

DEL LABORATORI ALS TRIBUNALS

LA REVOLUCIÓ DE LA BIOLOGIA MOLECULAR ARRIBA A LA GENÈTICA FORENSE

Cristina Junyent

El terme *forense*, que prové de *forum*, remet a tot allò que dóna suport als jutges. De les diverses especialitats que el fan servir, el creixement més espectacular ha estat el de la genètica forense. El seu desenvolupament va lligat al de la biologia molecular, de la qual empra les tècniques resultants del salt qualitatiu en la seqüenciació genètica i la bioinformàtica. Des de començament del segle XX, en la identificació de persones es feien servir les empremtes dactilars, que són perennes, immutables i discriminadores, però que no permeten determinar parentius, ni realitzar inferències ètniques, ni caràcters fenotípics, cosa que sí que permet el material genètic. La discriminació ve donada per tres principis de la genètica. El primer és que l'empremta genètica individual discrimina individus (excepte en bessons idèntics). El segon, que totes les cèl·lules (llevat dels gàmetes) duen la mateixa informació genètica. I el tercer, que el material genètic és hereditari.

Tenim dos tipus de material genètic: el DNA nuclear i el mitocondrial. El nuclear es compacta entre els cromosomes sexuals (XY) i els autosomes (aquells cromosomes que no són sexuals). Als autosomes es localitzen els marcadors que s'estudien en la major part dels casos d'identificació de persones. Els marcadors del cromosoma Y, així com del DNA mitocondrial, no discriminen individus, sinó que reflecteixen llinatges paterns (Y) o materns (DNA mitocondrial). Una propietat interessant del DNA mitocondrial és que, com que es troba en les mitocondries, uns orgànuls abundants en totes les cèl·lules, es preserva millor que el DNA nuclear, per la qual cosa es pot fer servir en els casos en què no hi ha a penes DNA nuclear. L'estudi del cromosoma Y s'empra en la investigació d'agressions sexuals, perquè acostuma a discriminar entre el material de la persona agredida i el de l'agressora, ja que de les mostres preses a les cavitats o en les ungles de la víctima s'obté una barreja de cèl·lules d'ambdós.

El primer cas criminal en què es va aplicar la genètica forense va ser resolt al Regne Unit el 1986. Els as-

sassinats de dues noies, un ocorregut el 1983 i l'altre el 1986, compartien característiques que feien pensar en un sol assassí. Fins i tot un home va admetre ser el causant del segon crim; però el seu perfil genètic no coincidia amb l'obtingut de mostres de semen recuperades del cos de les dues víctimes, que sí que era coincident. Un any més tard es va fer un estudi genètic massiu i voluntari a quatre-mil homes de l'entorn, d'entre disset i trenta-quatre anys. En cap dels casos no es va trobar coincidència. Ara bé, una trucada va alertar la policia d'una conversa sentida en un pub: un veí es vantava d'haver guanyat 200 lliures per suplantar el forner en el mostreig massiu. Finalment, el forner Colin Pitchfork va acabar confessant els crims.

