

# DEL LABORATORIO A LOS TRIBUNALES

## LA REVOLUCIÓN DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR LLEGA A LA GENÉTICA FORENSE

Cristina Junyent

El término *forense*, que proviene de *forum*, remite a todo lo que sirve de apoyo a los jueces. Entre las diversas especialidades que lo utilizan, el crecimiento más espectacular se ha dado en la genética forense. Su desarrollo va ligado al de la biología molecular, de la que emplea las técnicas resultantes del salto cualitativo en la secuenciación genética y la bioinformática. Desde principios del siglo XX, en la identificación de personas se utilizaban las huellas dactilares, que son perennes, inmutables y discriminadoras, pero que no permiten determinar parentescos, ni realizar inferencias étnicas, ni caracteres fenotípicos, algo que sí permite el material genético. La discriminación viene dada por tres principios de la genética. El primero es que la huella genética individual discrimina individuos (excepto en mellizos idénticos). El segundo, que todas las células (salvo los gametos) portan la misma información genética. Y el tercero, que el material genético es hereditario.

Tenemos dos tipos de material genético: el ADN nuclear y el mitocondrial. El nuclear se compacta entre los cromosomas sexuales (XY) y los autosomas (aquellos cromosomas que no son sexuales).

En los autosomas se localizan los marcadores que se estudian en la mayor parte de los casos de identificación de personas. Los marcadores del cromosoma Y, así como del ADN mitocondrial, no discriminan individuos, sino que reflejan linajes paternos (Y) o maternos (ADN mitocondrial). Una propiedad interesante del ADN mitocondrial es que, al encontrarse en las mitocondrias, unos orgánulos abundantes en todas las células, se preserva mejor que el ADN nuclear, por lo que se puede utilizar en los casos en que no hay apenas ADN nuclear. El estudio del cromosoma Y se emplea en la investigación de agresiones sexuales, porque acostumbra a discriminar el material de la persona agredida y el de la agresora, ya que de las muestras tomadas en las cavidades o en las uñas de la víctima se obtiene una mezcla de células de ambos.

El primer caso criminal en el que se aplicó la genética forense fue resuelto en el Reino Unido en 1986.

Los asesinatos de dos chicas, uno ocurrido en 1983 y el otro en 1986, compartían características que hacían pensar en un solo asesino. Incluso un hombre admitió ser el causante del segundo crimen; pero su perfil genético no coincidía con el obtenido de muestras de semen recuperadas del cuerpo de las dos víctimas, que sí que era coincidente. Un año más tarde se hizo un estudio genético masivo y voluntario a cuatro mil hombres del entorno, de entre diecisiete y treinta y cuatro años. En ninguno de los casos se encontró coincidencia. Ahora bien, una llamada alertó a la policía de una conversación escuchada en un pub: un vecino alardeaba de haber ganado 200 libras por suplantar al panadero en el muestreo masivo. Finalmente, el panadero Colin Pitchfork acabó confesando los crímenes.

