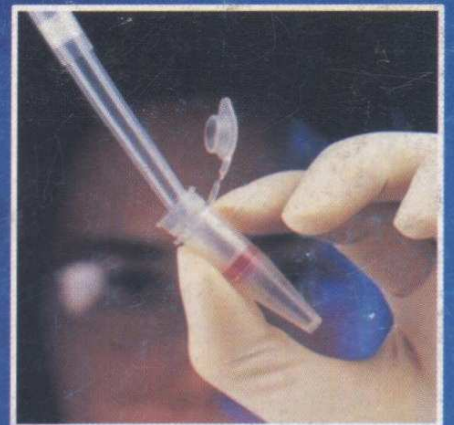
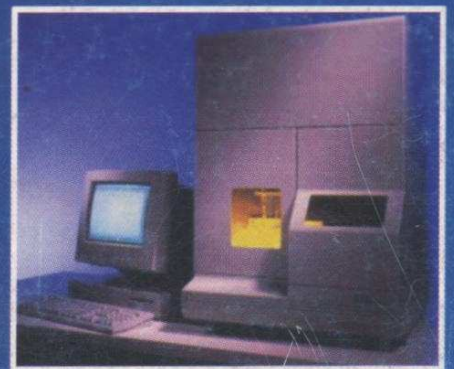
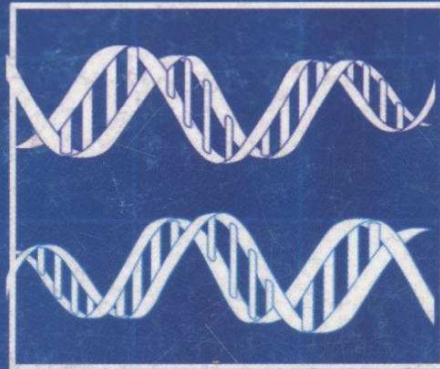


# EL NUEVO CODIGO DE LA NIÑEZ Y ADOLESCENCIA Y LA PRUEBA MATERIAL DEL ADN (Acido Desoxirribo Nucleico)



# **EL NUEVO CÓDIGO DE LA NIÑEZ Y LA ADOLESCENCIA Y LA PRUEBA MATERIAL DEL ADN (ÁCIDO DESOXIRRIBO NUCLEICO).**

© Autores: Fabricio González-Andrade y Dora Sánchez

© De la presente edición: Programa Nuestros Niños

Ficha de Catalogación

## **GONZÁLEZ ANDRADE, Fabricio; y SÁNCHEZ, Dora**

El nuevo Código de la Niñez y la Adolescencia y la prueba material del ADN (Ácido Desoxirribo Nucleico) / Fabricio González-Andrade; Dora Sánchez / Quito: Consejo Nacional de la Judicatura, Hospital Metropolitano, Programa Nuestros Niños; 2004; 20 cm; A5;ilus.; 44 pp.

Publicado por el Programa Nuestros Niños, Quito - Ecuador

1. Medicina Legal; 2. Genética Forense; 3. Sistema judicial ecuatoriano; 4. Aplicación del nuevo Código de la Niñez y la Adolescencia

PROGRAMA NUESTROS NIÑOS MBS-BID

Quito: Jorge Washington No. E5-11 y Juan León Mera

Teléfonos: 2239731 / 2239735 / Fax: 2239728

Correo electrónico: programa@nuestrosninos.gov.ec

---

Prohibida su reproducción o almacenamiento en un sistema de recuperación o transmisión de forma alguna por medio de cualquier procedimiento sea este mecánico, electrónico de fotocopia, grabación o cualquier otro, sin autorización escrita de los autores. Este documento esta protegido por las leyes de propiedad intelectual a nivel internacional.

---

**Hecho en Ecuador**

# ÍNDICE

	Página
<b>Capítulo 1</b>	
Definiciones y conceptos generales sobre el ADN	4
<b>Capítulo 2</b>	
Aplicaciones del ADN en el Sistema Judicial Ecuatoriano	11
<b>Capítulo 3</b>	
Recolección, almacenamiento y cadena de custodia de las muestras	19
<b>Capítulo 4</b>	
Valoración e interpretación de la prueba material del ADN por los jueces	26
Glosario	34
Referencias	43

## ELEMENTOS CONCEPTUALES BÁSICOS SOBRE EL ADN (Ácido Desoxirribo Nucleico)

### 1. LA GENÉTICA FORENSE EN EL MUNDO

La ciencia en Medicina Legal ha avanzado más rápido que las leyes mismas, recordando el aforismo “*la Ciencia precede al Derecho*”, en la última década se ha formado una nueva especialidad de la Medicina denominada GENÉTICA FORENSE, cuya función principal es la Identificación Humana.

La Medicina Forense es tan antigua como la misma Medicina. Desde el inicio de la historia, los hombres han buscado la manera de explicar y resolver el “*crimen perfecto*”, así como de encontrar el delito y el autor del mismo de cualquier forma, utilizando la fuerza de la evidencia. Es el ADN la herramienta de mayor eficacia en la actualidad para los estudios forenses.

Por otro lado, el avance tecnológico y el conocimiento de la transmisión hereditaria de marcadores genéticos han permitido el desarrollo de la Genética Forense, particularmente en todo lo referente a la identificación de personas y restos cadavéricos, el análisis de vestigios biológicos de interés criminal y la investigación de la paternidad. En los últimos años, el análisis de los polimorfismos de ADN por medio de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) es sin duda el procedimiento idóneo en la práctica forense.

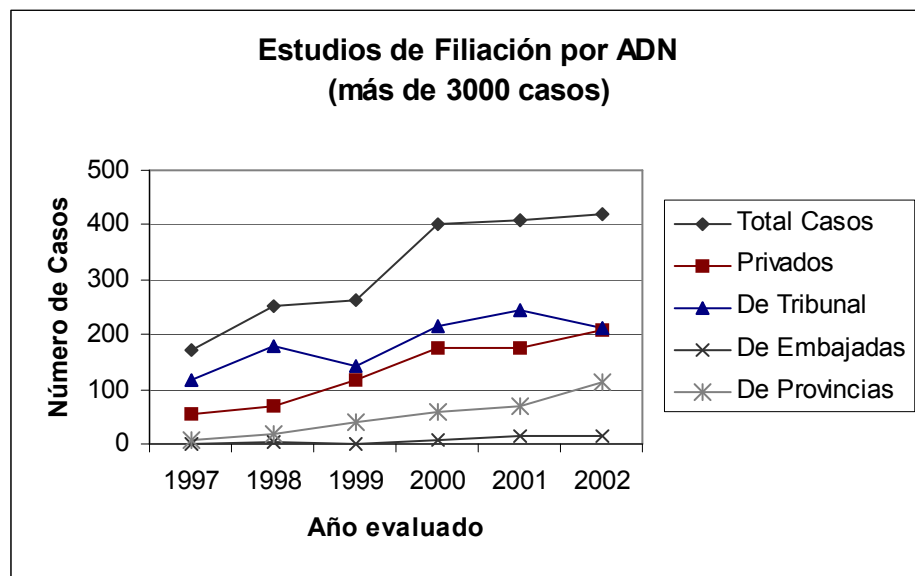
El uso del ADN por la justicia lleva muy poco tiempo en el mundo, no más de 20 años, como lo observamos a continuación al citar algunos datos históricos de interés en el desarrollo de esta novel especialidad:

- 1980, Ray White describe el primer marcador polimórfico denominado RFLP (fragmento de restricción polimórfico largo)
- 1985, Sir Alec Jeffreys descubre las pruebas multilocus VNTR (repeticiones numéricas variables en tándem)
- 1985, Se publica el primer artículo sobre la PCR (reacción en cadena de la polimerasa)
- 1988, el FBI (Bureau Federal de Investigaciones) en Estados Unidos empieza con el análisis rutinario del ADN para los casos judiciales.
- 1991, Se publica el primer artículo sobre los microsátélites, técnica utilizada actualmente.
- 1995, El Servicio de Ciencias Forenses del Reino Unido inicia con el Banco de Datos de perfiles criminales de su país
- 1997, Se funda el primer laboratorio de ADN en el Ecuador, dirigido por la Dra. Dora Sánchez.
- 1998, El FBI empieza con el sistema CODIS (COmbinated DNA Index System) sistema en el cual se basa su Banco de Datos de perfiles de ADN.

## 2. ANTECEDENTES EN EL ECUADOR

Como citamos antes, la aplicación del ADN en la Medicina Legal y Forense comienza en 1990. En 1997, la Dra. Dora Sánchez, inicia con las pruebas de paternidad por ADN en el Ecuador, por lo que es considerada como la pionera de este campo en nuestro país.

En el año de 2000 se incorpora al equipo el Dr. Fabricio González. A partir de esa fecha el laboratorio inicial que empezó con 2 personas, ha crecido de forma importante. El equipo pionero ha realizado hasta la fecha más de 3.000 estudios de filiación y más de 100 estudios de criminalística forense mediante el estudio del ADN en el Ecuador.

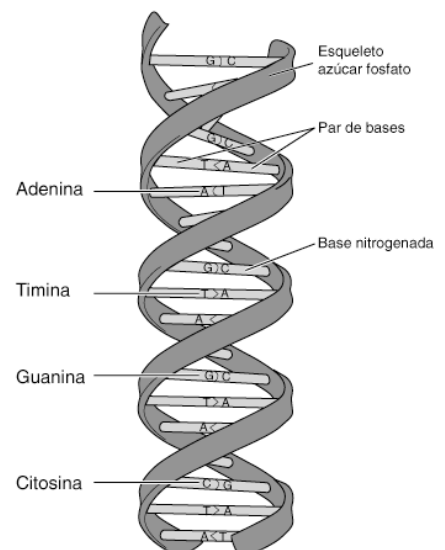


## 3. LA BASE CIENTÍFICA, EL ADN

### ¿Qué es el ADN?

ADN significa Ácido Desoxirribo Nucleico. Es la molécula con la información genética que se transmite de generación en generación, de padres a hijos.

El ADN está formado por una sucesión de nucleótidos, compuestos por un azúcar (desoxirribosa), un grupo fosfórico y una base nitrogenada púrica (adenina o guanina) o pirimidínica (timina o citosina). Las cadenas de ADN aparecen siempre unidas a sus complementarias. La unión de las bases de una cadena con las de otra se hace siempre entre la adenina y la timina y, la citosina y la guanina.

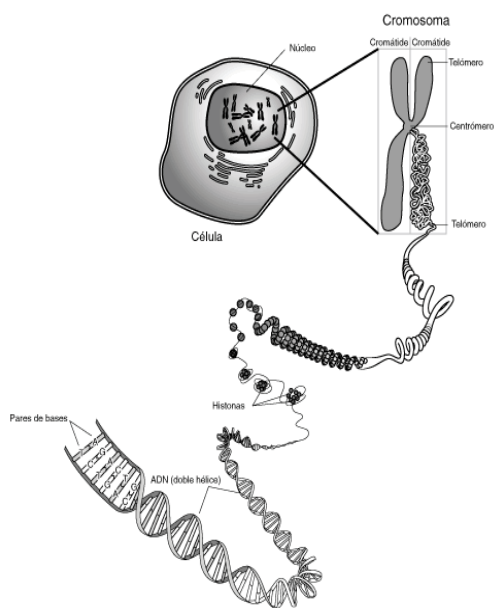


## ¿Dónde está el ADN?

El ADN se encuentra en todas las células con núcleo de nuestro organismo.

## ¿Cuál es la longitud del ADN?

El cuerpo humano posee 2 billones de células; la longitud del ADN por célula es de 2 metros. Si calculamos la longitud del ADN en todas las células este sería de 4 billones de metros lo que equivaldría a 100.000 vueltas alrededor de la tierra. Como se observa tiene una longitud considerable.



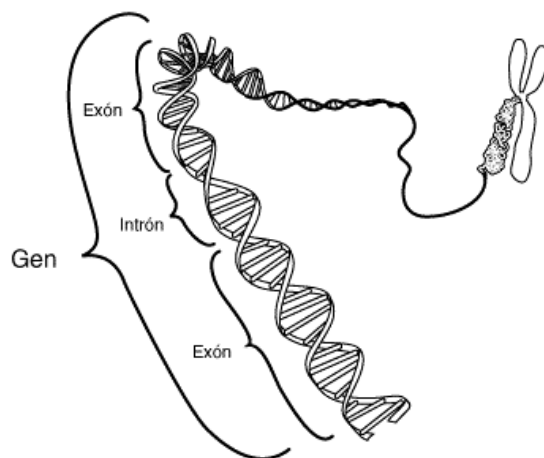
## ¿Qué encontramos en el ADN?