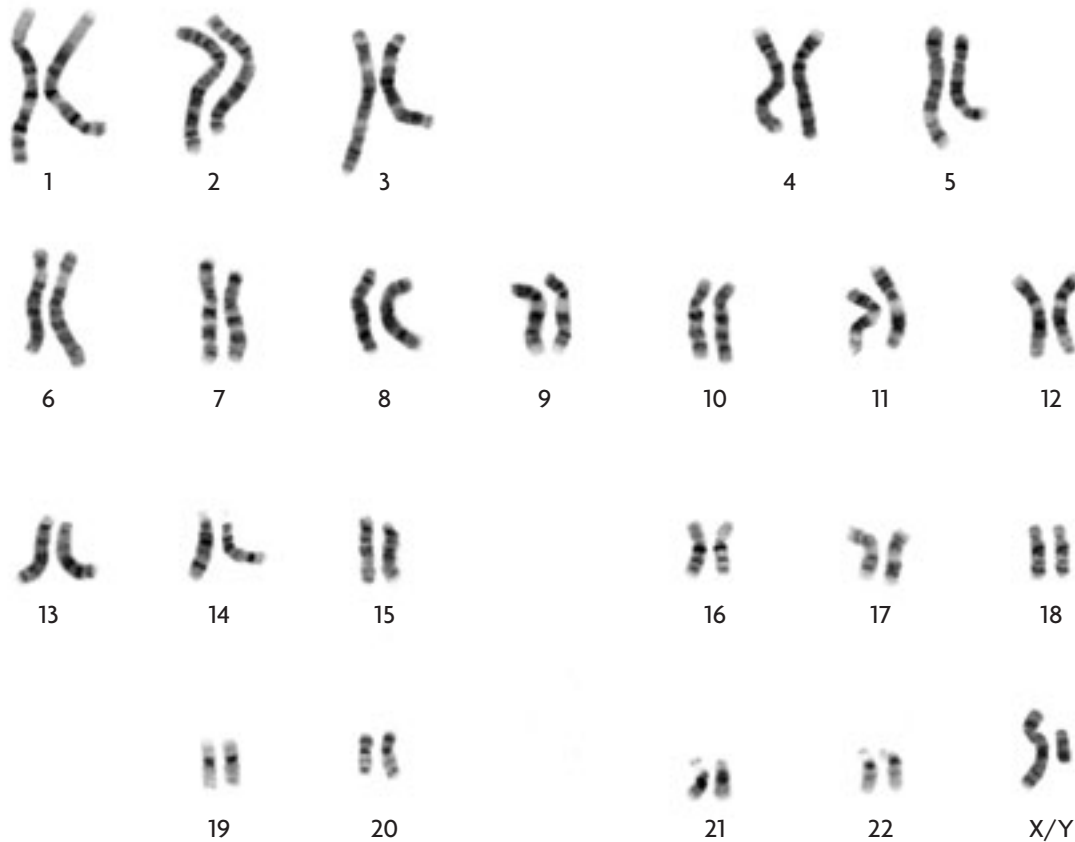
**«EL PRIMER CAS CRIMINAL
EN QUÈ ES VA APLICAR
LA GENÈTICA FORENSE VA
SER RESOLT AL REGNE UNIT
EL 1986»**

■ L'ESCENA DEL CRIM

L'evolució de la genètica forense ha anat lligada a un aprenentatge per assaig-error a mesura que se superaven els obstacles en les interpretacions. Així, els protocols

s'han anat afinant, com també les acreditacions dels laboratoris que en fan. Els responsables de realitzar la inspecció del lloc dels fets saben que cal prendre les mostres de manera molt precisa i documentada, i que el camí fins al laboratori també ha de ser acurat; un cop allà se segueix un rigorós protocol de recepció i custòdia. La defensa d'O. J. Simpson, jugador de futbol americà acusat d'assassinar la seva exdona i un amic el 1994, va aconseguir que el jurat rebutgés les proves genètiques que l'inculpaven d'haver estat en el lloc del crim, després de semblar dubtes de defecte en la cadena de custòdia.

Un dels casos més antics en què es va aplicar aquesta tècnica a Espanya va ser el de les nenes d'Alcàsser (València), succeït el 1992. Les mostres de pèls recollits en una manta trobada al cotxe on les van transportar no van poder ser utilitzades ni ben atribuïdes per manca de rigor en la recollida. Així doncs, el cas no va poder ser resolt per genètica forense, però va servir d'aprenentatge dels problemes associats de contaminació, que pot succeir en qualsevol moment. Per tant,



Cariotip humà d'un home. En els humans, els cromosomes del parell 1 al 22 són autosomes (no sexuals) i el parell 23 és el cromosoma sexual (en aquest cas, XY). És en els autosomes on es localitzen els marcadors que s'estudien en la major part dels casos d'identificació de persones.

una de les precaucions és obtenir el perfil genètic de les persones involucrades en l'obtenció, la trajectòria i el tractament de les mostres.