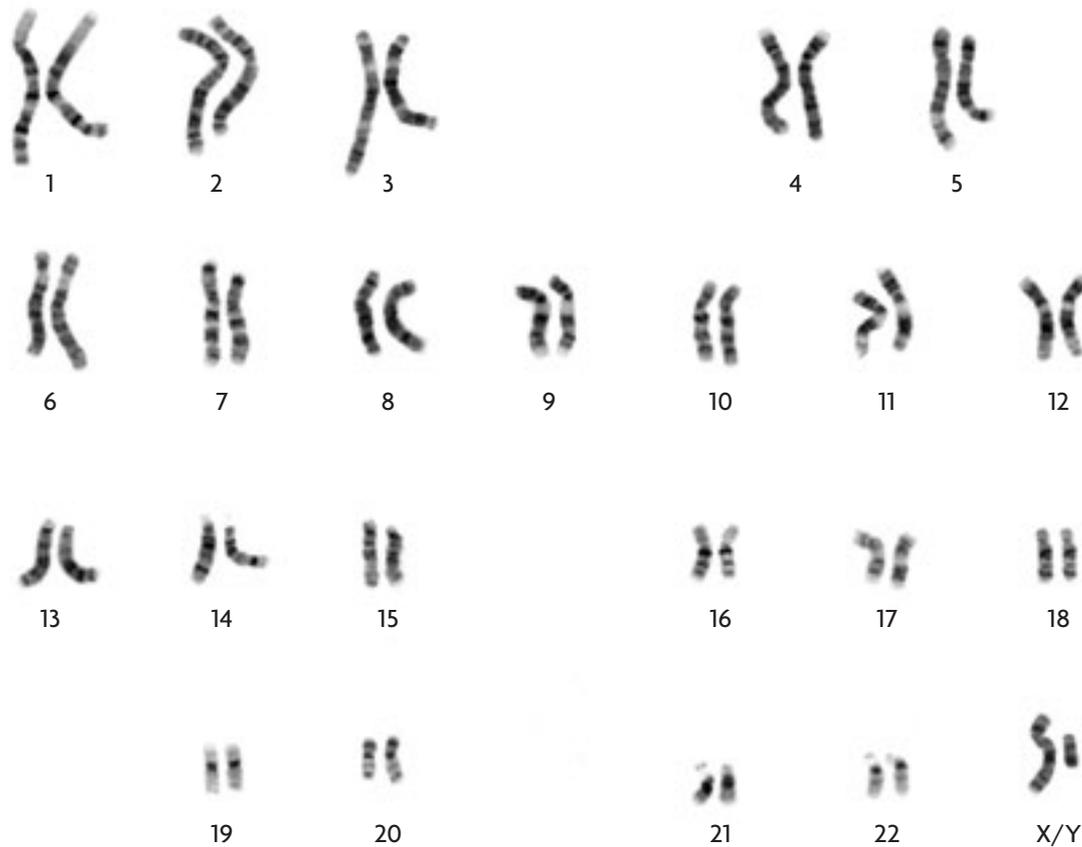
### «EL PRIMER CASO CRIMINAL EN EL QUE SE APLICÓ LA GENÉTICA FORENSE FUE RESUELTO EN EL REINO UNIDO EN 1986»

#### ■ LA ESCENA DEL CRIMEN

La evolución de la genética forense ha ido ligada a un aprendizaje por ensayo-error a medida que se superaban los obstáculos en las interpretaciones. Así, los protocolos se han ido afinando, como también las acreditaciones de los laboratorios que los aplican. Los

responsables de realizar la inspección del lugar de los hechos saben que hay que tomar las muestras de manera muy precisa y documentada, y que el camino hasta el laboratorio también debe ser meticuloso; una vez allá se sigue un riguroso protocolo de recepción y custodia. La defensa de O. J. Simpson, jugador de fútbol americano acusado de asesinar a su exmujer y a un amigo en 1994, consiguió que el jurado rechazase las pruebas genéticas que lo inculpaban de haber estado en el lugar del crimen, después de sembrar dudas de defecto en la cadena de custodia.

Uno de los casos más antiguos en que se aplicó esta técnica en España fue el de las niñas de Alcàsser (Valencia), sucedido en 1992. Las muestras de pelos recogidos en una manta encontrada en el coche donde las transportaron no pudieron ser utilizadas ni bien atribuidas por falta de rigor en la toma. Así pues, el caso no pudo ser resuelto por genética forense, pero sirvió de aprendi-



Cariotipo humano de un hombre. En los humanos, los cromosomas del par 1 al 22 son autosomas (no sexuales) y el par 23 es el cromosoma sexual (en este caso, XY). Es en los cromosomas no sexuales donde se localizan los marcadores que se estudian en la mayor parte de los casos de identificación de personas.

zaje de los problemas asociados de contaminación, que pueden suceder en cualquier momento. Por tanto, una de las precauciones es obtener el perfil genético de las personas involucradas en la obtención, la trayectoria y el tratamiento de las muestras.

