

PALABRAS CLAVE / KEY WORDS

Predicción de rasgos físicos / Fenotipo / ADN codificante / Escena del crimen / Huella genética facial.

Physical traits prediction / Phenotype / Informative DNA / Crime scene / Facial human phenotype.

RESUMEN / ABSTRACT

El estudio del ADN codificante ha permitido conocer el funcionamiento de gran parte del genoma humano. En las ciencias forenses, una de las aplicaciones prácticas es la predicción de características del donante de una muestra anónima. Estos rasgos, de tipo físico, médico, conductual o de ancestralidad, pueden conformar un retrato robot genético de un individuo con un porcentaje de acierto suficientemente alto como para ser tenido en cuenta por la jurisdicción penal. En la actualidad ya se encuentran en el mercado kits de análisis de varias características individuales cuyo uso debería ser regulado por las leyes.

DNA codification studies have allowed us to know the workings of an extensive area of the human genome. For the forensic sciences, one of the practical applications is the phenotype prediction taken from an unknown sample. These traits can provide us with a highly degree of certainty about the individual's genetic portrait robot; so that it can be presented as evidence in a criminal jurisdiction. Nowadays a myriad of DNA test kits are available in the market considering different types of characteristics. The use of these kits should be regulated by law.



Las técnicas de análisis de ADN son, a día de hoy, una poderosa herramienta en la investigación criminal y en el desarrollo de los procesos penales. A partir del análisis del ADN se puede obtener el perfil genético de un individuo, con un gran número de aplicaciones forenses. De forma general, en todos los países en los que se utilizan técnicas de huella genética en el campo forense, éstas se encuentran limitadas al estudio de aquellas regiones del ADN que sean no codificantes, es decir, que no aporten información alguna sobre las características de un individuo ni sobre rasgos que pertenezcan a la esfera de su intimidad.

Pero el material genético de los humanos controla las características totales del individuo, sus aspectos internos y también externos, así que podría obtenerse, potencialmente, información acerca de, entre otras, sus características físicas. En los casos criminales en los que no existen testigos oculares de los hechos o la descripción del sospechoso es incompleta o errónea, las nuevas técnicas podrían aportar un nuevo significado al término huella genética, la obtención de un retrato robot a partir del ADN codificante.

El aspecto externo de los humanos está condicionado por su genotipo y también por la influencia de factores ambientales, conformando el fenotipo final. Por ello no puede afirmarse que es posible la predicción de todos los rasgos físi-

cos de una persona, pero hay múltiples rasgos con un escaso condicionante ambiental. Los enormes avances que se realizan en la actualidad en el conocimiento del genoma humano, su funcionamiento, regulación e interacciones moleculares, con aplicación en múltiples áreas de la ciencia, podrían aportar en un futuro cercano la posibilidad de determinar rasgos físicos y fenotípicos de un individuo a partir de una minúscula muestra de su material genético.

En el ámbito forense, el estudio de ADN codificante podría circunscribirse a cuatro grandes tipos de rasgos informativos:

A) GENÉTICA DEL ORIGEN BIOGEOGRÁFICO

Existen dos grandes tipos de marcadores de origen, los alelos específicos de población, denominados PSA -*Population Specific Alleles*- y los marcadores de ancestralidad, AIM -*Ancestry Informative Markers*-.

Los PSA permiten distinguir un cierto número de poblaciones a nivel étnico o geográfico (africanos, europeos, nativos americanos, etc). Por otro lado, los AIM son marcadores autosómicos cuyos alelos presentan diferencias importantes en cuanto a su frecuencia en los grandes grupos poblacionales humanos. Las estimaciones obtenidas en estos análisis pueden permitir realizar filtros u orientar las investigaciones criminales basándose en datos empíricos.

Los enormes avances que se realizan en la actualidad en el conocimiento del genoma humano, su funcionamiento, regulación e interacciones moleculares, con aplicación en múltiples áreas de la ciencia, podrían aportar en un futuro cercano la posibilidad de determinar rasgos físicos y fenotípicos de un individuo a partir de una minúscula muestra de su material genético.