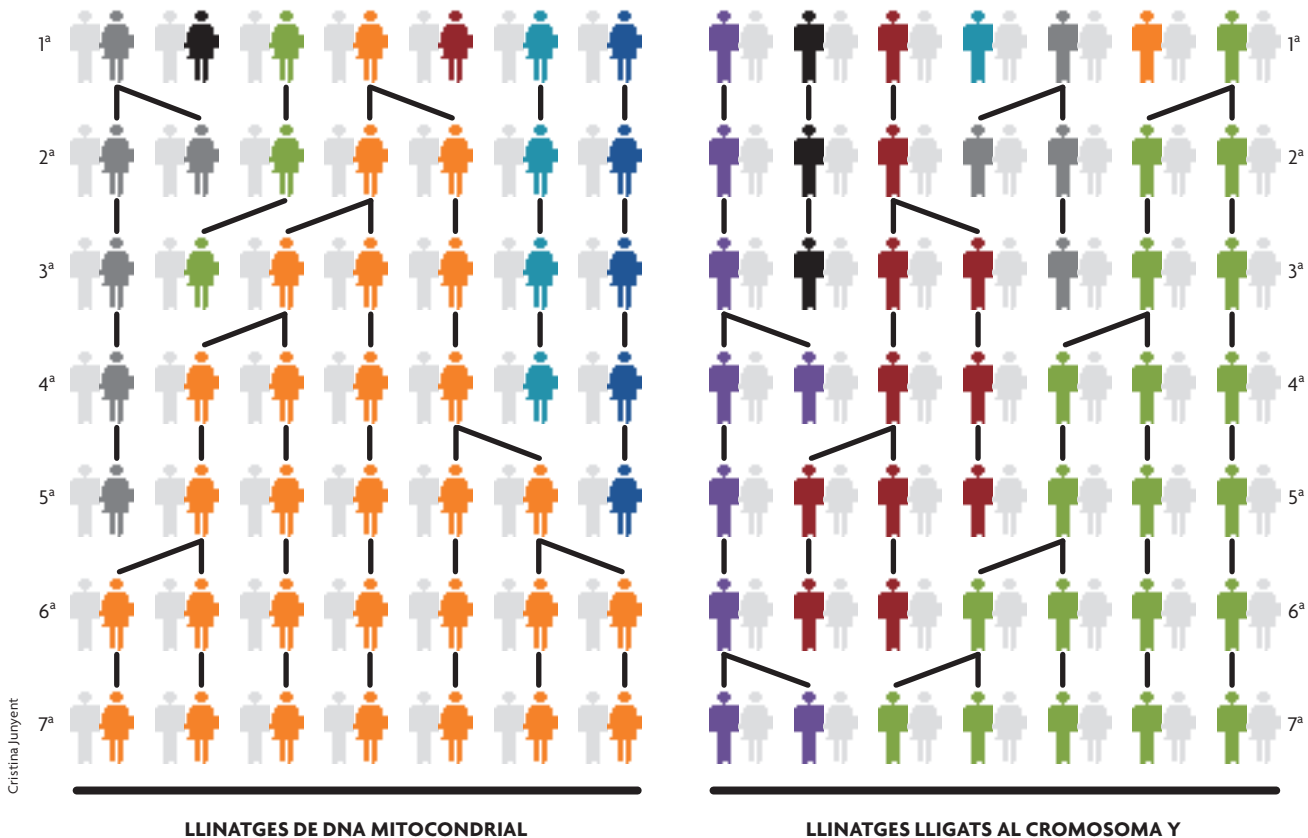
Recentment, el cas del «fantasma de Heilbronn» va permetre també anar un pas més enllà en l'estandardització de la disciplina. L'any 2007, en aquesta localitat del sud d'Alemanya, es va trobar el cos d'una policia assassinada dins el seu cotxe patrulla. Les mostres analitzades van revelar el perfil genètic d'una dona que no era la víctima. I quan es va incloure en una base de dades es van trobar fins a quaranta coincidències de casos molt diferents i en països veïns. Es va pensar en un delinqüent versàtil, viatger i, potser, transsexual. La hipòtesi va canviar quan el 2009 es va realitzar el perfil genètic d'un cadàver sense identificar i molt deteriorat; va tornar a aparèixer el perfil ubic. Ara bé, en repetir la prova, ja no va tornar a sortir. Què estava passant? Doncs que l'empresa que manufacturava i dis-