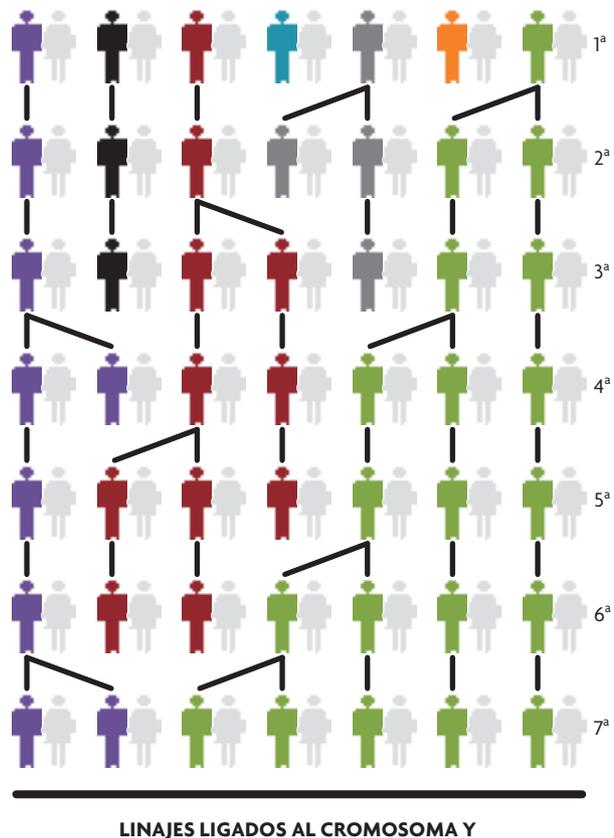
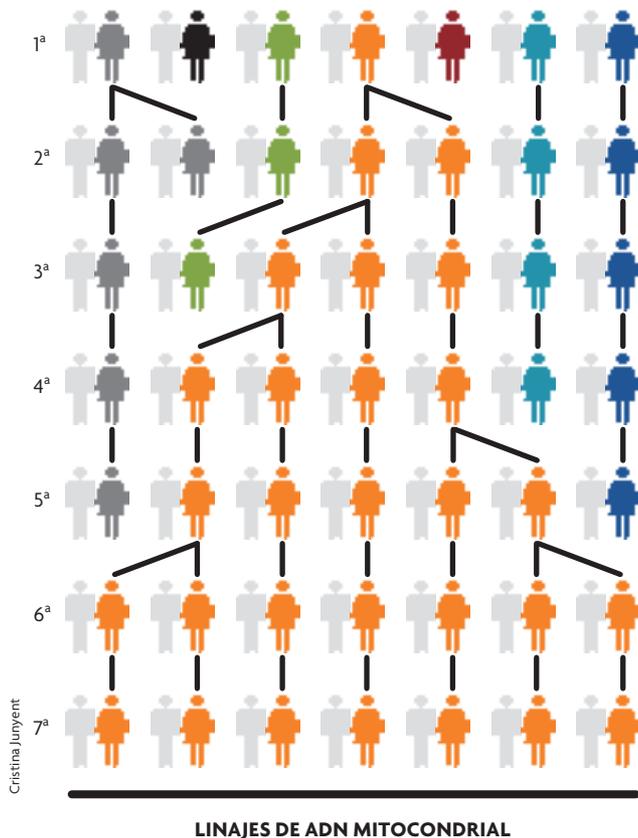
Recientemente, el caso del «fantasma de Heilbronn» permitió también ir un paso más allá en la estandarización de la disciplina. En 2007, en esta localidad del sur de Alemania, se encontró el cuerpo de una policía asesinada dentro su coche patrulla. Las muestras analizadas revelaron el perfil genético de una mujer que no era la víctima. Y cuando se incluyó en una base de datos se encontraron hasta cuarenta coincidencias de casos muy diferentes y en países vecinos. Se pensó en un delincuente versátil, viajero y, quizá, transexual. La hipótesis cambió cuando en 2009 se realizó el perfil genético de un cadáver sin identificar y muy deteriorado; volvió a aparecer el perfil ubicuo. Ahora bien, al repetir la prueba, ya no volvió a salir. ¿Qué estaba pasando? Pues que la empresa que manu-