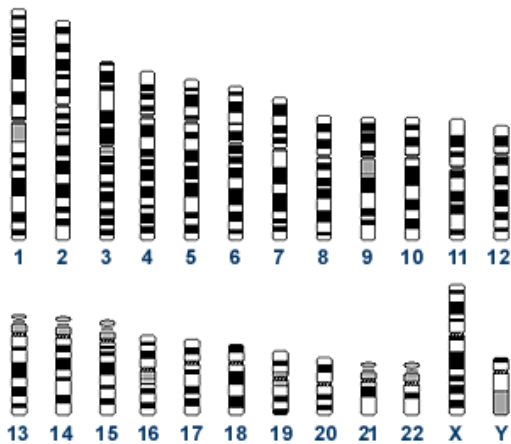
Dentro del ADN encontramos los Genes, que son comunes a todos los individuos y que constituyen el 99,9% de toda nuestra información genética.

También encontramos regiones diferentes o variables entre todos, que equivalen al 0,01% del total. Esta cifra podría parecer insignificante pero es tremendamente grande ya que equivale a más de 200.000 pares de bases. El uso de estas regiones variables o no codificantes está destinado a las pruebas en Genética Forense. Se estudian de secuencias repetitivas como estas: CTAAC TAAC TAAC TAAC TAAC.

Hay aproximadamente 3 billones de pares de bases en un ser humano. El ADN que se encuentra compactado en los cromosomas se compone de fragmentos y secuencias codificantes y no codificantes, como indicamos antes.

Las primeras son los denominados Genes que contienen la información necesaria para la síntesis de proteínas.





### ¿Cómo se encuentra el ADN en la célula?

El ADN dentro de la célula se encuentra compactado y enrollado en forma de cromosomas. Existen 23 pares de cromosomas, de los cuales 22 son autosómicos y 1 par es sexual (X-Y).

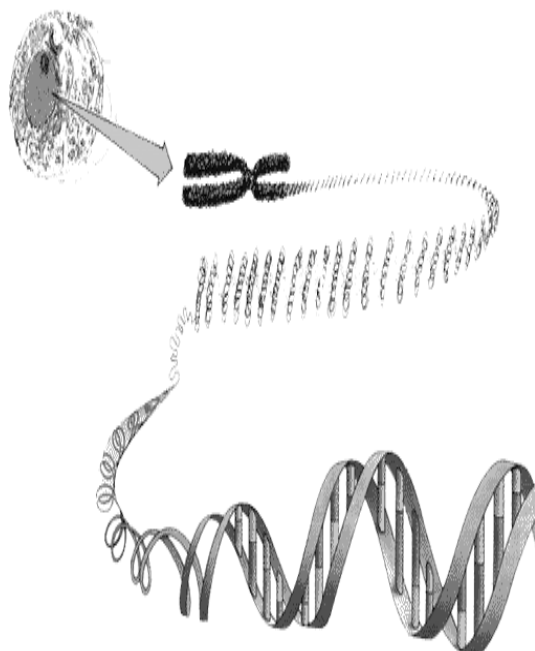
### ¿Qué tipo de ADN se puede estudiar?

Como citamos previamente, existen dos tipos de ADN, el nuclear y el mitocondrial. En el ADN nuclear también podemos analizar el haplotipo del Cromosoma Y en los individuos de sexo masculino.

Cromosoma



ADN



### ¿Qué es el ADN nuclear?

Es el ADN de las células somáticas que se encuentra en el núcleo de cada célula y, su uso general está destinado a las paternidades e identificación humana. Hay que señalar, que se deben analizar por lo menos 13 cromosomas diferentes cuando se realiza estudios de filiación.

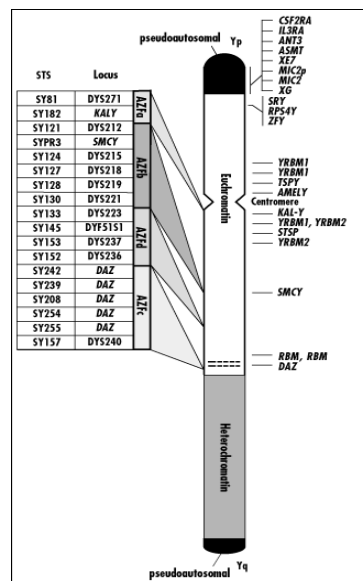
### ¿Qué es el ADN mitocondrial?

Se encuentra dentro de cada célula y su uso está destinado a la investigación de línea materna. Los estudios moleculares son de difícil interpretación en algunos casos. Generalmente es poco usado y solo como complemento Al análisis del ADN nuclear.

## ¿Cuándo se utiliza el análisis del Cromosoma Y?

Existen 23 pares de cromosomas en el ser humano, 22 pares somáticos o autosómicos y un par sexual. El cromosoma Y determina el sexo masculino.

Sirve para investigar línea paterna cuando solo existen individuos masculinos para el estudio del ADN. Se usa como complemento en algunos casos como en los delitos sexuales y, en las paternidades en ausencia de padre.



## ¿Qué son los microsatélites?

Para la práctica forense rutinaria los marcadores genéticos más utilizados en la actualidad son los *microsatélites*, que son parte del ADN no codificante previamente citado, conformados por secuencias muy cortas de ADN repetitivo, que se encuentran distribuidos ampliamente en cada individuo. Por ese pequeño tamaño se los denomina *Repeticiones Cortas en Tándem (Short Tandem Repeats–STRs)* o microsatélites. Son muy importantes en la identificación humana por su elevado polimorfismo y por tener bajas tasas de mutación. Son de fácil amplificación por PCR y de fácil estandarización.

Las aplicaciones más importantes de los STRs están en los estudios clásicos de paternidad, en la identificación cadavérica, en el quimerismo molecular postrasplante, en los estudios de paternidad complejos, como por ejemplo, varios padres y una madre; en los estudios poblacionales, en la formación de Bases de Datos, entre otros.

## 4. EL PROCESO DENTRO DEL LABORATORIO

El análisis del ADN en el laboratorio tiene 5 etapas: extracción, amplificación, cuantificación, análisis de fragmentos y análisis estadístico.

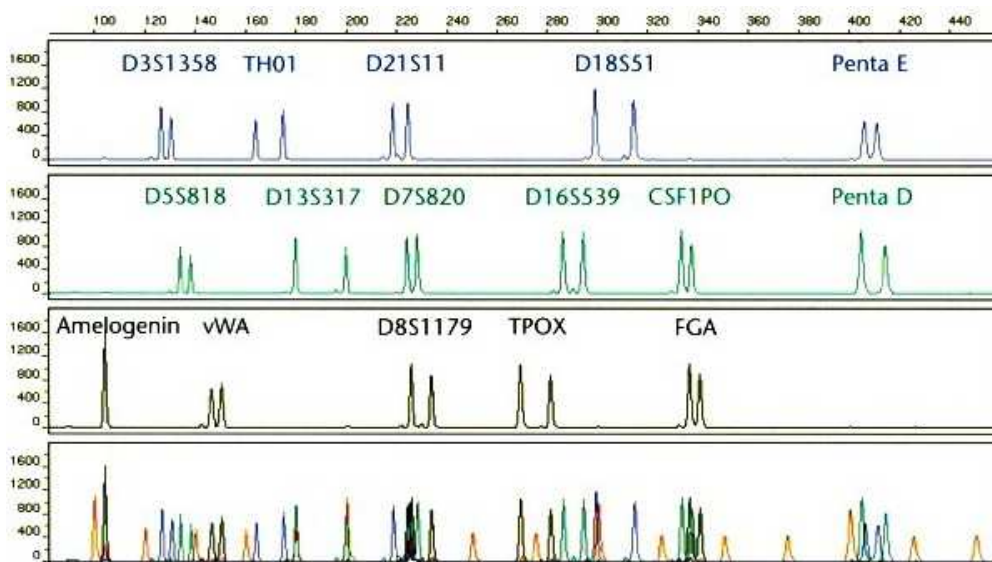
**EXTRACCIÓN:** consiste en sacar el ADN de las células o de los tejidos por diferentes tipos de métodos bioquímicos. El más utilizado es el de fenol cloroformo.

**CUANTIFICACIÓN:** mediante un espectrofotómetro para ADN cuantificamos la cantidad de ADN que se extrajo de las células.

**AMPLIFICACIÓN:** consiste en aumentar la cantidad del ADN extraído en forma exponencial, mediante un aparato llamado termociclador. Para este proceso utilizamos un mecanismo químico conocido como reacción de cadena de la polimerasa o PCR.



**ANÁLISIS DE FRAGMENTOS:** Luego de la amplificación tenemos una gran cantidad de ADN repetitivo específico, el cual colocamos en un equipo Analizador Automático de ADN para la determinación de cada perfil genético individual. Nuestro laboratorio dispone de un Secuenciador ABI 310 de última generación. Este equipo funciona con softwares específicos que eliminan la subjetividad individual.



**ANÁLISIS ESTADÍSTICO:** una vez que obtenemos el perfil genético de cada individuo procedemos a realizar el análisis de los mismos, para establecer si es una inclusión o exclusión. Esta valoración estadística sirve como un parámetro de calidad.

### Genética Molecular - Hospital Metropolitano

Asunto: PAME-20-03										Fecha: 31 enero 2004		
W (a priori 0,5): 0,9999997 (99,999997013327%)										IP Total: 33482072		
Marcador	P.Padre		Madre		Hijo		Frecuencias Hijo		Resultado	X	Y	IP
D3S1358	14	15	14	15	14	15	0,057	0,457	NE	0,5	0,257	1,94553
TH01	7		6		6	7	0,331	0,292	NE	1	0,292	3,42466
D21S11	28	31.2	31.2	33.2	28	31.2	0,069	0,149	NE	0,25	0,035	7,24638
D18S51	15	16	13	17	13	16	0,098	0,11	NE	0,25	0,055	4,54545
Penta E	11	12	13	15	12	15	0,188	0,122	NE	0,25	0,094	2,65957
D5S818	11		11		11		0,433		NE	1	0,433	2,30947
D13S317	9	13	11	12	12	13	0,237	0,11	NE	0,25	0,055	4,54545
D7S820	9	11	9	11	9		0,054		NE	0,25	0,027	9,25926
D16S539	9	11	9	10	9		0,177		NE	0,25	0,089	2,82486
CSF1PO	11	12	11	13	11	12	0,278	0,357	NE	0,25	0,179	1,40056
Penta D	12		10	11	11	12	0,121	0,162	NE	0,5	0,081	6,17284
VWA	16	17	17		16	17	0,379	0,302	NE	0,5	0,379	1,31926
D8S1179	12	13	12	14	12	13	0,212	0,319	NE	0,25	0,16	1,56740
TPOX	8	12	8	11	8	12	0,558	0,112	NE	0,25	0,056	4,46429
FGA	19	25	20	23.2	20	25	0,081	0,191	NE	0,25	0,096	2,61780

## 4. EL CONTROL DE CALIDAD

Todo laboratorio que trabaja con ADN debe someterse a estrictos controles de calidad externos, con el fin de evaluar su accionar. Existen controles por cada área de investigación. En Genética Forense están los de la International Society For Forensic Genetics (ISFG).

### **¡RECORDAR!**

**Los laboratorios deben cumplir con los siguientes requisitos:**

- **Pasar anualmente los Controles de Calidad internacionales (GEP-ISFG).**
- **El Control de Calidad significa que todos los procedimientos técnicos deben cumplir con los parámetros de calidad de replicabilidad, repetibilidad, reproducibilidad y ser verificables, para luego ser validados y acreditados.**
- **Contar con personal cualificado y con formación especializada en el tema, como es la Genética Forense.**
- **Los miembros del laboratorio deben ser parte de la *International Society For Forensic Genetics*.**
- **Los peritos deben estar acreditados por el Consejo de la Judicatura y el Ministerio Público del Ecuador.**

# APLICACIÓN DEL ANÁLISIS DEL ADN EN EL SISTEMA JUDICIAL ECUATORIANO

## 2.1 LA IMPORTANCIA DEL ADN

Hay por lo menos cuatro razones de importancia para utilizar el estudio de ADN en un proceso judicial. Primero, eliminan toda **subjetividad individual**, desaparece el criterio individual y se lo reemplaza por una prueba científica, contundente y de certeza casi absoluta. Segundo, aporta una **mayor información** con un menor esfuerzo técnico, ya que en un solo estudio se llega a resolver el problema. Tercero, el ADN permite la **individualización** de características personales, y por lo tanto, es más fácil identificar a un determinado individuo. Cuarto, por todo lo anterior constituye un importante **apoyo** a la Justicia, ya que nos permite probar con facilidad un hecho específico.