**«L'ESTUDI DEL
CROMOSOMA Y S'EMPRA
EN L'ESTUDI D'AGRESSIONS
SEXUALS, PERQUÈ
ACOSTUMA A DISCRIMINAR
ENTRE EL MATERIAL
GENÈTIC DE LA PERSONA
AGREDIDA I EL DE
L'AGRESSORA»**

tribuïa els tubs Eppendorf per a recollir les mostres havia contaminat involuntàriament una remesa, de manera que hi apareixia el perfil genètic d'una treballadora. El 2016 ha aparegut una norma ISO que han de complir tots els proveïdors de material per als laboratoris de genètica forense.

Hi pot haver altres fantasmes. Un mosquit pot ser un vehicle involuntari i representar un paper falsament inculpatòri. Imaginem

que una nit d'estiu, amb les finestres obertes i els llums encesos, un mosquit pica una persona i volant arriba al lloc on s'esdevindrà un crim. I un dels presents l'esclafa contra la paret. Si es pren la mostra de sang de la paret com un esquitx, sortirà el perfil del veí innocent! L'estudi del material genètic és un indicatiu, en els judicis n'hi ha molts més. És el jutge qui combina les pistes coincidents abans de determinar la culpabilitat. Cal fer un esforç conjunt d'estreta comprensió entre el pèrit i el tribunal.



Herència dels llinatges matern (a l'esquerra) i patern (a la dreta). L'esquema es llegeix de dalt a baix, seguint les generacions de la primera a la setena, i on cada color correspon a un llinatge. En la primera generació de dones trobem set llinatges de DNA mitocondrial, mentre que en la segona n'hi ha cinc; les dones representades amb color negre i vermell fosc no han tingut descendència femenina, de manera que els seus llinatges s'han extingit; al seu torn, la dona de color gris ha tingut dues filles, com la dona de color taronja, i, en ambdós casos, les germanes tenen idèntic DNA mitocondrial. En el cas dels homes també trobem set llinatges, lligats al cromosoma Y. En la segona generació han desaparegut els llinatges taronja i blau, per manca de descendència masculina; per contra, el llinatge verd ha crescut, com ho ha fet el llinatge gris; i, en ambdós casos, els germans tenen el mateix cromosoma Y.

■ LA FAMÍLIA I ALTRES ANIMALS

Un dels primers casos en què es va investigar la paternitat per via biològica, i va ser mal adjudicada, és el de Charles Chaplin. Quan l'actriu Joan Barry el va acusar de ser el pare de la seva filla, aquest va assegurar que feia més d'un any que no la veia. Les proves pericials van estipular que no ho podia ser: Chaplin pertanyia al grup 0, mentre que la mare pertanyia al grup A i la filla, al B; el pare, per tant, havia d'aportar el grup B, que Chaplin no tenia. No obstant això, i malgrat el testimoni de tres metges, el tribunal el va declarar culpable i el va condemnar a donar el nom a Carol Ann i passar-li una manutenció fins que va fer vint-i-un anys. Ara les proves de paternitat ja no es fan amb grups sanguinis sinó amb perfils genètics. Habitualment els sol·liciten

fills il·legítims que reclamen part d'una herència; però també s'han aplicat en segrestos de nadons a Espanya i a l'Argentina.

