

## ANALISIS DE ADN: ERRORES TECNICOS O MANIPULACION DE RESULTADOS?

Penacino, Gustavo A. Sociedad Latinoamericana de Genética Forense ([www.slagf.org](http://www.slagf.org)) y Unidad de Análisis de ADN, Colegio Oficial de Farmacéuticos y Bioquímicos de la Capital Federal. Rocamora 4045, Buenos Aires, Argentina. E-mail: [gpenacino@slagf.org](mailto:gpenacino@slagf.org), Fax: (54-11) 4290-9390.

### Resumen

Los análisis de ADN gozaron desde sus inicios de un aura de infalibilidad que no estaba de acuerdo con la condición humana de quienes ejecutaban tales estudios, que por supuesto podían cometer errores tanto operativos como de interpretación. El desconocimiento que existía en un principio de los fundamentos y características de los análisis de ADN, inducía a Magistrados y abogados a suponer que se trataba de una "caja negra" en la que se introducían las muestras y salían "veredictos" de culpabilidad o inocencia.

A modo de continuación del trabajo publicado recientemente "Are DNA tests infallible?" (1), en la presente contribución se describen dos casos judiciales que involucraban a UN MISMO INDIVIDUO FALLECIDO, realizados con dos años de diferencia.

El MISMO LABORATORIO informa dos resultados diferentes para el material cadavérico, con variación en dos marcadores que posibilitaban la INCLUSION de la paternidad del fallecido respecto de los dos hijos alegados. Además, se halla documentada la intervención de OTROS DOS LABORATORIOS que omiten el resultado de los marcadores conflictivos.

El objetivo del presente trabajo no es divulgar los errores o inescrupulosidad de los laboratorios participantes (cuyo nombre se mantiene en reserva a requerimiento de la investigación judicial en curso), sino contribuir con pautas que impidan o minimicen la posibilidad de reiteración de los hechos que se describen, posibilitando la comprensión del problema y sus posibles soluciones.

### Introducción.

A principios de los '90 y hasta hace pocos años, el resultado de un análisis de ADN era considerado completamente infalible y exento de error, debido probablemente a los altos porcentajes de "probabilidad de paternidad" o de "probabilidad de coincidencia evidencia-sospechoso", que "superaba el 99,99%". Sin embargo, analizando la cuestión en profundidad surge que:

a) Análisis matemático: es perfectamente conocido por quienes llevan a cabo estudios de ADN que el "Índice de Paternidad" y el "Índice de Coincidencia", se refieren únicamente a la posibilidad de que otro individuo de la población general, comparta por azar las características genéticas del padre alegado o del imputado, pero **los índices mencionados no consideran la posibilidad de errores o fallas humanas**. La mayoría de los Jueces ignora completamente esta situación, y considera que la "certeza" expresada en el informe involucra todos los parámetros.

b) Recolección y remisión de las muestras: Corresponde al Magistrado asegurarse de que la toma de muestras en la escena del crimen y su traslado al laboratorio se llevó a cabo con las máximas precauciones, para evitar contaminaciones o mezclas que confundirán o desviarán la investigación. En recientes investigaciones de casos

resonantes ocurridos en Argentina ello no se cumplió y la inexistencia de **cadena de custodia** provocó que la prueba de ADN fuera inválida.

c) Errores de manipulación dentro del laboratorio: siempre puede existir confusión de muestras por parte del operador, si bien las buenas prácticas de laboratorio, como un etiquetado adecuado y la repetición de estudios, reducen al mínimo esa posibilidad.

d) Errores de interpretación de los resultados:

- Es frecuente que algunos sistemas presenten artificios que se manifiestan como picos adicionales, que los operadores con escasa experiencia pueden interpretar como mezclas de fluidos biológicos.
- En muestras de material cadavérico se aísla muy escaso material analizable. Una contaminación mínima que luego se manifiesta frente a la escasez del ADN cadavérico, lleva a interpretar el resultado como una EXCLUSION de la paternidad o maternidad. Antes de confirmar una exclusión, deben realizarse varias extracciones de diferentes porciones del material cadavérico, con resultados idénticos entre sí.
- Existencia de mutaciones, interpretadas erróneamente como "exclusión de vínculo".
- En los estudios de evidencias provenientes de violaciones, constituidos por mezclas de fluidos biológicos, pueden ocurrir "amplificaciones selectivas" de algunas variantes en detrimento de otras, con lo cual alguno de los alelos puede no detectarse.
- A veces, en el material cadavérico ocurre un fenómeno similar y se observa una sola variante en vez de las dos que tenía el individuo vivo. Si justamente el alelo "ausente" es el que compartía con su progenitor, se puede interpretar equivocadamente como EXCLUSION. La solución es analizar diferentes diluciones del ADN extraído, ya que suele "aparecer" la variante perdida en esas condiciones. Sin embargo, laboratorios con escasa experiencia o recursos limitados, no efectúan estos nuevos estudios.

