



**Universitat de les
Illes Balears**

Facultad de Ciencias

Memoria del Trabajo de Final de Grado

Situación actual y percepción social de las pruebas de ADN

María Padilla Marcos

Grado de Bioquímica

Año académico 2014-15

DNI del alumno: 43221840X

Trabajo tutelado por Cori Ramón Juanpere
Departamento de Biología



Se autoriza a la Universidad a incluir mi Trabajo en el Repositorio Institucional para su consulta en acceso abierto y difusión en línea, con finalidades exclusivamente académicas y de investigación.

Palabras clave del trabajo: pruebas de ADN, bases de datos genéticos, percepción social, genética forense.

Índice

1. Resumen
2. Introducción
 - a. Pruebas de ADN
 - b. Percepción social
3. Métodos y técnicas
 - a. Encuesta
 - b. Muestra poblacional
 - c. Análisis estadístico
4. Resultados y discusión
 - a. Conocimiento de la población sobre las pruebas de ADN
 - b. Aceptación de las pruebas de ADN
 - c. Aceptación de las bases de datos genéticos
5. Conclusiones
6. Bibliografía

1. Resumen

Desde la descripción por primera vez de la técnica de la huella genética por Sir Alec Jeffreys han pasado 30 años. En este tiempo la técnica original ha sido sometida a diversas mejoras que la han hecho más apta para su utilización en el día a día. Entre sus diversas aplicaciones se encuentran la identificación de sospechosos y culpables de agresiones y diversos tipos de delitos, la realización de pruebas de paternidad, la determinación de mutaciones genéticas que puedan provocar distintas enfermedades o su predisposición a ellas, la identificación de víctimas de grandes desastres, etc. Hoy en día se han convertido en una herramienta esencial para la sociedad en un gran número de ámbitos. Donde están teniendo más importancia es en el entorno forense. Las pruebas de ADN han permitido la resolución de crímenes que de no existir esta técnica no habrían sido resueltos. Los éxitos de la identificación de sospechosos y culpables mediante esta técnica han llevado a la creación de bases de datos genéticos de delincuentes y se plantea ampliarlas al conjunto de toda la población.

Se ha encontrado interesante conocer y valorar la opinión de una muestra de la sociedad respecto a las pruebas de ADN y las bases de datos genéticos. Para ello se ha realizado una encuesta a 107 personas y se han analizado estadísticamente sus resultados.

Según los resultados obtenidos, hemos observado que hay una aceptación generalizada de las pruebas de ADN. En cuanto a las bases de datos la mayoría de la población está de acuerdo en que se hagan introduciendo los perfiles de los condenados por delitos graves (por ejemplo criminales), sin embargo hay una gran desemejanza de opiniones respecto a la creación de una base de datos de ADN con toda la población.

2. Introducción

Pruebas de ADN

El ADN de cada organismo vivo contiene la información genética que determina en gran medida su apariencia o las enfermedades que podría padecer a lo largo de su vida, así que su descifrado es la mejor forma de obtener información sobre dicho organismo ¹. Secuenciar el ADN y posteriormente descifrar esa secuencia se convirtió en uno de los principales objetivos de biólogos y bioquímicos de todo el mundo ².

El primer genoma que despertó interés fue el genoma humano ya que la posibilidad de secuenciar el ADN de cada persona abrió las puertas a una medicina personalizada, a la terapia génica y al estudio de la evolución entre otras aplicaciones ³.

El Proyecto Genoma Humano, iniciado en 1990 en Estados Unidos bajo la dirección del *National Institutes of Health* y del Departamento de Energía de Estados Unidos, tenía como principal objetivo identificar la secuencia de los genes presentes en nuestro genoma ³. El método de Sanger fue el empleado en esta tarea ⁴. Para llevar a cabo este tipo de secuenciación es necesario aislar y clonar el ADN a secuenciar y desnaturalizarlo porque sólo se va a necesitar una hebra. A la hora de secuenciar se preparan cuatro muestras separadas en las que se añade la cadena simple de ADN, la ADN polimerasa, los *primers* o cebadores que proporcionan el grupo 3'OH necesario para que la polimerasa pueda empezar a elongar y por último los dioxinucleótidos (dNTPs). Lo que permitirá la identificación de la posición de los distintos nucleótidos es la adición de una baja concentración de dideoxinucleótidos (ddNTPs) a cada tubo de reacción (ddATP, ddTTP, ddCTP, ddGTP). Cuando la ADN polimerasa añade un ddNTP, no puede seguir elongando la cadena ya que el ddNTP carece del grupo 3'OH que necesita la polimerasa para añadir otro dNTP. Como consecuencia, se obtienen cadenas de distintos tamaños, todas empezando por la secuencia del *primer* y acabando por un ddNTP. A continuación se realiza una electroforesis en gel de agarosa o de acrilamida para separar las cadenas según sus tamaños. El resultado es un patrón de bandas en el que es posible deducir la secuencia de la muestra de ADN ⁵.

El método automatizado de Sanger permite leer secuencias de hasta 900 pares de bases (pb) y lee 96kb por carrera ⁶. Teniendo esto en cuenta y que el genoma humano tiene aproximadamente 3.000 millones de pares de bases, es lógico que esta tarea contara con una financiación de 3.000 millones de dólares y un plazo de 15 años ³. Al final, la secuenciación finalizó dos años antes de lo previsto, en 2003 ², y el coste total de dicha secuenciación fue de 2.700 millones de dólares, 300 millones menos de los que tenían a disposición ⁴, no obstante,

seguía siendo un precio muy alto y requería una muy elevada inversión de tiempo. El precio y el tiempo desorbitados impedían que la secuenciación del genoma de la población llegara a convertirse en una realidad.

Gracias al interés que despertó la secuenciación de ADN, empezó la carrera por conseguir secuenciaciones por 1000\$ (o menos, a ser posible) ². En el transcurso de los años varias empresas permitieron el avance de las técnicas de secuenciación, logrando así la posibilidad de secuenciar varios genomas humanos en apenas unos días ⁴.

En 2005 fue lanzado el primer sistema de secuenciación de segunda generación, el *Genome Sequencer* de Roche ⁴. Este sistema permite secuenciar cadenas de 200-300pb y lee entre 80 y 120Mb por lectura, mejorando notablemente las 96kb que se conseguían secuenciar por el método de Sanger ⁶. En 2006 salió al mercado *Genome Analyzer* de Illumina ⁴. El ADN a secuenciar puede tener entre 30 y 40pb, mucho menos que con el sistema de Sanger pero por corrida puede leer hasta 1Gb por lo que es más rápido ⁶. *SOLiD systems* empezó a ser comercializado en 2007 por *Applied Biosystems* ⁴. Este sistema permite leer cadenas de 35pb y por corrida entre 1 y 3Gb ⁶.

A pesar de los esfuerzos por hacer llegar la secuenciación de ADN a todo el mundo, en algunas aplicaciones es suficiente realizar pruebas de ADN, basadas en la detección de regiones puntuales del genoma que son altamente polimórficas y que se pueden obtener de una forma más rápida y económica.

En 1985 fue publicado un artículo por Sir Alec Jeffreys en el cual explicaba el desarrollo de las técnicas de la huella genética (*DNA fingerprinting*). Descubrió que en el ADN hay regiones llamadas minisatélites que son muy variables entre distintas personas debido a que tienen un número variable de repeticiones en tándem (VNTR) ⁷. Las VNTRs son repeticiones de entre 6 y 100 pares de bases ⁸. Analizar estas regiones permitiría identificar una muestra biológica con la persona de la que proviene comparando dichas regiones ⁷. Para ello, el método utilizado por primera vez estaba basado en polimorfismos de longitud de fragmentos de restricción (RFLP). El primer paso es la extracción del ADN ⁹. Era muy importante que tanto la cantidad como la calidad del ADN fueran elevadas (más adelante se realizarán algunas mejoras) ⁸. Se extrae el ADN del individuo y se digiere con enzimas de restricción. Los fragmentos de ADN obtenidos son sometidos a una electroforesis en gel de agarosa de modo que los fragmentos más pequeños son los que avanzarán más ⁹. El resultado de la electroforesis se puede visualizar añadiendo bromuro de etidio al gel de agarosa. El bromuro de etidio se ancla a las cadenas de ADN y cuando se somete a luz ultravioleta emite luz. A

continuación se transfiere el ADN separado por tamaño a una membrana a la que se le añaden sondas radiactivas específicas de las secuencias repetitivas de los minisatélites. Cuando la membrana es expuesta a rayos X se observa la huella de ADN ⁹.

Desde la puesta en marcha de esta técnica no tardaron en salir a la luz sus posibles aplicaciones en el campo de la ciencia forense y en pruebas de paternidad, ya que la huella de ADN de los hijos es una mezcla de la huella de ADN de la madre y del padre (las VNTRs son de herencia mendeliana) ^{9,10}.

El primer caso en el que se utilizaron las pruebas de ADN para resolver un conflicto judicial fue en 1985, el mismo año en el que se fueron publicados los fundamentos de la técnica. Un adolescente de familia ghanesa pero nacido en Reino Unido fue detenido en el aeropuerto cuando volvía de Ghana después de una larga estancia. Su pasaporte había sido falsificado y la policía pensaba que en vez de ser el hijo de Christiana Sarbah, nacionalizado en Reino Unido, era su sobrino, que quería entrar al país ilegalmente. Gracias a las pruebas de ADN concluyeron que en efecto era su hijo y no tuvo que ser deportado ^{9,11}.

El siguiente caso en el que volvieron a ser de utilidad las pruebas de ADN tuvo lugar en 1986. Dos chicas de 15 años fueron violadas y asesinadas en Leicestershire, una en 1983 y la otra en 1986. Mediante la aplicación de las pruebas de ADN se pudo saber que ambos crímenes fueron cometidos por el mismo hombre y además no se trataba de quien sospechaba la policía ⁹. A principios de 1987 se realizaron test sanguíneos y pruebas de ADN a un gran número de hombres de la localidad de entre 17 y 34 años pero no se encontró al culpable. Más adelante se supo que un hombre dio su muestra en nombre de otra persona, Colin Pitchfork, el cual fue rápidamente detenido por la policía. Las pruebas de ADN confirmaron que él fue el autor de los crímenes y fue encarcelado ¹².

Gracias al éxito de las pruebas de ADN en la resolución de casos, su uso fue rápidamente extendido por todo el mundo ⁹.

