

[Home](#)[Contacto](#)[CSJN](#)[Presentación](#)[Integrantes](#)[Novedades](#)[Publicaciones](#)[Instituto Técnico Judicial](#)[Herramientas](#)[Legislacion](#)[Jurisprudencia](#)[Codigo Penal](#)[Codigo Procesal Penal](#)[Codigo Civil](#)[Codigo Procesal Civil y Comercial](#)

Cuadernos de Medicina Forense

(Cuadernos de Medicina Forense. Año 1, Nº1, Pág.1-17. Junio 2002)

ADN Y MEDICINA FORENSE

Diez años de Experiencia

- Primera Parte -

Por Rosario Alicia Sotelo Lago, Graciela Eleta y Carlos Gatti

(versión PDF)

La medicina legal en su carácter de especialidad, comparte con la medicina en su conjunto importantes transformaciones que le han permitido incorporar a su ámbito de acción los avances de la tecnología.

La identificación, una de las vertientes fundamentales de la medicina forense, se ha enriquecido en los últimos años con los aportes que los métodos de investigación en genética molecular le han proporcionado. Forman parte relevante de dicha metodología las técnicas de tipificación de ADN, las cuales permiten la investigación de identidad en el marco médico legal.

Ciertos fenómenos socioculturales de envergadura como el aumento de la violencia urbana, el valor progresivo que adquiere el derecho a la identidad y el reclamo de garantías procesales cada vez más rigurosas, generan mayor exigencia en cuanto al grado de certeza que deben proveer todas las investigaciones periciales.

En la Argentina, la tecnología del ADN se aplicó inicialmente al estudio de la filiación, reemplazando gradualmente a la basada en la caracterización del Sistema Mayor de Histocompatibilidad (HLA). En Marzo de 1992, un atentado con explosivos destruyó la Embajada de Israel en Buenos Aires. Desde ese momento comenzaron a practicarse estudios de ADN destinados al reconocimiento de cadáveres y/o restos humanos que no pudiesen ser identificados por los métodos tradicionales, fundamentalmente por la técnica dactiloscópica, de particular relevancia en Argentina por la existencia de un archivo dactiloscópico de alcance universal para todas las personas documentadas. También a partir de ese año, la demanda de este tipo de estudios se amplió, incluyendo casos de criminalística en los cuales las características del material biológico a investigar impusieron al método exigencias adicionales.

En la actualidad, el Cuerpo Médico Forense cuenta con la prestación de cinco laboratorios especializados contratados por la Justicia Nacional, a los que se les derivan las muestras para su procesamiento.

En lo que va del período iniciado en 1992 hasta el 31 de diciembre de 2001, la Unidad de Identificación por ADN del Cuerpo Médico Forense ha dictaminado sobre un total de 734 casos. Definimos como "caso" todo aquel expediente judicial ingresado al Cuerpo Médico en el cual se requirieron estudios de ADN, sin importar la cantidad de análisis efectuados o el tipo de material biológico analizado.

En esta cifra no se incluyen ninguna de las aproximadamente 550 muestras provenientes de las víctimas de desastres de masas que fueron recolectadas en reiteradas oportunidades y para distintas etapas de análisis de ADN, ni tampoco el promedio de 40 casos anuales cuya tramitación no fue completada por razones procesales.

La petición de este tipo de estudios, tanto para filiaciones como para criminalística, se vio incrementada notablemente durante los últimos años, observándose un progresivo aumento que se hizo particularmente evidente a partir del año 1996. De acuerdo a nuestros registros estadísticos, en el período 1992-1995 se peritaron 109 casos, con un promedio anual de 27. En los años restantes (1996-2001) dicho promedio se incrementó a 104 casos.

La mayor parte de ellos (65%) pertenecía al ámbito penal, con franco predominio de los delitos sexuales, seguidos por los homicidios. Así lo evidencian las cifras que se presentan a continuación.

CRIMINALISTICA (1992-2001)		
TIPO DE DELITO	NUMERO	PORCENTAJE

Homicidio	78	16.4%
Delitos sexuales	254	53.5%
Robo	17	3.6%
Aborto	4	0.8%
Lesiones	7	1.5%
Muerte dudosa	34	7.2%
Otros delitos	81	17.1%
TOTAL	475	100.0%

En el ítem "otros delitos" se incluyen casos de índole diversa, siendo los de mayor frecuencia los referidos a supresión de estado civil de personas, incidente tutelar, falsificación de documento público, práctica médica y sustracción de menores. Entre los de menor incidencia, registran causas con requerimientos judiciales menos frecuentes como la detección de material biológico humano en elementos sanitarios descartados o la investigación de la pertenencia de aquellas muestras de orina donde se había certificado la presencia de drogas.

FUNDAMENTOS DEL METODO

El ADN es el componente fundamental de los cromosomas y contiene la información hereditaria requerida para transmitir, de padres a hijos, similitudes y diferencias. El número de cromosomas de la especie humana es de 46, los cuales se agrupan en 23 pares: 22 de ellos llamados "pares autosómicos" no presentan diferencias de acuerdo al sexo; el restante, el par 23, "par sexual", tiene características diferentes determinadas por cada uno de los sexos. Los 23 pares de cromosomas están contenidos en el interior del núcleo celular.

Si bien existen genes (los genes son trayectos de ADN localizados en determinadas zonas de los cromosomas) que transmiten familiarmente caracteres evidenciables, otros no lo hacen. Aquellas áreas de ADN que no transmiten información para características hereditarias detectables, pueden organizarse como "secuencias repetitivas", que son pequeños fragmentos de ADN de idéntica composición que se repiten varias veces. Las técnicas de identificación por ADN nuclear se apoyan en esta propiedad de ese ADN que consiste en repetirse en determinadas zonas de los cromosomas.

El ADN posee igual estructura, y por ende las mismas secuencias repetitivas en todas las células presentes en el organismo.

El análisis del ADN con fines de identificación implica el empleo de técnicas de laboratorio que utilizan diversos "marcadores" o "sistemas", los que podrían definirse conceptualmente como instrumentos que investigan esos fragmentos de ADN en los cuales se instalan las secuencias repetitivas aludidas. Los resultados que se logran de este análisis de diversas áreas de ADN configuran, en conjunto, el perfil genético propio de cada individuo.

El perfil genético, así definido, tiene una capacidad discriminativa de gran potencia para diferenciar personas. Es esa cualidad del método, que le permite discriminar con altos grados de certeza, la que explica la denominación de "huellas digitales genéticas" o "fingerprints" de la literatura anglosajona, que suele utilizarse para designar este sistema de identificación.

La irrupción de esta metodología en la ciencia forense representó un avance de particularísima importancia tanto por su potencial grado de certeza a la hora de discriminar como por su aplicación a prácticamente cualquier tipo de rastro biológico.

