



SENSE
about SCIENCE



EUROFORGEN
Network of Excellence



INTERPRETANDO LA GENÉTICA FORENSE

¿Qué puede revelar el
ADN sobre un delito?

Guía original en inglés publicada
en 2017

Guía re-editada y traducida
al español en 2019

SOBRE ESTA GUÍA

El objetivo de esta guía es dar a conocer al público general y profesional la utilidad del análisis de ADN en las investigaciones penales, ayudarles a comprender lo que el ADN puede revelar sobre un delito y lo que no, cuáles son los usos actuales y cuáles podrían ser los usos futuros de los análisis de ADN en el sistema jurídico penal.

Trabajo en colaboración

En Sense about Science trabajamos junto con científicos e investigadores para explicar y analizar los resultados de las investigaciones. Las guías publicadas por nuestra organización se apoyan en más de una década de experiencia trabajando con el público en algunas de las cuestiones más delicadas de los debates científicos y con las extensas conexiones que hemos ido formando con personas de diversos ámbitos. Nuestra filosofía se resume en dar prioridad a las dudas e intereses del público general y confiar en los expertos, lo que se traduce en una pronta interacción con gente no especializada en el tema, abordando temas de actualidad. Trabajamos en estos proyectos colaborativos cuando existen cuestiones científicas complejas desde un punto de vista social, ético o científico. Los científicos deben convencernos de la importancia del tema para el público general, así como demostrar la falta de atención al tema o las discrepancias existentes. En 2016, la Red Europea de Excelencia de Genética Forense (EUROFORGEN-NoE, European Forensic Genetics Network of Excellence) se puso en contacto con nosotros para desarrollar una guía sobre genética forense.

Unas palabras de EUROFORGEN – NoE

El análisis forense de ADN es un campo complejo y propenso a malinterpretaciones. Por ello, nos dispusimos a ofrecer una guía sencilla para cuerpos de policía, miembros del sistema judicial, abogados, miembros de jurados, periodistas y todas aquellas personas que sientan curiosidad por los casos criminales; dicho de otro modo, para quienes estén interesados en el uso del ADN para la investigación penal. Para obtener ayuda, contactamos con Sense about Science y establecimos una colaboración. Nos conectaron con un público muy amplio que nos proporcionó comentarios inestimables sobre la guía.

“Interpretando la genética forense” es el producto final del proyecto para la creación de un centro virtual de investigación sobre genética forense financiado por el Séptimo Programa Marco de la Unión Europea. Este proyecto, que ha durado cinco años, ha contado con los conocimientos de expertos que van desde genetistas forenses y científicos sociales hasta representantes del estamento judicial. Esta red virtual que es la Red Europea de Excelencia de Genética Forense (EUROFORGEN – NoE) seguirá existiendo de forma independiente de la financiación de la Comisión Europea, en el marco de la International Society for Forensic Genetics (ISFG – Sociedad Internacional para la Genética Forense), para proporcionar información y formación a la comunidad científica y al público interesado.

Sobre la versión en español y la colaboración con la ISFG

Esta versión en español de la guía original en inglés “Making Sense of Forensic Genetics” surge también de la eficaz colaboración entre la ISFG, EUROFORGEN – NoE y Sense about Science, y tiene como principal objetivo dar a conocer al público general y profesional de habla española las diferentes aplicaciones del ADN en las investigaciones penales, así como sus limitaciones. La ISFG promueve el conocimiento científico sobre la aplicación de la genética a la ciencia forense a través de actividades educativas e información para el público general. Esta sociedad se compone además de varios grupos de trabajo atendiendo al idioma en el que se comunican sus socios. El Grupo de Habla Española y Portuguesa de la ISFG está formado por expertos europeos y americanos cuyo denominador común es el idioma y por tanto son las personas idóneas para llevar a cabo este proyecto. Para ello, además de llevar a cabo la traducción del inglés al español, los colaboradores españoles han incluido datos e información relevante de la base de datos de ADN de España y han seleccionado diversos casos forenses de trascendencia en el ámbito penal español.

COLABORADORES



Antonio Alonso Alonso

Facultativo del Servicio de Biología del Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses, Madrid, España
Vocal y Secretario de la Comisión Nacional para el Uso Forense del ADN



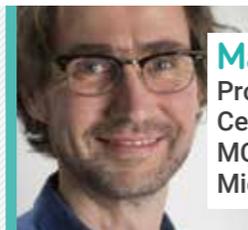
Ángel Carracedo Álvarez

Catedrático de medicina legal, Instituto de Ciencias Forenses "Luis Concheiro", Grupo de Medicina Genómica, Universidad de Santiago de Compostela, España



Peter Gill

Profesor de genética forense, Universidad de Oslo, Noruega
Miembro del consorcio EUROFORGEN



Manfred Kayser

Profesor de biología molecular forense, Centro Médico Universitario Erasmus MC, Róterdam, Países Bajos
Miembro del consorcio EUROFORGEN



Christopher Phillips

Investigador de genética forense, Universidad de Santiago de Compostela, España
Miembro del consorcio EUROFORGEN



Lourdes Prieto Solla

Investigadora colaboradora del Instituto de Ciencias Forenses "Luis Concheiro", Grupo de Medicina Genómica, Universidad de Santiago de Compostela, España



Peter Schneider

Profesor de genética molecular forense, Instituto de Medicina Legal, Universidad de Colonia, Alemania
Miembro del consorcio EUROFORGEN



Denise Syndercombe Court

Profesora adjunta en genética forense, King's College London, Reino Unido
Miembro del consorcio EUROFORGEN



Matthias Wienroth

Investigador de ciencias sociales, King's College London, Reino Unido
Miembro del consorcio EUROFORGEN



Robin Williams

Profesor de estudios de ciencia forense, Universidad de Northumbria, Newcastle-upon-Tyne, Reino Unido
Miembro del consorcio EUROFORGEN

La declaración de conflictos de interés de los contribuidores de esta guía se encuentra disponible en: www.senseaboutscience.org/activities/making-sense-of-forensic-genetics.

INTRODUCCIÓN

El ADN está presente en la mayoría de las células de nuestro cuerpo. Es exclusivo de cada persona y dejamos un rastro de él allá donde vamos. Los investigadores forenses aprovechan esta circunstancia y utilizan el ADN para extraer conclusiones sobre los lugares en los que hemos estado y las personas con las que hemos interactuado.

En famosas series policíacas de televisión, como CSI, el análisis de ADN forense suele ayudar a identificar sospechosos cuando las demás líneas de investigación se encuentran estancadas. Naturalmente, el **análisis de ADN** también ha revolucionado la ciencia forense en la vida real ayudando a atrapar a asesinos en serie, como el asesino de Rocío Wanninkhof y Sonia Carabantes (véase la página 16), permitiendo identificar y repatriar los restos de las víctimas de catástrofes y atrocidades masivas, como la masacre de Srebrenica, o esclareciendo errores judiciales por los que se ha declarado culpable de delitos graves a personas inocentes (Ej.: caso Rafael Ricardi)¹.

Es tal el poder del ADN para identificar, condenar y exonerar que muchos lo perciben como infalible. Sin embargo, las pruebas de ADN presentan ciertas limitaciones: el ADN puede ser indetectable o encontrarse en restos tan diminutos que dificulten su interpretación. En estos casos, su análisis puede estar sujeto a errores y sesgos. Además, los **perfiles de ADN** se pueden interpretar de manera incorrecta y se puede exagerar su importancia, como se demuestra en la detención errónea de un ciudadano británico, Adam Scott (véase la página 7). Incluso si se detecta ADN en el lugar del delito, esto no determina la culpabilidad. Por lo tanto, el ADN debe considerarse dentro de un marco compuesto por otras pruebas, en lugar de ser el único instrumento para resolver delitos².

Los científicos forenses ponen mucho cuidado en minimizar los errores. Para ello, se aseguran de usar métodos probados exhaustivamente y realizados por profesionales competentes, utilizando equipos calibrados y siguiendo procedimientos para evitar contaminación. Pero, aun así, se pueden producir errores.

El objetivo de esta guía es informar a los lectores sobre la realidad de las pruebas de ADN en las aplicaciones forenses, sus limitaciones y las perspectivas de futuro. En ella se explicará cómo se generan los perfiles de ADN, para qué se utilizan y cómo pueden malinterpretarse. Asimismo, se describirán casos en los que el ADN ha supuesto un punto de inflexión y ha cambiado el curso de una investigación. Esperamos que sea un recurso útil para cualquier persona que trabaje con pruebas de ADN o que trate con ellas en el sistema de justicia penal.

¹ Rafael Ricardi fue condenado a dos penas de 18 años por dos delitos de agresión sexual cometidos en 1995 (reconocimiento fotográfico y de voz por una de las víctimas, así como interpretación errónea de un informe de ADN). Cuando ya estaba en prisión, en la misma zona se produjeron más delitos de agresión sexual con el mismo modus operandi. Tras investigaciones policiales, en 2008 se detuvo a dos individuos, cuyos perfiles genéticos eran compatibles con los dos casos de agresión del año 1995. Más información en <http://redinocente.org/2016/05/rafael-ricardi-robles-12-anos-presos-por-una-violacion-que-no-cometio/>, última consulta en enero 2019

² Wienroth M, Morling N, Williams R (2014) Technological Innovations in Forensic Genetics: Social, Legal and Ethical Aspects. *Recent Advances in DNA and Gene Sequences* 8, 98-103

En octubre de 2011, Adam Scott fue arrestado y acusado de violar a una mujer en Mánchester, Reino Unido.

Las muestras recogidas de los genitales de una mujer mostraron rastros de esperma y en una de dichas muestras se encontró un perfil de ADN que coincidía con el de Scott. Esta era la única prueba en su contra. El científico forense que procesó la muestra declaró que “la probabilidad de obtener un perfil de ADN coincidente de alguien no emparentado con Adam Scott es de aproximadamente una entre mil millones”³. Sin embargo, Scott aseguró que, en el momento del delito, se encontraba en su ciudad, Plymouth, a más de 300 kilómetros de distancia del lugar de la violación y que nunca había estado en Mánchester.

Cuando se le preguntó al respecto, el científico afirmó que la prueba de ADN proporcionaba una “firme base científica que apoyaba la opinión de que Adam Scott había mantenido relaciones sexuales con la víctima en comparación con que no las tuviera”. No obstante, se trataba de un error. Por sí mismo, un perfil de ADN no puede proporcionar información sobre el fluido corporal del que procede ni conducir a la conclusión de que se mantuvieron relaciones sexuales. Dos meses después de su detención, salieron a la luz unos registros telefónicos que corroboraron la versión de Scott: su teléfono móvil se había usado en Plymouth unas horas antes de la denuncia por violación. Finalmente, tras cinco meses en prisión preventiva, fue puesto en libertad.

Una investigación posterior reveló que Scott resultó implicado como consecuencia de una contaminación accidental de las muestras durante su análisis en el laboratorio. El día anterior al procesamiento de las muestras de la víctima, el laboratorio había procesado una muestra de ADN de Scott por un delito de atentado a la autoridad en Exeter, Reino Unido, durante el cual un individuo escupió a un policía. Desafortunadamente, el contenedor de plástico desechable utilizado para analizar la muestra de Scott, se reutilizó por accidente en el análisis de las muestras de la víctima de violación, lo que dio lugar a una identificación errónea. Nunca se encontró al verdadero violador.

Este incidente pone de manifiesto dos aspectos importantes para los tribunales:

- El ADN nunca debe usarse como única prueba en una causa penal^{4, 5}.
- Supone un grave peligro otorgar indebidamente más importancia a la prueba de ADN que a otras pruebas⁶.

“



El caso de Adam Scott es un buen ejemplo de sesgo de confirmación, por el cual se ignora o desestima información inoportuna para la acusación. El científico dio por hecho que, puesto que se encontró esperma, todo el ADN masculino debía provenir del esperma, cuando, en realidad, el ADN de Scott procedía de una muestra de saliva.

Peter Gill

*Profesor de genética forense,
Universidad de Oslo, Noruega
Miembro del consorcio
EUROFORGEN*

³ Informe sobre las circunstancias de una denuncia recibida por parte de la Policía del Gran Mánchester el 7 de marzo de 2012 sobre una prueba de ADN proporcionada por LGC Forensics https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/118941/dna-contam-report.pdf, última consulta en enero 2019

⁴ Roth A (2010) Safety in Numbers - Deciding When DNA Alone is Enough to Convict. *New York University Law Review* 85: 1130

⁵ The Crown Prosecution Service (2014) *Guidance on Expert Evidence*, p14

⁶ Gill P (2014) *Misleading DNA evidence: Reasons for Miscarriages of Justice*. 1st ed. Academic Press

ÍNDICE

01 ¿Qué podemos detectar? 10

El ADN puede extraerse de prácticamente todos los tipos de fuentes biológicas y se analiza mediante diversas técnicas. La técnica que elijan los investigadores dependerá de la cantidad de ADN disponible y las preguntas a las que estén intentando dar respuesta. A medida que las técnicas de genética forense se han ido desarrollando, ha aumentado su capacidad para detectar cantidades cada vez más pequeñas de ADN. Esto ha permitido llevar ante la justicia a los culpables de delitos sin resolver, pero también incrementa el riesgo de absoluciones y condenas erróneas si no se aplican las garantías adecuadas.

02 ¿Dónde podemos detectar ADN? 17

Nuestro ADN está en todos lados. Nos desprendemos continuamente de él, se lo transmitimos a otras personas y lo trasladamos de un lugar a otro. Esto quiere decir que, a veces, el ADN detectado en el lugar del delito no tiene nada que ver con el mismo. Por ello, los investigadores deben tener en cuenta cuándo y cómo puede haber llegado el ADN a una determinada superficie u objeto.

03 El contexto es esencial 20

El ADN por sí solo no resuelve delitos. El análisis de ADN constituye un instrumento de investigación eficaz cuando se utiliza dentro de un contexto más amplio formado por todas las demás pruebas de un caso.

04 ¿Para qué sirven las bases de datos de ADN? 24

La comparación de perfiles genéticos obtenidos de muestras encontradas en el lugar del delito con los perfiles almacenados en bases de datos ha supuesto una de las principales innovaciones en la lucha contra el crimen. La comparación de perfiles de ADN no solo aporta información esencial a las fuerzas policiales, sino que, además supone un gran ahorro de su tiempo y dinero. Sin embargo, el uso de bases de datos de ADN también ha suscitado inquietudes sobre la privacidad, la seguridad de datos personales y la imparcialidad.

05 El significado de una coincidencia 29

No todas las coincidencias de ADN son igual de esclarecedoras. Solo porque el ADN del lugar del delito coincida con el ADN de un sospechoso no significa necesariamente que éste haya estado implicado. Con frecuencia, al ADN extraído del lugar del delito le faltan algunos marcadores necesarios para generar un perfil genético completo. En estos casos, puede que el perfil parcial coincida con el de varias personas, aunque no proceda de ninguna de ellas. Por ello, los científicos forenses a menudo utilizan la estadística para expresar la solidez de las pruebas.

06 Predicción de la apariencia y la ascendencia biogeográfica a partir del ADN 32

Los últimos avances en genética forense permiten predecir rasgos visibles, como el color del pelo o de los ojos, a partir de una muestra de ADN. Esto puede constituir un potente instrumento de investigación, pero en ocasiones se ha exagerado la posible información que se puede conseguir realmente en la actualidad.

