

**EL ADN EN LAS CIENCIAS FORENSES...**

**LA GENETICA FORENSE**

**THE DNA IN FORENSIC ...**

**FORENSIC GENETICS**



**Estudios Forenses**

Iliana Maritza López García\*

---

**Sumario.** I. Introducción. II. La susceptibilidad del material biológico para ser sometido al análisis forense del ADN. III. El análisis forense del ADN. IV. La extracción del ADN. V. Amplificación de ADN (PCR). VI. Polimorfismo del Cromosoma Y. VII. Conclusión. VIII. Glosario. IX. Bibliografía. Fecha de recepción Fecha de aceptación.

---

---

\* Químico Farmacobiólogo, *Perito* del área de *Genética Forense* del Instituto Jalisciense de Ciencias Forenses

## Resumen

El ADN se ha convertido en un instrumento esencial para las ciencias forenses utilizado para la investigación de delitos, determinación de parentesco biológico, la identificación de personas y restos cadavéricos. Tanto en nuestro país como a nivel internacional. La finalidad del ADN es determinar si los elementos como fluidos biológicos encontrados o relacionados con el lugar de los hechos tienen un origen que se pueda orientar y determinar si proceden de una o varias personas o sospechoso, proporcionando una vinculación de manera concreta, clara y exacta. Las ventajas que tiene la genética respecto a otras técnicas: es que solo requiere trazas de material biológico para obtener perfiles genéticos que son específicos para cada individuo.

En el presente se abordara de una manera sencilla y detallada el análisis genético en el ámbito forense poniendo de manifiesto la capacidad pericial y profesional del laboratorio de genética forense.

En este artículo solo se tocara la temática del ADN nuclear aunque también existe una pequeña cantidad de ADN en las mitocondrias de cuya aplicación forense no se hablara en esta ocasión, debido a las peculiaridades que este presenta respecto al genoma nuclear.

## Abstract

DNA has become an essential tool for forensic science used for the investigation of crimes, determining biological parentage, identification of people and remains of bodies . Both at home and internationally. The purpose of DNA is to determine whether the elements , or related biological fluids found in the scene have a source that can guide and determine if they are from one or more persons or suspicious , providing a link between a concrete, clear and accurate. The advantages of genetics over other techniques: it requires only traces of biological material for genetic profiles that are specific to each individual.

In this be addressed in a simple and detailed genetic analysis in forensic demonstrating the capacity and professional expert forensic genetics lab.

In this article only touched the topic of nuclear DNA even that there is also a small amount of DNA in mitochondria whose forensic application not speak on this occasion , because of peculiarities that this has over the nuclear genome

**Palabras clave:**

Perfil genético, Análisis de ADN, forense, indicio, cadena de custodia, ADN nuclear, polimorfismo de ADN, reacción en cadena de la polimerasa, detección de STRs, Identificación, interpretación de resultados, paternidad, cromosoma.

**Keywords:**

Genetic profiling, DNA analysis, forensic evidence, chain of custody, nuclear DNA, DNA polymorphism chain reaction polymerase STRs detection, identification, interpretation of results, parenthood, chromosome.

**I. Introducción**

En la actualidad la Genética Forense se ha convertido en una herramienta imprescindible en el análisis de indicios biológicos de interés criminal. La posibilidad de extraer material genético teóricamente de cualquier indicio biológico, nos ha permitido obtener, en una gran proporción de casos, una información muy precisa acerca de la identidad genética del individuo del cual procede el indicio, así como en su aplicación en la identificación de personas, restos cadavéricos y para el establecimiento de la relación filial.

El ADN se halla en todas y cada una de las células del cuerpo humano por lo que puede obtenerse de cualquier muestra biológica, el estudio del ADN se fundamenta debido a que cada persona posee un ADN único que permanece constante a todo lo largo su vida, actualmente a esta característica se le conoce como perfil genético este hace posible diferenciar a cualquier persona, salvo en el caso de que posea un hermano gemelo monocigótico, ya que en este caso comparten la misma secuencia de ADN. El perfil genético

caracteriza a cualquier individuo igual o mejor que sus huellas dactilares, por lo que también recibe el nombre de huella genética. Ésta aporta la ventaja de que es mucho más precisa que otros métodos de identificación. La herencia de las características presentes en estos perfiles individuo-específicos sigue patrones, por lo que es posible tanto identificar a un individuo como establecer vínculos biológicos de parentesco con otros potencialmente relacionados.

