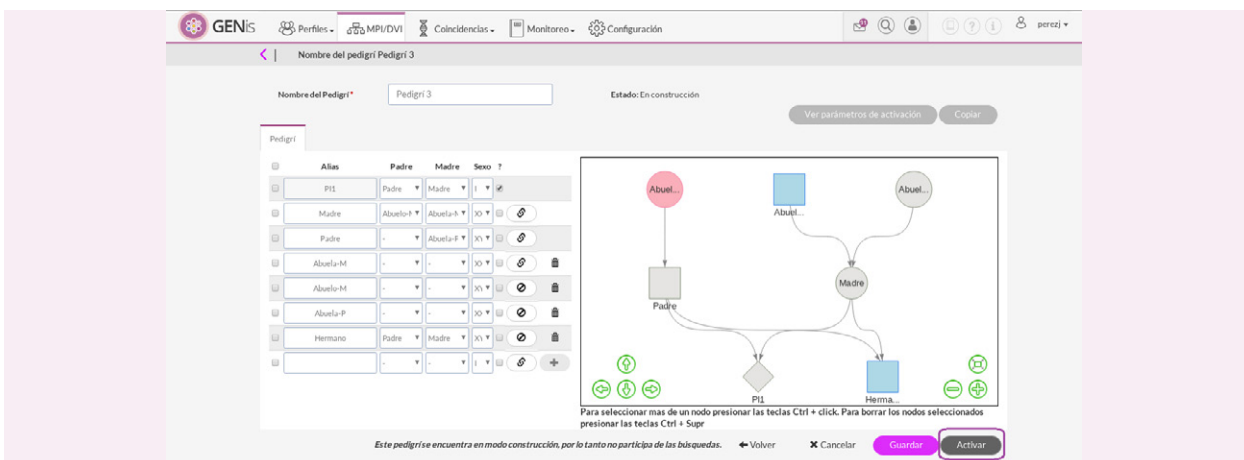
Presionar el botón **Chequear Consistencia** y automáticamente me aparece el resultado de si el pedigrí es consistente o no:



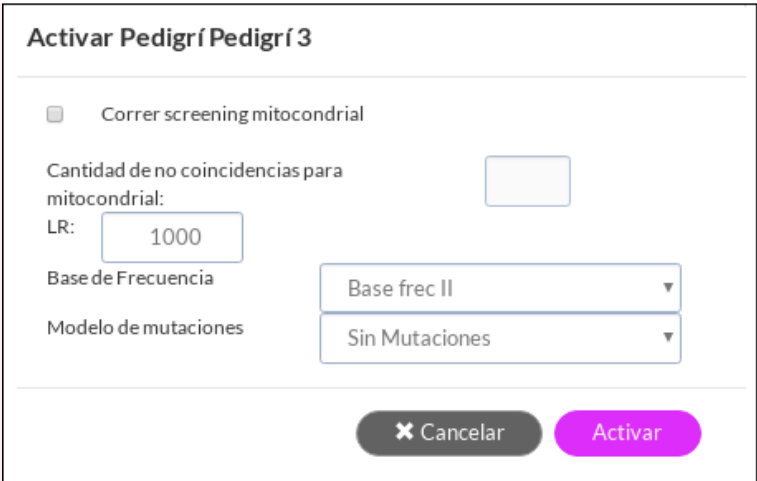
Si se realizan cambios sobre el pedigrí, el chequeo de consistencia anterior se elimina, teniendo la posibilidad de volver a realizar el chequeo de consistencias sobre el pedigrí modificado.

## 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:



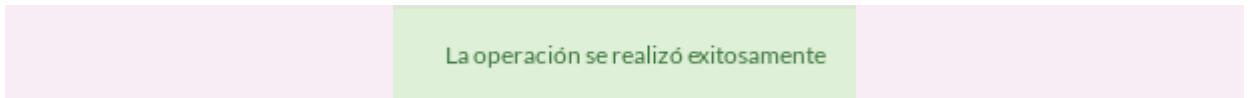
- **Correr screening mitocondrial:** permite activar la búsqueda por el análisis mitocondrial (Ver detalle en la proxima seccion 20.16 Screening Mitocondrial)
- **Cantidad de no coincidencias para mitocondrial:** esté parametro se activa cuando se chequea el campo Correr screening mitocondrial.
- **LR:** 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**)

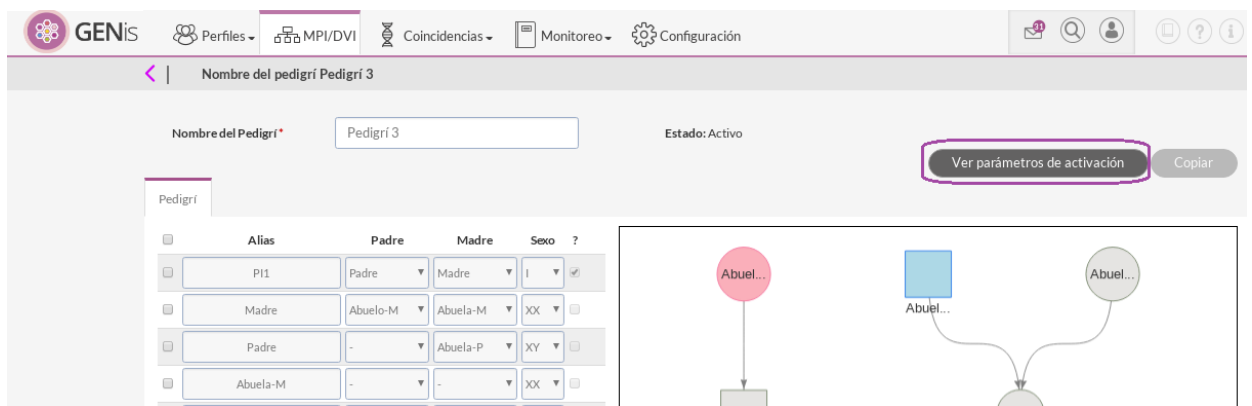
De la misma manera funciona cuando se da de alta un perfil en una categoría de pedigrí, se intenta matchear contra todos los pedigrís que estén en estados **Activo** (no importa si se cree que ya se encontró a la persona, se sigue comparando ese pedigrí por las dudas).

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 interface with the following elements:

- Navigation bar: GENis logo, Perfiles, MPI/DVI, Coincidencias, Monitoreo, Configuración, and user profile icons.
- Breadcrumb: Nombre del pedigrí Pedigrí 3
- Form: Nombre del Pedigrí (Pedigrí 3) and Estado: Activo.
- Buttons: **Ver parámetros de activación** (highlighted with a red box) and Copiar.
- Table: Pedigrí table with columns: Alias, Padre, Madre, Sexo, and a checkbox.
 

Alias	Padre	Madre	Sexo	?
PI1	Padre	Madre	I	<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 a male (square) connected to a female (circle) labeled 'Abuel...'. Another female (circle) labeled 'Abuel...' is connected to the same male (square) via a double line, indicating a relationship.

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.



**F89-Candidato1**  
 Usuario responsable: mrube

Categoría: **Personas que buscan conocer su identidad biológica**  
 Última coincidencia: 2018-10-01

		Pendientes	Confirmados	Descartados
		1	—	—

Todos    **Pendientes**    Confirmados    Descartados

Caso	Pedigrí	Fecha ^	LR ^	Estado ^	Análisis Mitocondrial
Mitocondrial	MTC1	2018-10-01	1.11e+12	Pendiente	+ [Ojo Icon]

« 1 »

AR-C-ROSA-1203 (F89-Madre) ⓘ <small>(Muestras Ante Mortem / Individuos de Referencia)</small>				AR-C-ROSA-1210 (F89-Candidato1) ⓘ <small>(Muestras Ante Mortem / Personas que buscan conocer su identidad biológica)</small>			
Rango 1	16024	16569		16024	16569		
Mutaciones	T16046C	16081.1R	G16569DFI	T16046C	16081.1R	G16569DFI	
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	

[Ver electroferogramas](#)
[Imprimir reporte](#)

## 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 pedigrís 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

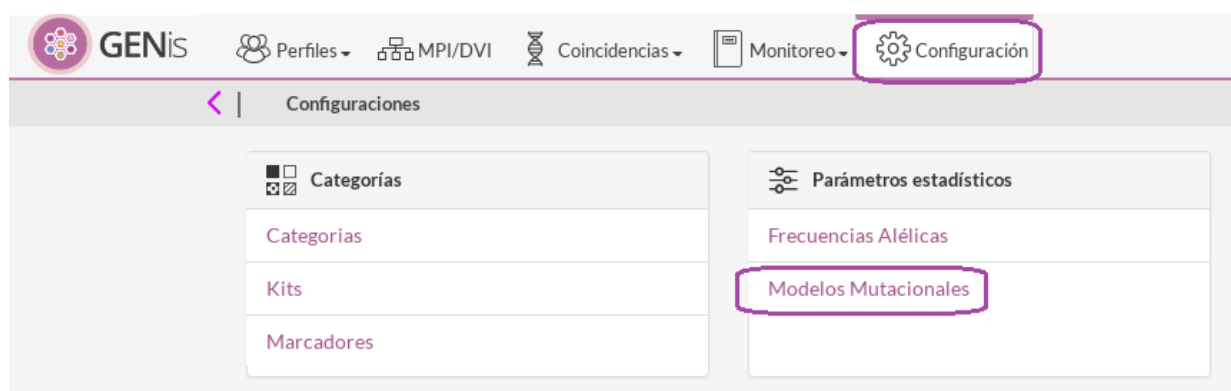
Cuando el pedigrí tiene un modelo mutacional asociado, lo que se tiene en cuenta es si alguno de los alelos de la persona de interés es distinto a los que podría tomar, en base a los alelos de la familia, porque se considera la posibilidad de que hayan mutado.

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

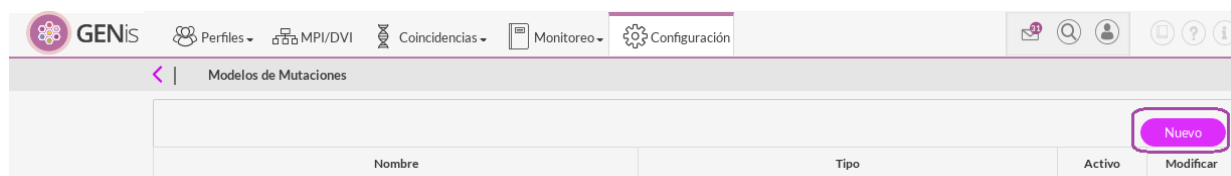
Los tipos de modelo disponibles son: **Equal** y **Stepwise**. Ambos permiten parametrizar la **Tasa de Mutación**, mientras que el modelo Stepwise además tiene un **Rango de Mutación**. Todos los parámetros tienen valores por defecto.

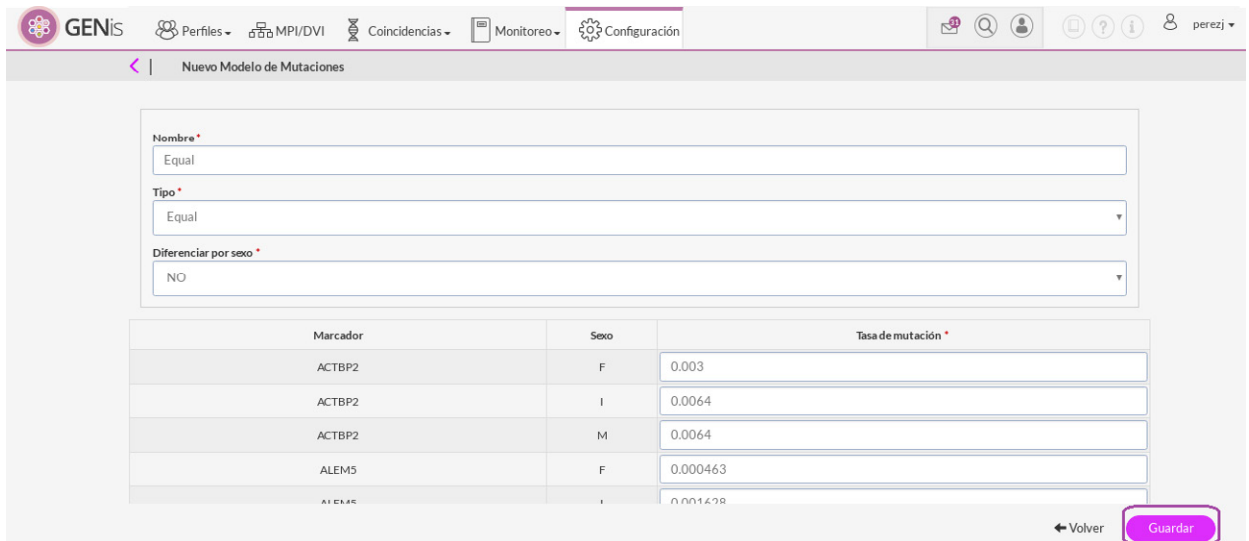
Para poder utilizar esta funcionalidad, primero chequear la configuración de los **Modelos Mutacionales**. Para esto ir al menú **Configuración/Modelos Mutacionales**:

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



Completar los datos para poder generar el nuevo modelo:






Marcador	Sexo	Tasa de mutación
ACTBP2	F	0.003
ACTBP2	I	0.0064
ACTBP2	M	0.0064
ALEM5	F	0.000463
ALEM5	I	0.001678

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:

