



PJCDMX
CIUDAD DE MÉXICO

SERIE ³¹
JUSTICIA Y DERECHO

9^o

CONGRESO INTERNACIONAL DE CIENCIAS FORENSES





Primera edición: diciembre 2019.
Impreso en México.

Derechos reservados © 2019
Tribunal Superior de Justicia de la Ciudad de México
Niños Héroes núm. 132, colonia Doctores, alcaldía Cuauhtémoc,
C.P. 06720. Ciudad de México.

ISBN: 978-607-9082-44-4

Publicado por: Instituto de Estudios Judiciales
Niños Héroes núm. 150, sexto piso,
colonia Doctores, alcaldía Cuauhtémoc,
C.P. 06720, Ciudad de México.
Teléfono: 9156 4997, ext. 112706 y 112707
Página web: www.iejcdmx.gob.mx
Correo electrónico: editorial@tsjcdmx.gob.mx

Las opiniones expresadas en este libro son responsabilidad exclusiva del autor y no corresponden necesariamente a las del Tribunal Superior de Justicia de la Ciudad de México.

ÍNDICE

PRESENTACIÓN Magdo. Dr. Rafael Guerra Álvarez	5
INTERPRETACIÓN DE PERFILES GENÉTICOS EN CASOS CRIMINALES Y DE PATERNIDAD Héctor Rangel Villalobos	7
ELEMENTOS PARA LA VALORACIÓN DE LA PRUEBA CIENTÍFICA Zoraida García Castillo	31
ESTIMACIÓN DE SEXO Y EDAD A LA MUERTE CON BASE EN EL EXTREMO ESTERNAL DEL CUARTO ARCO COSTAL ¿EL MÉTODO DE ÍŞCAN REALMENTE FUNCIONA? Nuvia Montserrat Maestro Marínez	45
PSICOTRÓPICOS DE USO FRECUENTE EN LA COMISIÓN DE DELITOS Minerva Vargas Cabrera	63
LA AUTOPSIA PSICOLÓGICA EN LA INVESTIGACIÓN DE PRESUNTOS FEMINICIDIOS Teresita del Carmen García Pérez	73
SCHOOL SHOOTERS: ANÁLISIS PSICOLÓGICO FORENSE Rocío Estela López Orozco	83

Magdo. Dr. Rafael Guerra Álvarez

Presidente del Poder Judicial de la Ciudad de México

Consejeros de la Judicatura

Lic. Aurora Gómez Aguilar

Dr. Jorge Martínez Arreguín

Dra. Blanca Estela del Rosario Zamudio Valdés

Dr. Miguel Arroyo Ramírez

Comité Editorial

Magdo. Dr. Rafael Guerra Álvarez

Presidente

Vocales

Dr. Antonio Muñozcano Eternod

Magistrado de la Cuarta Sala Familiar

Dr. Jorge Martínez Arreguín

Consejero de la Judicatura

Lic. Judith Cova Castillo

Jueza Décimo de lo Civil

Mtro. Sergio Fontes Granados

Oficial Mayor

Dra. María Elena Ramírez Sánchez

Directora General del Instituto de Estudios Judiciales

Mtro. Raciél Garrido Maldonado

Director General de Anales de Jurisprudencia y Boletín Judicial

PRESENTACIÓN

Las ciencias forenses se han visto fortalecidas a través de los años por los avances tecnológicos, por el progreso en técnicas y métodos. La constante preparación de profesionales en la materia también ha contribuido a que esta área del conocimiento mejore día a día, incluso en su adecuación a las necesidades sociales y, en especial, al nuevo sistema de justicia en el que nos encontramos.

Al hablar de este último punto debemos tener presente la creación de la Licenciatura en Ciencia Forense de la Facultad de Medicina de la UNAM (2013) y la celebración del Congreso Internacional de Ciencias Forenses que, desde 2009, reúne a un número importante de expertos —nacionales e internacionales— en los distintos campos que dan forma a esta materia.

El Congreso Internacional de Ciencias Forenses del INCIFO CDMX se consagra ya como un espacio para el intercambio entre especialistas, cuyo objetivo principal es, entre otros, mejorar el nivel académico y científico de profesionales y estudiantes, así como de aquellos involucrados con incentivar la calidad de los procedimientos jurídicos que son trascendentes para la impartición de justicia.

Los temas aquí tratados son tan diversos como las disciplinas que convergen, por ejemplo: la autopsia, psicológica, el uso de drogas para la comisión de delitos, la prueba científica, la identificación, por mencionar solo algunos.

Sin duda, el lugar que ahora ocupan las ciencias forenses en el ámbito jurídico convierte este espacio interdisciplinario en un paso esencial hacia la veracidad y la competencia de los resultados que se ven reflejados en la labor diaria de los juzgadores.

Magdo. Dr. Rafael Guerra Álvarez

Presidente del Poder Judicial de la Ciudad de México

INTERPRETACIÓN DE PERFILES GENÉTICOS EN CASOS CRIMINALES Y DE PATERNIDAD

Héctor Rangel Villalobos*

* Licenciado en Biología, maestro y doctor en Genética Humana. Investigador nacional SNI, nivel III, profesor investigador titular "C" y director del Instituto de Genética Molecular del Centro Universitario de la Ciénega de la Universidad de Guadalajara.

El desarrollo de la genética forense o de la identificación humana trajo consigo cambios importantes en las ciencias forenses respecto a la forma de interpretar la evidencia en un caso criminal. Los antiguos forenses, basados en su conocimiento, experiencia e intuición, ofrecían valores absolutos en sus reportes periciales, y esas opiniones solían ser irrefutables. Sin embargo, ahora los científicos forenses tienen claro que las opiniones más confiables no son aquellas que se valoran como verdades o creencias absolutas fundadas en la experiencia o intuición, sino aquellas en las que se puede valorar el grado de error o incertidumbre.

Actualmente, los científicos forenses basan sus informes en evidencia científica, usan el razonamiento y no dan valores absolutos a sus conclusiones; por el contrario, detallan la probabilidad de error, por pequeña que esta sea. Por ejemplo, si un testigo alude que hay una persona de origen africano con ojos azules, el perito puede argumentar que no existen dichos individuos, pero —aunque sean raros— vaya que hay sujetos con esos rasgos. Idealmente se debe hacer una valoración estadística de ese rasgo, lo cual depende de un contexto

poblacional, ya sea un país o un continente, así la probabilidad de ese evento ya no sería cero.