facturaba y distribuía los tubos Eppendorf para recoger las muestras había contaminado involuntariamente una remesa, de forma que aparecía el perfil genético de una trabajadora. En 2016 apareció una norma ISO que tienen que cumplir todos los proveedores de material para los laboratorios de genética forense.

Puede haber otros fantasmas. Un mosquito puede ser un vehículo involuntario y representar un papel falsamente inculpatario. Imaginemos que una noche de verano, con las ventanas abiertas y las luces encendidas, un mosquito pica a una persona y volando llega al lugar donde se perpetrará un crimen. Y uno de los presentes lo aplasta contra la pared. Si se toma la muestra de sangre de la pared

como una salpicadura, ¡saldrá el perfil del vecino inocente! El estudio del material genético es un indicio, en los juicios existen muchos más. Es el juez quien combina las pistas coincidentes antes de determinar la culpabilidad. Hay que hacer un esfuerzo conjunto de estrecha comprensión entre el perito y el tribunal.

**«EL ESTUDIO DEL  
CROMOSOMA Y SE EMPLEA  
EN LA INVESTIGACIÓN  
DE AGRESIONES SEXUALES,  
PORQUE ACOSTUMBRA  
A DISCRIMINAR EL MATERIAL  
GENÉTICO DE LA PERSONA  
AGREDIDA Y EL DE  
LA AGRESORA»**



Herencia de los linajes materno (a la derecha) y paterno (a la izquierda). El esquema se lee de arriba abajo, siguiendo las generaciones de la primera a la séptima, y donde cada color corresponde a un linaje. En la primera generación de mujeres encontramos siete linajes de ADN mitocondrial, mientras que en la segunda hay cinco; las mujeres representadas con color negro y rojo oscuro no han tenido descendencia femenina, así que sus linajes se han extinguido; a su vez, la mujer de color gris ha tenido dos hijas, como la mujer de color naranja, y, en ambos casos, las hermanas tienen idéntico ADN mitocondrial. En el caso de los hombres también encontramos siete linajes, ligados al cromosoma Y. En la segunda generación han desaparecido los linajes naranja y azul, por falta de descendencia masculina; por contra, el linaje verde ha crecido, como lo ha hecho el linaje gris; y, en ambos casos, los hermanos tienen el mismo cromosoma Y.

## ■ LA FAMILIA Y OTROS ANIMALES

Uno de los primeros casos en que se investigó la paternidad por vía biológica, y fue mal adjudicada, es el de Charles Chaplin. Cuando la actriz Joan Barry lo acusó de ser el padre de su hija, este aseguró que hacía más de un año que no la veía. Las pruebas periciales estipularon que no lo podía ser: Chaplin pertenecía al grupo 0, mientras que la madre pertenecía al grupo A y la hija, al B; el padre, por tanto, debía aportar el grupo B, que Chaplin no tenía. No obstante, y a pesar del testimonio de tres médicos, el tribunal lo declaró culpable y lo condenó a dar el nombre a Carol Ann y pasarle una manutención hasta que cumplió veintiún años. Ahora, las pruebas de paternidad ya no se hacen con grupos sanguíneos, sino con perfiles genéticos. Habitualmente los solicitan hijos ilegítimos que reclaman parte de una herencia; pero también se han aplicado en secuestros de recién nacidos en España y en Argentina.