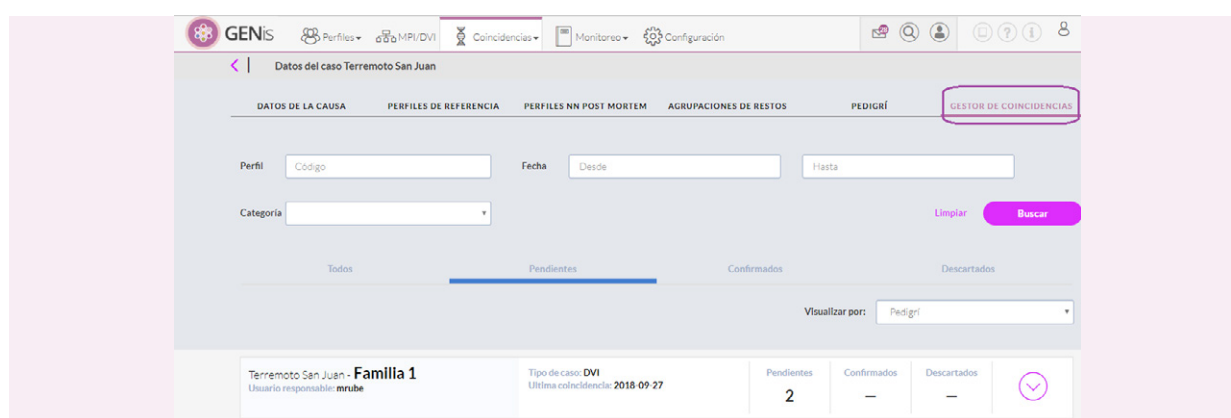



Nombre	Tipo	Activo
Equal	Equal	<input checked="" type="checkbox"/>
Stepwise	Stepwise	<input checked="" type="checkbox"/>

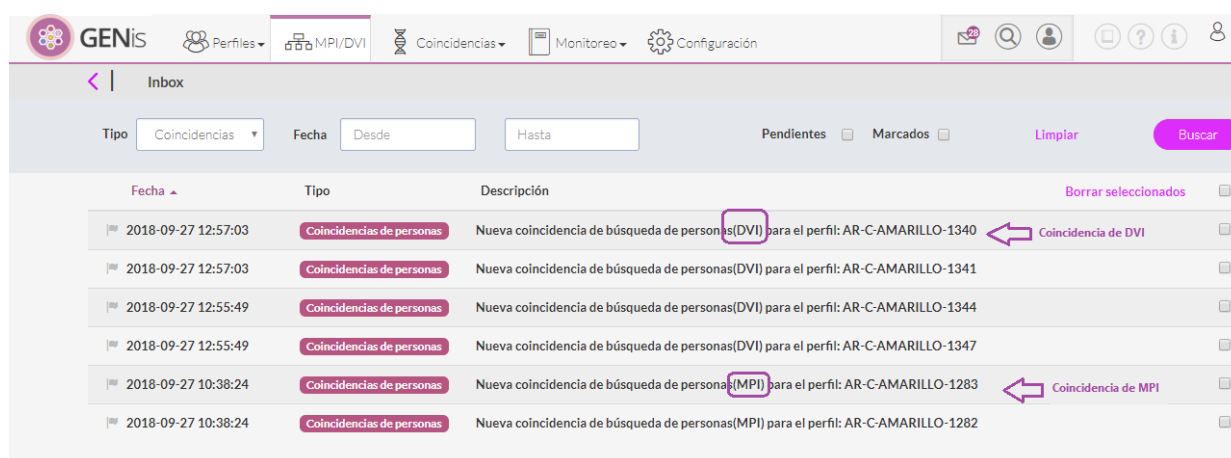
## 20.18 Gestor de Coincidencias (Matches)

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:



## Coincidencias para MPI

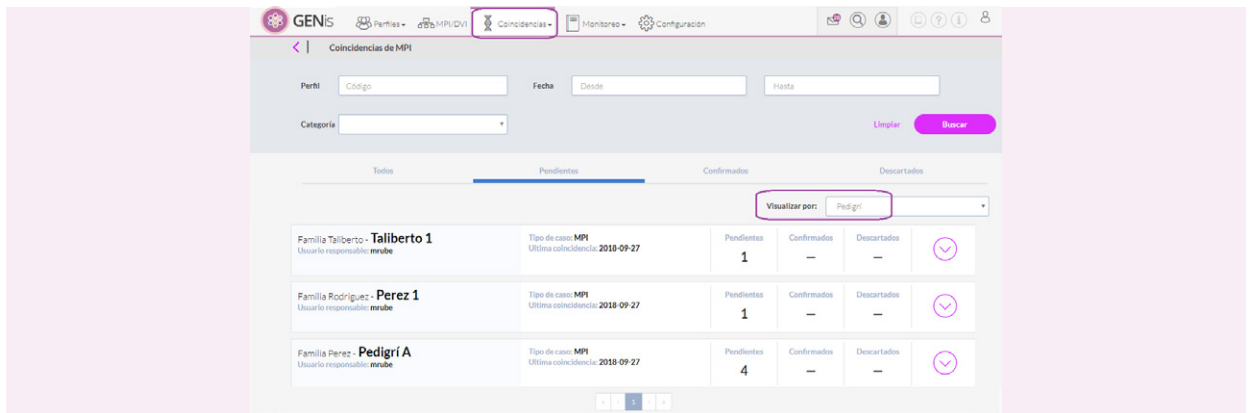
Para los casos de MPI se tienen tres maneras de acceder a las coincidencias:

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

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

Se puede visualizar por perfil o por pedigrí:

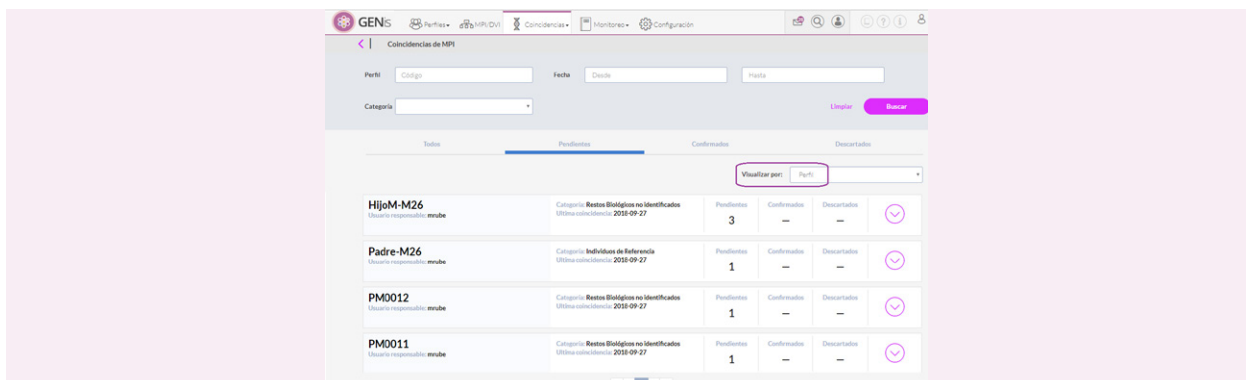
### Vista por pedigrí



The screenshot shows the 'Coincidencias de MPI' page with the 'Visualizar por:' dropdown set to 'Pedigrí'. The table below displays the results:

Familia	Tipo de caso MPI	Pendientes	Confirmados	Descartados	Acción
Familia Taliberto - <b>Taliberto 1</b> Usuario responsable: msrube	Tipo de caso MPI Última coincidencia: 2018-09-27	1	—	—	📄
Familia Rodríguez - <b>Perez 1</b> Usuario responsable: msrube	Tipo de caso MPI Última coincidencia: 2018-09-27	1	—	—	📄
Familia Perez - <b>Pedigrí A</b> Usuario responsable: msrube	Tipo de caso MPI Última coincidencia: 2018-09-27	4	—	—	📄

### Vista por perfil

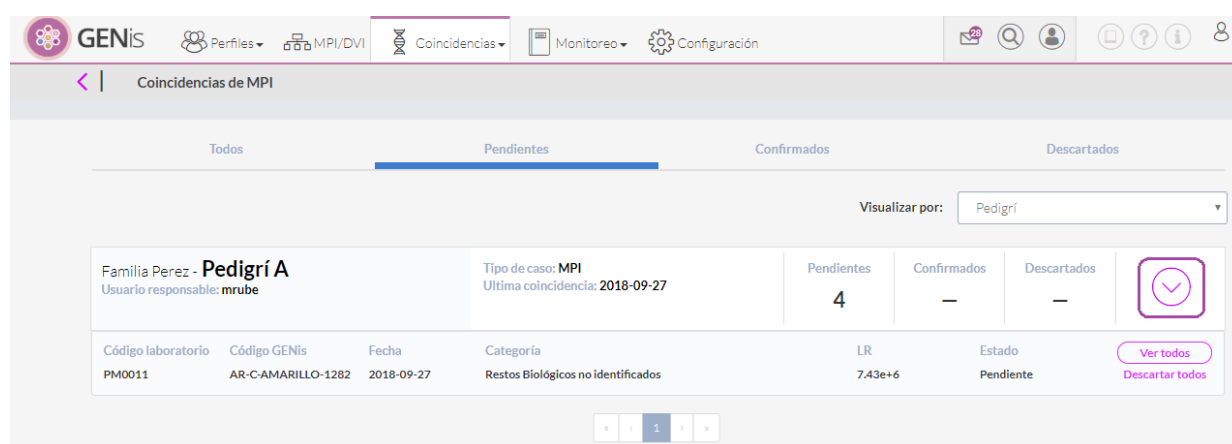


The screenshot shows the 'Coincidencias de MPI' page with the 'Visualizar por:' dropdown set to 'Perfil'. The table below displays the results:

Perfil	Categoría	Pendientes	Confirmados	Descartados	Acción
HijoM-M26 Usuario responsable: msrube	Categoría Restos Biológicos no Identificados Última coincidencia: 2018-09-27	3	—	—	📄
Padre-M26 Usuario responsable: msrube	Categoría Individuos de Referencia Última coincidencia: 2018-09-27	1	—	—	📄
PM0012 Usuario responsable: msrube	Categoría Restos Biológicos no Identificados Última coincidencia: 2018-09-27	1	—	—	📄
PM0011 Usuario responsable: msrube	Categoría Restos Biológicos no Identificados Última coincidencia: 2018-09-27	1	—	—	📄

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

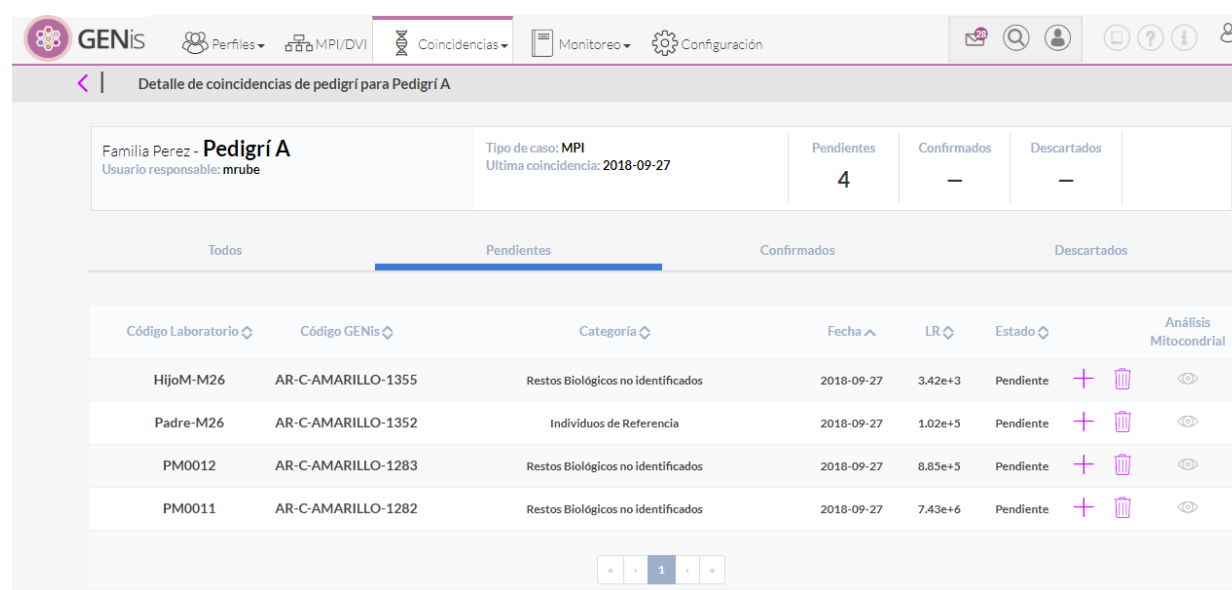
Al igual que el Gestor de Coincidencias de Forense, haciendo click sobre la flecha de la derecha,  se muestra la coincidencia con mayor LR:















Visualizar por: Pedigrí

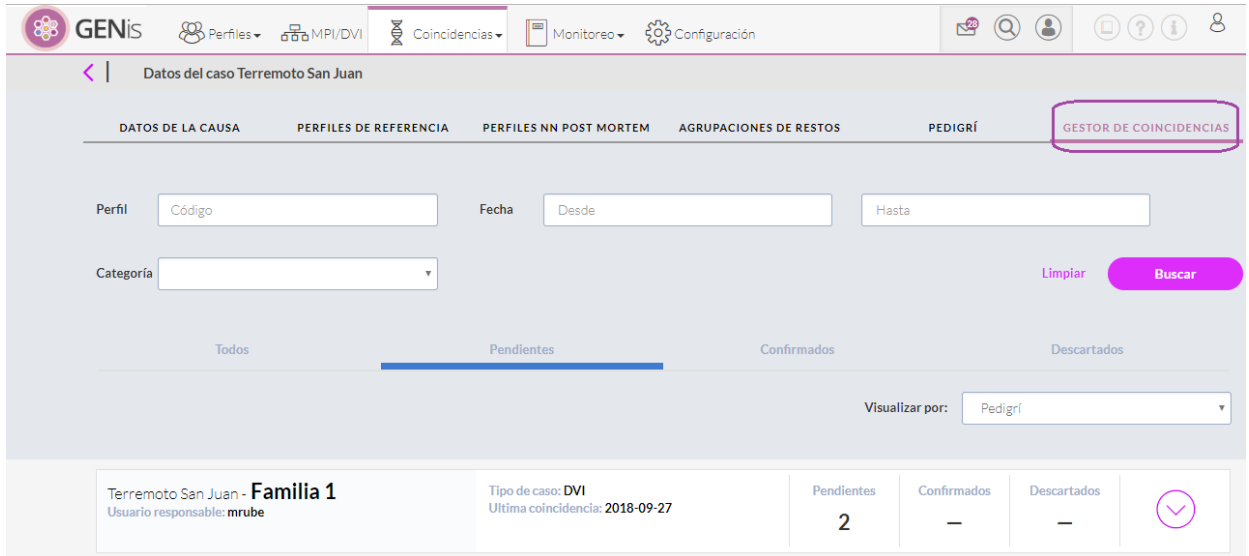
Código laboratorio	Código GENis	Fecha	Categoría	LR	Estado
PM0011	AR-C-AMARILLO-1282	2018-09-27	Restos Biológicos no identificados	7.43e+6	Pendiente