No se debe caer en el pesimismo de pensar que los jueces, fiscales y abogados no entienden las pruebas genéticas en razón de las diferencias entre el lenguaje científico y el legal. En la misma medida, es difícil comprender el lenguaje y términos legales para los científicos. Es cierto que existen distinciones entre estos campos de conocimiento, pero no es necesario que un abogado comprenda el análisis de ADN en su totalidad; lo que sí es fundamental es que tenga claro cuál es su significado y sus limitaciones para evitar el deslumbramiento de los avances científicos. En otras palabras, se trata de entender lo esencial para poder interpretarlo y aplicarlo a la impartición de justicia.

PRINCIPIOS DE LA INTERPRETACIÓN DE LA EVIDENCIA

Notación

Los elementos que integran un caso forense normalmente son: un criminal, cuya identidad generalmente se desconoce, una muestra o evidencia biológica que puede ser de diferentes tipos (sangre,

saliva, semen, etcétera), que es encontrada en la escena del crimen y que sirve para realizar la prueba genética, y —con suerte— un inculpado o acusado que se trata de vincular con la evidencia biológica. Se describe a continuación la notación que se utiliza sobre los elementos considerados al evaluar la evidencia:

- Gs. Genotipo del sospechoso;
- Gc. Genotipo en la escena del crimen;
- E. Evidencia genética que regularmente hace referencia a que $G_s = G_c$;
- información adicional, datos, circunstancias, evidencia no genética del caso;¹
- Hf. El sospechoso dejó la muestra-crimen;
- Hd. Otra persona dejó la muestra-crimen.

Primer principio

Para evaluar la incertidumbre de cualquier hipótesis es necesario tener al menos una hipótesis alterna-

tiva. Por lo general, en los casos forenses se contrasta la hipótesis del fiscal (Hf), que asume que el sospechoso dejó la muestra en la escena del crimen, con la hipótesis de la defensa (Hd), que implica que fue otra persona. Se puede ver que ambas son mutuamente exclusivas y exhaustivas, es decir, o es una u otra, y no hay más opciones.

Segundo principio

Este principio se relaciona con las diferencias entre el perito y el juez para evaluar el caso. Es un aspecto esencial de la labor del perito para tener claro su papel como investigador-asistente del juez y ayudarlo a entender la evidencia. Al desarrollar esta tarea, el perito debe enfocarse en la probabilidad de haber encontrado la evidencia dada la hipótesis (Hf), el individuo es la fuente de la muestra biológica, respecto de que ha sido dejada por otra persona de la población (Hd). El científico forense podría preguntarse: ¿cuál es la probabilidad de haber encontrado la evidencia (E) considerando que el sospechoso la originó (Hf)? y ¿cuál es la probabilidad de haberla encontrado si la dejó otra persona (Hd)?

1 Por ejemplo, si conoce a la víctima, si tiene antecedentes penales, si ha cometido alguna agresión anterior o si tiene algún antecedente que pueda brindar información al respecto.

Formalmente, esto se establece en la llamada *razón de verosimilitud*, mejor conocida como LR (*likelihood ratio*) por sus siglas en inglés:

$$LR = \frac{\Pr(E \mid H_f, I)}{\Pr(E \mid H_d, I)} = \frac{\Pr(G_c, G_s \mid H_f, I)}{\Pr(G_c, G_s \mid H_d, I)}$$

Durante este proceso, el perito debe evitar hablar de culpabilidad o inocencia, pues esto es del dominio del tribunal. Por ejemplo, en el caso de una supuesta violación se podría demostrar que el semen encontrado proviene de cierta persona, pero si se trata de un acto sexual consensuado, entonces, no sería violación y no hay delito que perseguir. De forma similar, aunque un perito puede vincular mediante una muestra biológica la presencia de una persona en la escena de un crimen, no demuestra que ella lo haya cometido; en ambos casos eso es decisión del juez. En contraparte, el juzgador se debe enfocar precisamente en las hipótesis de culpabilidad o inocencia dada la evidencia. Así pues, se podría preguntar ¿es más probable que sea culpable (H_f) o inocente (H_d) dada la evidencia genética (E) y la información adicional (I) encontrada?

$$LR = \frac{\Pr(H_f \mid E, I)}{\Pr(H_d \mid E, I)}$$

Tercer principio

La evaluación de la evidencia no solo depende de las hipótesis (H_f y H_d), sino también de las circunstancias. Por ejemplo, normalmente se evalúa una paternidad comparando la hipótesis de que haya sido el supuesto padre (SP) con la que menciona que fue una persona al azar de la población. Sin embargo, si se nos comunica que en esa paternidad está involucrado un hermano del SP, tales circunstancias obligan al perito a evaluar la probabilidad de paternidad de SP respecto de que su hermano sea el verdadero padre. Las probabilidades en el primer y segundo caso son muy diferentes debido al cambio de las circunstancias.

INTERPRETACIÓN DE UN PERFIL GENÉTICO EN UN CASO CRIMINAL

Se describirá el panorama general de un caso forense en el cual un criminal desconocido deja una evidencia biológica en la escena del crimen

y —con suerte— eventualmente se detiene a un sospechoso a quien se le toma una muestra biológica. De la evidencia y del sospechoso se obtienen per-

files genéticos y, de ser idénticos, se puede pensar que la persona podría estar involucrada o ser culpable del delito (figura 1).

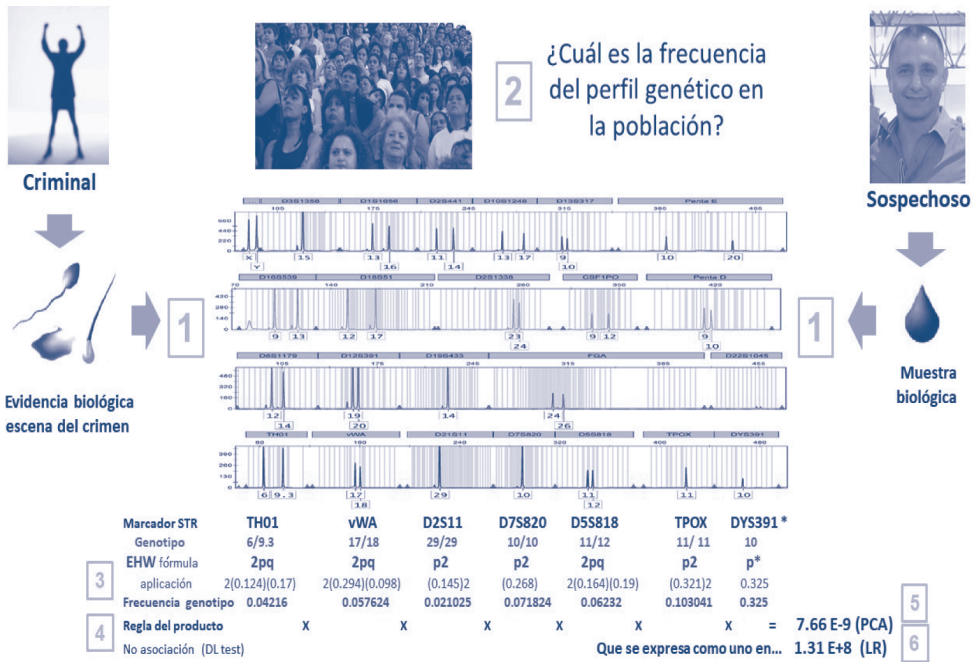


Figura 1. Pasos generales para interpretar la evidencia de ADN en un caso criminal, para vincular a un sospechoso con la evidencia biológica encontrada en la escena de un crimen.