El estudio del ADN se basa en diferenciar un individuo de otro. Partimos del hecho que todos los individuos somos iguales en un 99.9%, ya que partimos de la misma secuencia genómica. El 0.01% restante es responsable de toda la diversidad genética individual la cual está dada por los polimorfismos genéticos individuales.

Un polimorfismo genético es una región del ADN muy variable y frecuente en la población en general. El polimorfismo es la base de la identificación forense, ya que si se estudia una región de ADN determinada, no siempre se encuentra la misma secuencia genética, sino que existen varias posibilidades, denominadas alelos. Es estadísticamente imposible que una persona tenga exactamente los mismos alelos que otra, siempre que se estudien un número suficiente de locus.

## 2.2 ¿CUÁNDO DEBEMOS SOLICITAR UNA PRUEBA DE ADN?

- Estudios de filiación: paternidad (con tríos completos o con sólo el Presunto Padre e Hijo), maternidad, relaciones de parentesco (abuelidad, hermandad, primos).
- En criminalística: análisis de manchas, en delitos contra la vida y las personas, delitos contra la propiedad, delitos de lesiones, secuestros y otros.
- Estudios de identificación en delitos sexuales: estupro, violación y otros.
- En identificación forense, cuando se necesita análisis de restos humanos en desastres masivos, accidentes aviatorios y otros.

Para garantizar la identidad de los actores, en todos estos casos hay que recordar que es indispensable contar con la siguiente documentación:

- Cédula de Identidad de cada individuo que acude para la toma de muestras, cuando se trata de muestras indubitadas (indubitado, quiere decir que no se tiene ninguna duda sobre la procedencia de la muestra).
- Los niños y menores de edad deben contar con la autorización escrita del tutor legal del mismo.
- Para la obtención de muestras de fluidos corporales y componentes orgánicos de una persona, se necesita el **Consentimiento Informado** para el mismo, o del requerimiento de la autoridad judicial, sin que pueda ser físicamente constreñida. La negativa a la toma de muestras del imputado se considerará como una prueba de responsabilidad del mismo.
- Se entiende como **Consentimiento Informado**, a la obligación que tiene el médico o profesional de informar, con sencillez, objetividad y de forma completa, de modo que sea comprensible para el usuario, sobre los fines, naturaleza, riesgos y alternativas, que tiene cualquier procedimiento o intervención; esta figura jurídica se aplica a la toma de muestras y al uso para el cual está destinado. Se trata de involucrar a los pacientes en la toma de decisiones.
- Se debe foto documentar todo lo que se pueda. Esto incluye una fotografía de las personas que acuden a la toma de muestras.
- Se requiere la providencia judicial pidiendo la pericia respectiva.

### **¡NO OLVIDAR!**

#### **Documentos necesarios para los estudios de filiación por ADN**

- ✓ **Providencia legal emitida por el Juez Competente**
- ✓ **Cédula de Identidad del presunto padre y de la madre**
- ✓ **Consentimiento Informado con la firma del tutor legal del niño /a**
- ✓ **Fotografía y huellas digitales de las personas que acuden a la toma de muestras**
- ✓ **Firma del acta de Posesión del perito médico-legal.**

## 2.3 EL ADN EN EL CAMPO CIVIL

La solicitud más frecuente para una prueba de ADN son los estudios de paternidad. Hay que recordar que los exámenes físicos, somáticos o hematológicos comparados ya no tienen validez ni científica ni legal. El ADN es la prueba "Gold" en todo el mundo para la identificación humana, y desde luego, para los estudios de paternidad. Los estudios de filiación siempre son concluyentes y no dan margen de error. No hay términos intermedios. Debido a la contundencia de la prueba vamos a analizar algunos aspectos importantes.

### INVESTIGACIÓN BIOLÓGICA DE LA PATERNIDAD Y MATERNIDAD

Las circunstancias de aplicación de la prueba pueden darse en distintas situaciones como veremos, aunque en la práctica médico legal una de las más frecuente es la investigación biológica de la paternidad.

#### *Investigación biológica de la paternidad*

Los polimorfismos de ADN se consideran como caracteres hereditarios que se transmiten de padres a hijos siguiendo las leyes de Mendel, por lo que la prueba se basa en el análisis del perfil genético de las distintas personas que integran la investigación y la comparación de los mismos. Por ejemplo, en el caso más sencillo, si realizamos una prueba de paternidad sobre tres personas: la madre (que se supone cierta), el hijo y el padre, primero comparamos el perfil genético del hijo con el de la madre, y los alelos que no comparte con ella habrán sido transmitidos y estarán presentes en el padre biológico. Si no están presentes podemos excluir a esa persona como padre.

En el caso contrario cuando los alelos coinciden, para incluirlo si es el padre biológico, se realiza el estudio matemático-estadístico para calcular la probabilidad de esa paternidad. Aunque en la investigación biológica de la paternidad se obtenían buenos resultados mediante la aplicación de marcadores convencionales, la prueba de ADN ha permitido alcanzar una mayor seguridad en los mismos a la vez que ha posibilitado la investigación en casos complejos, que antes no tenían solución.

Entre las situaciones que hoy en día se pueden investigar estarían aquellas en las que el análisis se realiza:

- a) Con ambos progenitores e hijo /s
- b) En ausencia de la madre pero con presencia del padre (paternidad)
- c) En ausencia del padre pero con presencia de la madre (maternidad)

Cuando no podemos contar con el progenitor en estudio, ya sea por ausencia o fallecimiento, se puede recurrir a:

→ El estudio de restos óseos o piezas dentales procedente de la exhumación del cadáver.

- El estudio de muestras o vestigios biológicos de cuando vivía (biopsias clínicas, objetos con restos de células)
- El estudio de familiares directos de donde se deduce el perfil genético del progenitor, por ejemplo, en el caso de una investigación de paternidad donde el padre fallecido, la información podría ser deducida de:
  - La madre e hijos legales (dos o más)
  - Los abuelos paternos
  - Hermanos legales y madre respectiva

### ***Investigación de la maternidad***

La investigación es superponible a una investigación biológica de paternidad y puede ser requerida en distintas situaciones como en casos de sustitución de niños, cambio de niños en centros sanitarios y en casos de abortos.

### ***Investigación prenatal de la paternidad***

Nuestra legislación prohíbe los estudios de filiación prenatales, según el inciso 6 del artículo 131 del nuevo Código de la Niñez y la Adolescencia. Esto se debe a la posibilidad de fomentar el aborto en algunos casos.

## **LA FILIACIÓN Y LA JURISPRUDENCIA**

El núcleo básico de toda sociedad es la familia, instituida a través del matrimonio. Así el matrimonio reúne dos cualidades: la del vínculo religioso y la del estado civil. Nace allí la familia, eje de la estabilidad social, en la que el padre del niño es el marido de la madre. Se desprende entonces que la filiación es la relación jurídica entre padres e hijos originada en el hecho biológico de la procreación o en un acto jurídico familiar. En este ámbito el problema más común es la presunción legal de la paternidad y la demostración biológica de la misma.

La legislación permite reclamar o impugnar la paternidad o maternidad de un individuo. Sin embargo, el ser humano es complejo en esencia por lo que aquel núcleo del cual hablamos se puede disgregar en un sinnúmero de situaciones.

Por ***reclamación de la paternidad*** debe entenderse la acción de determinar la paternidad biológica de un hombre con respecto a un niño nacido de una mujer concreta.

La ***impugnación de la paternidad*** sería la acción interpuesta por un hombre encaminada a rechazar o rebatir su paternidad biológica, con respecto a un niño, la misma que hasta ese momento era considerada como legítima.

En la legislación actual, cuando se establece un litigio sobre la filiación el juez designa un Perito responsable de analizar genéticamente a todos los individuos

involucrados; para de ésta manera testimoniar el vínculo entre el presunto padre y el niño.

La razón más común para determinar el parentesco es la disputa de paternidad, aunque existen otras situaciones donde establecer la relación biológica es importante, tales como las preferencias dadas a inmigrantes, problemas de herencias (padres fallecidos), los intentos para identificar los padres de un niño adoptado y los casos de cambios de niños en las maternidades. Los polimorfismos del ADN tienen un gran potencial para brindar información crítica a este respecto.

En los estudios paternales los datos genéticos se usan para determinar dos eventos. Primero, encontrando los genotipos de la madre y el niño, y comparándolos con un presunto padre tomado al azar de la población de referencia que no se excluye. Segundo, cuando el presunto padre se incluye (basado en los genotipos del presunto padre, de la madre y del niño), en donde se determina la razón de probabilidad denominada INDICE DE PATERNIDAD, que se explica en detalle más adelante.

## **ALGUNAS PUNTUALIZACIONES SOBRE LA LEGISLACIÓN ECUATORIANA SOBRE LA FILIACIÓN**

El artículo 90 del antiguo Código de Menores decía: ***“Cuando el demandado negare la paternidad del menor o fuese necesario el examen del Acido Desoxiribo Nucleico (ADN) para determinar la misma, el costo correrá de cuenta de quien lo solicita”***. Este constituía el único artículo en toda nuestra legislación en la cual se pedía la prueba del ADN como una prueba de paternidad.

Por otro lado, la Ley de Casación en su artículo 19, inciso segundo, establece que la triple reiteración de un fallo de casación constituye precedente jurisprudencial obligatorio y vinculante para la interpretación y aplicación de las leyes; como es el caso de ***“las resoluciones judiciales dictadas en los juicios de filiación en las que no conste haberse practicado la prueba del ADN, no causan autoridad de cosa juzgada sustancial”***, según la Corte Suprema de Justicia.

En el análisis judicial realizado por la Corte Suprema a este respecto se recalcan cinco puntos de interés.

- Primero, que la prueba del ADN ha alcanzado un grado de confiabilidad muy alto por lo que negar su valor sería desconocer los estudios científicos al respecto.
- Segundo, se excluyen los exámenes somáticos y hematológicos comparados.
- Tercero, se resolvió que para declararla paternidad basta con una prueba de ADN al menor, que tenga una certeza igual o mayor al 99,99%.

- Cuarto, se asigna un valor adicional a la prueba de ADN en aquellos casos en los cuales las resoluciones dictadas sin la mencionada prueba no causarían autoridad de cosa juzgada sustancial o material.
- Y quinto, la Corte deja abierta la posibilidad de que otras pruebas de mayor valor científico, que se vayan descubriendo tengan el mismo valor probatorio y efecto procesal.

## **ALGUNAS APROXIMACIONES A LA NUEVA LEY**

En el Registro Oficial 737 del 3 de enero del 2003, se publicó el Nuevo Código de la Niñez y la Adolescencia que entró en vigencia el 3 de julio del mismo año. Este nuevo código establece en el artículo 131 una serie de elementos vinculados a la situación de los presuntos progenitores, o a los casos de filiación disputada.

Al respecto haremos algunas puntualizaciones de interés para este documento.

1. El Juez debe tener la convicción o certeza de la paternidad o maternidad del demandado o demandada. Es necesario por lo tanto tener elementos de juicio que permitan establecer esto. No se debe juzgar sin una certeza absoluta sobre la filiación, la única prueba que determina esta certeza es el ADN que nos da una probabilidad mínima del 99,99%.
2. El Juez dispondrá a petición de parte la realización del examen de ADN del derecho habiente y la demandada. Queda claro que el único examen indispensable es el ADN entre el presunto padre o madre y el menor de edad. Con el resultado del examen no sólo se fija la prestación de alimentos, sino que también se declara la paternidad “legal”.

Hay que señalar que se puede realizar el examen de ADN entre el presunto padre y el niño /a, y también incluir a la madre en el estudio. Nuestro laboratorio prefiere el análisis del trío completo ya que disponemos de más elementos de análisis, aunque se puede hacer entre presunto padre e hijo con igual calidad y garantía en los resultados, ya que técnicamente tan sólo se necesita aumentar el número de marcadores genéticos analizados para alcanzar la probabilidad mínima de paternidad.

3. La negativa a realizarse la prueba será considerada como presunción de paternidad o maternidad y, por lo tanto se declarara la filiación “legal”. Sólo son necesarias dos citaciones judiciales para la práctica de la pericia, con una diferencia de 10 días. EL resultado de una prueba de ADN toma como mínimo 5 días hábiles, por lo que se puede cumplir cabalmente con este requisito en un tiempo mínimo.
4. La Junta Cantonal de la Niñez debe cancelar el costo de la prueba, cuando el presunto padre no lo pueda hacer. Hay que recordar que la prueba se la realiza una sola vez en la vida de un individuo y, no se repite. Por lo que a largo plazo el costo de la misma es mínimo.