Todos los individuos están formados por unidades microscópicas, llamadas células, que se agrupan formando tejidos, que a su vez forman los órganos y dan como el resultado la formación de aparatos o sistemas. Las células poseen dentro de sí, un núcleo; es decir, una estructura diferenciada dentro de la célula. En el interior del núcleo se hallan los cromosomas que se encuentran formados por ADN (ácido desoxirribonucleico) empaquetado (figura 01), la molécula del ADN es un ácido nucleído formado por nucleótidos cada uno de ellos consta de tres elementos: 1) un azúcar: desoxirribosa, 2) un grupo fosfato y 3) una base nitrogenada pudiendo ser: adenina (A), guanina (G), citosina (C) y timina (T). Estas forman puentes de hidrógeno entre ellas, respetando una estricta complementariedad: A sólo se aparea con T (y viceversa) mediante dos puentes de hidrógeno, y G sólo con C (y viceversa) mediante 3 puentes de hidrógeno<sup>1</sup>

Llamamos "gen", entonces, a las distintas porciones de esta macromolécula que se ocupan, cada una de ellas, de una característica hereditaria determinada. Cada gen ocupa un lugar determinado dentro del cromosoma, esa posición exacta se llama "locus". (figura 01). Cada uno de los dos genes del par de cromosomas se llama "alelo", si los dos alelos de un mismo *locus* son idénticos, se dice que ese individuo es homocigótico; si en cambio los dos alelos son diferentes, el individuo es heterocigótico<sup>2</sup>

---

<sup>1</sup> Emilio José Yunis T. & Juan José Yunis L. (2002) Bogotá-Colombia, El ADN en la identificación humana, ed. Temis.

<sup>2</sup> Ralph Rapley & David Whitehouse (2008) Molecular forensic, ed. Wiley pp.38-58.

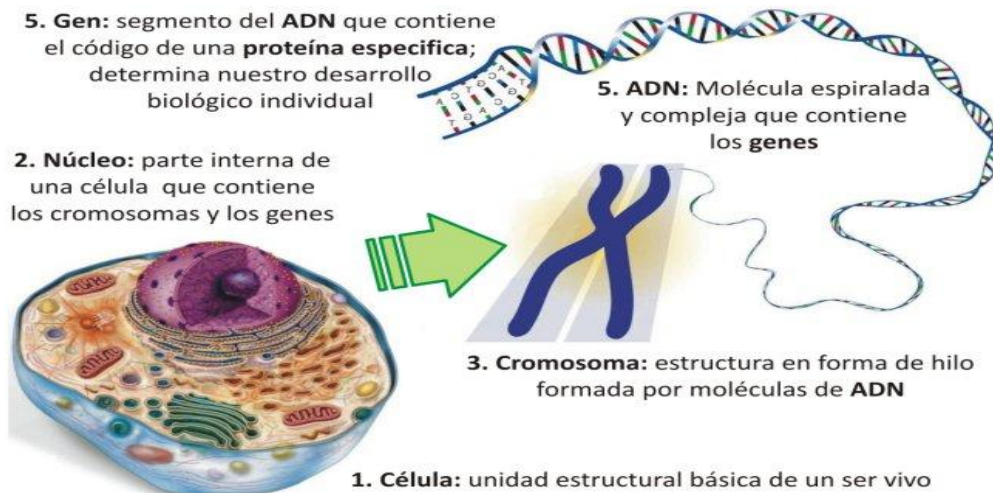


Figura 01. Por tanto tenemos la unidad básica que es la célula, que contiene un núcleo, dentro del núcleo existe una macromolécula, y dentro de ella la información genética del individuo.