En el ámbito de la criminalística su utilización permite el análisis de ADN en material biológico de cualquier tipo y presente en pequeñas cantidades en la evidencia, lo que incrementa notablemente la información brindada por la muestra para la clarificación del hecho delictivo. Es así posible determinar el perfil genético de un individuo a través de manchas de sangre o semen, de material recolectado por hisopados, de pelos, de muestras de saliva (aún las obtenidas de colillas de cigarrillos), de material cadavérico en distintos estados de transformación y de fragmentos de tejidos, incluso pequeños, como restos de piel adheridos a las uñas.

El hallazgo de patrones genéticos en estos rastros biológicos y su comparación con los perfiles de las personas involucradas, hacen posible establecer una concordancia (si los perfiles coinciden) o descartarla (si los mismos difieren) y de este modo señalar o excluir a los involucrados como fuente de las muestras, con un elevado grado de certeza.

Los dictámenes de filiación también se vieron beneficiados por la altísima precisión que puede brindar su aplicación al estudio de vínculos biológicos. Por otra parte, a diferencia de los métodos que la precedieron, puede aplicarse a la investigación de parentesco en cadáveres y restos humanos.

Otra de las cualidades de este método que reviste singular importancia forense es su capacidad de generar resultados en material biológico degradado por diversos factores, entre los que cabe mencionar, por su frecuencia, los fenómenos de transformación cadavérica y los procesos de desnaturalización como el provocado por la acción del fuego.

Aunque la mayor fuente de ADN es el núcleo celular, algunas formaciones celulares extranucleares, como las denominadas mitocondrias, poseen ADN. Este ADN mitocondrial que solo se hereda por vía materna, representa una alternativa más para la identificación forense en circunstancias especiales.

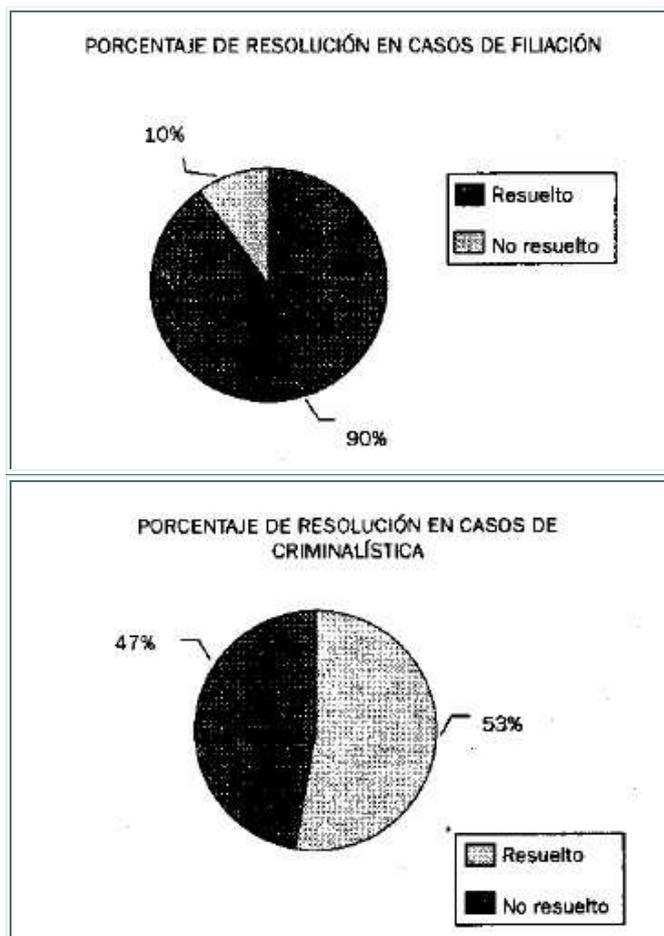
Las características que hemos reseñado, amplían notablemente las posibilidades de la tipificación de ADN como herramienta de identificación en todo tipo de casuística judicial. En determinadas circunstancias es el único o último recurso identificatorio que puede proporcionar algún resultado, especialmente frente a restos humanos muy fragmentados y muestras biológicas escasas y/o deterioradas.

NUESTRA EXPERIENCIA EN LA APLICACIÓN DE LOS ESTUDIOS DE ADN

Las técnicas que caracterizan el ADN nuclear presentan un elevado grado de eficiencia en el campo de la filiación.

Las circunstancias que rodean a ciertos hechos delictivos no permiten alcanzar resultados tan satisfactorios en el ámbito penal. Las estadísticas de la Unidad de ADN del Cuerpo Médico Forense reflejan esta realidad, como lo atestiguan los siguientes gráficos donde se presenta el porcentaje de los casos en los que fue posible llegar a un dictamen de identificación, ya sea de concordancia o de exclusión, en pericias de filiación y de criminalística.

En el caso de las filiaciones, por lo general, los estudios se limitan a las muestras de sangre venosa o hisopados bucales obtenidos en el momento del examen. El ADN extraído de las mismas es abundante y presenta un excelente estado de conservación, razones por las cuales el logro de resultados es prácticamente seguro. El 10% de casos no resueltos es relacionable a la incomparecencia del progenitor alegado o a interrupciones del estudio por motivos procesales.



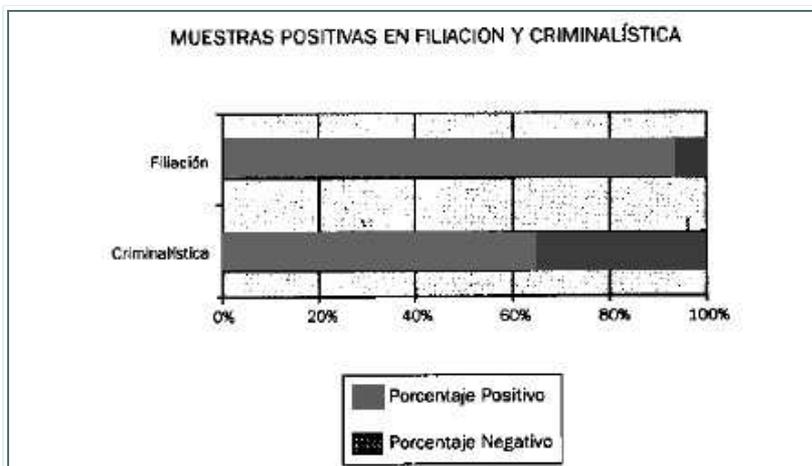
En el 47% de las peritaciones por criminalística no fue posible alcanzar un dictamen. Entre los factores responsables de esta situación deben destacarse, por su importancia, la naturaleza de las muestras delictivas, el deterioro biológico de las mismas, el desconocimiento o incomparecencia del imputado, y la remisión de evidencias sin acompañamiento de víctimas y/o imputados.

La mayoría de las veces, las muestras provenientes de ambos tipos de peritación y las vinculadas a delitos

contra la vida o contra la integridad sexual o física, demuestran diferencias significativas en cuanto a la obtención de material genético apto para brindar resultados informativos.

En criminalística se emplean, como ya hemos expuesto, evidencias relacionadas con el entorno del hecho, en las que el material biológico es habitualmente escaso y con frecuencia presenta mal estado de conservación.