La interpretación estadística del caso deriva de contestar las siguientes preguntas: ¿cuál es la frecuencia de ese perfil genético en dicha población? o ¿cuántas personas tendrían ese mismo perfil genético en ese lugar?

Para explicar cómo se hace la valoración estadística, se tomarán como referencia los picos de la parte inferior del perfil de ADN de este caso, que incluye los siguientes sistemas genéticos: TH01, vWA, D2S11, D7S820, TPOX y DYS391; este último, exclusivo de varones al estar localizado en el cromosoma Y.

Los criterios generales a seguir son: 1) contar con las frecuencias alélicas para cada marcador en la población donde fue cometido el delito; los alelos se representan por números y forman una combinación que se denomina *genotipo* para cada marcador genético (e.g. 6/9.3 para TH01); 2) frecuencias alélicas mínimas (FAM), que se aplican cuando no está reportada la frecuencia de un alelo observado en el perfil genético, por lo que se aplica la FAM a manera de "repuesto" o "comodín"; 3) verificar que la población cumpla con el equilibrio Hardy-Weinberg (EHW), cuyas premisas permiten calcular de forma sencilla la

frecuencia de un genotipo homocigoto como p^2 , es decir, elevando la frecuencia del alelo al cuadrado (e.g. 11/11 para TPOX = $0.1034 = 10.34\%$), o con la fórmula $2pq$ cuando es heterocigoto (e.g. 11/12 para D5S818 = 0.0623). Se observa en el paso 3 de la figura 1 cómo se aplica el EHW y las frecuencias alélicas para calcular la frecuencia de cada genotipo; 4) que las frecuencias alélicas de los marcadores sean independientes (no asociadas), lo que se demuestra con la prueba de desequilibrio de ligamiento (DL).

Lo anterior facilita la estimación sencilla de la frecuencia de un perfil genético mediante la simple multiplicación de genotipos individuales que lo componen, lo que se denomina *regla del producto*. Su aplicación al caso permitió estimar que la frecuencia del perfil genético completo es de $7.66E^{-09}$, a esto se le conoce como probabilidad de coincidencia al azar (PCA) (figura 1).

Una manera más fácil de comprender la PCA es con su recíproco ($1/PCA$), ya que indica que se espera observar el perfil genético en uno de cada 131 millones de personas ($1.31E^{+08}$). Este número por lo general también representa el valor que

aporta la evidencia genética y se describe como LR (*likelihood ratio*). Cabe mencionar que se ha recomendado usar la notación científica para presentar el LR, es decir, reportarlo como $LR = 1.31E^{+08}$ y no como $LR = 131,456,675.12$. Dicha recomendación se basa en que, a pesar de que la interpretación arriba expuesta es ampliamente aceptada por la comunidad científica, tiene sus limitaciones y hay que reconocerlas.

El objetivo es evitar ofrecer estimaciones teóricas con un nivel de precisión que, en la realidad, no es alcanzable. Sin embargo, para muchas personas—incluidos abogados y jueces— el uso de la notación científica podría ser un factor más de confusión, por lo que el perito deberá valorar usar uno, otro, o ambos en sus dictámenes. Se presenta en la tabla 1 la evaluación estadística de un perfil genético completo basado en el análisis de 15 marcadores genéticos para obtener su PCA y LR, que podrían servir para vincular a un sospechoso con un caso criminal.

INTEGRACIÓN FINAL DE LA EVIDENCIA (TEOREMA DE BAYES)

En el ejemplo $1.32E^{+08}$ (figura 1), se describió cómo el perito obtiene un LR que sirve para valorar la evidencia genética (E) en un caso criminal. No obstante, esta podría ser solo una parte de evidencia del caso, ya que suele existir información no genética adicional (I), como testigos, amenazas, antecedentes de violencia o agresiones que deben integrarse para que el juez dé su veredicto final. Para ello se aplica el Teorema de Bayes, el cual emplea razones de probabilidades denominadas *odds*, que indican cuántas veces es más probable una hipótesis que otra. El propósito del teorema es obtener un *odds a posteriori* (final) que integre el *odds genético* calculado por el perito como LR, al *odds a priori* (inicial) asignado por el juez, y que deriva de la información no genética (I), simplemente multiplicándolos, es decir:

$$\text{Odds a posteriori} = \text{Odds genético (LR)} \times \text{Odds a priori (I)}$$

Marcador genético	Genotipo	Frecuencia poblacional		Fórmula EHW	Probabilidades
		alelo 1 (p)	alelo 2 (q)		
D8S1179	8/12	0.0097	0.2929	2pq	0.00568226
D21S11	28/31	0.2039	0.2977	2pq	0.12140206
D7S820	10/12	0.2573	0.1926	2pq	0.09911196
CSF1PO	11	0.2638		p ²	0.06959044
D3S1358	14/16	0.4159	0.2864	2pq	0.23822752
TH01	6/9.3	0.2476	0.1845	2pq	0.0913644
D13S317	9/11	0.2249	0.1958	2pq	0.08807084
D16S539	9/12	0.0906	0.3091	2pq	0.05600892
D2S1338	18/20	0.1812	0.2282	2pq	0.08269968
D19S433	13/14	0.2104	0.1489	2pq	0.06265712
vWA	14	0.3576		p ²	0.12787776
TPOX	8/12	0.5178	0.2476	2pq	0.25641456
D18S51	12/14	0.1181	0.178	2pq	0.0420436
D5S818	11/15	0.4644	0.2605	2pq	0.2419524
FGA	20/25	0.1214	0.0955	2pq	0.0231874
DYS391*	10	0.325		p*	0.325
* marcador haploide del cromosoma Y				PCA =	1.503E ⁻¹⁸
Que se expresa como uno en...				150'294,025,496,497,000 (LR)	

Tabla 1. Interpretación estadística de un perfil genético completo.

Cabe mencionar que a la estadística bayesiana también se le llama subjetivista, y esto es evidente cuando el juez tiene que “asignar” el *odds a priori* acerca de la evidencia no genética (I). El juez puede determinar números enteros a favor de la hipótesis de que el acusado está implicado en el delito (e.g. $H_f / H_d = 1000/1$), o en contra (e.g. $H_f / H_d = 1/1000 = 0.001$), esta última a favor de la hipótesis de la defensa.