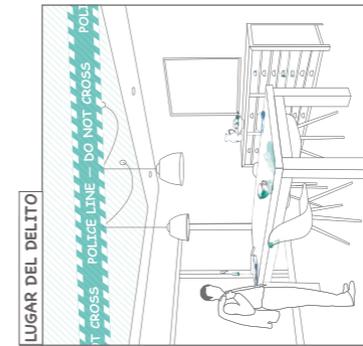
07 Profundización 43

Más información y fuentes.

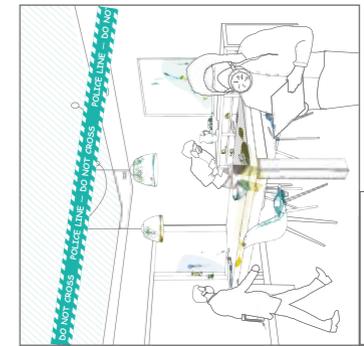
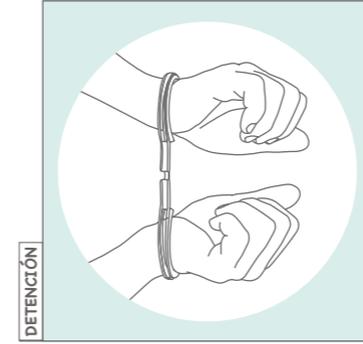
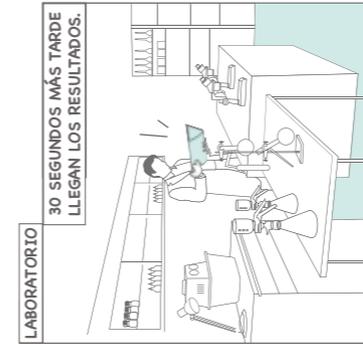
Los términos en **verde y en negrita** están definidos en la sección "Términos que conviene saber", en la página 40.

Los términos en **azul y en negrita** están definidos en la sección "Técnicas", en la página 12.

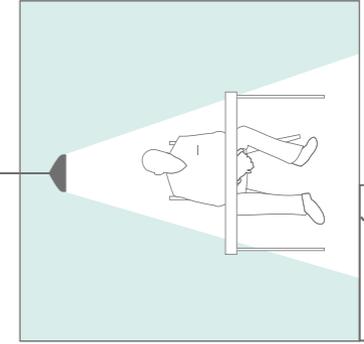
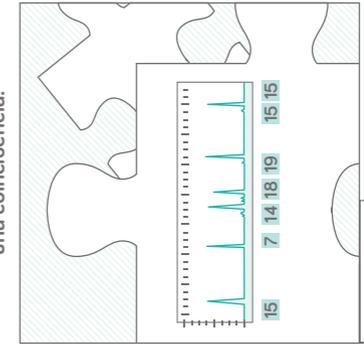
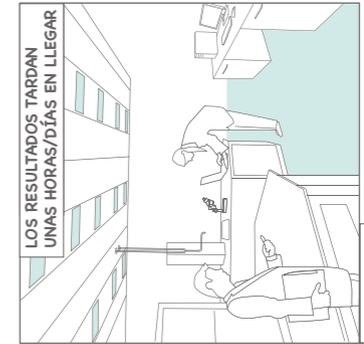
DIFERENCIAS ENTRE LA FICCIÓN CRIMINAL Y LA REALIDAD



FICCIÓN CRIMINAL



REALIDAD



No es solo una persona la que se encarga de los análisis.

Los resultados no son instantáneos ni los recursos infinitos.

Las muestras no son siempre perfectas y no siempre se obtiene una coincidencia.

El ADN no lo es todo, es solo una pieza del rompecabezas

01 ¿QUÉ PODEMOS DETECTAR?

El ADN es una molécula que contiene instrucciones genéticas.

Se trata de un factor fundamental a la hora de determinar nuestro aspecto, aunque un 99,9% de nuestro **ADN** es idéntico al del resto de seres humanos. El 0,1% restante es el que nos diferencia como individuos y, por tanto, de suma importancia para los genetistas forenses. Estos pueden usarlo para generar un **perfil de ADN** a partir de material biológico humano encontrado en el lugar de un delito o en el cuerpo de la víctima. Este perfil puede compararse con el ADN de referencia de un determinado sospechoso y, de esta forma, se puede calcular la probabilidad de que ese ADN provenga del sospechoso y no de otro individuo.

En todas las células del cuerpo (salvo en los glóbulos rojos) encontramos la misma secuencia de ADN y, puesto que estamos continuamente desprendiendo células en nuestro entorno, dejamos un rastro de ADN a nuestro paso. El ADN está presente en el polvo de nuestras casas, en el residuo que dejamos en un vaso y en la raíz de los pelos que se quedan prendidos en nuestros jerséis. Es posible dejar rastros de ADN en todos los sitios a los que vamos y en todo lo que tocamos.

Hasta el año 2000 aproximadamente, los genetistas forenses no eran capaces de generar un perfil de ADN a partir de cantidades diminutas de muestras de material biológico. Sin embargo, a medida que se han ido desarrollando las técnicas forenses de ADN, se ha aumentado su sensibilidad, es decir, su capacidad para detectar cantidades cada vez más pequeñas de ADN. En los inicios, para generar un perfil de ADN se necesitaba una muestra razonablemente reciente de sangre o semen de aproximadamente el tamaño de una moneda de un céntimo de euro⁷; actualmente, se puede generar un perfil con solo 50 picogramos de ADN (la cantidad que contienen más o menos ocho células humanas). Estos rastros son invisibles a simple vista.

Se puede detectar y analizar ADN mediante diversas técnicas forenses, cada una de las cuales se centra en diferentes partes del mismo. Algunas, como el **análisis de STRs** (el tipo de **análisis de ADN** más habitual —véase la tabla de técnicas), tienen como objetivo estudiar el **ADN nuclear**, que procede de los **cromosomas** del núcleo de nuestras células; otras se basan en el estudio de unas pequeñas moléculas circulares de ADN, denominadas mitocondrias, que se encuentran fuera del núcleo y que son donde se genera la mayor parte de la energía que necesita la célula.

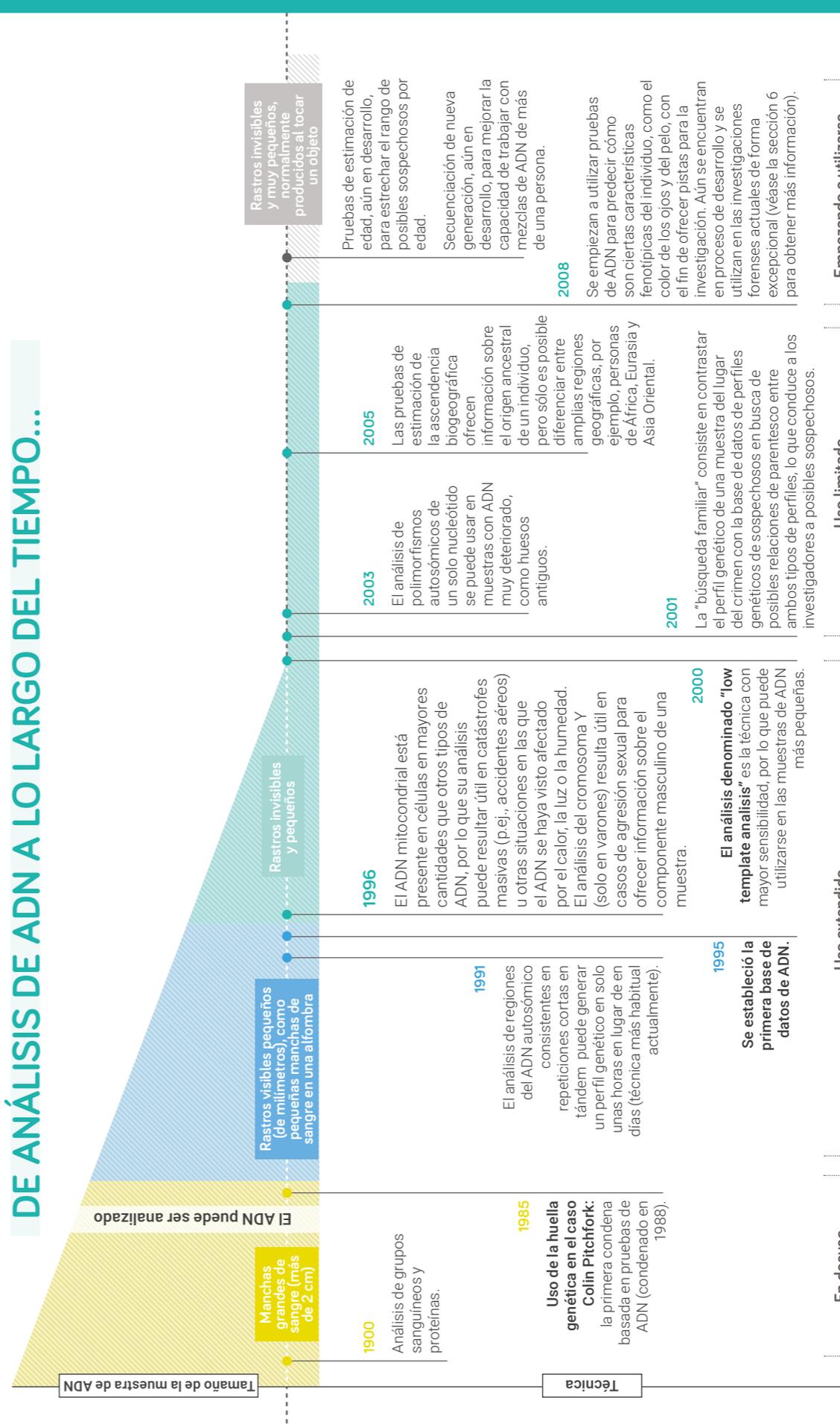
La facilidad con la que se pueden extraer los perfiles de ADN de distintos tejidos corporales también varía. Resulta relativamente fácil generar un perfil de ADN a partir de sangre, saliva y semen, pero es más complicado extraer ADN de objetos con los que se ha entrado en contacto y en los que a menudo solo hay un pequeño número de células de la piel. Se pueden obtener perfiles genéticos completos a partir de pelos, pero solo si contienen una raíz que tenga células intactas. Si no hay raíz —como suele ser el caso de los pelos que se recuperan en los lugares de los delitos— resulta difícil obtener un perfil completo, pero puede ser posible obtener un perfil de **ADN mitocondrial**. El ADN mitocondrial, debido a su modo de herencia exclusivamente materno y al presentar menor variabilidad genética que el ADN nuclear, es menos eficaz a la hora de identificar a personas, pero puede proporcionar pruebas de gran utilidad, por ejemplo, en la identificación de restos humanos quemados o en avanzado estado de descomposición. Asimismo, puede ofrecer pruebas muy útiles para descartar a una persona de una investigación si no se encuentra ninguna coincidencia.

Véase el diagrama de la página 11

⁷ Silverman M, Thompson T (2014) Written in blood. 1st ed. Bantam Press, p297

¿QUÉ PODEMOS DETECTAR?

DESARROLLO DE LAS TÉCNICAS FORENSES DE ANÁLISIS DE ADN A LO LARGO DEL TIEMPO...



TÉCNICAS

Análisis de ADN

Método que se usa para obtener el perfil genético de una persona (las características específicas de parte de su ADN). Esto se suele visualizar como un gráfico con picos, (véase la página 14). El **perfil de ADN** del lugar del delito se compara con el de un sospechoso, y se calcula entonces el valor estadístico de la prueba. Los métodos de análisis de ADN varían según el tipo y la cantidad de ADN disponible, así como la pregunta que los investigadores estén tratando de responder.

Análisis de STRs

Método de análisis de ADN más habitualmente aplicado en el campo forense, el cual utiliza regiones de ADN repetitivas llamadas **"repeticiones cortas en tándem" o STRs** (del inglés short tandem repeats) que se encuentran en el ADN humano.

Análisis del cromosoma Y

Método que se usa para obtener información genética del cromosoma Y (que solo está presente en varones). Resulta de especial utilidad en casos de agresión sexual, en los que el ADN masculino y femenino están mezclados, ya que durante el análisis solo se mostrará el patrón masculino. El cromosoma Y solo se transmite de padres a hijos, por lo que todos los parientes varones del lado paterno de una familia tienen un cromosoma Y idéntico o casi idéntico.

Análisis del ADN mitocondrial

Método que se usa para estudiar el ADN presente en diminutas fábricas de energía ubicadas dentro de todas las células humanas, llamadas mitocondrias. El **ADN mitocondrial (ADNmt)** es más abundante que otros tipos de ADN, ya que cada célula tiene múltiples mitocondrias, y puede resultar útil en casos en los que la cantidad de material biológico sea limitado (p. ej., si las células se han visto dañadas debido a una exposición a agentes ambientales, como el calor, la luz o el agua, que rompen la cadena de ADN). El ADNmt se transmite de madres a hijos, por lo que todos los parientes de la línea materna de la familia compartirán el mismo o casi el mismo ADNmt (si se produce alguna mutación).

Análisis de SNPs

Método que se usa para detectar pequeñas variaciones en el ADN llamadas **polimorfismos de un único nucleótido** (SNPs, del inglés single nucleotide polymorphisms). Como los **SNPs** son más pequeños que los **STRs**, el análisis de SNPs puede resultar útil cuando el ADN está muy dañado.

Búsqueda familiar

Consiste en buscar en una base de datos de ADN perfiles que coincidan parcialmente con el perfil de ADN encontrado en el lugar del delito. Si un perfil de la base de datos coincide con más marcadores de los esperados de forma fortuita, puede que pertenezca a un pariente del sospechoso. Por lo tanto, esta técnica puede generar pistas cuando no se pueda encontrar una coincidencia total.

Análisis de muestras de bajo contenido en ADN

Distintas técnicas (p. ej., análisis de un bajo número de copias de ADN) empleadas para obtener un **perfil genético** a partir de cantidades muy reducidas de ADN del lugar del delito. La técnica habitual de **análisis de STRs** se modifica para aumentar su eficacia y permitir que los científicos forenses puedan detectar el escaso ADN presente en la muestra.

Pruebas de ascendencia biogeográfica

Una técnica que permite identificar los orígenes geográficos aproximados (p. ej., África, Eurasia Occidental, Asia Oriental, Asia Meridional, etc.) de una persona según el patrón de variabilidad genética de su ADN. Este método emplea marcadores de ADN que son más o menos comunes en distintas partes del mundo y puede ayudar a acotar un grupo de sospechosos cuando no se encuentre ninguna coincidencia en la **base de datos nacional de ADN**.

Determinación del fenotipo

El ADN se puede utilizar para realizar predicciones sobre la apariencia de una persona (p. ej., el color del pelo o de los ojos). Es otra forma de acotar un grupo de sospechosos cuando no se encuentre ninguna coincidencia en la **base de datos nacional de ADN**. Esta técnica emplea marcadores de

ADN presentes en los genes que determinan aspectos de la apariencia humana. Como se trata de una técnica nueva, solo se ha empleado en un número muy reducido de casos hasta el momento.