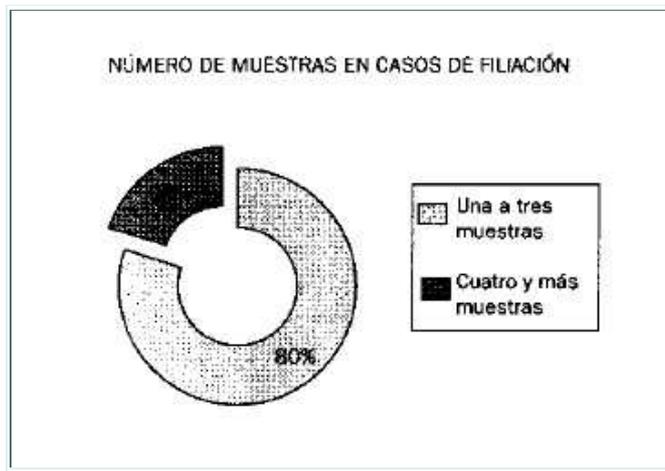
El gráfico que continúa, muestra los casos analizados en el Cuerpo Médico Forense, de uno y otro tipo, en los que se obtuvo ADN en cantidad y calidad suficiente para el trazado de los perfiles genéticos. En las pericias de filiación ello fue posible en más del 95%; este porcentaje disminuyó al 63% en criminalística.



Corresponde destacar que una importante cantidad de las muestras de criminalística peritadas a través de nuestro servicio tardó largos períodos en ingresar al estudio y si bien en parte de ellas fue posible obtener resultados, en otras ya no era detectable el material genético que podría haber estado presente en los momentos iniciales.

Esta situación fue particularmente habitual en las "muestras mezcladas", así denominadas por contener más de un perfil genético, generalmente el de la víctima y el del victimario. Tales situaciones corresponden, frecuentemente, a los indicios de los delitos sexuales: hisopados de cavidades y manchas en prendas íntimas de la víctima. En ellos, el semen suele hallarse presente en menor cantidad que el material femenino, a lo que debe añadirse la práctica de someter a la misma muestra seleccionada, al análisis para la detección de semen en una primera instancia y luego a la investigación de ADN. Ello hace que la ausencia de un perfil masculino en la muestra pueda deberse a que nunca se encontró presente o a la imposibilidad de ponerlo en evidencia, por escasez o deterioro de dicho material masculino.





Es por todo lo mencionado anteriormente que las normas que rigen la recolección y conservación de las muestras, especialmente las relacionadas con casos de criminalística, deben ser cuidadosamente observadas a los fines de preservar lo mejor posible el material a analizar.

La Unidad de ADN observa y recomienda un procedimiento de recolección y conservación de muestras cuyos lineamientos generales se presentan en el siguiente protocolo confeccionado por esta Unidad:

TIPIFICACION DE ADN: TOMA Y CONSERVACION DE LAS MUESTRAS		
MUESTRA	EXTRACCION	CONSERVACION
Sangre recién Extraída	<p>Cantidad Aproximadamente 5 a 10 ml. Esta cantidad puede reducirse en niños pequeños.</p> <p>Tubos utilizados Estériles. Irrompibles. Deben contener 0.5 ml de E.D.T.A. al 5%. NO UTILIZAR OTRO TIPO DE ANTICOAGULANTE. Cerrado hermético. Rotulación indeleble (Nombre, fecha de extracción, número de causa).</p> <p>Papeles de filtro Embeber una circunferencia de 1 cm de diámetro como mínimo y secar a temperatura ambiente.</p>	<p>24-36 hs: Temperatura ambiente o heladera común (4°).</p> <p>Lapso mayor: Congelación a -20° ó -70°. Descongelar sólo para el procesamiento.</p>
Orina	<p>Recién emitida</p> <p>Cantidad Aproximadamente 20-30 ml.</p> <p>Obtención inmediata del sedimento. Cerrado hermético. Rotulación indeleble (Nombre, fecha de extracción, número de causa).</p>	<p>Se recomienda procesamiento inmediato del sedimento. De no ser posible, congelar.</p>
Hisopados de Cavidades: *Vaginal *Rectal *Bucal	<p>Material Utilizar material estéril para hisopados, sin otros aditivos. Recolectar la mayor cantidad posible de exudado de la cavidad investigada. Secar el hisopado antes de introducirlo en el tubo. Cerrado hermético. Rotulación indeleble (Nombre, fecha de extracción, número de causa).</p>	<p>24-36 hs: Temperatura ambiente o heladera común (4°).</p> <p>Lapso mayor: Congelación a -20° ó -70° (preservando de la humedad). Descongelar sólo para el procesamiento.</p>

<p>Manchas Orgánicas (sangre - semen, etc.) en: * Prendas * Telas, tapizados, papeles * Otras superficies</p>	<p>Recortar la superficie manchada o recuperar la mancha desde las distintas superficies según las técnicas criminalísticas específicas (raspado o hisopado). Secar las manchas húmedas y guardar las muestras en envases de papel para que no concentren la humedad. Cerrado hermético. Rotulación indeleble (Nombre, fecha de extracción, número de causa).</p>	<p>Temperatura ambiente (proteger de calor y humedad y de radiación ultravioleta intensa). En estas condiciones pueden mantener su vigencia, incluso durante meses.</p>
<p>Material Cadavérico</p>	<p>Material de elección * Huesos (Preferentemente zona interna de huesos largos, aunque también las mismas áreas de huesos cortos suelen proporcionar resultados) * Dientes (Sin endodoncia). * Músculo (Si existen zonas en buen estado de conservación). * Piel (Si existen zonas en buen estado de conservación). * Pelos (Arrancados con sus raíces). Cantidad Volumen no menor de 5 cm. Piezas dentarias: dos o tres. Muestra ideal: alrededor de 100 cm³. Instrumental Pinzas y bisturíes estériles o limpios, sin restos de tejidos de otros cadáveres o restos. Fascos limpios e irrompibles. Cerrado hermético. Rotulación indeleble (Nombre, fecha de extracción, número de causa). En caso de restos humanos muy fragmentados e irreconocibles, tomar una muestra por cada resto que no presente puentes de tejidos que lo unan a otro.</p>	<p>24-36 hs: Temperatura ambiente o heladera común (4°). Lapso mayor: Congelación a -20° ó -70°. Descongelar sólo para el procesamiento. Los huesos de cierta antigüedad que se encuentran libres de restos de tejido y de humedad, deben permanecer a temperatura ambiente, resguardados del calor y la humedad.</p>

Es de relevancia destacar que las muestras biológicas de interés forense pueden ser irrepitibles y de gran valor procesal. En muchas oportunidades, el material de evidencia es encontrado cuando ya ha sufrido un importante nivel de degradación. Por lo tanto, aunque la tabla precedente contiene recomendaciones generales para la obtención y conservación de muestras, a ser puestas en práctica en todas las oportunidades en las que sea posible, no debe dejar de intentarse el análisis de muestras deterioradas, sobre todo teniendo en cuenta que las técnicas actuales pueden tipificar cantidades cada vez menores de ADN.