Los análisis de ADN han evolucionado de forma notable a lo largo de los años ⁸. Al principio el método de las pruebas de la huella genética se basaba en el análisis de RFLPs como ya se ha comentado. El problema de este método es que se necesitaba una cantidad de ADN elevada y que era preciso que fuera de una alta calidad. La introducción de las técnicas basadas en el uso de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) supuso un gran avance ya que permite la amplificación de las muestras de ADN por lo que podrá realizarse la huella genética a partir de muestras muy pequeñas ¹³. Se produjo un cambio en el método de extracción del ADN, pasó de utilizarse la extracción con fenol-cloroformo, que permite extraer una gran cantidad de ADN, a manejar extracciones con sustancias menos contaminantes que el

fenol o el cloroformo y además, más rápidas. Un ejemplo utilizado en el ámbito forense son los kits de extracción de ADN basados en el uso de perlas magnéticas a las que se unen los fragmentos de ADN, como el *DNA IQ™ System* de *Promega* o el *PrepFiler™ Automated Forensic DNA Extraction Kit* de *Life Technologies*, validado por la *Scientific Working Group for DNA Analysis Methods (SWGAM)*. Existen otros métodos para purificar el ADN como los basados el intercambio iónico en la extracción con resina Chelex o los que se fundamentan en la extracción con sílice⁸.

La entrada de la PCR en las pruebas de ADN no sólo provocó cambios en los métodos de extracción de ADN, sino que también permitió que en lugar de analizar minisatélites (o VNTRs) se utilizaran otros marcadores. Se trata de los denominados microsatélites, a menudo nombrados como repeticiones cortas en tándem (STRs). Las STRs son repeticiones de entre 1 y 5 pares de bases⁸, que al igual que las VNTRs son de herencia mendeliana⁹. La inserción de las técnicas basadas en la PCR junto con el uso de las STRs como marcadores permitió una mejora de la sensibilidad y la velocidad del análisis¹³.

Actualmente el uso de las STRs está muy extendido en todo el mundo y es el marcador más utilizado para realizar identificaciones genéticas de individuos, ya sea en casos forenses o en pruebas de paternidad. Las repeticiones cortas en tándem otorgan a las pruebas de ADN una gran capacidad discriminatoria entre individuos. Asimismo son de gran utilidad en el análisis de muestras biológicas mezcladas por lo que son de gran ayuda en tareas de identificación de víctimas de grandes desastres¹⁴. No obstante, presentan algunas desventajas. Su tasa de mutación es algo elevada (10^{-3} - 10^{-5}) por lo que no son marcadores muy estables. Si la muestra de ADN obtenida se encuentra parcialmente degradada, es posible que no se pueda obtener la información deseada. Se debe a que el amplicón producto de la PCR podría resultar demasiado largo para realizar la amplificación de la muestra ya que puede tener un tamaño de entre 150 y 450 pares de bases⁸. Este problema se ha podido resolver parcialmente gracias a la entrada de miniSTRs como marcadores. Las miniSTRs derivan de las repeticiones cortas en tándem ya existentes. Los cebadores utilizados para realizar la PCR fueron diseñados para que estuvieran lo más próximos el uno del otro para que así el amplicón tuviera una longitud de entre 50 y 150 pares de bases. Por este motivo es mucho más probable poder analizar miniSTRs en muestras de ADN degradado que STRs^{15,16}.

Otro marcador utilizado en las pruebas de ADN son los polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs). Son marcadores estables debido a su baja tasa de mutación (10^{-8})⁸. Al ser marcadores tan pequeños, pueden ser utilizados en la identificación de muestras muy degradadas¹⁵. Es suficiente con la presencia de fragmentos de ADN de aproximadamente 60

pares de bases, que es prácticamente o casi lo que ocupan los dos *primers* necesarios para poder llevar a cabo la PCR ⁸.

Los polimorfismos de un solo nucleótido pueden además informar sobre varios aspectos fenotípicos del individuo de procedencia. Algunos indican la etnia de la persona de la que proviene la muestra, otros revelan el color del pelo, piel y ojos e incluso los hay que anuncian la predisposición a padecer diversas patologías. Gracias a estas peculiaridades, pueden ser de ayuda a la hora de averiguar la procedencia étnica de una persona con lo que se pueden realizar estudios de población. También permiten, en caso de tener que identificar víctimas de grandes desastres, acotar la lista de posibles candidatos ya que se podrían saber algunas características físicas a pesar de que a simple vista no puedan ser reconocidas. No obstante, para que los polimorfismos aporten la suficiente información, deben ser analizados en gran número. Es conveniente que además se analicen STRs siempre que sea posible para aumentar la capacidad de discriminación de la prueba ⁸.

Tanto las repeticiones cortas en tándem como los polimorfismos de un solo nucleótido pueden ser analizados en ADN nuclear autosómico, en ADN de cromosomas sexuales (principalmente del cromosoma Y) y en ADN mitocondrial ⁸.

En una situación en la que una mujer es la víctima y se busca a un delincuente masculino, como por ejemplo en el caso de una violación, el análisis del ADN del cromosoma Y es de gran utilidad. Además, al tener un modo de herencia en el cual no se da recombinación, permite establecer relaciones paterno-filiales, útiles en casos de identificación de víctimas o en pruebas de paternidad ¹³.

Por otro lado, el análisis de ADN mitocondrial es muy útil en casos en los que haya muy poca cantidad de ADN o esté considerablemente degradado ^{8,13}. Esto se debe a las características del ADN mitocondrial. Este tipo de ADN se encuentra en mayor número que el ADN nuclear y tiene un menor número de pares de bases que el nuclear ¹⁷ por lo que es más difícil de degradar, ya que se da una relación inversa entre el número de pares de bases y el grado de degradación ⁸. Al igual que el cromosoma Y, tiene una herencia no recombinogénica por lo que se pueden determinar relaciones materno-filiales ^{13,17}. Además, al tener una tasa de mutación 10 veces mayor que el ADN nuclear, se da una gran variación de secuencia entre individuos. No obstante, uno de los principales problemas que presenta el ADN mitocondrial es que puede presentar heteroplasmia, es decir, una misma persona puede presentar más de un tipo de ADN mitocondrial. Para evitar este problema a la hora de identificar personas en el ámbito forense, la *DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics* creó unas directrices en las que se regula entre otros puntos, los principios generales de la heteroplasmia ⁸.

Hay que tener en cuenta que a pesar de que como ya se ha comentado se pueden analizar las STRs presentes en el ADN mitocondrial, la práctica más habitual es la de secuenciar la región hipervariable de este tipo de ADN, ya que al ser una secuencia corta no es muy costoso realizar la secuenciación ⁴.

Una de las primeras aplicaciones del examen de ADN mitocondrial en el ámbito forense tuvo lugar en septiembre de 1996. Se investigaba la violación y el asesinato de una niña de cuatro años. A partir de dos pelos encontrados en la escena del crimen, se extrajo el ADN mitocondrial que fue comparado con el ADN mitocondrial de la saliva del sospechoso, Paul Ware. También se comparó el ADN de estas muestras con el de la víctima. El resultado fue que el ADN de los cabellos y de la saliva del sospechoso coincidía y el ADN de la víctima era distinto por lo que gracias a los resultados obtenidos se pudo confirmar que el sospechoso era el autor del crimen ¹⁷.

El análisis del ADN mitocondrial también tuvo un papel importante en la identificación de los dos hijos perdidos de los últimos monarcas rusos, la familia Romanov ^{4,13}.

A pesar de las ventajas de analizar ADN mitocondrial, muchos laboratorios no se lo pueden permitir a consecuencia de su elevado coste por lo que para analizar muestras degradadas se utilizan más los miniSTRs y los SNPs ¹⁵.

Con la acrecentada aplicación de las pruebas de ADN en el ámbito forense, varios organismos decidieron crear bases de datos genéticos con esta información ya que opinan que son de utilidad en la resolución de futuros casos.

Una de las organizaciones que ha creado una base de datos genéticos es el *Federal Bureau of Investigation* (FBI). La base de datos fue creada en 1997. Queda registrada la información de 13 *loci* de repeticiones cortas en tándem, llamadas marcadores CODIS (*Combined DNA Index System*), que son los siguientes: TPOX, D3S1358, D5S818, FGA, CSF1PO, D7S820, D8S1179, TH01, VWA, D13S317, D16S539, D18S51 y D21S11. Además se incluye el *locus* de la amelogenina, que se utiliza para realizar la diferenciación de sexos ⁸. Se ha visto que pueden haber desigualdades entre el sexo fenotípico y el resultado del test de la amelogenina, por lo que debe tenerse en cuenta esta posibilidad en el transcurso de una investigación ¹⁸. CODIS está formado a su vez por dos bases de datos distintas. Una es la *Forensic Index* que contiene los datos del ADN encontrado en las escenas del crimen y la otra es la *Convicted Offender Index* que incluye los datos genéticos de los criminales que han realizado delitos sexuales y otros crímenes violentos ⁸. En marzo de 2015 CODIS contenía unos 11.685.829 perfiles de delincuentes, 1.944.423 perfiles de individuos arrestados y 619.280 perfiles en el *Forensic Index*, lo que fue de ayuda en más de 267.461 investigaciones ¹⁹.

En Europa se recomienda un conjunto principal de 7 *loci* de los 13 *loci* de CODIS (D3S1358, FGA, D8S1179, TH01, VWA, D18S51 y D21S11) por la *European Network of Forensic Science Institutes* (ENFSI) y el Consejo de la Unión Europea. Este conjunto de *loci* es denominado como el *European Standard Set* (ESS). La Interpol utiliza el ESS junto con el *locus* de la amelogenina y recibe el nombre de *Interpol Standard Set of Loci* (ISSOL). El objetivo de compartir estos *loci* es poder establecer comparaciones entre las bases de datos de la Interpol y el resto de laboratorios de Europa⁸. En Reino Unido (y en gran parte de Europa), la *National DNA Database* (NDNAD) utiliza los perfiles *second-generation multiplex plus* (SGM plus) que consisten en 8 de los 13 *loci* de CODIS (FGA, TH01, VWA, D3S1358, D8S1179, D16S539, D18S51, y D21S11) junto con dos marcadores adicionales (D2S1338 y D19S433) y el *locus* de la amelogenina^{8,20}.

Actualmente en la NDNAD está siendo reemplazado el sistema SGM plus por el sistema DNA-17 el cual posibilita el estudio de 16 *loci* y el género gracias al *locus* de la amelogenina. Con este cambio se pretende aumentar la sensibilidad notablemente creando perfiles más completos. Además, el sistema DNA-17 produce buenos resultados con menos cantidad y calidad de ADN. Ya se hicieron pruebas en 2014 con este nuevo test y este año será implementado²¹.

El análisis de todas las STRs requeridas por las distintas bases de datos viene facilitado por distintos kits disponibles en el mercado. Por ejemplo, en mayo de 2000 fue lanzado al mercado por *Promega Corporation* el *PowerPlex 16 kit* que detecta y analiza las 13 STRs de CODIS, la amelogenina y dos *loci* de 5 nucleótidos extras (Penta D y Penta E), por lo tanto, en total analiza 15 STRs^{8,20}. Permite obtener resultados con unos 0.5ng de ADN²².

Otro kit salió al mercado en julio de 2001. *Life Technologies* creó el 16plex AmpF Φ STR Identifiler kit, el cual amplifica las 13 STRs de CODIS, el *locus* de la amelogenina y los dos marcadores extras (D2S1338 y D19S433) que forman los perfiles SGM plus^{8,20}.