La relación de parentesco a veces resuelve otros casos. El primer trimestre de 2016, casi veinte años después de la agresión y asesinato de Eva Blanco en el municipio de Algete (Madrid), y cuando el caso estaba a punto de prescribir, se identificó a una persona en Francia como sospechosa de haber cometido el crimen. En la base de datos se detectó un perfil de cromosoma Y que coincidía con las muestras tomadas a la chica. Como el cromosoma Y no identifica el individuo, sino el parentesco, se reanudó la investigación para encontrar parientes del portador que hubiesen vivido en Algete. Y se encontró a un hermano que, no mucho después de los hechos, se fue de la localidad. Reconocer a parientes a través de un perfil genético es algo que se puede hacer en Francia, pero la legislación española vigente, más proteccionista de los datos de los individuos, no lo permite.

La genética forense también ayuda en casos históricos. La familia Romanov, ejecutada por los soviets, fue identificada por ADN forense, y los perfiles resolvieron

	$I^A$	$I^B$	$i$
$I^A$	$I^A I^A$ <b>A</b>	$I^A I^B$ <b>AB</b>	$I^A i$ <b>A</b>
$I^B$	$I^B I^A$ <b>AB</b>	$I^B I^B$ <b>B</b>	$I^B i$ <b>B</b>
$i$	$i I^A$ <b>A</b>	$i I^B$ <b>B</b>	$ii$ <b>0</b>

Cristina Junyent

En 1943, la entonces actriz Joan Barry puso una demanda de paternidad al también actor Charles Chaplin. Chaplin, con un fenotipo 0 (en azul en el cuadro) en el grupo sanguíneo debía tener forzosamente los dos alelos 0 ( $ii$ ). Joan Barry, con fenotipo A (en amarillo en el cuadro), podía tener un genotipo con una combinación de alelos  $I^A I^A$ ,  $I^A i$  o  $i I^A$ . Juntos, tan solo podían tener hijos con un fenotipo A o 0 (si la madre era  $i I^A$ ); en ningún caso un hijo de fenotipo B. Si Carol Ann pertenecía al grupo B, no podía ser hija de Chaplin.

la polémica generada por las personas que se declaraban descendientes de los últimos zares. También se estudia la posibilidad de contrastar el ADN que se pueda recuperar de los restos encontrados en la iglesia de las Trinitarias y atribuidos morfológicamente a Cervantes con el de algunos parientes suyos enterrados e identificados en el cementerio de Arganda y en Córdoba. Cuando en la recuperación de la memoria se estudian restos encontrados en fosas de la guerra civil española, se busca el parentesco por el ADN mitocondrial, porque se deteriora menos, aunque solo permita buscar similitudes por el linaje femenino de los desaparecidos.

Aunque es muy circunstancial que se pidan pruebas de identificación de especies animales, pueden ser de utilidad. Existen denuncias de mordeduras de perros en las que se estudia el perfil genético del animal. O cuando el pelo de una mascota encontrado en la escena de un crimen ha conducido al sospechoso. Y cuando, tras los ataques del 11 de septiembre de 2001, cinco trabajadores de correos murieron por contagio de polvo de carbunco<sup>1</sup> enviado por carta, el estudio filogenético guió hasta el origen de los envíos. En otros casos, el animal es la víctima. Algún vecino hartado de oír ladrar a un perro lo ha matado. Si se encuentra al animal y se puede co-

<sup>1</sup> El carbunco es una enfermedad, producida por una bacteria, que padecen los animales, en especial el ganado.

tejar su perfil, se puede adjudicar la culpabilidad. Por otra parte, para recuperar las poblaciones de ballenas, en 1986 la Comisión Ballenera Internacional prohibió cazarlas, excepto en las poblaciones tradicionales que viven de su carne. En la actualidad en Japón se permite la captura con objetivos «científicos»; y en Islandia se ha reanudado la cacería legal de algunas especies. Los estudios de ADN sirven para denunciar la sobrecaptura, es decir, reconocer especies capturadas no permitidas, en un caso, y la discriminación de un número mayor de individuos capturados de los permitidos, en el otro.