Secuenciación de nueva generación

Describe un conjunto de tecnologías emergentes de secuenciación del ADN (para obtener el orden de las unidades que forman la molécula de ADN llamadas nucleótidos), con las que se pueden

realizar a la vez diferentes pruebas de gran sensibilidad; es decir, permiten realizar **análisis de STRs**, **pruebas de ascendencia biogeográfica** y pruebas de **determinación del fenotipo** al mismo tiempo. Su uso en la ciencia forense aún se encuentra en sus inicios, pero en el futuro permitirán obtener más información a partir de muestras de ADN. Por ejemplo, en una mezcla de ADN, se podrán diferenciar los contribuyentes con mayor fiabilidad.

Gran parte del ADN humano es prácticamente idéntico en todos los individuos, y por eso los científicos forenses no lo analizan todo (lo que, además, resultaría muy caro). En su lugar, se suelen concentrar en regiones cortas y muy variables de ADN repetitivo, llamadas **"repeticiones cortas en tándem" o STRs**. Su longitud difiere según la persona y se pueden usar como **marcadores genéticos** para generar un **perfil de ADN** que sea muy poco frecuente en la población (aunque será más frecuente en personas emparentadas).

Normalmente, se analizan al menos 15 marcadores (o **loci**), más un marcador de sexo. Se visualizan como una serie de picos en un gráfico, cuya posición se corresponde con la longitud del STR y se registra como un número. Cada marcador tiene dos variantes STR o **alelos** (porque heredamos una versión de nuestra madre y otra de nuestro padre), lo que significa que el perfil genético de una persona se puede representar como una serie de dígitos, por ejemplo, 12/13, 13/15, 9/9, 5/8 (como si se tratara de un número de lotería). Cada par de dígitos siempre se corresponde con un marcador específico localizado en un **cromosoma**.

Una vez que se ha generado un perfil de ADN a partir de una muestra del lugar del delito, se puede comparar con: otros perfiles detectados en los lugares de otros delitos (p. ej., de una muestra de material biológico), el ADN del sospechoso (p. ej., tomada en una comisaria con un hisopo, un bastoncillo con la punta de algodón), el ADN de la víctima u otros perfiles de una **base de datos nacional de ADN**. Si los dos perfiles son idénticos, se tratará de una coincidencia total; en cambio, si solo coinciden partes de los perfiles, hablaríamos de una coincidencia parcial. Una vez que se haya declarado una coincidencia, se puede calcular el valor estadístico de las pruebas que respaldan la identificación de una persona concreta.

Véase el diagrama de la página 14

¿Cuál es la probabilidad de que su ADN coincida con el de otra persona? Depende del número de marcadores de ADN (**loci**) que se analicen. Si un científico forense ha analizado únicamente un marcador, la probabilidad de que los **alelos** detectados coincidan con los de otra persona sería relativamente elevada (entre 1 en 20 y 1 en 100).

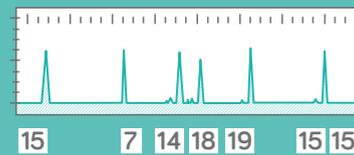
Pero a medida que se examinan más loci, la probabilidad de que dos personas tengan una coincidencia exacta disminuye rápidamente. Es similar a participar en una lotería. Muchas de las personas que compran un boleto coincidirán en un número, pero las probabilidades de que coincidan en todos ellos y ganen la lotería es muy, muy pequeña.

Como en la actualidad los laboratorios de genética forense europeos suelen analizar los **STRs** de 15 o más loci, la probabilidad de que dos perfiles de ADN coincidan de forma fortuita es minúscula, en torno a 1 en 100 000 000 000 000 000 (o 1 en 100 000 billones)⁸. Esto significa que el **análisis de ADN** puede ser un instrumento de gran utilidad en las investigaciones forenses.

Perfiles parciales



Perfil completo



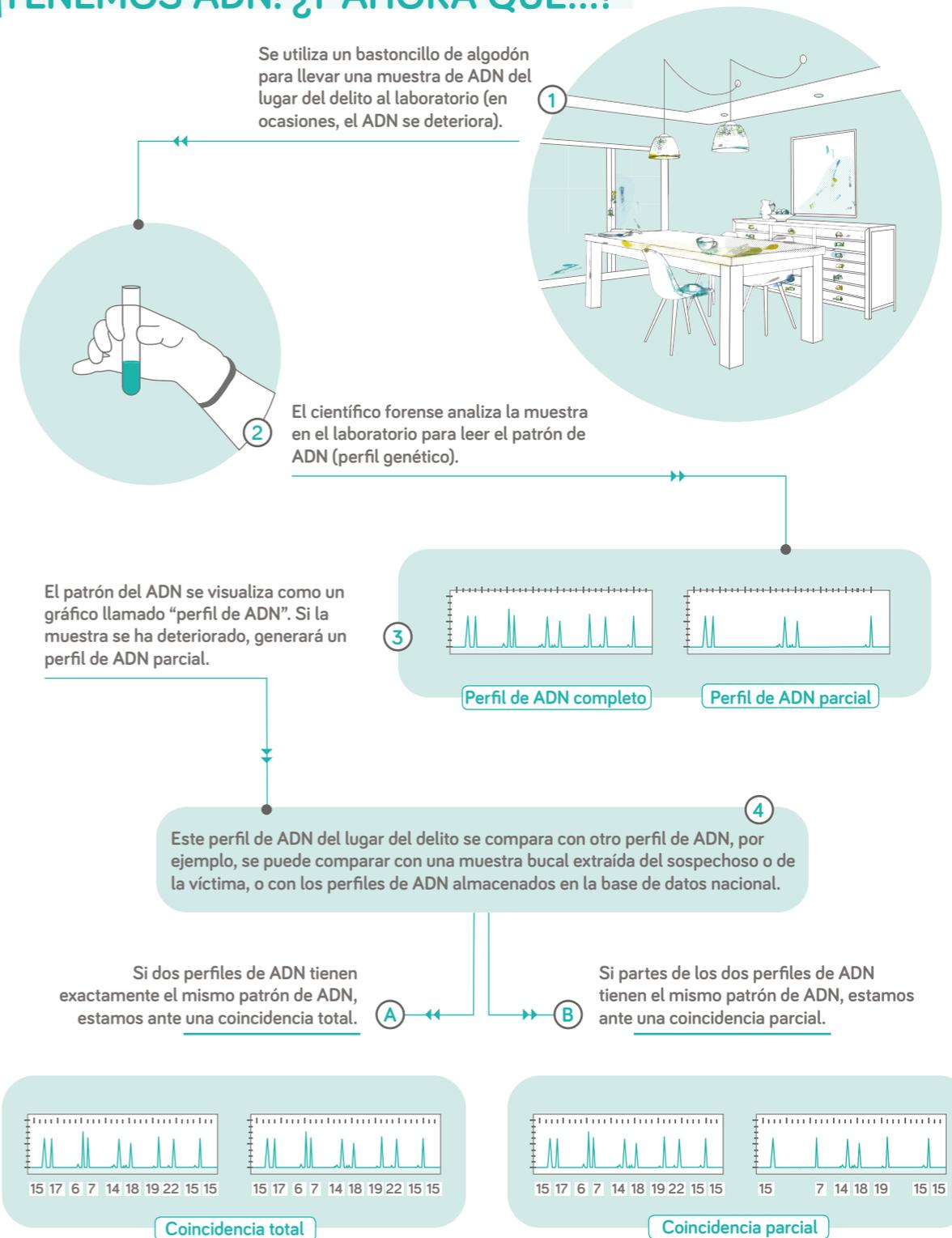
Perfil parcial

En una situación ideal, tendríamos de suficiente ADN para generar un **perfil completo** (utilizando al menos 15 marcadores más un marcador de sexo). Sin embargo, esto no es siempre posible. Si el ADN solo se recupera en pequeñas cantidades o se ha deteriorado por la temperatura, la humedad u otros elementos, puede que falten algunos alelos (números) en algunos marcadores. Esto daría un **perfil parcial de ADN**. Debido a esto, solo si dos perfiles de ADN tienen exactamente el mismo patrón de ADN, estamos ante una coincidencia total.

Además, hay mucha contaminación en las cosas que nos rodean y el ADN no se suele depositar en lugares limpios donde nadie haya estado. Si una muestra del lugar del delito contiene el ADN de dos o más personas, nos referimos a él como un **perfil de ADN mezclado**. Como el ADN llega a todas partes, potencialmente todas las muestras de ADN del lugar del delito pueden ser mezclas. Esto no supone ningún problema, a menos que el ADN que se está tratando de analizar esté presente en niveles tan bajos que se confunda con este **ADN de fondo**, o bien con el ADN de otro contribuyente (p.ej., una víctima). En situaciones de este tipo, los métodos informatizados modernos permiten calcular el valor de la prueba, que se debe comunicar a los investigadores, jueces y miembros del jurado.

⁸ Welch LA, Gill P, Phillips C, Ansell R, Morling N, Parson W, Palo JU, Bastisch I (2012) European Network of Forensic Science Institutes (ENFSI): Evaluation of new commercial STR multiplexes that include the European Standard Set (ESS) of markers. Forensic Science International: Genetics 6(6): 819-26 and Justice 56: 278-81

¡TENEMOS ADN! ¿Y AHORA QUÉ...?



N.B. En esta representación de un **perfil de ADN** solo se muestran cinco pares de números/picos (**alelos**), pero los perfiles de ADN completos tendrían en realidad al menos 15.

Los asesinatos de Rocío Wanninkhof y Sonia Carabantes

El desarrollo de la genética forense ha supuesto un punto de inflexión para determinadas investigaciones penales, incluida la persecución de delincuentes reincidentes.

El homicidio de la joven de 19 años Rocío Wanninkhof en 1999 generó un gran interés mediático⁹. La investigación llevó a la detención de Dolores Vázquez, que fue condenada en septiembre de 2001 por un Tribunal del Jurado a 15 años de prisión por homicidio. A pesar de ello, Dolores Vázquez insistía en su inocencia.

En agosto de 2003 se encontró el cadáver de otra joven, Sonia Carabantes. En la escena del crimen se detectó un perfil genético de varón que coincidía con otro perfil de un filtro de cigarrillo hallado hacía cuatro años junto al cadáver de Rocío. Tras investigaciones policiales fue detenido un ciudadano británico con antecedentes penales llamado Tony Alexander King, cuyo perfil genético resultó idéntico a los perfiles hallados en las dos escenas de los crímenes de ambas jóvenes. En 2006, Tony King fue condenado por un jurado popular a 36 años de prisión por abusar sexualmente y asesinar a Sonia, a otros 19 años por el crimen de Rocío y a siete más por agredir y tratar de violar a una mujer en Benalmádena en 2001.

Dolores Vázquez fue puesta en libertad bajo fianza en 2002, tras pasar 17 meses en prisión. En octubre de 2003, el juzgado levantó finalmente todas las medidas cautelares contra Dolores y ordenó la devolución de su fianza.

⁹ https://es.wikipedia.org/wiki/Caso_Wanninkhof, última consulta en enero 2019



Este caso puso de manifiesto una vez más la importancia de la prueba del ADN no solo para la identificación de presuntos culpables de agresiones sexuales sino también para exonerar inocentes, pero además muestra la importancia de las bases de datos de ADN en la prevención de delitos con un alto grado de reincidencia ya que, si se hubiera cotejado el perfil de ADN de Tony King que poseía Scotland Yard con los restos genéticos encontrados en 1999 en el lugar en el que apareció Rocío Wanninkhof, se podría haber evitado el asesinato de Sonia Carabantes en el año 2003.

Antonio Alonso Alonso

Facultativo del Servicio de Biología del Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses, Madrid, España
Vocal y Secretario de la Comisión Nacional para el Uso Forense del ADN

02 ¿DÓNDE PODEMOS DETECTAR ADN?

El ADN llega a todas partes. Además de los métodos más evidentes de transferencia de ADN, como gotas de sangre o depósitos de semen, también es posible que pequeñas cantidades de ADN se posen en personas, lugares u objetos mediante gotas de saliva expulsadas al hablar, estornudos, células cutáneas en el polvo doméstico o células desprendidas en las superficies que tocamos.

Dada la facilidad con la que puede transmitirse, su ADN puede estar presente en una habitación, aunque no haya entrado en ella. Si se encuentra su ADN en un lugar puede estar allí por varios motivos:

- Ha visitado el lugar.
- Ha tocado un objeto que después otra persona transportó a esa ubicación (p. ej., una de sus prendas).
- Se ha encontrado con una persona, quien justo después tocó algo en el lugar y dejó por accidente el ADN de usted allí (p. ej., le dio la mano o tocaron ambos la misma superficie).

Véase el diagrama de la página 18

A medida que aumenta la sensibilidad de las pruebas forenses de ADN, también lo hacen los problemas...

Cuando el análisis de ADN con fines forenses se descubrió en los años ochenta, se necesitaba una muestra de material biológico bastante grande para generar un **perfil de ADN**. Sin embargo, a medida que se han ido mejorando las técnicas, se ha aumentado la capacidad para detectar cantidades cada vez más pequeñas de ADN. Esto quiere decir que ahora se pueden recuperar y analizar restos de ADN diminutos e invisibles.

No cabe duda de que estos avances han sido ventajosos para las investigaciones forenses, ya que han permitido que se resolvieran casos difíciles y se llevara a sus autores ante la justicia. Sin embargo, también plantean algunos problemas. Tal es el poder del ADN que algunos investigadores han optado por buscar ADN de forma especulativa, obteniendo muestras de zonas del lugar del delito que sospechan que el autor puede haber tocado, incluso cuando no hay una mancha visible. Esto puede producir pistas útiles para la investigación, pero también puede llevar a la detección de ADN irrelevante para el proceso, como un perfil de ADN de alguien que nunca ha visitado el lugar del delito o no tiene ninguna conexión con el delito. Al igual que sucede con cualquier otra herramienta de análisis, si se usa sin criterio, el **análisis de ADN** puede conllevar un gran coste y llevar a obtener pistas falsas.



Cuando se produce un delito grave con muy pocas pruebas disponibles para identificar al autor, los investigadores pueden recurrir a recoger muestras de áreas que podría haber tocado un posible sospechoso, como la manilla de una puerta o la superficie de una mesa. No hay duda de que se encontrarán **perfiles de ADN**, pero no se sabrá si alguno de ellos pertenece al autor, por lo que este análisis podría aportar pistas falsas.

Peter Gill

Profesor de genética forense, Universidad de Oslo, Noruega
Miembro del consorcio EUROFORGEN

¿DÓNDE PODEMOS DETECTAR ADN?

