

PRIMAROSA CHERI

Médica genetista Médica legista Docente en la Facultad
de Medicina de la Universidad de Buenos Aires

EDUARDO A. ZANNONI

Juez de la Cámara Nacional de Apelaciones en lo Civil
Ex profesor titular de Derecho Civil en la Facultad
de Derecho de la Universidad de Buenos Aires.

Prueba *del* *ADN*

Identificación de personas. Criminalística y derecho penal
Determinación de la paternidad. Indicios y presunciones
Valor probatorio. Banco de datos genéticos
Jurisprudencia. El Proyecto Genoma Humano

2ª edición actualizada y ampliada

1ª reimpresión



EDITORIAL ASTREA
DE ALFREDO Y RICARDO DEPALMA
CIUDAD DE BUENOS AIRES

2005

ÍNDICE GENERAL

<i>Prólogo</i>	V
<i>Agradecimientos</i>	VII
<i>Introducción</i>	IX
<i>Advertencia a la segunda edición</i>	XIII

CAPÍTULO PRIMERO

BASES DE LA GENÉTICA Y DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR

A) PANORAMA INTRODUCTORIO

§ 1. La célula y sus componentes	1
§ 2. El ADN es el material genético	4
§ 3. Arquitectura del ADN	8
§ 4. Los genes	13
§ 5. Los cromosomas	16
§ 6. División molecular. Importancia	17
a) Mitosis	17
b) Meiosis	19
c) Concepto de alelismo	20
§ 7. El fenotipo y el genotipo	22

§ 8.	Las leyes de Mendel	23
	a) Ley de la segregación	24
	b) Ley de la segregación independiente	24

B) HERRAMIENTAS DE LA GENÉTICA MOLECULAR

§ 9.	Las fuentes del ADN. Metodologías para extraer ADN de diferentes tipos de muestras	26
§ 10.	Enzimas que se utilizan en biología molecular	29
	a) Las enzimas de restricción	29
	b) ADN-polimerasas	31
§ 11.	Las sondas moleculares	32
§ 12.	La electroforesis convencional y de campo pulsante	33
§ 13.	Técnica de "Southern blotting"	34
	a) Hibridación	35
	b) Demostración de la presencia de mutaciones con el uso de oligonucleótidos	35
§ 14.	La reacción en cadena de la polimerasa (PCR)	37
§ 15.	Secuenciamiento del ADN	38
	a) Procedimiento	40
	b) Secuenciador de electroforesis capilar. Electroforesis capilar continua en formación paralela (CAE)	43

C) EL POLIMORFISMO DEL ADN COMO BASE DE LA IDENTIDAD GENÉTICA

§ 16.	Origen del polimorfismo	44
§ 17.	Mutaciones del ADN	45
	a) Tipos de mutaciones que contribuyen a la diversidad genética	46
	b) Sustitución de una única base	46
	c) Deleciones e inserciones	47
§ 18.	Probable origen del polimorfismo	47
	a) Selección natural	49

b) Cambios al azar de la frecuencia génica ...	50
c) La fluctuación génica. Deriva génica	51
§ 19. Evaluación del polimorfismo del ADN	51

**D) ASPECTOS POBLACIONALES
DE LAS PRUEBAS DEL ADN**

§ 20. Introducción	55
§ 21. Genética poblacional	57
§ 22. La frecuencia alélica	62
§ 23. El equilibrio de Hardy-Weinberg	63
a) Cálculo de la frecuencia poblacional de los alelos hallados en un sistema dialélico como los RFLP	64
b) Los factores que influyen en la frecuencia alélica	65
§ 24. Teorema de Bayes	66
§ 25. Cálculo de la probabilidad en la prueba biológica de la paternidad	69
a) Práctica de la prueba	69
b) Exclusión de la paternidad	70
c) Interpretación de la prueba. Los “predicados verbales de Hummel”	72
d) Valor de la probabilidad “a priori”	73
§ 26. Población de referencia	73
§ 27. Índice de paternidad	74
§ 28. Resultados con las técnicas de ADN	74
§ 29. Criminalística: el cálculo de la probabilidad ...	79

