



Notas

Genética forense

Cristina Rodríguez Carlin, Beatriz Rodarte Murguía, Montserrat Monter Rosales, Aída Cristina Coss Rojas, América Castañeda Sortibrán y Rosario Rodríguez Arnaiz.

Los programas de televisión como CSI, por sus siglas en inglés (Crime Scene Investigation), o “La Ley y el Orden”, que tanto impacto y audiencia han tenido en nuestro país, despiertan inquietudes en los televidentes. El primero se trata de una serie televisiva que se centra en torno a un grupo de científicos forenses; el segundo versa sobre cómo la policía intenta capturar a los responsables de crímenes y sobre sus rastros genéticos. Ambas se desarrollan en Estados Unidos. Lo que importa e interesa de estos programas no es la vida de sus personajes, sino el hecho de que el protagonista es el laboratorio donde se analizan las evidencias colectadas en la escena del crimen después de seguir el protocolo de recuperación genética. El trabajo forense se realiza con base en el CODIS (*Combined DNA Index System*), la base de datos de DNA creada por el FBI (*United States Federal Bureau of Investigation*) y el análisis de datos de DNA (ácido desoxirribonucleico).

El DNA es la carta de presentación individual de cada persona, esto se debe a que ciertas regiones de nuestro genoma son altamente variables y así podemos asignar un genotipo a cada individuo. Estas variaciones o polimorfismos presentes son útiles para identificar a una persona en el momento de tomar la muestra de un sospechoso y compararla con la muestra obtenida en la escena del crimen.



Figura 1, autor Mauro López Armenta.

El descubrimiento de la gran variación que existe en ciertas regiones del DNA fue una de las pautas para su utilización en distintas técnicas de investigación como las utilizadas en la genética forense. En la actualidad, países como Estados Unidos cuentan con alrededor de 120 laboratorios forenses públicos; California es el estado con mayor cantidad. En Latinoamérica sólo Brasil y Colombia cuentan con sistemas legales en donde la genética forense tiene un gran impacto.

¿Qué es la genética forense?

De acuerdo con la definición que sostiene el Colegio Mexicano de Ciencias Forenses, “la genética forense es el análisis de los polimorfismos responsables de la variabilidad genética en la población humana aplicados a los problemas judiciales”; éstos pueden ser las investigaciones de paternidad, dadas por una reclamación por parte de uno de los progenitores del menor en cuestión; la criminalística, especializada en asesinatos y delitos sexuales donde con ayuda de los restos orgánicos humanos como son la sangre, el pelo, la saliva, el esperma y la piel; o bien en la identificación de restos cadavéricos, como fue el caso de la familia Romanov, o en personas desaparecidas, como en las narcofosas. El DNA también se utiliza para conocer la secuencia de eventos, los puntos clave del crimen e incluso el móvil.

La genética forense trabaja con vestigios biológicos de un ser humano u otro ser vivo que pueda ser analizado por una técnica en el laboratorio. Estas muestras en general provienen de las personas implicadas en el delito.

¿Qué DNA es analizado en estas pruebas?

Se sabe que todos los seres humanos compartimos el mismo DNA que codifica para

las mismas proteínas y los mismos caracteres, de ser así, ¿cómo es posible que podamos identificar a un criminal o podamos aseverar la paternidad? Esto tiene respuesta en la definición misma de la genética forense: los polimorfismos, el DNA mitocondrial y polimorfismos del cromosoma “Y”.

Un polimorfismo es una aparición simultánea de alelos en una población que tiene variaciones para ciertas posiciones, describe cambios en el DNA y son conocidos como polimorfismos de secuencia y polimorfismos de longitud.

Polimorfismo de secuencia

-----ATGCAACGT-----

-----AGGCAATGT-----

Polimorfismo de longitud

-----(TGCC)(TGCC)(TGCC)-----

3 repeticiones

-----(TGCC)(TGCC)-----

2 repeticiones

Los polimorfismos de secuencia más relevantes en la actualidad son los SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*), debido a que se han descrito alrededor de varios millones de SNP distribuidos por todos los cromosomas humanos, se estima que existe 1 SNP cada 500-1000 nucleótidos.

Los polimorfismos de longitud variable son los más utilizados en la actualidad y se pueden clasificar en dos grupos: los VNTR-minisatélites y los VNTR-microsatélites (VNTR Variable Number Tandem Repeat por sus siglas en inglés, Número variable de repetición en tándem), entre las que están los STR (Short tandem repeats o secuencias cortas en tándem), también llamados STR (*Short Tandem* número

variable de repeticiones en tandem (VNTR del inglés *Repeats*). En ambos casos presentan un *variable number of tandem repeats*).