A medida que aumenta la sensibilidad de las técnicas forenses de ADN, existe una mayor probabilidad de que el ADN recuperado del lugar del delito proceda en realidad de una de estas opciones:

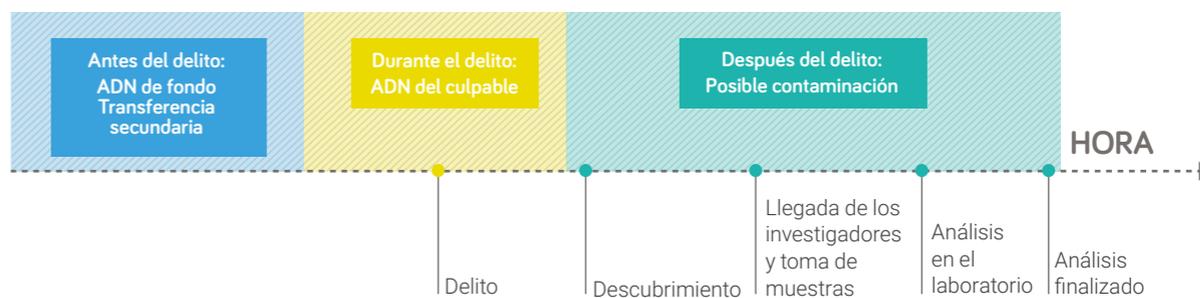
- ADN de fondo:** depositado antes de que se produjera el delito y, por lo tanto, no relacionado con él (véase la página 18).
- ADN de transferencia secundaria:** ADN de alguien que nunca ha estado en el lugar del delito, pero cuyo ADN ha sido transferido allí mediante el contacto con otra persona.
- El resultado de una **contaminación** provocada por el investigador después de que se produjera el delito. Los guantes de látex pueden transportar ADN y transferirlo accidentalmente entre objetos y ubicaciones si un investigador se olvida de cambiárselos. Otras herramientas de examen, como las brochas usadas en el revelado de huellas dactilares, también pueden transferir ADN de forma involuntaria entre distintas superficies. La contaminación accidental también puede producirse dentro de un laboratorio forense (como en el caso de Adam Scott, en la página 7).

Transmisores

Una de las formas por las que liberamos ADN en nuestro entorno es mediante el desprendimiento de células de la piel en la ropa y las superficies que tocamos. Sin embargo, no todos lo hacemos con la misma frecuencia. Las personas que se desprenden de muchas células de la piel —probablemente por una afección cutánea, como eczema, dermatitis, caspa o incluso quemaduras solares— se denominan “transmisores de nivel alto” y son más propensos a depositar ADN. Por ejemplo, un estudio reciente reveló que las personas con dermatitis atópica desprenden cuatro veces más ADN que las que no sufren esta enfermedad¹⁰. Por el contrario, un “transmisor de nivel bajo” es menos propenso a depositar ADN. Por tanto, no todos lo hacemos con la misma frecuencia; de hecho, también variará en la misma persona según el momento.

Otro cambio importante que han traído consigo los avances en las técnicas de ADN es que, cuando se usan muestras invisibles para generar un perfil genético, no suele haber información sobre cuál es el tejido corporal del que procede o cuándo se depositó el ADN. Cuando se requerían mayores cantidades de ADN para generar un perfil genético, normalmente se podían realizar otras pruebas para determinar si un fluido era saliva o semen, por poner un ejemplo. Además, en el caso de la sangre, su color podía ofrecer pistas sobre su antigüedad. Estas pruebas no pueden llevarse a cabo en muestras biológicas muy pequeñas, pero a menudo sí se puede detectar ADN en ellas.

¿CUÁNDO SE PODRÍA HABER DEPOSITADO EL ADN?

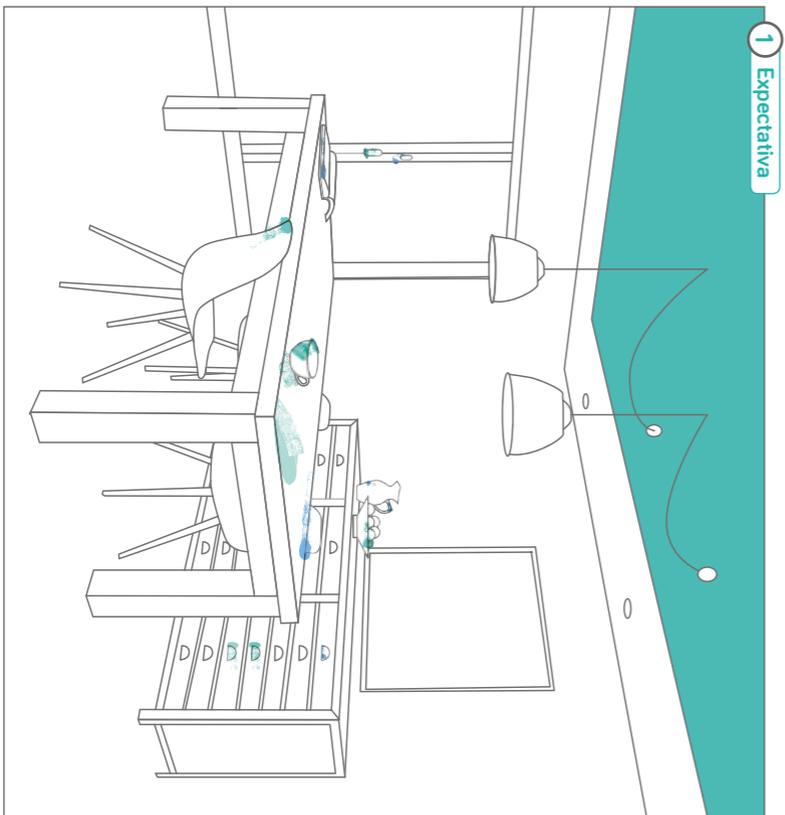


¹⁰ Kamphausen T et al (2012) International Journal of Legal Medicine 126(1): 179 -83

EL ADN ESTÁ EN TODOS LADOS

El ADN se transfiere mediante fluidos corporales, células cutáneas desprendidas y cuando hablamos, tosemos y estornudamos.

Por lo tanto, es posible que en el lugar del delito se encuentre ADN de personas que no han tenido nada que ver con él. El ADN durará casi de forma indefinida si se mantiene intacto en un entorno seco y fresco, aunque algunas actividades, como la limpieza, hace que se deteriore. El ADN depositado antes del delito y no relacionado con él se conoce como “ADN de fondo”.



El ADN presente en una habitación cambia rápidamente a medida que personas y objetos interactúan con él. Este es el motivo por el que resulta tan crucial que los expertos forenses investiguen el lugar del delito lo antes posible, para que el ADN importante no se mueva ni se introduzca nuevo ADN.

Cada color representa el ADN de una persona distinta.

03 EL CONTEXTO ES ESENCIAL

La presencia de ADN no indica necesariamente cuándo o cómo llegó el ADN a ese lugar. No obstante, puede resultar una herramienta increíblemente útil para las investigaciones policiales. Lo que importa es el *contexto*.

Algunos tipos de pruebas de ADN tienen menos probabilidades que otras de haber sido depositadas de forma inocente. Por ejemplo, una mancha visible de sangre no se transfiere fácilmente sin que nadie se percate como ocurre con los restos invisibles de saliva o las células de la piel.

Preguntas como “¿Cuándo y cómo se depositó el ADN en las superficies analizadas?” y “¿Cómo recogieron el ADN los investigadores del lugar del delito?” son fundamentales para determinar si el ADN es relevante para una investigación o si se trata de **ADN de fondo**, o es el resultado de una **transferencia secundaria** o de **contaminación**. Asimismo, existen otros tipos de pruebas que pueden ofrecer más información sobre el contexto, como fibras, marcas de calzado o huellas dactilares.

Actividad y contexto

Si en el lugar del delito se encuentra una muestra visible y de gran tamaño de un fluido corporal, como una mancha de sangre, resulta sencillo obtener ADN. Si, además, esa sangre se encontrara en vidrios de una ventana hecha añicos, es muy probable que sea relevante para la investigación. El sospechoso podría haberse cortado mientras asaltaba la propiedad, por ejemplo. Dicho de otro modo, las pruebas se consideran relevantes porque están directamente asociadas a la actividad del delito, en este caso, la rotura de una ventana. Comparemos esto con un **perfil de ADN** extraído de una superficie, como una mesa de la cocina, donde no haya ningún fluido corporal identificable. Resulta más difícil proponer una actividad que pueda explicar su presencia debido a la falta de contexto.

Por lo tanto, aunque el ADN es una importante herramienta de detección, por sí solo no resuelve delitos.

Véase el diagrama de la página 21



Los demás tipos de pruebas forenses pueden corroborar los resultados del ADN y viceversa. Por ejemplo, el análisis de las fibras depende de si se dispone de una muestra de referencia del tejido del que procede. Si se han encontrado fibras en la víctima que no coinciden con la ropa de esta, no se puede hacer mucho más. Sin embargo, estas fibras podrían resultar muy esclarecedoras de repente si se identifica a un sospechoso mediante un análisis de ADN y las ropas halladas en el apartamento de dicho sospechoso coinciden con las fibras encontradas en la víctima. En ese caso, tendríamos pruebas corroborativas.

Peter Schneider *Profesor de genética molecular forense, Instituto de Medicina Legal, Universidad de Colonia, Alemania
Miembro del consorcio EUROFORGEN*

¿A QUIÉN ESTAMOS DESCUBRIENDO EN EL LUGAR DEL DELITO? ¿CÓMO HA LLEGADO MI ADN ALLÍ?

El ADN está en todas partes y el contexto lo es todo. Se han producido importantes avances en las técnicas utilizadas para identificar a personas a partir de muestras de ADN. Desde la década de los noventa, se han mejorado las pruebas para detectar ADN invisible. Sin embargo, esta capacidad para analizar muestras cada vez más pequeñas ha traído consigo algunos problemas. No siempre resulta posible determinar si el ADN de los restos invisibles proviene de un fluido corporal o de células de la piel. Asimismo, tampoco existe ningún tipo de indicación temporal, mientras que una mancha visible (p.ej. sangre) puede dar alguna indicación de cuándo se produjo. Así, a medida que las técnicas han ido mejorando, ha aumentado la necesidad de valorar los resultados de la prueba de ADN en un contexto, junto con otra evidencia.



Tamaño de la muestra

microgramo = una millonésima de gramo
nanogramo = una milmillonésima de gramo
picogramo = una billonésima de gramo
una célula = seis picogramos

Se encontró un gran rastro visible; MANCHA DE SANGRE (2 cm) en el lugar del delito.

Se obtuvo una gran cantidad de ADN de la mancha (varios microgramos).

Se generó un perfil de ADN y se encontró una coincidencia con su propio ADN.

Contexto El tipo de tejido orgánico (sangre) es conocido y se puede obtener una idea muy general de la antigüedad de la mancha de sangre (intervalo: horas frente a días).

Conclusión Es muy probable que estuviera allí en el momento del delito o recientemente.

Situación Usted estuvo en el lugar del delito y se cortó con un cristal

Se encontró un pequeño rastro visible; una diminuta MANCHA (milimétrica) en el lugar del delito.

Se obtuvo una pequeña cantidad de ADN (algunos nanogramos) de la mancha.

Se generó un perfil de ADN y se encontró una coincidencia con su propio ADN.

Contexto Mediante una prueba preliminar es posible identificar el tipo de tejido orgánico de la mancha, por ejemplo, sangre, semen o saliva, sin “consumir” el rastro. Esto quiere decir que una parte del ADN permanece intacta para futuras pruebas.

Conclusión Es muy probable que haya estado en el lugar en el que se cometió el delito (pero no tiene por qué haber sido recientemente).

Situación Le sangró la nariz por la mañana, fue al lugar en el que se produjo el delito por la tarde y estornudó. El delito se cometió por la noche.

Se encontró un pequeño rastro invisible (podría provenir de fluidos corporales o células de la piel) en el lugar del delito.

Se obtuvo una pequeña cantidad de ADN (varios cientos de picogramos) del rastro.

Se generó un perfil de ADN y se encontró una coincidencia con su propio ADN.

Contexto No se puede determinar el tipo de fluido o tejido orgánico sin agotar el rastro (usar toda la muestra) en la prueba, ya que actualmente estas pruebas requieren muestras más grandes.

Conclusión ¿Estuvo allí o no? No se puede saber con seguridad. Es posible que se haya dejado el rastro durante el delito, antes o después, o incluso puede que usted nunca haya estado en el lugar del delito.

Situación Ha bebido de un vaso en el lugar del delito, pero podría haber sido días o incluso meses antes de que este se produjera (**ADN de fondo**).

Se encontró un diminuto rastro invisible.

Se obtuvo una diminuta cantidad de ADN (menos de cien picogramos, menos de un par de docenas de células) del rastro.

Se generó un perfil parcial de ADN y se encontró una coincidencia con su propio ADN.

Contexto No se puede determinar el tipo de tejido orgánico sin agotar el rastro (usar toda la muestra) en la prueba, ya que actualmente estas pruebas requieren muestras más grandes.

Conclusión ¿Estuvo allí o no? No se puede saber con seguridad. Es posible que se haya dejado el rastro durante el delito, antes o después, o incluso puede que usted nunca haya estado en el lugar del delito.

Situación La víctima tocó el mismo vaso que usted en un bar antes de ser atacada (**transferencia secundaria**).

ADN de fondo

Situación	Se encuentra a un hombre muerto en su casa y hallan ADN de usted en el lugar del delito. Sin embargo, usted conocía a la víctima y la visitaba a menudo, por lo que su ADN podría llevar allí semanas antes del asesinato. Esto se conoce como "ADN de fondo" .
Ejemplo real	Meredith Kercher fue asesinada a puñaladas en Perugia ¹¹ , Italia, en 2007, y su compañera de piso, Amanda Knox, era una de las principales sospechosas. Se encontraron pequeños restos del ADN de Kercher en la hoja de un cuchillo hallado en el piso del novio de Knox, y se recuperó el perfil de ADN de Knox en el mango. Los fiscales sugirieron que el ADN se transfirió al cuchillo cuando apuñalaron a Kercher, aunque no se detectó sangre en él. Los fiscales sostenían que esto se debía a que probablemente lo habían limpiado con lejía. Este es un clásico ejemplo de sesgo de confirmación (consulte el caso de Adam Scott, en la página 7), un efecto psicológico por el cual una persona adapta las pruebas a una supuesta serie de circunstancias, mientras que ignora otras posibilidades. Por ejemplo, Amanda Knox podría haber utilizado el cuchillo para cortar pan (también se detectaron granos de almidón en la hoja) y, puesto que vivía con Meredith Kercher, esta podría ser una explicación aceptable de por qué se encontró el ADN de Kercher en la hoja del cuchillo. Además, los métodos utilizados para recoger y almacenar las pruebas no cumplieron las normas establecidas, por lo que el ADN también podría haber llegado ahí por contaminación cruzada. En la sentencia definitiva, el tribunal aceptó la versión de los hechos de la defensa y absolvió a los acusados.

Transferencia secundaria

Situación	Una persona con una máscara atacó a un hombre mientras volvía a casa andando de una fiesta. El ADN de usted se encuentra en las manos de la víctima. Usted también estuvo en la fiesta y no mantuvo ningún contacto directo con la víctima, pero ambos se sirvieron una copa de vino de la misma botella. Esta acción provocó que su ADN se transfiriera a las manos de la víctima. Esto se conoce como "transferencia secundaria" .
Ejemplo real	Un padre fue denunciado por posibles abusos sexuales a su hija menor de siete años. A partir de una muestra tomada del pubis de la víctima, el laboratorio informó de la presencia de restos celulares de varón (sin determinar su procedencia) con un haplotipo de cromosoma Y distinto al del acusado. El laboratorio también encontró una pequeña cantidad de restos de semen en la braga de la víctima compatibles con el acusado. Sin embargo, el Tribunal determinó que, como el conjunto de las otras pruebas (testimonio de los afectados, reconocimiento forense de la menor, informe psicológico, etc) eran todas ellas negativas y que, además, existían dudas en la cadena de custodia de la muestra de la braga aportada por la madre; entiende que los resultados aportados por el laboratorio aun siendo significativos, no son solo compatibles con los abusos sexuales, sino también con otros supuestos. Por ejemplo, no se pudo descartar la contaminación de la ropa de la niña con restos del padre en el cesto de la ropa sucia o, incluso, en la lavadora. El acusado fue absuelto ¹² .