El genoma humano nuclear está constituido por 22 pares de cromosomas autosómicos y un par de cromosomas sexuales X e Y, cuya combinación determina el sexo femenino (XX) o masculino (XY) <sup>3</sup>

El conjunto de genes heredados es lo que se denomina "**Genotipo**". El "Genotipo" provee la información necesaria para la producción de diversos rasgos; luego éstos se ven influidos por el medio ambiente, y esto dependerá de la vida de cada individuo (por ejemplo, una determinada contextura muscular, se verá más o menos desarrollada de acuerdo con la actividad de cada individuo). De esta interacción con el medio ambiente resulta lo que llamamos "**Fenotipo**" que es aquello que se aprecia sensorialmente del individuo.

Existen en la célula dos fuentes de ADN susceptibles de ser analizados, el localizado en el núcleo de la célula el cual conforma los cromosomas del núcleo, razón por la cual es lineal (figura 02) y el ADN localizado en la mitocondria organela del citoplasma de las células este ADN es circular (figura 02).

<sup>3</sup> Pilar Sanz Nicolás & Manuel López Soto, (2005) Universidad internacional de Andalucía, Biología forense pp.19-22, 26-28

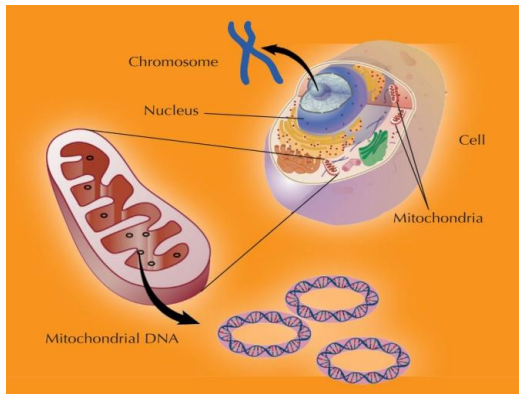


Figura 02 componentes nucleares y mitocondriales del genoma humano

En el *ADN nuclear* se estudian marcadores genéticos localizados en la mayoría de los cromosomas autosómicos y de sexo o género, la información que se lee ha sido heredada tanto de la madre como del padre biológico en una combinación al azar.

## II. La susceptibilidad del material biológico para ser sometido al análisis forense del ADN

En los ensayos o análisis de ADN requieren la intervención de personal capacitado y calificado en la búsqueda, manejo, recolección, embalaje y transporte de las muestras o materiales susceptibles de poder recolectar de ellas células humanas, esto como fase importante del estudio criminalístico de los indicios.

Las muestras susceptibles para someterse al análisis de ADN son: sangre recordando que los eritrocitos como células en mayor número en la sangre no tienen núcleo, los soportes más comunes donde los podemos encontrar son: ropas, armas, uñas, tierras suelo, piedras, paredes, etc., semen recordando que su principal componente son los espermatozoides, saliva tomando en cuenta que en ella se encuentran las células descamadas del epitelio bucal, los soportes más comunes donde los podemos encontrar son: vasos, botellas, popotes, colillas de cigarro ( se cambió por bachichas), etc.<sup>4</sup> pelos, el cual atraviesa tres fases en su ciclo de crecimiento, anágena, catágena y telógena, donde la fase anágena es la fase de crecimiento activo del pelo, la fase catágena es una etapa de transición entre el estado del crecimiento activo y el estado de no crecimiento y en la fase telógena ha

---

<sup>4</sup> Emilio José Yunis T. & Juan José Yunis L. (2002) Bogota-Colombia, El ADN en la identificación humana, ed.Temis.