La relació de parentiu de vegades resol altres casos. El primer trimestre de 2016, gairebé vint anys després de l'agressió i assassinat d'Eva Blanco al municipi d'Algete (Madrid), i quan el cas era a punt de prescriure, es va identificar una persona a França sospitosa d'haver comès el crim. En la base de dades es va detectar un perfil de cromosoma Y que coincidia amb

les mostres preses a la noia. Com que el cromosoma Y no identifica l'individu, sinó el parentiu, es va reprendre la recerca buscant parents del portador que haguessin viscut a Algete. I es va trobar un germà que, no gaire després dels fets, va marxar de la localitat. Reconèixer parents a través d'un perfil genètic es pot fer ser-

**«KUWAIT ÉS L'ÚNIC
PAÍS DEL MÓN EN QUÈ
S'HA EMÈS UNA LLEI PER
A TENIR IDENTIFICAT
EL PERFIL GENÈTIC DE TOTA
LA POBLACIÓ»**

	I^A	I^B	i
I^A	$I^A I^A$ A	$I^A I^B$ AB	$I^A i$ A
I^B	$I^B I^A$ AB	$I^B I^B$ B	$I^B i$ B
i	$i I^A$ A	$i I^B$ B	ii 0

Cristina Junyent

En 1943, l'actriu Joan Barry va posar una demanda de paternitat al també actor Charles Chaplin. Chaplin, amb un fenotip 0 (en blau en el quadre) en el grup sanguini havia de tenir forçosament els dos al·lels 0 (*ii*). Joan Barry, amb fenotip A (en groc al quadre), podia tenir un genotip amb una combinació d'al·lels $I^A I^A$, $I^A i$ o $i I^A$. Junts, només podien tenir fills amb un fenotip A o 0 (si la mare era $i I^A$); en cap cas un fill de fenotip B. Si Carol Ann pertanyia al grup B, no podia ser filla de Chaplin.

vir a França, però la legislació espanyola vigent, més protectora de les dades dels individus, no ho permet.

La genètica forense també ajuda en casos històrics. La família Romanov, executada pels soviets, va ser identificada per DNA forense, i els perfils van resoldre la polèmica generada per les persones que es deien descendents dels darrers tsars. També s'estudia la possibilitat de contrastar el DNA que es pugui recuperar de les restes trobades a l'església de les Trinitàries de Madrid i atribuïdes morfològicament a Cervantes amb la d'alguns parents seus enterrats i identificats al cementiri d'Arganda i a Còrdova. Quan en la recuperació de la memòria s'estudien restes trobades en fosses de la Guerra Civil espanyola, es busca el parentiu pel DNA mitocondrial, perquè es deteriora menys, encara que només permeti buscar similituds pel llinatge femení dels desapareguts.

Tot i que és molt circumstancial al que es demanin proves d'identificació d'espècies animals, poden ser d'utilitat. Hi ha denúncies de mossegades de gossos en què s'estudia el perfil genètic de l'animal. O quan el pèl d'una mascota trobat en l'escena d'un crim ha conduït al sospitós. I quan, després dels atacs de l'11 de setembre de 2001, cinc treballadors de correus van morir per contagi de pols de carboncle¹

¹ El carboncle és una malaltia, produïda per un bacteri, que pateixen els animals, en especial el ramat.

enviat per carta, l'estudi filogenètic va guiar fins a l'origen dels enviaments. En altres casos, l'animal és la víctima. Algun veí fart de sentir bordar un gos l'ha mort. Si es troba l'animal i es pot confrontar el seu perfil, es pot adjudicar la culpabilitat. D'una altra banda, per a recuperar les poblacions de balenes, el 1986 la Comissió Balenera Internacional va prohibir-ne la cacera, excepte a les poblacions tradicionals que viuen de la seva carn. En l'actualitat al Japó es permet capturar-ne amb objectius «científics»; i a Islàndia s'ha reprès la cacera legal d'algunes espècies. Els estudis de DNA serveixen per denunciar-ne la sobrecaptura, és a dir, reconèixer espècies capturades no permeses, en un cas, i la discriminació d'un nombre major d'individus capturats dels permesos, en l'altre.

