

LIBRO DE ARTÍCULOS CIENTÍFICOS EN SALUD

EDICION 2021
RECOPILADO 2020

Libro de Artículos Científicos en Salud : edición 2021 / Mónica Auchter ... [et al.] ; compilación de Mónica Cristina Auchter ; Gerardo Omar Larroza ; coordinación general de Gerardo Omar Larroza ; Mónica Cristina Auchter. - 1a ed revisada. - Corrientes : Universidad Nacional del Nordeste. Facultad de Medicina, 2021.

Libro digital, PDF

Archivo Digital: descarga y online

ISBN 978-987-3619-64-9



1. Cirugía. 2. Medicina Clínica. 3. Educación Universitaria. I. Auchter, Mónica. II. Auchter, Mónica Cristina, comp. III. Larroza, Gerardo Omar, comp. CDD 610.72

Editorial

Secretaría de Ciencia y Tecnología de la Facultad de Medicina

Universidad Nacional del Nordeste

Diseño del Libro: Mónica Auchter.

Impreso en Argentina. Septiembre 2020

Hecho el depósito que establece la ley 11.723

Contacto: secretariacyt@med.unne.edu.ar

Facultad de Medicina de la Universidad Nacional del Nordeste - UNNE

Sede Centro:

Mariano Moreno 1240 - C.P 3400 – Ciudad de Corrientes – Corrientes – Argentina

Teléfonos: +54 379 442 2290 / 442 3155

Sede Campus Sargento Cabral:

Sargento Cabral 2001 - C.P 3400 – Ciudad de Corrientes – Corrientes – Argentina

Teléfonos: +54 379 443 9624 int. 34 - +54 379 442 5508

Web: <http://www.med.unne.edu.ar>

No se permite la reproducción total o parcial de este libro, ni su almacenamiento en un sistema informático, ni su transmisión en cualquier forma o cualquier medio, electrónico, mecánico, fotocopia u otros métodos, sin el permiso previo del editor.

LA IMPORTANCIA DE LA MUESTRA BIOLÓGICA COMO INDICIO DE UNA EVIDENCIA

Silvana Beatriz Larroza (silvanalarroza@med.unne.edu.ar), María de los Ángeles Martínez (mdlamartinez@med.unne.edu.ar), Raúl Maximiliano Acevedo (biomaps@hotmail.com), Yenhy Ana Giménez (ana_1803@hotmail.com), María Carla Zimmermann (carlazimmermann@gmail.com) .

Lugar de trabajo. Laboratorio de Medicina Genómica y Molecular, Facultad de Medicina, UNNE.

RESUMEN

El ADN es el material genético único contiene zonas codificantes y no codificantes. En genética forense se analizan las zonas no codificantes o fracción del material genético que no codifica proteínas, variables entre los individuos y ayuda a relacionar una muestra encontrada en las evidencias con la/s víctima/s e imputado/s. En este trabajo se expone un caso de agresión sexual seguido de muerte, analizado en el Laboratorio de Medicina Genómica y Molecular, donde se propuso investigar la relación víctima-imputados y muestras dubitadas de la escena. La metodología utilizada consistió en la extracción orgánica del ADN total presente en las muestras de referencias de los imputados, de la víctima y del material dubitado. Algunas muestras por extracción diferencial, obteniéndose la fracción epitelial y espermática, correspondiendo a la fracción femenina y masculina, respectivamente. Luego se amplificaron marcadores moleculares convencionales mediante PCR multiplex y se analizaron los fragmentos amplificados mediante electroforesis capilar. Se concluyó mediante el análisis de marcadores autosómicos de trece muestras dubitadas, que al menos siete contenían material genético analizable correspondiente con la víctima y mediante el análisis de marcadores de cromosoma Y, diez muestras presentaron vestigios, pero solamente una correspondería con uno de los imputados. De esta manera se demuestra que el rol de los indicios biológicos es de suma importancia para definir la relación de delito víctima-imputado/s con la escena del delito. Es importante que, al analizar los resultados, estos puedan convertirse en pruebas aceptables por los tribunales y jueces, dándoles el valor científico como aporte a la causa.

Palabras claves: Genética forense, Crímenes Sexuales, Toma de muestras, marcadores genéticos.

