

## ***El ADN como evidencia legal\****

### **Tipos de pruebas de ADN y preservación de las evidencias**

**Por Andrea F. Puppio y Silvia Benasayag**

#### **1. Introducción**

Los grandes avances en la tecnología del ácido desoxirribonucleico o ADN<sup>1</sup> permiten resolver casos antes impensados. Hoy, si se sabe cómo identificar, preservar, recolectar y aplicar una prueba de ADN, se puede fehacientemente determinar por ejemplo la paternidad de una persona que falleció hace más de 20 años y por la cual se disputa una millonaria herencia, o resolver un caso de violación.

Así, en un caso se determinó la culpabilidad de un violador a través del ADN hallado en su gorra transpirada olvidada en la escena del crimen; en otro fallo por medio de un prueba de ADN se exoneró a un acusado de violación con sentencia de muerte ya que su ADN no coincidía con el hallado en la víctima.

No obstante, un ejemplo resonante de la falibilidad de las pruebas de ADN ha sido el caso del famoso astro O. J. Simpson que obligó a las fuerzas de seguridad estadounidenses a revisar y mejorar sus protocolos de recolección y preservación de evidencias de ADN.

En definitiva, numerosas causas han sido y serán resueltas a través del ADN encontrado en colillas de cigarrillos, estampillas, cabellos, manchas de sangre y semen, etcétera.

También es una robusta herramienta para la identificación de restos humanos en desastres naturales y no naturales, como incendios, accidentes aeronáuticos, terremotos, maremotos, entre otros.

En este artículo se verán los aspectos principales de los diferentes tipos de pruebas de ADN y sus posibles aplicaciones, la falibilidad de las pruebas desde diferentes enfoques, tipos de evidencias de ADN, su recolección y preservación.

#### **2. Evidencia legal**

El ADN es una molécula especializada que codifica la información genética de un individuo, y se la encuentra en casi todas las células del cuerpo. A excepción de gemelos idénticos, cada persona es genéticamente única. Solamente un 0,1% del ADN varía de persona a persona.

Del mismo modo al realizado con las huellas dactilares, el ADN recolectado de una escena del crimen puede ligar o eliminar a un sospechoso con la evidencia.

---

\* [Bibliografía recomendada.](#)

<sup>1</sup> El ADN fue descubierto por Watson y Crick en 1953, por lo que fueron galardonados con el premio Nobel de medicina en 1962 (Watson, James D. - Crick, Francis, *Molecular structure of nucleic acids*, "Nature", 171:737-738, 1953).

Permite identificar a una víctima a través de sus parientes, aun cuando su cuerpo no haya sido encontrado y sólo se hayan hallado evidencias de ADN como por ejemplo manchas de sangre o restos cadavéricos; y comparar evidencias de una escena del crimen con otra pudiéndose establecer si las escenas de los crímenes pueden estar ligadas con el mismo perpetrador.

Por otro lado, la prueba de ADN también puede ser utilizada para determinar la paternidad u otros vínculos biológicos, como maternidad o abuelidad.

### **3. Perfil del ADN**

En una prueba de ADN se analizan las regiones del ADN localizadas en cromosomas específicos llamados “marcadores genéticos, sistemas genéticos, *loci* genéticos”. Estas regiones son seleccionadas debido a la variabilidad genética de la secuencia del ADN.

Dichas regiones son visualizadas mediante diferentes técnicas. Una de las más utilizadas es la reacción en cadena de la polimerasa (PCR - *Polymerase Chain Reaction*) mediante los sistemas genéticos de repeticiones cortas en tándem, llamados STR (*Short Tandem Repeat*)<sup>2</sup>.

El perfil de ADN de un individuo consiste en una combinación específica de sistemas genéticos que funciona como una suerte de tarjeta genética de identificación. No se conforma con la totalidad de la información genética de un individuo, sino de fragmentos altamente variables entre un individuo y otro que nos permite identificarlos como únicos.

### **4. CODIS: sistema de índices combinados de ADN**

El CODIS (*Combined DNA Index System*) de la Oficina Federal de Investigaciones de Estados Unidos de América (Federal Bureau of Investigation, FBI)<sup>3</sup> es una base y banco de datos electrónico de perfiles de ADN, que actualmente también está implementándose en otros países, que permite la identificación de sospechosos. Funciona en forma similar al Sistema Automatizado de Huellas Digitales (*Automated Fingerprint Identification System*, AFIS), y ambos sistemas trabajan en forma coordinada.