■ DESAPAREGUTS, INNOCENTS I IMMIGRANTS

Quan, en grans catàstrofes, no es pot recórrer a una altra mena d'identificació, es demana ajuda a la genètica forense. En l'atemptat de l'11 de setembre a les Torres Bessones, l'estat dels cossos va obligar a atribuir les identitats amb marcadors genètics. Un 40% de les restes, però, va quedar sense identificar. Com que l'atac va tenir lloc a primera hora del matí, moltes de les víctimes eren les persones que netejaven les oficines, per la qual cosa es pensa que podien estar en situació il·legal i per això ningú no es va atrevir a reclamar els cossos. No va passar el mateix amb l'avió del vol 77 d'American Airlines que el mateix dia es va estavellar al Pentàgon. Es van identificar totes les víctimes excepte cinc. Com que eren portadors de marcadors genètics freqüents en persones del Pròxim Orient, van ser considerades com pertanyents als segrestadors i es va tancar la investigació forense del cas.

El DNA ha permès exculpar innocents. Als Estats Units, el 1992 es va iniciar el Projecte Innocència, que revisa casos previs a l'aplicació de les tècniques genètiques. Fins ara, ha aconseguit alliberar 344 persones inculpades erròniament. Moltes d'aquestes persones han passat molts anys a presó, algunes d'elles en el corredor de la mort. Els primers marcadors genètics a ser emprats van ser els HLA (per les sigles en anglès d'antigen leucocitari humà), proteïnes o grups sanguinis que, tot i tenir polimorfismes més limitats que el DNA, poden ser discriminadors. Aquests marcadors van ajudar a resoldre el segrest de Maria Àngels Feliu, la farmacèutica d'Olot (Girona). L'anàlisi de les restes de saliva que van dei-





Ministeri Rus de Salut

La genètica forense ha ajudat en casos històrics, com el de la família Romanov, executada pels soviets. Els membres de la família de l'últim tsar van ser identificats gràcies a l'estudi forense de les seues restes (en la imatge).

xar els segrestadors en tancar els sobres que enviaven a la família per extorsionar-la va exculpar els primers acusats i, més endavant i amb tècniques més modernes, va permetre inculpar el responsable.

■ DEL GENOTIP AL FENOTIP

La identificació de persones pel DNA va començar el 1985 quan l'equip d'Alec Jeffreys, de la Universitat de Leicester (Regne Unit), va publicar a la revista *Nature* que en l'estudi dels perfils genètics es trobava una marca personal. Els marcadors que es fan servir des del 1992 són els STR (per les sigles en anglès de repeticions curtes en tàndem), que ens diferencien pel nombre de repeticions. A més de la capacitat de discriminació, no requereixen mostres molt riques de material genètic, cosa que els fa molt útils en criminalística.

Quan el material que ha de ser sotmès a estudi arriba al laboratori de genètica forense, en primer lloc s'extreu el DNA de la mostra, després cal triar el fragment que es vol estudiar i, aleshores, amplificar-lo per la tècnica de la PCR (reacció en cadena de la polimerasa, en les seues sigles en anglès). Un cop la mostra és amplificada, se la sotmet a una electroforesi en un gel d'agarosa al

«LA IDENTIFICACIÓ DE PERSONES PEL DNA VA COMENÇAR EL 1985 QUAN L'EQUIP D'ALEC JEFFREYS VA PUBLICAR A LA REVISTA 'NATURE' QUE EN L'ESTUDI DELS PERFILS GENÈTICS ES TROBAVA UNA MARCA PERSONAL»

qual s'aplica un corrent elèctric. Com que el DNA té càrrega negativa, els fragments es mouen cap a l'èlectrode positiu segons la velocitat que els hi permeti el seu pes. Més tard, les mostres es tenyeixen per a distingir les bandes que individualitzen el portador.