El hecho de asignar puede parecer inadecuado, ya que el juez “A” podría asignar un valor totalmente

diferente al juez “B”, pero en las —ya sea efímeras o trascendentes— situaciones y decisiones que se toman en la vida diaria también se aplican valoraciones personales; por ejemplo, salir de casa con o sin chamarra, ir al cine o quedarse en casa, tomar un taxi o un UBER, etcétera. Al final, el objetivo es tener un razonamiento lógico y metódico que sustente las decisiones tomadas. A continuación, se exponen tres ejemplos sobre la integración del $LR = 1.32E^{+08}$ obtenido previamente en tres situaciones diferentes (tabla 2).

Odds a priori Información no genética		Perito Odds genético (LR)	Odds a posteriori	Probabilidad (%)
Situación	Juez Odds a priori (I)			
a) El sospechoso demuestra que NO estaba en la ciudad	0	$1.31E^{+08}$	0	0
b) Ni a favor ni en contra, no hay evidencia adicional	1 (odds 0.5/0.5)	$1.31E^{+08}$	$1.31E^{+08}$	> 99.99999 %
c) Hay antecedentes, evidencias que incriminan al acusado	1000	$1.31E^{+08}$	$1.31E^{+11}$	~ 100 %

Tabla 2. Aplicación del Teorema de Bayes para integrar la evidencia genética (LR) a la información inicial (I) para obtener conclusión final.

Un ejemplo real de la situación a) que se muestra en la tabla 2 se presentó en el caso del asesinato de una niña, en el cual se halló el perfil genético de un varón. Al buscarlo en una base de datos se encontró un *match* o coincidencia con un individuo previamente analizado en el mismo laboratorio, por otro delito muy diferente. La jueza, en lugar de fiarse de los contundentes LR que aporta la evidencia genética (E), resolvió pedir evidencias directas que vincularan al entonces sospechoso al caso. Afortunadamente, el sospechoso, mediante grabaciones de cámaras de una tienda de autoservicio y publicaciones en Facebook, pudo demostrar que en el momento del asesinato se encontraba en otra ciudad, a más de 300 km del lugar. Entonces, la jueza “asignó” un cero al LR (tabla 2), desechando la evidencia genética. Una posible contaminación de laboratorio puede explicar el hallazgo de dicho perfil genético, pero el criterio de la juez evitó vincular a un inocente.

USO DE LAS BASES DE DATOS POBLACIONALES

En este momento cabe preguntarnos ¿qué pasa si en lugar de utilizar la base de datos correcta

usamos una diferente? Al hacer este ejercicio para interpretar un perfil genético caucásico con una base de datos africana e hispana, el valor original de PCA ($1.2E^{-15}$) disminuyó a $6.04E^{-17}$ y $5.57E^{-17}$, respectivamente. Es decir, la frecuencia del perfil genético fue más rara al usar bases de datos que no corresponden con el origen del individuo analizado. Ahora la pregunta es ¿estos cambios benefician o perjudican a la persona que estamos analizando?

Es claro que el acusado resulta perjudicado, ya que mientras más baja es la probabilidad del perfil genético es menos probable implicar a otra persona y el grado de incriminación aumenta. Por ejemplo, no es lo mismo que alguien de cabello castaño sea incriminado, pues 90 % de los mexicanos tiene esta misma característica y cualquiera pudo haber sido implicado, a que vinculen a alguien por tener el cabello pelirrojo, esa evidencia es más potente debido a que su frecuencia es menor en México (<1 %).

Lo anterior permite entender el porqué de las recomendaciones internacionales sobre el uso de la base de datos adecuada para interpretar perfiles genéticos en el ámbito jurídico. Además, hay una máxima que dice “más vale cien criminales libres

que un inocente en la cárcel”, a este proceder se le denomina también “conservativo”, y en general trata de no sobrevalorar la evidencia para no cometer injusticias.

Ante la duda del perito o del juez sobre el origen del perfil genético, sobre todo en poblaciones con subestructuras como las de Estados Unidos (con hispanos, asiáticos, caucásicos y afroamericanos), sería posible presentar la valoración estadística con diferentes bases de datos para que el juez tome la que se considere ideal para el caso. Aunque el desarrollo de sistemas genéticos cada vez más potentes llegue a hacer irrelevante la elección de la base de datos, pues todos incriminan enérgicamente al acusado, no está justificado obviar la interpretación estadística, ya que como criterio de calidad es obligatoria al presentar la evidencia genética.

La buena noticia para los peritos forenses y los abogados es que la validación poblacional en México ya ha sido realizada para la mayoría de los sistemas genéticos; estos estudios se encuentran publicados en diferentes revistas científicas por parte de diferentes grupos mexicanos de investigación (tabla 3). En estos se reportan frecuencias alélicas, FAMs,

se prueba el EHW y el DL, entre otros parámetros estadísticos que permiten la confiable interpretación de casos forenses y de paternidad en México.

Para estimar la PCA de un perfil genético de forma rápida y usando diferentes bases de datos, se puede descargar el *software* OMNIPOP de la página STRBase.² En este archivo de Excel se eligen los alelos y se calcula la frecuencia del perfil genético en más de doscientas poblaciones de manera simultánea, por lo que únicamente se debe elegir el resultado de la población de interés. El inconveniente que presenta es que solo incluye diecisiete marcadores, los más utilizados hasta hace poco; sin embargo, en los últimos años, prácticamente, han sido desplazados por sistemas genéticos de nueva generación, con más de veinte marcadores. Por tanto, la estimación del LR en OMNIPOP para estos sistemas genéticos sería parcial.