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:



The screenshot shows the 'Gestor de Coincidencias' interface for the case 'Terremoto San Juan'. The interface includes a navigation bar with tabs for 'DATOS DE LA CAUSA', 'PERFILES DE REFERENCIA', 'PERFILES NN POST MORTEM', 'AGRUPACIONES DE RESTOS', 'PEDIGRÍ', and 'GESTOR DE COINCIDENCIAS'. Below the navigation bar, there are search filters for 'Perfil' (with a 'Código' input), 'Fecha' (with 'Desde' and 'Hasta' inputs), and 'Categoría' (with a dropdown menu). There are 'Limpiar' and 'Buscar' buttons. Below the filters, there are tabs for 'Todos', 'Pendientes', 'Confirmados', and 'Descartados', with 'Pendientes' selected. A 'Visualizar por:' dropdown menu is set to 'Pedigrí'. At the bottom, a summary table shows the following data:

Terremoto San Juan - <b>Familia 1</b> Usuario responsable: <b>mrube</b>	Tipo de caso: <b>DVI</b> Ultima coincidencia: <b>2018-09-27</b>	Pendientes <b>2</b>	Confirmados -	Descartados -	
--	--	------------------------	------------------	------------------	---

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

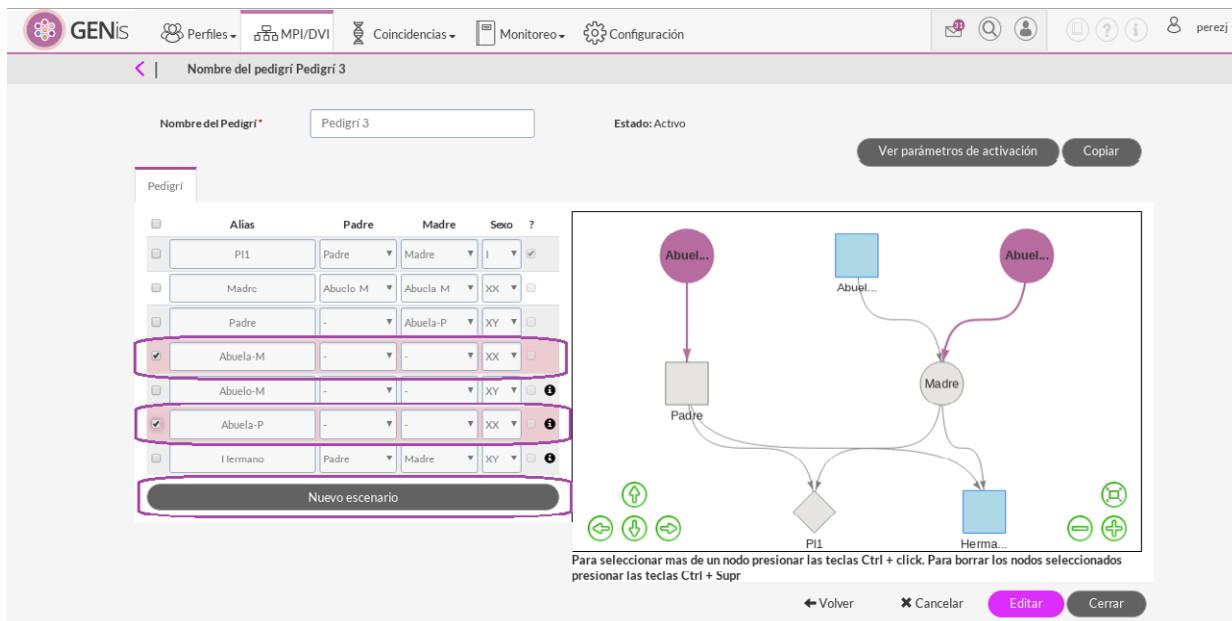
Los escenarios permiten evaluar la probabilidad del pedigrí o de un subconjunto del mismo. Existen dos tipos de escenarios:

- 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, presionando las teclas ctrl+click, seleccionando mas de un nodo:



Nombre del Pedigrí\*  Estado: Activo

Ver parámetros de activación Copiar

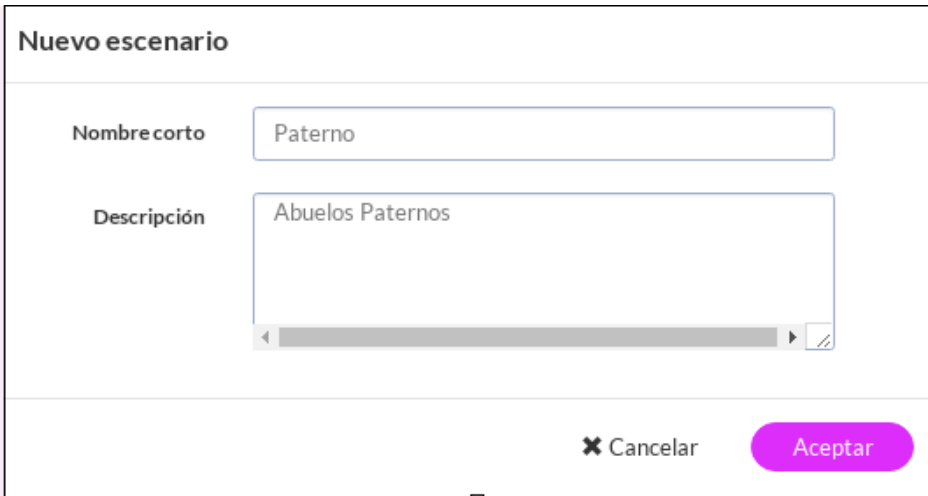
Alias	Padre	Madre	Sexo	?
<input type="checkbox"/> P11	Padre	Madre	I	<input checked="" type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Madre	Abuelo M	Abuela M	XX	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Padre	-	Abuela-P	XY	<input type="checkbox"/>
<input checked="" type="checkbox"/> Abuela-M	-	-	XX	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Abuelo-M	-	-	XY	<input type="checkbox"/>
<input checked="" type="checkbox"/> Abuela-P	-	-	XX	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Hermano	Padre	Madre	XY	<input type="checkbox"/>

Nuevo escenario

Para seleccionar mas de un nodo presionar las teclas Ctrl + click. Para borrar los nodos seleccionados presionar las teclas Ctrl + Supr

← Volver ✕ Cancelar Editar 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**:



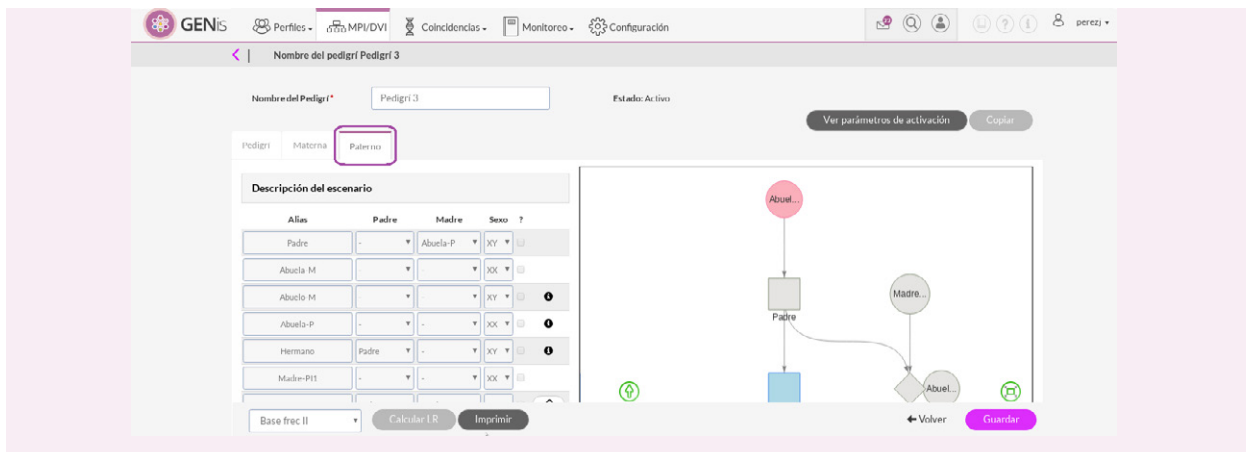
**Nuevo escenario**

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:



GENis | Perfiles | MPI/DVI | Coincidencias | Monitoreo | Configuración | perez

Nombre del pedigrí Pedigrí 3 | Estado: Activo

Ver parámetros de activación Copiar

Pedigrí Materna **Paterno**

Descripción del escenario

Alias	Padre	Madre	Sexo
Padre	-	Abuela-P	XY
Abuela M			XX
Abuelo M			XV
Abuelo-P	-	-	XX
Hermano	Padre	-	XY
Madre-P11	-	-	XX

Base frac II | Calcular LR | Imprimir

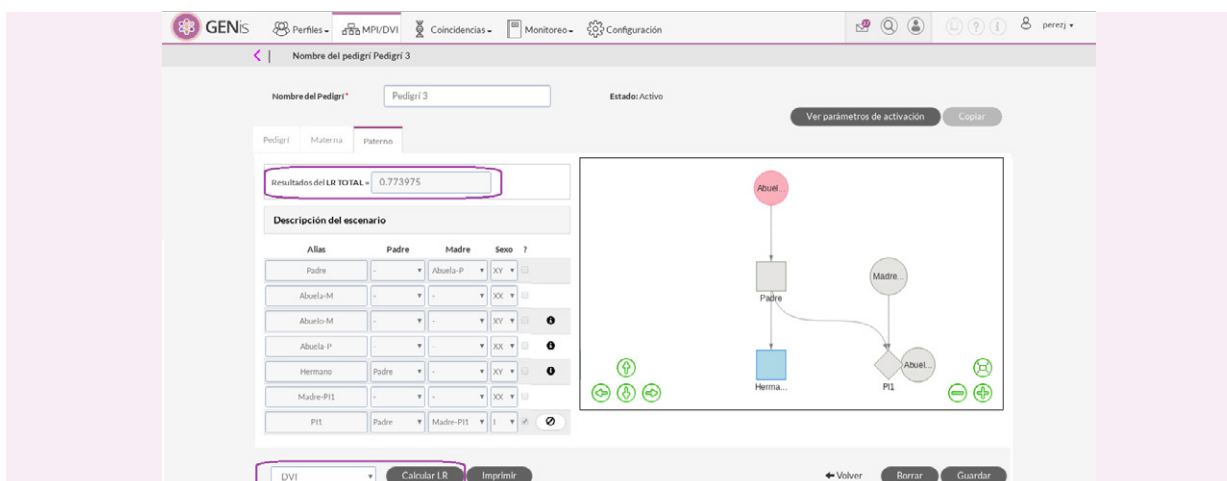
Abuel...  
Padre  
Madre...  
Abuel...

Volver Guardar

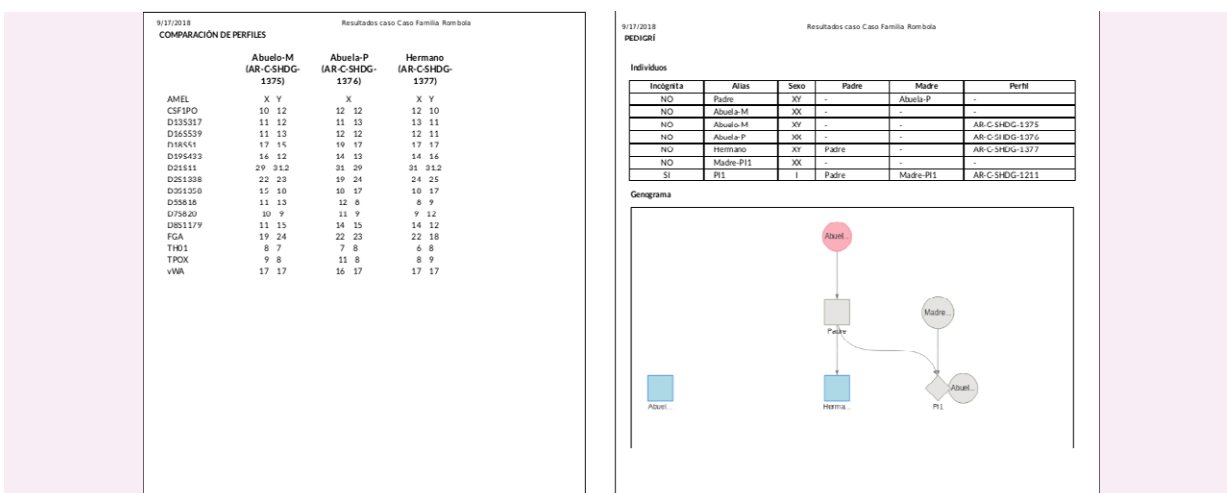
Los nodos PI1, Madre y Padre, se copian automáticamente independientemente de si fueron seleccionados o no.