5. Si el resultado del examen es negativo la parte demandante tendrá que devolver al demandado el costo del examen.
6. Se prohíbe realizar estudios de ADN para casos de filiación prenatales, pero si se autoriza a realizarlos con personas fallecidas, mediante los procedimientos de exhumación.

El artículo 132 establece que se debe realizar un reglamento que contemple tres aspectos: cadena de custodia de las muestras, identidad personal de los actores y demás condiciones técnicas.

## **2.4 EL ADN EN EL CAMPO PENAL**

### **INVESTIGACIÓN DE VESTIGIOS BIOLÓGICOS DE INTERÉS CRIMINAL**

La aplicación del análisis de los polimorfismos genéticos, al estudio de los vestigios biológicos presentes en la escena del delito ha ampliado el alcance de la prueba del ADN. La evidencia biológica es la llave para la demostración de la participación de una persona en un hecho delictivo. El análisis se puede aplicar a cualquier tipo de vestigio biológico, sangre, pelos, semen, saliva, tejidos, huesos etc. y sobre objetos que los contengan, como señalamos antes.

Se analiza el vestigio biológico y el perfil genético obtenido es comparado con una muestra de la persona o personas implicadas en el hecho delictivo. Si el perfil genético no coincide podemos descartar la implicación de esa persona (s) en el mismo.

En el caso contrario cuando los perfiles obtenidos en las muestras dubitadas e indubitadas coinciden, es imprescindible realizar un estudio matemático-estadístico de los resultados para calcular la probabilidad de que el vestigio provenga de ese individuo, siendo el estudio estadístico para estos casos diferente y de más difícil interpretación, aunque tenga la misma lógica matemática.

### **LOS DELITOS SEXUALES**

Son considerados como el delito más frecuente en el Ecuador, y se considera también que el 95% de los criminales violentos son hombres. El ensayo del ADN es la prueba más importante en la identificación del autor del delito. Para ello es importante contar con tres elementos básicos: la evidencia del delito, la víctima y el sospechoso. Se analiza la evidencia que en la mayoría de los casos es un hisopado vaginal o rectal tomado durante el examen forense, y en otras ocasiones son las prendas íntimas de la víctima.

El perfil de ADN obtenido mediante técnicas de amplificación génica a partir de las manchas encontrados en la evidencia procedente de la víctima es compatible con la presencia de una mezcla de restos celulares (células de

descamación del epitelio vaginal) de la víctima y restos espermáticos del sospechoso. A esto se conoce como perfil mezcla.

## **IDENTIFICACIÓN DE CADÁVERES Y / O RESTOS CADAVERÍCOS**

En muchas situaciones donde por las circunstancias del hecho, la posibilidad de la identificación es muy complicada, como ante muestras biológicas antiguas, restos o fragmentos humanos, etc. la prueba del ADN va a ser la única vía de investigación. El tipo de muestras a analizar depende del estado del cadáver o los restos encontrados pudiendo encontrar situaciones muy diferentes. Como aplicaciones de la prueba tendríamos:

### **IDENTIFICACIÓN DE DESAPARECIDOS**

La investigación de polimorfismos de ADN en muestras de cadáveres o restos cadavéricos amplía la posibilidad de conocer la identidad de la persona a la que pertenecen, ya que en muchas ocasiones otros métodos tradicionales como son la antropometría, la dactiloscopia, y la odonto -estomatología no lo permiten. El ADN es una molécula muy estable en el medio ambiente, lo que permite su estudio en restos de gran antigüedad, si bien las posibilidades de éxito dependen más de las condiciones de conservación que de la antigüedad de las muestras.

Muestras pertenecientes a personas desaparecidas por distintas causas, ya accidentales, criminales, por motivos políticos o bélicos, se pueden analizar y al igual que en otros casos ya comentados, y comprobar su identidad a través de la comparación del perfil genético obtenido con el de muestras de él mismo de cuando vivía o de sus familiares directos.

### **GRANDES DESASTRES**

Producidos por fenómenos naturales: como inundaciones, terremotos, etc., por accidentes de tráfico (aéreo, terrestres, etc.), o intencionadas como atentados terroristas y bélicos; el análisis se realiza a partir de restos humanos y dado el estado de los mismos, que en muchas ocasiones se reducen a pequeños fragmentos de huesos o tejidos, las posibilidades de identificación de las víctimas quedan reducidas al análisis de los polimorfismos de ADN en esos restos. Este análisis nos permite buscar la coincidencia de esos fragmentos y relacionarlos con una determinada persona. Lo más frecuente es demostrar la relación genética con familiares directos.

**TOMA DE MUESTRAS, ALMACENAMIENTO  
Y CADENA DE CUSTODIA**

**LAS MUESTRAS EN GENÉTICA FORENSE**

Se considera **MUESTRA** a todo vestigio biológico de un ser humano u otro ser vivo (en algún caso particular que amerite este punto) que pueda ser analizado por una técnica de laboratorio. En Genética Forense las muestras provienen con frecuencia de los individuos implicados en un delito, o de las personas que solicitan una prueba de paternidad. En criminalística, las muestras pueden obtenerse de la víctima de hechos delictivos, de los instrumentos usados, del autor del delito y del escenario del crimen.

Una muestra obtenida adecuadamente es importante porque puede llegar a ser una **EVIDENCIA** durante un proceso judicial, y una evidencia a su vez puede ser utilizada, en cualquiera de los siguientes casos: para demostrar la filiación entre varias personas, demostrar la relación de una muestra de una determinada persona con un delito y demostrar que los restos hallados corresponden a un determinado individuo.

Las muestras más frecuentes para obtener ADN provienen de la sangre fresca, la saliva, el semen, manchas de cualquier tipo con fluidos mixtos que contengan semen-sangre-células epiteliales, los tejidos cadavéricos (tejidos blandos, dientes y huesos largos), así como fluidos sobre soportes sólidos como papel filtro, hisopos, etcétera.

Sin embargo, existen otras fuentes menos frecuentes para obtención de ADN como son los tejidos fijados en parafina o con tinciones celulares, sobre todo provenientes de estudios patológicos, las uñas que pueden contener células o sangre, estampillas o sobres que tendrán restos de saliva, las colillas de cigarrillos, los restos dejados sobre copas, cubiertos, cepillos de dientes, afeitadoras, restos dejados en armas blancas, principalmente sangre, la orina que contiene células del uroepitelio, entre algunas otras que no hemos citado. En estos casos la obtención de ADN es más difícil porque existe un alto grado de contaminación ambiental, y además consideramos que la cantidad de ADN a obtenerse será muy pequeña.

No se puede extraer igual cantidad de ADN de todos los tipos de muestras, esto varía notablemente entre unas y otras. A continuación detallamos el contenido de ADN en diferentes muestras biológicas.

Tipo de muestra	Cantidad de ADN disponible	Conservación
Sangre líquida	20 a 40 µg / mL	Refrigerar a 4° C
Manchas de sangre en soportes sólidos	250 a 500 ng / mL	Secar y guardar en bolsas de papel al ambiente
Hisopado vaginal o rectal	250 a 500 ng / mL	Secar y guardar en un tubo estéril al ambiente
Semen líquido	150 a 300 µg / mL	Refrigerar a 4° C
Semen en frotis postcoital	10 a 3.000 ng / mL	Refrigerar a 4° C
Pelo con bulbo arrancado	1 a 750 ng / bulbo	Al ambiente
Saliva	1 a 10 µg / mL	Secar y guardar en bolsas de papel al ambiente
Frotis bucal	1 a 1,5 µg / mL	Secar y guardar en bolsas de papel al ambiente
Orina	1 a 20 ng /mL	Congelar a - 4° C
Huesos (dependiendo de las condiciones)	3 a 10 ng / mg de hueso	Limpiar y guardar en bolsas de papel.
Fluido amniótico	65 ng /mL	Congelar a - 4° C
Vellosidad corial	8 µg / mg	Congelar a - 4° C
Hígado	15 µg /mg	Congelar a - 4° C
Músculo	3 µg / mg	Congelar a - 4° C

En la práctica, las muestras que se obtienen de una escena criminal contienen cantidades considerablemente menores de ADN. Esto se debe a varios factores que afectan la disponibilidad del material genético:

1. **Cantidad:** a pesar de la sensibilidad de la técnica utilizada se necesita una cantidad mínima de ADN para el estudio
2. **Degradación del ADN:** el ADN se puede degradar por la exposición prolongada a malas condiciones ambientales o por contaminación bacteriana o micótica.
3. **Pureza de la muestra:** la presencia de suciedad, grasa, impurezas y otros contaminantes inhiben la amplificación del ADN de la muestra durante la PCR, por ende a mayor contaminación mayor grado de dificultad en la obtención de los resultados finales.

Hay que resaltar la importancia de que todas las muestras deben ser transportadas del escenario del delito al laboratorio en el menor tiempo posible, de lo contrario deben ser almacenadas de forma adecuada.

Vale la pena recordar que cuando se trabaja con cualquier tipo de material biológico estamos expuestos a posibles infecciones, lo cual nos obliga a seguir con prioridad todas las PRECAUCIONES UNIVERSALES en la manipulación de sangre y fluidos corporales. Entre ellas, usar siempre guantes de látex, mascarillas, gafas de protección y mandil.

Las muestras deben ser manipuladas con criterios técnicos. Si la muestra no fue rotulada y etiquetada previa a su recolección puede ser invalidada; por otro lado, si no se recupera apropiadamente del lugar de los hechos puede existir

contaminación cruzada, y finalmente, si no se preserva de acuerdo a las normas, el ADN puede degradarse. Todas estas condiciones pueden revertirse en contra del laboratorio en un momento dado por un Tribunal de Justicia. El control de calidad en Genética Forense es muy importantes a la hora de hacer un trabajo con profesionalismo y conocimiento, por lo que es de vital trascendencia la acreditación de los laboratorios.

## **EL VALOR DE DOCUMENTAR**

La documentación de la procedencia de las muestras y de los factores que rodean un acto delictivo o una investigación civil es una pieza clave en este singular rompecabezas. Desde el punto de vista legal, forense y ético todas las situaciones deben estar bien documentadas, ya que en cualquier momento podrían solicitarse estudios adicionales que requiera la justicia, o en otros casos se podría revertir la carga de las pruebas por errores de procedimiento.

Nada debería ser procesado hasta la obtención de la información relevante sobre la condición original o las circunstancias que rodean al hecho. Por ello, muchos países han creado protocolos y normas a seguir en el escenario del crimen, en las salas de autopsias y en los laboratorios forenses. Cada laboratorio debe adaptarse a la normativa legal vigente localmente

### **AL MOMENTO DE DOCUMENTAR, RECORDAR:**

- 1. Fotografiar o grabar en video las muestras antes de ser tocadas, movidas o recogidas, resaltar la ubicación y condiciones físicas de las mismas. Anotar su relación espacial con otros objetos. Luego, rotular y embalar con cuidado cada muestra.**
- 2. Verificar las condiciones en que llegan las muestras al llegar al laboratorio forense, tratando de buscar indicios sobre si se han manipulado, cambiado o alterado las mismas.**
- 3. Sistematizar todos los procedimientos para manipulación de las muestras: documentación, selección, recolección, rotulado, embalaje y transporte de las mismas.**

## **OBTENCIÓN DE MUESTRAS PARA ESTUDIOS DE PATERNIDAD**

Se obtienen muestras de sangre fresca del presunto padre, la madre y el hijo. Cuando el hijo es un niño pequeño se puede realizar frotis de mucosa oral. No olvidar de acompañar siempre de autorización escrita para realizar los análisis y para eventuales re-extracciones. La toma de muestras puede ser de forma voluntaria o a petición de un juez

## **OBTENCIÓN DE MUESTRAS EN CASO DE DELITOS SEXUALES**

- Se deben obtener muestras indubitadas (sangre) tanto de la víctima como del agresor.
- Las muestras de la víctima para ser analizadas deben ser obtenidas de cualquiera de estos sitios, dependiendo cada caso: hisopado vaginal y /o anal, hisopado de la zona subungueal, el peinado del pubis en búsqueda de pelos del agresor, la ropa interior con manchas y cualquier otra prenda con manchas sospechosas.
- Las muestras del agresor que deben tomarse son: muestras de sangre fresca, la ropa interior del agresor y cualquier otra mancha sospechosa.