¹¹ Gill P (2016) Analysis and implications of the miscarriages of justice of Amanda Knox and Raffaele Sollecito. Forensic Science International: Genetics 23: 9-18

¹² Sentencia de la Audiencia Provincial de Madrid núm.15921/2016 [http://www.poderjudicial.es/search/contenidos.action?action=contentpdf&databasematch=AN&reference=7899693&links=abusos sexuales a menores&optimize=20161230&publicinterface=true](http://www.poderjudicial.es/search/contenidos.action?action=contentpdf&databasematch=AN&reference=7899693&links=abusos%20sexuales%20menores&optimize=20161230&publicinterface=true), última consulta en enero 2019

Contaminación

Situación	Imagínese que usted es el guardia de seguridad de un edificio al cual tiene acceso de forma legítima antes de que se produjera allí un apuñalamiento. Durante la investigación, el investigador policial se pone unos guantes de plástico para recuperar un cuchillo del lugar del crimen, pero primero toca el pomo de una puerta que usted había tocado antes. En consecuencia, su ADN se transfiere por accidente al cuchillo. Esto se conoce como "contaminación" .
Ejemplo real	En un caso de robo con violencia y homicidio ¹³ , dos laboratorios analizaron un pasamontañas abandonado en la escena. Sin manchas aparentes en la prenda, el laboratorio A logra obtener un perfil genético de varón que coincide con el de un sospechoso. El laboratorio B obtiene el mismo perfil, más otro perfil parcial distinto. La defensa del sospechoso basó su argumentación en el hecho de que alguien más participó en el delito, y por tanto, consideraba que la investigación llevada a cabo fue deficiente. Posteriormente se demostró que no se podía descartar que el perfil parcial adicional detectado por el laboratorio B perteneciera a uno de los analistas del propio laboratorio. Este es un caso de "sesgo de confirmación", en el cual los peritos del laboratorio B se vieron influenciados por la teoría de la participación de alguien más en el delito, propuesta por parte de la defensa. Este convencimiento les llevó a no percatarse de la posibilidad de un evento de contaminación que como resultado pudo dar un perfil genético parcial.

El acusado fue finalmente condenado en una sentencia muy interesante desde el punto de vista del razonamiento probatorio, en la que el Tribunal motiva paso a paso su decisión para alcanzar tal condena, no sólo basándose en la prueba de ADN, sino en otras muchas evidencias no genéticas¹⁴.

¹³ https://elpais.com/ccaa/2012/08/07/catalunya/1344331233_932766.html, última consulta en enero 2019

¹⁴ Sentencia de la Audiencia Provincial de Tarragona núm.659/2014 <http://www.poderjudicial.es/search/documento/TS/7219975/Homicidio/20141205>, última consulta en enero 2019

04 ¿PARA QUÉ SIRVEN LAS BASES DE DATOS DE ADN?

Una vez que se ha obtenido el **perfil de ADN** a partir del material del lugar del delito, el siguiente paso consiste en compararlo con los perfiles de ADN de personas investigadas para encontrar una coincidencia, por ejemplo, con un sospechoso conocido. En muchos casos en los que no se ha identificado a ningún sospechoso, este paso conllevará realizar una búsqueda en una **base de datos de ADN**.

La mayoría de los países europeos cuenta con su propia **base de datos nacional de ADN**. Las circunstancias que determinan a qué personas se le toma ADN y qué **perfiles de ADN** se pueden conservar en las bases de datos varían muchísimo de un país a otro. En muchos lugares, se pueden tomar muestras en el momento de un arresto, pero los perfiles de ADN se pueden guardar en la base de datos sólo durante un breve periodo de tiempo, a menos que a la persona sea condenada por un delito grave. En otros países, se pueden almacenar perfiles de ADN de personas condenadas por cualquier delito. Las bases de datos nacionales de ADN también incluyen perfiles de ADN recuperados de lugares de delitos, por si se arresta en el futuro a alguien cuyo ADN no figuraba en ese momento en la base de datos. De este modo, los investigadores también pueden vincular delitos que podría haber cometido la misma persona.

Aunque muchas bases de datos nacionales de ADN cuentan con un elevado número de perfiles genéticos, no contienen los perfiles de ADN de todos los habitantes de un país. Esto quiere decir que, aunque se recupere ADN del lugar de un delito, a menos que el ADN del culpable figure ya en la base de datos, no se obtendrá necesariamente una coincidencia.

La base de datos nacional de ADN de España

La base de datos nacional de ADN de España se puso en marcha con la aprobación de la Ley Orgánica 10/2007¹⁵ y posibilita el registro de perfiles de ADN de sospechosos, detenidos e imputados cuando se trate de delitos graves, así como de vestigios biológicos obtenidos en el marco de una investigación criminal y de restos cadavéricos en la identificación de personas desaparecidas. Alberga más de 357.000 perfiles de ADN de personas conocidas, además de en torno a 101.000 perfiles de ADN dubitados, es decir, perfiles que no han sido identificados, hallados en lugares de delitos. La toma biológica de muestras para la práctica de la prueba de ADN y su registro en la base de datos con el consentimiento del imputado/investigado, precisa de la asistencia de un abogado cuando el imputado se encuentra detenido o, en su defecto, de autorización judicial. En todo caso el investigado será informado de los derechos que le asisten respecto a la inclusión de su perfil en la base de datos.

¹⁵ Ley Orgánica 10/2007, del 8 de octubre de 2007, reguladora de la base de datos policial sobre identificadores obtenidos a partir del ADN. <https://www.boe.es/eli/es/lo/2007/10/08/10>, última consulta en enero 2019

¿PARA QUÉ SIRVEN LAS BASES DE DATOS DE ADN?

En España hay 19 laboratorios acreditados (16 públicos y tres privados) por la Comisión Nacional para el Uso Forense del ADN para la realización de pruebas de ADN en el ámbito forense¹⁶. Las instituciones acreditadas para el registro de los perfiles de ADN en la base de datos nacional son: la Comisaría General de Policía Científica y Laboratorios Territoriales (Ministerio del Interior), el Servicio de Criminalística de la Guardia Civil (Ministerio del Interior), el Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses (Ministerio de Justicia), la Unidad de Policía Científica de la Ertzaintza, la División de Policía Científica de los Mossos de Esquadra y la División de Policía Científica de la Policía Foral de Navarra. El software utilizado por estas instituciones es el sistema CODIS del FBI¹⁷, existiendo diversos nodos locales conectados en red al nodo estatal gestionado por la Secretaría de Estado de Seguridad (Ministerio del Interior).

En la actualidad (julio 2018), en el nodo nacional de la base de datos de ADN se han detectado 13.967 coincidencias entre vestigios biológicos y personas sospechosas, detenidas o imputadas de un delito grave. Así mismo, el número de coincidencias detectadas entre perfiles de ADN de vestigios biológicos ha sido de 9.582 en estos diez años de funcionamiento, lo cual ha permitido relacionar diferentes delitos entre sí. Por otro lado, el número de coincidencias con otros 19 países europeos a través de las herramientas de intercambio de perfiles de ADN desarrolladas en el marco del tratado de Prüm¹⁸ ha sido de 16.695 entre personas y vestigios biológicos, y de 6.627 coincidencias entre perfiles de ADN de origen desconocido recuperados de vestigios biológicos hallados en escenas de delitos.

Aspectos sociales y éticos de las bases de datos de ADN

Mantener una **base de datos de ADN** forense conlleva unas ventajas evidentes y algunas personas creen que deben contener información de todos los habitantes de un país. Pero otras personas expresan inquietudes sobre la privacidad, la seguridad de los datos y la imparcialidad. Las preguntas sobre qué **perfiles de ADN** se deben guardar en la base de datos de ADN, durante cuánto tiempo, con qué finalidad y quién debe poder acceder a las bases de datos nacionales de ADN y supervisarlas sigue debatiéndose en numerosos países. Estas preguntas se vuelven más pertinentes a medida que aumenta el interés en compartir información entre las fronteras nacionales (e incluso entre distintos tipos de bases de datos —p. ej., información médica y comercial), porque cada base de datos tiene distintos controles de seguridad, políticas de acceso y periodos de retención.

También preocupa que determinados grupos minoritarios estén representados de forma desproporcionada en dichas bases de datos. Algunas personas sostienen que tales desigualdades podrían avivar la idea de que a ciertos grupos se les criminaliza o discrimina injustamente^{19,20}.

¹⁶ Real Decreto 1977/2008, del 28 de noviembre de 2008, por el que se regula la composición y funciones de la Comisión Nacional para el uso forense del ADN. <https://www.boe.es/eli/es/rd/2008/11/28/1977>, última consulta en enero 2019

¹⁷ Combined DNA Index System (CODIS) <https://www.fbi.gov/services/laboratory/biometric-analysis/codis>, última consulta en enero 2019

¹⁸ Instrumento de ratificación de España del Convenio relativo a la profundización de la cooperación transfronteriza, en particular en materia de lucha contra el terrorismo, la delincuencia transfronteriza y la migración ilegal, hecho en Prüm el 27 de mayo de 2005. <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2006-22583>, última consulta en enero 2019

¹⁹ Duster T (2004) Selective Arrests, an Ever-Expanding DNA Forensic Database and the Specter of an Early-Twenty-First Century Equivalent of Phrenology in DNA and the Criminal Justice System: The Technology of Justice, ed. David Lazer (Cambridge M.A: MIT Press), p315-334

²⁰ Policy Equality Statement for the National DNA Database www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/245240/Policy_Equality_Statement_for_the_National_DNA_Database_Sep13.pdf

El derecho de privacidad

¿Deberían los gobiernos tener el derecho de conservar indefinidamente el ADN de personas a las que no se les ha condenado? Algunas personas han sostenido que, si todos los habitantes de un país figurasen en una base de datos de ADN, se resolverían muchos más delitos, pero muchas personas se oponen a esta idea por motivos de privacidad personal y dignidad humana. En lugar de ello, muchos países solo conservan en sus bases de datos de ADN perfiles de personas condenadas o que opten por facilitar su ADN de forma voluntaria.

¿Qué sucede si a usted se le arresta, pero no es culpable del delito? En 2001, la policía arrestó a un niño de 11 años, conocido como S., y a otro hombre británico, llamado Marper, por delitos independientes, pero al final no se les acusó de nada. A ambos se les tomaron muestras de ADN del interior de las mejillas y sus muestras se añadieron a la base de datos nacional de ADN británica (NDNAD). Tras su liberación, solicitaron que se eliminaran sus perfiles de ADN (y huellas dactilares) de las bases de datos policiales, incluida la NDNAD, pero el tribunal de apelaciones británico rechazó las solicitudes.

En 2008, el Tribunal Europeo de Derechos Humanos estipuló que la retención de huellas dactilares, muestras celulares y ADN en tales circunstancias suponía un incumplimiento del Artículo 8 del Convenio Europeo de Derechos Humanos: el derecho del respeto a la privacidad y la vida familiar²¹. En consecuencia, se ha producido un cambio en la legislación británica, lo que significa que en el caso de personas a las que se haya arrestado por delitos con penas de cárcel (y algunos sin penas de cárcel), pero no se les haya acusado de estos, sus perfiles de ADN deben ser eliminados de la base de datos en un plazo de tres años²².

Supongamos que se compara un **perfil de ADN** del lugar de un delito con la información de una **base de datos nacional de ADN**. Si se obtiene una coincidencia, ésta puede deberse a que se ha encontrado el ADN de esa persona en el lugar del delito, a que se ha producido contaminación o se trata de un falso positivo (una coincidencia fortuita con una persona que no participó en el delito). El siguiente paso consiste en evaluar estadísticamente el valor de la prueba de ADN para respaldar la hipótesis de que la muestra provenga de una persona específica.

Aunque las probabilidades de que coincidan dos perfiles de ADN completos de dos personas distintas sin parentesco son ínfimas, los perfiles de ADN de los lugares de delitos no suelen ser perfectos, y es posible que no contengan información sobre cada **marcador genético** analizado (es decir, que sea un **perfil de ADN parcial**). Cuanto menor sea el número de marcadores genéticos que compongan el perfil de ADN, mayor es el riesgo de que se produzca una coincidencia errónea.

²¹ <https://justice.org.uk/s-marper-v-uk-2008/>, última consulta en enero 2019

²² Protection of Freedoms Act 2012: how DNA and fingerprint evidence is protected in law <https://www.gov.uk/government/publications/protection-of-freedoms-act-2012-dna-and-fingerprint-provisions/protection-of-freedoms-act-2012-how-dna-and-fingerprint-evidence-is-protected-in-law>, última consulta en enero 2019

En 1999, se arrestó a Raymond Easton, un hombre de 49 años de Swindon (Reino Unido) y se le acusó de un robo en Bolton (Reino Unido, a unos 280 kilómetros de distancia), después de que una muestra de ADN del lugar del delito coincidiera con su perfil de ADN almacenado en la base de datos británica. Easton se encontraba en las fases avanzadas de la enfermedad de Parkinson y no podía andar más de diez metros sin ayuda. Su perfil de ADN se había cargado en la base de datos cuatro años antes, tras una disputa doméstica. El perfil de la muestra del lugar del delito coincidía con el perfil de ADN de Easton en seis **loci**, lo que se consideraba suficiente para obtener una identificación en aquel momento (aunque el número total de **STRs** necesario desde entonces se ha ampliado hasta los 15 loci, más un marcador de sexo). Las probabilidades de que se obtuviera una coincidencia eran de una en 37 millones²³. Easton pasó varios meses en prisión preventiva hasta que su abogado persuadió a la policía para analizar más marcadores de ADN, que lo descartaron como sospechoso²⁴.

Cabe destacar que **una coincidencia no implica que se haya identificado al culpable**, lo cual examinaremos en mayor detalle en el capítulo 5. Incluso con una probabilidad tan baja como 1 en 37 millones²⁵, se podría encontrar uno o más hombres entre la población británica que habrían coincidido con el perfil del lugar del delito descrito arriba. Cuanto más extensa sea la base de datos, mayores son los riesgos de obtener falsos positivos, por lo que resulta esencial tener en cuenta también otras pruebas que no sean las de ADN. En caso contrario, existe el peligro de que un jurado conceda demasiada importancia a las pruebas genéticas.

El caso de Raymond Easton subraya la necesidad de considerar las pruebas de ADN como un *instrumento de investigación* y no como una panacea para emprender acciones legales. Esto no quiere decir que no puedan resultar valiosas o ejercer un peso importante a la hora de condenar a un sospechoso. Pero la prueba de ADN ha de considerarse teniendo en cuenta el contexto y se ha de corroborar con pruebas de otra índole, como fibras, huellas dactilares o declaraciones de testigos.