### **Descripción de un caso judicial complejo**

1) En Junio de 1999, se presenta un caso judicial en el cual una persona de sexo masculino reclama la paternidad de un individuo fallecido, sin hijos reconocidos. El estudio lo realiza uno de los laboratorios más importantes de Buenos Aires, que llamaremos "lab 1", y concluye positivamente en cuanto a la existencia del vínculo de paternidad, con una muy elevada probabilidad. Obsérvese en la FIGURA A el marcador denominado "VWA", en el que se atribuyen al fallecido las variantes "16/17", una de las cuales (la "17") es compartida con el supuesto hijo, condición indispensable para la paternidad. Además, al "CSF1PO" se le atribuye "12/12". Hasta allí, todo CORRECTO e inobjetable.

Padre alegado (fallecido)	Hijo 1 (junio 1999)
CSFIPO 12 / 12	CSFIPO 12 / 12
TPOX 11 / 8	TPOX 8 / 8
TH01 8 / 8	TH01 8 / 9.3
vWA 16 / (17)	vWA (17) / 19
F13B 9 / 9	F13B 9 / 9
LPL 10 / 10	LPL 10 / 10

Resultados "lab 1", en junio de 1999.

2) En abril de 2001, otra persona, esta vez de sexo femenino, reclama la paternidad DEL MISMO FALLECIDO y se presenta en otro de los laboratorios más importantes de Buenos Aires ("lab 2"), que realiza un estudio genético sobre la reclamante y lo compara con los datos obtenidos dos años antes por el "lab 1", concluyendo también positivamente en cuanto a la existencia del vínculo de paternidad del fallecido respecto a la hija alegada.

Sin embargo, llama poderosamente la atención en los resultados del "lab 2" que toma TODOS los resultados del "lab 1" MENOS UNO: el VWA.

Hasta aquí, si bien el dato es llamativo, nada puede objetarse.

MARCADOR	"Lab 1" PADRE ALEGADO FALLECIDO	Lab 2 Hija alegada (abril 2001)
D12S1090		23
		24
D3S1744		19
		18
D18S849		14
		16
CSF1PO	12	10
	12	12
TPOX	8	8
	11	11
TH01	8	8
	8	8
F13B	9	8
	9	9
LPL	10	11
	10	10
<b>VWA</b>	<b>?????</b>	

Resultados "lab 2", en abril de 2001.

3) Pero en agosto de 2002, el estudio de la mujer reclamante y un nuevo análisis del fallecido es efectuado por el mismo "lab 1" que intervino en 1999 en el caso del otro hijo alegado, ahora con la conclusión de la existencia de vínculo de paternidad con una probabilidad superior al 99,99% entre la mujer y el fallecido.

Y aquí aparece la "sorpresa" de que EL FALLECIDO HA CAMBIADO SU PATRON GENETICO, para hacerse padre de la nueva reclamante, en el marcador "VWA": luce una variante "19" que comparte con su hija alegada, que en el estudio efectuado años antes no poseía. Además, el "CSF1PO" ahora es "12-11".

LOCUS	ALELOS	
	Hija alegada	Padre aleg. fallec.
1 CSF1PO	12-10	12-11
2 D3S1358	16-15	16-15
3 TPOX	11-8	11-8
4 FGA	22-22	22-20
5 TH01	8-8	8-8
6 D8S1179	14-13	15-14
7 vWA	<del>19</del> -15	<del>19</del> -17
8 D21S11	31-28	31-30.2
9 D16S539	14-12	12-11
10 D7S820	12-7	12-7
11 D13S317	12-11	12-11
12 D18S51	17-16	16-13
13 D5S818	12-9	12-9
14 D2S1338	22-19	23-19
15 D19S433	14-13	14-13
16 Amelogenina	X - X	X - Y

**Resultados "lab 1", en agosto de 2002:** el "padre aleg. fallec." es el mismo que fuera analizado en junio de 1999.

4) También interviene otro laboratorio ("lab 3") que dice analizar 15 marcadores, incluyendo el "VWA" y una lista de sistemas propios (no compartidos por ningún laboratorio), pero NO INFORMA EL RESULTADO de VWA en este caso, concluyendo también que existe vínculo biológico de paternidad, con una altísima probabilidad.