## **OBTENCIÓN DE MUESTRAS PARA IDENTIFICACIÓN DE RESTOS CADAVERÍCOS**

- Es necesario primeramente que el Patólogo Forense clasifique los restos encontrados con las técnicas clásicas de antropometría forense, odontología forense y otras utilizadas.
- Luego, se debe seleccionar aquellas muestras que podrían ser significativas en la identificación de un individuo. No se debe analizar todas las muestras encontradas en el escenario sin un claro indicio que oriente la búsqueda.
- Se requiere la participación de familiares cercanos para comparar los resultados e identificar los restos, por lo tanto, la investigación policial es un aspecto clave.

## **OBTENCIÓN DE MUESTRAS EN EL ESCENARIO DE UN DELITO**

- Indicios húmedos, tales como: sangre que puede estar en gran cantidad y en escasa cantidad (coagulada); semen en preservativos que se atan y se colocan frascos plásticos, sobre prendas de vestir, que se deben guardar en bolsas de plásticas); líquido amniótico (10cc en tubo estéril) u; Orina u otros fluidos, los cuales se toman con una pipeta desechable y se guarda en tubos o frascos.
- Los indicios húmedos cuando están sobre prendas de vestir, en ropa de cama, toallas, cortinas, se deben dejar secar al ambiente y se almacenan en bolsas plásticas.
- Los indicios secos (manchas) que se encuentran en soportes no absorbentes, tales como cristales, metales, pisos, etc., se deben recoger con un hisopo húmedo. Cuando están en soportes absorbentes como tapices, alfombras, u otros tejidos se deben recortar y guardar en fundas de papel.

→ Las manchas secas pequeñas son de fácil transporte. Las encontramos sobre:

- Armas blancas, que se almacenan en cartones o bolsas de papel.
- Llaves, monedas, joyas, se toman con pinzas y se almacenan en bolsas de papel.
- Piedras, ramas, hojas, se toman con pinzas y se almacenan en bolsas de papel.
- Billetes, papeles, se almacenan en cartones pequeños.
- Colillas de tabacos, chicles sobres y sellos, se toman con pinzas y se guardan en bolsas de papel.

### **RECOLECCION DE MUESTRAS DE INDIVIDUOS VIVOS INDUBITADOS**

Recordar que todas las muestras deben ser extraídas por personal médico calificado y autorizado para este tipo de trabajo. Podemos obtener material preferentemente de:

- Sangre fresca, 5 mL en un tubo con anticoagulante EDTA o en soporte sólidos como el papel FTA (un papel especial para recolectar sangre).
- Se puede utilizar pelos con o sin bulbo. De preferencia y cuando se pueda se necesita obtener un mínimo de 5 pelos para el análisis.
- Frotis de mucosa bucal con hisopos húmedos en solución fisiológica o cepillos, esta técnica es muy útil en niños. Recordar solicitar 5 hisopos mínimo cuando se utiliza los cotonetes de algodón común. Los cepillos para frotis bucales son los mejores para realizar este proceso.
- Muy importante, identificar al individuo que se le extrae la muestra mediante firma, fotografía y huella digital; así como no olvidar la firma del Consentimiento Informado..

### **OBTENCIÓN DE MUESTRAS DE CADAVERES**

Se debe seleccionar las muestras cadavéricas en el siguiente orden:

- ✓ Tejidos blandos, de preferencia el músculo profundo. Los músculos imbricados de la mano son una buena alternativa, por que se conservan mejor, en caso de cadáveres recientes sin descomposición.
- ✓ Médula ósea fresca en cadáveres recientes.
- ✓ Pelos con bulbo, cuando no haya descomposición cadavérica.

- ✓ Dientes en especial los del maxilar superior aunque puede ser cualquier otro, siempre que no estén calcinados o muy deteriorados.
- ✓ Huesos largos, seleccionar 3 diferentes, entre ellos el fémur. Es obligatorio este tipo de muestra en restos calcinados antiguos o muy descompuestos.
- ✓ Considerar que mientras más fresco esté el cadáver es mejor la calidad del ADN que se pueda obtener.

### **CONSERVACIÓN DE MUESTRAS EN INDIVIDUOS VIVOS**

- Las muestras en papel se deben secar al aire y guardarse a temperatura ambiente en sobres de papel.
- La sangre fresca y el semen deben ser refrigerados a 4° C. Su almacenamiento final debe ser a -20° C.
- Las muestras de tejidos blandos, así como de los frotis húmedos deben secarse al aire y guardarse a temperatura ambiente. Su almacenamiento final debe ser a -20° C.

### **CONSERVACION DE MUESTRAS DE CADÁVERES**

- Se debe colocar el material cadavérico semi descompuesto en un tubo Falcon de 50 mL con sal común hasta cubrir los 3/4 del tubo. Esto conserva los tejidos por más de 60 días a temperatura ambiente, y muy importante, sin el olor pútrido característico. Recordar que la primera opción siempre son huesos largos.
- Cuando se pueda se deben conservar los cadáveres en cámaras frías a -20° C. Los huesos y dientes se limpian, secan y se conservan a temperatura ambiente.
- En los cadáveres saponificados se deben extraer los tejidos profundos que no se han deteriorado y conservarlos con sal como dijimos previamente.
- Cuando los restos estén quemados, se debe obtener tejidos profundos, con la gran ventaja que no existirá contaminación bacteriana ni micótica, por cuanto ha sido destruida por el calor.
- Evitar en todos los casos el empleo de fijadores como formol, glicerina o similares. Los protocolos futuros deberán prever, como requisito que en las autopsias se tome una muestra directa de sangre del corazón mediante una punción y guardarla. De esta manera se evitarán en lo posible las exhumaciones.



## **SISTEMAS DE EMPAQUETAMIENTO PARA EL TRANSPORTE DE LAS MUESTRAS**

- Se debe conservar en tubos de vidrio cuando tenemos indicios líquidos como sangre.
- En frascos o recipientes plásticos con tapa rosca para indicios líquidos, tejidos blandos, órganos, y otros similares.
- Tomar con hisopos cuando hay manchas, previamente hay que dejarlos secar y luego almacenarlos en fundas de papel.
- En sobres de papel cuando se trata de manchas secas, pelos, raspaduras, uñas, u otras muestras similares.
- En cajas de cartón cuando tenemos huesos y dientes.
- En recipientes plásticos cuando se trata de huesos con putrilago.

## **CADENA DE CUSTODIA**

Para garantizar la cadena de custodia y asegurar el transporte de las muestras hay que realizar tres cosas:

1. Identificar las muestras con un código de referencia, tipo de muestra y nombre de a quien pertenece.
2. Acta de entrega – recepción con los nombres respectivos de quien entrega y de quien recepta las muestras; nombre de compañía de correos (courier) con fecha de envío y número de guía.
3. Siempre indicar fecha y hora de cada movimiento de la muestra.

### **¡NO OLVIDAR!**

- **Rotular y etiquetar todos los envases y recipientes que contengan muestras con marcador indeleble. Luego, almacenarlas en un lugar seguro de acuerdo a las recomendaciones descritas previamente.**
- **Luego de los análisis genéticos siempre será necesario el tratamiento estadístico de los resultados.**
- **Cuando se busca la identidad de un individuo se debe combinar toda la información posible existente sobre el caso.**
- **El éxito del análisis del ADN depende de: una adecuada toma de muestras, de la preservación adecuada de las muestras y de mantener fielmente la Cadena de Custodia.**

# VALORACIÓN E INTERPRETACIÓN DE LA PRUEBA DEL ADN POR LOS JUECES

En general el gran reto de la prueba en Genética Forense es la correcta valoración de la prueba, su correcta comunicación a los tribunales y el correcto entendimiento por estos del significado de la probabilidad y de las razones de verosimilitud. Existe un cambio conceptual en las Ciencias Forenses Modernas, en la que el forense “artesano” cuyo conocimiento se basaba en su experiencia, en la tradición y en la intuición es reemplazado por el forense “científico” cuyo saber se base en conocimientos científicos, en datos técnicos, en las leyes de la probabilidad y en la exactitud de la ciencia.

Por ello empezaremos hablando de la probabilidad y la certeza.

### 4.1 PROBABILIDAD Y CERTEZA DE LA PRUEBA DEL ADN

La prueba material del ADN es un recurso de mucha importancia para la toma de decisiones, sin embargo, es el Juez el único quien dictamina la sentencia. Para ello, es necesario que expliquemos algunos conceptos técnicos que guiarán al Juez en la toma de decisiones.

Los peritos cuando están convencidos de un hecho hablan de **Certeza Moral**, y no sólo eso, pueden dar una medida numérica de la prueba, que se llama Razón de Verosimilitud (en inglés Likelihood Ratio).

La **Razón de Verosimilitud** es el valor de la probabilidad de que un material genético proceda de un individuo determinado en comparación con el resto de la población de referencia (en nuestro caso se debe comparar con la población ecuatoriana).

Existen numerosas interpretaciones del concepto de probabilidad, sobre lo que muchos autores han escrito tratados extensos. El **concepto clásico** de probabilidad dice que es el cociente entre el número de casos en que puede darse un suceso y el número de casos posibles, siempre que estos sean verosímiles y mutuamente excluyentes. Por ejemplo, si lanzamos una moneda al aire, la posibilidad de que caiga en cara es de 1 en 2, esto es de 0,5 o del 50%.

Con el avance de la estadística se introdujo un **concepto empírico** de probabilidad de un suceso, como el límite al que tiende la frecuencia relativa con que ese suceso se presentaría, si se repitiese la situación en idénticas condiciones. Por ejemplo, si de cada 1000 nacimientos, nacen 360 varones y 640 mujeres, concluiríamos que la probabilidad que naciera un varón es de 360 entre 1000, o de 0,36 ó del 36%.

En la actualidad, se ha visto la necesidad de un **concepto actual** más general de probabilidad que englobe a la mayoría de situaciones, por ello, se define la probabilidad como el grado de creencia o grado de persuasión; en nuestro caso conocido como grado de certeza de la prueba. En todos los casos, la probabilidad no es más que una medida de verosimilitud que superpone un sistema de coordenadas numéricas a los juicios comparativos del sentido común faltos, de estructuración. La incertidumbre se mide con un estándar que es la probabilidad.

En otras palabras, si no tuviéramos un estándar (probabilidad) nuestros juicios serían erróneos, y nuestra capacidad de objetivar el conocimiento sería limitado.

### **Probabilidad de inclusión *a priori***

Es la probabilidad de que un hombre al azar de la población pueda ser el presunto padre de un determinado niño previamente a la realización del examen de ADN. Siempre este valor es de 0,5 o del 50%, considerando que pueda ser el padre como que no pueda ser el padre.

### **Probabilidad de inclusión *a posteriori***

Es lo que intenta determinar el juzgador, es decir, en función de los datos genéticos con los que cuenta, determinar la relación en contra o a favor de la paternidad. Es la probabilidad de que un determinado individuo pueda ser el presunto padre de un determinado niño comparado con el resto de la población, luego de la realización del examen de ADN, partiendo de una probabilidad *a priori* (previa) de 0,5. Este valor debe alcanzar un valor de 0,9999 o del 99,99%, si el análisis resultara en inclusión. A esto se denomina **Probabilidad de Paternidad**.

Se llama **INCLUSIÓN**, cuando luego de realizado el análisis de ADN encontramos que en los marcadores genéticos del hijo existe la presencia de un alelo del presunto padre (AOP, alelos obligados paternos). Cuando en todos los marcadores genéticos analizados hay inclusiones, afirmamos que ese caso es positivo para paternidad.

Se llama **EXCLUSIÓN**, cuando en los marcadores genéticos del hijo no encontramos ningún alelo del presunto padre (alelos excluyentes). Son suficientes tan sólo dos exclusiones para descartar la paternidad.

## **Estadísticos Forenses**

La estadística forense está basada en el Teorema de Bayes, cuya lógica se aplica a todos los casos donde se analiza el ADN. Este teorema nos permite establecer dos parámetros de interés para este tema:

**1. La Probabilidad de Paternidad (W) *a posteriori***, que es la probabilidad de certeza de nuestra prueba de ADN expresada en porcentajes, es decir, es la

probabilidad de que un niño (a) sea hijo de un individuo determinado, partiendo de una probabilidad *a priori* igual para todos los varones de la población.

**2. El Índice de Paternidad (IP)** nos permite establecer con un valor numérico, la certeza de dos hipótesis mutuamente excluyentes:

Hipótesis 1 (H1): que el presunto padre, sea el verdadero padre biológico del niño o niña. Hipótesis 2 (H2): que el verdadero padre biológico del niño o niña, sea otro hombre tomado al azar de la población ecuatoriana.