En 2005, la ENFSI y la *European DNA Profiling Group* (EDNAP) publicaron nuevas recomendaciones a la hora de realizar análisis de ADN y existen algunos kits que las satisfacen como el *PowerPlex[®] ESX 17* y *ESI 17 Systems*, ambos de *Promega Corporation*. Pueden amplificar los 16 *loci* que van a ser introducidos en la NDNAD. La mayoría de kits de amplificación de STRs tienen en común que los distintos *loci* que analizan se encuentran en distintos cromosomas para aumentar el poder de discriminación⁸.

A pesar de que la mayoría de bases de datos de ADN están formadas por STRs autosómicos, en los últimos años han ido ganando importancia la información procedente del cromosoma Y y del ADN mitocondrial¹³.

La base de datos de STRs del cromosoma Y recibe el nombre de YHRD. Hoy en día consta de 365.578 haplotipos. De 143.044 de estos haplotipos sólo se tienen analizadas las STRs principales (*minimal*, *YHRD Core Loci*) que son 8 (DYS19, *DYS389I*, *DYS389II*, *DYS390*, *DYS391*, *DYS392*, *DYS393*, *DYS385*). 103.733 entradas han sido estudiadas con el kit *PowerPlex® Y* de *Promega Corporation* (lanzado al mercado en septiembre de 2003) que analiza 11 STRs de las cuales sólo 3 coinciden con las STRs *minimal* (*DYS391*, *DYS389I*, *DYS439*, *DYS389II*, *DYS438*, *DYS437*, *DYS19*, *DYS392*, *DYS393*, *DYS390*, *DYS385*). Aproximadamente un cuarto de los haplotipos generados, concretamente 91.231, fueron analizados con *AmpFLSTR® Yfiler®* de *Life Technologies* (en venta desde diciembre de 2004). Este kit facilita 16 STRs (*DYS456*, *DYS389I*, *DYS390*, *DYS389II*, *DYS458*, *DYS19*, *DYS385*, *DYS393*, *DYS391*, *DYS439*, *DYS635*, *DYS392*, *YGATAH4*, *DYS437*, *DYS438*, *DYS448*) de las cuales 5 coinciden con las STRs principales^{20,23}. Mediante el kit *PowerPlex® Y23* de *Promega Corporation* se generaron 25.499 haplotipos, de los cuales se analizaron 22 STRs (*DYS576* *DYS389I* *DYS448* *DYS389II* *DYS19* *DYS391* *DYS481* *DYS549* *DYS533* *DYS438* *DYS437* *DYS570* *DYS635* *DYS390* *DYS439* *DYS392* *DYS643* *DYS393* *DYS458* *DYS385* *DYS456* *YGATAH4*). 6 son del *YHRD Core Loci*. Por último, el kit que menos entradas ha generado es *AmpFLSTR® Yfiler® Plus* de *Life Technologies* mediante el cual han sido producidos 2.071 haplotipos con 25 STRs, 5 del *YHRD Core Loci* (*DYS576* *DYS389I* *DYS635* *DYS389II* *DYS627* *DYS460* *DYS458* *DYS19* *YGATAH4* *DYS448* *DYS391* *DYS456* *DYS390* *DYS438* *DYS392* *DYS518* *DYS570* *DYS437* *DYS385* *DYS449* *DYS393* *DYS439* *DYS481* *DYF387S1* *DYS533*)²³.

Al igual que hay una base de datos genéticos con la información del cromosoma Y hay bases con datos de ADN mitocondrial. La más grande y por lo tanto más importante y consultada es la EMPOP²⁴, recomendada por la EDNAP⁸. Fue llevada a cabo por el *Institute of Legal Medicine* y por el *Institute of Mathematics* de la Universidad de Innsbruck, en Austria y clasifica los haplotipos en dos categorías distintas. Una es la *forensic data* en la que se encuentran los datos de ADN mitocondrial de gran calidad y que pueden ser consultados en cualquier momento y la otra categoría es la *literature data* que contiene los datos sin procesar de literatura no publicada de laboratorios colaboradores. Los datos de esta categoría no están siempre disponibles para su consulta y no pueden ser utilizados como pruebas forenses. Actualmente la EMPOP consta de un total de 34.617 haplotipos de los cuales 25.328 forman parte de la categoría de *forensic data* y 9.289 de la de *literature data*. Estados Unidos es uno de los países que más ha contribuido a la aportación de datos ya que 10.799 entradas de las totales provienen de este país, de las cuales 10.587 son de *forensic data* y 212 de *literature data*. España ha aportado 1.567 haplotipos, de los cuales sólo 308 pertenecen a la *forensic data* y 1.259 a la *literature data*²⁴.

Percepción social

Las técnicas de la huella genética tienen múltiples y variadas aplicaciones en la sociedad actual (principalmente en el ámbito forense), por lo que resulta de gran interés saber qué tipos de implicaciones sociales y dilemas éticos pueden presentar estas pruebas.

Las pruebas de ADN han aportado una útil y potente herramienta a la hora de resolver crímenes. Varios de ellos no habrían sido resueltos de no ser por las muestras de ADN analizadas. Un ejemplo es el caso de Samuel Little, quien el 4 de febrero de 2014 fue condenado por los asesinatos de tres mujeres los cuales tuvieron lugar en 1987 y en 1989. Hasta el año 2014 no pudo probarse su culpabilidad por falta de pruebas ²⁵.

Como ya ha sido mencionado anteriormente, las pruebas forenses no son la única aplicación de las técnicas de la huella genética. También ha tenido un gran impacto en la realización de pruebas de paternidad por parte de organismos públicos (universidades e institutos) y también empresas privadas como *American Paternity* en Estados Unidos ²⁶, *Cellmarck* en Reino Unido ²⁷, *Orchid Pro-DNA* en Canadá ²⁸ y *Lab Genetics S.L.* ²⁹ o *DNA Solutions* ³⁰ en España.

Además de los test de paternidad, las empresas realizan de forma habitual test diagnósticos genéticos de enfermedades raras como los llevados a cabo por *Lab Genetics S.L.* Este tipo de pruebas ha permitido conocer la posibilidad de ser portador de enfermedades genéticas hereditarias y por tanto saber la probabilidad de tener un hijo que presente alguna de estas alteraciones. *Lab Genetics S.L.* también permite realizar este mismo test pero de forma prenatal, a partir de velloidad de corión o de líquido amniótico ²⁹.

Pese a los numerosos servicios que han aportado las pruebas de ADN a la sociedad actual se plantean diversos aspectos que pueden ser considerados negativos como la falta de privacidad, la violación de los Derechos Humanos, el racismo presente en las bases de datos de ADN y la baja eficiencia presente en los laboratorios.

Una de las primeras aplicaciones que tuvieron las pruebas de ADN, ya comentada anteriormente, fue la búsqueda de sospechosos en Leicestershire por el caso de violación y asesinato de dos chicas de quince años. La policía británica no pudo encontrar al culpable de los crímenes de manera tradicional por lo que decidió realizar una redada de ADN, la cual tuvo lugar en 1987 ¹², tan sólo dos años más tarde de la descripción de la técnica de la huella de ADN por Jeffreys ⁷.

A pesar de que con la redada de ADN no se encontró al culpable de forma directa (hizo que un amigo donara una muestra en su lugar) ¹², empezaron a llevarse a cabo de forma más

asidua, sobre todo en el Reino Unido, donde son habituales, pero también en otros países de Europa y en Estados Unidos ³¹.

El uso de las redadas de ADN plantea cierta polémica en la población. Por un lado hay gente que opina que son de gran ayuda a la hora de resolver los crímenes, especialmente aquellos casos en los que se cuenta con una muestra de ADN y no se tiene ningún sospechoso. En cambio, por otro lado hay quien piensa que son demasiado caras para los éxitos que se hayan podido conseguir ³¹. De hecho, en un estudio de 2004, se ve reflejado que de dieciocho redadas de ADN efectuadas en Estados Unidos entre los años 1990 y 2004, sólo una llevó a la identificación del culpable ³².

No sólo están en entredicho por su baja eficiencia sino que también se plantea si las redadas de ADN son una violación de la privacidad y de los Derechos Humanos. El consentimiento a someterse a las pruebas de ADN en principio es voluntario pero es cuestionable ya que la policía muchas veces no informa adecuadamente de este derecho. Incluso aunque se tenga conocimiento de la voluntariedad de las pruebas, si una persona decide negarse, la policía la convierte en sospechosa directamente y es vista como tal por el resto de la sociedad ³¹. Esto se debe a que el razonamiento que aplican las fuerzas del orden es que si la persona es inocente, no tiene nada que perder aportando su muestra de ADN para que sea analizada, por lo que si alguien se niega, es que tiene algo que esconder. De esta manera entra a formar parte de la lista de principales sospechosos ³³.

Además, se debe tener en cuenta que el hecho de que una persona se niegue no impide la obtención de la muestra por otros medios, sobre todo porque ya se ha convertido en un individuo sospechoso. En caso de que no se disponga de la suficiente información como para obtener una orden judicial que le obligue a entregar una muestra de ADN, la policía puede hacer un seguimiento del “sospechoso” o de algún familiar para lograr una muestra biológica. Para ello es suficiente con recoger un chicle que hayan tirado en la calle, una botella de la que hayan bebido, un pañuelo, etc ^{31,34}. En estos casos se aplica la pérdida de privacidad en propiedades abandonadas ³¹.

Otro punto controvertido que surge de la realización de pruebas de ADN a un determinado grupo de personas, es que suelen ser grupos poblacionales minoritarios ³¹. Preocupa que exista cierto racismo a la hora de buscar sospechosos. De las redadas que se contemplan en el estudio de 2004, en nueve no se llegó a identificar la etnia, cuatro eran específicamente de afroamericanos, una de hispánicos y dos de raza blanca ³².

Los puntos controvertidos observados en las redadas de ADN (la posible ineficacia, la violación de los Derechos Humanos y de la privacidad y el racismo) también pueden verse reflejadas en las bases de datos de ADN.

En 2004 se aprobó en California la proposición 69 en la cual se establecía la expansión de la base de datos estatal de ADN. Pasaba de contener perfiles de ADN de delincuentes culpables de crímenes violentos, tales como asesinatos o violaciones, a incluir además los perfiles de todos los delincuentes, incluidos menores, que hayan sido condenados por cualquier delito (tanto si están en la cárcel como si tienen la condicional) e incluso se incorporan los perfiles de aquellas personas que hayan sido arrestadas por cualquier delito (incluyendo entre ellas a una gran cantidad de personas inocentes) ^{35,36}.

La ampliación de la base de datos es sólo el inicio de otro objetivo mayor: la creación de una base de datos de ADN nacional con fines forenses. Se piensa que al incluir muestras de ADN de toda la población, tanto criminales como no, sería más fácil identificar a los futuros posibles criminales y víctimas y que los índices de criminalidad disminuirían ³¹.