Existe un amplio número de sistemas genéticos nucleares disponibles para la identificación de seres humanos. Los más comúnmente utilizados son los 13 sistemas genéticos pertenecientes al CODIS, los cuales se usan tanto en las pruebas de paternidad como en casos donde se cometió un delito. Estos STR son CSF1PO, FGA, TH01, TPOX, VWA, D3S1358, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S538, D21S11, D18S51 y amelogenina para la determinación del sexo de las muestras.

---

<sup>2</sup> Kary Mullis obtuvo en 1985 el premio Nobel por el descubrimiento de la reacción de PCR. Otra técnica utilizada también es el polimorfismo de longitud de fragmentos de restricción (*Restriction Fragment Length Polymorphism*).

<sup>3</sup> Extraído del sitio: <http://www.fbi.gov/hq/lab/codis>, 27/12/04.

Mediante la utilización de un *software* especializado, la base y banco de datos compara los perfiles de ADN de los sospechosos con las evidencias de ADN halladas en las escenas de los crímenes. Este tipo de comparación de perfiles de ADN permite con gran exactitud descartar a un sospechoso, o ligarlo a una escena del crimen, aun cuando el sospechoso y la escena del crimen se hallen a kilómetros de distancia. La base y banco de datos determina automáticamente la presencia de cotejos, y permite ligar sospechosos con escenas del crimen, y diferentes escenas de crímenes, aun sin la presencia de sospechosos.

## **5. Tipos de pruebas del ADN con fines identificatorios**

Los tipos de pruebas del ADN con fines identificatorios más frecuentemente utilizados son:

### **a) Prueba de paternidad**

En el momento de la concepción, una persona recibe la mitad de su material genético o ADN de su madre biológica, y la otra mitad de su padre biológico. El ADN se encuentra “superenrollado” formando los cromosomas.

En condiciones normales son 46 cromosomas los que constituyen un ser humano, de los cuales 23 son heredados de su madre biológica y 23 de su padre biológico. Para cada sistema genético los individuos tendrán dos alelos<sup>4</sup>, uno procedente de su madre, y otro de su padre. Estos alelos generalmente son de diferente tamaño. Puede ocurrir que ambos alelos sean iguales.

En pruebas que incluyen a la madre, inicialmente se comparan los perfiles del ADN de la madre y el niño. Esta comparación demostrará el cotejo entre la madre y el niño para uno de los alelos. Sabiendo qué alelos procedieron de la madre, se deducen cuáles tienen que haber sido heredados de su padre biológico. Estos alelos son llamados “paternos obligatorios” porque el verdadero padre biológico debe tenerlos en su perfil del ADN, y son los que el niño heredó de su padre biológico. El perfil del ADN del padre alegado es comparado con los alelos del niño.

### **1) Probabilidad de paternidad**

Si el padre alegado no puede ser excluido como padre biológico, se informa la probabilidad de paternidad.

¿Cómo visualizamos una inclusión en una prueba de paternidad por ADN?

En el siguiente esquema se observa que el niño heredó el alelo 7 de su madre biológica, y para este sistema genético no se puede excluir al hombre examinado como padre biológico. Como mínimo se recomienda que debe haber 13 coincidencias genéticas, y ninguna exclusión para reportar la probabilidad de paternidad.

---

<sup>4</sup> Del griego, “*allelon*: el uno al otro”. Los alelos se definen como secuencias de ADN que codifican para la misma característica y pueden o no tener la misma información genética.

Inclusión	
Madre:	7,8
Niño:	7,9
Padre alegado:	10,9

El resultado se expresa reportando un número que informa cuantas veces es más probable que el hombre examinado sea el padre biológico, que un hombre de similares características raciales no emparentado, no examinado, y tomado al azar. Este número se refiere como índice de paternidad (IP) y es un cálculo basado en la frecuencia de los sistemas genéticos compartidos por el niño y el padre alegado<sup>5</sup>.

La frecuencia en la cual los alelos paternos obligatorios ocurren en la población general está determinada para cada sistema genético. Cada población tiene frecuencias alélicas establecidas.

Estos valores son utilizados *a posteriori* para realizar un cálculo estadístico que representa la probabilidad del padre alegado de ser el padre biológico del niño.

El poder de exclusión (PE) de la prueba de paternidad indica el número genuino (el cual puede también ser expresado como porcentaje) de “no padres biológicos” que de hecho no mostraran cotejo en la prueba utilizada.