El IP nos indica cuántas veces es más probable que el hijo /a tenga el material genético del presunto padre tomado al azar entre los de su misma población. Este segundo valor estadístico es el resultado de un cociente entre la probabilidad de la evidencia genética bajo la hipótesis de paternidad dividido por la probabilidad de la evidencia genética bajo la hipótesis de NO paternidad.

Debido al propósito de este documento, no describiremos todo el análisis estadístico para los otros casos, tanto de índole penal como civil. Cualquier información adicional deberá realizarla al laboratorio autorizado.

## 4.2 VALORACIÓN POR LOS JUECES

El Juez tiene entre sus funciones la de establecer la validez y la pertinencia de una prueba. Por ello, debemos revisar algunos conceptos de interés para el lector.

La prueba es la acción y el efecto de probar, y probar es demostrar de algún modo la certeza de un hecho o la verdad de una afirmación. Probar es una actividad jurídica que consiste en la comparación entre las afirmaciones iniciales de las partes (*probabilidad a priori*) con aquellas afirmaciones emanadas de los medios de prueba (*probabilidad a posteriori*), es decir de terceras personas (peritos) destinadas a formar el conocimiento del juzgador.

En la práctica, prueba es sinónimo de ensayo, de experimentación, de revisión, realizados con el propósito de establecer la certeza de una afirmación. Todas las sentencias deben sustentarse en pruebas.

Hay que recordar que primero se interpreta la prueba y luego se la valora. Antes de valorar un informe pericial debe establecerse que es lo que dice el dictamen.

Más adelante señalaremos algunos aspectos sobre los peritos y la pericia.

Todos los informes que tengan resultados de análisis de ADN deben ser considerados como pericias médico-legales y, deben regirse a la estructura y fundamentos de la Medicina Legal.

El análisis de ADN no es un acto aislado del sistema médico, al contrario es una herramienta de gran importancia en dicho campo. Por ello debemos considerar los siguientes aspectos al interpretar un informe de ADN:

1. **PERITO:** nombre del perito médico-legal, acreditación legal y formación académica. La Genética Forense y Molecular es una especialidad de la Medicina, como cualquier otra. Se requiere el reconocimiento del Colegio Profesional respectivo.
2. **DATOS GENERALES:** datos relativos al caso. Entre ellos, fecha de la toma de muestras y condiciones de la misma. No siempre quien toma las muestras es quien realiza el estudio. Se debe garantizar siempre la Cadena de Custodia de las evidencias biológicas.
3. **IDENTIDAD:** identidad de las personas que acudieron a la toma de muestras. Todo laboratorio debe tener un archivo con fotocopia de la cédula de identidad, huella digital de los actores y una fotografía de quienes acudieron a la prueba. El Juez puede solicitar estos documentos en cualquier momento para confirmar la identidad de las personas que acudieron a la prueba. Debe existir también el documento con el Consentimiento Informado.

### ¡ RECORDAR !

- **No se puede realizar la toma de muestras y, por consiguiente, el análisis del ADN, de un menor de edad sin el Consentimiento de la madre o del tutor legal del mismo.**
- **No se debe realizar estudios de ADN para paternidad en personas embarazadas.**
- **Se puede realizar análisis de ADN sólo entre el presunto padre y el hijo, siempre y cuando el presunto padre sea el tutor legal del niño /a. Caso contrario se requiere autorización escrita de la madre.**
- **Siempre hay que pensar en el beneficio del niño.**

4. **METODOLOGÍA:** debe existir una descripción general de la metodología utilizada, poniendo énfasis en los reactivos utilizados, y controles de calidad internos y externos. Vale la pena señalar que el único Control de Calidad a nivel internacional válido es el de la Sociedad Internacional de Genética Forense. Todos los resultados deben ser comparables, es decir, reproducibles. Por lo cual se puede solicitar contra pericias, siempre y cuando se comparen dos tecnologías iguales. Se debe incluir que Base de Datos y población de referencia se utilizó para el análisis estadístico.

5. **RESULTADOS:** debe constar un cuadro con los perfiles genéticos analizados de cada una de las personas. Es importante conocer detalladamente el perfil genético individual encontrado.
6. **CONCLUSIONES:** se debe informar si se trata de una Inclusión o Exclusión, y en el primer caso, se debe reportar obligatoriamente el ÍNDICE DE PATERNIDAD (IP).

### ¡ IMPORTANTE !

**Para valorar un informe debemos considerar estos parámetros:**

- **Todo informe pericial de ADN debe llevar el ÍNDICE DE PATERNIDAD y la PROBABILIDAD DE PATERNIDAD a posteriori, para que sea confiable**
- **Un Índice de Paternidad por encima de 1.000 se considera Inclusión.**
- **Para descartar una paternidad se necesita un mínimo de dos exclusiones en cualquiera de los sistemas genéticos analizados.**
- **La probabilidad de paternidad a posteriori (W) debe ser mínimo del 99,99% y, siempre debe estar acompañado por el Índice de Paternidad (IP).**

## 4.3 LOS PERITOS Y EL SISTEMA PERICIAL

Del numeral anterior se desprende la importancia de contar con peritos cualificados a nivel judicial y técnico. Por ello, realizaremos unas cuantas reflexiones sobre este asunto.

Se entiende como **Sistema Pericial** al conjunto de personas, procedimientos y métodos destinados a la búsqueda y cumplimiento de una o varias pruebas periciales. **Prueba Pericial** es un medio concreto de prueba en virtud de la cual una persona ajena al proceso, aporta con conocimientos especializados, para que el mismo órgano jurisdiccional pueda valorar mejor los hechos o circunstancias relevantes en el caso o adquirir certeza de ellos. Se considera a la pericia como un acto profesional judicial.

El acto pericial o peritaje es una responsabilidad profesional individual. No es una responsabilidad institucional.

**Peritos**, son aquellas personas que acrediten tener experticia en una determinada profesión, ciencia, disciplina, arte u oficio. Los peritos en el campo de la Medicina Legal y Ciencias Forenses deberán tener título oficial de

especialidad y, deberán estar reconocidos por el respectivo Colegio Profesional. Los peritos serán acreditados por el Consejo Nacional de la Judicatura y el Ministerio Público.

Los conocimientos de una persona perita o experta pueden versar:

- a) Sobre las ciencias: conjunto de conocimientos ciertos de las cosas por sus principios y causas.
- b) Sobre las artes: sobre los medios que tienen por objeto expresar belleza.
- c) Sobre la técnica y la práctica: conocimientos que llevan consigo la habilidad para usar los procedimientos o recursos de los que se sirve al ciencia o el arte. Cuando para llegar al conocimiento de la habilidad ha sido necesario el estudio se le denomina técnicos; cuando son fruto de una simple repetición de actos, que no han precisado estudios, son estrictamente prácticos.

Son funciones de los peritos:

- actuar con absoluta honradez, imparcialidad e independencia;
- comparecer de forma obligatoria cuando sea requerido;
- está obligado a emitir un informe pericial útil y clarificador;
- respetar las normas de la ética y la deontología profesional;
- guardar la discreción y confidencialidad de cada caso.

Como se observa el análisis de ADN es un acto pericial y, como tal debe regirse a la normativa jurídica existente por ello, para que una persona pueda ser considerada un perito debe cumplir con los siguientes requisitos de idoneidad:

1. Profesional médico o bioquímico
2. Especialista en Genética Molecular o Genética Forense
3. Registrado como especialista en su respectivo Colegio Profesional
4. Debe estar acreditado en la función judicial
5. Debe demostrar experticia en el tema
6. Debe ser miembro de la Sociedad Internacional de Genética Forense.

## ¡SIEMPRE CONSIDERAR!

Dadas estas explicaciones siempre hay que considerar:

- **Idoneidad del perito médico-legal**
- **Por el tipo de pericia NO se deben admitir exámenes realizados en el extranjero.**
- **No son admisibles las transcripciones de informes realizados por otros profesionales. Se puede designar para la toma de muestras en los lugares distantes a alguna persona para ello.**
- **Recordar que la responsabilidad de la pericia es personal NO institucional, por ello, las instituciones no garantizan las pruebas sino las personas.**
- **Se debe garantizar la Cadena de Custodia**

### 4.4 LOS BANCOS DE DATOS DE ADN

El uso masivo y sistemático de los análisis de ADN genera una cantidad impresionante de información, la cual ha de almacenarse de modo racional y ordenado para su posterior uso. Surge de ahí la necesidad de establecer Bancos de Datos de información genética, que no son sino archivos computarizados de la información, pero que tienen un trascendental uso. Estas se pueden clasificar según su contenido y según su finalidad.

Por el contenido pueden ser:

1. **De información genética**, contienen información genética en general, son mayoritariamente virtuales.
2. **Archivos de ADN**, constituidos por el ADN extraído de las personas que acuden a un determinado laboratorio.
3. **Archivos de muestras biológicas**, como sangre y otros fluidos. Son útiles para las contra pericias.

Según su finalidad pueden ser:

1. **Generales**, de poblaciones o grupos específicos
2. **Profesionales**, en riesgo como militares y políticos.
3. **Judiciales**, procedentes de la administración de justicia.
4. **De criminales**, perfiles genéticos de criminales convictos, criminales en serie, o con posibilidad de reincidencia criminal.
5. **De civiles**, en desastres o conflictos armados, de personas desaparecidas.



En los Estados Unidos, el FBI, diseñó el Sistema CODIS (Combined DNA Index System) para poder elaborar sus Bancos de Datos.

En el Ecuador no existe legislación a este respecto. Sin embargo, debemos señalar que existen aspectos a considerar cuando se realice una norma jurídica sobre este tema. Se debe especificar el tipo de personas a ser incluidas, el tipo de delitos, la duración de los datos en el Banco de Datos, la gestión del banco, el almacenamiento de los indicios y de las muestras de referencias, así como otros datos técnicos y operativos.

## **CONSIDERACIONES FINALES**

### **¿Cómo evitar que la prueba del ADN se invalide?**

- ✓ **Vigilar siempre la *Cadena de Custodia***
- ✓ **Vigilar la correcta toma de muestras**
- ✓ **Pedir el *Consentimiento Informado* a todos los actores**
- ✓ **Controlar la identidad de los que acuden a la prueba**
- ✓ **Realizar los procedimientos en el tiempo estipulado en la ley**
- ✓ **Buscar peritos médicos idóneos, cualificados y acreditados**
- ✓ **Firmar el acta de Posesión del Perito en todos los casos**
- ✓ **Trabajar con especialistas en Genética Molecular y Forense**
- ✓ **Verificar que en todos los informes haya los criterios estadísticos respectivos que garanticen la certeza de los resultados**
- ✓ **Evitar los juicios de valor de los peritos**
- ✓ **Utilizar métodos y criterios científicos objetivos**
- ✓ **Solicitar el Control de Calidad internacional a cada laboratorio**
- ✓ **Solicitar la prueba a los laboratorios con la tecnología más avanzada**
- ✓ **No solicitar las pruebas al extranjero**
- ✓ **Garantizar la transparencia en los procesos**
- ✓ **Garantizar el debido proceso**
- ✓ **Recordar que la *Responsabilidad Profesional* es personal y no institucional.**

## GLOSARIO

**ACIDO RIBONUCLEICO (ARN):** molécula de un único filamento formada por un azúcar (ribosa), un grupo fosfato y una serie de bases (adenina, citosina, guanina y uracilo). Existen tres tipos básicos de ARN: mensajero, ribosómico y de transferencia.

**ACREDITACIÓN:** reconocimiento formal de la aptitud de un laboratorio para realizar un ensayo o conjunto de ensayos determinados.

**ADENINA:** Una de las cuatro bases del DNA (abrev: A).

**ADN (ÁCIDO DESOXIRRIBONUCLÉICO):** molécula compuesta por una sucesión de unidades o nucleótidos que contiene toda la información genética (genes y regiones no codificantes) necesaria para el desarrollo adecuado del ser humano. El ADN se encuentra fundamentalmente en el núcleo de las células, apareciendo en forma de cromosomas, y en total está compuesto por 3.000 millones de pares de bases en 23 cromosomas que proceden de la madre y del padre. El ADN de una persona es el mismo en cada núcleo de cada célula, por lo que en una persona hay billones de copias idénticas de ADN, tantos como células con núcleo.

**ADN DE COPIA ÚNICA:** Secuencias de ADN que aparecen sólo una vez en el genoma. Compárese con ADN repetitivo.

**ADN REPETITIVO:** Secuencias de DNA localizadas en múltiples copias en el genoma. Pueden aparecer dispersas o repetidas en tándem.