## ■ DESAPARECIDOS, INOCENTES E INMIGRANTES

Cuando, en grandes catástrofes, no se puede recurrir a otra clase de identificación, se pide ayuda a la genética forense. En el atentado del 11 de septiembre contra las Torres Gemelas, el estado de los cuerpos obligó a atribuir las identidades con marcadores genéticos. Un 40% de los restos, sin embargo, quedó sin identificar. Dado que el ataque tuvo lugar a primera hora de la mañana, muchas de

las víctimas eran las personas que limpiaban las oficinas, por lo que se piensa que podían estar en situación ilegal y por eso nadie se atrevió a reclamar los cuerpos. No pasó lo mismo con el avión del vuelo 77 de American Airlines que el mismo día se estrelló en el Pentágono. Se identificaron todas las víctimas excepto cinco. Como eran portadores de marcadores genéticos frecuentes en personas del Oriente Próximo, fueron consideradas como pertenecientes a los secuestradores y se cerró la

investigación forense del caso.

El ADN ha permitido exculpar a inocentes. En los Estados Unidos, en 1992 se inició el Proyecto Inocencia, que revisa casos previos a la aplicación de las técnicas genéticas. Hasta ahora, ha conseguido liberar a 344 personas inculpadas erróneamente. Muchas de estas han pasado muchos años en prisión, algunas de ellas en el corredor de la muerte. Los primeros marcadores genéticos en ser empleados fueron los HLA (por las siglas en inglés de antígeno leucocitario humano), proteínas o grupos sanguíneos que, a pesar de tener polimorfismos más limitados que el ADN, pueden ser discriminadores. Estos marcadores ayudaron a resolver el secuestro de Maria Àngels Feliu, la farmacéutica de Olot (Girona). El análisis de los restos de saliva que dejaron los secuestradores al cerrar los sobres que enviaban a la familia para extorsionarla exculpó a los primeros acusados y, más adelante y con técnicas más modernas, permitió inculpar al responsable.





Ministerio Ruso de Salud

La genética forense ha ayudado en casos históricos, como el de la familia Romanov, ejecutada por los soviets. Los miembros de la familia del último zar fueron identificados gracias al estudio forense de sus restos (en la imagen).

#### ■ DEL GENOTIPO AL FENOTIPO

La identificación de personas por el ADN empezó en 1985 cuando el equipo de Alec Jeffreys, de la Universidad de Leicester (Reino Unido), publicó en la revista *Nature* que en el estudio de los perfiles genéticos se encontraba una marca personal. Los marcadores que se utilizan desde 1992 son los STR (por las siglas en inglés de repeticiones cortas en tándem), que nos diferencian por el número de repeticiones. Además de la capacidad de discriminación, no requieren muestras muy ricas de material genético, lo que las hace muy útiles en criminalística.

Cuando el material que tiene que ser sometido a estudio llega al laboratorio de genética forense, en primer lugar se extrae el ADN de la muestra, después hay que elegir el fragmento que se quiere estudiar y, entonces, amplificarlo por la técnica de la PCR (reacción en cadena de la polimerasa en sus siglas en inglés). Una vez la muestra es amplificada, se la somete a una electroforesis en un gel de agarosa al que se aplica una corriente eléctrica. Como el ADN tiene carga negativa, los fragmentos se moverán hacia el electrodo positivo según la velocidad que les permita su peso. Más tarde, las muestras se teñirán para distinguir las bandas que individualizan al portador.