CAPÍTULO II

**DETERMINACIÓN DE LA IDENTIDAD
Y LA PATERNIDAD**

§ 30. Antecedentes	81
--------------------------	----

§ 31.	Sistema de los grupos sanguíneos ABO	82
	a) Los glóbulos rojos y sus antígenos de superficie	82
	b) Interpretación de los resultados y de la herencia del sistema ABO	84
§ 32.	Los antígenos de histocompatibilidad. HLA	86
§ 33.	La tipificación del ADN	87
	a) ADN "fingerprint". Técnica "multilocus" o huella genética	88
	1) Análisis del ADN minisatélite	89
	2) ADN "fingerprint multilocus" y sus aplicaciones	90
	3) Aplicaciones del ADN "fingerprint multilocus" en el diagnóstico de la paternidad biológica	91
	b) ADN "fingerprint unilocus" ("single locus")	94
	1) Diagnóstico de la paternidad biológica utilizando sondas "unilocus" ("single locus")	94
	2) Diagnóstico de identificación en criminalística utilizando sondas "unilocus" ..	95
	c) Análisis de polimorfismos mediante el empleo de la PCR. Amplificación del ADN genómico	96
	1) Técnica de AMPLF	97
	2) Técnica de MVR-PCR	98
	3) Técnica de STR	98
	4) HLA-PCR (HLA-molecular)	99
	5) Estudio de cromosomas sexuales por PCR	101
	6) Aplicaciones de las técnicas de PCR al diagnóstico de parentesco	102
	7) Doble paternidad en casos de superfecundación	106
	8) Presentación de un caso. Una duda comprensible. Prueba de paternidad positiva en un individuo vasectomizado	107
§ 34.	Diagnóstico prenatal de la filiación controvertida	108

CAPÍTULO III**EL ADN EN LA CRIMINALÍSTICA****A) LA IDENTIFICACIÓN POR EL ADN EN CRIMINALÍSTICA**

§ 35.	Introducción	113
§ 36.	El juicio Frye o prueba general de aceptación	118
§ 37.	Tipos de delitos comunes y de muestras enviadas para el análisis del ADN en el campo forense	122
§ 38.	Perfiles de ADN en muestras de casos de violación	123
§ 39.	Metodología para la investigación de las pruebas genéticas	127
§ 40.	Identificación de los patrones de ADN obtenidos	127
§ 41.	Identificación de los errores	128
	a) Contaminación biológica del ADN	129
	b) ADN degradado	129
§ 42.	Propiedades de los sistemas utilizados para la tipificación del ADN y sus aplicaciones forenses	130
§ 43.	Identificación de los patrones de ADN	130
§ 44.	Medición de los fragmentos	131
§ 45.	Repetición de las muestras	133

B) OTROS ASPECTOS DE IMPORTANCIA

§ 46.	El ADN-PCR. La etapa de transición en la ciencia forense	133
§ 47.	El HLA molecular	135

C) CASOS ALECCIONADORES

§ 48.	Un ejemplo en el que se demuestra el valor de las técnicas del ADN aplicadas al ámbito de la justicia (el Estado de Virginia c/Timothy Wilson Spencer)	135
§ 49.	Un caso que muestra las numerosas fallas que pueden invalidar las pruebas de ADN (el Estado de California c/Orenthal James Simpson, 1995)	140
	a) Resultados de los tests realizados en el caso Simpson	144
	b) Controles inadecuados	145
§ 50.	Un caso de robo y homicidio en el que la identificación genética fue prueba definitiva ..	150

CAPÍTULO IV**ADN MITOCONDRIAL
Y MEDICINA FORENSE**

§ 51.	El ADN mitocondrial. La máquina del tiempo	153
§ 52.	Los genes de las mitocondrias humanas	155
§ 53.	ADN antiguo. El anillo del tiempo	156
§ 54.	La identificación por el ADN mitocondrial ...	160
§ 55.	Variaciones poblacionales del ADN mitocondrial	163
§ 56.	Aplicaciones del ADN mitocondrial en la identificación de seres humanos	163
§ 57.	ADN mitocondrial. Aplicaciones forenses	165