Para el total de peritaciones efectuadas durante el período, el promedio de muestras por cada una de ellas fue de cuatro. Sin embargo, si analizamos por separado este dato en casos de criminalística y de filiación, observamos que, en los primeros, el número de muestras procesadas es considerablemente superior. De acuerdo a la estadística de la Sección de Identificación que se refleja en los siguientes gráficos, en el 80% de los peritajes de filiación se emplearon hasta tres muestras y sólo en el 20% restante, más de tres.

Por el contrario, sólo en el 33% de las pericias criminalísticas se utilizaron de una a tres muestras, mientras que el 35% de las mismas requirió entre cuatro y seis muestras y el 32% restante siete o más.

PROCESAMIENTO ESTADÍSTICO DE LOS DATOS

A diferencia del procedimiento de individualización por huellas dactilares, los resultados generados por

la aplicación de las técnicas de tipificación de ADN a la identificación de personas, presentan un margen de incertidumbre debido a la posibilidad de que en la población existan personas con perfiles genéticos iguales, si el estudio no ha registrado la suficiente cantidad de marcadores. Esta circunstancia ha hecho necesario generar un método estadístico capaz de medir el nivel de incertidumbre en las diversas situaciones que puede presentar la práctica forense.

La posible repetición de perfiles genéticos en la población no afecta a los dictámenes de exclusión: cuando los perfiles genéticos que se comparan difieren, la exclusión es conclusiva. Por el contrario, la interpretación de las concordancias sí se ve afectada por esa posibilidad de encontrar perfiles iguales y debe tenerse en cuenta la probabilidad de identificar falsamente a una persona como familiar biológico de otra o de señalar como fuente de la evidencia a un sospechoso cuando en realidad es otro el individuo al que pertenece el material.

Es por ello, que en toda concordancia debe medirse el grado de incertidumbre o grado de error implícito, es decir apreciar la magnitud que tiene la posibilidad de que la concordancia se haya producido por azar y nos estemos equivocando al asignar identidad. Para expresar cuál es la posibilidad del error, los resultados son sometidos a un procedimiento estadístico en el que se emplean fórmulas ya establecidas y consensuadas por la comunidad científica internacional.

Dichas fórmulas difieren en las situaciones donde se estudia filiación de aquéllas en las que se analizan evidencias criminalísticas.

En filiación, el objetivo es determinar la existencia de parentesco biológico entre personas. En esta instancia jurídica, una persona trata de demostrar que otra está emparentada biológicamente con ella; a la primera se la denomina titular y a la segunda "familiar alegado".

Cuando la comparación de los perfiles genéticos resultantes establece que no puede excluirse al familiar alegado del vínculo biológico con el titular, debe calcularse la potencia con que los resultados expresan la relación vincular. Para ello se utiliza un indicador estadístico denominado "índice de parentesco". A mayor valor del índice, mayor es la seguridad de que la adjudicación del parentesco reclamado es correcta, es decir que la persona investigada para el parentesco alegado es el verdadero familiar biológico del titular y no alguien distinto pero con idéntico perfil genético .

El "índice de parentesco", ya sea paternidad, maternidad, abuelismo, hermandad, etc., expresa cuántas veces más posibilidades tiene el familiar alegado de ser el pariente biológico reclamado, que cualquier otra persona de la población tomada al azar y no emparentada. Como ejemplo, un valor de 100.000 del índice nos dice que el familiar alegado tiene 100.000 veces más posibilidades de ser el familiar biológico que una persona de la población no emparentada.

A partir del "índice de parentesco" se construye un segundo indicador, complementario del primero, denominado "probabilidad de parentesco". Señala la probabilidad del familiar alegado de ser el familiar biológico. Si bien los peritajes de filiación suelen contener los valores de ambos indicadores, actualmente se asigna mayor importancia "al índice de parentesco".

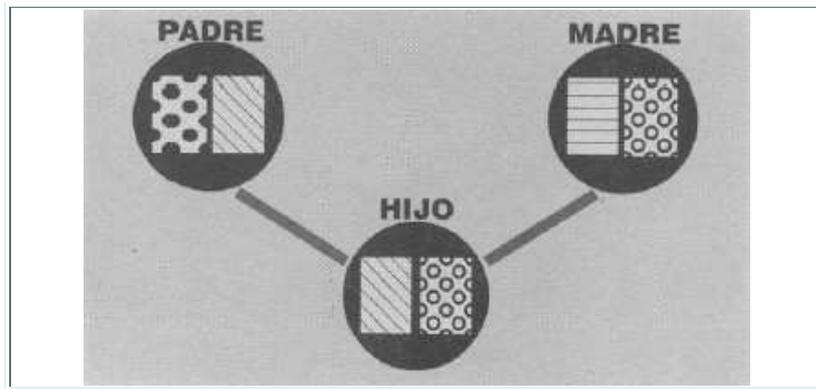
La gran mayoría de los juicios de filiación tienden a demostrar el vínculo entre hijos y padres alegados a través del análisis de los perfiles genéticos respectivos. Pero no siempre ocurre que los directamente involucrados estén disponibles, ya sea por muerte (sin posibilidades de exhumación cadavérica) o desaparición, y debe recurrirse, entonces, a otros parientes más lejanos.

A continuación, seis gráficos acompañarán el texto, en el intento de que los mismos aporten facilidad a la comprensión de los conceptos de "marcador" y "perfil" genéticos que definiéramos más arriba, como así también a los mecanismos de la herencia que distribuyen a los marcadores entre la descendencia. Los miembros de la familia aparecerán representados por dos rectángulos pintados con distintos motivos. Cada uno de esos rectángulos expresa a un "marcador" genético, debiendo tener presente que un "perfil" genético es el conjunto de "marcadores" analizados.

Como se observa en el gráfico N°1, un hijo recibe la mitad de su material genético del padre y la otra mitad de la madre.

GRAFICO NUMERO 1

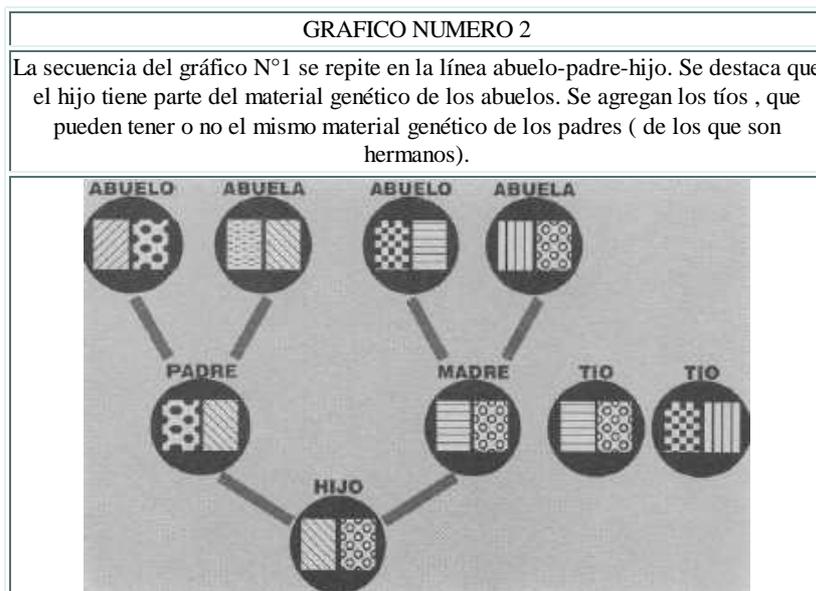
El hijo ha recibido la mitad de su material genético del padre y la otra mitad de la madre



Las fórmulas que emplean, además del hijo y el padre alegado, al progenitor no alegado (generalmente la madre), son las que generan índices con valores elevados donde la probabilidad de adjudicar paternidad errónea se reduce a un mínimo; la ausencia del progenitor no alegado hace que el índice de parentesco presente valores menores.

