



Legislatura de la Provincia de Río Negro

FUNDAMENTOS

La elaboración de perfiles genéticos o tipificación de ADN, es una herramienta que permite determinar características moleculares particulares de cada individuo. Estas características están inscriptas en el genoma nuclear, constituido por 46 moléculas de ADN, y presente en cada célula. Además del contenido génico nuclear, existe ADN dentro de las mitocondrias que también es susceptible de tipificación. El genoma contiene unas 20.000 a 25.000 secuencias codificantes o genes, que dirigen la síntesis de unas 200.000 proteínas y, de este modo, determinan las características morfofisiológicas de cada individuo. Las secuencias codificantes constituyen menos del 1,5% del total del genoma; el 99% restante es el llamado ADN no codificante o intergénico, cuya función biológica todavía se desconoce, aunque se le atribuyen funciones estructurales y reguladoras.

La mayor variación genética entre individuos se acumula en el ADN no codificante, que es precisamente el de uso corriente en la determinación de perfiles genéticos. Para ello se analizan, en la práctica corriente, regiones del genoma no codificante que contienen secuencias repetitivas: una persona puede diferir de otra según el número de repeticiones que tenga en una región repetitiva particular. Así, existen en los cromosomas lugares (loci, o locus, en plural), ocupados por secuencias repetitivas en tándem en número variable según los individuos. A esta variabilidad se le llama polimorfismo, y las regiones que exhiben gran variabilidad se denomina hipervariables; siendo éstas últimas particularmente útiles en la tipificación.

La tipificación de ADN (determinación de perfiles genéticos o "huellas digitales genéticas") fue descripta por primera vez por Alec Jeffreys en 1985, quien desarrolló una técnica para examinar variaciones en la longitud de secuencias repetitivas. Este método se utilizó en ese año para resolver un caso de inmigración a Gran Bretaña de un individuo nacido en Ghana, África, quien reclamaba la ciudadanía británica alegando ser hijo de madre inglesa. En 1990, el U.S. Congress Office of Technology Assessment reconoció la validez científica de las pruebas de ADN, siempre que se disponga de la certeza metodológica de su realización. Desde entonces, la identificación de personas por análisis de ADN se ha extendido como práctica corriente para la determinación de vínculos y la identificación forense. También la tecnología del ADN ha experimentado avances, haciendo la tipificación más eficaz y permitiendo resultados más confiables.



Legislatura de la Provincia de Río Negro

A cada segmento variable de ADN que se analiza en identificación genética se lo denomina marcador, a cada variante (número de repeticiones) que ese marcador pueda adquirir se lo denomina alelo. Aunque un marcador muestra diversos alelos o variantes, el análisis de ese marcador solo no es suficiente para definir un perfil genético individual, ya que muchas personas pueden coincidir en el número de repeticiones que exhiben en ese marcador particular.

Si se analizan varios marcadores para un mismo individuo, la probabilidad de coincidencia con otra persona disminuye a medida que aumenta el número de marcadores analizado en el estudio. De este modo, puede construirse un perfil genético prácticamente único para cada individuo. Actualmente, los marcadores más ampliamente utilizados son los microsatélites (secuencias repetitivas en tándem, una a continuación de la otra, en las que la unidad de repetición tiene entre 2 y 6 nucleótidos) o STR (Repeticiones Cortas en Tándem, por sus siglas en inglés). Estos marcadores hipervariables (muestran muchos alelos), permiten un alto grado de discriminación y una gran velocidad de análisis. Además, dado que los STR son cortos, pueden ser analizados varios de una sola vez: múltiples STR pueden ser examinados al mismo tiempo ("multiplex"). Los multiplex son valiosos debido a que los resultados obtenidos permiten un alto poder de discriminación, y a que se pueden determinar mezclas de muestras y materiales biológicos que contengan moléculas de ADN parcialmente degradado. Además, la detección de STR multiplex puede ser automatizada, gracias al desarrollo de nuevas tecnologías, lo cual permite optimizar los tiempos de determinación, y reducir la fuente de posibles errores que surgen de la manipulación en el laboratorio.

Otros marcadores variables utilizados incluyen a las regiones variables del ADN mitocondrial, muy útiles en la determinación de la matrilinea, dado que las mitocondrias se heredan únicamente por vía materna.

La muestra biológica a partir de la cual se puede llevar a cabo la determinación puede ser de sangre, pelo, uñas, hisopados bucales (para recoger células de la mucosa oral) o cualquier otro tejido que contenga células con núcleo. También son muestras útiles cualquier mancha o depósito de fluidos biológicos como sangre, saliva, semen, etc., sobre soportes como telas, papeles y otros.

Existen gran cantidad de regiones variables en el genoma que podrían ser utilizados en la tipificación, pero para que un polimorfismo pueda ser utilizado con fines de identificación, es necesario conocer la frecuencia con la que los distintos alelos que presenta el



Legislatura de la Provincia de Río Negro

marcador aparecen en la población, ya que esta frecuencia es la que permite la interpretación estadística de los datos.

El FBI (Oficina Federal de Investigación de los Estados Unidos), anunció, en 1997, la selección de 13 loci STR que conforman el núcleo central de la base de datos nacional para estos marcadores, llamada CODIS (Combined DNA Identification System). Las ventajas del sistema de STR del CODIS son:

Es un sistema adoptado por gran cantidad de laboratorios de análisis de ADN.

Los STR seleccionados reúnen las condiciones que se exige a un marcador genético para ser utilizado en la investigación biológica de la paternidad y en la identificación forense, las que incluyen:

- Patrón de herencia mendeliana simple.
- Discontinuos y no influenciados por causas externas.
- Ubicación cromosómica establecida.
- Frecuencias de aparición poblacionales óptimas
- Se pueden determinar con rapidez mediante el uso de kits comerciales
- Presentan estabilidad somática y germinal y su tasa de mutación es conocida.

