
GENÉTICA FORENSE: ENTRE LA TECNOCENCIA Y LA IMAGINACIÓN

FRANCESC MESTRES
JOSEP VIVES-REGO

Pese a que la genética forense es una especialidad que se ha puesto recientemente de moda gracias a diversas series de televisión, su origen se remonta a principios del siglo XX con la descripción del grupo sanguíneo humano ABO (Jobling and Gill 2004). Entonces, la utilización forense de proteínas corporales presentaba dos inconvenientes importantes: se degradaban fácilmente y además tenían poco poder de discriminación. La genética forense dio un gran paso adelante al producirse dos avances tecnológicos fundamentales: el análisis de las secuencias de DNA y las mejoras en computación. Mediante un abordaje indirecto de las secuencias de DNA, fue como Alec Jeffreys y el *Forensic Science Service* resolvieron el primer caso criminal utilizando este tipo de moléculas (Jeffreys et al. 1985). El estudio comportó un enorme esfuerzo en horas de laboratorio y de gasto económico. Este tipo de datos basados en el DNA se denominó "huella genética", en analogía con las huellas dactilares clásicas. Considero, junto con otros autores (Houck and Siegel 2006), que es un nombre poco afortunado, pues conceptualmente no muestra la esencia del procedimiento y puede llevar a interpretaciones incorrectas. El procedimiento de Jeffreys, por las razones expuestas con anterioridad, no podía utilizarse de forma habitual en los casos criminales. A partir de principios de los años noventa, se introdujeron diferentes formas de secuenciación automática del DNA y se empezaron a utilizar diferentes marcadores moleculares que permitían caracterizar bien a los individuos sin necesidad de llevar a cabo la secuenciación de grandes fragmentos de DNA. Algunos de los más utilizados han sido los *short tandem repeats* (secuencias cortas repetidas en tandem) abreviadas STR y comúnmente denominadas microsatélites (Butler 2005). Tanto el *Forensic Science Service* como Thomas Casey pusieron a punto una batería de microsatélites que se heredasen independientemente, presentasen unos buenos niveles de variabilidad y por tanto un elevado poder de discriminación y pudiesen amplificarse y analizarse con facilidad.

Dept. Genètica, Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona, España. / fmestres@ub.edu
Dept. Microbiologia, Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona, España. / jvives@ub.edu

Además, varios de estos marcadores pueden amplificarse de forma simultánea (multiplex). Estas combinaciones de marcadores han sido la base para los bancos de datos para almacenar la información de los delincuentes. La combinación de marcadores más extendida a nivel mundial es el sistema CODIS (*Combined DNA Index System*), desarrollado por el FBI y utilizado por muchos cuerpos policiales de diferentes países. También se han estudiado las frecuencias de las diferentes variantes (alelos) de cada uno de estos microsatélites en las poblaciones humanas y con ellas se han construido las bases de datos correspondientes. Éstas se utilizan para poder calcular la *random match probability* (probabilidad de coincidencia debida al azar), es decir, la probabilidad de que un individuo tomado al azar en aquella población presente el mismo perfil genético que el de la muestra analizada. El almacenamiento y gestión de estas ingentes cantidades de información no sería posible sin el espectacular desarrollo tecnológico de la informática. No debemos pensar únicamente a nivel del desarrollo de los componentes del ordenador, sino también en el de los programas informáticos sofisticados, como por ejemplo, los elaborados para almacenar inteligentemente los datos y después realizar búsquedas rápidas en las bases de datos. La fusión de las técnicas de análisis molecular del DNA con las de computación dio lugar a la bioinformática, elemento clave en el desarrollo de la genética forense.

Sin embargo, la genética forense ha puesto a prueba el ingenio y la imaginación humana para resolver situaciones concretas. Por ejemplo, ¿cómo amplificar y analizar el DNA para la identificación de víctimas de catástrofes cuyos cuerpos han quedado seriamente destruidos? Es importante que las familias tengan identificados los correspondientes restos mortales para realizar el sepelio de sus seres queridos y para asuntos legales como herencias o seguros. El primer caso en que se utilizó el DNA para la identificación de víctimas fue el del asalto del rancho Waco (Texas) por el FBI, en el que se produjo un incendio y muchos de los ocupantes quedaron totalmente calcinados (Butler 2005). La molécula de DNA puede obtenerse en bastante buen estado a partir de la matriz de los huesos o de los dientes (Goodwin, et al. 2007; Li 2008). Una vez obtenido y purificado, el DNA puede amplificarse y analizarse mediante los marcadores genéticos adecuados. No obstante, si el DNA está degradado puede ser que algunos *loci* STR no se amplifiquen. Cuanto mayor es el fragmento de DNA a amplificar para un marcador microsatélite más probable es que se produzca un corte en su interior y por tanto que falle dicha amplificación. Para minimizar estos efectos se pensó en rediseñar *primers* (secuencias cortas de DNA que permiten la amplificación por PCR) que redujesen al máximo el fragmento informativo a amplificar. Esta imaginativa estrategia fue de gran utilidad en el caso de la identificación de las víctimas del 11-S en el World Trade Center (Butler 2005).