cesado la actividad del folículo, por lo que solo la fase anágena es la más viable para obtener ADN nuclear, secreciones biológicas, como esputo, sudor, lagrimas, etc., tejido, como musculo, piel, etc., dientes en estos se debe considerar que las piezas idóneas son de presencia siguiendo el siguiente orden: molares y premolares y que estos no deben haber experimentado intervenciones odontológicas ni procesos de descomposición como caries, huesos de preferencia huesos largos y muestras diversas en general suelen ser las trazas de ADN o muestras límites, como por ejemplo los restos celulares depositados en un objeto manipulado, en la actualidad conocido como ADN de contacto deberían ser evaluadas en relación a otras fuentes de ADN. Dada su naturaleza, en la que no todas las superficies presentan la misma adherencia para retener suficientes células y no todos los individuos tienen la misma capacidad de transferir células. Una cuidada separación y tratamiento de estas áreas de contacto debe permitir la posibilidad de obtener el perfil genético<sup>5</sup>

Un aspecto importante a considerar es que los indicios recolectados del lugar de los hechos, constituyen un medio ambiente fértil para el crecimiento de microorganismos como bacterias y hongos en el crecimiento de estos se generan sustancias que degradan el ADN humano en el indicio. Por ello es importante tener especial cuidado en la recolección, preservación y manejo del indicio ya que con ello la contaminación tiende a minimizarse.

Tampoco se debe de olvidar uno de los principios fundamentales de la labor forense “ la cadena de custodia” ya que este procedimiento garantizara la protección del material recolectado. <sup>6</sup>

---

<sup>5</sup> Pilar Sanz Nicolás & Manuel López Soto, (2005) Universidad internacional de Andalucía, Biología forense pp.19-22, 26-28

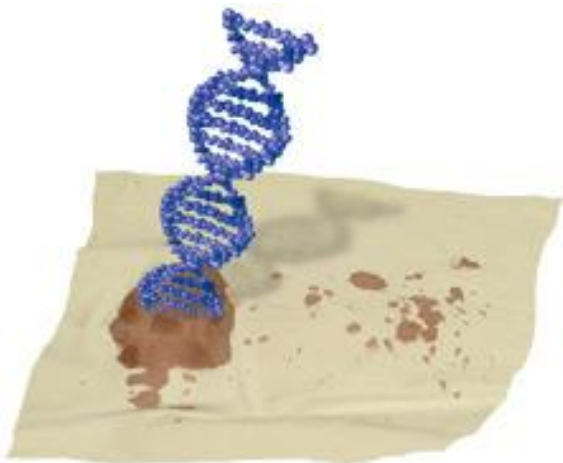
<sup>6</sup> CICR comité internacional (2009) Personas desaparecidas, análisis forense de ADN e identificación de restos humanos.



### III. El Análisis Forense del ADN

El análisis o prueba de ADN se inicia con toma o recepción de la muestra (Indubitada, dubitada) acompañada de su cadena de custodia o bien, generando una si se requiere. Descripción de la muestra, procedimientos dentro del laboratorio como el asignarle un código de manejo interno esto disminuye el riesgo de contaminación ya que se pueden procesar varias muestras de forma simultánea además ayuda al manejo de las muestras, recolección de material biológico de los indicios, con la finalidad de recuperar material celular para estar en posibilidades de iniciar con la extracción del material genético (extracción de ADN), amplificación por PCR, verificación del producto de PCR, análisis a través de un secuenciador de ADN, obtención de resultados e interpretación de resultados así como la elaboración del reporte ó dictamen.<sup>7</sup>

### IV. La Extracción de ADN



Posiblemente este es el paso más crítico ya que cualquier manipulación errónea de las muestras en esta etapa puede ocasionar que se consuma la única muestra disponible. Por ello cualquier laboratorio forense debe contar con diferentes métodos de extracción que permitan obtener en cantidad y calidad suficiente ADN, de acuerdo al tipo y características de cada muestra.