El análisis de los polimorfismos en genética forense se puede dividir en dos grandes grupos: aquellos procedimientos clásicos o antiguos de análisis que utilizan sondas multilocus (MLP, *multilocus probes*) unilocus (SLP, *single locus probes*) y aquellos procedimientos basados en la reacción en cadena de la polimerasa o PCR, que actualmente son más utilizados mundialmente (González-Andrade *et al.*, 2001; 2006).

El DNA mitocondrial presenta una región control en la que existen dos zonas llamadas regiones hipervariables (HSV1 y HSV2), en ésta se acumulan preferentemente los polimorfismos que pueden ser analizados para establecer una relación de maternidad entre sujetos. Estos estudios se pueden llevar a cabo gracias a que las mitocondrias sólo proceden de la madre; por lo tanto, el material genético mitocondrial de cualquier individuo se hereda exclusivamente por vía materna.

Debido a la falta de un elemento homólogo, gran parte del cromosoma Y no recombina, por lo que la mayor parte de las secuencias se heredan como un bloque constituyendo un grupo de ligamiento que será cedido de padres a hijos varones en forma obligada. Los polimorfismos presentes en el cromosoma Y son del tipo STRs y SNPs, se utilizan en casos de paternidad o de violación, ya que permiten identificar específicamente restos celulares de un varón.

¿Dónde se encuentran las muestras de DNA?

Las muestras más frecuentes en donde se encuentra DNA son: la sangre fresca, la saliva, el semen, fluidos mixtos (semen-sangre-

epitelios) tejidos cadavéricos (tejidos blandos, huesos o dientes), así como fluidos en soportes sólidos como hisopos, papel filtro, etc.

Sin embargo, existen fuentes menos frecuentes como tejidos en parafina, uñas, estampillas postales, sobres, colillas, restos de utensilios (vasos, afeitadoras, cepillos de dientes, etc.) entre otros sitios. No obstante, la obtención de DNA en estas muestras es más difícil porque existe un alto grado de contaminación ambiental y la muestra puede ser muy pequeña.

¿Qué técnicas utiliza la genética forense?

STRs

Desde principios de la década de los noventa se ha extendido con gran éxito el uso de los microsatélites STRs. El análisis de estos, ha permitido establecer que son elementos extraordinariamente útiles en la identificación humana y en el mapeo genético, debido a su elevado polimorfismo (gran poder de discriminación), tasa de mutación relativamente baja, tamaño pequeño y ubicación cromosómica establecida. Además, varios de estos marcadores pueden amplificarse mediante PCR de forma simultánea (multiplex). La combinación de estos marcadores es la base de los bancos de datos para almacenar la información. El *CODIS* utiliza un conjunto estándar de 13 regiones STRs específicos.

Aun cuando los marcadores STRs son actualmente los más informativos para las pruebas forenses, ahora se ha comenzado a trabajar con el mejoramiento de éstos para muestras sumamente degradadas. La técnica se basa en un simple cambio en la posición de las sondas (*primers*) para la amplificación de los *loci* de STRs, éstos se posicionan más cerca del inicio de la repetición en tándem, lo que genera un producto mucho más pequeño (Mulero *et al.*, 2008). Como

ejemplo, ya se han aceptado 3 nuevos miniSTRs (D10S1248, D14S1434, D22S1045) como loci estándar en el Interpol Europeo, el cual comprende de 10 loci STR (Gill et al., 2006).

SNPs.

Los SNPs son marcadores bialélicos, es decir, sólo existen dos alelos posibles para cada *locus*, por lo tanto son menos informativos para pruebas forenses que un *locus* STR, por lo que se necesitan analizar una mayor cantidad de marcadores para alcanzar el mismo poder de discriminación que los 13 STRs utilizados por CODIS.

Una ventaja, sin embargo, es que una vez que se mejore la capacidad de análisis con ensayos multiplex y la completa automatización, serán una herramienta con gran poder en las pruebas forenses, ya que nos permitirán el análisis de miles de SNPs (Budowle, 2009).

PCR

El PCR (reacción en cadena de la polimerasa) es una técnica que permite crear millones de replicas precisas de DNA a partir de una sola muestra de DNA. La amplificación de DNA por el método PCR puede permitir a los científicos forenses realizar análisis en muestras tan pequeñas como un par de células de la piel. En contraste con algunas otras técnicas de análisis, la PCR tiene la ventaja de analizar tamaños de muestra pequeños, incluso si se degradan, aunque no debe ser contaminado con DNA de otras fuentes durante la recolección, almacenamiento y transporte de la muestra.