INTERPRETACIÓN DE PERFILES GENÉTICOS EN PRUEBAS DE PATERNIDAD

En casos de paternidad estándar (tríos) se compara el perfil genético del supuesto padre y de la madre

2 Disponible en <https://strbase.nist.gov/populationdata.htm>

POBLACIÓN MEXICANA	SISTEMA GENÉTICO	REFERENCIA
Jalisco, 3 etnias mexicanas	3 VNTRs, 4 STRs	Rangel-Villalobos <i>et al.</i> 1999 Rangel-Villalobos <i>et al.</i> 2000
Nuevo León	13 STRs (CODIS)	Cerda-Flores <i>et al.</i> 2002a
Chihuahua	Identifiler (15 STRs)	Martínez-González <i>et al.</i> 2005
México DF	Profiler (9 STRs)	Luna-Vázquez <i>et al.</i> 2003
Valle de México DF	Identifiler	Luna-Vázquez <i>et al.</i> 2005
Región Central	Identifiler	Hernández-Gutiérrez <i>et al.</i> 2005
Campeche (Choles)	Identifiler	Sánchez <i>et al.</i> 2005
Veracruz	Profiler	Licea-Cadena <i>et al.</i> 2006
Meztlán, Hidalgo	Identifiler	Gorostiza <i>et al.</i> 2007
Ciudad de México	Identifiler	Juárez-Cedillo <i>et al.</i> 2008
Mayas (Yucatán y Guatemala)	Identifiler	Ibarra Rivera <i>et al.</i> 2008
Huastecos	Identifiler	González-Martín <i>et al.</i> 2008
Jalisco, Puebla y Yucatán	Identifiler	Rubi-Castellanos <i>et al.</i> 2009
MESTIZOS TODO MÉXICO	CODIS-13 STRs	Rubi-Castellanos <i>et al.</i> 2009
Guanajuato, Veracruz	Powerplex-16	Rangel-Villalobos <i>et al.</i> 2010
Nayarit, Yucatán	Powerplex-16	González-Herrera <i>et al.</i> 2010
Etnias de Oaxaca	Identifiler	Quinto-Cortés <i>et al.</i> 2010
Jalisco	9 STRs (Geneprint)	Rangel-Villalobos <i>et al.</i> 2010

Tabla 3. Estudios de marcadores genéticos (STRs) en diversas poblaciones mexicanas reportadas.

Purépechas, mayas y triquis	Identifiler	Martínez-Cortes <i>et al.</i> 2010
Nayarit	Identifiler	Álvarez-Cubero <i>et al.</i> 2012
Región Centro	Identifiler	Noris <i>et al.</i> 2012 Macías Vega <i>et al.</i> 2013
Ciudad de México	Powerplex Fusion	Ramírez-Flores <i>et al.</i> 2014
Amerindios Mesoamérica, Norte y Oeste	Identifiler	Rangel-Villalobos <i>et al.</i> 2013 Rangel-Villalobos <i>et al.</i> 2014
Occidente de México	Powerplex 21	Martínez-Sevilla <i>et al.</i> 2015
LATINOAMÉRICA, EL CARIBE	CODIS-13 STRs	Salazar-Flores <i>et al.</i> 2015
39 grupos indígenas mexicanos	Identifiler	Rangel-Villalobos <i>et al.</i> 2016
Ciudad de México	Powerplex ESX 17	Saiz <i>et al.</i> 2016
Monterrey, NL	Powerplex Fusion, Globalfiler	Ramos-González <i>et al.</i> 2016
Occidente de México	Powerplex Fusion	Aguilar-Velázquez <i>et al.</i> 2016
Estado de México	Identifiler	Quiroz-Mercado <i>et al.</i> 2017
MESTIZOS TODO MÉXICO	Powerplex 21 system	Aguilar-Velázquez <i>et al.</i> 2018
Guerrero	Identifiler	Locia-Aguilar <i>et al.</i> 2018
Región Noroeste (Tijuana, Sonora)	Globalfiler	Martínez-Cortes <i>et al.</i> 2018
Guerrero	Globalfiler	Aguilar-Velázquez <i>et al.</i> 2019

para constatar que el hijo tiene una combinación de alelos de ambos. Si el hijo tiene el alelo materno, pero no el paterno, declara una exclusión y se puede pensar en una no-paternidad. Por lo general, la paternidad se descarta con al menos tres exclusiones, y no se suele hacer una evaluación estadística del hallazgo, incluso,

se suele reportar con una probabilidad nula (0%). No obstante, cuando no se observan exclusiones, es decir, el hijo tiene un alelo paterno y otro materno en todo su perfil genético, a saber, 50 % de su información genética coincide con ambos padres (figura 2), entonces comienza la valoración estadística.

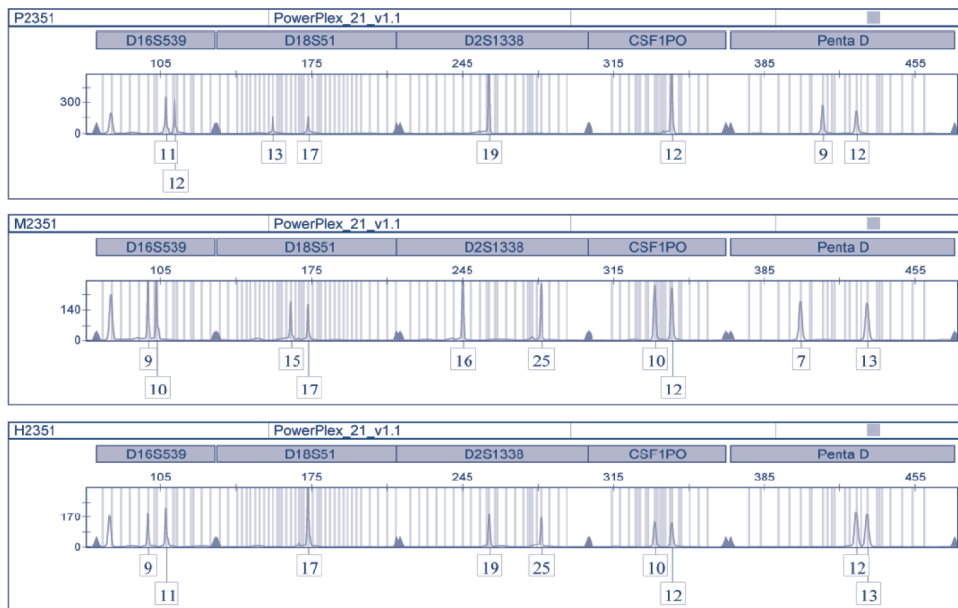


Figura 2. Perfil genético de un caso de paternidad tríó que muestra la concordancia de los padres (P y M) con el hijo (H) en picos color azul.

La valoración estadística de una paternidad deriva también en un LR denominado índice de paternidad (IP), el cual resulta de comparar dos hipótesis: (X) el supuesto padre es el padre biológico del hijo en disputa; (Y) otro varón de la población es el padre. En breve, $IP = X/Y$. Este valor como número entero indica cuántas veces la evidencia genética apoya la hipótesis de paternidad (X), respecto a la de no-paternidad (Y). Otra forma de presentar este resultado es mediante la probabilidad de paternidad, conocida ampliamente como *W*, por la palabra en alemán *Wahrscheinlichkeit*; considerando una probabilidad inicial de 50 %, es decir, que es igualmente probable una hipótesis que otra antes de la prueba de ADN. La fórmula para estimar la probabilidad de paternidad a partir del IP se simplifica considerablemente de la siguiente manera: $W = IP / (IP + 1)$.