El aumento de individuos presentes en la base de datos de ADN de California ha supuesto un coste de aproximadamente 20 millones de dólares al año ³⁷. Teniendo en cuenta que con esta ampliación sólo se añadían los perfiles de individuos condenados y arrestados, el coste de la creación de una base de datos de la población entera sería considerablemente más elevado. Gran parte de la sociedad se pregunta si es necesario desembolsar tanto dinero en una base de datos, ya que el dinero que se invierte en ella no se invierte en otros asuntos como más personal policial, vehículos nuevos, armas, etc. No se daría una gran oposición a la creación de esta base de datos si se pudiera asegurar su eficacia a la hora de resolver crímenes. El problema es que no hay estudios que la demuestren. De hecho, desde la creación de la base de datos de ADN, las tasas de crímenes resueltos han variado muy poco. Incluso en crímenes como violaciones u homicidios la tasa de resolución de casos es más baja en 2004 que en 1995 por lo que no se puede afirmar que a medida que aumente el número de perfiles incluidos en la base de datos se facilite la resolución de los casos policiales ³¹.

Al igual que en las redadas de ADN a la población le preocupa hasta qué punto se respeta su privacidad. Si el perfil de ADN de una persona se encuentra dentro de la base de datos, en principio no tendría que sentir inquietud por que la policía pueda llegar a saber si tiene alguna enfermedad o puede llegar a padecerla, ya que para realizar las comparaciones genéticas normalmente se utilizan una serie de STRs como ya se ha mencionado anteriormente. El problema está en que las muestras de las cuales ha sido extraída la información sobre los STRs son almacenadas indefinidamente por lo que en cualquier

momento podría realizarse un análisis más exhaustivo con otros propósitos^{33,37,38}. También podría darse la situación contraria: una persona, voluntariamente, da una muestra de ADN para que se lleve a cabo un estudio médico o cualquier otro tipo de prueba de ADN. El hospital o empresa privada guarda su muestra en su propia base de datos y posteriormente esa muestra es utilizada por la policía^{34,39}. La solución a este problema sería llevar a cabo una destrucción de las muestras originales una vez haya finalizado la investigación, ya sea tanto criminal como médica. De esta forma se restringiría su uso a un solo propósito^{33,35,37-39}. Incluso, en el caso de individuos arrestados a los cuales se les ha tomado una muestra de ADN según queda contemplado en la proposición 69 de California, deberían ser destruidas no sólo las muestras, sino también sus perfiles. No obstante, la ley decreta que el perfil de ADN debe permanecer un mínimo de dos años. A partir de los dos años se puede pedir por escrito su supresión, la cual debe ser aprobada. En cuanto a la muestra biológica, ésta puede ser almacenada indefinidamente³⁵.

Hay que tener en cuenta que la violación de la privacidad no sólo afecta a la persona que está presente en la base de datos sino también a sus familiares, ya que comparten parte del material genético. La policía podría averiguar de este modo relaciones de parentesco que quizá incluso no conocían ni los propios involucrados. Si la policía encuentra en una escena del crimen una muestra biológica que tiene una coincidencia parcial con alguna secuencia presente en la base de datos, puede investigar a los familiares del propietario de dicha secuencia. La coincidencia será mayor cuanto más cercana sea la relación familiar^{31,35}.

Es justo decir que, a pesar de que para algunas personas suponga una violación de la privacidad, este método de búsqueda de sospechosos se ha llevado a cabo con éxito en algunos casos, principalmente en Reino Unido. Un ejemplo es el homicidio del conductor de camión Micky Little. Su muerte fue causada por un ladrillo lanzado desde un puente, el cual impactó en la ventana del vehículo, provocándole un ataque al corazón. El culpable, Craig Harman, fue identificado por una coincidencia parcial entre su ADN encontrado en el ladrillo con el ADN de un pariente presente en la base de datos^{40,41}.

Otro caso es la detención del violador Keith Davison. El delito fue cometido en 1990 y hasta 2008, casi 20 años después, no fue condenado. Fue identificado gracias a la comparación del ADN de las pruebas del crimen con el ADN de su hija, el cual fue obtenido tras ser arrestada por un incidente aislado^{42,43}.

La violación de los Derechos Humanos también es un tema a tener en cuenta. Si en una escena del crimen se encuentra ADN de un individuo, hay una cierta inclinación a considerarlo presuntamente culpable en lugar de presuntamente inocente³³. Sin embargo, encontrar una

muestra biológica en la escena del crimen de una persona que no es la víctima, no implica necesariamente que dicha persona sea la que haya perpetrado el delito. Su ADN puede haber llegado por distintos medios o puede haber actuado en defensa propia y es algo que tiende a olvidarse. La presencia de ADN no implica culpabilidad ³¹.

Uno de los motivos por los que se busca crear una base de datos en la que aparezcan todos los individuos de una población es evitar la sobrerrepresentación de ciertos grupos minoritarios en las bases de datos. Este problema se ha visto acrecentado con la introducción de perfiles de individuos arrestados. Hay autores que opinan que la creación de una base de datos universal en la que se incluyan los perfiles de todo el mundo, ya sean inocentes como culpables, no es la solución a este tipo de racismo. Se seguiría dando ya que la frecuencia de búsqueda de perfiles de grupos minoritarios continuaría siendo más elevada ³¹.

No sorprende que parte de la sociedad presente dudas sobre la efectividad de las pruebas de ADN en la identificación de sospechosos o culpables. Los dos temas que más preocupa son los individuos quimera y los errores de identificación.

El descubrimiento de individuos quimera ha originado una discusión sobre la efectividad de las pruebas de ADN. Por un lado, hay autores como David H. Kaye que opinan que el quimerismo no es perjudicial a la hora de realizar pruebas de ADN, simplemente debe tenerse en cuenta la posibilidad de que se dé. Por otro lado, hay autores que piensan que el quimerismo puede socavar el sistema de análisis forense ⁴⁴.

Una persona quimera es aquella que posee dos líneas celulares genéticamente distintas. Es decir, tiene distinto ADN dependiendo de dónde se recoja la muestra. Hay distintos tipos de quimeras ⁴⁴.

Uno de los tipos de quimerismo más habituales es el microquimerismo. Puede darse por el paso de algunas células de la madre al feto o entre distintos fetos y que después uno de ellos fuera absorbido por la madre. El problema es que cuando se analiza una muestra biológica de un individuo microquimérico, presenta alelos adicionales, igual que si se hubiera dado una mezcla de ADN, por lo que podría ser descartada por contaminación ⁴⁴.

Otro tipo es el quimerismo adquirido por transfusiones de sangre o trasplantes de médula ósea. El que es debido a una transfusión de sangre es temporal, en cambio, cuando se lleva a cabo un trasplante de médula ósea completo, da lugar a un individuo con un tipo de ADN distinto al suyo en las células sanguíneas. Actualmente no se destruyen todas las células de la médula ósea del paciente por lo que se daría una mezcla en las células sanguíneas de ADN del donante y del paciente ⁴⁴.

También pueden darse casos de quimerismo tetragamético. Se debe a la fusión temprana de dos cigotos y, aunque es una situación muy poco frecuente, el resultado es una persona con distintos genomas según la procedencia de la muestra ⁴⁴.

La preocupación que plantea este tema es si se podrían dar exclusiones erróneas de sospechosos que presenten quimerismo y por consiguiente, que queden en libertad. También surge esta duda en casos de pruebas de paternidad ya que podrían darse casos en los que se niegue la paternidad de un individuo erróneamente ⁴⁴.

El otro asunto que origina intranquilidad en la sociedad son los errores en los laboratorios forenses y en los últimos años se han dado varios casos. En 2003, la policía descubrió varios errores en el procedimiento de trabajo de una científica en el laboratorio forense de Pensilvania. A raíz de este hecho se pusieron en entredicho todos los casos que ha llevado esta persona. Aproximadamente doce de los casos que llevó fueron reexaminados ⁴⁵.

El FBI también se ha visto implicado en un escándalo por errores cometidos en sus laboratorios. El trabajo de varios científicos fue cuestionado en una investigación interna en 1997. Debido a esto, varios casos tenían que ser reexaminados. Estas equivocaciones resultaron ser fatales para algunos condenados ya que 60 de ellos se encontraban en el corredor de la muerte. Se tardaron más de 5 años en revisar estos casos, y llegaron a morir 3 hombres, uno de los cuales murió en 1997, por lo que no tuvo derecho alguno a una revisión de su caso ⁴⁶.

Los errores en el FBI no son nada nuevo. A principios de los 90 ya fueron denunciados por Fred Whitehurst. Se mandó la orden de revisar los casos pero varios de ellos aún hoy en día están sin revisar ⁴⁷.

Otros laboratorios han tenido también dificultades. El 24 de abril de este año (2015) el *Consolidated Forensic Laboratory* (CFL) en D.C. fue cerrado debido a la realización de procedimientos indebidos en el laboratorio forense. El cierre del laboratorio obliga a realizar los test de ADN en laboratorios privados con lo cual el precio por prueba es de unos 800\$. Para reabrir el CFL es necesaria una inversión de entre 800.000 y 1 millón de dólares para mejorar el entrenamiento del personal y volver a escribir los protocolos ^{48,49}.

En España también se han dado casos de fallos en los laboratorios. El más reciente tuvo lugar durante la investigación del caso Asunta en la cual hubo una contaminación de la ropa de Asunta con una muestra de semen que ya había en el laboratorio. Este fallo retrasó la investigación e hizo replantearse los protocolos de laboratorio ya que el fallo se debió al cortar con las mismas tijeras un preservativo y la ropa de Asunta ⁵⁰.

Vistos los casos que se han dado es lógico que la parte de sociedad sienta cierto rechazo a invertir dinero en pruebas de ADN. Los errores humanos en un laboratorio forense

se vuelven más graves al estar la culpabilidad o inocencia de una persona en juego. Sin embargo, somos humanos, y es prácticamente imposible eliminar al 100% el error humano de un laboratorio, tal y como comentó Julia Leighton, consejera general del *Public Defender Service* ⁴⁹.

Analizadas las numerosas aplicaciones de las pruebas de ADN en la sociedad actual y la divergencia de opiniones al respecto de la creación de bases de datos genéticos poblacionales, es interesante averiguar la opinión de la sociedad actual al respecto. Los objetivos de este trabajo son estudiar el grado de conocimiento que tiene una muestra de la población sobre genética en general y las pruebas de ADN, examinar la aceptación que se tiene sobre la realización de pruebas de ADN ya sea en el ámbito forense como privado y por último conocer el posicionamiento de la comunidad en cuanto a la existencia de bases de datos de ADN de criminales y la posible creación de una base de datos genéticos poblacional.