Búsqueda familiar

Si los investigadores no pueden relacionar un **perfil de ADN** del lugar del delito con el de alguien que figure en la **base de datos nacional de ADN** o un sospechoso que se haya identificado por otros medios, en ocasiones pueden hacer búsquedas de familiares de la persona que depositó el ADN (buscando perfiles de ADN no idénticos pero similares). Esto se basa en el principio de que las personas sin parentesco tienen relativamente pocos alelos en común, mientras que las personas emparentadas tendrán más (por ejemplo, un padre y un hijo compartirán al menos la mitad de los alelos de su perfil, ya que comparten un 50% de su **ADN autosómico**). Como hemos indicado, tenemos dos copias de ADN en cada **locus**, porque hemos heredado una copia de cada progenitor. Así que un padre y su hijo siempre comparten uno de los dos dígitos (que representan una repetición STR de la misma longitud) en cada **locus**.

²³ <https://www.heraldsotland.com/news/12440889.guilty-by-a-handshake-crime-scene-dna-tests-may-not-be-as-accurate-as-we-are-led-to-believe>, última consulta en enero 2019

²⁴ Huff C, Killias M (2008) Wrongful conviction. 1st ed. Philadelphia: Temple University Press

²⁵ Gill P (2014) Misleading DNA evidence: Reasons for Miscarriages of Justice. 1st ed. Academic Press

Cuanto más distante sea el parentesco entre las personas, menos similar será su ADN. Esto significa que, con el **análisis de ADN** habitual (autosómico), la **búsqueda familiar** solo resulta útil para encontrar parientes cercanos (como padres, hijos o hermanos). Suele generar muchas pistas falsas, por lo que los investigadores tienden a limitar el tamaño del grupo en el que realizan la búsqueda (p. ej., la confinan a una zona geográfica concreta) para obtener una corta lista útil para investigar²⁶. Después, los investigadores pueden consultar otras pruebas que podrían implicar que un pariente de una persona haya participado en el delito. La búsqueda familiar solo se usa para delitos muy graves y está permitida en algunos países, como el Reino Unido y los Países Bajos, pero no, por ejemplo, en Alemania. En España la búsqueda familiar no está recogida en la legislación, pero se ha llevado a cabo por orden judicial y la Comisión Nacional de ADN Forense la recomienda con ciertas restricciones²⁷.

La búsqueda familiar suscita cuestiones de carácter ético, ya que nos arriesgamos a sospechar de algunos miembros de una familia que no tuvieron nada que ver con el delito. Sin embargo, en ocasiones puede proporcionar una pista a una investigación carente de ellas, y su uso ha ayudado a resolver delitos.

La búsqueda familiar en acción: el cromosoma Y en el asesinato de Campo de Criptana

El cuerpo sin vida de Inmaculada Arteaga de 15 años de edad fue hallado el 18 de marzo de 2001 en un paraje de las afueras de Campo de Criptana (Ciudad Real). El cadáver apareció semidesnudo y con un grave traumatismo en la cara. Un primer análisis de restos biológicos en la ropa de la víctima reveló solamente la presencia de sangre de la víctima y la ausencia de restos de semen. En 2004, ante la falta de pruebas el equipo policial de investigación solicita al Servicio de Biología del Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses un chequeo exhaustivo de algunas ropas de la víctima. Un análisis de la ropa basado en la detección de alfa-amilasa y de secuencias de ADN específicas de Cromosoma Y (Y-STRs, que es el que se transmite de padre a hijos) detectó en la camiseta restos de saliva de un varón. La comparación de dicho perfil de cromosoma Y con muestras de referencia de los varones del entorno de la víctima ofreció una coincidencia en 14 de las 15 regiones Y-STR analizadas con uno de los varones. Se consideró que podía existir una relación de parentesco a través de la línea paterna entre el varón cuyo ADN estaba presente en la ropa de la víctima y el varón cuyo ADN coincidía en 14 de los 15 Y-STRs estudiados. La policía procedió a seleccionar a través del padrón de Campo de Criptana a los varones cuyo primer apellido fuera el mismo que el del varón que presentó 14 coincidencias con el perfil obtenido del cuerpo de la víctima para llevar a cabo un análisis de cromosoma Y. El Servicio de Biología detectó, además, nuevos vestigios biológicos de saliva de varón en el sujetador de la víctima, obteniéndose a partir de los mismos el mismo perfil Y-STR y un perfil mezcla de STRs autosómicos compatible con la víctima y un desconocido. En 2006, el laboratorio informó de la coincidencia de los perfiles Y-STR y de los perfiles autosómicos obtenidos en el sujetador de la víctima con los obtenidos a partir de uno de los varones del análisis masivo de cromosoma Y. El individuo fue detenido y confesó ser culpable. El acusado fue condenado de un delito de homicidio doloso en 2007²⁸.

²⁶ Familial Searching, inferring ethnicity and research uses <http://nuffieldbioethics.org/wp-content/uploads/Bioinformation-Chapter-6-Familial-searching-inferring-ethnicity-and-research-uses.pdf>, última consulta en enero 2019

²⁷ Comisión Nacional Para el Uso Forense del ADN, Actividades 2012, https://www.mjusticia.gob.es/cs/Satellite/Portal/1292428320905?blobheader=application%2Fpdf&blobheadername1=Content-Disposition&blobheadername2=Grupo&blobheadervalue1=attachment%3B+filename%3DMemoria_de_la_Comision_Nacional_para_el_Uso_Forense_del_ADN_Actividades_2012.PDF&blobheadervalue2=INTCF, última consulta en enero 2019

²⁸ Sentencia de la Audiencia Provincial de Ciudad Real núm.560/2007 <http://www.poderjudicial.es/search/contenidos.action?action=contentpdf&database=AN&reference=311600&links=homicidio&optimize=20071024&publicinterface=true>, última consulta en enero 2019

El ADN no ofrece una simple respuesta de “sí” o “no”.

Los genetistas forenses suelen usar 15 o más **marcadores genéticos**, seleccionados del genoma humano, junto con un indicador del sexo, para generar el perfil de ADN de una persona. Estos marcadores se han elegido porque son extremadamente variables, de modo que si se cuenta con un **perfil de ADN** completo (con información disponible para los 15 marcadores), las probabilidades de encontrar a otra persona no emparentada con exactamente la misma secuencia de ADN en cada ubicación son ínfimas. Esto quiere decir que el riesgo de que el ADN recuperado del lugar de un delito coincida con el de una persona no emparentada con la verdadera fuente es extremadamente bajo (menos de 1 en mil millones y, con frecuencia, muchas órdenes de magnitud por debajo de esta cifra).

No obstante, muchos de los perfiles de ADN recuperados de lugares de delitos no son perfiles de ADN completos porque les faltan algunos marcadores genéticos o son producto de una mezcla de ADN de dos o más personas. Entonces ¿fue el sospechoso quien dejó su ADN en el lugar del delito? La prueba de ADN no aportará una respuesta de “sí” o “no”: solo nos ofrecerá una probabilidad.

¿Qué grado de certeza?

Se considera que un perfil de ADN “coincide” si todos los alelos del perfil extraído de una mancha del lugar del delito son idénticos a los de la muestra con la que se están comparando (la muestra de referencia). Recuerde que se trata de una coincidencia entre muestras, y no una coincidencia de una muestra con una persona concreta. Es posible que varias personas de la base de datos coincidan con el perfil de ADN del lugar de un delito, a pesar de que ninguno de ellos lo haya depositado allí realmente.

Una vez que se haya analizado una muestra de ADN, es posible extraer dos tipos de estadísticas. La más sencilla de ellas consiste en calcular la probabilidad de la coincidencia, que aborda la cuestión de lo poco frecuente que es un perfil de ADN en una población de personas aleatorias y no emparentadas. Esto no se debe confundir (aunque suele ocurrir) con la probabilidad de que una persona sea inocente del delito. Por ejemplo, si un perfil de ADN del lugar del delito coincide con el del sospechoso y la probabilidad de darse dicha coincidencia con el ADN de otra persona es de 1 en 100 millones, esto no quiere decir que la probabilidad de que el sospechoso sea inocente es de 1 en 100 millones. Esta grave malinterpretación se conoce como la “falacia del fiscal”.

Además, estas probabilidades de coincidencia de perfiles (no de la culpabilidad o inocencia) pueden presentarse al tribunal si se cuenta con perfiles de ADN completos de una sola persona y también se pueden presentar en el caso de un perfil de ADN parcial. Pero esta cifra no se puede emplear para mezclas de dos o más personas o si falta información de algunos de los alelos. En estas circunstancias, se aplica un segundo tipo de análisis: una razón de verosimilitud.

Una razón de verosimilitud sopesa las pruebas a favor de dos “historias” (o hipótesis) enfrentadas, una desde la perspectiva de la acusación y la otra desde la de la defensa. Compara la probabilidad de haber obtenido las pruebas observadas en cada historia.

En el caso de un perfil de ADN de una muestra de sangre, tendría que tener en cuenta lo siguiente:

- Suponiendo que la sangre provenga del acusado, ¿cuál es la probabilidad de obtener la coincidencia?
- Suponiendo que la sangre provenga de otra persona, ¿cuál es la probabilidad de obtener la coincidencia?

La razón de verosimilitud se consigue dividiendo (a) entre (b). Si la respuesta es mayor que uno, la versión de los acontecimientos de la acusación tiene más respaldo; si es inferior a uno, la que cuenta con más respaldo es la de la defensa. Si bien en algunos países europeos se utilizan predicados verbales (es decir, frases aclaratorias) para explicar el significado del valor de la razón de verosimilitud (LR, del inglés “likelihood ratio”), en España la Comisión Nacional para el uso forense del ADN desaconseja el empleo de los mismos, ya que pueden ser interpretados con subjetividad por las distintas partes implicadas en el proceso judicial²⁹.

Aunque los estándares internacionales^{30,31} concuerdan en que las razones de verosimilitud (LRs) constituyen el mejor enfoque que se puede aplicar a la valoración de perfiles de ADN complejos, y en España es el estándar utilizado por todos los laboratorios, algunos laboratorios de otros países están tardando en adoptarlos. Esto se debe, en parte, a que se teme que los tribunales malinterpreten el significado de las razones de verosimilitud.

Recuerde: El ADN no aporta respuestas de “sí” o “no”, sino que nos permite evaluar probabilidades. Por lo tanto, las pruebas de ADN pueden ser muy sólidas, muy débiles o todas las demás opciones intermedias.

²⁹ Recomendaciones sobre el informe pericial y la expresión de resultados en materia de análisis genéticos forenses. Comisión Nacional Para el Uso Forense del ADN. https://www.mjusticia.gob.es/cs/Satellite/Portal/1292428320825?blobheader=application%2Fpdf&blobheadername1=Content-Disposition&blobheadername2=Grupo&blobheadername3=filename%3DRecomendaciones_sobre_el_informe_pericial_y_la_expresion_de_resultados_en_materia_de_analisis_genet.PDF&blobheadername4=INTCF, última consulta en enero 2019

³⁰ Gill P., Brenner CH., Buckleton JS., Carracedo A., Krawczak M., Mayr WR., Morling N., Prinz M., Schneider PM., Weir BS. (2006) DNA commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on the interpretation of mixtures, *Forensic Sci Int.* 160, 90-101

³¹ Gill P., Gusmão L., Haned H., Mayr WR., Morling N., Parson W., Prieto L., Prinz M., Schneider H., Schneider PM., Weir BS. (2012) DNA commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on the evaluation of STR typing results that may include drop-out and/or drop-in using probabilistic methods. *Forensic Sci Int Genet.* 6(6):679-88

Cálculo en casos complejos

Debido a la complejidad de los cálculos —especialmente cuando se mezclan los ADN de varias personas— los analistas de ADN emplean ahora programas informáticos diseñados a medida. Al igual que en el caso de los métodos físicos de análisis de ADN, estos programas se deben validar para garantizar que se han formulado adecuadamente y que emplean teorías ampliamente aceptadas por la comunidad científica.

En todo el mundo se utilizan distintos programas de este tipo, pero como estos se basan en distintos enfoques matemáticos y suposiciones sobre los datos, pueden producir distintos valores de **razón de verosimilitud**. Ha habido casos en los que la acusación ha utilizado un programa y la defensa otro, con lo que se presentaron al tribunal dos respuestas distintas sobre el peso de la prueba de ADN. Normalmente, la diferencia es pequeña, pero hay casos en los que un programa favorece la versión de la acusación y otro favorece a la de la defensa y que por tanto exigen un análisis más detallado.

Cabe señalar que el desarrollo de varios de estos programas informáticos ha corrido a cargo de empresas comerciales, por lo que es posible que no estén disponibles para que los utilicen los peritos de la defensa porque carezcan de dinero para pagarlos. Esto podría dificultar el estudio de cómo la acusación ha generado sus estadísticas. Dado que el software de código abierto está disponible para todo el mundo y es más transparente, existe en la actualidad un debate en la comunidad científica sobre las ventajas relativas de los programas comerciales frente a los de código abierto.

¿Qué grado de confianza merecen los análisis forenses de ADN?

En los últimos años, la confianza en otras técnicas forenses (distintas al ADN), como el análisis de marcas de mordiscos o la microscopía de cabello, se ha visto dañada por el descubrimiento de que distintos analistas pueden llegar a conclusiones diferentes sobre la misma prueba. Algunas de estas técnicas forenses más antiguas nunca se **validaron** adecuadamente ni se sometieron a un estricto examen científico antes de incorporarlas al sistema jurídico penal, por lo que conllevan un alto grado de subjetividad.

Idealmente, las técnicas de análisis empleadas en la ciencia forense se deben validar antes de admitirlas en un tribunal. Para que un método se valide, debe contar con un respaldo científico basado en artículos revisados por expertos en publicaciones científicas. Una parte importante de las pruebas es demostrar que, cuando se compara a una persona sin ninguna relación con el **perfil de ADN** de la mancha del delito, la **razón de verosimilitud** obtenida se sitúa muy por debajo del valor de 1 y nunca es muy alta. También se debe indicar con claridad cualquier limitación de la prueba.

El rasgo más importante que diferencia el **análisis de ADN** de otras técnicas de identificación forense no basadas en el ADN radica en que, en el caso del primero, podemos basar los cálculos en conocimientos sobre genética consolidados y científicamente contrastados. No hay ninguna teoría básica de este tipo disponible para la mayoría de las técnicas forenses no genéticas.

06 PREDICCIÓN DE LA APARIENCIA Y LA ASCENDENCIA BIOGEOGRÁFICA A PARTIR DEL ADN

Nuestro ADN define en gran medida nuestro aspecto, pero los científicos no han hecho más que empezar a comprender cómo los genes individuales producen rasgos físicos como el color de los ojos o el cabello.

Una aplicación práctica de estos estudios es el desarrollo de pruebas forenses de ADN que pueden predecir elementos del aspecto físico de una persona. Este enfoque se conoce como **determinación del fenotipo forense por ADN**³².

Pero la información del ADN no nos permite predecir del mismo modo todas las características externamente visibles, al menos no en este momento. La más sencilla es el sexo biológico, porque las mujeres tienen dos **cromosomas X** y los hombres uno X y otro Y, lo que se puede detectar con facilidad mediante un análisis de ADN. El color de los ojos ya resulta más complicado, porque en él influyen muchos genes, seis de los cuales se utilizan actualmente en las pruebas forenses de determinación del fenotipo. Predecir otros rasgos visibles, como la altura, es aún más difícil y, en la actualidad, todavía imposible, porque están determinados por un gran número de genes, que siguen siendo desconocidos. Asimismo, en ellos influyen factores ambientales, como la nutrición, que no se puede predecir a partir del ADN.