Aunque existen tablas con fórmulas para estimar de dónde surge el IP según las combinaciones de genotipos de los padres, se tratará de exponer la lógica del cálculo del IP en un caso estándar trío. Para ello, usaremos un caso en el que todos los implicados tienen el genotipo 15/16 (figura 3). En el numerador, la posibilidad de que el padre herede

el alelo 15 es 0.5, porque es uno de los dos que tiene (1/2); esta es la misma probabilidad de que la madre heterocigota herede el alelo 16. Sin embargo, también se suma la posibilidad de que la madre herede el alelo 15 y el padre el 16, cuyas probabilidades son también 0.5 por ser heterocigotos (figura 3).

Es preciso mencionar que cuando los padres son homocigotos la probabilidad de que hereden su alelo es 1 (100 %), por ser el único que tienen. En el denominador, si el individuo no es el padre, la probabilidad de que el niño haya recibido el alelo 15 paterno es su frecuencia en la población (p^{15}). Por su parte, como de la madre no se duda, la probabilidad de que esta haya dado el alelo 16 es la misma que en el numerador (0.5).

Posteriormente, se suma la otra posibilidad, a saber, que el alelo paterno sea el 16 y lo haya recibido de alguien más de la población (p^{16}), por la probabilidad de que la madre le haya dado el alelo 16, que es igual que en el numerador (0.5). La reducción de esta fórmula queda de la siguiente manera: $1/(a+b)$; como se explica en la figura 3, en la que también se describen de forma simplificada con letras todas las combinaciones de genotipos de un caso trío y la fórmula de IP que corresponde.

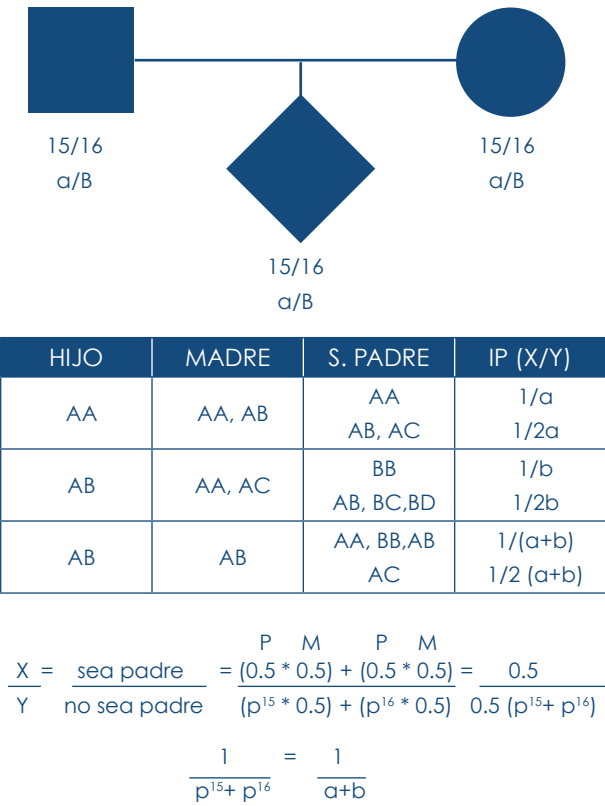


Figura 3. Caso de paternidad estándar (trío) con las fórmulas a aplicar para calcular el IP según los genotipos de los participantes.

Asimismo, se presentan las fórmulas para calcular el IP cuando solo participa un progenitor y el hijo, con diferentes combinaciones de genotipos; así como el desarrollo de una fórmula donde ambos tienen el mismo genotipo (figura 4).

En el numerador la lógica es la misma, la probabilidad de que un padre heterocigoto herede uno u otro alelo es 0.5. En el caso de la madre, que no participa, es la probabilidad de que el hijo haya recibido al azar la frecuencia del alelo materno. El denominador representa la probabilidad de encontrar al azar un heterocigoto 15/16 según el EHW, es decir, 2pq (figura 4).

Otra de las situaciones más comunes es la identificación. Esta implica que se duda del parentesco con ambos padres, y se aplica en situaciones donde se piensa que se ha cambiado al bebé en un hospital o cuando se encuentran los restos de una persona desaparecida que es comparada con sus posibles padres. A continuación, se indican las combinaciones de genotipos posibles de los padres y el supuesto hijo, así como la fórmula a aplicar en cada caso (figura 5).

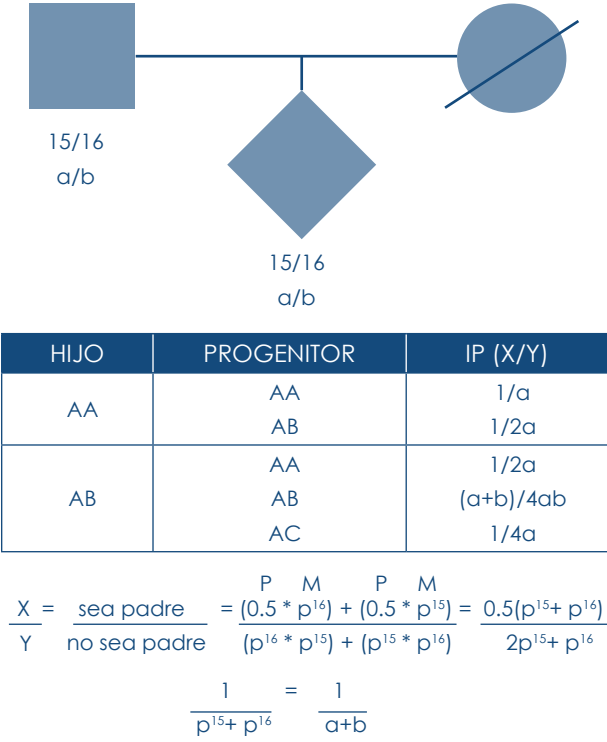


Figura 4. Caso de paternidad dúo con un solo progenitor y fórmulas para calcular el IP según los genotipos.

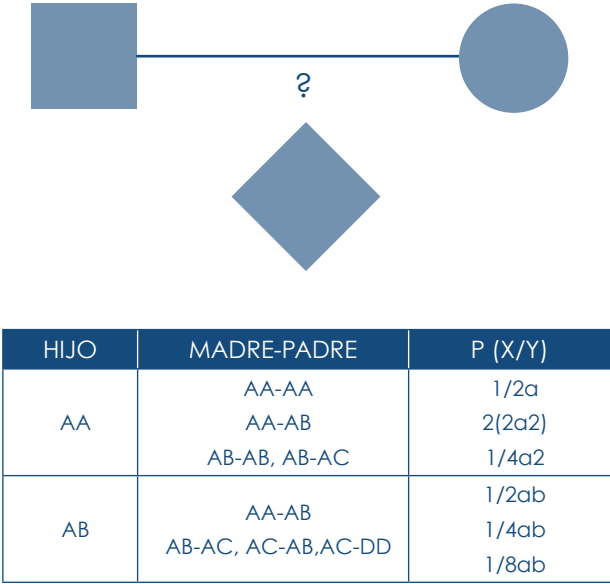


Figura 5. Caso de identificación de un individuo con una pareja de posibles padres, con las respectivas fórmulas para estimar el IP.