B) GENÉTICA DEL COMPORTAMIENTO

Desde un punto de vista forense puede ser importante conocer si un individuo sufre alguna patología genética que determine un patrón conductual, por ejemplo, de tipo violento. Un caso muy actual y de gran importancia por las aplicaciones que puede tener en genética forense es el de los estudios sobre el gen MAOA, responsable de la producción de la enzima *monoamino oxidasa A*. El gen MAOA regula la oxidación de neurotransmisores tales como la serotonina, dopamina y norepinefrina, relacionados intrínsecamente con patrones de emoción, cognición y conductuales.



Es preciso valorar el criterio de incertidumbre de estos estudios, ofreciendo a los investigadores tan sólo porcentajes o predicciones parciales, que pudieran en todo caso orientar una investigación. La genética del comportamiento avanza en paralelo a los proyectos de estudio del genoma humano, lo que podría augurar un futuro cercano con la posibilidad de conocer el patrón conductual o de comportamiento de un individuo a través del estudio de su ADN, o bien a conocer posibles orientaciones del comportamiento, siempre relativizando los resultados con datos porcentuales.

C) LA GENÉTICA MÉDICA

En la actualidad pueden detectarse más de 1700 enfermedades genéticas mediante tests basados en el análisis de ADN. Si el resto biológico hallado en el escenario de un crimen pudiera analizarse en los marcadores y en los genes que determinan esas enfermedades o predisposiciones y el autor padeciera o hubiera padecido alguna de ellas, la policía tendría un filtro para poder indagar en sistemas de salud sobre quién hubiese recibido tratamiento para esa enfermedad concreta. Esta información médica, restringida a hospitales y centros de salud, podría ser susceptible de ser analizada por la policía con las debidas autorizaciones judiciales para disponer de un listado de sospechosos. Si bien esto genera un gran debate ético y jurídico, no es menos cierto que hace décadas que se estudia en los



laboratorios forenses el grupo sanguíneo y los factores Rh de las muestras de sangre halladas en las escenas de los delitos.

Existen también múltiples patologías genéticas de gran importancia desde el punto de vista forense, sirva como ejemplo las muertes súbitas debidas a cardiopatías o bien las susceptibilidades o sensibilidades a drogas y fármacos (farmacogenómica) en las que están implicados conjuntos de genes sobre los que se dispone de un conocimiento cada vez más preciso.

D) GENÉTICA DE RASGOS FÍSICOS EXTERNOS O FENOTÍPICOS.

Existen múltiples rasgos físicos externos en los humanos que están determinados en mayor o menor medida por genes. Los EVC –*Externally Visible Characteristics*– tales como color de ojos, color de pelo, color de piel, la estatura y la edad, pueden ser a día de hoy estimados con una alta probabilidad tras el análisis de una minúscula muestra de ADN. Dado el desarrollo de las metodologías que permiten predecir el aspecto





En la actualidad, si se dispusiera de una muestra de ADN de algún caso sin resolver –cold cases– podría realizarse un verdadero retrato robot de algunos rasgos físicos del presunto autor.

externo de un individuo en base a su genética, en la actualidad, si se dispusiera de una muestra de ADN de algún caso sin resolver –cold cases– podría realizarse un verdadero retrato robot de algunos rasgos físicos del presunto autor. El retrato robot del conocido asesino *Zodiac* podría tener hoy color de pelo, edad biológica aproximada, color de ojos, distancia entre los ojos, posicionamiento del arco cigomático, etc.