Asocia un perfil a la persona de interes (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:



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:

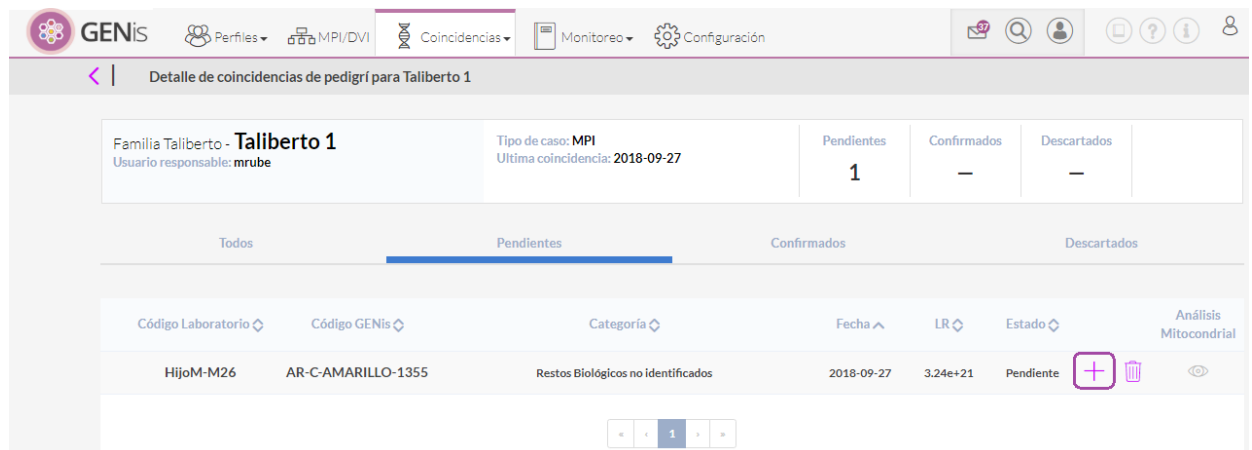


Se tiene también la opción de eliminar el escenario, presionando sobre el botón Borrar. Tener en cuenta que se pueden asociar los siguientes perfiles a un escenario:

- 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 incógnita 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 menú 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	Pendientes	Confirmados	Descartados
Usuario responsable: <b>mrube</b>		Última coincidencia: 2018-09-27	1	-	-

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	Pendiente	+

Agregar un nombre y una descripción:

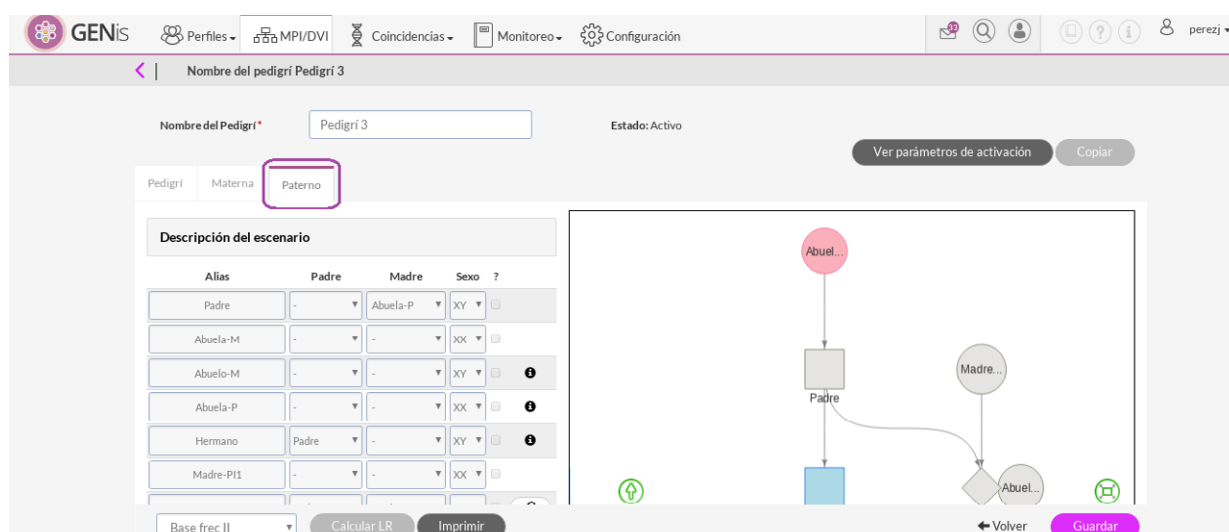
### Nuevo escenario

**Nombre corto**

**Descripción**

✕ 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:



The screenshot shows the GENIS web interface. At the top, there is a navigation bar with the GENIS logo and various menu items like 'Perfiles', 'MPI/DVI', 'Coincidencias', 'Monitoreo', and 'Configuración'. Below this, the main content area is titled 'Nombre del pedigrí Pedigrí 3'. There are two tabs: 'Pedigrí' and 'Materna', with 'Paterno' selected. The 'Descripción del escenario' section contains a table with columns for 'Alias', 'Padre', 'Madre', 'Sexo', and a checkbox. The table lists various family relationships like 'Padre', 'Abuela-M', 'Abuelo-M', 'Abuela-P', 'Hermano', and 'Madre-PI1'. To the right of the table is a pedigree chart showing a family tree with nodes for 'Abuel...', 'Padre', 'Madre...', and 'Abuel...'. At the bottom of the interface, there are buttons for 'Base frec II', 'Calcular LR', 'Imprimir', 'Volver', and 'Guardar'.

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:

### Escenario Paterno

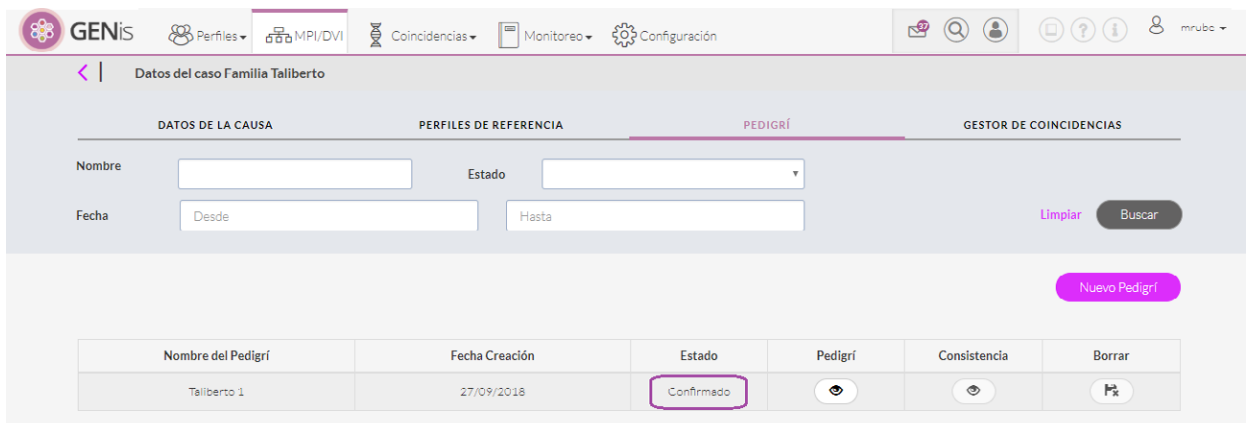
**Comentario**

**Pedreee sigue activo en búsqueda?**

✕ Cancelar
Validar

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

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



The screenshot shows the GENis interface with the following elements:

- Navigation Bar:** Includes 'GENis', 'Perfiles', 'MPI/DVI', 'Coincidencias', 'Monitoreo', and 'Configuración'.
- Case Information:** 'Datos del caso Familia Taliberto'.
- Section Headers:** 'DATOS DE LA CAUSA', 'PERFILES DE REFERENCIA', 'PEDREEE', and 'GESTOR DE COINCIDENCIAS'.
- Form Fields:**
  - Nombre:** Input field.
  - Estado:** Dropdown menu.
  - Fecha:** 'Desde' and 'Hasta' input fields.
  - Buttons:** 'Limpiar' and 'Buscar'.
- Table:**

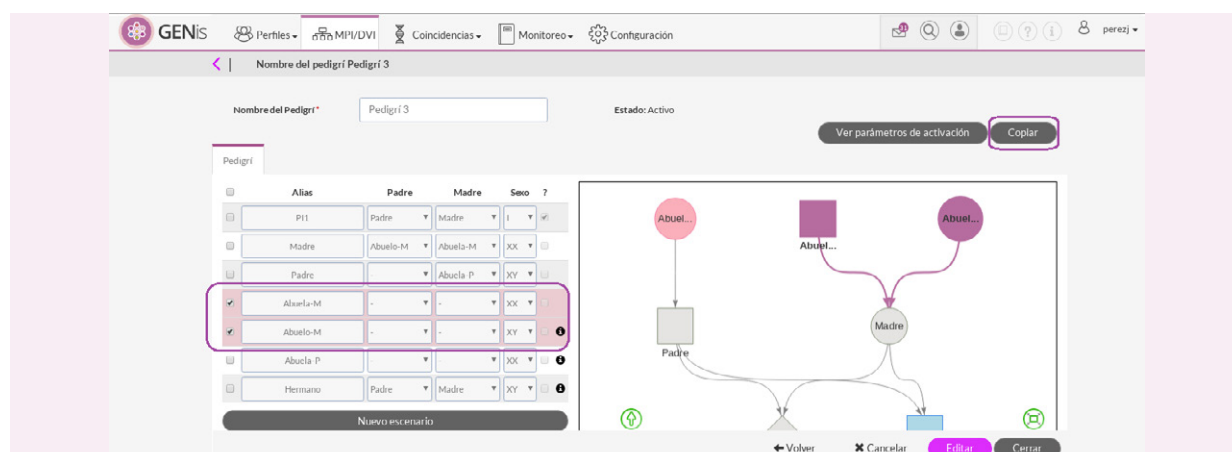
Nombre del Pedreee	Fecha Creación	Estado	Pedreee	Consistencia	Borrar
Taliberto 1	27/09/2018	Confirmado			
- Buttons:** 'Nuevo Pedreee' (purple).

## 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 + klik:



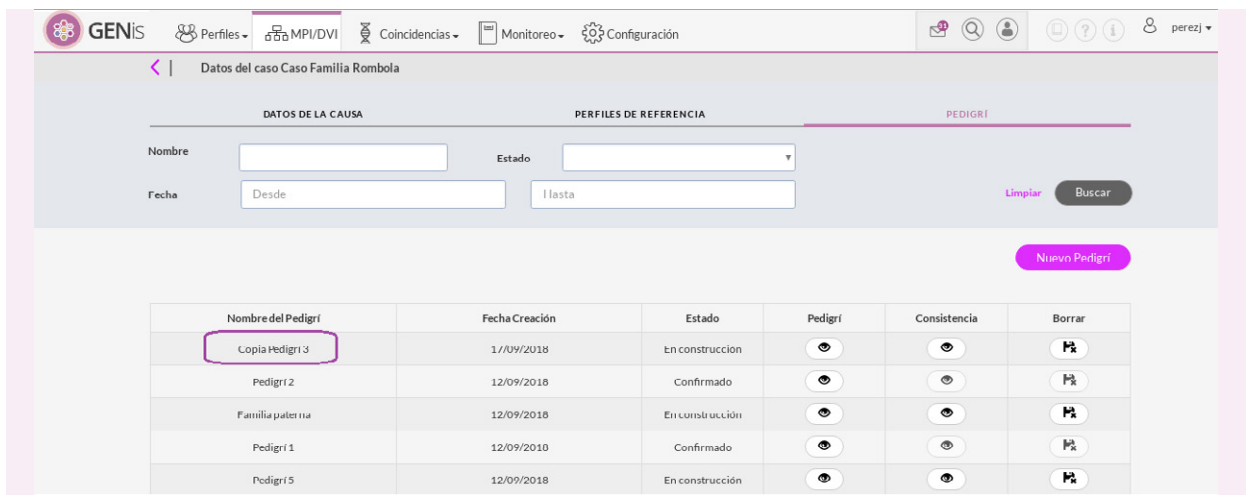
Una vez seleccionado los nodos, se habilita el botón **Copiar**. Si no se tiene nada seleccionado, el botón permanecerá grisado y estará disponible al seleccionar al **menos un nodo**.

La persona de interes, 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 pedigrí y vuelve a la pantalla anterior del pedigrí original:



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

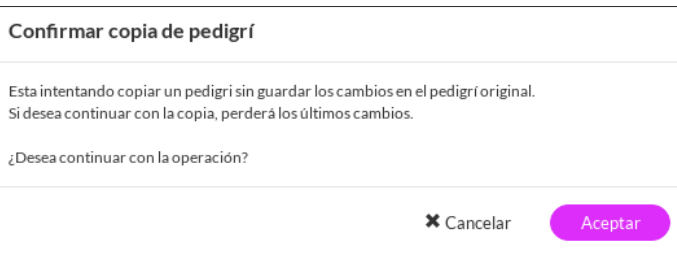


El nuevo pedigrí se crea en el primer estado que es el estado **En construcción**.

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:





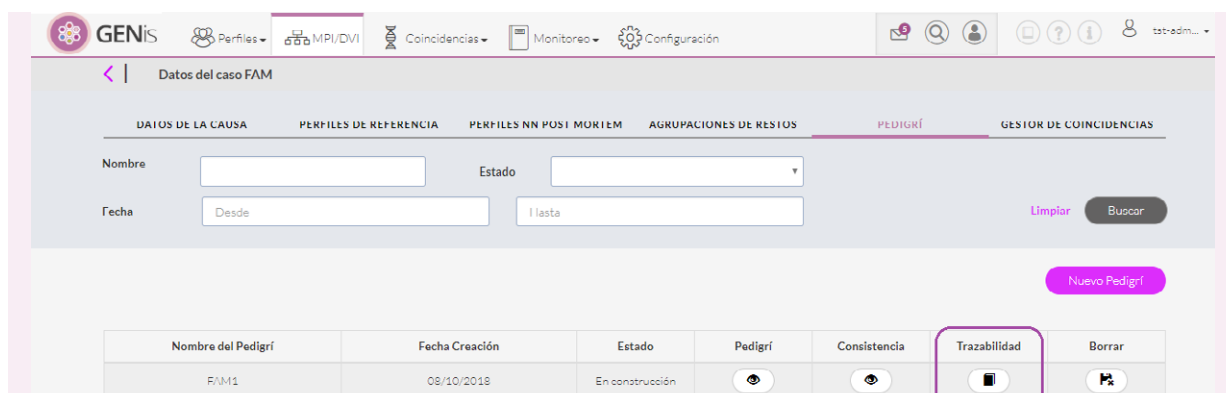
El botón **Cancelar** vuelve a la pantalla anterior de edición del pedigrí original y el botón **Aceptar** abre la pantalla de copia de pedigrí.