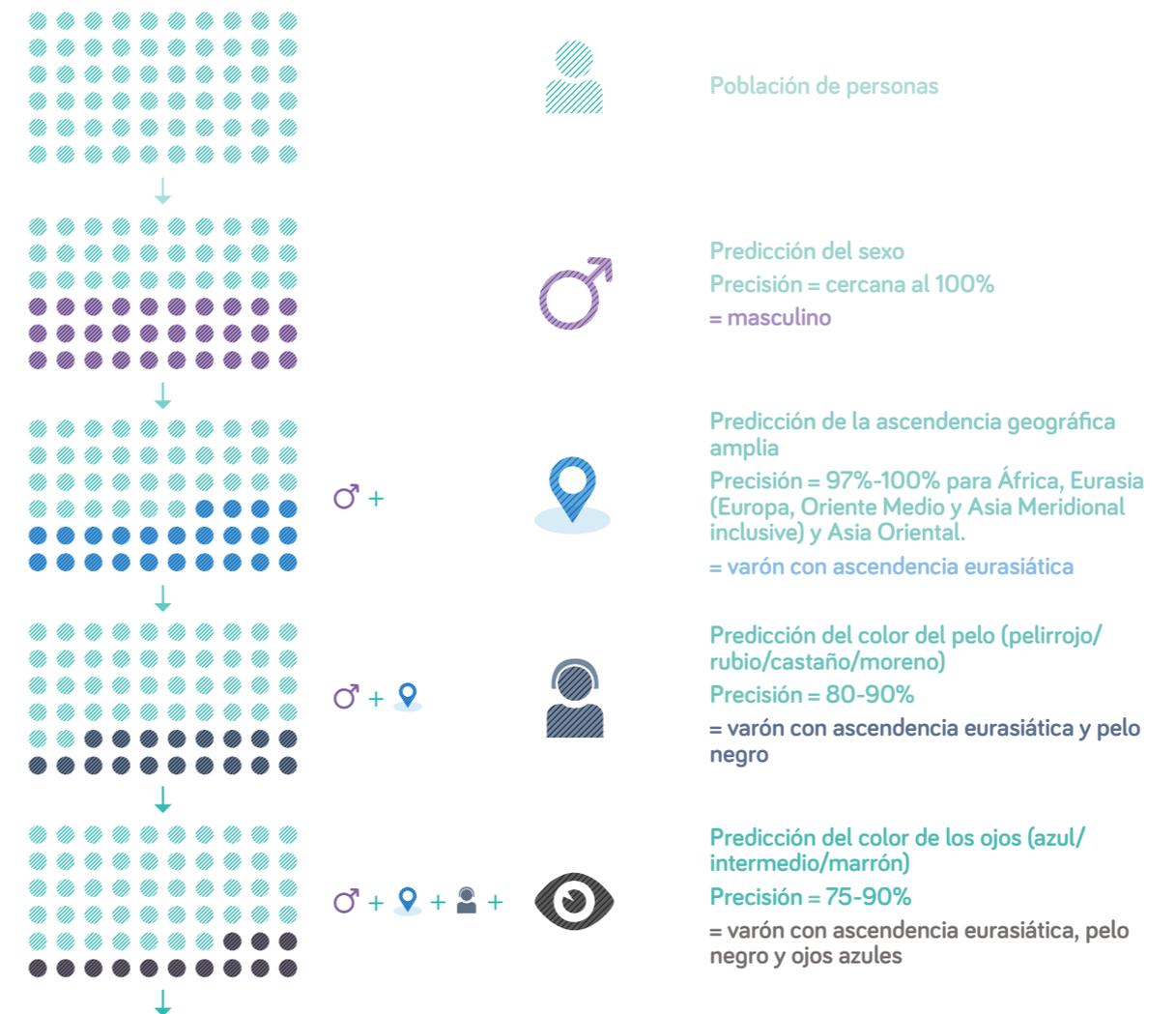
Como los expertos en genética humana solo comprenden hasta el momento la base genética de algunas características visibles, la determinación forense del fenotipo aún se encuentra en sus inicios. En general, solo se usa en casos en los que un **perfil de ADN** de una muestra del lugar de un delito no coincide con ningún perfil de la base de datos de ADN o de algún otro sospechoso conocido. Incluso en esos casos se usa exclusivamente como un instrumento de investigación, para reducir el número de sospechosos potenciales cuando éste es muy amplio y así ayudar a los investigadores a decidir en quién se deben centrar primero. Es decir, no se utilizan como pruebas finales ante un tribunal.

Por ejemplo, la determinación del fenotipo mediante análisis de ADN puede emplearse para acotar el grupo de sospechosos en casos en los que los investigadores ya tengan alguna idea de dónde reside el culpable (en un conjunto de pueblos, por ejemplo). Una forma de lograr esto es utilizar la **búsqueda familiar** (descrita en la página 27) para identificar posibles parientes del criminal. Si con esta opción no se genera ninguna pista, la determinación del fenotipo podría aportar pistas sobre el aspecto físico de la persona que buscan. El objetivo final consiste en acotar un grupo de personas a los cuales se les puede tomar una muestra de ADN (de forma voluntaria) y así comparar su perfil genético con el perfil del lugar del delito.

³² Kayser M (2015) Forensic DNA Phenotyping: Predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes. Forensic Science International: Genetics 18: 33-48

¿A QUIÉN DEBEMOS ANALIZAR? PRUEBAS DE DETERMINACIÓN DEL FENOTIPO PARA ACOTAR UN GRUPO DE SOSPECHOSOS

Si se obtiene un **perfil de ADN** del lugar de un delito y no hay ninguna coincidencia en la **base de datos nacional de ADN**, se puede usar la **determinación del fenotipo** para predecir el aspecto de un sospechoso, a fin de acotar un grupo de posibles sospechosos a los que investigar. En la actualidad, estas pruebas pueden predecir, por ejemplo, el color del pelo y de los ojos además del sexo. Pero estas pruebas no son precisas al 100 %, por lo que no se pueden usar (a excepción de la determinación del sexo) para descartar a sospechosos. Al tratarse de métodos en desarrollo, apenas se utilizan en las investigaciones forenses actuales.



Una vez que se haya estrechado el cerco en torno al conjunto de sospechosos hasta obtener un grupo final más reducido, se toman sus muestras de ADN. A partir de las muestras tomadas, se generan perfiles genéticos y, después, se comparan con el perfil de ADN obtenido del lugar del delito para comprobar si alguno coincide. Si no se obtiene ninguna coincidencia, se prueba con el siguiente grupo y así sucesivamente. Estos grupos permiten a los investigadores priorizar en qué miembros de una población se deben centrar, lo que resulta mucho más práctico y rentable que sencillamente tomar muestras de toda la población (que es la alternativa).

¿Puede revelar el ADN el aspecto del rostro de un delincuente?

En la actualidad, es posible predecir el color del pelo y los ojos a partir de una muestra de ADN, aunque ninguna de estas pruebas presenta una precisión absoluta. Algunas de estas pruebas se han validado para su uso como instrumentos forenses (véase la página 33) y los resultados de estos estudios se han publicado en revistas científicas. Es probable que el color de la piel sea el siguiente rasgo de la apariencia física que los científicos forenses podrán predecir a partir del ADN. Las pruebas para ello se están desarrollando y validando en la actualidad.

Sin embargo, el conocimiento sobre la base genética de otros rasgos físicos aún no está lo suficientemente avanzado como para poder predecirlos a partir de una secuencia de ADN. En concreto, la genética de la estructura facial humana es muy compleja y los estudios científicos publicados al respecto solo han identificado unos cuantos de los cientos o posiblemente miles de genes que los científicos creen que participan en ella (cada uno con un efecto muy pequeño).

Esto no ha impedido que una empresa estadounidense venda un servicio para reconstruir un rostro a partir del ADN. La empresa aún no ha publicado información sobre sus métodos (en una revista científica con revisores) ni ningún estudio de validación, algo especialmente importante en la ciencia forense (véase la página 31). Sin embargo, algunos cuerpos de policía han comenzado a emplear estas pruebas de reconstrucción facial, lo cual ha sido muy criticado científicamente.

La determinación forense del fenotipo también suscita algunas cuestiones de carácter ético. Mientras que el análisis de ADN habitual identifica marcadores genéticos presentes en partes del genoma humano que no se encuentran dentro de la parte codificante de los genes (esto es, los marcadores habituales se encuentran en zonas llamadas no codificantes que no contienen información genética directa), los marcadores usados en la determinación del fenotipo se encuentran en ADN codificante y condicionan directamente el rasgo externamente visible que se está tratando de predecir.

Si las técnicas de determinación del fenotipo se ampliasen para abarcar también rasgos no visibles, como el riesgo genético de sufrir una enfermedad, podrían revelar información privada y confidencial a quien esté efectuando la prueba, lo que podría resultar de interés para aseguradoras médicas o determinadas empresas. Esto se puede evitar mediante una regulación, como en los Países Bajos, donde la ley permite identificar características visibles mediante la determinación del fenotipo, pero no rasgos de enfermedades no visibles.

Cuando se emplea el ADN para realizar predicciones sobre el aspecto de un sospechoso, esto conllevará estimaciones de probabilidad y error en cada rasgo predicho, lo que significa que el peso de este tipo de prueba se puede evaluar bastante bien. Es importante que la policía comprenda las diferencias entre el análisis de ADN habitual, que puede identificar perfiles de ADN que coinciden, y la determinación del fenotipo, que no puede identificar a personas aún, pero aporta información que permite ubicar a personas dentro de grupos definidos por rasgos visibles específicos y ascendencia biogeográfica.

Véase el diagrama de la página 33



En la actualidad, a partir de una muestra de ADN del lugar de un delito se puede predecir el color del pelo, los ojos y la piel con cierta precisión, pero, por el momento, son los únicos rasgos externamente visibles que podemos predecir.

Manfred Kayser

Profesor de biología molecular forense, Centro Médico Universitario Erasmus MC, Róterdam, Países Bajos
Miembro del consorcio EUROFORGEN

¿El rostro de la basura?

En toda basura tirada en la calle se encuentra un rastro de la persona que la tiró. Así que cuando Hong Kong puso en marcha una iniciativa para limpiar las calles, trató de avergonzar a quienes la tiraban empapelando vallas publicitarias por toda la ciudad con reconstrucciones de sus rostros. La información para estas reconstrucciones faciales provenía del ADN, que se había recuperado de objetos desechados, como chicles o colillas de cigarrillos y enviado a una empresa estadounidense para que se efectuase la **determinación del fenotipo**.

Esta empresa realizó predicciones sobre su sexo, el color del pelo, la piel y los ojos, las pecas, la ascendencia biogeográfica y la forma del rostro. Algunos de estos rasgos se pueden predecir con el ADN, pero, por ejemplo, el pelo moreno es casi universal entre la población de Hong Kong. Sin embargo, ahora mismo no es posible predecir la forma del rostro a partir del ADN porque esta se basa en una compleja interacción de muchísimos genes (véase la página 34).

La campaña transmitía la idea de que el ADN de la basura podría usarse para reconstruir el aspecto de la persona que la tiró y que se les podría encontrar y enjuiciar. La realidad es bastante distinta.



La idea de que el rostro de una persona se reconstruya exclusivamente a partir de muestras de ADN y que el resultado se muestre públicamente como un “retrato robot” para ayudar en investigaciones policiales es desconcertante. El análisis de ADN puede predecir la apariencia de una persona, pero no determinar su aspecto real. Sin embargo, algunos podrían asumir que dichas imágenes son reconstrucciones exactas. De este modo, se podría poner en peligro o estigmatizar a grupos de personas a quienes se considere que se parecen a dichas imágenes generadas a partir del ADN, aunque no estén ni remotamente conectadas a un delito o sean inocentes.

Matthias Wienroth

Investigador de ciencias sociales, King's College London, Reino Unido
Miembro del consorcio EUROFORGEN



Algunos rasgos físicos, como el color de la piel, están estrechamente asociados a las concepciones habituales de ascendencia biogeográfica, “raza” o “identidad étnica”. Debido a esto, se debe ser cauteloso a la hora de aplicar la determinación forense del fenotipo, para que no parezca que las investigaciones policiales refuerzan los estereotipos raciales y las percepciones de un tratamiento desigual entre las comunidades minoritarias.

Robin Williams

Profesor de estudios de ciencia forense, Universidad de Northumbria, Newcastle-upon-Tyne, Reino Unido
Miembro del consorcio EUROFORGEN



Predicción de la ascendencia biogeográfica

Se ha descubierto que en diversos marcadores genéticos (conocidos como “marcadores informativos de ascendencia”) algunos alelos son mucho más habituales entre personas de algunas partes del mundo (p. ej., africanos) en comparación con otras (p. ej., europeos). Estos se pueden utilizar para predecir la ascendencia biogeográfica de una persona, es decir, la región geográfica de la que provenían sus ancestros biológicos. Por ahora, las pruebas disponibles aptas para analizar muestras de delitos solo pueden predecir con fiabilidad a cuál de los principales grupos continentales pertenece una persona, a saber, africano, eurasiático occidental, asiático oriental y meridional o nativo americano. No pueden determinar de qué país proviene una persona.

Los términos etnia y raza en ocasiones se utilizan de forma indiscriminada en el contexto de la ascendencia biogeográfica, pero en el sentido estricto, “etnia” refleja el bagaje cultural y social de una persona, lo que no se puede detectar con el ADN. Sin embargo, la etnia de una persona se puede asociar estrechamente con su ascendencia biogeográfica, que el ADN nos puede indicar hasta ciertos límites. El término “raza” se refiere a un concepto de clasificación humana en gran medida obsoleto.

Pruebas de ADN para los refugiados por parte del organismo de control de fronteras del Reino Unido

En 2009, el organismo de control de fronteras del Reino Unido puso en marcha un programa piloto para determinar la ascendencia biogeográfica de los solicitantes de asilo mediante pruebas de ADN. Dicho programa se realizó en respuesta a preocupaciones de que algunas personas mentaban sobre su país de origen para tener más oportunidades de que se les concediera el derecho de asilo. Tras fuertes críticas por motivos científicos³³ y éticos su aplicación se redujo y, después, se eliminó en 2011. Aunque las pruebas de ADN pueden predecir si los ancestros de una persona provienen de grandes regiones geográficas, como continentes, dichas pruebas no pueden predecir la nacionalidad de la persona^{34,35}.

³³ Balding D, Weale M, Richards M, Thomas M (2010) Genetic and isotopic analysis and the UK Border Agency. *Significance* 7: 58-61

³⁴ Tutton R, Hauskeller C, Sturdy S (2014) Suspect technologies: Forensic testing of asylum seekers at the UK border. *Ethnic and Racial Studies* 37(5): 738-521

³⁵ Phillips C (2015) Forensic genetic analysis of bio-geographical ancestry. *Forensic Science International: Genetics* 18: 49-65

Uso prematuro de la determinación forense del fenotipo

Operación Minstead; violaciones entre 1992 y 2009

Cuando la policía metropolitana de Londres afrontaba problemas para atrapar a un ladrón y violador en serie, recurrieron a una empresa estadounidense de pruebas de ADN para que les ayudara a determinar sus orígenes ancestrales mediante un análisis genético. La empresa utilizó unos marcadores de ascendencia y pigmentación no especificados para predecir que el agresor procedía de las regiones del sur del Caribe, de modo que los investigadores se dirigieron a Trinidad. Cuando por fin atraparon al culpable, resultó ser de Jamaica. Las pruebas de ascendencia biogeográfica solo pueden acotar la búsqueda a regiones geográficas amplias, no a países específicos.