Para los tres casos de parentesco más comunes antes descritos, se presentan los valores de IP por sistema genético e IP total obtenidos con los mismos perfiles genéticos. Se observa que cuando

la madre no participa la probabilidad disminuye por la información que se pierde. Por el contrario, cuando se duda de ambos progenitores, el IP suele

ser mayor porque una coincidencia al azar es menos probable, y se observa cómo el IP total en este caso llegó a ser virtualmente 100 % (tabla 4).

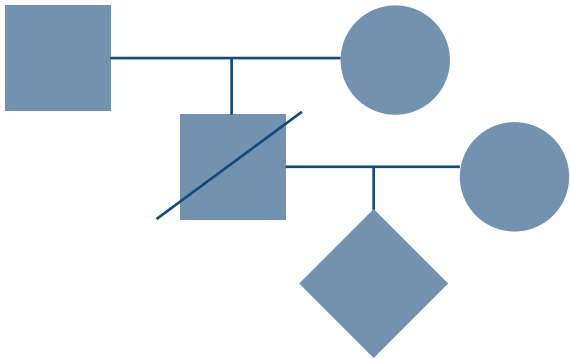
Sistema Genético	Supuesto Padre		Madre		Hijo (α)		Frecuencias Alelos Hijo (α)		IP Trío	IP Dúo	IP Identificación
D8S1179	8	14	10	13	8	10	0.172	0.262	2.9070	1.4535	2.7738
D21S11	29	30	28	29	28	30	0.365	0.277	1.8051	0.9025	1.2363
D7S820	10	12	9	12	9	10	0.331	0.066	7.5758	3.7879	5.7219
CSF1PO	10		12		10	12	0.277	0.241	3.6101	1.8051	7.4899
D3S1358	15	16	16	18	16		0.289		1.7301	1.7301	2.9933
TH01	6	9.3	7	9.3	7	9.3	0.073	0.023	5.2083	10.8696	74.4491
D13S317	9	12	11	14	11	12	0.012	0.276	1.8116	0.9058	37.7415
D16S539	9	12	11	12	12		0.435		1.1494	1.1494	1.3212
D2S1338	17	19	22	25	19	22	0.293	218	1.7065	0.8532	0.0020
D19S433	13	15	13	13.2	13		0.153		3.2680	3.2680	10.6797
VWA	16	17	16	17	16	17	0.787	0.165	1.0504	1.8328	1.9252
TPOX	8	11	8		8		0.427		1.1710	1.1710	2.7423
DS18S51	12	15	13	17	12	13	0.224	0.073	2.2321	1.1161	7.6443
D5S818	12	13	11	12	12		0.107		4.6729	4.6729	21.8360
FGA	21		19	20	19	21	0.069	0.444	2.2523	1.126126	8.1603
AMELY	X	Y	X	X	X	X			432,581	12,414	246'365,186,432
IP total									99.99977 %	99.992 %	≈ 100

Tabla 4. Estimación del índice de paternidad (IP) en casos de paternidad bajo las tres situaciones de parentesco más comunes.

INTERPRETACIÓN DE CASOS ESPECIALES Y COMPLEJOS

Se trata de aquellos casos en los que no participa algún progenitor, por lo general el padre, pero se incluye a otro familiar, por ejemplo, abuelos paternos, hermanos, tíos, etcétera, quienes sirven para reconstruir el perfil del progenitor. En el caso de los abuelos paternos en presencia de la madre, hay algunas fórmulas que derivan del número de alelos compartidos entre el supuesto nieto y los abuelos paternos (figura 6).

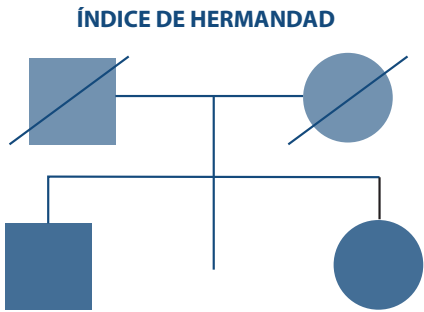
En cuanto a la hermandad, se pueden presentar algunos problemas, ya que, si no se cuenta con el número suficiente de marcadores, algunas personas al azar pueden presentar índices de hermandad (IH) elevados o al menos similares a los de los verdaderos hermanos. Esto se debe a que en algunos casos dos hermanos pueden no compartir ningún alelo y estar emparentados mostrando un IH de apenas 25 % (1/4) (figura 7). Por ello, es recomendable analizar la mayor cantidad de marcadores posibles para obtener IH elevados (>10,000). De no ser así, habría que incluir otros sistemas genéticos con patrones de herencia peculiares para llegar a conclusiones definitivas, como los cromosomas sexuales X o Y.



- Ejemplo:
- AA-AA (4 alelos A)
 - AA-AB (3 alelos A)
 - A-BB, A-BC, AB-AB y AB-AC (3 alelos A)
 - AB-BC, AB-CC y AB-CD (1 alelos A)

HIJO	MADRE	IP abuelos
AA	AA, AB	$nA/4A$
AB	AA, AC	$nA/4A$
AB	AB	$(nA+nB)/4(a+b)$

Figura 6. Caso de paternidad a partir de los abuelos paternos, en presencia de la madre, con las respectivas fórmulas para estimar el IP de acuerdo con el número de alelos compartidos con el supuesto nieto.



Genotipos hermanos	Índice de Hermandad (IH)
AB/CD	1/4
AB/AC	$(2a+1)/8a$
AB/AB	$(1+a+b+2ab/8ab)$
AB/C	1/4
AB/A	$(1+a)/4a$
A/B	1/4
A/A	$(a+1)^2/4a^2$

Figura 7. Caso de hermandad con las respectivas fórmulas para estimar el IP de acuerdo con el número de alelos compartidos entre hermanos.

La complejidad o laboriosidad para desarrollar manualmente las fórmulas antes expuestas en los diferentes casos de parentesco ha promovido el desarrollo de diferentes *software* o programas que permiten hacer este tipo de evaluación de forma automatizada, tanto de casos sencillos como complejos (tabla 5). Solo se mencionan algunos, pero se destaca que los más utilizados en Latinoamérica, por ser de libre acceso o estar en español, son Familias, GFF, PatCan y PatPCR.