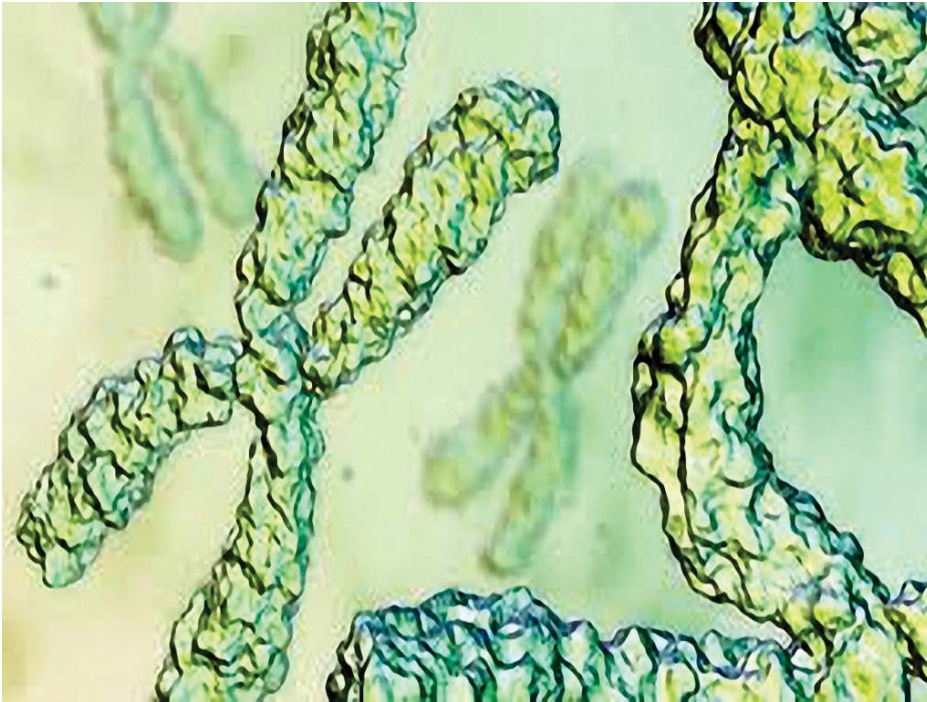
En la actualidad pueden analizarse, con su correspondiente margen de certidumbre, el color de ojos, color de pelo, color y tonalidad de la piel, estatura, edad biológica, tipología del pelo (liso, rizado), tipología de los labios (finos, gruesos), tipología de las pestañas (largas, cortas), tipología de las orejas (lóbulos libres o adheridos), tipología de los incisivos (juntos o separados), línea de inserción del pelo (recta, en pico de viuda, etc), la presencia de hoyuelos en el mentón y en las mejillas, la capacidad de enrollar la lengua en forma de U, cruzar las piernas derecha arriba o abajo, el remolino de inserción del cabello occipital hacia la derecha o hacia la izquierda, la segunda falange de los dedos con pelo o sin pelo, la posibilidad de doblar el dedo pulgar más de 45 grados hacia detrás –*pulgar ponnero*– el mentón hendido o no, la longitud relativa del dedo índice en relación con el anular y otra serie de pequeños rasgos físicos, en una lista que los estudios genéticos continúan aumentando.

Una consideración aparte merecen los rasgos faciales de conformación del rostro, tales como la distancia entre los ojos, la altura de los pómulos o el tamaño de la nariz que son preestablecidos y codificados en el ADN. Si bien el estudio de estos rasgos faciales no está aún tan desarrollado como los EVC anteriormente descritos, el futuro cercano permitirá conocer estas características faciales de forma pormenorizada.

Un consorcio de universidades asociadas en el Proyecto VISIGEN –*International Visible Trait Genetics*– ha desarrollado un chip para analizar minúsculas cantidades de ADN y predecir en un solo análisis algunos rasgos físicos del donante de la muestra. El sexo, el color del pelo, el color de ojos y el origen biogeográfico del donante de la muestra pueden ser evaluados con este chip comercial, que entró en el mercado en el año 2013, con unos resultados que superan el 80% de acierto.

En marzo del año 2014 la revista *Plos Genetics* publicó el estudio llevado a cabo por la Universidad de Pennsylvania, dirigidos por Mark Shriver. Su equipo diseñó una técnica informática para dibujar retratos robot a partir del ADN analizando más de 7000 puntos faciales, con resultados altamente prometedores.

A modo de conclusión, podemos afirmar que los avances referidos en genética predictiva de rasgos físicos, médicos, conductuales y de ancestralidad



parecen suficientemente prometedores como para esperar de esta tecnología un gran poder informativo a disposición de la Justicia en un futuro próximo. Este poder informativo debe entenderse desde un punto de vista porcentual, es decir, no ofrecen una predicción exacta de los rasgos físicos o fisiológicos de los individuos buscados, sino la probabilidad de que posean dichos rasgos.