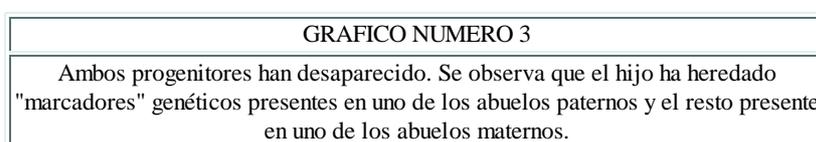
Cuando los estudios de filiación deben efectuarse con familiares más alejados como abuelos, hermanos o tíos, los índices decrecen considerablemente, siendo aún menor con familiares distantes, tal la situación de primos o medio hermanos. Ello responde a las características con las que se hereda el material genético, evidentes en el gráfico (N° 2) que continúa, donde se muestra que la secuencia observada en el gráfico anterior se repite en la línea abuelo / padre / hijo, donde el nieto siempre tiene parte del material genético de los abuelos.

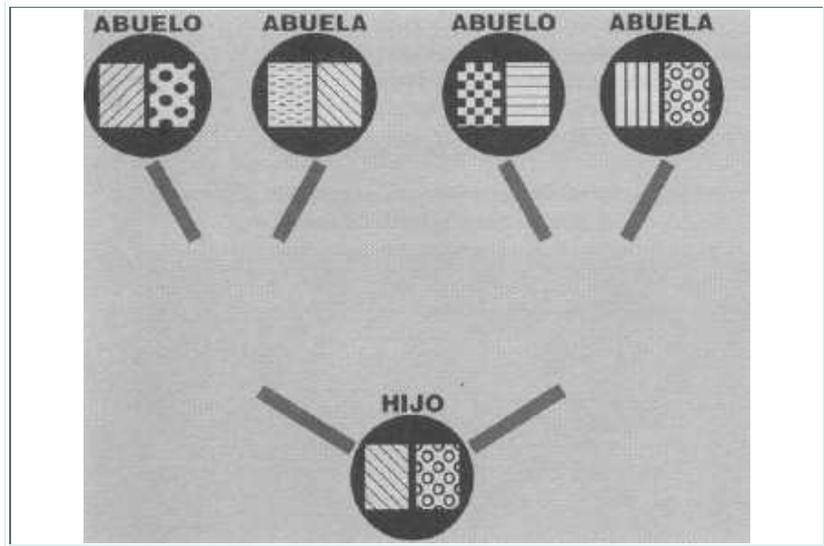
Los tíos pueden compartir o no el mismo material genético con sus sobrinos. Los cálculos pueden dar resultados muy diferentes para familiares con el mismo vínculo. Así, el "índice de parentesco" puede ser alto para un tío y bajo para otro, hermano del primero.



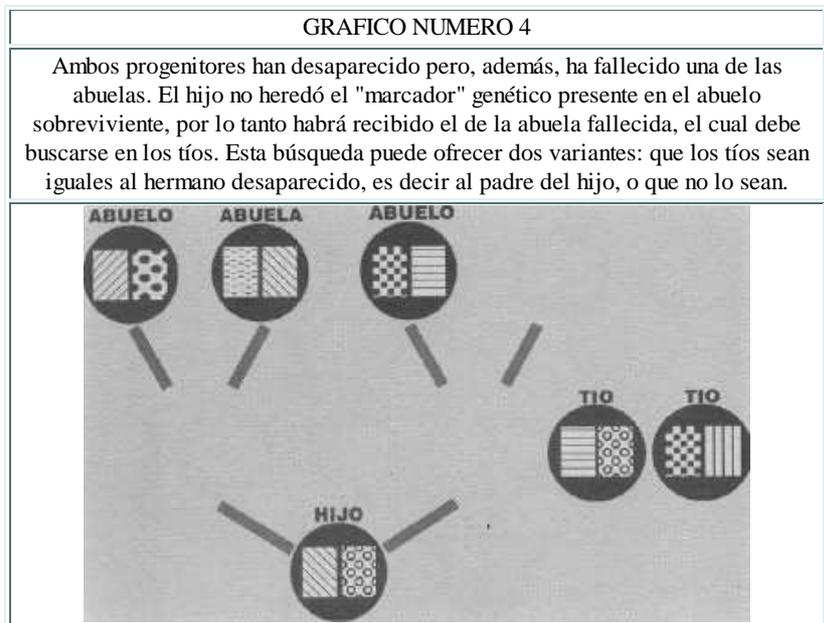
Las diversas situaciones sobre las cuáles puede tener que realizarse la investigación de una paternidad en ausencia de ambos progenitores, se muestran en los gráficos (N°3; N°4; N°5 y N°6) que continúan:

a) Los cuatro abuelos están presentes: el titular ha recibido la mitad de su material genético de alguno de sus abuelos maternos y la otra mitad de alguno de los paternos.

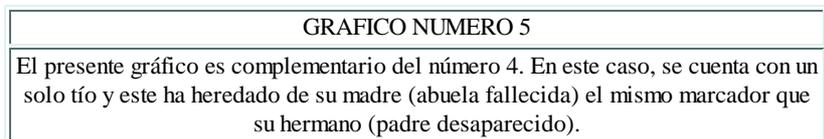


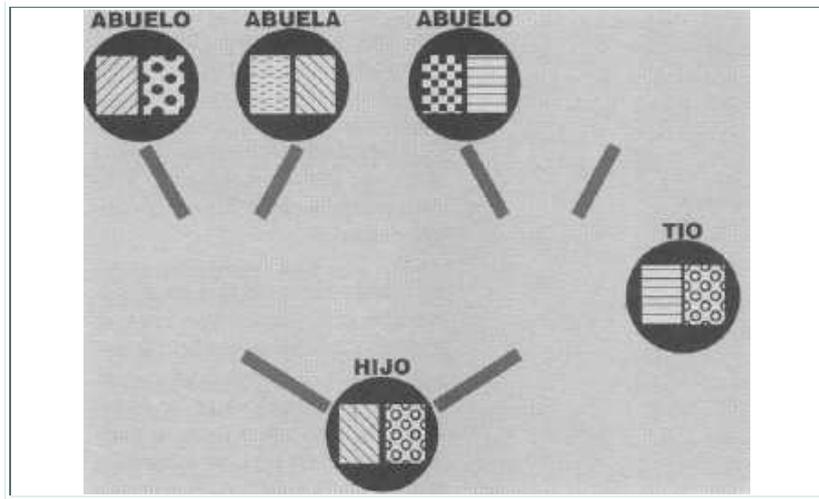


b) Uno de los abuelos ha fallecido, la identificación se efectúa en función de los abuelos restantes y de los tíos. Pueden darse distintas variantes de acuerdo a la cantidad de material genético que el titular comparte con los tíos.