Software	Autor	País	Enlace
DNASat	Jaroslav Berent	Polonia	http://www.umed.lodz.pl/ou/zms/
DNA-View	Charles Brenner	USA	http://dna-view.com/index.html
EasyDNA	Wing Kam Fung	Hong Kong	http://www.hku.hk/statistics/EasyDNA/
EasyPat	Michael Krawczak	Alemania	http://www.uni-kiel.de/medinfo/mitarbeiter/krawczak/download/
Familias	Thore Egeland	Noruega	https://familias.name/

Software	Autor	País	Link
GFF	Antonio Vozme	España	http://antonio.scienceontheweb.net/
PatCan	Jose A. Riancho	España	jose.riancho@unican.es
Patern	Michael Krawczak	Alemania	http://www.uni-kiel.de/medinfo/mitarbeiter/krawczak/download/
PatPCR	Juan A. Luque	España	vestad@telepolis.com

Tabla 5. *Software* para análisis de relaciones de parentesco. Se indica autor, país y enlace o contacto para conseguirlos.

NIVEL DE CONFIANZA REQUERIDO EN PRUEBAS DE PATERNIDAD

Hasta donde sabemos, no hay un nivel de confianza aceptado en el ámbito científico para concluir una paternidad. Durante mucho tiempo, los postulados verbales de Hummel fueron los más utilizados con este propósito, en el que el nivel máximo ($W = 99.73\%$) se traducía como una paternidad prácticamente probada. Este valor corresponde a un IP de 400, y en la actualidad podría considerarse como insuficiente en la mayoría de los casos.

El libro de John M. Butler, *Forensic DNA Typing: Biology, Tecnology and Genetics of STR Markers*, publicado en 2005, refiere un valor mínimo de $W = 99\%$ ($IP = 100$), mientras que en el grupo de

habla inglesa de la ISFG solo se menciona que la mayoría de sus participantes, en un ejercicio interlaboratorios, toma como referencia mínima $W = 99.99\%$ ($IP = 10000$), pero no declara que sea el valor mínimo aceptado globalmente.

Hay países, como Colombia, donde se ha integrado un valor mínimo en la legislación para declarar una paternidad, específicamente $W = 99.99\%$; mientras no se alcance este valor, la prueba se considera no concluyente, lo que obliga a incluir un número de marcadores genéticos de otro tipo (e.g. inserciones-delecciones) o con otro tipo de herencia, como el cromosoma Y o X. Sin embargo, mientras no esté en la legislación vigente, el juez podría considerar otros valores mínimos de acuerdo con su criterio.

MUTACIONES EN PRUEBAS DE PATERNIDAD

La alta variabilidad de los marcadores genéticos se debe a sus elevadas tasas de mutación. Por esa razón, es relativamente normal encontrar casos de parentesco donde existe una exclusión o no concordancia. Por ejemplo, se ha estimado que, si se realizan 100 pruebas de paternidad con 15 marcadores al año, se espera que se observen entre 2 y 20 mutaciones. El efecto estadístico de dichas exclusiones aisladas es una disminución en la potencia de la prueba (IP y W). La manera más sencilla de abordar dichas exclusiones es la fórmula $IP = \mu/PE$, recomendada por la AABB (American Association of Blood Banks), la cual depende de la tasa de mutación³ (μ) y del poder de exclusión del marcador que se reporta en los estudios de validación poblacional (tabla 3).

Una directriz para reconocer las mutaciones es que involucran generalmente cambios de un paso (9-11®10) y pocas veces de dos pasos (8-11®12),

aunque se ha reportado un caso excepcional con una mutación de cuatro pasos.

Gracias al desarrollo de los sistemas genéticos de nueva generación con al menos 20 marcadores, incluso el IP de casos en los que no participa un progenitor, normalmente la madre, genera valores suficientemente informativos para dar certeza a los solicitantes (IP > 99.9 %). Sin embargo, en los laboratorios que siguen usando solo 15 marcadores, los casos de mutación sí afectan en la obtención de resultados concluyentes para descartar o confirmar la paternidad.

Otra forma fácil de abordar las mutaciones es con el uso de algún *software* en el que solo hay que incorporar la tasa de mutación y definir algunos parámetros con ayuda del manual de usuario (tabla 5).

CONCLUSIONES

Se presentaron diferencias importantes en cuanto a la interpretación de perfiles genéticos en el contexto de casos criminales y de paternidad. En el primero, se consideran todos los alelos/genotipos

3 Las tasas de mutación reportadas por la AABB se pueden consultar en la página del National Institute of Standard and Technology. Disponible en: <https://strbase.nist.gov/mutation.htm>

del perfil genético; mientras el segundo —más complejo— se basa en los alelos compartidos con el progenitor en duda y en la presencia de familiares. En ambos casos se obtiene una razón de verosimilitud, ampliamente conocida como LR (*likelihood ratio*), aunque en paternidad este es conocido como IP (índice de paternidad).

Se recomienda que la integración de la evidencia genética en un juzgado se haga de forma metódica por medio del Teorema de Bayes, por lo que se presentan tres ejemplos simplificados de este proceso.

Tanto en criminalística como en paternidad, es necesario contar con una base de datos poblacional de la que se tomen, principalmente, las frecuencias alélicas para la interpretación. En México se cuenta con un buen número de dichas bases de datos para diferentes sistemas genéticos, aunque la integración

de nuevos marcadores genéticos y, recientemente, genómicos obligará el desarrollo de nuevos estudios poblacionales.

Actualmente es posible hacer la interpretación estadística de casos como los antes expuestos en todas las fiscalías de justicia del país, gracias a la capacitación de los peritos en genética forense y a su conocimiento de diferentes programas que facilitan esta tarea. Sin embargo, el reto más importante ahora es divulgar la información básica de la interpretación de las pruebas genéticas a profesionales no expertos en genética, en particular, dentro del ámbito jurídico, a abogados y jueces. Lo anterior permitirá evitar deslumbramientos y falsas expectativas, para dar su justo valor a las pruebas genéticas y llegar a mejores decisiones en beneficio de la sociedad mexicana. Tal es el objetivo de este trabajo.

SERIE JUSTICIA Y DERECHO NÚMERO 31
9º CONGRESO INTERNACIONAL DE CIENCIAS FORENSES

Adquiere la obra completa
en puntos de venta autorizados.



CLAUDIO BERNARD

Claudio Bernard número 60, planta baja,
colonia Doctores, delegación
Cuauhtémoc, Ciudad de México.



PLAZA JUÁREZ

Av. Juárez número 8, planta
baja, colonia Centro,
delegación Cuauhtémoc. Ciudad de México