Dependiendo el tipo de extracciones que se decida utilizar, se suele someter a la muestra a una digestión con la finalidad de romper toda la estructura celular para dejar el ADN libre, para ello se utiliza una solución de

---

1. <sup>7</sup> Willian Goodwin & Adrian Linacre & Sibte Hadi (2007) an introduction to forensic genetics, ed. Wiley pp. 17-23.



lisis que entre otras características tiene la de solubilizar lípidos y la utilización de PK (enzima proteolítica) que ayuda a lisar las proteínas también se puede utilizar un agente reductor como el ditioneitol (DTT) que contribuirá a desnaturalizar las proteínas, se somete a incubación con una agitación constante, después de que se obtienen todos los componentes celulares libres entre si se someten a un proceso de purificación que tiene como propósito la recuperación de ADN, pudiendo utilizar para ello fenol-cloroformo entre otros o de diversos kits comerciales, con resinas magnéticas, principalmente para uso en biorobots.<sup>8</sup>

## V. Amplificación de ADN (PCR)

Reacción en cadena de la polimerasa (PCR) es una técnica de amplificación *in vitro* que permite la síntesis de millones de copias idénticas de una secuencia única de ADN para desnaturalizarse y renaturalizarse. La síntesis de ADN se inicia utilizando secuencias específicas de 20 a 30 nucleótidos complementarias al fragmento que se desea amplificar en combinación de una ADN polimerasa termoestable (taq polimerasa) que incorpora los nucleótidos. La reacción se lleva a cabo en un termociclador que realiza la separación el acoplamiento y la síntesis de la cadena de ADN logrando un aumento exponencial de los fragmentos de ADN de interés.

Los polimorfismos de más interés analizables por PCR son los micro satélites (STRs), estos tienen la ventaja de ser estables, y la posibilidad de PCR multiplex con los que se pueden amplificar varios micro satélites simultáneamente. Actualmente en el mercado existen varios sistemas con diversos marcadores genéticos como Identifiler (Applied Biosystems) Powerplex 16 (Promega), etc.

---

<sup>8</sup> Ralph Rapley & David Whitehouse (2008) Molecular forensic, ed. Wiley pp. 38-58.