**ALELO:** variedad en la que se manifiesta un fragmento de ADN en un sitio (locus) determinado, de entre todas las posibles. En identificación forense se estudian locus de ADN no codificante (que no contienen características propias de la persona (como color de ojos o del cabello) o de sus capacidades físicas, fisiológicas o intelectuales. En los loci que se estudian se conocen a priori los alelos posibles que hay, así como la frecuencia de cada uno para realizar cálculos estadísticos.

**AMPLIFICACION:** acción de incrementar o multiplicar el número de copias de un fragmento de ADN (alelo de un locus) determinado por medio de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR). La amplificación se realiza de forma automatizada en aparatos denominados termocicladores, añadiendo las sustancias necesarias para conseguir la misma. Es importante cuando se dispone de indicios biológicos mínimos.

**ANÁLISIS:** vea ENSAYO

**ÁRBOL GENEALÓGICO:** diagrama que describe las relaciones familiares, género, estado patológico y otras características.

**CÉLULA SOMÁTICA:** células distintas a las de la línea germinal formadora de gametos. En seres humanos, la mayoría de células somáticas son diploides.

**CIGOTO (Zigoto):** óvulo fecundado diploide,

**CITOSINA:** Una de las cuatro bases del ADN (abrev.:C).

**CLON:** Serie de fragmentos idénticos de ADN creados mediante técnicas de DNA recombinante. Con este término también se designa a las células idénticas que descienden de un único ancestro común.

**CODIGO GENETICO:** Combinación de codones de ARNm que especifican aminoácidos específicos. Toda la información del ADN se puede interpretar y traducir a través de este código, por el cual, cada tres nucleótidos aparece un aminoácido, que luego -junto con otros- formarán las proteínas en los seres superiores.

**CODOMINANTES:** alelos que se expresan ambos cuando aparecen juntos en estado heterocigoto. Ejemplo: los alelos A y B del sistema del grupo sanguíneo ABO.

**CODON:** secuencia de tres nucleótidos que generan un aminoácido, según el código genético. El codón es una unidad básica en biología, ya que determina el orden de los aminoácidos y por tanto de las proteínas que estos conforman. Por ejemplo, los nucleótidos CAT originan el aminoácido histidina. Un cambio o mutación en alguno de los nucleótidos puede hacer que se genere un aminoácido diferente, lo que puede acarrear la aparición de graves enfermedades.

**CROMOSOMA:** estructura de ADN y proteínas asociadas que contienen el material genético dentro de las células. Los genes se encuentran localizados como fragmentos de ADN dentro de los cromosomas, aunque no todo el material genético son cromosomas. En ciencia forense se estudia para la identificación un ADN que no es codificante (no forma parte de los genes). Todo el ADN de una persona se encuentra en forma de cromosomas dentro cada núcleo de cada célula. Existen un total de 23 pares de cromosomas; de cada pareja (numerados del 1 al 23), la mitad provienen del padre (y fueron transportados por el espermatozoide) y la otra mitad de la madre (y fueron transportados por el óvulo).

**CROMOSOMAS AUTOSÓMICOS:** los pares de cromosomas numerados del 1 al 22 se llaman autosomas, y contienen una información general.

**CROMOSOMAS SEXUALES:** Cromosomas X e Y en seres humanos, el par 23 contiene la información sexual. En todos los casos, la mujer aporta en el óvulo un cromosoma denominado equis (X), mientras que el espermatozoide puede llevar también un cromosoma equis (X) o un cromosoma «i» griega (Y). Si se juntan dos cromosomas EQUIS (XX), el sexo del futuro ser será femenino, mientras que si el «X» de la madre se junta con un «Y» del padre aparecerá un varón (XY).

**CRIMINALÍSTICA:** estudio de las técnicas médicas y biológicas usadas en la investigación criminal sobre huellas objetivas de los hechos delictivos.

**DESNATURALIZACION:** separación de las dos cadenas complementarias de ADN por la acción del calor, en la primera de las fases que tiene cada ciclo de amplificación con PCR.

**DICIGOTO:** Tipo de gemelos en que cada uno de ellos está engendrado por la fecundación de un óvulo diferente. Sinónimo de –mellizo.

**DIPLOIDE:** conjunto formado por todo el ADN de la célula, y que se compone de 23 pares de cromosomas, 22 autosómicos y 1 sexual. En el genoma diploide existen, pues, 46 cromosomas. En el óvulo y en el espermatozoide sólo existe genoma haploide, ya que han de contener sólo 23 cromosomas, para que unidos a los que existen en las células complementarias (óvulo para el espermatozoide y viceversa), puedan conformar los 23 pares. En los seres humanos, el número diploide es 46.

**DOBLE CADENA:** forma natural en que el ADN se encuentra en el organismo. Es la forma equilibrada y habitual en que el ADN se encuentra en el interior de los núcleos celulares del organismo

**DOBLE HÉLICE:** describe la forma de escalera enrollada, de la molécula de ADN de doble filamento.

**DOMINANTE:** Alelo que se expresa de forma idéntica en copia única (heterocigotos) o en copia doble (homocigotos).

**ENSAYO:** operación técnica que consiste en la determinación de una o varias características de un producto, proceso o servicio dado, de acuerdo con un procedimiento específico. En el campo técnico es igual que prueba, análisis o estudio.

**EQUILIBRIO DE HARDY-WEINBERG:** especifica una relación de equilibrio entre las frecuencias de gen y las frecuencias de genotipo en las poblaciones. Es una probabilidad estadística que mide la probabilidad de un suceso o serie de sucesos. Proporción de veces que se espera que un suceso específico ocurra en una serie de ensayos.

**ESPERMATOZOIDE:** célula sexual masculina producida en los testículos y expulsada en el momento de la eyaculación, que contiene en su interior 23 cromosomas, uno de los cuales (el número 23) determinará el sexo del futuro hijo. Cuando el espermatozoide lleva un cromosoma 23 denominado “X” el hijo futuro será una niña, ya que el cromosoma 23 del óvulo materno es siempre “X”, por lo que aparece la combinación «XX», típica de la mujer. Si el espermatozoide lleva un cromosoma 23 que sea “Y”, aparecerá la combinación “XY”, propia del hombre.

**ESTUDIO:** vea ENSAYO

**FENOTIPO:** características observadas en un individuo, producidas por la interacción entre genes y entorno.

**FRECUENCIA DE GENOTIPO:** Proporción de individuos en una población portadora de un genotipo específico.

**FRECUENCIA GÉNICA:** es la proporción de cromosomas que contiene un gen específico en una población determinada.

**GAMETO:** célula germinal haploide (espermatozoide u óvulo).

**GEN:** secuencia de nucleótidos que codifican una proteína. El gen es la unidad de estudio en genética, ya que contiene la información necesaria para determinar la herencia de los caracteres que conforman a las personas. La herencia de dichos caracteres puede ser monogénica (cuando depende de un solo gen), o poligénica (cuando depende de varios genes).

**GENÉTICA FORENSE:** especialidad médica científica encargada del estudio de la identificación genética en el área forense y que aborda los vestigios biológicos, investigación biológica de la paternidad y de forma general la identificación de individuos.

**GENÉTICA DE POBLACIÓN:** rama de la genética que trata de la variación genética a través de los grupos étnicos y poblacionales.

**GENÉTICA MOLECULAR:** estudio de la estructura y la función de los genes y del ADN a nivel molecular.

**GENOMA:** Totalidad del ADN de un organismo.

**GENOTIPO:** constitución alélica de un individuo para un locus determinado o para un conjunto de ellos.

**GRUPO SANGUÍNEO:** moléculas localizadas en las superficies de los eritrocitos, algunas de las cuales (ABO y Rh) determinan la compatibilidad de la transfusión sanguínea.

**GUANINA:** una de las cuatro bases de DNA (abrev: G).

**HAPLOIDES:** células que poseen una copia de cada cromosoma, el estado típico de los gametos. En humanos, el número haploide es 23.

**HAPLOTIPO:** constitución alélica de loci múltiples en un único cromosoma.

**HETEROCIGOTO:** individuo con dos alelos diferentes en un locus.

**HOMOCIGOTO:** individuo cuyos dos alelos en un locus son idénticos. Compárese con heterocigoto. Genotipo compuesto por alelos iguales. El alelo que procede de la madre es igual al que procede del padre.

**HUELLA GENÉTICA:** conjunto de polimorfismos de ADN tipificados en un individuo. Puesto que estos polimorfismos son muy variables, los genotipos combinados son útiles para la identificación de individuos con propósitos de medicina legal.

**INFORME:** documento que presenta los resultados de un ensayo y otras informaciones referentes al mismo.

**INGENIERÍA GENÉTICA:** alteración de los genes; suele implicar el uso de técnicas de ADN recombinante.

**INTRÓN:** porción o fragmento de gen que no se traduce o manifiesta como aminoácido / proteína. Algunos de los fragmentos de ADN no codificante que se estudian en criminalística forense (ejemplos de los más conocidos serían el HUMTH01 y el HUMVWA) son intrones dentro de complejos genéticos.

**KILOBASE (kb):** conjunto formado por mil pares de bases. Es una unidad bastante habitual en genética, porque habida cuenta que el genoma haploide posee la enorme cantidad de 3.000 millones de pares de bases, es habitual hablar casi siempre en unidades mayores de un sólo par de bases.

**LOCUS:** región o lugar (del latín locus = lugar) donde se encuentra un gen o un fragmento de ADN de interés. En un locus determinado se pueden encontrar diferentes fragmentos de ADN, que se denominan alelos. De todos los posibles, sólo uno se «expresa» o «manifiesta», de tal modo que cada uno de los alelos de los dos cromosomas conforman el genotipo.

**LOCI:** el plural de locus es loci

**MAPEO GENÉTICO:** ordenación de los genes en los cromosomas según la frecuencia de recombinación. Compárese con mapeo físico.

**MARCADOR GENÉTICO:** forma coloquial de denominar a un polimorfismo genético.

**MEDICINA LEGAL:** es el conjunto de conocimientos médicos y biológicos necesarios para la resolución de los problemas que plantea el Derecho, tanto en la aplicación práctica de las leyes como en su perfeccionamiento y evolución (Gisbert Calabuig).

**MEDICINA LEGAL TANATOLÓGICA:** estudio del cadáver y de sus fenómenos evolutivos, así como de las técnicas más adecuadas para ello.

**MEDICINA LEGAL SEXOLÓGICA:** el conjunto de los problemas periciales relacionados con el instinto de la reproducción.

**MEDICINA LEGAL DEL RECIÉN NACIDO:** comprende todas las actuaciones periciales relativas al recién nacido, en especial a su muerte violenta.

**MEDICINA LEGAL PSIQUIÁTRICA:** estudio del enfermo mental en sus relaciones con la investigación criminal y la ley.

**MEDICINA LEGAL TOXICOLÓGICA:** estudio de los envenenamientos como causa de enfermedad y muerte y de los venenos como arma del crimen.

**MEDICINA LEGAL TRAUMATOLÓGICA:** el conjunto de los problemas periciales relacionados, principalmente, con la valoración del daño corporal.

**MEIOSIS:** proceso de división celular en que se forman gametos haploides a partir de células germinales diploides.

**MENDELIANO:** referido a Gregorio Mendel y describe un rasgo atribuible a un único gen.

**MICROSATÉLITE:** tipo de ADN satélite que consiste en pequeñas unidades repetidas.

**MITOSIS:** proceso de división celular en que se producen dos células hijas idénticas a partir de una única célula progenitora. Compárese con meiosis.

**MONOCIGOTO:** describe a un par de gemelos en que ambos proceden de un único cigoto. Sinónimo de gemelo idéntico.. Compárese con dicigoto.

**MONOGÉNICO:** describe un rasgo por un único gen o mendeliano.

**MULTIFACTORIAL:** describe los rasgos o las enfermedades que son consecuencia de la interacción entre múltiples factores genéticos y ambientales. Ejemplo: defectos del tubo neural.

**MUTACIÓN:** cambios o alteraciones en las secuencias de los nucleótidos del ADN, de tal modo que un nucleótido es sustituido por otro. Las mutaciones tienen diferente importancia o gravedad, de tal modo que alguna mutación en un gen determinado puede originar enfermedades genéticas y graves alteraciones, mientras que otras veces pasan totalmente desapercibidas, sobre todo cuando asientan en fragmentos de ADN no codificante.

**NANOGRAMO:** unidad de peso equivalente a  $10^{-9}$  gramos. Sería el resultado de dividir un gramo mil millones de veces.