3. Métodos y técnicas

Encuesta

La encuesta elaborada y llevada a cabo es la siguiente:

1. Datos personales

1. Sexo
 - i. Hombre
 - ii. Mujer
2. Fecha de nacimiento
3. Población de residencia
4. Estudios
 - i. Primaria
 - ii. Secundaria
 - iii. Bachillerato
 - iv. Estudios universitarios
 - v. Estudios universitarios relacionados con la biología

2. Conocimiento de las pruebas de ADN

1. ¿Ha oído hablar anteriormente de las pruebas de ADN?
 - i. Sí
 - ii. No
 - iii. NS/NC
2. ¿Ha buscado alguna vez información al respecto?
 - i. Sí
 - ii. No
 - iii. NS/NS
3. Se puede extraer ADN de (puede escoger más de una):
 - i. Fresa
 - ii. Pelo con raíz
 - iii. Cadáver
 - iv. Boca
4. Respecto a las pruebas de ADN es cierto que (puede escoger más de una):
 - i. El fenotipo (las características visibles) del ser vivo del que se ha extraído la muestra no se ve alterado.

- ii. Se puede alterar genéticamente a una persona mediante una prueba de ADN.
- iii. Puede saberse la predisposición genética a diferentes enfermedades.
- iv. Existen pruebas de ADN gratis.
- v. Todas las pruebas de ADN tienen validez legal, aunque la recogida de muestras la haya realizado usted en su casa.

3. Aceptación de las pruebas de ADN

- 1. ¿Aceptaría someterse a pruebas de ADN?
 - i. Sí
 - ii. No
 - iii. NS/NC
- 2. De los siguientes motivos, indique cuáles consideraría importantes para someterse a pruebas de ADN:
 - i. Pruebas de paternidad.
 - ii. Saber si tiene predisposición genética a diferentes enfermedades.
 - iii. Saber si sus futuros hijos pueden nacer con alguna disfunción genética.
- 3. ¿Le parece correcto que la policía tenga una base de datos genéticos de las personas que han cometido algún delito grave?
 - i. Sí
 - ii. No
 - iii. NS/NC¿Por qué?
- 4. ¿Le parecería correcto que se creara una base de datos genéticos de toda la población española y que estuviera a disposición de la policía en cualquier momento?
 - i. Sí
 - ii. No
 - iii. NS/NC¿Por qué?

Muestra poblacional

Las encuestas se recogieron a través de la página de internet <http://www.e-encuesta.com/inicio/> y personalmente en mano. El número total de encuestas es de 107.

Por internet se obtuvieron 91 encuestas y en persona se consiguieron 16 encuestas completas. De las 107 encuestas se sabe el sexo de 106. Un 44% son hombres y un 56% mujeres.

La muestra poblacional es únicamente de personas mayores de edad. Un 8% de las encuestas es de personas nacidas entre los años 1930 y 1940. Un 5% entre los años 1940 y 1950. Las personas de entre 55 y 65 años forman parte del 8% del total. Las que nacieron entre 1960 y 1970 representan un 16%. El 6% de las personas encuestadas tienen entre 35 y 45 años. Las que tienen entre 25 y 35 forman parte del 7%. Para finalizar, la mayoría, el 50%, nacieron entre 1997 y 1990.

Del total de 107 encuestas se conocen los estudios de 105. El 16% tiene estudios de primaria, el 13% de secundaria, el 27% de bachillerato, el 35% tiene estudios superiores y sólo un 9% tiene estudios superiores relacionados con la biología.

Análisis estadístico

El análisis estadístico ha sido llevado a cabo mediante el test de χ^2 . La corrección de Yates ha sido aplicada en todos los casos en los que alguna frecuencia esperada fuera menor a cinco. Los resultados han sido considerados estadísticamente significativos a partir de $p \leq 0.05$.

4. Resultados y discusión

Conocimiento de la población sobre las pruebas de ADN

El conocimiento de la sociedad sobre pruebas de ADN parece ser generalizado. La gran mayoría de la población, como se puede observar en la figura 1A, ha oído hablar anteriormente sobre las pruebas de ADN. No obstante, como se contempla en la figura 1B, tan sólo un 23% ha buscado información al respecto por lo que la curiosidad sobre el tema es escasa. La mayoría de personas que forman parte de este 23% coincide con aquellas que tienen estudios superiores relacionados con la biología, siendo estadísticamente significativo (figura 1C).

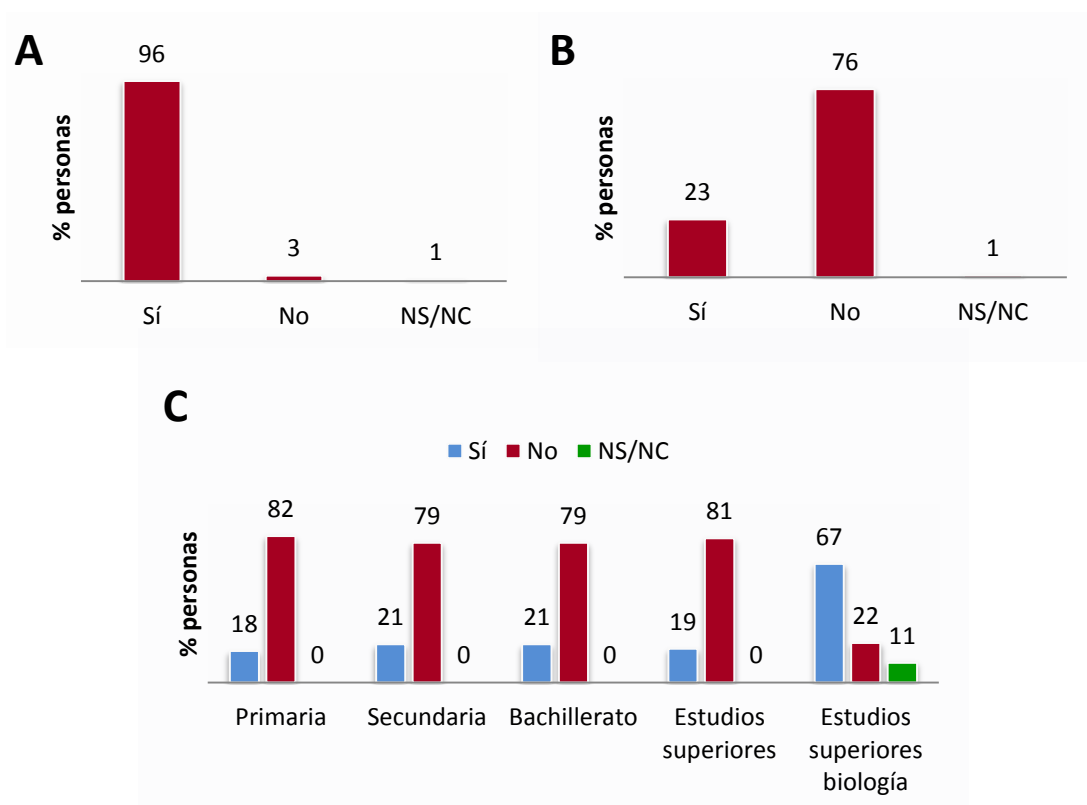


Figura 1. Conocimiento sobre las pruebas de ADN.

A) Porcentaje de personas que ha oído hablar anteriormente sobre las pruebas de ADN (96%), porcentaje de las que no (3%) y el de las que no lo saben (1%).

B) Porcentaje de personas que ha buscado información sobre las pruebas de ADN (23%), el porcentaje de las que no (76%) y el de las que no lo saben (1%).

C) Relación entre el hecho de haber buscado información y el nivel de estudios.

La figura 2A refleja que la mayor parte de los encuestados no tuvo problemas al responder que se puede extraer ADN de muestras de pelo con raíz, de un cadáver o de la boca, ya que estas respuestas fueron marcadas por un 90, 89 y 93% respectivamente. Sin embargo, sólo un 38% respondió que se puede extraer ADN de una fresa. El conocimiento sobre las distintas fuentes de ADN humano parece estar extendido en la población, sin embargo pocos

saben que las plantas también tienen un ADN propio. Se analizó si había alguna relación entre el nivel de estudios y las respuestas de la figura 2A, y a pesar de que se observa una mayor tendencia en las personas con estudios superiores relacionados con la biología a responder correctamente (figura 2B), no se encontraron diferencias significativas.

A

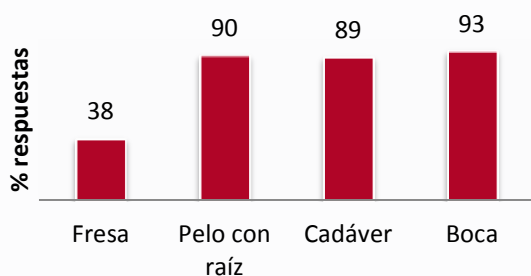
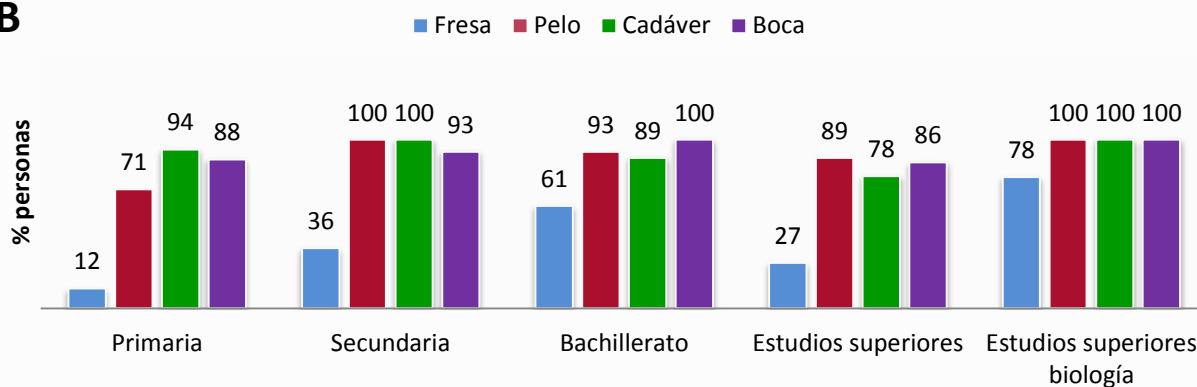


Figura 2. Extracción de ADN

A) Se ha preguntado de dónde puede ser extraído ADN y se representa el porcentaje de respuestas que ha recibido cada opción: fresa, pelo con raíz, cadáver y boca.

B) Relación en porcentaje entre la elección de las opciones de la figura 2A y el nivel de estudios.

B



La última pregunta en el apartado de conocimiento es sobre distintas creencias que puede tener la sociedad sobre las pruebas de ADN. En la figura 3A queda reflejado que el 85% de los encuestados marcaron la opción de que mediante una prueba de ADN puede saberse la predisposición genética a distintas enfermedades, siendo ésta la opción más elegida. La siguiente respuesta que le sigue en porcentaje, con un 75%, es la de que el fenotipo de la persona de la que se ha extraído la muestra no se ve alterado. Las opciones que menos votos recibieron fueron que existen pruebas de ADN gratuitas, con un 17%; que todas las pruebas de ADN tienen validez legal, aunque la recogida de muestras se haya llevado a cabo en su propia casa, con un 8% y por último, con un 3%, que se puede alterar genéticamente a una persona mediante una prueba de ADN.