El amplio desarrollo de la tecnología del ADN, y los alcances de estas metodologías han hecho de la determinación de perfiles genéticos una práctica corriente en laboratorios de biología molecular. La aplicación de estas técnicas en la investigación forense y en la investigación básica incluye:

- Filiación por investigación biológica de la paternidad y establecimiento de vínculos biológicos.
- Identificación genética de restos cadavéricos.
- Identificación genética de restos fetales.
- Identificación de víctimas de conflictos bélicos y desastres masivos.



Legislatura de la Provincia de Río Negro

- Identificación genética de fluidos corporales, aplicables a la resolución de casos de violación.
- Identificación de restos humanos de distinta antigüedad en ámbitos de la antropología, arqueología, biología evolutiva.

La creciente demanda de este tipo de aplicación tecnológica en la resolución de causas judiciales genera un volumen de muestras periciables que se acumulan en los laboratorios de referencia generando demoras en los informes de resultados.

Según los estándares básicos para laboratorios de análisis de ADN establecidos por el FB, se recomienda que :“El laboratorio deberá contar y seguir un sistema de control de la evidencia documentado para asegurar la integridad de la evidencia física. Este sistema debe garantizar:

- 1) La evidencia debe estar rotulada para su identificación.
- 2) Se debe mantener la cadena de custodia para toda evidencia.
- 3) El laboratorio debe seguir protocolos documentados que minimicen el riesgo de pérdida, contaminación, y/o cambio deletéreo de la evidencia.
- 4) El laboratorio debe tener áreas seguras para el almacenamiento de evidencia”.

La confiabilidad de la prueba de ADN.- Esta prueba es de naturaleza estadística y, si se realiza en condiciones empíricas y procedimentales óptimas, sus resultados son incuestionables. De otro modo, si las técnicas y la metodología empleada no son adecuadas, la confiabilidad de la prueba disminuye, e incluso se pierde. Es decir que la validez de la prueba depende de la validez científica de la metodología empleada, del uso de tecnología apropiada y de que se sigan estrictos estándares de calidad. La prueba comienza con la recolección y remisión de las muestras; éstas deben tomarse y trasladarse con extrema precaución para evitar contaminaciones o mezclas que puedan confundir la investigación. Es por eso que, debe seguirse un riguroso protocolo en la recogida de las muestras, y debe mantenerse una estricta cadena de custodia para que la evidencia no pierda su valor probatorio. El sistema de cadena de custodia debe establecerse desde el inicio de la toma de las muestras, durante su transporte si procede, y durante todo el tiempo que



Legislatura de la Provincia de Río Negro

abarque el análisis en el laboratorio, e incluso después del mismo.

Se ha estimado que en un 33% de los casos de impugnación de resultados de ADN se ha argumentado la posibilidad de error en el rótulo, manipuleo o identificación de las muestras. En algunas investigaciones de casos judiciales en nuestro país, la falta de cadena de custodia resultó en la invalidez de la prueba de ADN. De aquí se desprende la necesidad de contar con un LABORATORIO PROVINCIAL DE BIOLOGÍA MOLECULAR ya que al disminuir las distancias, se puede facilitar el establecimiento de controles de procedimiento y el mantenimiento de cadenas de custodia.

Lo expuesto precedentemente, se complementa con la creación de un banco de datos de huellas genéticas digitalizado, donde figure todo perfil de ADN obtenido a partir de evidencias recogidas en la escena de un crimen u obtenidas en el curso de investigaciones y/o procesos judiciales por orden de la Justicia. Como antecedente podemos mencionar, que el FBI creó en 1997 la base de datos nacional denominada CODIS que, como se indicara precedentemente, establece un núcleo central de 13 marcadores STR. (Los laboratorios de análisis de ADN que usan el sistema CODIS pueden contribuir a una base de datos nacional).

En nuestro país existe un Registro de Huellas Genéticas de la Policía Federal Argentina. De lograrse crear en la provincia un Banco de huellas genéticas digitalizado, se podrían articular acciones con el Registro Federal, realizando comparaciones y logrando la rápida localización de sujetos implicados en delitos, para los casos en los que se dispone de evidencia biológica. Este intercambio de información, contribuiría al esclarecimiento de ilícitos en una forma más rápida y eficaz. Asimismo, dentro de las incumbencias del registro está la de contribuir a identificar el paradero de personas extraviadas, desaparecidas o fallecidas; la elaboración de estadísticas relativas al comportamiento de la delincuencia en la provincia, tasas de reincidencia y otros datos significativos relacionados con la prevención del delito.

Por ello:

Autor: Celia Graffigna



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO COMUNICA

Artículo 1°.- Al Poder Ejecutivo y al Poder Judicial, consideren favorable la creación de un Laboratorio Provincial de Biología Molecular para la identificación de ADN (perfiles identificatorios genéticos) en la Provincia de Río Negro, en un plazo no mayor a dos (2) años, en razón de la importancia que revisten los controles de procedimiento y el mantenimiento de cadenas de custodia, requisitos esenciales para establecer la validez de la prueba de ADN.

Artículo 2°.- Se promueva la creación de un Banco de Huellas Genéticas Digitalizado que coordine acciones con el Registro Federal de Huellas Genéticas de la Policía Federal Argentina, todo ello orientado a lograr acciones eficaces para el pronto esclarecimiento de hechos delictivos en los casos en que se disponga de evidencias biológicas y en general, para la prevención y el combate del delito.

Artículo 3°.- De forma.