Tabla simplificada de probabilidad de paternidad, IP y PE

Probabilidad de paternidad (expresada en %)	IP promedio	PE promedio
98	50	1 en 50
99	100	1 en 100
99,9	1.000	1 en 1.000
99,99	10.000	1 en 10.000
99,999	100.000	1 en 100.000

Es decir que basándonos en la tabla anterior para un resultado que informa una probabilidad de paternidad de un 98%, tiene un poder de exclusión de 1 en 50, esto significa que de acuerdo a su IP promedio el hombre examinado tiene 50 veces más chances de ser el padre biológico que el resto de los individuos no examinados.

Se recomienda que los resultados de una prueba de paternidad excedan el 99,9%, es decir que el hombre examinado tenga como mínimo 1.000 veces más probabilidades de ser el padre biológico.

<sup>5</sup> Sozer, Amanda C. - Kelly, Charles M. - Demers, Daniel B., *Molecular analysis of paternity*, “Current protocols in human genetics”, New York, John Wiley, 1998.

## 2) No paternidad

Si el hombre no contiene esas características genéticas, entonces es excluido como padre biológico.

Según la Asociación Americana de Bancos de Sangre (*American Association of Blood Banks*) si el padre alegado *no es el padre biológico del niño*, su perfil no incluirá los alelos paternos obligatorios en tres o más sistemas genéticos analizados<sup>6</sup>.

¿Cómo visualizamos una exclusión en una prueba de paternidad por ADN?

En el siguiente esquema se observa que el niño heredó el alelo 7 de la madre, y se observa la ausencia del alelo paterno obligatorio.

Exclusión	
Madre:	7,8
Niño:	7,9
Padre alegado:	7,10

En caso de que la madre biológica no esté disponible para participar en la prueba, se compara toda la información genética del niño con la del padre alegado. Teniendo en cuenta como se hereda la información genética de generación en generación, y con el mismo fundamento pueden resolverse las pruebas de maternidad, abuelidad, y también entre primos, tíos, etcétera.

### b) Pruebas caseras de paternidad por ADN

Las pruebas de paternidad por ADN “caseras” que abundan por Internet promocionando “Hágalo usted mismo” son aquellas en las que los involucrados pueden solicitar el *kit* de recolección y tomar las muestras en su hogar o donde lo deseen.

Generalmente consisten en *kits* para la obtención de saliva, y el estudio pierde totalmente el carácter legal, ya que no existe ningún control de la identidad de los involucrados. Estos estudios tienen el inconveniente de no poder verificar en su totalidad la seguridad del *test*, además hay que saber tomar muy bien la muestra para evitar la repetición en la recolección, por lo que sería recomendable que los que deciden utilizar estos servicios se asesoren previamente sobre cual prueba es la más adecuada a sus necesidades. Bien realizadas, son útiles como resultado preliminar, y una opción para mantener la privacidad de los involucrados.

<sup>6</sup> Extraído del sitio: <http://www.aabb.org>, 27/12/04.

### **c) Estudios de infidelidad**

Los estudios de infidelidad son los que determinan la presencia de manchas biológicas, como sangre, semen, etc., a las cuales se les puede adicionar una prueba de ADN para determinar a quién pertenece esa muestra.

### **d) ADNmt**

También llamado “amplificación por PCR de las regiones hipervariables del ADN mitocondrial”<sup>7</sup> es el ADN que se localiza principalmente en las estructuras intracelulares llamadas “mitocondrias”. Este ADNmt tiene la particularidad de ser una molécula más sencilla que el ADN nuclear y debido a su estructura y plegado es menos agredida por procesos de degradación, además que en las células existen muchas mitocondrias, con lo cual se asegura la suficiente cantidad de ADNmt.

De este modo, la utilización de ADNmt se utiliza especialmente en muestras que han sufrido una enorme degradación y cuando los métodos de tipificación nuclear (la utilización de los sistemas genéticos del CODIS) no han sido efectivos. El poder discriminatorio del ADNmt radica en la naturaleza polimórfica de las dos regiones hipervariables (HV1 y HV2). Este ADN tiene una herencia materna y se transmite de generación en generación, permitiendo la exclusión o inclusión cuando es comparada con una muestra materna de referencia. Los hijos varones o mujeres heredan el ADNmt de su madre biológica, y las hijas mujeres serán quienes transmitan a sus hijos el mismo ADNmt.