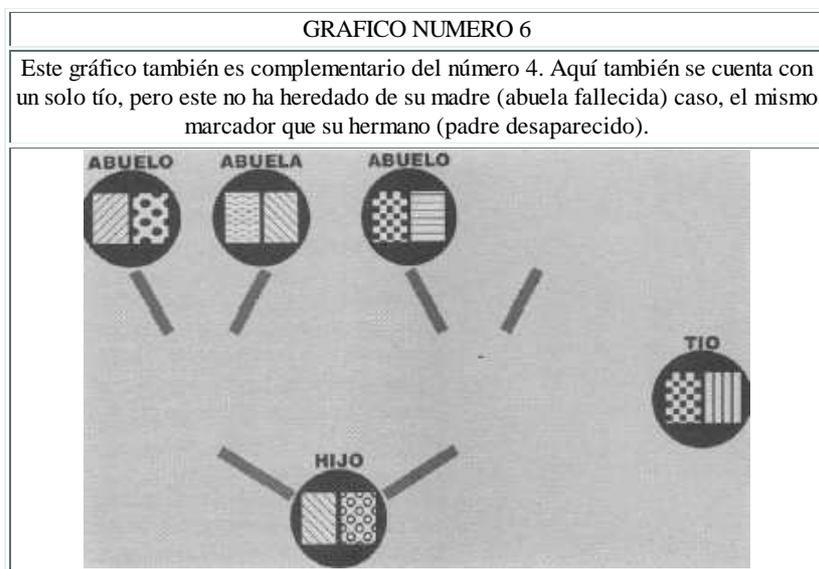


c) El tío y el titular comparten parte del material genético; el vínculo puede reconstruirse.





d) El tío y el titular no comparten el "marcador" genético. El vínculo no puede reconstruirse para este marcador. Cuanto mayor sea la cantidad de marcadores en los cuales no puede reconstruirse el vínculo, menor será la certeza que se le puede asignar al parentesco tío - sobrino.



Las fórmulas que estiman los "índices de parentesco" se adecuan a las diversas situaciones posibles. Para los casos donde el vínculo a analizar es el paterno o el materno, existe un consenso internacional según el cual una filiación probada requiere determinados valores del "índice de paternidad" o "de maternidad", que no deben ser menores de 1000, y de la "probabilidad de paternidad" o "de maternidad", a la que se le pide un valor mínimo de 99.9%.

Actualmente, en la práctica, esas cifras son ampliamente superadas ya que se va haciendo rutinario y recomendable el empleo de trece a quince "sistemas", es decir de trece a quince elementos capaces de tipificar igual cantidad de fragmentos del ADN con marcadores genéticos de interés. Al lograrse los resultados de tal cantidad de marcadores genéticos, los "perfiles" de los involucrados adquieren una gran capacidad discriminativa y por ende, también, se logra mayor certeza al asignarse vínculo biológico.

Las ventajas descriptas en relación a la utilización de la mayor cantidad de "sistemas" puede verse contrarrestada, en situaciones especiales, en las cuales los vínculos familiares no se puedan investigar con sangre o hisopado bucal recolectados en el momento o correctamente conservados y deba hacerse, por ejemplo, con restos cadavéricos muy degradados.

Cuando se analizan vínculos biológicos más alejados que los de paternidad, no existen estándares referenciales aceptados como los mencionados para el índice y la probabilidad de paternidad o maternidad.

En casos donde pueda sospecharse que un familiar del padre alegado sea el padre biológico y no fuese posible contar con su perfil genético, el tratamiento estadístico que debe aplicarse genera descensos muy significativos del valor del índice del padre alegado, especialmente cuando el familiar, al que también podría asignársele paternidad, es el padre o hermano del primero.

Otra circunstancia, poco frecuente pero que genera condiciones específicas para efectuar cálculos del índice de paternidad o maternidad son las "mutaciones puntuales". En estos casos, alguno de los marcadores genéticos que componen el perfil del titular difiere de los dos que puede aportarle el progenitor alegado. Aquí, antes de decidir una exclusión de paternidad o maternidad, cabría contemplar la posibilidad de que tal incompatibilidad fuese producto de una mutación. También esta vez la fórmula que debe aplicarse reduce el índice o probabilidad a los progenitores alegados.

En criminalística el tipo de instrumentos que empleamos para el análisis estadístico, exhibe diferencia con los anteriores, ya que el objetivo del estudio en este ámbito es la investigación de la existencia o no de una concordancia entre el perfil genético de la persona sospechada y el material genético proveniente de las muestras biológicas. En otras palabras, se trata del cotejo del patrón del imputado con el patrón o patrones hallados en la evidencia.

En el caso de encontrar una concordancia, la posibilidad ya mencionada de que pudiera existir personas con iguales perfiles en una población, exige determinar la fuerza de esa coincidencia.

Hoy en día, existe acuerdo en favorecer como indicador estadístico prioritario a la denominada "razón de verosimilitud" para dimensionar la coincidencia hallada entre el sospechoso y la evidencia.

La "razón de verosimilitud" puede ser considerada como la fuerza de la evidencia para fortalecer o debilitar el supuesto de que la persona imputada es la fuente del material genético presente en la misma. Así por ejemplo, una razón de verosimilitud de 25.000 nos dice que la evidencia tiene 25.000 veces más posibilidades de provenir de una persona con un perfil genético idéntico al del imputado que de haber sido generada por cualquier otra persona tomada al azar.

Nuevamente aquí, los desarrollos metodológicos actuales que tienden a la tipificación de un mínimo de trece a quince "marcadores", suelen colocar a la "razón de verosimilitud" en cifras millones de veces más altas que la utilizada como ejemplo.

Es en este tipo de casuística, donde especialmente el beneficio que proporciona la utilización de mayor cantidad de sistemas está condicionado por el estado de conservación del material biológico, debido a que si este se encuentra degradado, la tipificación será, sino nula, parcial y los rangos de la "razón de verosimilitud" se verán disminuídos.

El delito sexual es, en nuestra casuística, el de mayor frecuencia entre los casos de criminalística que se nos derivan. Es bastante frecuente que las evidencias generadas en este tipo de delito pertenezcan a la categoría de "muestras mezcladas", así denominadas por contener más de un perfil, generalmente el de la víctima y el del victimario. En estas circunstancias, el cálculo de la "razón de verosimilitud" requiere un procedimiento estadístico especial. Cuando se trata de determinar la "razón de verosimilitud" de una coincidencia que compromete a un imputado, la presencia adicional de otros perfiles (víctima, otros victimarios, pareja de la víctima), disminuye el valor de la "razón de verosimilitud", en ocasiones notablemente.