§ 58. Casos relevantes en que se demostró la eficacia del método de identificación del ADN mitocondrial	166
a) Desaparición de un niño de dos años	167
b) Caso de desaparecidos en la República Argentina	167
c) Soldados y pilotos muertos en Vietnam, Corea y Segunda Guerra Mundial	169
d) Identificación de los restos de la familia Romanov	170
e) Secta davidiana	171

CAPÍTULO V

EL BANCO DE DATOS GENÉTICOS

§ 59. El CODIS: un sistema para combatir el crimen y la violencia	173
§ 60. El CODIS local (LDIS-Local DNA Index System)	174
§ 61. Futuros progresos de las técnicas moleculares	180

CAPÍTULO VI

ASPECTOS LEGALES. IDENTIDAD PERSONAL Y PRUEBAS BIOLÓGICAS

§ 62. Las dimensiones de la identidad personal	183
a) La identidad personal en referencia a la realidad biológica	183
1) Identidad genética	185
2) Identidad filiatoria	185
b) La identidad personal en referencia a los caracteres físicos de la persona	186

	c) La identidad personal en referencia a la realidad existencial de la persona	186
§ 63.	Las pruebas biológicas a partir de la herencia genética	187
§ 64.	El Banco Nacional de Datos Genéticos	188
§ 65.	Valor probatorio de los estudios genéticos ...	189
§ 66.	La negativa a someterse a las pruebas biológicas como indicio en contra de la posición sustentada por el renuente	191
§ 67.	Objeciones a la tesis predominante	193
§ 68.	El indicio emergente de la negativa a someterse a los estudios biológicos y la prueba corroborante de la paternidad	196
§ 69.	Las pruebas biológicas y las presunciones de paternidad	197
§ 70.	La “exceptio plurium concumbentium” u otros hechos impeditivos, la posesión de estado y las pruebas biológicas	199
§ 71.	Padre fallecido. Exhumación del cadáver ...	200
§ 72.	Identidad genética e identidad filiatoria en los supuestos de fecundación asistida. Planteo de problemas	201
§ 73.	Utilización de las pruebas basadas en la tipificación del ADN en materia penal en la República Argentina	202

CAPÍTULO VII

EL PROYECTO GENOMA HUMANO. ASPECTOS GENERALES

§ 74.	El genoma humano	207
§ 75.	Antecedentes e importancia del Proyecto	208

§ 76.	El genoma humano y sus aplicaciones terapéuticas	209
§ 77.	Tests génicos o genéticos	213
	a) Beneficios clínicos	216
	b) Beneficios psicológicos sociales	216
	c) Beneficios para la salud pública	216
§ 78.	Genética y derecho	216
§ 79.	La denominada “medicina predictiva”	218
§ 80.	La autonomía de la persona	219
§ 81.	El principio de no discriminación	223
§ 82.	La discriminación en el ámbito laboral	224
§ 83.	Límites a las pruebas genéticas predictivas ..	227
§ 84.	Algo sobre los seguros	227
§ 85.	Límites a intervenciones sobre el genoma humano	228
§ 86.	Límites a la selección del sexo	230

APÉNDICE

1.	Toma de las muestras en los casos de filiación ..	233
	a) Ventajas y beneficios del hisopado bucal	233
	b) Identificación de las personas y cadena de custodia de la muestra	234
2.	Recolección de las muestras en casos forenses ..	234
	a) Manchas de sangre	234
	b) Muestras de semen	234
	c) Saliva	235
	d) Pelos y cabellos	235
	e) Tejidos procesados para estudios de anatomía patológica	235
3.	Recolección de muestras en condiciones óptimas	236
4.	Recolección de muestras en condiciones no óptimas	237
5.	Elementos donde es factible obtener ADN genómico o mitocondrial	237

6. Métodos de conservación del ADN	238
7. Objetos comunes donde se puede hallar ADN	238
<i>Glosario</i>	239
<i>Bibliografía</i>	257