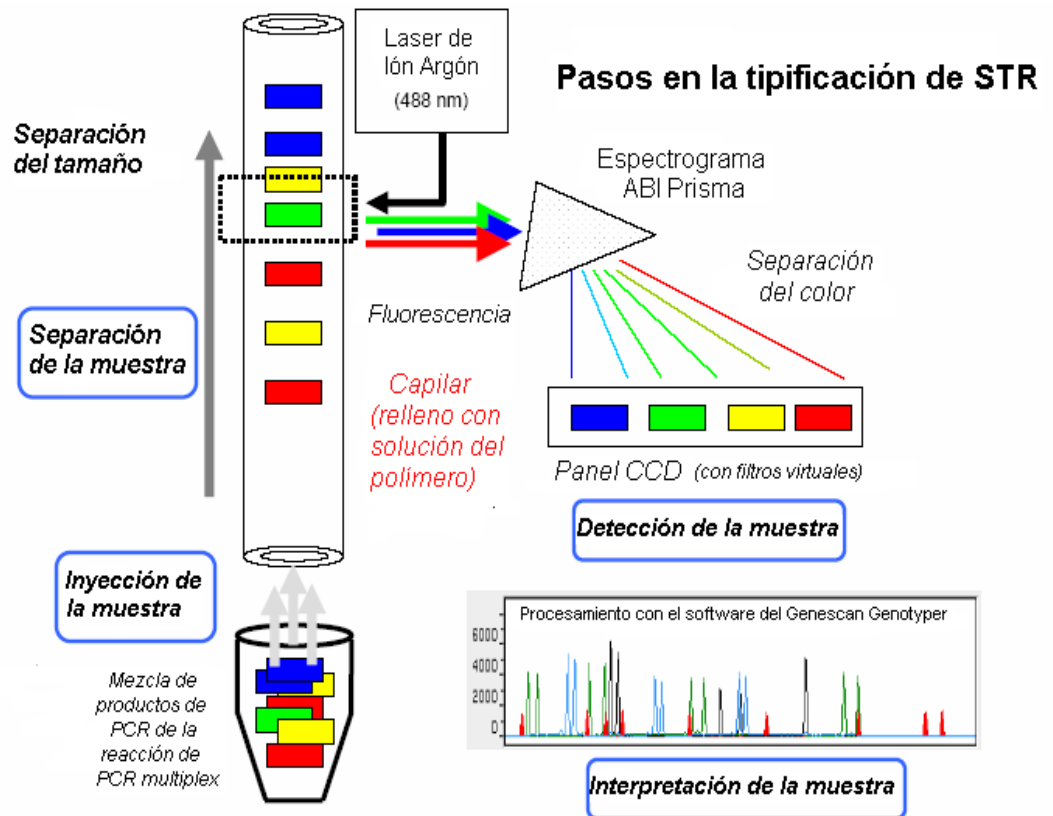


Figura 4. Detección de STRs en la identificación humana. Tomado de (2005)forensic DNA typing 2da edition, figure 13.8 Elsevier Science/Academic Press del Dr John Butler.

Posterior a la amplificación, el colorante fluorescente es unido a un producto de PCR que se incorpora en la región del ADN amplificada estos alelos STRs amplificados son visualizados como picos en un electroferograma (figura 4).

Cada uno de los colores representa un grupo de STRs marcados con diferentes marcadores fluorescentes: azul, verde, amarillo, y rojo, en el proceso se separan los colores en diferentes componentes espectrales. Cada uno de estos colores fluorescentes emite una máxima fluorescencia a diferente longitud de onda. Durante la colección de datos en el secuenciador las señales fluorescentes se separan por un gradiente de difracción acorde con las longitudes de onda azul, verde, amarillo, y rojo.<sup>9</sup>

2. <sup>9</sup> Willian Goodwin & Adrian Linacre & Sibte Hadi (2007) an introduction to forensic genetics, ed. Wiley pp. 17-23.

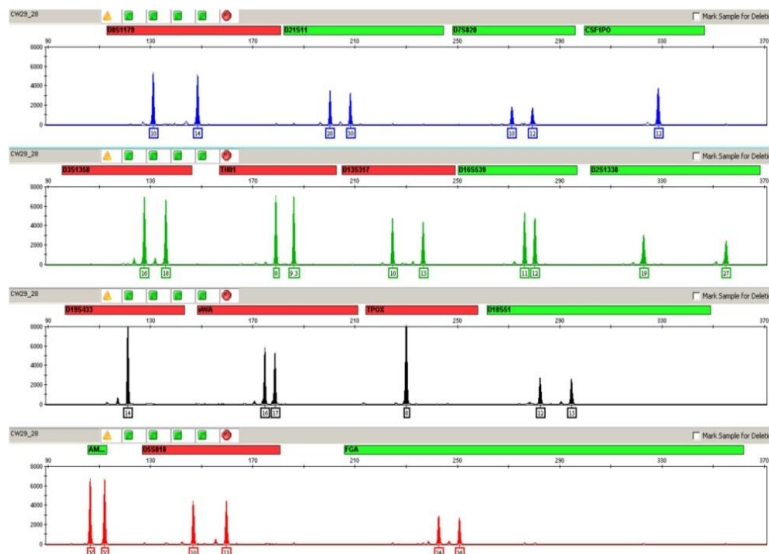


Figura 5. ADN electroferograma muestra analizada con Identifiler® kit

La lectura de los resultados o perfiles genéticos, representados en los denominados electroferogramas, (figura 5). Como consecuencia del aumento de la casuística del análisis de ADN y de la capacidad analítica y, por tanto, de la gran cantidad de información generada que hay que cotejar de perfiles genéticos de indicios biológicos y de muestras de referencia de individuos, se crearon las bases de datos de Identificación Genética, constituyendo hoy una de las herramientas más importantes para la investigación criminal y de identificación.

## VI. Polimorfismo del cromosoma Y

El cromosoma Y presenta una diferencia importante respecto al resto de los cromosomas, su herencia es exclusivamente paterna, es decir, se transmite de padres a hijos varones, por lo tanto la información genética contenida en el mismo se hereda como haplotipo, de esta manera todos los individuos varones emparentados por vía paterna comparten el mismo haplotipo para el cromosoma Y.<sup>10</sup>

<sup>10</sup> Lorente A. (2004) Un detective llamado ADN. Ediciones temas de hoy S.A., Madrid.