En la figura 3B se estudia la posible relación entre las respuestas de la figura 3A y el nivel de estudios de las personas encuestadas y según el análisis estadístico no hay diferencias significativas.

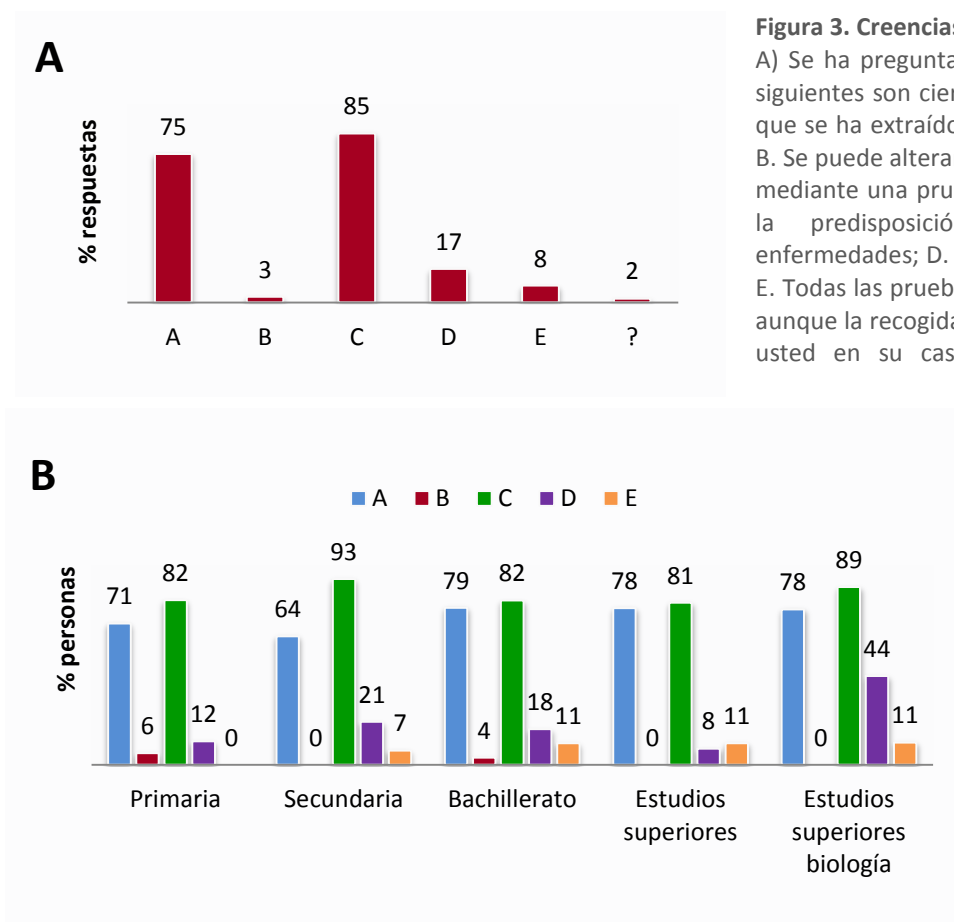


Figura 3. Creencias sobre las pruebas de ADN.

A) Se ha preguntado sobre qué opciones de las siguientes son ciertas: A. El fenotipo del ser vivo que se ha extraído la muestra no se ve alterado; B. Se puede alterar genéticamente a una persona mediante una prueba de ADN; C. Puede saberse la predisposición genética a diferentes enfermedades; D. Existen pruebas de ADN gratis; E. Todas las pruebas de ADN tienen validez legal, aunque la recogida de muestras la haya realizado usted en su casa. Esta figura representa el porcentaje de respuestas que ha recibido cada una de las opciones incluyendo el porcentaje de personas que no han elegido ninguna de las anteriores. B) Relación entre las opciones de la figura 3A y el nivel de estudios en porcentaje.

Aceptación de las pruebas de ADN

En la figura 4A se ve reflejado que la gran mayoría de las personas que han participado en la encuesta, aproximadamente un 90%, aceptaría someterse a pruebas de ADN. Tan sólo cerca de un 2% se niega y el resto está indeciso. Se dio a elegir a los encuestados tres motivos por los cuales aceptarían realizarse pruebas de ADN. El que ha recibido más votos, con alrededor de un 90%, es saber si presentan predisposición genética a distintas enfermedades. El que le sigue, con aproximadamente un 72%, es saber si sus futuros hijos pueden nacer con alguna disfunción genética. Por último, un 60% marcó la opción de someterse a pruebas de paternidad (figura 4B).

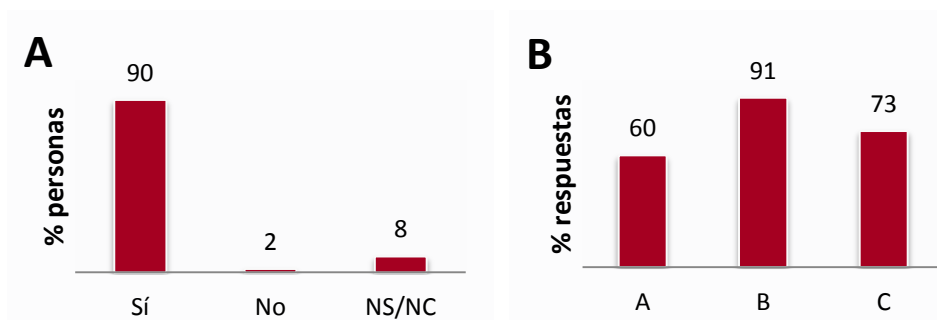


Figura 4. Aceptación de las pruebas de ADN.

A) Porcentaje de personas que se someterían a pruebas de ADN (90%), porcentaje de las que no (2%) y el de las que no lo saben (8%). B) Se ha preguntado sobre qué motivos de los siguientes consideran más importantes

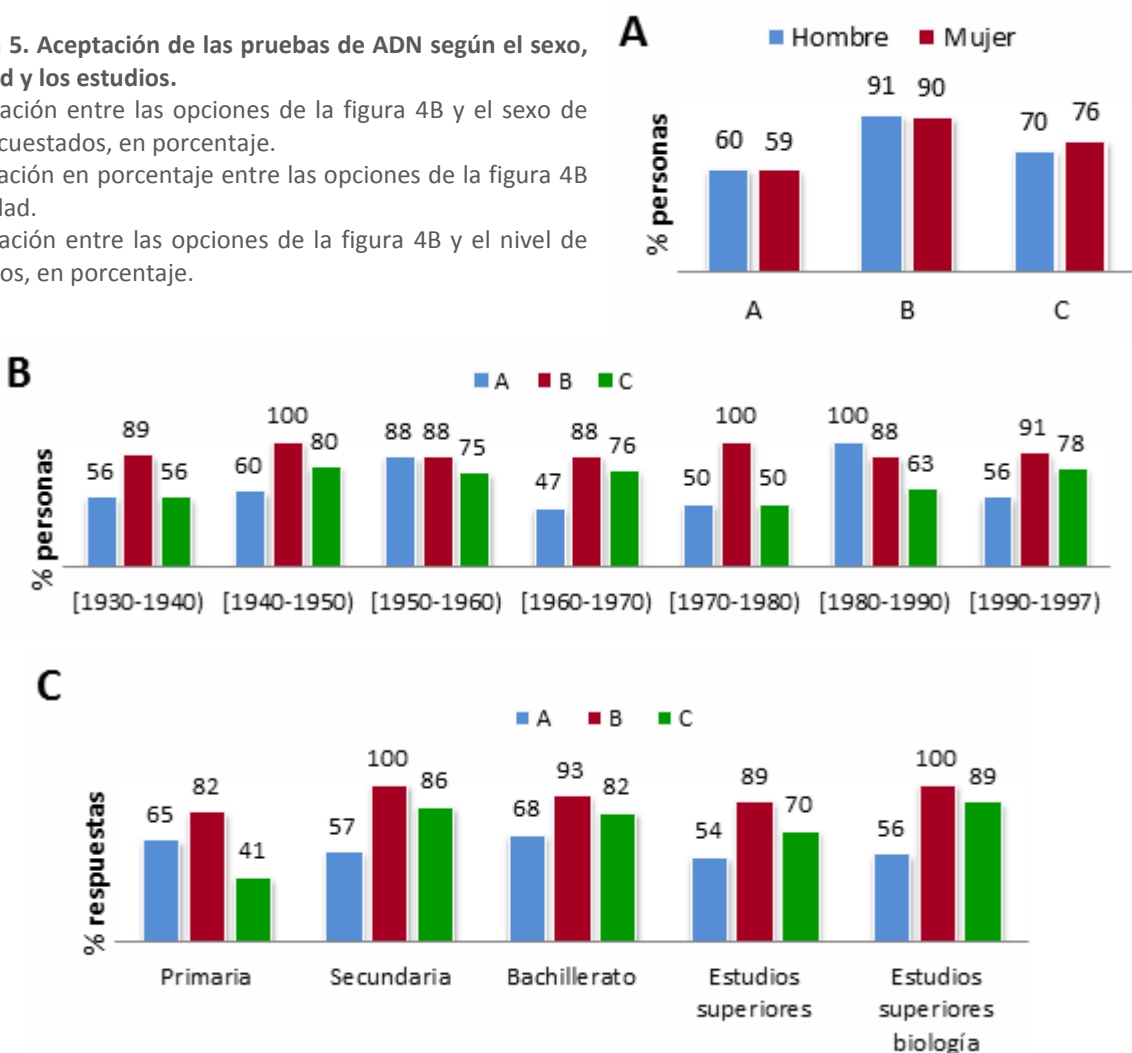
para someterse a pruebas de ADN: A. Pruebas de paternidad; B. Saber si tiene predisposición genética a diferentes enfermedades; C. Saber si sus futuros hijos pueden nacer con alguna disfunción genética. En esta figura se representa el porcentaje de respuestas que ha recibido cada opción.

Los motivos para hacerse pruebas de ADN fueron analizados en función del sexo (figura 5A), de la edad (figura 5B) y de los estudios de la población (figura 5C), para ver si había alguna relación entre las distintas variables. Como se puede observar en la figura 5A, prácticamente no hay diferencias entre hombres y mujeres a la hora de valorar los motivos por los cuales se realizarían un análisis de ADN. Tampoco se observan diferencias significativas en función de la edad (figura 5B) ni del grado de estudios (figura 5C). Como se aprecia en las figuras 5A, 5B y 5C la tendencia es muy similar a la de la muestra total de encuestados. Cabe destacar en la figura 5B que en el grupo de personas nacidas entre los años 1980 y 1990 parece haber una cierta tendencia a priorizar las pruebas de paternidad pero no es estadísticamente significativo.