La existencia de familiares biológicos del imputado a los que se pudiese atribuir el hecho delictivo, pero de quienes no fuese posible obtener el perfil genético, también exige el empleo de fórmulas específicas. En estos casos la "razón de verosimilitud" que incrimina al imputado decrece, siendo mayor el descenso cuando más cercano sea el vínculo entre los dos acusados.

Concluyendo con este apartado sobre procesamiento estadístico de los resultados, no queremos dejar de señalar el concepto de "frecuencia poblacional".

El análisis estadístico de los resultados obtenidos en un estudio de ADN para lograr un "índice de parentesco" o una "razón de verosimilitud" requiere del conocimiento de la frecuencia poblacional de los marcadores genéticos empleados en la determinación de los perfiles genéticos, ya que esta información es parte constitutiva de todas las fórmulas utilizadas en las distintas situaciones que hemos descripto.

Cuanto más frecuente es en la población el marcador genético hallado, contribuye con menor certeza a la discriminación individual.

Es por ello que la elaboración y actualización de bases de datos que contengan dichas frecuencias constituyen un aspecto metodológico de importancia. Las mismas acumulan información de personas no emparentadas pertenecientes a la población de referencia, entendiéndose como tal la población general del área geográfica donde transcurren los hechos generadores de la pericia.

El empleo de frecuencias distintas a las observadas en esa población de referencia para el cálculo de los índices, tanto de filiación y criminalística debe evitarse, ya que distorsiona los valores de estos índices y en consecuencia afecta la interpretación de los resultados.

Para el análisis estadístico de los casos peritados por la Unidad se emplean bases de datos locales. Forma parte insoslayable de la confiabilidad de un estudio de ADN la referencia de las bases de frecuencias poblacionales utilizadas.

IDENTIFICACIÓN POR ADN MITOCONDRIAL

En el interior de las células existen pequeñas formaciones ubicadas fuera del núcleo, denominadas mitocondrias que contienen ADN con posibilidades de atribuir identidad. La utilización del ADN mitocondrial con fines identificatorios ha sido explorada con resultados alentadores.

El valor forense del ADN mitocondrial surge de su capacidad para expresar resultados aún en presencia de ADN nuclear muy escaso o seriamente deteriorado, al que se suma la presencia de igual estructura genética mitocondrial en todas las generaciones que comparten un mismo linaje materno, circunstancia que responde a su transmisión hereditaria sólo por vía materna y sin sufrir modificaciones en su pasaje de madres a hijos. También resulta significativo, desde el punto de vista identificatorio, su presencia en células sin núcleo (anucleadas), como son las que componen el tallo del pelo.

Estas características favorecen su empleo en circunstancias que impiden o limitan severamente la obtención de ADN nuclear, siendo indicaciones específicas para su utilización las siguientes:

- a) Análisis de restos humanos de larga data o sometidos a situaciones externas altamente desfavorables,
- b) muestras con escasa cantidad de ADN nuclear disponible y/o en estado de degradación importante,
- c) identificación con familiares lejanos, siempre que el parentesco reclamado lo sea por vía materna,
- d) análisis de pelos hallados en el lugar de un hecho criminal.

Si bien las aplicaciones mencionadas resultan de interés forense y constituyen, en ocasiones, la única posibilidad de identificación genética, debe señalarse que, en la práctica, los resultados obtenidos no siempre satisfacen las expectativas generadas por el empleo de la técnica.

La identificación por ADN mitocondrial brinda niveles de certeza menores que los obtenidos con el análisis del ADN nuclear.

Si bien mencionamos como propiedad del ADN mitocondrial su pasaje de generación en generación sin sufrir modificaciones estructurales, existe la posibilidad de observar variaciones menores entre familiares, generadas por fenómenos de mutación. Ello puede complicar la comparación de los resultados favoreciendo falsas exclusiones, por lo cual dicha mutación deberá ser contemplada como situación especial.

Es probable que investigaciones futuras, sobre todo las dirigidas a establecer frecuencias poblacionales de los perfiles mitocondriales, permitan superar estas limitaciones. Hasta entonces la información brindada por la técnica deberá ser evaluada cuidadosamente a la hora de asignar identidad.

IDENTIFICACION POR MARCADORES DEL CROMOSOMA "Y"

Un pequeño porcentaje del ADN nuclear conforma lo que podemos denominar el ADN sexual, determinante del sexo. El componente masculino del ADN sexual, sólo presente en varones, es el cromosoma "Y". Existen marcadores específicos capaces de poner en evidencia un patrón genético limitado a este cromosoma, conocido como "haplotipo Y", que presenta las siguientes características:

- a) es propio de cada individuo,
- b) se transmite de padres a hijos sin sufrir modificaciones, por lo que los miembros masculinos de una familia compartirán el mismo haplotipo.

La capacidad identificatoria que estas propiedades le confieren hacen que la investigación del "haplotipo Y" constituya una técnica adicional entre los métodos de individualización forense, particularmente útil en la investigación de delitos sexuales y para reforzar la pertenencia a un determinado grupo familiar.

La aplicación de esta técnica al estudio de hechos de violación, se basa en la eficiencia que, en ocasiones, ha demostrado el análisis del componente masculino (cromosoma "Y") en las muestras mezcladas, compuestas éstas por la presencia de material proveniente del victimario y de la víctima tanto femenina como masculina.

Cuando la víctima es de sexo femenino, el material genético masculino, si es muy escaso, puede no ser puesto en evidencia por la interferencia del material genético femenino claramente predominante.

Ello puede no ocurrir con el "haplotipo Y", que se puede manifestar aún en presencia de abundante material femenino. Esta característica resulta todavía más valiosa en el caso de violaciones con perpetradores múltiples.

En los casos en los que la víctima pertenece al sexo masculino, el "haplotipo Y" del victimario que pudiera estar presente en la evidencia, puede inferirse por sus diferencias con el "haplotipo Y" de la víctima.

Si el niño y los familiares pertenecen al sexo masculino y no se cuenta con el perfil genético del padre, el empleo del "haplotipo Y" brindará información complementaria, especialmente valiosa para el dictamen de exclusión, dado que si el titular no pertenece a ese grupo familiar podrá presentar un "haplotipo Y" diferente al de los varones de la familia que comparten un linaje paterno.

Si bien no cabe duda sobre los beneficios que esta técnica puede brindar en situaciones como las descritas, la limitación del método reside en las dificultades de interpretación de los dictámenes de no exclusión, generadas por el hecho de presentar todos los familiares de un padre alegado o de un sospechoso, aún los más alejados, el mismo haplotipo. Por el contrario, los dictámenes de exclusión son definitivos.

La historia de los análisis de ADN en el Cuerpo Médico Forense habrá comenzado hace 10 años para cuando este escrito esté publicado.