5) Además, un cuarto laboratorio ("lab 4") concluye lo siguiente: "el perfil alélico fue para el FES: 7-8 y para el F13B: 6-7 (dudoso), que comparados con los perfiles de la hija alegada darían una EXCLUSION para el FES y el F13B, este último de difícil visualización. Se repitió el ensayo con el mínimo resto sobrante de ese mismo ADN y en una segunda amplificación el resultado fué igual a la primera". Luego, descarta la posibilidad de contaminaciones mediante controles negativos, pero relativiza el valor de la exclusión por "no haberse podido confirmar nuevamente los mismos resultados a partir de otros fragmentos de la muestra cadavérica".

**Esta situación es CIENTIFICAMENTE INEXPLICABLE, y se interpreta como una sucesión de errores y omisiones, o bien como que podría existir alguna intencionalidad.**

El hecho está bajo investigación judicial, por lo cual se omiten los datos de los laboratorios involucrados.

## CONCLUSIONES

**Los análisis de ADN son altamente confiables pero no infalibles. Como toda actividad humana, no están exentos de errores ni de maniobras inescrupulosas.**

Para minimizar la posibilidad de error, es necesario:

1- Instruir mediante cursos y seminarios al personal judicial o policial que efectúa la toma y conservación de las muestras, y particularmente a los Jueces en lo que respecta a interpretación de los resultados, **incluyendo como tema específico todos los errores o situaciones conflictivas que pueden afectar a los análisis de ADN.**

2- Constituir Centros de Referencia en los cuales se lleve a cabo el entrenamiento de personal habilitado para realizar estos estudios.

3- Establecer por consenso un grupo mínimo de marcadores que deben ser obligatoriamente evaluados, que podrían ser los del CODIS o parte de ellos, para impedir maniobras de ocultamiento de resultados.

4- Implementar Controles de Calidad obligatorios para todos los laboratorios que presten servicios a la Justicia.

Si bien en Europa y EEUU existen normas al respecto, en la mayoría de los países de Iberoamérica no se exige tal condición.

El autor del presente trabajo coordinó dos Controles de Calidad, en 1998 (2) y en 2001 (3), en los cuales participaron más de 40 laboratorios de toda la región. Se observó un incremento en la calidad de los resultados emitidos por los laboratorios participantes, ya que en 2001, el 60% de ellos informa correctamente todos los marcadores, contra sólo 48% en 1998.

Sin embargo, la calidad dista mucho de ser aceptable, por lo cual la Sociedad Latinoamericana de Genética Forense ([www.slagf.org](http://www.slagf.org)) ha implementado un sistema de controles anuales específicos para toda la región, a partir del corriente año, que se suman a los ya existentes del GEP-ISFG y otros.

## BIBLIOGRAFIA

1- Are DNA tests infallible? Penacino G, Sala A and Corach D. International Congress Series 1239, Elsevier Science (2003): 873-877.

2- Report of the First Latin American Collaborative Quality Control Exercise on Forensic DNA Typing . Daniel Corach, Gustavo Penacino and Andrea Sala. Progress in Forensic Genetics 8: 625-627. G.F. Sensabaugh, P.J. Lincoln and B. Olaisen (Eds.) (2000).

3- Ejercicio de Control de Calidad Latinoamericano de la Sociedad Argentina de Genética Forense. Penacino G; Arévalo Zelada J; Atmetlla Salazar I; Berardi G; Bernath V; Borjas-Fajardo L; Borosky A; Bravo-Aguilar M; Builes-Gómez J; Carvalho Dalton G; Casanova A; Catanesi C; Chiurillo M; Corach D; De Paula K; De Zan M; Di Lonardo A; Domínguez V; Fernández E; Henao Bonilla J; Herrera M; Hirschfeld G; Larriba J; León Salazar G; Lojo M; López A; Maia F; Maldonado M; Maxzud C; Modesti N; Montoya Piedra Y; Moreno-Ochoa M; Moreno S; Navarro A; Nolasco Cárdenas O; Pagano S; Pak H; Pérez A; Pineda C; Pineda L; Prigoshin N; Raimondi E; Ramírez J; Redal M; Rosso E; Ruiz C; Sala A; Silva de la Fuente S; Talledo Albújar M; Toscanini U; Vidal Rioja L; Vullo C; Whittle M; Yunis E; Yunis J; Zabala W; Zukas P. AVANCES EN GENETICA FORENSE, Revista Aragonesa de Ciencia Forense (2002), Editorial Fernando El Católico, Zaragoza, España.