**«LA IDENTIFICACIÓN DE PERSONAS POR EL ADN EMPEZÓ EN 1985 CUANDO EL EQUIPO DE ALEC JEFFREYS PUBLICÓ EN LA REVISTA 'NATURE' QUE EN EL ESTUDIO DE LOS PERFILES GENÉTICOS SE ENCONTRABA UNA MARCA PERSONAL»**

El resultado de la identificación se compara con otro material genético previamente determinado para encontrar coincidencias. Los informes se emiten siguiendo el método estadístico del contraste de hipótesis. Generalmente se trabaja con la hipótesis del fiscal, que busca la culpabilidad, y la de la defensa, que busca la inocencia. En una enorme mayoría de los casos no se plantea duda, ya que el índice estadístico de probabilidad acostumbra a ser de trillones o billones, es decir, que el técnico apuesta un trillón o un billón de veces a una a la culpabilidad o a la inocencia. En casos de paternidad el valor de 10.000 a 1 ya es aceptable.

Otros marcadores genéticos tienen patrones predominantes en determinadas latitudes geográficas, de forma que se puede insinuar un origen de la persona. Pero hay que tener mucha precaución, porque la historia de nuestra especie está llena de desplazamientos y las migraciones pueden dar lugar a situaciones confusas. Por ello, aunque puede ser una herramienta muy útil para la policía, estas inferencias no se utilizan en los informes judiciales.

Y, a medida que se conoce la herencia de los diferentes caracteres, las herramientas conducen del genotipo al fenotipo, y se puede tener una aproximación al color de los ojos u otras características físicas, o una aproximación a la edad de la persona. En Hong Kong, donde tienen un grave problema por la enorme generación de basuras, las autoridades pusieron en marcha una campaña para animar a depositar la suciedad correctamente. A partir del material genético obtenido de la basura se hacen reconstrucciones faciales, y se cuelga un póster en el metro

con el retrato-robot conseguido asociado al material arrojado indebidamente: una colilla, un preservativo... Aquí no sería posible, vulneraría el derecho a la intimidad de las personas.

#### ■ CUESTIONES ÉTICAS, LEGALES Y SOCIALES

Pronto se vio que los resultados de las pruebas de criminalística se podían recopilar en bases de datos y compararlos, dado que los laboratorios forenses de todo el mundo utilizan los mismos marcadores, igual que se comparte el *software* mayoritariamente empleado, desarrollado por el FBI. La base de datos de España funciona desde 2008 y a ella tienen acceso, tanto para introducir como para leer datos, los cuerpos de policía autonómica (Euskadi, Navarra, Cataluña), la Guar-

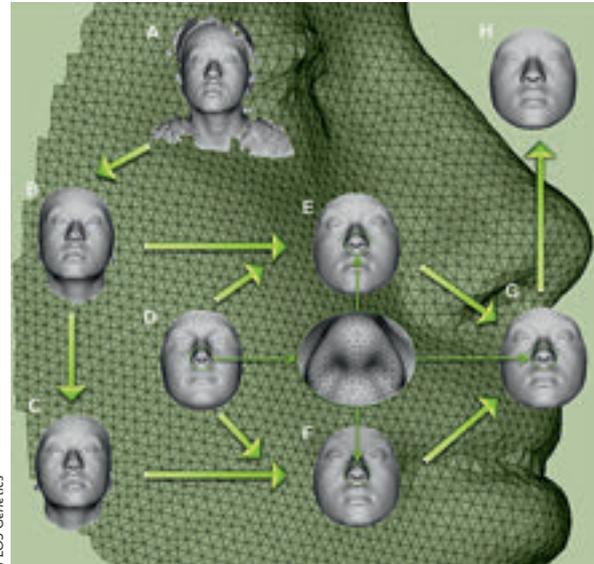
dia Civil, los ministerios de Interior y de Justicia y la Interpol. Obviamente, el acceso es limitado. Muchos laboratorios de genética forense participan en el sistema CODIS (Sistema de Índice Combinado de ADN, en sus siglas en inglés), en el que los laboratorios forenses intercambian y comparan perfiles por vía electrónica. Así se han podido vincular crímenes violentos en serie, exonerar casos de inocentes condenados de forma incorrecta o identificar a desaparecidos. Desde 2007, cuando se inició, esta colaboración ha permitido resolver entre 4.000 y 5.000 casos anuales, lo que no se habría podido hacer de otra manera.