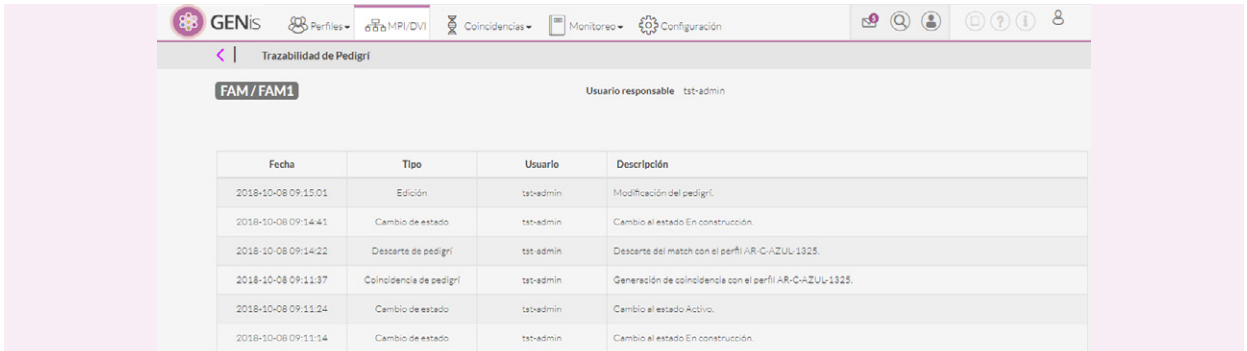
## 20.21 Trazabilidad de un pedigrí

La trazabilidad del pedigrí permite guardar determinadas acciones asociadas al mismo. Las acciones queden registradas son las siguientes:

- Cambios de estados
- Generación de match
- Descartes/Confirmación de matches
- Edición del pedigrí
- Generación de escenarios
- Copia de pedigrí

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





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

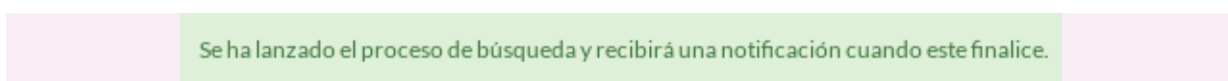
La **Agrupación automática**, se realiza sobre todos los perfiles cargados en la solapa **Perfiles NN Post Mortem**.

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**:

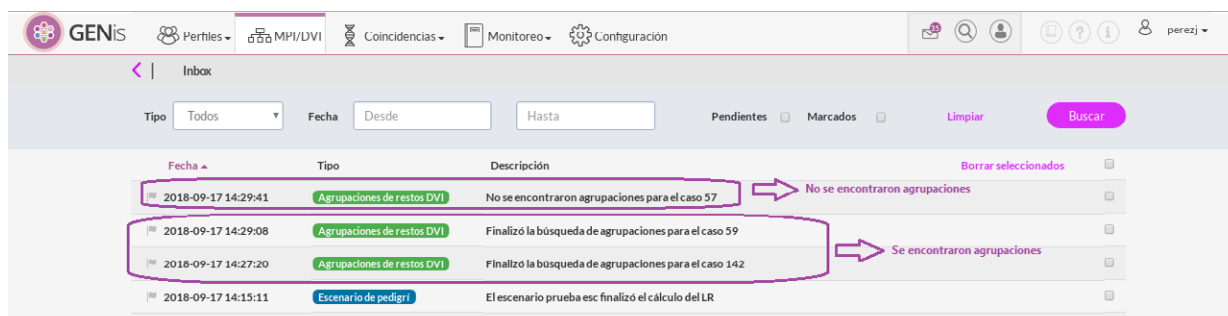


Aparecerá el siguiente cartel de que esta corriendo el proceso:

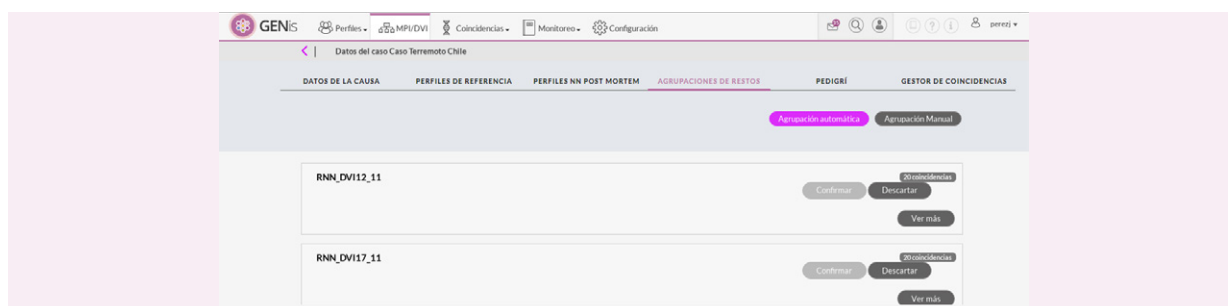


El finalizar el proceso, se recibe una notificación en el Inbox con el resultado de la corrida. Se tiene dos opciones:

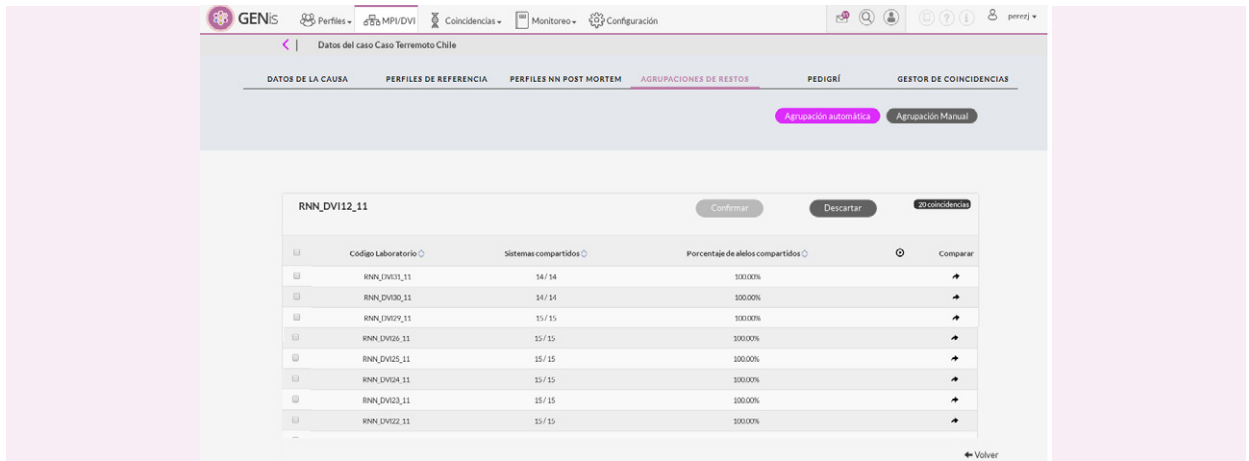
- No se encontraron resultados,
- Se encontraron resultados, y los mismos se encontrarán en la solapa **Agrupación de Restos**.



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:

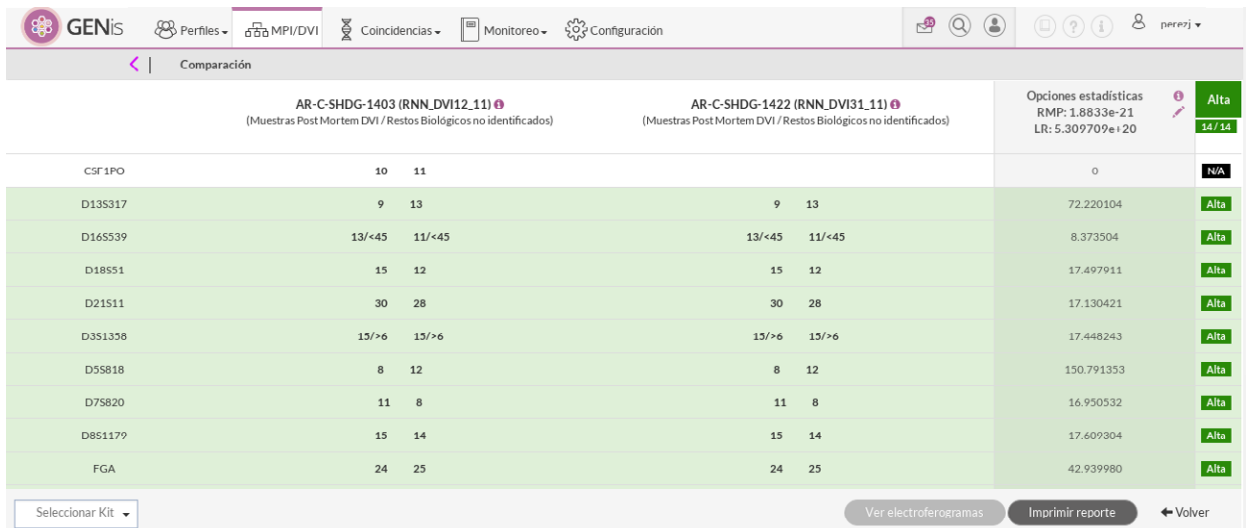


Precionando el botón **Ver más** me permite acceder al detalle de cada agrupación:



Código Laboratorio	Sistemas compartidos	Porcentaje de alelos compartidos	Comparar
RNN_DVI11_11	14 / 14	100.00%	↕
RNN_DVI30_11	14 / 14	100.00%	↕
RNN_DVI09_11	15 / 15	100.00%	↕
RNN_DVI20_11	15 / 15	100.00%	↕
RNN_DVI25_11	15 / 15	100.00%	↕
RNN_DVI24_11	15 / 15	100.00%	↕
RNN_DVI23_11	15 / 15	100.00%	↕
RNN_DVI22_11	15 / 15	100.00%	↕

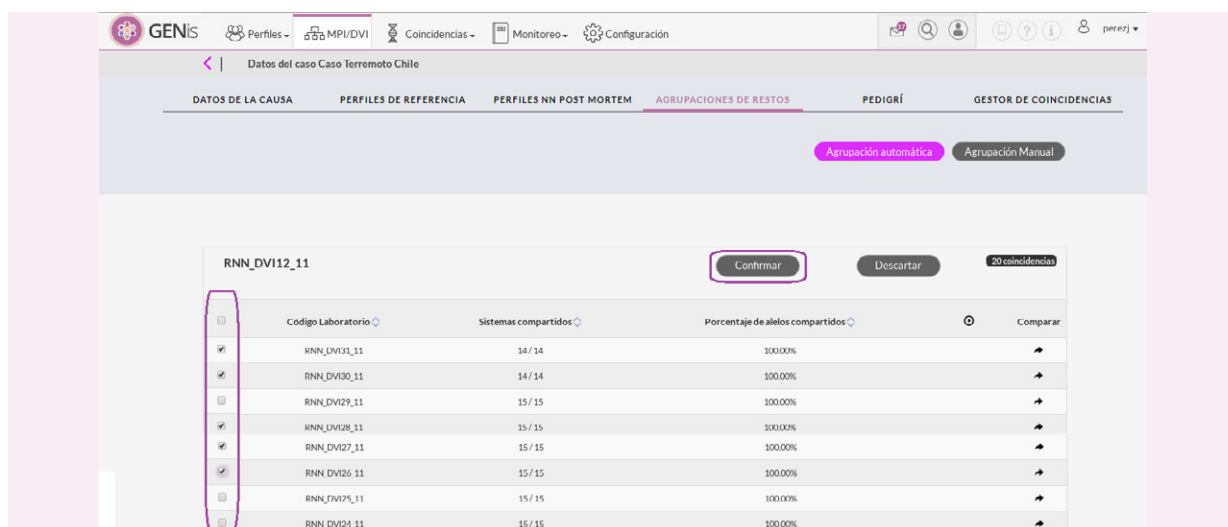
La flecha de la columna **Comparar** me permite el detalle de la comparación entre los dos perfiles:



	AR-C-SHDG-1403 (RNN_DVI12_11) (Muestras Post Mortem DVI / Restos Biológicos no identificados)	AR-C-SHDG-1422 (RNN_DVI31_11) (Muestras Post Mortem DVI / Restos Biológicos no identificados)	Opciones estadísticas RMP: 1.8833e-21 LR: 5.309709e+20	Alta 14 / 14
CSF 1PO	10 11		0	N/A
D13S317	9 13	9 13	72.220104	Alta
D16S539	13/<45 11/<45	13/<45 11/<45	8.373504	Alta
D18S51	15 12	15 12	17.497911	Alta
D21S11	30 28	30 28	17.130421	Alta
D3S1338	15/>6 15/>6	15/>6 15/>6	17.448243	Alta
D5S818	8 12	8 12	150.791353	Alta
D7S820	11 8	11 8	16.950532	Alta
D8S1179	15 14	15 14	17.609304	Alta
FGA	24 25	24 25	42.939980	Alta

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

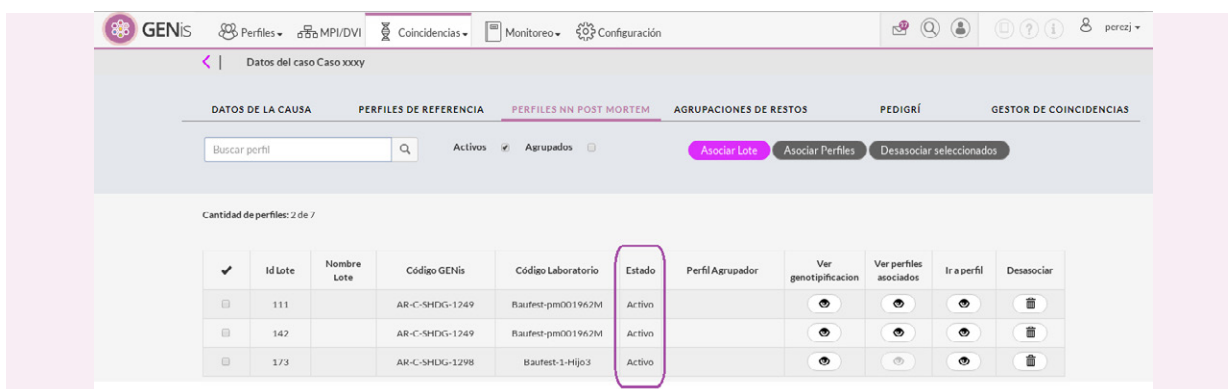
Para confirmar una agrupación, seleccionar primero con que perfiles se quiere realizar la agrupación. Para eso, hacer click en los casilleros seleccionando los perfiles correspondientes:



RNN\_DVI12\_11 Confirmar Descartar 20 coincidencias

<input type="checkbox"/>	Código Laboratorio	Sistemas compartidos	Porcentaje de alelos compartidos	Comparar
<input checked="" type="checkbox"/>	RNN_DVI31_11	14 / 14	100.00%	↕
<input checked="" type="checkbox"/>	RNN_DVI30_11	14 / 14	100.00%	↕
<input type="checkbox"/>	RNN_DVI29_11	15 / 15	100.00%	↕
<input checked="" type="checkbox"/>	RNN_DVI28_11	15 / 15	100.00%	↕
<input checked="" type="checkbox"/>	RNN_DVI27_11	15 / 15	100.00%	↕
<input checked="" type="checkbox"/>	RNN_DVI26_11	15 / 15	100.00%	↕
<input type="checkbox"/>	RNN_DVI25_11	15 / 15	100.00%	↕
<input type="checkbox"/>	RNN_DVI24_11	15 / 15	100.00%	↕

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 que quedará activo en la solapa **Perfiles NN post mortem**. El resto de los perfiles quedarán asociados al perfil agrupador en un estado Agrupado:



Buscar perfil  Activos  Agrupados  Asociar Lote Asociar Perfiles Desasociar seleccionados

Cantidad de perfiles: 2 de 7

<input checked="" type="checkbox"/>	Id Lote	Nombre Lote	Código GENIS	Código Laboratorio	Estado	Perfil Agrupador	Ver genotipificación	Ver perfiles asociados	Ir a perfil	Desasociar
<input type="checkbox"/>	111		AR-C-SHDG-1249	Baufest-pm001962M	Activo		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	142		AR-C-SHDG-1249	Baufest-pm001962M	Activo		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	173		AR-C-SHDG-1298	Baufest-1-Hijo3	Activo		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

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 padre)
- 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**

🔍

Desagrupar todos

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	🗑️

« < 1 > »

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

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

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

Agrupación Manual

Perfiles: RNN\_DVI15\_11

Se debe escribir el código exacto para poder agregar el perfil

Seleccionar perfil agrupador: RNN\_DVI12\_11

Agrupar Mostrar diferencias Mostrar coincidencias

MEL	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
5F1PO	10/11	11	10/11	11	10/11	11	10/11	11	10/11	11
1135317	9	13	9	13	9	13	9	13	9	13
1145539	13/15	11/15	13/15	11/15	13/15	11/15	13/15	11/15	13/15	11/15
118551	15	12	15	12	15	12	15	12	15	12
121511	30	28	30	28	30	28	30	28	30	28
135135R	15/16	15/16	15/16	15/16	15/16	15/16	15/16	15/16	15/16	15/16
15R1R	8	12	8	12	8	12	8	12	8	12
175820	11	8	11	8	11	8	11	8	11	8
1851179	15	14	15	14	15	14	15	14	15	14
1GA	24	25	24	25	24	25	24	25	24	25
1entaD	9	12	9	12	9	12	9	12	9	12
1entaE	16	18/16	16	18/16	16	18/16	16	18/16	16	18/16
1H01	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
1POX	12	8	12	8	12	8	12	8	12	8
1WA	16	17	16	17	16	17	16	17	16	17

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 realizar la agrupación manual, seleccionar el perfil agrupador entre los perfiles ingresados dentro del combo **Seleccionar perfil agrupador**.

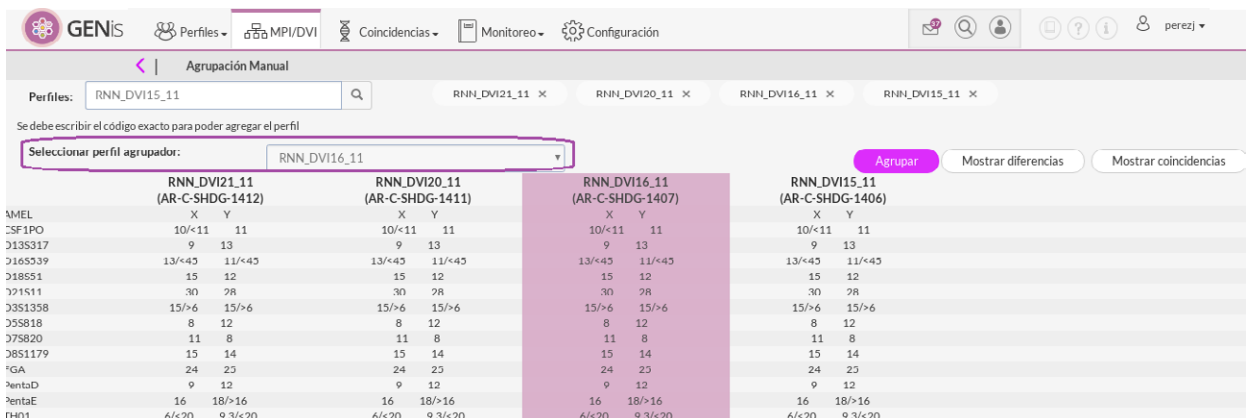
Tener en cuenta las siguientes premisas:

- 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 último perfil pasa a ser padre (siempre el último padre agregado es el padre), 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:

No se pudo guardar hay mas de un agrupador: AR-C-SHDG-1403 AR-C-SHDG-1407

Eliminar el resto de los perfiles padres, haciendo click en la cruz "X". En el caso de que se quiera cambiar el padre, eliminar el que esta como agrupador 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:



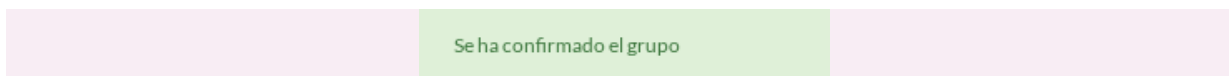
Se debe escribir el código exacto para poder agregar el perfil

Seleccionar perfil agrupador:

	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)	
MEL	X	Y	X	Y	X	Y	X	Y
2SF1PO	10/<11	11	10/<11	11	10/<11	11	10/<11	11
213S317	9	13	9	13	9	13	9	13
216S539	13/<45	11/<45	13/<45	11/<45	13/<45	11/<45	13/<45	11/<45
218S51	15	12	15	12	15	12	15	12
221<11	30	28	30	28	30	28	30	28
2351358	15/>6	15/>6	15/>6	15/>6	15/>6	15/>6	15/>6	15/>6
255818	8	12	8	12	8	12	8	12
275820	11	8	11	8	11	8	11	8
2851179	15	14	15	14	15	14	15	14
2GA	24	23	24	23	24	23	24	23
2entaD	9	12	9	12	9	12	9	12
2entaE	16	18/>16	16	18/>16	16	18/>16	16	18/>16
2H01	6/<20	9.3/<20	6/<20	9.3/<20	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 esta 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 seccion 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** chequeado el casillero:

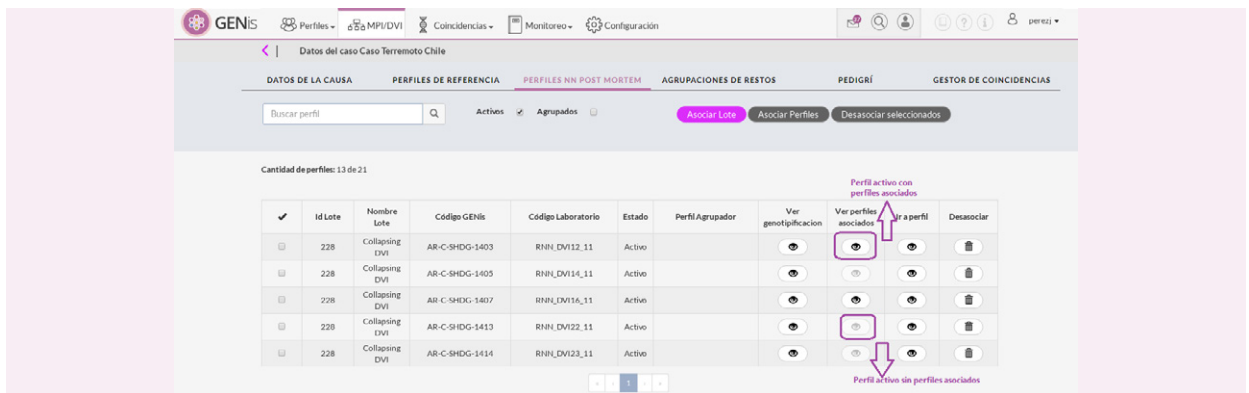


The screenshot shows the GENis interface with the 'Perfiles NN Post Mortem' tab selected. The 'Agrupados' checkbox is checked, and the 'Perfil Agrupador' column is highlighted in the table below.

✓	Id lote	Nombre Lote	Código GENis	Código Laboratorio	Estado	Perfil Agrupador	Ver genotipificación	Ver perfiles asociados	Ir a perfil	Desasociar
<input type="checkbox"/>	220	Collapsing DVI	AR-C-SH DG-1402	RNN_DVI11_11	Agrupado	AR-C-SH DG-1403	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	228	Collapsing DVI	AR-C-SH DG-1404	RNN_DVI13_11	Agrupado	AR-C-SH DG-1403	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	228	Collapsing DVI	AR-C-SH DG-1406	RNN_DVI15_11	Agrupado	AR-C-SH DG-1407	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	228	Collapsing DVI	AR-C-SH DG-1408	RNN_DVI17_11	Agrupado	AR-C-SH DG-1407	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

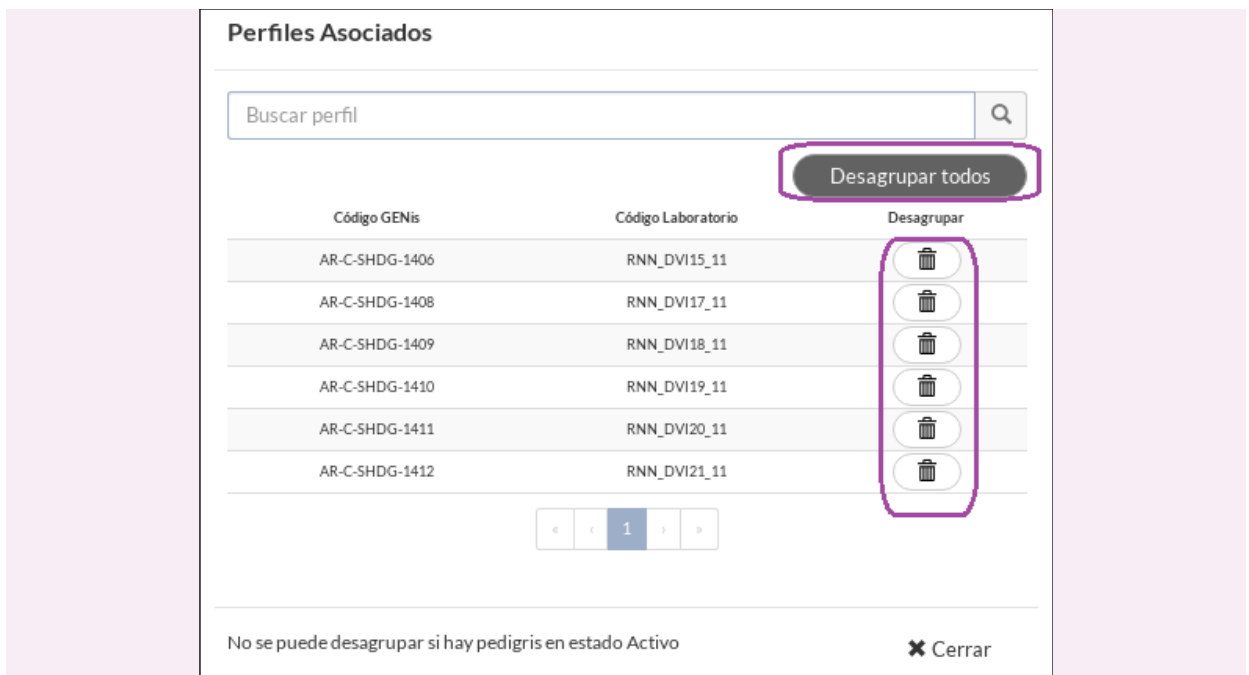
Para el caso de los perfiles agrupados, se tiene la columna del Perfil Agrupador indicando cual es el perfil agrupador asociado (Perfil padre).