En parte relacionado con este último tema está el de cómo obtener amplificaciones a partir de muy poco DNA. A pesar de que existe toda una serie de inconvenientes técnicos como contaminación por otros DNAs o fallos en la amplificación de ciertos alelos (variantes) de algunos STR, actualmente pueden obtenerse buenas cantidades de DNA a partir del contacto de la piel humana con objetos tales como el volante de un coche, un cuchillo, una pistola o la cerradura de una puerta (Butler 2005; Goodwin, et al. 2007). Además, la imaginación humana permite obtener DNA a partir de un gran número de fluidos o tejidos humanos, como la sangre, el semen, la saliva, la orina, el pelo, las heces, etc. (Butler 2005; Goodwin, et al. 2007; Li 2008), superando toda una serie de dificultades técnicas. La saliva es especialmente interesante, puesto que ha permitido resolver casos criminales complejos, como los asesinatos de Rocío Wanninkhof y Sonia Carabates, o la identificación de terroristas de los atentados del 11-M en Madrid. En la actualidad se puede obtener DNA a partir de la piel del agresor que haya quedado bajo las uñas de la víctima al realizarse un forcejeo (Malsom, et al. 2009).

También se utilizan con éxito otros marcadores basados en el DNA para resolver problemas concretos. Así, el DNA del orgánulo celular mitocondria (mtDNA) es interesante, pues se hereda por vía materna. Con este marcador genético (y también mediante técnicas antropológicas) se han podido identificar todos los cuerpos de la familia imperial rusa (Gill, et al. 1994; Coble, et al. 2009). También, mediante este marcador molecular se pudo averiguar qué pasajeros sin identificar que se encontraban entre las víctimas de los aviones que se estrellaron el 11-S procedían de Oriente Medio y por lo tanto se trataba de los presuntos terroristas. Actualmente se trabaja con otros marcadores del DNA, los SNP o *single nucleotide polymorphism* (polimorfismo de nucleótido único) que se espera puedan dar información sobre características fenotípicas (aspecto externo) de los individuos. Sin duda, ello ayudaría a la investigación policial, pero muchos de estos marcadores podrían estar asociados a patologías o posibles patologías, y por tanto su uso indiscriminado en bancos de datos podría plantear problemas éticos (Mestres 2006).

Así, la genética forense ha estimulado la imaginación humana para resolver toda una serie de problemas. La tecnología ha ido avanzando y se han alcanzado objetivos impensables hace unos años, aunque todavía quedan retos a superar. Por ejemplo, se está avanzando en el automatismo (robótica) de muchos de los procesos de análisis de laboratorio para aumentar la calidad y fiabilidad del proceso, minimizando las contaminaciones y otros efectos no deseados que puedan distorsionar los resultados (Budowle y van Daal 2009). Este ámbito es fundamental, pues un resultado erróneo puede inculpar o, más habitualmente, exculpar a ciertas personas (Butler 2005; Goodwin, et al. 2007; Michaelis, et al. 2008). También pueden

producirse dolorosos errores en la identificación de víctimas y asignar incorrectamente los restos mortales a una determinada familia. Existen muchas más cuestiones de índole ético asociadas a la genética forense. Por ejemplo, ¿todos los individuos de la población deben formar parte de los bancos de datos policiales? ¿Deben pertenecer a ellos únicamente las personas que hayan realizado un acto delictivo? Si es así, ¿a partir de qué delito deben incluirse los perfiles genéticos de estos ciudadanos en el banco de datos? ¿Cuándo debe borrarse un perfil de este tipo de bancos: nunca, al morir el individuo o, por ejemplo, a los diez años? Incluso podemos plantearnos preguntas más genéricas: ¿nuestra sociedad permite que fiscalía y defensa tengan el mismo tipo de acceso a las pruebas de DNA? La fiscalía normalmente tiene acceso a laboratorios forenses de tipo público, pero, ¿qué tipo de accesibilidad tiene la defensa a esta clase de recursos, tan importantes hoy en día? Estas y muchas otras cuestiones se nos plantean y su resolución es de gran interés para la sociedad actual.

BIBLIOGRAFÍA

- Butler, J. M. (2005), *Forensic DNA Typing*. Burlington (MA). USA.: Elsevier Academic Press.
- Budowle, B. and van Daal, A. (2009), "Extracting evidence from forensic DNA analyses: future molecular biology directions". *Biotech.* 46: 339–350.
- Coble, M. D., Loreille, O. M., Wadhams, M. J. *et al.* (2009), "Mystery solved: the identification of the two missing Romanov children using DNA analysis". *PLoS One* 4: e4838.
- Gill, P., Ivanov, P. L., Kimpton, C., Piercy, R., Benson, N., Tully, G., Evett, I., Hagelberg, E. and Sullivan, K. (1994), "Identification of the remains of the Romanov family by DNA analysis", *Nat. Genet.* 6: 130–135.
- Goodwin, W., Linacre, A., Hadi, S. (2007), *An Introduction to Forensic Genetics*. Chichester, England: John Wiley and Sons Ltd.
- Houck, M. M. and Siegel, J. A. (2006), *Fundamentals of Forensic Science*. Burlington (MA). USA.: Elsevier Academic Press.
- Jeffreys, A. J., Wilson, V. and Thein, S. L. (1985), "Individual-specific 'fingerprints' of human DNA", *Nature* 316: 76–79.
- Jobling, M. A. and Gill, P. (2004), "Encoded evidence: DNA in forensic analysis", *Nat. Rev. Genet.* 5: 739–751.
- Li, R. (2008). *Forensic Biology*. Boca Raton (FL), USA.: CRC Press.
- Malsom, S., Flanagan, N., McAlister, C. and Dixon, L. (2009), "The prevalence of mixed DNA profiles in fingernail samples taken from couples who co-habit using autosomal and Y-STRs", *For. Sci. Intern. Genet.* 3: 57–62.
- Mestres, F. (2006), "Conocimientos actuales y posibilidades de acción en genética evolutiva", *Ludus Vitalis* 14: 241–245.
- Michaelis, R. C., Flanders jr., R. G. and Wulff, P. H. (2008), *A Litigator's Guide to DNA. From the Laboratory to Courtroom*. Burlington (MA). USA.: Academic Press.