En general se puede decir que en la muestra poblacional encuestada el motivo que le parece más importante para ofrecer una muestra de ADN y que sea analizada es que le informen sobre la predisposición genética a diferentes enfermedades, seguido del conocimiento sobre las posibles disfunciones genéticas que puedan tener sus futuros hijos y por último las pruebas de paternidad.

Figura 5. Aceptación de las pruebas de ADN según el sexo, la edad y los estudios.

- A) Relación entre las opciones de la figura 4B y el sexo de los encuestados, en porcentaje.
- B) Relación en porcentaje entre las opciones de la figura 4B y la edad.
- C) Relación entre las opciones de la figura 4B y el nivel de estudios, en porcentaje.



Aceptación de las bases de datos genéticos

Las bases de datos genéticos plantean una serie de conflictos éticos como ya se ha descrito anteriormente.

La gran mayoría de la población a la que se le ha realizado la encuesta (84%) parece no tener ningún inconveniente con que exista una base de datos con las huellas genéticas de los criminales que han cometido algún delito grave (figura 6). Uno de los argumentos más utilizados que apoyan esta base de datos es que permitiría la resolución de casos de forma más rápida en caso de que estos criminales reincidan, lo que daría lugar a una mayor seguridad del resto de la población. Incluso se ha razonado que si se trata de un delito grave, la seguridad de la población civil estaría por encima del derecho individual de los criminales a su privacidad, por lo que no lo considerarían como una violación de ésta. Sin embargo, las pocas personas que opinan que no debería existir esta base de datos argumentan que los criminales sí que deben tener derecho a la privacidad. Otra razón en contra es que una vez que un delincuente ha cumplido la condena, deja de ser un delincuente y por lo tanto no debería figurar en dicha base de datos. Este último argumento no es muy sólido porque la tasa de reincidencia en España en el año 2010 era del 55%⁵¹ por lo que si esta persona figura en una base de datos de huellas genéticas supondría una mayor seguridad para el resto de la población.

A pesar de los argumentos a favor y en contra de la existencia de una base de datos genéticos de criminales no hay tanta controversia como con la posibilidad de crear una base de datos con las huellas genéticas de toda la población. En la figura 6 se puede apreciar que un 48% está a favor de la creación de una base de datos genéticos de toda la población, un 38% está en contra y un 14% no está seguro de sus riesgos o beneficios.

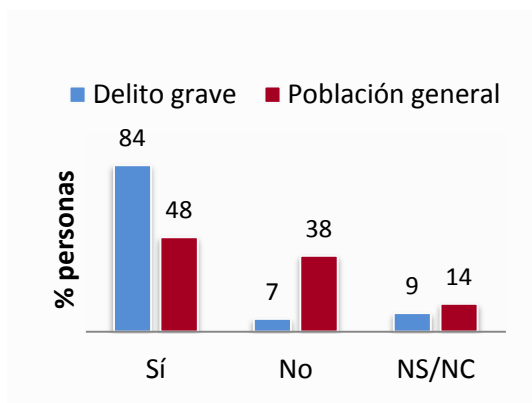


Figura 6. Aceptación de las bases de datos genéticos.

Representación del porcentaje de personas que están a favor de una base de datos genéticos con los perfiles de ADN de personas que hayan cometido un delito grave (84%), las que están en contra (7%) y las que no saben qué opinar (9%). Del mismo modo está representado el porcentaje de personas que están a favor de la creación de una base de datos con los perfiles de ADN de toda la población (48%), las que están en contra (38%) y las que no saben qué opinar (14%).

Se ha estudiado si el posicionamiento en cuanto a la creación de una base de datos poblacional depende del sexo, la edad o el nivel de estudios como se puede observar en las figuras 7A, 7B y 7C respectivamente.

En la figura 7A se muestra una tendencia muy similar entre hombres y mujeres a la hora de situarse a favor o en contra de la creación de una base de datos poblacional. Donde se ven más diferencias es en el grupo que se abstiene a contestar donde hay un 20% de las mujeres y sólo un 6% de los hombres. A pesar de esto la diferencia observada no es significativa.

En la gráfica 7B tampoco hay presentes diferencias estadísticamente significativas pero sí que cabe destacar que en el grupo de personas nacidas entre los años 1980 y 1990 el 75% está a favor de la base de datos.

Para finalizar, la figura 7C contempla el posicionamiento de la población encuestada según su nivel de estudios. Se observa una tendencia al aumento de personas que dudan entre si estar a favor o en contra a medida que el nivel de estudios es superior, no obstante, estas diferencias no son significativas.

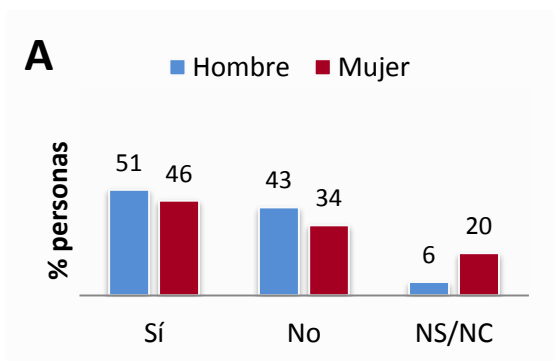
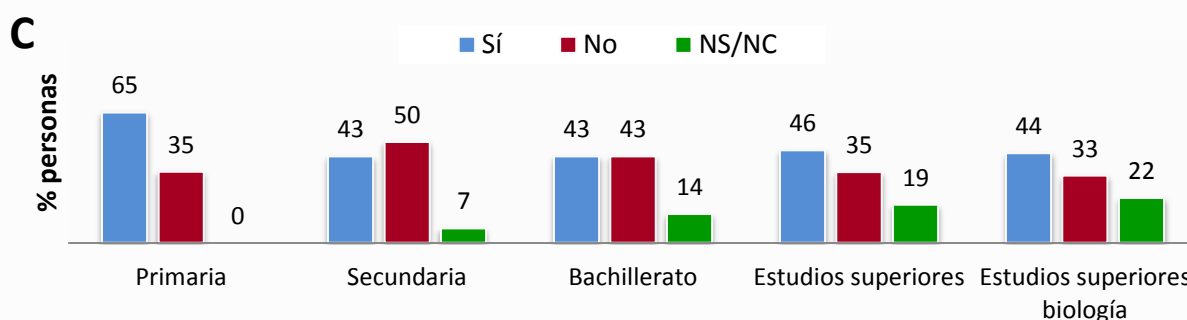
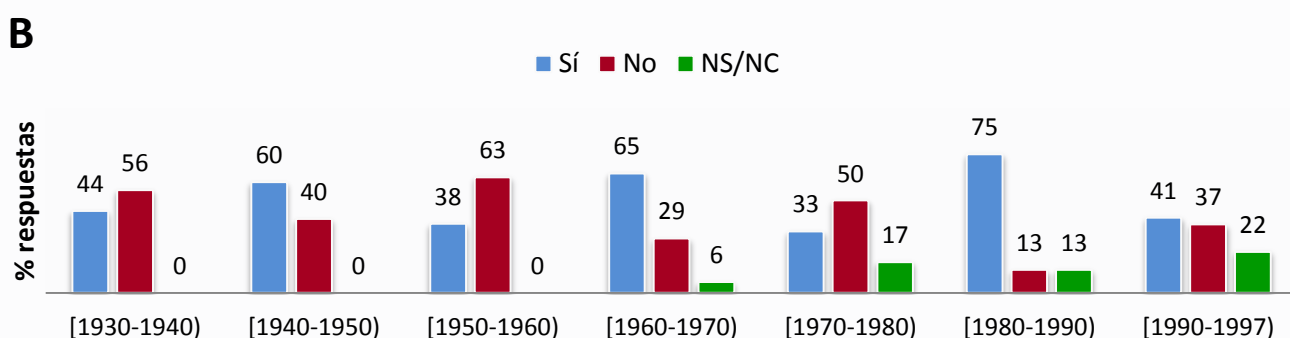


Figura 7. Aceptación de las bases de datos genéticos poblacionales según el sexo, la edad y los estudios.

A) Relación en porcentaje entre el posicionamiento que se tiene sobre la creación de una base de datos genéticos poblacional y el sexo de los encuestados.

B) Relación entre estar a favor, en contra o no saber contestar sobre la creación de una base de datos genéticos poblacional y la edad, en porcentaje.

C) Relación en porcentaje entre la opinión sobre una base de datos genéticos poblacional y el nivel de estudios.



Las personas que se han posicionado a favor de la creación de dicha base de datos sostienen que ésta permitiría la resolución de los casos de forma más rápida y que quien no haya cometido ningún delito no tiene nada que temer. Este hecho es bastante aceptado por las personas que se han posicionado a favor, sin embargo, como ya se ha mencionado anteriormente, no hay ningún estudio que demuestre que se vaya a facilitar la resolución de crímenes³¹. También hay gente que opina que no sólo debería tener acceso la policía a esta base de datos sino que también los médicos deberían poder acceder. Cabe decir que para que esta base de datos fuera útil para los médicos debería incorporar *loci* diferentes de los que se usan en identificación policial, o directamente tener acceso a las muestras biológicas donadas para la creación dicha base de datos. Otra razón a favor de la creación de la base de datos genéticos de toda la población es que ayudaría en la identificación de cuerpos irreconocibles, tanto en accidentes como en homicidios.

Entre los argumentos en contra de la instauración de una base de datos poblacional encontramos que mucha gente opina que sería una violación de la privacidad y un control excesivo de los ciudadanos. Preocupa también que se haga un mal uso de estas bases de datos por parte del Estado, o que a la larga los empresarios tuvieran acceso a las muestras de ADN de sus futuros empleados y pudieran averiguar si éstos tienen más probabilidades de padecer alguna enfermedad y por lo tanto no contratarlos. Es importante añadir que muchas de las personas que han argumentado a favor de la base de datos añaden que sería importante que estuviera muy bien regulada para proteger la privacidad y evitar un mal uso de ella, por lo que son temas que preocupan en general tanto si se está a favor como en contra.

Otro argumento en contra es el elevado gasto económico que supondría poner a punto la base de datos. Además, se pone en entredicho que sea eficaz añadir a toda la población en la base de datos genéticos porque todo el ADN que se encuentre en la escena de un crimen podría haber llegado allí por múltiples y variados medios y tener la información de todos los ciudadanos y no sólo de los delincuentes podría suponer una mayor dificultad a la hora de llevar a cabo la investigación.

Visto que prácticamente hay la mitad de personas a favor y la mitad en contra de la base de datos poblacional, antes de decidir si la creación de este tipo de base de datos sería favorable para la sociedad o no, deberían llevarse a cabo estudios detallados sobre la efectividad de las bases de datos de huellas genéticas. En caso de que se probara que tienen una elevada efectividad, sería interesante reabrir el debate.