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	Ir a perfil	Desasociar
228	Collapsing DVI	AR-C-SHDG-1403	RNN_DVI12_11	Activo					
228	Collapsing DVI	AR-C-SHDG-1405	RNN_DVI14_11	Activo					
228	Collapsing DVI	AR-C-SHDG-1407	RNN_DVI16_11	Activo					
228	Collapsing DVI	AR-C-SHDG-1413	RNN_DVI22_11	Activo					
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:



### Perfiles Asociados

Buscar perfil

**Desagrupar todos**

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 pedigris 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 de 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**  
22  
23  
24  
25  
26

## INTERCONEXION DE INSTANCIAS

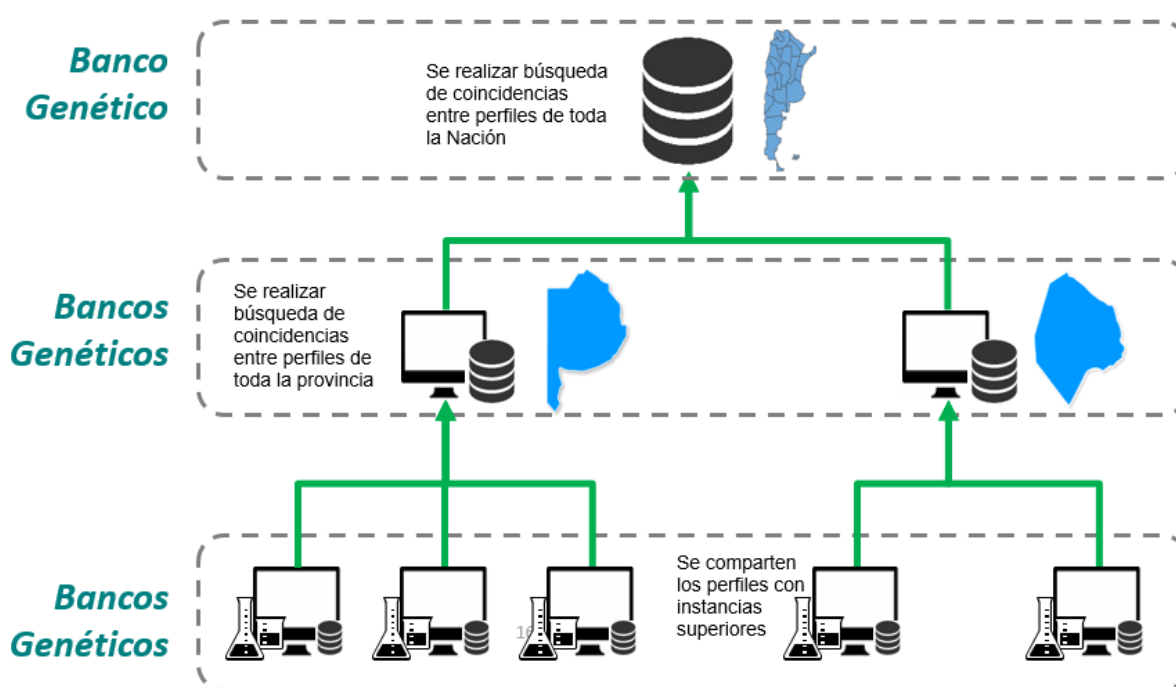
---

## 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.

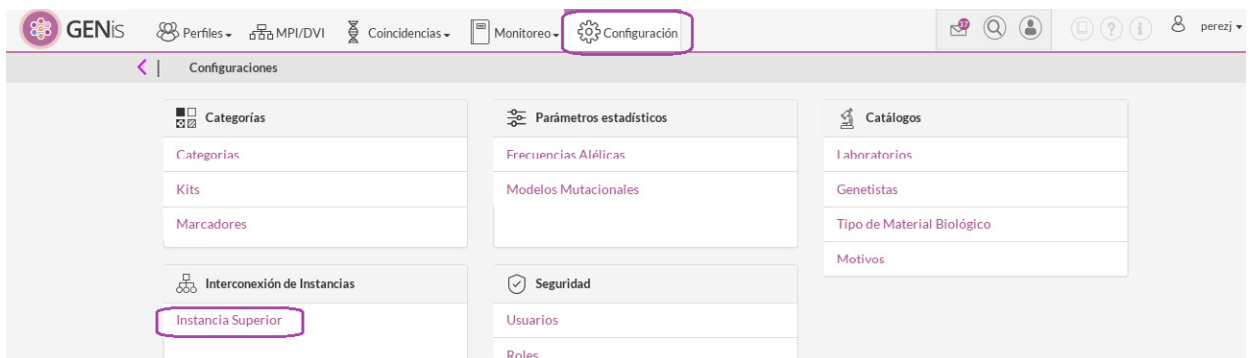
El laboratorio es la instancia de GENis que se encuentra desplegada en cada laboratorio de análisis genéticos que participe en la red GENis. Los registros, Nacional y Provincial, pueden ser accedidos desde Internet por cada uno de los nodos inferiores, esto es, el Registro Nacional accede desde los Registros 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**:



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:



**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:

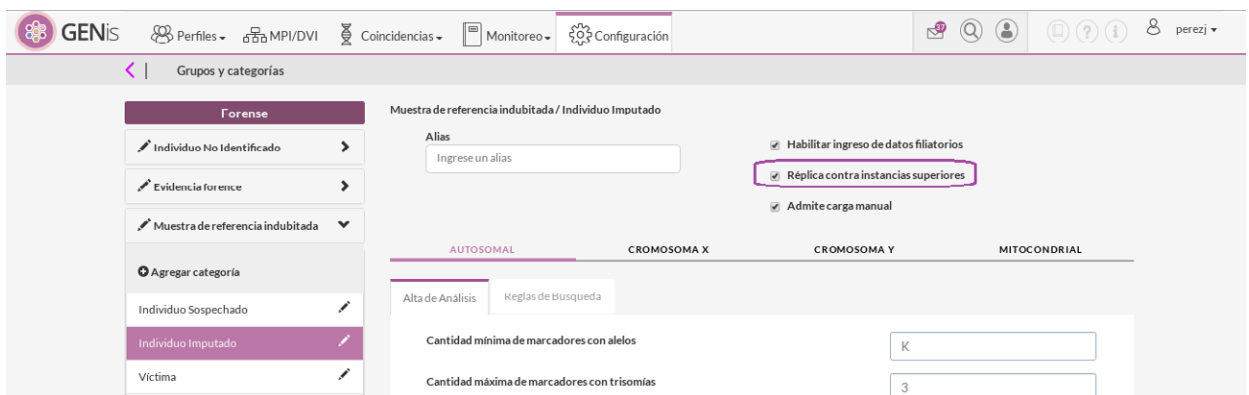


A la **Instancia Superior** le llega una notificación de que la **Instancia Inferior** está pendiente de aprobación. Haciendo click sobre la notificación, o desde el menú **Monitoreo/Instancias Inferiores**, se puede aprobar la Instancia Inferior:



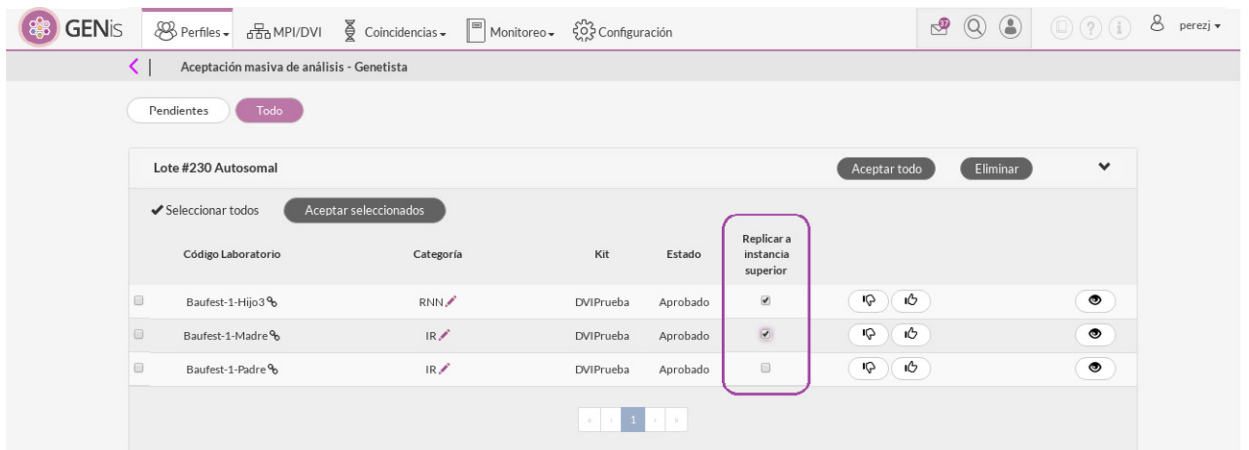
## 21.2 Replicar perfiles

Para poder realizar la interconexión entre instancias, la categoría a la que pertenece el perfil deberá tener chequeado el casillero de **Repicar 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:

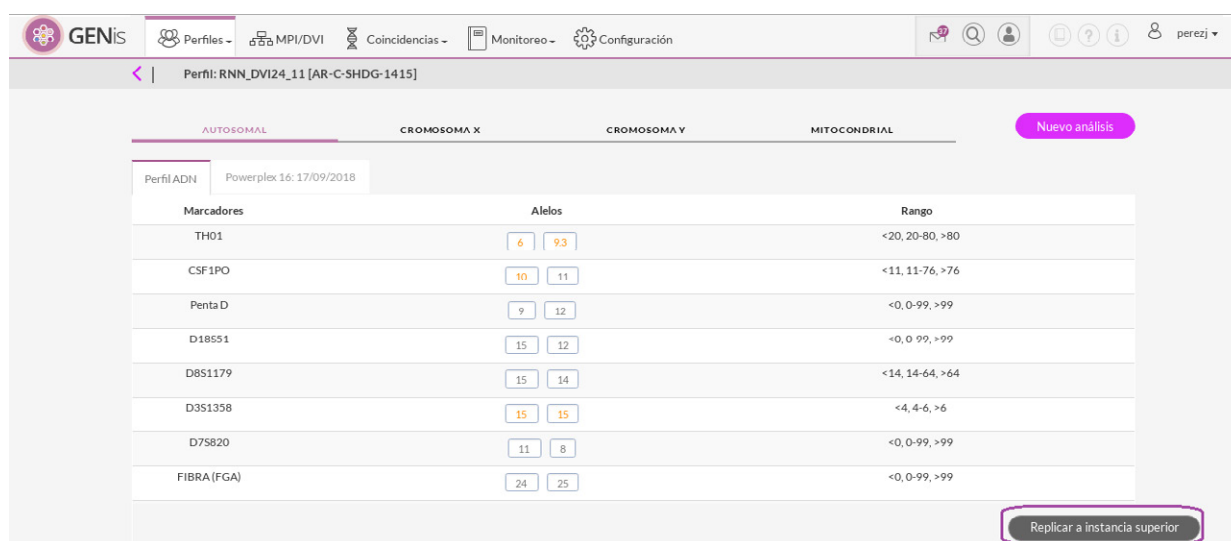
### Carga masiva:



Código Laboratorio	Categoría	Kit	Estado	Replicar a instancia superior
Baufest-1-Hijo3 %	RNN	DVIPrueba	Aprobado	<input checked="" type="checkbox"/>
Baufest-1-Madre %	IR	DVIPrueba	Aprobado	<input checked="" type="checkbox"/>
Baufest-1-Padre %	IR	DVIPrueba	Aprobado	<input type="checkbox"/>



## Carga manual:



Marcadores	Alelos	Rango
TH01	6 93	<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
D3S1358	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.

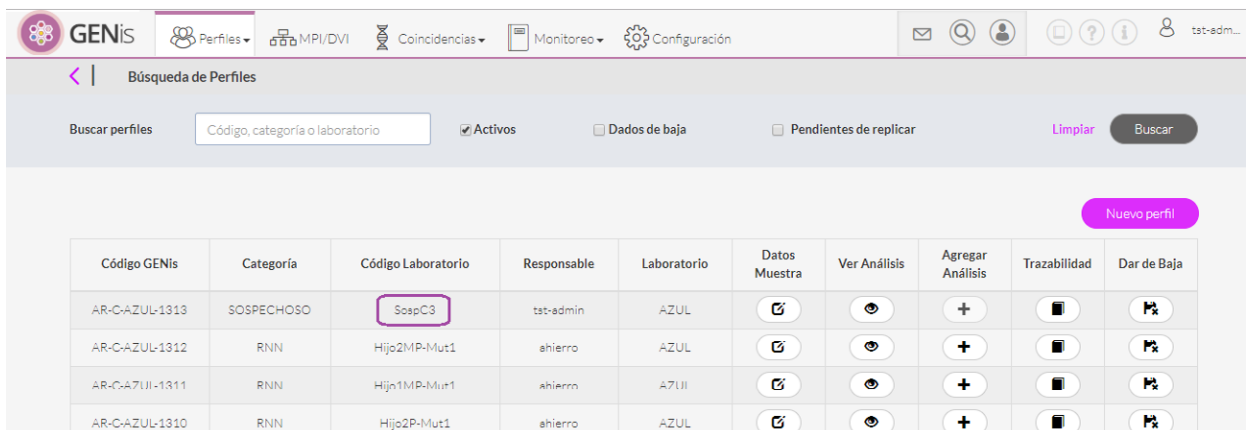
## 21.3 Aprobación/Rechazo de perfiles en instancia superior

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-C-AZUL-1296	Simple	AR-C-AZUL-1296	ahierro	AZUL					
AR-C-AZUL-1269	SOSPECHOSO	AR-C-AZUL-1269	mrube2	AZUL					
AR-C-AMARILLO-1357	Mezcla	<b>Evi01C3</b>	mrube	AMARILLO					

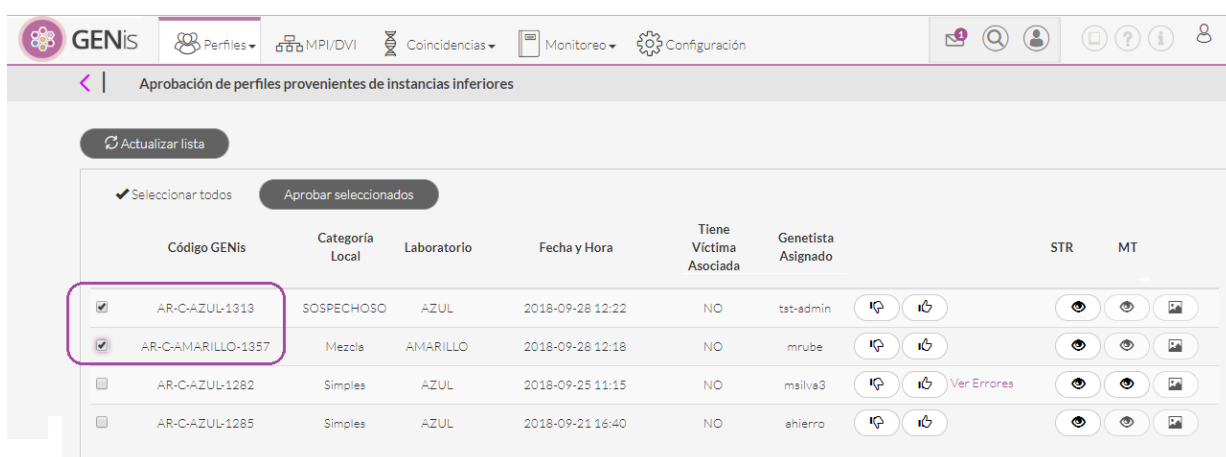
En el **Laboratorio 2** se realiza una carga masiva de un perfil sospechoso, el cual se replica a la instancia superior:



Código GENis	Categoría	Código Laboratorio	Responsable	Laboratorio	Datos Muestra	Ver Análisis	Agregar Análisis	Trazabilidad	Dar de Baja
AR-C-AZUL-1313	SOSPECHOSO	<b>SospC3</b>	tst-admin	AZUL					
AR-C-AZUL-1312	RNN	Hijo2MP-Mut1	ahierro	AZUL					
AR-C-AZUL-1311	RNN	Hijo1MP-Mut1	ahierro	AZUL					
AR-C-AZUL-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 del detalle de los alelos del perfil.