El resultat de la identificació es compara amb un altre material genètic prèviament determinat per a trobar coincidències. Els informes s'emeten en base al mètode estadístic del contrast d'hipòtesis. Generalment, es treballa amb la hipòtesi del fiscal, que busca la culpabilitat, i la de la defensa, que busca la innocència. En una enorme majoria dels casos no es planteja dubte, ja que l'índex estadístic de probabilitat acostuma a ser de trilions o bilions, és a dir, que el tècnic aposta un trilió o un bilió de vegades a una a la culpabilitat o a la innocència. En casos de paternitat el valor de 10.000 a 1 ja és acceptable.

Altres marcadors genètics tenen patrons predominants en determinades latituds geogràfiques, de manera que es pot insinuar un origen de la persona. Però cal tenir molta precaució, perquè la història de la nostra espècie és plena de desplaçaments i les migracions poden donar lloc a situacions confuses. Per això, tot i que pot ser una eina molt útil per a la policia, aquestes inferències no es fan servir en els informes judicials.

I, a mesura que es coneix l'herència dels diversos caràcters, les eines condueixen del genotip al fenotip, i es pot tenir una aproximació al color dels ulls o altres característiques físiques, o una aproximació a l'edat de la persona. A Hong Kong, on tenen un greu problema per l'enorme generació d'escombraries, les autoritats van engegar una campanya per a desencoratjar de llançar la brutícia on no toca. A partir del material genètic obtingut de la

brossa es fan reconstruccions facials, i es penja un pòster al metro amb el retrat robot aconseguit associat al material rebutjat indegudament: una burilla, un preservatiu... Aquí no seria possible, vulneraria el dret a la intimitat de les persones.

■ QÜESTIONS ÈTIQUES, LEGALS I SOCIALS

Aviat es va veure que els resultats de les proves de criminalística es podien recollir en bases de dades i comparar-los, atès que els laboratoris forenses d'arreu del món fan servir els mateixos marcadors, com també és compartit el programari majoritàriament emprat, desenvolupat per l'FBI. La base de dades d'Espanya

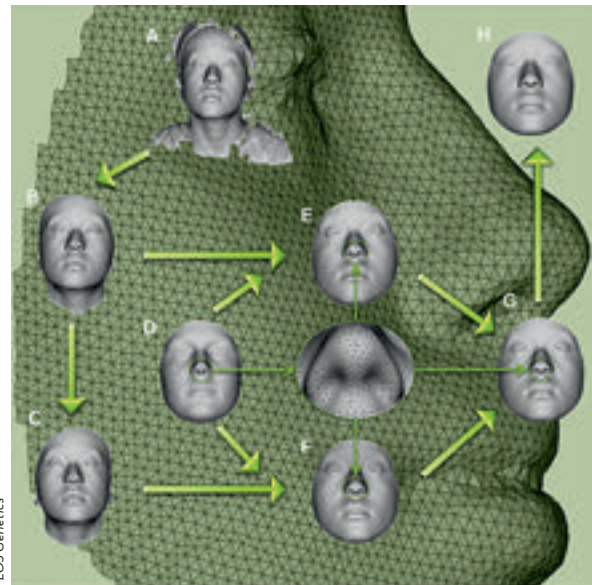
funciona des de 2008 i hi tenen accés, tant per introduir com per llegir dades, els cossos de policia autònomic (Euskadi, Navarra, Catalunya), la Guàrdia Civil, els ministeris d'Interior i de Justícia i la Interpol. Òbviament, l'accés és limitat. Molts laboratoris de genètica forense participen en el sistema CODIS (Sistema d'Índex Combinat de DNA, en les seues sigles en anglès), en què els laboratoris forenses intercanvien i comparen perfils per via electrònica. Així s'han pogut vincular crims violents en sèrie, exonerar innocents condemnats de manera incorrecta o identificar desapareguts. Des del 2007, quan es va iniciar, aquesta col·laboració ha permès resoldre entre 4.000 i 5.000 casos anuals, cosa que no s'hauria pogut fer d'una altra manera.