### **e) Prueba del ADN de los YSTRs**

El estudio de ADN de los sistemas genéticos de repeticiones cortas en tándem del cromosoma Y llamados “YSTRs” (*Y-Short Tandem Repeat*)<sup>8</sup> consiste en la amplificación de regiones específicas del cromosoma Y presente sólo en personas del sexo masculino. Es de gran utilidad en identificación forense del ADN masculino en casos de violación, determinación de trazas de linajes paternos en estudios genealógicos, y como complemento en pruebas de paternidad por ADN cuando el hijo es del sexo masculino.

## **6. Falibilidad de las pruebas**

Han pasado aproximadamente veinte años desde que el profesor Jeffreys reportara que había ciertas regiones del ADN que proveían información útil en el campo de las pruebas de paternidad<sup>9</sup>.

---

<sup>7</sup> Lincoln, Patrick J. - Thompson, Jim, *Forensic DNA profiling protocols*, “Methods in molecular biology”, vol. 98, New Jersey, Humana Press, 1998.

<sup>8</sup> Extraído del sitio: <http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase>, 17/5/05.

<sup>9</sup> Jeffreys, Alec J. - Wilson, Victoria - Thein, Swee L., *Individual-specific “fingerprints” of human DNA*, “Nature”, 316:76-79, 1985.

En muy corto espacio de tiempo hemos sido testigos de un cambio total de tecnología desde la utilización de antígenos de histocompatibilidad HLA (*Human Leukocyte Antigen*) hasta las pruebas del ADN.

En la actualidad las pruebas del ADN son cada vez más seguras debido a que se utilizan sistemas genéticos de mayor variabilidad genética disminuyendo la falibilidad de las mismas<sup>10</sup>.

a) *Falsos positivos*. Son los más comunes y generalmente están relacionados con el poder de exclusión de las pruebas. Las pruebas antiguas (HLA) y la no utilización de sistemas genéticos de alta variabilidad genética puede ocasionar este tipo de falsos positivos. Sin embargo, algunos estudios de HLA pueden complementar la utilización de la prueba del ADN.

Una probabilidad de paternidad del 99% implica que pueden tener esa combinación de alelos 1 en 100 hombres, entonces podríamos estar ante una situación donde al azar un hombre que no es el padre biológico no pueda ser excluido como el padre biológico y falsamente acusado de ser el padre biológico. Este es un ejemplo de un falso positivo.

En los casos de ADN donde se determina la culpabilidad de un agresor, los resultados probabilísticos deben ser de una probabilidad mucho mayor, ya que se compara la información genética de un perfil de ADN de un sospechoso con el perfil de ADN de las evidencias halladas. En estos casos para evitar la presencia de falsos positivos se debe contar con un amplio número de sistemas genéticos que permitan arribar como mínimo a una probabilidad de 99,9999999% o más, y no incurrir en un falso positivo.

También es importante la apropiada utilización de las bases de datos poblacionales, lo que puede generar discrepancia de interpretación teniendo en cuenta la raza de los involucrados.

b) *Falsos negativos*. Son los menos comunes y podrían estar relacionados con alteraciones o adulteraciones fraudulentas (cambio de muestra) de la cadena de custodia, malos manejos técnicos y errores de interpretación en la elaboración de resultados. También una errónea interpretación de los fenómenos mutacionales puede llevar a un falso negativo.

c) *Contaminación*. Las evidencias de ADN pueden ser contaminadas de diversas maneras, ocasionadas por accidente o adrede. Por ejemplo cuando se mezclan varias muestras de ADN de diferentes personas se debe determinar exactamente cuantas personas contribuyeron a esa muestra y si efectivamente sucedió en el momento del crimen o hubo un proceso de contaminación que podría darse cuando una persona habla, estornuda o se suena la nariz en frente de una muestra de ADN. Cuando manipulan las evidencias sin el debido resguardo de protección como la utilización de guantes descartables, y el cambio de los mismos periódicamente.

d) *Degradación*. Existen numerosos factores que pueden degradar una evidencia. Todo proceso de degradación puede entorpecer la realización de una prueba de ADN hasta el punto de no obtener ADN periciable.

---

<sup>10</sup> Romeo Casabona, Carlos M., *Genética y derecho*, Bs. As., Astrea, 2003, p. 266.