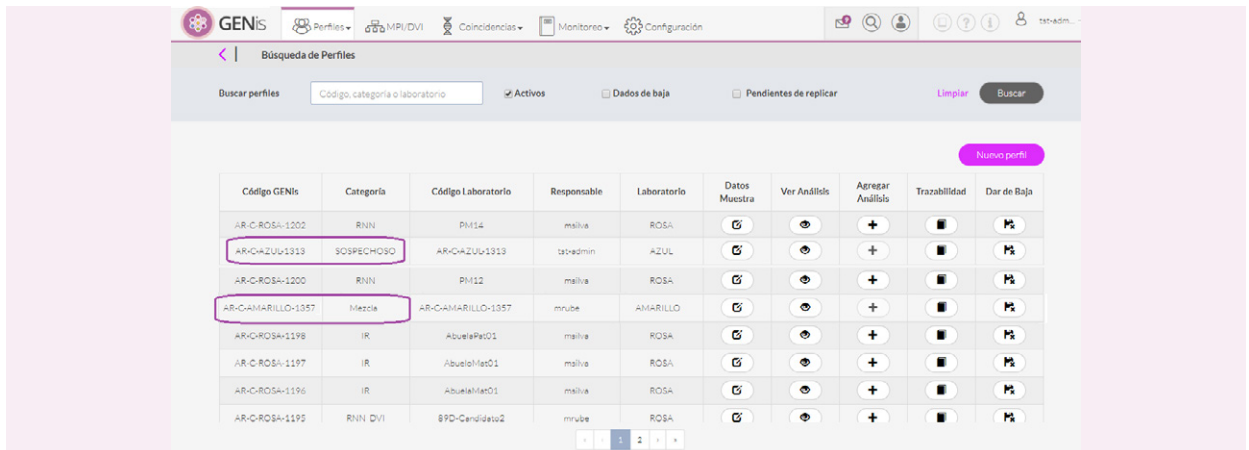
	Código GENis	Categoría Local	Laboratorio	Fecha y Hora	Tiene Víctima Asociada	Genetista Asignado	STR	MT
<input checked="" type="checkbox"/>	AR-C-AZUL-1313	SOSPECHOSO	AZUL	2018-09-28 12:22	NO	tst-admin		
<input checked="" type="checkbox"/>	AR-C-AMARILLO-1357	Mezcla	AMARILLO	2018-09-28 12:18	NO	mrube		
<input type="checkbox"/>	AR-C-AZUL-1282	Simple	AZUL	2018-09-25 11:15	NO	msilva3		
<input type="checkbox"/>	AR-C-AZUL-1285	Simple	AZUL	2018-09-21 16:40	NO	ahierro		

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 icono de aprobar o seleccionado 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	maliva	ROSA					
AR-C-AZUL-1313	SOSPECHOSO	AR-C-AZUL-1313	tsadmin	AZUL					
AR-C-ROSA-1200	RNN	PM12	maliva	ROSA					
AR-C-AMARILLO-1357	Mezcla	AR-C-AMARILLO-1357	mrube	AMARILLO					
AR-C-ROSA-1198	IR	AbueloPa01	maliva	ROSA					
AR-C-ROSA-1197	IR	AbueloMa01	maliva	ROSA					
AR-C-ROSA-1196	IR	AbueloMa01	maliva	ROSA					
AR-C-ROSA-1195	RNN DVI	89D-Candidato2	mrube	ROSA					

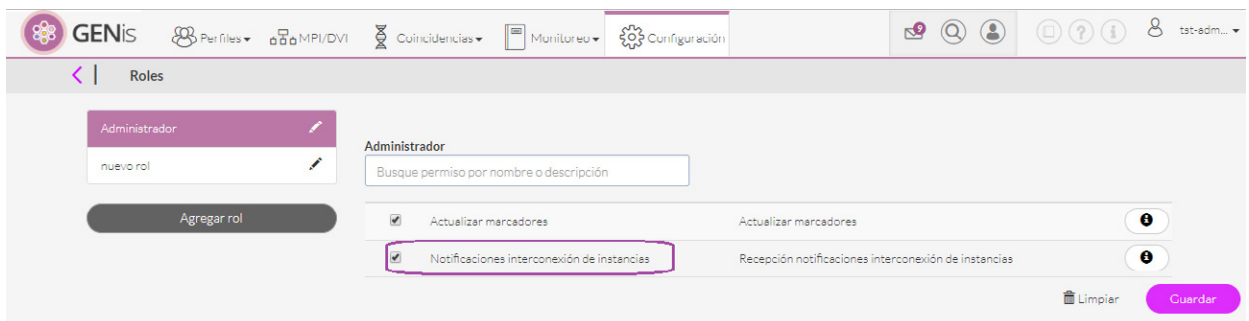
El Código GENis me indica el laboratorio al que pertenece el perfil.

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
2018-09-28 12:30:04	Coincidencias	Nueva coincidencia pendiente entre: AR-C-AMARILLO-1357 y AR-C-AZUL-1313


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 menú de **Configuración/Roles**:



Administrador	Permisos	Estado
Administrador	<input checked="" type="checkbox"/> Actualizar marcadores <input checked="" type="checkbox"/> <b>Notificaciones interconexión de instancias</b>	Actualizar marcadores 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:



The screenshot shows the 'Aprobación de perfiles provenientes de instancias inferiores' screen. At the top, there are navigation tabs: 'Perfiles', 'MPLI/DVI', 'Coincidencias', 'Monitoreo', and 'Configuración'. Below the tabs, there is a table with the following columns: 'Código GENis', 'Categoría Local', 'Laboratorio', 'Fecha y Hora', 'Tiene Víctima Asociada', 'Genetista Asignado', 'STR', and 'MT'. The 'Tiene Víctima Asociada' column is highlighted with a red box. The table contains one row with the following data: 'AR-C-AMARILLO-1255', 'Mezcla', 'AMARILLO', '2018-09-20 08:59', 'SI', 'mrube', and icons for STR and MT.

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 deshabilitarán 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 interface with the 'Inbox' tab selected. The notification type is 'Confirmación'. The notification text is 'Se confirmó el match del perfil: AR-C-AMARILLO-1357'.

Fecha	Tipo	Descripción	Borrar seleccionados
2018-09-28 13:28:29	Confirmación de coincidencia	Se confirmó el match del perfil: AR-C-AMARILLO-1357	<input type="checkbox"/>



The screenshot shows the GENis interface with the 'Inbox' tab selected. The notification type is 'Descarte de coincidencia'. The notification text is 'Se descartó el match del perfil: AR-C-AZUL-1313'.

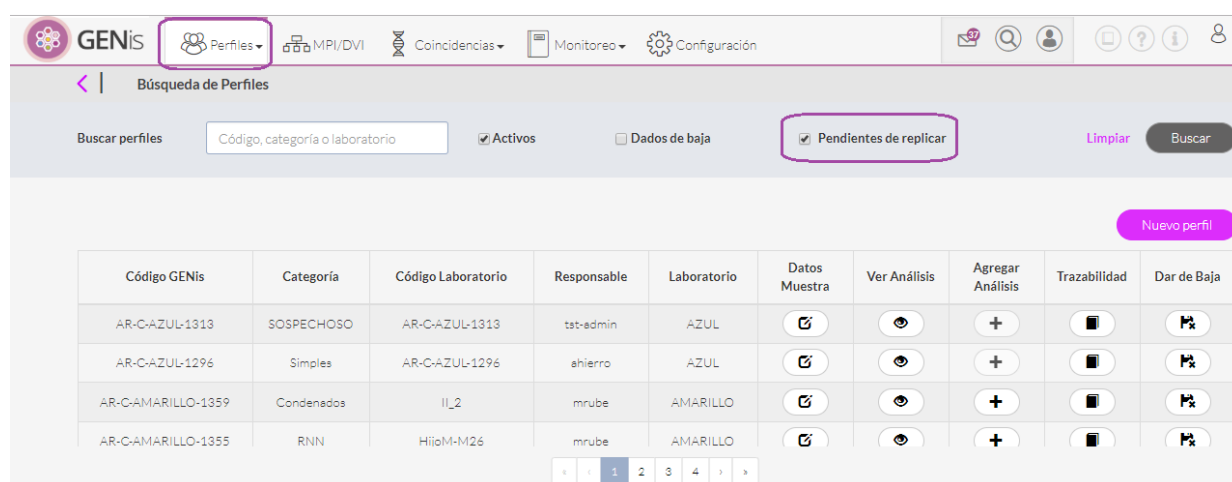
Fecha	Tipo	Descripción	Borrar seleccionados
2018-09-28 14:28:46	Descarte de coincidencia	Se descartó el match del perfil: AR-C-AZUL-1313	<input type="checkbox"/>

## 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 tildado **Pendientes de Replicar**, que me muestra los perfiles que no fueron replicados a una instancia superior:



The screenshot shows the 'Perfiles' search interface in the GENis system. The 'Pendientes de replicar' filter is selected. The table below displays the search results.

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					
AR-C-AZUL-1296	Simplex	AR-C-AZUL-1296	ahierro	AZUL					
AR-C-AMARILLO-1359	Condenados	II_2	mrube	AMARILLO					
AR-C-AMARILLO-1355	RNN	HijoM-M26	mrube	AMARILLO					

Tener en cuenta que también se deberá tener tildado el casillero de **Activos** y/o **Dados 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**  
23  
24  
25  
26

REPORTES

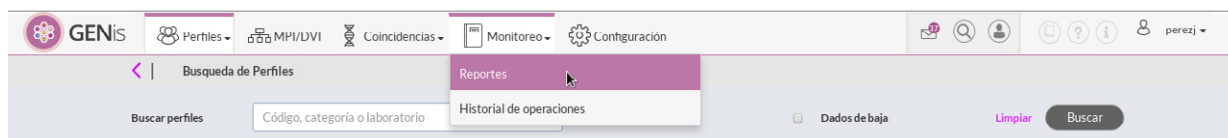
---



## 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**  
**24**  
25  
26

ANEXO I – ALGORITMOS DE  
BÚSQUEDA DE COINCIDENCIAS DE STR

---

## 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] dónde x es un número como en el ítem anterior obligatorio para el matching

### 23.1.3 Genotipo

---

Un Genotipo es una tupla Locus  $\rightarrow$  (Alelo, Alelo,...). Por ejemplo un Genotipo es D3S1358  $\rightarrow$  (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  $\forall i: 1, \dots, n: \text{equal}_A(x_i', y_i)$

## 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**  
25  
26

## COINCIDENCIA DE PERFILES

---

## 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  $p_r$  (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  $P=(id_1,p_1,p_2,\dots,p_n)$  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  $r=m$  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**  
**26**

**ANEXO II – GESTOR DE  
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:

$$n^* = \operatorname{argmax}_{1 \leq x \leq 4} P(R, \{U\}_x)$$

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  $j$ -ésimo) 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

$$P(\text{evidencia} | H) = \sum_j \underbrace{P(R | T, U_j, H)}_{P_{\text{replica}}} \underbrace{P(T, V, U_j | H)}_{P_{\text{genotipo}}} \quad [3]$$

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 U<sub>j</sub> correspondientes

## 26.1 Implementación del cálculo

- I. GENiS considera como ensamble de conjuntos {U<sub>j</sub>} 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<sub>j</sub> | T, V) y P(T, V) de [4] utilizaremos que

Esta expresión permite estimar la probabilidad de observar un alelo A<sub>i</sub>, **sabiendo que dicho alelo ha aparecido ni veces en un grupo de n alelos proveniente de la misma población**, en el caso general de que asumiéramos 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 electroferograma desaparezca por completo del perfil de manera artificial. 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

$$H_3: M = \{C_1 = C_s \cup C_2 \ \& \ M' = \{C'_1 = C_s \cup C'_2\}$$

$$H_4: M = \{C_1 \cup C_2\} \ \& \ M' = \{C'_1 \cup C'_2\}$$

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 C2 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	$C_1$	$C_2$
$e_1^{H_2, M}$	$A_1, A_1$	$A_2, A_3$
$e_2^{H_2, M}$	$A_1, A_2$	$A_1, A_3$
$e_3^{H_2, M}$	$A_1, A_2$	$A_2, A_3$
$e_4^{H_2, M}$	$A_1, A_2$	$A_3, A_3$

$e_5^{H_2, M}$	$A_1, A_3$	$A_2, A_2$
$e_6^{H_2, M}$	$A_1, A_3$	$A_2, A_3$
Contribuyentes escenario	$C'_1$	$C'_2$
$e_1^{H_2, M'}$	$A_1, A_3$	$A_4, A_6$
$e_2^{H_2, M'}$	$A_1, A_4$	$A_3, A_6$
$e_3^{H_2, M'}$	$A_1, A_6$	$A_3, A_4$

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**