En introduir un perfil, el primer que es fa és comparar dins la mateixa base local en què s'entra. Quan no hi ha coincidència, passa a un nivell superior; però si en sorgeix una, envia una alerta als laboratoris implicats. I si es descarta un error, s'avisava els jutjats perquè prenguin les mesures que considerin oportunes. La base de dades europea comparteix perfils genètics, empremtes dactilars, matrícules de cotxes i altres dades. El tractat pel qual es regula aquesta informa-

«A MESURA QUE ES CONEIX L'HERÈNCIA DELS DIVERSOS CARÀCTERS, LES EINES CONDUEIXEN DEL GENOTIP AL FENOTIP, I ES POT TENIR UNA APROXIMACIÓ AL COLOR DELS ULLS O ALTRES CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES»

ció duu el nom de la ciutat alemanya on es va signar, Prüm, i pretén impulsar la participació transfronterera contra el crim organitzat, reforçar la col·laboració antiterrorista i establir vincles de connexió entre els criminals. Així va passar en un crim comès recentment a Conca, en què l'assassí de dues noies va ser localitzat a Romania.

De l'ús de les dades genètiques d'una persona se'n deriven problemes ètics i legals, que poden ser vistos de forma contraposada; per això, a cada país la legislació té característiques pròpies que condicionen com es poden fer servir. A Holanda, per exemple, és legal estudiar informació genètica que permeti inferir caràcters fenotípics. Així es poden obtenir retrats robot barroers i altres dades com el color de la pell o dels ulls. La legislació espanyola només permet incloure en les bases els perfils genètics de les persones que han comès delictes greus i prohibeix inferir l'aspecte



La diversitat facial humana és substancial, complexa i, en gran mesura, científicament inexplicable. Per poder reconstruir-la a partir del DNA es van emprar models d'ascendència d'Àfrica occidental i europea mixta d'Estats Units, Brasil i Cap Verd. Es van buscar les relacions entre la variació facial i els efectes del sexe, ascendència genòmica, i un subconjunt de gens candidats craniofacials. A partir d'un conjunt de vint gens que van mostrar efectes significatius en les característiques facials, es busca la fesomia més probable del portador d'una determinada mostra genètica. En la imatge s'explica quin és el procés que se segueix per a reconstruir el nas a partir del DNA. A) Superfície original. B) Exclusió de les parts sense cara. C) Reflexió per a fer la imatge espill. D) Màscara antropomètrica de quasi-fites. E) Reassignació. F) Reassignació reflectida. G) Simetrització. H) Reconstrucció.

a partir dels marcadors. En el debat social, també hi ha diversos corrents d'opinió: algunes persones consideren que, si no han comès cap acte delictiu, no han de tenir por a estar inclosos en una base de dades genòmica i estarien a favor que s'incloués tota la població, com està inclosa l'empremta dactilar. Un altre corrent considera que és millor preservar la intimitat de l'individu.

Kuwait és l'únic país del món en què s'ha emès una llei per a tenir identificat el perfil genètic de tota la població. I a Qatar sembla que estan a punt de fer-ne una. L'argument sempre és la seguretat, però hi pot haver intencions ocultes, com ara l'atribució de la «veritable» ciutadania; també hi podria haver efectes secundaris com ara trobar exclusions de paternitats en llocs en què l'adulteri pot ser penat amb la mort. L'ús pervers que pot tenir una eina d'aquesta mena pot no estar plantejat inicialment i aparèixer més endavant. ☺

Cristina Junyent. Doctora en Biologia i directora de la Fundació Ciència en Societat (Barcelona).