Su aplicación se efectúa cotidianamente. El archivo y la organización de sus resultados se logra mediante una base de datos que contiene, someramente: información y trayectoria judicial de la causa o expediente, cantidad y tipo de muestras analizadas, variación de los resultados alcanzados con los distintos materiales y en distintas condiciones, y patrones genéticos obtenidos.

La toma de muestras está protocolizada y se registra fotográficamente.

Aún así, luego del tiempo transcurrido y a pesar de la intención por abarcar todos los aspectos que optimizan esta práctica, la identificación por ADN no se escapa absolutamente de aquella antigua premisa que dice que "la medicina legal es la medicina de la excepción".

Situaciones excepcionales, por las características de su presentación y avatares de toda índole en el curso de su resolución, se plantearon también en esta tarea.

Todas las diversas circunstancias en las cuales se requirió judicialmente la prueba de ADN, que han sido reflejadas en este trabajo, fueron objeto, con mayor o menor frecuencia, del quehacer pericial del Cuerpo Médico Forense.

Los esfuerzos organizativos en el seguimiento de la casuística y la actividad docente, dentro y fuera del Poder Judicial, que genera el intercambio de impresiones y expectativas, contribuyen al procesamiento de la experiencia y por lo tanto al aprendizaje.

LECTURAS RECOMENDADAS

- Aitken C.G.G., Statistics and the Evaluation of Evidence for Forensic Scientists. Statistics in Practice, 1995, John Wiles and Sons Ltd, England.
- Anderson S., Bankier A., Barrell B., Bruijn M., et. al. Sequence and Organization of the Human Mitochondrial Genome. Nature. Vol 290. 9 April 1981.
- Annas G.J., Scientific Evidence in the Courtroom. N. Engl. Journal of Med. April 7, 1994. pp 1018.
- Brinkmann B., Möller A., Wiegand P. Structure of New Mutations in 2STR Systems. Int J Leg Med. 1995. 107: 201-203.
- Budowle B., Monson K.L., Chakraborty R. Estimating Minimum Allele Frequencies for DNA Profile Frequency Estimates for PCR Based Loci. Int J. Legal Med. 1996. 108:173-176.
- Budowle B. et al, Mitochondrial DNA Region RHI and RHII. Population Data, Forensic Science International. 1999. 103: 23-35.
- Butler J. and Levin B., Forensic application of mitochondrial AND , TIBTECH. 1998. Vol 16:158-162.
- Chakraborty R. and Kidd, The utility of DNA Typing in Forensic Work, Science, Vol 254, December 1991,pags. 1735-1739.
- Edwards A., Cattivello A., Hammond H. and Caskey T., DNA Typing and Genetic Mapping with Trimeric

- and Tetrameric Tandem Repeats. *Am J Hum Genet.* 1991. 49: 746-756.
- Evetts I.W. et al. A Guide to Interpreting Single Locus Profiles of DNA Mixtures in Forensic Case. *J Forensic Sci Soc.* 1991; 31; 41-7.
- Evetts I.W., Gill P.D., Scrane J.K., Weir B.S. Establishing the Robustness of Short-Tandem-Repeat Statistics for Forensic Applications. *Am. J. Hum. Genet.* 1996. 58: 398-407.
- Fung W.K. Statistical Issues in Comparing Random DNA Samples. *Forensic Science International.* 1996. 78. pp 231-232.
- Gill P., Ivanov P., Kimpton C., Piercy R., et. al. Identification of the Remains of the Romanov Family by DNA Analysis. *Nature Genetics.* Volume 6. February 1994.
- Gisbert Calabuig J. A., *Medicina Legal y Toxicología*, 5ª Edición, Ediciones Científicas y Técnicas SA, 1998.
- Guo S.W., Thompson E.A. Performing the Exact Test of Hardy-Weinberg Proportion for Multiple Alleles. *Biometrics.* 1992. 48. 361-372.
- Hammond H.A., Jin L., Shong Y., Caskey C.T., Chakraborty R., Evaluation of 13 Short-Tandem-Repeat Loci for Use in Personal Identification Applications 1994. *Am J. Hum. Genet.* 55: 175-189.
- Huhne J. et al, Heteroplasmic Substitution in the Mitochondrial DNA Control Region in Mother and Child Samples, *Int J Legal Med.* 1998. 112: 27-30.
- Jeffreys A., et al, Principles and Recent Advances in Human DNA Fingerprinting, *DNA Fingerprinting: Approches and Applications*, Editorial T. Burke, G. Dolf, A. Jeffreys, and R. Wolff. 1991. Birkhäuser Verlag Basel / Switzerland.
- Jeffreys A., Royle N., Wilson V., Wong Z. Spontaneous Mutation Rates to New Length Alleles at Tandem-Repetitive Hypervariable Loci in Human DNA. Department of Genetics, University of Leicester, Leicester Le1 7RH, UK. *Nature.* 1998. Vol 332. 17 March.
- Kayser M., et al. Evaluation of Y-chromosomal STRs: A Multicenter Study. *Int J. Legal Med.* 1997. 110: 125-133.
- Kitchin P.A., Szotyri Z., Fromholz C., Almond N. Avoidance of False Positives. *Scientific Correspondence.* *Nature.* 15 March 1990. Vol 344.
- Koehler J.S. Why DNA Likelihood Ratios Should Account for Error. Symposium on the 1996 NRC Report on Forensic DNA Evidence, 37 *Jurimetrics.* Summer 1997. 425-437.
- Lander E.S. DNA Fingerprinting on Trial. *Nature.* 15 June 1989. Vol 339.
- Lempert R. After the DNA Wars: Skirmishing With NRC II, Symposium of the 1996 NRC. Report on Forensic DNA Evidence, 37 *Jurimetrics.* Summer 1997. 425-437.
- Lewontin R.C., Hartl D.L. Population Genetics in Forensic DNA Typing. *Science.* 1991. Vol 254. pp 1745-1750.
- Mannucci A., et al. Forensic Application of a Rapid and Quantitative DNA Sex Test by Amplification of the X-Y Homologous Gene Amelogenin. *Int J. Leg. Med.* 1994. 106: 190-193.
- Martinez Jarreta M.B. La prueba del ADN en medicina forense. Editorial Massin. Barcelona. 1999.
- Primarosa Chieri. La prueba de AND. Editorial Abeledo Perrot. Buenos Aires 1999.
- Singh D. DNA Profiling: "Insurmountable Proof" or Exaggeration?. *Med. Law.* 1995. 14:445-451.
- Verruno L., Haas E., Raimondi E., Legaspe E. Manual para la Investigación de la Filiación. Ed. Abeledo Perrot, 2da. Edición. 1994.
- Weber J.L., Wong C. Mutation of Human Short Tandem Repeats. *Human Molecular Genetics.* 1993. Vol 2 N° 8. Pp 1123-1128.
- Weir B. The Second Research Council Report on Forensic DNA Evidence. *Am. J. Hum. Genet.* 1996. 59:497 - 500.
- Wenk, R.E., Traver, M., Chiafari, F.A. Determination of sibship in any two persons. *Transfusion.* 1996. 36: 259-62.

VOLVER A INDICE