Es preciso establecer una sólida argumentación jurídica para el uso de esta tecnología, con límites claros y precisos y con un exhaustivo control de su uso. Existen varios países que han regulado jurídicamente esta materia, con legislaciones muy avanzadas, basadas en un amplio conocimiento científico y no en dogmas jurídicos muchas veces incoheren-

tes con sus propios planteamientos. En España puede aceptarse como única prueba de cargo un reconocimiento en rueda, con su alto grado de subjetividad, y sin embargo, el uso de tecnologías científicas que aportan grados de certidumbre e incertidumbre sobre esos mismos rasgos físicos genera graves conflictos ético-jurídicos, aunque se trate, en el



caso de la aplicación de esta tecnología, con el tratamiento de muestras anónimas de las escenas de los delitos, no sobre muestras de personas conocidas. Algunos estados autorizan el estudio de marcadores de origen biogeográfico y también de enfermedades con origen genético que puedan resultar de interés para la investigación; otros restringen el estudio de estos marcadores a aquellos que aporten información sobre

rasgos físicos visibles exteriormente en las personas, es decir, al fenotipo propiamente dicho. Las diferentes legislaciones en los países desarrollados sobre esta materia no permiten subrayar una línea común en el uso de estos marcadores, lo que exige una revisión exhaustiva de esta tecnología desde un punto de vista procesal-penal, ético, científico y de protección de los derechos inherentes a la persona. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Aruna T. Bansal¹, Brendan Keating², Jonathan Millman³, Jonathan Newman³, Kenneth Kidd⁴, Bruce Budowle⁵, Arthur Eisenberg⁵, Joseph Donfack⁶, Paolo Gasparini⁷, Zoran Budimlija⁸, Laurence Rubin¹, Nicholas G. Martin⁹, Timothy D. Spector¹⁰, and Manfred Kayser¹¹ on behalf of the International Visible Trait Genetics (VisiGen) Consortium *First All-in-One Diagnostic Tool for DNA Intelligence: Genome-wide Inference of Bio-Geographic Ancestry, Appearance, Relatedness and Sex with the Identitas v1 Forensic Chip*. Int J Legal Med. 2013 May;127(3):559-72.
2. Sulem P, Gudbjartsson DF, Stacey SN, Helgason A, Rafnar T, Magnusson KP, Manolescu A, Karason A, Palsson A, Thorleifsson G, Jakobsdottir M, Steinberg S, Palsson S, Jonasson F, Sigurgeirsson B, Thorisdottir K, Ragnarsson R, Benediktsdottir KR, Aben KK, Kiemenev LA, Olafsson JH, Gulcher J, Kong A, Thorsteinsdottir U, Stefansson K (2007) *Genetic determinants of hair, eye and skin pigmentation in Europeans*. Nat Genet 39(12):1443–1452.
3. Eiberg H, Troelsen J, Nielsen M, Mikkelsen A, Mengel-From J, Kjaer KW, Hansen L (2008) *Blue eye color in humans may be caused by a perfectly associated founder mutation in a regulatory element located within the HERC2 gene inhibiting OCA2 expression*. Hum Genet 123(2):177–187.
4. Kanetsky PA, Swoyer J, Panossian S, Holmes R, Guerry D, Rebbeck TR (2002) *A polymorphism in the agouti signaling protein gene is associated with human pigmentation*. Am J Hum Genet 70(3):770–775.
5. Valenzuela RK, Henderson MS, Walsh MH, Garrison NA, Kelch JT, Cohen-Barak O, Erickson DT, John Meaney F, Bruce Walsh J, Cheng KC, Ito S, Wakamatsu K, Frudakis T, Thomas M, Brilliant MH (2010) *Predicting phenotype from genotype: normal pigmentation*. J Forensic Sci 55(2):315–322.
6. Hombreiro L. *El ADN de Locard*. Editorial REUS 2013. Cap. XVII. Pág. 277-306.
7. Medland SE, Nyholt DR, Painter JN, McEvoy BP, McRae AF, Zhu G, Gordon SD, Ferreira MA, Wright MJ, Henders AK, Campbell MJ, Duffy DL, Hansell NK, Macgregor S, Slutske WS, Heath AC, Montgomery GW, Martin NG (2009) *Common variants in the trichohyalin gene are associated with straight hair in Europeans*. Am J Hum Genet 85(5):750–755.
8. Paternoster L, Zhurov AI, Toma AM, Kemp JP, St Pourcain B, Timpson NJ, McMahon G, McArdle W, Ring SM, Smith GD, Richmond S, Evans DM (2012) *Genome-wide association study of three-dimensional facial morphology identifies a variant in PAX3 associated with nasion position*. Am J Hum Genet 90(3):478–485.