**NUCLEÓTIDO:** unidad que conforma las cadenas de ADN, en forma de pares de bases. Los nucleótidos siempre se encuentran formando pares de bases, unidos por dobles enlaces (adenina = = timina) o por triples enlaces (citosina ≡ guanina).

**OLIGONUCLEÓTIDO:** secuencia de DNA formada por un pequeño número de bases

**ÓVULO:** célula sexual femenina producida en los ovarios y expulsada en el momento de la ovulación, que contiene en su interior 23 cromosomas. Por

cada ovulación se desprende un óvulo, que puede o no ser fecundado. Hay ocasiones en que se pueden desprender múltiples óvulos (normalmente 2), lo que puede originar embarazos múltiples (gemelos bivitelinos), que incluso pueden ser de diferentes padres si la madre mantuvo relaciones sexuales en un período de 24-72 horas con más de un hombre.

**PAR DE BASES:** unidad compuesta por una pareja de nucleótidos complementarios, que son los que conforman el ADN. En genética molecular se suele hablar de par de bases como unidad de medida, ya que el ADN se encuentra en forma de doble cadena, así llamada por su apareamiento. Los nucleótidos se unen en parejas predeterminadas, de tal modo que la guanina se une exclusivamente a la citosina por un triple enlace, y la adenina se une exclusivamente a la timidina por un doble enlace.

**PATOLOGÍA FORENSE:** estudio de los mecanismos de la muerte y de las huellas que dejan en el cadáver, así como de las lesiones traumáticas

**PERFIL GENÉTICO:** suma de las características obtenidas tras el estudio de diversos loci con el ADN. Ésta es una expresión muy utilizada coloquialmente por los profesionales de la genética forense, y equivale a las características (alelos, y genotipos) que tiene una persona o una muestra determinada.

**PIRIMIDINA:** conjunto conformado por los nucleótidos citosina (C) y timina (T).

**POLIMORFISMO:** locus en que dos o más alelos tienen frecuencias de gen superiores a 0,01 en una población. El polimorfismo es la base de la identificación forense, ya que si se estudia una región o locus de ADN determinado, no siempre se encuentra la misma secuencia, sino que existen varias posibilidades, denominadas alelos. Es estadísticamente imposible que una persona tenga exactamente los mismos alelos que otra si se estudian un número suficiente de loci.

**PROBABILIDAD A POSTERIORI:** en el análisis bayesiano, la probabilidad final de un proceso después de tener en cuenta las probabilidades previa, condicional y de unión.

**PROBABILIDAD CONDICIONAL:** probabilidad de que ocurra un suceso, dado que otro suceso ya ha ocurrido. Las probabilidades condicionales se utilizan, por ejemplo, en el Teorema de Bayes.

**PROBABILIDAD DE UNIÓN:** probabilidad de que ocurran dos sucesos.

**PROBABILIDAD PREVIA O A PRIORI:** en el análisis bayesiano, probabilidad de que un suceso ocurra antes de incorporar cualquier información adicional, como un estudio bioquímico de portadores.

**PRUEBA:** se considera como prueba a todo medio destinado a la demostración de la verdad de una información, de la existencia de una cosa o de la realidad de un hecho.



**PRUEBA:** vea también ENSAYO.

**PRUEBA MATERIAL:** consiste en los resultados de la infracción, en sus vestigios, objetos, instrumentos y sujetos involucrados en la misma. Todo esto debe ser adecuadamente recogido, almacenado y custodiado para su valoración en la etapa del juicio.

**PURINA:** adenina (A) y guanina (G).

**REACCIÓN EN CADENA DE LA POLIMERASA (PCR):** técnica de amplificación de un gran número de copias de una secuencia específica de ADN flanqueada por dos cebadores oligonucleótidos. Se procede a calentamiento y enfriamiento alternantes del DNA en presencia de DNA polimerasa y nucleótidos libres, de modo que el segmento de DNA especificado es desnaturalizado, hibridado con cebadores y extendido mediante la DNA-polimerasa.

**RECESIVO:** alelo que sólo se expresa fenotípicamente en estado homocigoto. El alelo recesivo es ocultado por un alelo dominante cuando ambos se presentan juntos en un heterocigoto.

**REPLICABILIDAD:** parámetro de calidad de un método que mide el grado de concordancia de los resultados de un ensayo mediante sucesivas medidas realizadas en una misma muestra de ensayo, por un mismo analista, con un mismo método, en el mismo equipo y en el mismo momento.

**REPETIBILIDAD:** parámetro de calidad de un método que mide el grado de concordancia de los resultados de un análisis mediante medidas realizadas en porciones alícuotas de la misma muestra con un mismo método, llevadas a cabo por el mismo analista, en el mismo equipo dentro de un corto espacio de tiempo.

**REPRODUCIBILIDAD:** parámetro de calidad de un método que mide el grado de concordancia de los resultados de un análisis a través de medidas realizadas en porciones alícuotas de la misma muestra con un mismo método, llevadas a cabo en otro laboratorio (con distinto analista, distinto equipo y distinto momento).

**REPETICIÓN EN TÁNDEM:** Secuencias de DNA que se presentan en copias múltiples localizadas directamente una junto a otra.

**RESTRICCIÓN:** acto de cortar o fragmentar el ADN, normalmente por la existencia de enzimas restrictoras. La restricción o corte del ADN es una técnica que se usa habitualmente en genética.

**SECUENCIA DE ADN:** orden de las bases de DNA a lo largo de un cromosoma.

**SECUENCIACIÓN:** técnica analítica por medio de la cual se consigue conocer exactamente el orden en que se disponen los pares de bases en un fragmento

determinado de ADN. La secuenciación de puede hacer de modo manual (geles de acrilamida y lectura visual) o automática, por medio de aparatos automatizados llamados secuenciadores, que interpretan directamente los resultados que se van produciendo.

**SELECCIÓN NATURAL:** proceso evolutivo en que los individuos con genotipos favorables producen números relativamente mayores de descendientes supervivientes.

**SHORT TANDEM REPEAT (STR):** son igual a microsatélites

**TÉCNICO DE LABORATORIO:** persona que realiza las técnicas analíticas o maneja las muestras bajo la supervisión de un analista, pero no evalúa los resultados ni prepara o firma informes.

**TIMINA:** una de las cuatro bases del ADN, abreviada como T.

**URACILO:** una de las cuatro bases del ADN, abreviada como U.

**VALIDACIÓN:** proceso por el cual se evalúan las características de un procedimiento para determinar la eficacia y exactitud para el uso asignado.

**VERIFICACIÓN:** comprobación independiente llevada a cabo por una segunda persona, no influenciada por los hallazgos de la primera.

## REFERENCIAS

- Bär W, Brinkman B, Budowle B, Carracedo A, Gill P, Lincoln P, Mayr W, Olaisen B (1997). DNA recommendations – Further report of the DNA Commission of ISFH regarding the use of short tandem repeats systems. *Int J Legal Med*; 110: 175-76.
- Corte Suprema de Justicia. Síntesis de los fallos de Triple Reiteración 1a-1b-1c. *Gaceta Judicial*, 1999, 17 (1): 29-40
- Cascante L. Eficacia de la prueba del ADN en los juicios por declaración judicial de paternidad, *Rev Colegio de Jurisprudencia de la USFQ*. 2001, año 2 (4): 130-4.
- Estado Ecuatoriano. Código de Menores. Quito: Editorial Jurídica del Ecuador; 2001
- Estado Ecuatoriano. Código Civil. Quito: Editorial Jurídica del Ecuador; 1999.
- Estado Ecuatoriano, Nuevo Código de la Niñez y la Adolescencia, RO 737, enero 2003
- Gill P, Brenner C, Brinkmann B, Budowle B, Carracedo A, Jobling P, De Knijff P, Kayser M, Mayr WR, Morling N, Olaisen B, Pasacali V, Prinz M, Roewer L, Schneider P, Sajantilla A, Tyler-Smith C (2001). DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics: recommendations on forensic analysis using Y-chromosome STRs. *For Sci Int*
- González-Andrade F, Sánchez D, Martínez-Jarreta B. Population Genetic of 12 STR loci in a sample of Mestizos from Ecuador (South –America). *J Forensic Sci*, 48 (2) 2003 (USA).
- González-Andrade F, Martínez-Jarreta B. Técnicas Instrumentales en Genética Forense. Institución Fernando El Católico, Zaragoza 2002 (ESPAÑA)
- González-Andrade F, Sánchez D, Weilbauer F, Martínez-Jarreta B. El ADN en la filiación disputada: salud, ciencia y sociedad ecuatoriana. *Rev. Ciencia Forense* 4, (2002): 229-240 (España).
- González-Andrade F, Sánchez D, Martínez-Jarreta B, Borja J. Acute exposure to white phosphorus: a topical problem in Ecuador (South America). *Legal Medicine*, 2002 (4): 187-192.
- González-Andrade F, Sánchez D, Martínez-Jarreta B. Genetic profile of the Ecuadorian Mestizo Population (Ecuador-South America) by using the Power Plex 16 System kit. *Forensic Sci Int*, 135 (2003): 64-66.
- González-Andrade F, Martínez-Jarreta B. y cols. Base de Datos de polimorfismos genéticos en la población de Asturias. *Ciencia Forense*, 3 (2001): 213-225
- González-Andrade F, Sánchez D, Martínez-Jarreta B y cols. Mestizo population from Ecuador characterised by ten STR-PCR polymorphisms. *Proceedings of IAFS*, 2002: 225-230 (Italia).
- González- Andrade F, Sánchez D, Martínez-Jarreta B y cols. Evaluation of 1495 cases of disputed paternity in Ecuador resolved with STR-PCR polymorphisms. *Proceedings of IAFS*, 2002: 261-265 (Italia).
- González- Andrade F, Sánchez D, Martínez-Jarreta B. Distribución genética de los STRs D13S317, D16S539, D5S818 y D7S820 en la población amerindia Quichua de Ecuador. Zaragoza-España. *Rev Ciencia Forense*, 4 (2002): 279-284 (España).

- González- Andrade F, Sánchez D, Martínez-Jarreta B. Análisis genético de los STRs D13S317, D16S539, D5S818 y D7S820 en la población Mestiza de Ecuador. Zaragoza-España. *Rev Ciencia Forense*, 4 (2002): 285-290 (España).
- ISFG - International Society for Forensic Haemogenetics. A review of the collaborative exercises on DNA typing of the Spanish and Portugal ISFH Working Group. *Int J Legal Med*, 1997; 110(5): 273-7.
- ISFG. DNA-Recommendations-1994: Report concerning further recommendations from the DNA Commission of the International Society for Forensic Haemogenetics regarding PCR-based polymorphisms in STR systems. *Int J Legal Med*, 1994; 107: 159-160.
- ISFG. DNA-Recommendations-1992: Report concerning recommendations from the DNA Commission of the International Society for Forensic Haemogenetics related to PCR-based polymorphisms. *Int J Legal Med*, 1992; 105: 63-64.
- Krieger N. Glosario de Epidemiología social. *Rev Panam Salud Pública*, 2002,11 (5/6): 480-90.
- Martínez Jarreta B (1996). Análisis de Polimorfismos ADN en Biología Forense. En: Martínez Jarreta B (Ed). *La Prueba Pericial Médica en el Derecho*. Ed. Servicio de Publicaciones de la Universidad de Zaragoza. Zaragoza,: 143-161.
- Martínez Jarreta, B (1999). *La prueba del ADN en Medicina Forense*. Ed. Masson, Zaragoza.
- Polesky H. Impact of Molecular (DNA) testing on determination of parentage. *Arch Pathol Lab Med*, 1999 (23): 1060-2
- Reilly P. Legal and public policy issues in DNA forensics. *Nature Rev Genetics*, 2001: 313-21
- Sánchez D(1997). Molecular Genetics in Paternity Tests In: Paz y Miño C, Leone P (eds.) *Proceedings of 1<sup>st</sup> National Symposium of Human Genetics*. PUCE, Quito-Ecuador, pp. 78-9.
- Sánchez D(1998). Human Identification in Ecuador. In: Cerón C (ed.) *Written papers from the 22nd Symposium of Biology in Ecuador*. Central University of Ecuador, pp. 79-80
- Sociedad Internacional de Genética Forense. *Guía para implantar un sistema de calidad en los laboratorios de Genética Forense, Madeira (Portugal) 1997*.
- Sociedad Internacional de Genética Forense. *Recomendaciones para la recogida y envío de muestras con fines de Identificación Genética. Madeira (Portugal) 1997*.
- Yépez M. *El ADN como medio probatorio en los juicios de filiación [tesis doctoral]*. Quito: Pontificia Universidad Católica del Ecuador; 2001.