Análisis de DNA mitocondrial

Este tipo de análisis funciona bien en las muestras que no pueden ser analizadas a través de STR., sabiendo que hay dos tipos de DNA: mitocondrial y nuclear. A veces, una muestra puede ser antigua y ya no tener ma-

terial nuclear en la célula, lo que supone un problema para los otros tipos de análisis de DNA. Con el análisis del DNA mitocondrial, el DNA mitocondrial se puede retirar, lo que tiene importantes resultados para los casos que no fueron resueltos durante muchos años. El análisis del DNA mitocondrial puede ser muy valioso también en las investigaciones de personas desaparecidas.

Análisis de cromosoma Y

Dado que el cromosoma Y pasa de un padre a su hijo, el análisis de marcadores genéticos en un cromosoma Y puede ser de ayuda en la identificación de los vínculos familiares en los hombres o para el análisis de las pruebas que impliquen a muchos varones. Con estos análisis se puede establecer una línea de la familia durante muchas generaciones.


Conclusiones

Es importante señalar que las metodologías utilizadas en la genética forense no se circunscriben sólo a este ámbito, sino que van más allá del mismo, en la actualidad y con el deseo impasible del ser humano de encontrar respuesta a cuanto le rodea, es posible atestiguar cómo se han aplicado técnicas forenses en completar genomas de animales, plantas e incluso del Neanderthal.

La aplicación de genética forense trae consigo el tener que enfrentarse a cuestiones éticas en el manejo y uso de la información que se obtiene a partir de las investigaciones.

La genética forense ha alcanzado en los últimos años un gran avance con el desarrollo de técnicas moleculares que actualmente nos permiten analizar evidencias con una cantidad mínima de DNA. Sin embargo, en México se conoce muy poco el alcance de este tipo de estudios, aun

cuando el primer laboratorio de genética forense en el país fue fundado a principio de los años noventa. En los últimos años se han incrementado el número de laboratorios de genética forense, aunque en México aún falta establecer la legislación sobre el uso de la información obtenida con este tipo de marcadores, sobre todo de los SNP, los cuales nos permiten conocer características

sobre la predisposición a ciertas enfermedades. Por último, y no menos importante, es la creación de una base de datos nacional que nos permita tener un registro parecido al CODIS, así como las reformas en los protocolos forenses que puedan garantizar de una mejor manera la colecta de muestras de la escena del crimen minimizando así la probabilidad de contaminación 

Agradecimientos: A Ricardo Arriaga Campos por la lectura del manuscrito.

Referencias

- Budowle B and Angela van Daal. 2009. Extracting evidence from forensic DNA analyses: future molecular biology directions. *BioTechniques* 46:339-350
- Gill, P., L. Fereday, N. Morling, and P.M. Schneider. 2006. The evolution of DNA databases--recommendations for new European STR loci. *Forensic Sci. Int.* 156:242-244.
- González-Andrade, F, Martínez, B. 2001. Técnicas Instrumentales en Genética Forense. Medicina forense, Colección Mateo Tomás Buenaventura Orfilia y Rotger. Zaragoza. 67pp.
- González-Andrade F, Sánchez D, Martínez JMB. 2006. Ensayos Médico sobre Genética: La Genética Molecular en la Medicina Ecuatoriana. Ed Imprenta Noción, Quito. 257 pp.
- Mulero, J.J., C.W. Chang, R.E. Lagacé, D.Y. Wang, J.L. Bas, T.P. McMahon, and Hennessy, H.K. 2008. Development and validation of the AmpFISTR MiniFiler
- PCR Amplification Kit: a MiniSTR multiplex for the analysis of degraded and/or PCR inhibited DNA. *J. Forensic Sci.* 53:838-852.
- <http://www.exploredna.co.uk/basics-dna-forensics-techniques.html>
- <http://acta.ivic.ve/50-1/articulo3.pdf>
- http://www.mexicoforense.org/?page_id=182

Datos de los Autores:

Dra. América Nitxin Castañeda Sortibrán

Tel. (52-55) 56 22 49 06

Facultad de Ciencias UNAM

E-mail: nitxin@ciencias.unam.mx

Dra. Rosario Rodríguez-Araiz

Tel. (52-55) 56 22 49 06

Facultad de Ciencias UNAM

E-mail: rosario.rodriguez@ciencias.unam.mx