5. Conclusiones

La técnica de la huella genética ha sufrido avances importantes desde su primera descripción. Hoy en día los minisatélites ya no son utilizados para realizar el análisis, sino que principalmente se manejan marcadores más cortos como las repeticiones cortas en tándem (STRs), las miniSTRs y los polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs). Este cambio fue sustentado por la introducción de la técnica de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) que además permitió la amplificación del ADN por lo que se podía extraer una huella genética a partir de muestras biológicas muy pequeñas.

Gracias a estos avances, las pruebas de ADN han podido ser incorporadas con mayor comodidad en la realización de pruebas de paternidad, en la resolución de casos policiales o en análisis médicos entre otras aplicaciones. Además, hay kits en el mercado que simplifican el análisis del ADN como por ejemplo el kit *PowerPlex® Y* de *Promega Corporation*.

Según los resultados obtenidos, la gran mayoría de la población encuestada se sometería a una prueba de ADN por lo que gozan de una gran aceptación en la sociedad. Además, el conocimiento que tienen de ellas es más que aceptable, independientemente del nivel de estudios o la edad.

Por otro lado, la gran expansión de las pruebas de ADN en el ámbito forense ha llevado a la creación de bases de datos con las huellas genéticas de los criminales, como es el caso de la base de datos del FBI, instaurada el año 1997. Recientemente se ha realizado una expansión de las bases de datos con los perfiles de personas que han sido únicamente arrestadas. Incluso se ha planteado la creación de una base de datos poblacional.

En las encuestas recogidas, la sociedad está a favor de que exista una base de datos genéticos de delincuentes. No obstante, hay muchas discrepancias sobre la constitución de una base de datos genéticos poblacional. Por un lado, mucha gente cree que facilitarían la resolución de casos policiales pero por otro lado, hay personas que piensan que supondría una violación de la privacidad y un control excesivo por parte del gobierno. Este posicionamiento es independiente de la edad, el sexo y el nivel de estudios como se ha visto en los resultados obtenidos. Se requieren más estudios sobre la efectividad de las bases de datos genéticos en la resolución de crímenes para que la sociedad pueda decantarse más a favor o en contra de una base de datos poblacional.

6. Bibliografía

1. Lodish, H. *Biología celular y molecular*. (Ed. Médica Panamericana, 2005).
2. Wilson, B. J. & Nicholls, S. G. The Human Genome Project, and recent advances in personalized genomics. *Risk Manag. Healthc. Policy* **8**, 9–20 (2015).
3. Venter, J. C. *et al.* The sequence of the human genome. *Science* **291**, 1304–51 (2001).
4. Berglund, E. C., Kiiialainen, A. & Syvänen, A.-C. Next-generation sequencing technologies and applications for human genetic history and forensics. *Investig. Genet.* **2**, 23 (2011).
5. Sanger, F. Determination of nucleotide sequences in DNA. *Biosci. Rep.* **24**, 237–53 (1981).
6. Morozova, O. & Marra, M. A. Applications of next-generation sequencing technologies in functional genomics. *Genomics* **92**, 255–64 (2008).
7. Jeffreys, A. J., Wilson, V. & Thein, S. L. Hypervariable ‘minisatellite’ regions in human DNA. *Nature* **314**, 67–73 (1985).
8. Ziętkiewicz, E. *et al.* Current genetic methodologies in the identification of disaster victims and in forensic analysis. *J. Appl. Genet.* **53**, 41–60 (2012).
9. Saad, R. Discovery, development, and current applications of DNA identity testing. *Proc. (Bayl. Univ. Med. Cent.)* **18**, 130–3 (2005).
10. Jeffreys, A. J., Brookfield, J. F. & Semeonoff, R. Positive identification of an immigration test-case using human DNA fingerprints. *Nature* **317**, 818–9
11. John Millard. That’s my boy. *Shepherd’s Bush Hammersmith Gazette* (1985). at <http://www.dnai.org/d/module1/casestudy1__.swf>
12. Aronson, J. *Genetic Witness: Science, Law, and Controversy in the Making of DNA Profiling*. (Rutgers University Press, 2007).
13. Roewer, L. DNA fingerprinting in forensics: past, present, future. *Investig. Genet.* **4**, 22 (2013).
14. Hu, N. *et al.* Current developments in forensic interpretation of mixed DNA samples (Review). *Biomed. reports* **2**, 309–316 (2014).
15. Coble, M. D. & Butler, J. M. Characterization of new miniSTR loci to aid analysis of degraded DNA. *J. Forensic Sci.* **50**, 43–53 (2005).
16. Hill, C. R., Kline, M. C., Coble, M. D. & Butler, J. M. Characterization of 26 miniSTR loci for improved analysis of degraded DNA samples. *J. Forensic Sci.* **53**, 73–80 (2008).
17. C. Leland Davis; ADA. Mitochondrial DNA: State of Tennessee v. Paul Ware. *GenePrint* 6–7 (1998).
18. Francès, F., Castelló, A. & Verdú, F. El diagnóstico genético del sexo mediante el test de la amelogenina: Métodos y posibles fuentes de error. *Cuad. Med. Forense* 119–125
19. FBI. NDIS Statistics. (2015). at <<http://www.fbi.gov/about-us/lab/biometric-analysis/codis/ndis-statistics>>
20. Butler, J. M. Genetics and genomics of core short tandem repeat loci used in human identity testing. *J. Forensic Sci.* **51**, 253–65 (2006).
21. Home Office. National DNA database Strategy board Annual report 2013-14. (2014). at <https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/387581/NationalDNAdatabase201314.pdf>
22. Promega. PowerPlex® 16 System. at <<https://www.promega.es/products/genetic-identity/str-analysis-for-forensic-and-paternity-testing/powerplex-16-system/>>
23. YHRD : Y-Chromosome STR Haplotype Reference Database. at <<http://yhrd.org/>>
24. EMPOP.org - Mitochondrial DNA Control Region Database. at <<http://empop.org/>>
25. Jablon, R. Samuel Little Convicted Of 3 Serial Murders. *Huffington Post* (2014). at <http://www.huffingtonpost.com/2014/09/02/samuel-little_n_5755424.html>
26. American Paternity. at <<http://www.paternity.us/index.html>>
27. DNA Testing, Paternity Tests and Drug & Alcohol Testing | Cellmark. at <<http://www.cellmark.co.uk/>>
28. Orchid PRO-DNA Paternity and Identification Tests - Paternity Test, DNA Test, Canada. at <<http://www.pro-adn.com/en/index.php>>
29. Labgenetics. at <<http://www.labgenetics.es/>>
30. DNA Solutions – Pruebas de ADN. at <<http://www.dnasolutions.es/index.html>>
31. Rothstein, M. A. & Talbott, M. K. The Expanding Use of DNA in Law Enforcement: What Role for Privacy? *J. Law, Med. Ethics* **34**, 153–164 (2006).

32. Walker, S. & Department of Criminal Justice, U. of N. at O. Police DNA 'sweeps' extremely unproductive. (2004). at <<http://samuelwalker.net/wp-content/uploads/2010/06/dnareport.pdf>>
33. Walsh, S. J. Legal perceptions of forensic DNA profiling part I: a review of the legal literature. *Forensic Sci. Int.* **155**, 51–60 (2005).
34. Harlan, L. M. When privacy fails: invoking a property paradigm to mandate the destruction of DNA samples. *Duke Law J.* **53**, 179–219 (2004).
35. Simoncelli, T. & Steinhardt, B. California's Proposition 69: a dangerous precedent for criminal DNA databases. *J. Law. Med. Ethics* **33**, 279–93 (2005).
36. Text of Proposed Laws- Preposition 69. at <https://oag.ca.gov/sites/all/files/agweb/pdfs/bfs/sec_state_full_version_prop69.pdf>
37. Roman-Santos, C. Concerns Associated with Expanding DNA Databases. *Hast. Sci. Technol. Law J.* **2**, (2010).
38. McEwen, J. E. Forensic DNA data banking by state crime laboratories. *Am. J. Hum. Genet.* **56**, 1487–92 (1995).
39. Rosen, C. Liberty, privacy, and DNA databases. *New Atlantis* 37–52 (2003).
40. Brick thrower jailed over death. *BBC NEWS* (2004). at <http://news.bbc.co.uk/2/hi/uk_news/england/3639057.stm>
41. Six years for lorry driver's killing. *London Evening Standard* (2004). at <<http://www.standard.co.uk/news/six-years-for-lorry-drivers-killing-6939990.html>>
42. Rape victim sees attacker jailed after 20 year fight. *Mirror online* (2010). at <<http://www.mirror.co.uk/news/uk-news/rape-victim-sees-attacker-jailed-209705>>
43. Rapist Keith Davison jailed for 1990 attack after his DAUGHTER is DNA tested for another matter. *Daily Mail Online* (2010). at <<http://www.dailymail.co.uk/news/article-1259188/Rapist-Keith-Davison-jailed-1990-attack-DAUGHTER-DNA-tested-matter.html>>
44. Kaye, D. H. Chimeric Criminals. (2013). at <<http://conservancy.umn.edu/handle/11299/144217>>
45. Herbert, K. Crime-lab mistakes spark alert Hundreds of Pa. cases may be reexamined. - philly-archives. *Philly News* (2003). at <http://articles.philly.com/2003-06-19/news/25448644_1_forensic-scientist-state-police-forensic-services>
46. Hsu, S. S. Report: 'Irreversible harm' when FBI didn't reveal flawed lab work in death-row cases. *The Washington Post* (2014). at <http://www.washingtonpost.com/local/crime/report-irreversible-harm-when-fbi-didnt-reveal-flawed-lab-work-in-death-row-cases/2014/07/16/ebf9496e-0d29-11e4-8341-b8072b1e7348_story.html>
47. FBI Admission of Crime Lab 'Errors' In Hair Cases Vindicates Whistleblower. *eNews Park Forest* (2015). at <<http://enewspf.com/latest-news/latest-national/latest-national-news/60602-fbi-admission-of-crime-lab-errors-in-hair-cases-vindicates-whistleblower.html>>
48. D.C.'s new crime lab goes under the microscope. *The Washington Post* (2015). at <http://www.washingtonpost.com/opinions/dcs-new-crime-lab-goes-under-the-microscope/2015/03/11/fe48dfd2-c442-11e4-ad5c-3b8ce89f1b89_story.html>
49. Noble, A. D.C. crime lab chief paints pricey future. *The Washington Times* (2015). at <<http://www.washingtontimes.com/news/2015/may/4/crime-lab-chief-paints-pricey-future/?page=all>>
50. Pontevedra, S. R. El laboratorio cortó con la misma tijera la camiseta de Asunta y un preservativo. *El país* (2014). at <http://ccaa.elpais.com/ccaa/2014/04/02/galicia/1396439330_868597.html>
51. Acaip. *Las cárceles española superan los 76.756 presos.* (2010). at <http://www.acaip.info/jaen/250310_aumento_poblacion_reclusa.pdf>