Los procesos de degradación natural pueden darse debido al tiempo en que una evidencia de ADN ha pasado desde el momento de su generación hasta el momento de la tipificación de ADN, de las condiciones ambientales (clima) en las que la evidencia ha sido mantenida. No es lo mismo una mancha de sangre depositada en una pared con clima tropical de 45°, que una conservada a temperaturas bajo cero. La degradación de una muestra también puede ser producida por errores en el transporte o almacenado de las mismas, como por ejemplo muestras tomadas en tarjetas de papel que no han sido secadas correctamente pueden provocar una capa de moho que no permita la tipificación de ADN, la utilización de paquetes plásticos que no permitan el secado de las muestras, etcétera.

e) *Mutaciones*. Es un cambio en el material genético de un organismo producido por evolución o en respuesta a algún estímulo externo o interno. Las mutaciones son fenómenos que ocurren habitualmente en los seres vivos, y las pruebas del ADN con fines filiatorios no están exentas de presentar mutaciones, si bien son eventos que se producen esporádicamente. Para cada sistema genético están contempladas las frecuencias de mutaciones.

Las mutaciones deben ser evaluadas con mucho cuidado y si se sospecha que se está ante la presencia de alguna mutación es imprescindible ampliar el estudio y descartar que algún pariente cercano del padre alegado pueda ser el padre biológico del niño.

La presencia de mutaciones resulta en un ajuste decreciente de la probabilidad de paternidad.

f) *Cadena de custodia*. Es la documentación que acompaña a las muestras (evidencias), es decir el proceso utilizado para mantener y documentar la “historia cronológica de las muestras”. Es muy importante y de ella depende la admisibilidad en la justicia. Una buena forma de documentar la cadena de custodia es a través de la utilización de fotografías de los involucrados y sus huellas dactilares. También se puede documentar el procedimiento a través de una filmación.

Simplemente la muestra debe poder ser documentada a cada paso del procedimiento desde la recolección de las muestras, su transporte, almacenamiento, etcétera. Si en cualquiera de estos pasos la muestra no puede ser documentada, dicho resultado puede ser impugnado y no aceptado como evidencia legal.

## **7. Evidencias**

a) *Tipos de evidencias biológicas*. Se puede extraer ADN de todo tipo de tejidos: sangre, saliva, semen, orina, pelo, diente, hueso, órgano, músculos, células del cerebro, transpiración, uñas, heces, líquido amniótico, vellosidades coriónicas, etcétera.

b) *Recolección y preservación de las evidencias de ADN*. Las evidencias de ADN pueden ser recolectadas en cualquier lugar, dependiendo de la habilidad de los investigadores. Teniendo en cuenta que solo un puñado de células son suficientes para obtener ADN periciable, la escena del crimen debe ser apropiadamente preservada y documentada.

Las condiciones de éxito de una tipificación de ADN dependen mayoritariamente de las condiciones ambientales que las evidencias de ADN han sido expuestas y los métodos de recolección utilizados.

1) Recolección de evidencias en el laboratorio. Generalmente se toma sangre en tarjetas de papel especial llamadas “*stain cards*” o tarjetas colectoras de manchas. También se puede recolectar sangre en tubos con anticoagulante EDTA, y muestras de saliva en hisopos.

2) Recolección de las evidencias en un cuerpo durante un proceso de exhumación. En investigaciones de muertes medicolegales podemos recolectar evidencias de ADN en la superficie del cuerpo o en sus cavidades. Es posible recolectar sangre, semen, saliva, secreciones nasales, cabello, células de descamación de la piel, orina, heces, uñas, etcétera.

3) Recolección de las evidencias en la escena del crimen. Las personas encargadas de recolectar posibles evidencias de ADN en una escena del crimen deben tener en cuenta absolutamente todos los lugares, porque del mismo modo que se pueden visualizar huellas dactilares invisibles al ojo humano, las evidencias de ADN pueden no evidenciarse a simple vista y contener suficiente cantidad de ADN para hacer una tipificación. Los lugares y materiales donde se puede recuperar ADN con distinto grado de dificultad son innumerables, sólo haremos mención de algunos: sellos postales, colillas de cigarrillos, pañuelos, ropa de cama, bordes de vasos o botellas, goma de mascar, condones usados, cepillos de dientes, uñas, gotas de sangre, semen u otros fluidos corporales en pared, empapelados y sillones.

c) *Precauciones aplicables a evidencias de ADN.* Todo tipo de evidencia biológica debe ser manejado con mucha precaución por personal altamente especializado debido a que los materiales biológicos pueden contener agentes patógenos que causen enfermedades potencialmente letales como el virus de la hepatitis B y HIV, entre otros.

© Editorial Astrea, 2005. Todos los derechos reservados.