Sin embargo, la determinación forense del fenotipo también ha sido muy útil

Caso Eva Blanco, 1997

Eva Blanco Puig era una estudiante española de 16 años, que fue violada y asesinada en Algete, cerca de Madrid, en 1997. La Guardia Civil presentó una solicitud para tomar muestras de ADN de todos los hombres de Algete, incluidos parientes y conocidos, con la esperanza de identificar al asesino, pero dicha solicitud se rechazó. En 2015, el semen recuperado de cuerpo de Eva Blanco fue sometido a la determinación forense del fenotipo, lo que reveló que el culpable era probablemente de origen norteafricano. De modo que los investigadores acotaron la búsqueda y se centraron en hombres de este grupo que residían en la zona en 1997. Tomaron muestras de ADN de 300 voluntarios, incluidos dos hermanos a partir de los que se obtuvieron coincidencias parciales mediante análisis de ADN convencional. Esto les llevó a un tercer hermano, Ahmed Chelh, a quien se arrestó y acusó de asesinato en octubre de 2015³⁶. El caso nunca llegó a juicio; encontraron a Chelh sin vida en su celda en enero de 2016.



El uso de nuevas pruebas de ADN para predecir la ascendencia y el color de la piel, el pelo y los ojos permitió reabrir este caso sin resolver y aportó una pista esencial para los investigadores. Tuvimos la suerte de haber completado bases de datos de referencia con datos genéticos de muchas personas de origen norteafricano a principios de 2015, así como de disfrutar de una relación estrecha y proactiva con el equipo de investigación.

Christopher Phillips *Investigador de genética forense, Universidad de Santiago de Compostela, España
Miembro del consorcio EUROFORGEN*

En resumen, la predicción del aspecto físico de una persona a partir de su ADN aún se encuentra en sus inicios. Pero los avances en la ciencia se producen tan rápido que se deberán considerar sus implicaciones en las investigaciones y en aspectos éticos lo antes posible.

³⁶ http://elpais.com/elpais/2015/10/04/opinion/1443970167_046935.html, última consulta en enero 2019

CONSIDERACIONES FINALES DE EUROFORGEN

El análisis de ADN es un instrumento potente, que permite lograr condenas penales y excluir o exonerar a los inocentes.

No obstante, su historia aún no se ha completado. La genética forense sigue siendo un campo de investigación innovador, dinámico y en continua evolución, y la cantidad de información que se puede obtener de incluso los rastros más diminutos de ADN no hace más que aumentar. Es el momento de hacer balance de este mayor número de posibilidades y abordar los desafíos que podría plantear un análisis de ADN más sensible.

Los contribuidores de esta guía han estado en primera línea del desarrollo de nuevos tipos de pruebas de genética forense. Uno de los puntos fuertes del consorcio EUROFORGEN es su composición multinacional y su conocimiento de que los distintos países han adoptado diferentes estrategias para procesar, interpretar y presentar pruebas complejas de ADN.

A medida que los análisis de ADN sigan adquiriendo más sensibilidad y se utilicen en más investigaciones, la necesidad de una comunicación precisa entre los científicos y los que no lo son no hace más que aumentar, tanto a fin de garantizar que sus expectativas en la tecnología sean realistas como para que se entiendan adecuadamente sus límites. La colaboración entre Sense about Science y el consorcio EUROFORGEN tiene como objetivo mejorar este proceso e informar al público de los nuevos avances en este apasionante campo.

AGRADECIMIENTOS

Nos gustaría agradecer el apoyo de EUROFORGEN – NoE y de la International Society for Forensic Genetics (ISFG), así como de la Comisión Nacional para el Uso Forense del ADN, Ministerio de Justicia; el Servicio de Traducción de la Dirección General de Cooperación Jurídica Internacional y Relaciones con las Confesiones, Ministerio de Justicia; y de José Andradas Heranz, Administrador Base de Datos de ADN, Subdirección General de Sistemas de Información y Comunicaciones para la Seguridad, de la Secretaría de Estado de Seguridad del Ministerio del Interior.

Nos gustaría mostrar nuestro agradecimiento a las personas que han respondido a preguntas específicas y ofrecido comentarios por correo electrónico o en comprobaciones de la legibilidad para el público a medida que desarrollábamos la guía, tanto de la guía original como de la versión en español: David Balding, David Ballard, Philip Dawid, Noela Fariña Sierra, Chris Hughes, Chris Lawless, J.M. Márquez-Romero, Georgina Meakin, T.R. Retana, Rafel Simó Vicens y Mark G. Thomas.

Todas nuestras guías incluyen la fecha de publicación y reflejan los conocimientos y hallazgos científicos disponibles hasta esa fecha.

La guía original en inglés recibió apoyo financiero del Séptimo Programa Marco de la Unión Europea (FP7/2007-2013) en virtud del acuerdo de subvención n.º 285487 (EUROFORGEN-NoE). La versión española ha sido financiada con el apoyo de la ISFG.

La versión española de la guía ha sido editada por Leonor Sierra.

La versión original en inglés fue editada por la redactora independiente de temas científicos y médicos Linda Geddes y por Tracey Brown, Emily Jesper-Mir y Joanne Thomas, miembros del equipo de Sense About Science.

ADN

El ADN es la molécula que alberga la información genética de la mayoría de los organismos, incluidos los humanos.

ADN autosómico

El ADN de 22 pares de **cromosomas** no ligados al sexo presentes en el núcleo de las células.

ADN del cromosoma Y

El ADN del cromosoma Y, uno de los dos cromosomas del sexo, heredado de padres a hijos y únicamente presente en varones. Se encuentra en el núcleo de la célula.

ADN mitocondrial (ADNmt)

El ADN de mitocondrias, que son pequeñas fábricas de energía ubicadas en las células (fuera del núcleo). Como las células contienen muchas mitocondrias, su ADN está presente con un mayor número de copias y se puede detectar con más probabilidades de éxito cuando el ADN del núcleo está dañado o es insuficiente.

ADN nuclear

ADN del núcleo de la célula, que codifica la gran mayoría de los genes de un organismo. En la forma más habitual de **análisis de ADN** se utiliza ADN nuclear (incluido el **ADN autosómico** y ADN del cromosoma Y, pero se excluye al **ADNmt** , que se encuentra fuera del núcleo de la célula).

Análisis forense

Pruebas o técnicas científicas relevantes en los procedimientos penales.

Base de datos nacional de ADN

La mayoría de los países europeos tienen bases de datos de ADN con fines forenses en las que almacenan perfiles de ADN de casos penales sin resolver, así como de delincuentes condenados. En diversos países, como en España o el Reino Unido, los perfiles de ADN de las personas arrestadas, pero no condenadas, también pueden almacenarse. En esta guía, el término "base de datos de ADN" se refiere siempre a estas bases de datos forenses.

Cromosoma

El genoma humano se compone de 23 pares de cromosomas (46 en total) y cada uno contiene miles de genes y ADN no codificante.

Fenotipo

Las características físicas de una persona que son el resultado de una expresión de sus genes, así como de factores ambientales. La **determinación forense del fenotipo** consiste en la predicción, a partir del ADN, de uno o varios aspectos externamente visibles de estas características físicas, como el color del pelo y los ojos.

Haplotipo

Un haplotipo es un conjunto de polimorfismos del ADN, localizados en el mismo cromosoma, que tienden a ser heredados juntos (ligados).

Locus (plural: loci)

Un lugar específico e identificable en el ADN humano donde existe variabilidad entre personas (**marcadores genéticos** como **STRs** y **SNPs**).

Marcador genético y alelo

Fragmentos del genoma que pueden tener distintas formas (**alelos**). Estos fragmentos son muy variables, y por eso son útiles para distinguir a una persona de otra. Se pueden analizar en el laboratorio y así generar un **perfil de ADN** . Todas las personas tienen dos copias de cada marcador genético (porque heredamos una versión de nuestra madre y otra de nuestro padre).

Perfil de ADN o perfil genético

En el contexto forense, este término describe los **marcadores genéticos** que se hayan analizado del ADN de una persona. El más utilizado es el perfil de STRs.

Perfil de ADN mezclado

Un perfil de ADN de dos o más contribuyentes; p. ej., la víctima y el sospechoso.

Perfil parcial de ADN

Un perfil de ADN incompleto en el que no se han obtenido resultados para algunos de los marcadores genéticos analizados. Esto puede deberse a que el ADN se haya deteriorado a causa de, por ejemplo, exposición al calor, el agua o microorganismos, o bien porque el ADN esté presente en niveles tan bajos que no se pueda obtener información precisa sobre los marcadores.

Polimorfismos de un único nucleótido (SNPs)

Otra forma de variabilidad del ADN humano, esta vez en una única posición en la secuencia de ADN (en lugar de un fragmento repetitivo, como sucede con los STRs).

Razón de verosimilitud

Cálculo estadístico que resume el respaldo relativo que proporciona una prueba a dos hipótesis. Cuando la razón de verosimilitud es de 1, las pruebas disponibles ofrecen el mismo respaldo a ambas hipótesis. (Formalmente, se trata del índice de probabilidad de las pruebas según las dos hipótesis).

Repeticiones cortas en tandem (STRs)

Pequeños fragmentos de ADN (presentes a lo largo del genoma humano) que se componen de breves secuencias repetidas. El número de veces que se repite esta secuencia (y, por ende, la longitud del fragmento) suele diferir entre personas no emparentadas y se puede medir con el análisis de STRs. Este principio representa la base de la mayoría de los tipos habituales de **análisis de ADN** autosómico con fines forenses (es decir, análisis de fragmentos de ADN de los **cromosomas** no ligados al sexo). Cada marcador tipo STR contiene dos versiones, una heredada de la madre y la otra del padre. Se identifican con números para representar la longitud de las secuencias repetidas: "11/15" u "11/11". Los Y-STRs son los STRs presentes en el cromosoma Y (solo en varones; véase a continuación). El otro cromosoma sexual es el X; normalmente, las mujeres tienen dos cromosomas X, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y otro Y.

Sesgo de confirmación

La tendencia de interpretar nuevas pruebas como una confirmación de nuestras creencias o teorías personales.

07 PROFUNDIZACIÓN

Grupo de Habla Española y Portuguesa de la International Society for Forensic Genetics (GHEP-ISFG)

Fundada en 1968 la Sociedad Internacional de Genética Forense (International Society for Forensic Genetics, ISFG) promueve el conocimiento científico sobre marcadores genéticos aplicado a la ciencia forense, a través de actividades educativas e información para el público general. Su grupo de habla española y portuguesa ofrece contenido en estos idiomas con recomendaciones sobre cuestiones relacionadas con la genética forense.

<https://ghep-isfg.org/>

Comisión Nacional para el uso Forense del ADN (CNUFADN)

Aúna los documentos sobre ADN publicados por el organismo regulador de la base de datos nacional de ADN.

<https://www.mjusticia.gob.es/cs/Satellite/Portal/es/ministerio/organismos-ministerio-justicia/instituto-nacional/comision-nacional-para-forense>

ADN forense: problemas éticos y jurídicos

Libro con diversos capítulos de interés, incluida la valoración de la prueba genética para juristas y el uso de nuevos marcadores genéticos (fenotípicos y origen biogeográfico).

<http://www.publicacions.ub.edu/refs/indices/08025.pdf>

Estándar de ENFSI sobre informes periciales

Publicación de la Red Europea de Institutos de Ciencia Forense sobre la elaboración de informes evaluativos.

Versión original en inglés: http://enfsi.eu/wp-content/uploads/2016/09/m1_guideline.pdf

Versión es castellano: <https://ghep-isfg.org/publications/publicaciones-enfsi/>

Búsqueda Familiar

Clara explicación de lo que es una búsqueda familiar y sus implicaciones sociales, éticas y científicas.

<http://www.elsevier.es/es-revista-revista-espanola-medicina-legal-285-articulo-identificacion-sospechosos-traves-busquedas-familiares-S0377473216300505>

Contaminación

Artículo sobre las posibilidades de transferencia de ADN, su implicación en la interpretación de resultados genéticos y su repercusión en los procesos judiciales.

<http://www.elsevier.es/es-revista-revista-espanola-medicina-legal-285-articulo-la-importancia-garantizar-calidad-minimizar-S0377473216300232>

Misleading DNA evidence: reasons for miscarriages of justice

Peter Gill (2014) Elsevier. Publicado con financiación de EUROFORGEN. En este libro se proporciona un análisis en profundidad de los casos de Adam Scott, Farah Jama y Meredith Kercher, y se describe la utilidad y los inconvenientes de las bases de datos nacionales de ADN.

Lea nuestras guías en senseaboutscience.org



Descubra más detalles sobre los recursos informativos y las investigaciones de EUROFORGEN-NoE en www.euroforgen.eu/training/online-resources/

SOBRE NOSOTROS

La Red Europea de Excelencia de Genética Forense (EUROFORGEN – NoE) lleva cinco años funcionando gracias a la financiación de la Unión Europea. Su objetivo es reunir a científicos forenses e investigadores jurídicos y sociales de nueve países europeos para que estudien nuevas formas de análisis del ADN forense y nuevas técnicas de búsqueda. La comunidad de EUROFORGEN – NoE seguirá existiendo después de la finalización del proyecto de la UE en el marco de la International Society for Forensic Genetics (ISFG – Sociedad Internacional para la Genética Forense). Fundada en 1968, la ISFG promueve el conocimiento científico sobre marcadores genéticos aplicado a la ciencia forense a través de actividades educativas e información para el público general.

Para concienciar al público sobre los avances recientes y los problemas que puede haber en el uso de la genética forense, EUROFORGEN y ISFG se han asociado con Sense about Science para publicar “Interpretando la genética forense”.

Sense about Science es una organización sin ánimo de lucro que combate las malinterpretaciones de los avances científicos en el ámbito público. Sense about Science aboga por la transparencia para explicar los hallazgos de las investigaciones científicas y trabaja para asegurar que la importancia de la evidencia científica sea reconocida en debates públicos y en la elaboración de las políticas. Sense about Science se centra en cuestiones científicas complejas desde un punto de vista social, ético o científico y que puedan confundir al público debido a un uso erróneo o politizado. Sense about Science cuenta con un pequeño equipo que trabaja con miles de simpatizantes, desde investigadores líderes mundiales en su campo hasta grupos sociales.

Para más copias o información contacte con Sense about Science:

hello@senseaboutscience.org

+44 20 7490 9590

www.senseaboutscience.org

Guía original en inglés publicada en 2017 y re-editada y traducida al español en 2019 por



SENSE
about **SCIENCE**

Sense about Science

14a Clerkenwell Green
London EC1R 0DP

Organización benéfica registrada en el Reino Unido núm. 1146170
Compañía registrada en el Reino Unido núm. 6771027

Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0).

La guía original en inglés recibió apoyo financiero del Séptimo Programa Marco de la Unión Europea (FP7/2007-2013) en virtud del acuerdo de subvención n.º 285487 (EUROFORGEN-NoE). La versión española ha sido financiada con el apoyo de la ISFG.