## **VII. Conclusión**

La genética forense está alcanzando un desarrollo pleno que actualmente nos permiten analizar evidencias con cantidades mínimas de ADN. Considero que la clave para entender la genética forense radica en apreciar tanto sus ventajas como sus limitaciones, ya que es solo una herramienta más, que aporta información que permite complementar una adecuada investigación multidisciplinaria de las ciencias forenses, con miras de ayudar a esclarecer problemáticas del orden social y judicial.

## VIII. Glosario

**ADN.** Ácido desoxirribonucleico. Es el componente químico primario de los cromosomas.

**Adherencia.** Unión de una cosa a otra mediante una sustancia que se añade a ella.

**Análisis.** Distinción y separación de las partes de un todo hasta llegar a conocer los principios o elementos de este.

**Cromosomas.** Son estructuras que se encuentran en el centro (núcleo) de las células que transportan fragmentos largos de ADN.

**Cromosomas autonómicos.** Un autosoma es cualquiera de los primeros 22 pares de cromosomas no sexuales

**Fluorocromos.** Es un componente de una molécula que hace que ésta sea fluorescente. Es un grupo funcional de la molécula que absorberá energía de una longitud de onda específica.

**Genoma.** Es la totalidad de la información genética que posee un organismo o una especie en particular

**Indicio.** Conjetura o señal que posibilita el conocimiento de algo que ha existido.

**Molécula.** Es la partícula más pequeña que presenta todas las propiedades físicas y químicas de una sustancia

**Monocigótico.** Se aplica al mamífero que ha sido originado a partir del mismo óvulo fecundado del que se ha originado su hermano.

**Perfil genético.** Un patrón de fragmentos cortos de ADN ordenados de acuerdo a su tamaño que son característicos de cada individuo.

**Polimorfismo de ADN.** Son variantes de una posición de la secuencia del ADN

**STR.** (short tandem repeat) Son secuencias repetitivas pequeñas que se encuentran distribuidas a lo largo del genoma .

**Susceptibilidad.** Aquello capaz de recibir impresión o de ser modificado por algo o alguien

## IX. Bibliografía

1. Terry A. Brown (2008) Genomas 3era edición, ed. Panamericana.
2. Ralph Rapley & David Whitehouse (2008) Molecular forensic, ed. Wiley 38-58.
3. William Goodwin & Adrian Linacre & Sibte Hadi (2007) an introduction to forensic genetics, ed. Wiley 17-23.
4. Emilio José Yunis T. & Juan José Yunis L. (2002) Bogotá-Colombia, El ADN en la identificación humana, ed. Temis.
5. Pilar Sanz Nicolás & Manuel López Soto, (2005) Universidad internacional de Andalucía, Biología forense 19-22, 26-28.
6. Lorente A. (2004) Un detective llamado ADN. Ediciones temas de hoy S.A., Madrid.
7. CICR comité internacional (2009) Personas desaparecidas, análisis forense de ADN e identificación de restos humanos.
8. Martínez B. (1999) La prueba de ADN en medicina Forense, Ed. Masson, Barcelona.
9. Gardner & Simmons & Snustad (2010) Principios de Genética. 4ta edición, Ed. Limusa Wiley.
10. Karp, G. (2005) Biología Celular y Molecular. México. MacGraw-Will Interamericana.
11. César Benito Jiménez & Francisco Javier Espino Nuño (2013) Genética Conceptos esenciales, Ed. Panamericana.
12. González-Andrade, F, Martínez, B. 2001. Técnicas Instrumentales en Genética Forense. Medicina forense, Colección Mateo Tomás Buenaventura Orfilia y Rotger. Zaragoza
13. González-Andrade F, Sánchez D, Martínez JMB. 2006. Ensayos Médico sobre Genética: La Genética Molecular en la Medicina Ecuatoriana. Ed Imprenta Noción, Quito.