Al introducir un perfil, lo primero que se hace es compararlo dentro de la misma base local en la que se entra. Cuando no hay coincidencia, pasa a un nivel superior; pero si surge una, envía una alerta a los laboratorios implicados. Y si se descarta un error, se avisa a los juzgados para que tomen las medidas que consideren oportunas. La base de datos europea comparte perfiles genéticos, huellas dactilares, matrículas de coches y otros datos. El tratado por el que se regula esta información lleva el nombre de la ciudad alemana donde se firmó, Prüm, y pretende impulsar la participación transfronteriza contra el crimen orga-

**«A MEDIDA QUE SE CONOCE LA  
HERENCIA DE LOS DIVERSOS  
CARACTERES, LAS HERRAMIENTAS  
CONDUCE DEL GENOTIPO AL FENOTIPO,  
Y SE PUEDE TENER UNA APROXIMACIÓN  
AL COLOR DE LOS OJOS U OTRAS  
CARACTERÍSTICAS FÍSICAS»**

nizado, reforzar la colaboración antiterrorista y establecer vínculos de conexión entre los criminales. Así pasó en un crimen cometido recientemente en Cuenca, en el que el asesino de dos chicas fue localizado en Rumanía.

Del uso de los datos genéticos de una persona se derivan problemas éticos y legales, que pueden ser vistos de forma contrapuesta; por ello, en cada país la legislación tiene características propias que condicionan cómo se pueden emplear. En Holanda, por ejemplo, es legal estudiar información genética que permita inferir caracteres fenotípicos. Así se pueden obtener esbozos de retratos robot y otros datos como el color de la piel o de los ojos. La legislación española tan solo permite incluir en las bases los perfiles genéticos de las personas que han cometido delitos graves y prohíbe inferir el aspecto a partir de los marcadores.



La diversidad facial humana es sustancial, compleja y, en gran medida, científicamente inexplicable. Para poder reconstruirla a partir del ADN se emplearon modelos de ascendencia de África occidental y europea mixta de Estados Unidos, Brasil y Cabo Verde. Se buscaron las relaciones entre la variación facial y los efectos del sexo, ascendencia genómica, y un subconjunto de genes candidatos craneofaciales. A partir de un conjunto de veinte genes que mostraron efectos significativos en las características faciales, se busca la fisonomía más probable del portador de una determinada muestra genética. En la imagen, se explica el proceso que se sigue para reconstruir la nariz a partir del ADN. A) Superficie original. B) Exclusión de las partes sin cara. C) Reflexión para hacer la imagen espejo. D) Máscara antropométrica de cuasi-hitos. E) Reasignamiento. F) Reasignamiento reflejado. G) Simetrización. H) Reconstrucción.

En el debate social, también hay varias corrientes de opinión: algunas personas consideran que si no han cometido ningún acto delictivo, no tienen por qué tener miedo a estar incluidos en una base de datos genómica y estarían a favor de que se incluyese a toda la población, como está incluida la huella dactilar. Otra corriente considera que es mejor preservar la intimidad del individuo.

Kuwait es el único país del mundo en el que se ha emitido una ley para tener identificado el perfil genético de toda la población. Y en Qatar parece que están a punto de hacer otra. El argumento siempre es la seguridad, pero puede haber intenciones ocultas, como la atribución de la «verdadera» ciudadanía; también podría haber efectos secundarios, como encontrar exclusiones de paternidades en sitios donde el adulterio puede ser penado con la muerte. El uso perverso que puede tener una herramienta de este tipo puede no estar planteado inicialmente y aparecer más adelante. ☺

**Cristina Junyent.** Doctora en Biología y directora de la Fundación Ciencia en Sociedad (Barcelona).