SUMMARY

DNA is the only genetic material it contains coding and non-coding areas. In forensic genetics, the non-coding areas or fraction of the genetic material that does not encode proteins are analyzed, variables between individuals and it helps to relate a sample found in the evidence with the victim / s and accused / s. In this work a case of sexual assault followed by death is exposed, analyzed in the Genomic and Molecular Medicine Laboratory, where it was proposed to investigate the victim-defendant relationship and doubtful samples of the scene. The methodology used consisted in the organic extraction of the total DNA present in the reference samples of the accused, the victim and the questioned material. Some samples by differential extraction, obtaining the epithelial and spermatoc fraction, corresponding to the female and male fraction, respectively. Then conventional molecular markers were amplified by multiplex PCR and the amplified fragments were analyzed by capillary electrophoresis. It was concluded through the analysis of autosomal markers of thirteen doubted samples, that at least seven contained analyzable genetic material corresponding to the victim and through the analysis of Y chromosome markers, ten samples presented traces, but only one would correspond to one of the accused. In this way, it is shown that the role of biological evidence is of utmost importance in defining the relationship of the crime victim-defendant / s with the crime scene. It is important that, when analyzing the results, they can become acceptable evidence by the courts and judges, giving them scientific value as a contribution to the cause.

Keyword: Forensic genetics, sexual crimes, sampling, genetic markers.

INTRODUCCIÓN

El ácido desoxirribonucleico (ADN) contiene la información genética de los individuos organizada en unidades hereditarias, genes, que controlan los rasgos identificables. Las variaciones en el ADN no codificante son tan grandes que cada persona puede ser distinguida por una huella de ADN basada en las variaciones de secuencias⁽¹⁾. En 1985 Sir Alec Jeffreys publicó un artículo explicando el desarrollo de la técnica de la huella genética (DNA fingerprinting). Descubrió que hay regiones llamadas minisatélites que son muy variables entre las personas debido a que tienen un número variable de repeticiones en tándem (VNTR). El análisis de estas regiones le permitió identificar una muestra biológica con la persona de la que proviene comparando dichas regiones⁽²⁾. Desde la puesta en marcha de esta técnica comenzaron las aplicaciones en el campo de las ciencias forenses y en pruebas de paternidades^(3,4). El primer caso de violación contra la integridad sexual en el que fueron útiles 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

supo que ambos crímenes fueron cometidos por el mismo hombre y que no se trataba de quien sospechaba la policía. A principios de 1987 se realizaron test sanguíneos y pruebas de ADN a un gran número de hombres de la localidad 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. Las pruebas de ADN confirmaron que él fue el autor de ambos crímenes. Gracias al éxito de las pruebas de ADN en la resolución de casos, su uso se extendió por el mundo⁽³⁾.

La palabra femicidio puede conocer como el asesinato de una mujer por un hombre por el hecho de ser mujer, independientemente que sea en el ámbito público o en el privado y que exista o haya existido o no, alguna relación entre el agresor y la víctima. En 2019, en Argentina fueron confirmadas 289 víctimas de femicidio. La Ley 26.791 sancionada en 2012, en los incisos 11° y 12° dice que se impone la pena de reclusión perpetua o prisión perpetua a quien “matar a una mujer cuando el hecho sea perpetrado por un hombre y mediar violencia de género” (inciso 11°) y a quien lo hiciera “con el propósito de causar sufrimiento a una persona con la que se mantiene o ha mantenido una relación en los términos del inciso 1°” (inciso 12°)⁽⁵⁾. Las pruebas genéticas sirven de herramienta para poder esclarecer la culpabilidad de los imputados, pero las muestras aportadas como evidencias deben ser aptas para la extracción del material genético y arrojen resultados de sus microsatélites aptos para el cotejo de ADN. Los microsatélites o repeticiones cortas en tandem (STRs) son repeticiones de entre 1 y 5 pares de bases, de herencia mendeliana al igual que los VNTRs⁽⁶⁾. En la actualidad, los STR son los marcadores más utilizados para la identificación genética de los individuos, tanto en casos forenses como en pruebas de parentescos biológicos. Es importante seguir las recomendaciones de las organizaciones internacionales quienes emiten recomendaciones y guías de estandarización sobre distintos aspectos que afectan a alguna de las fases del análisis genético.

OBJETIVOS

Determinar los perfiles genéticos de la víctima, de los imputados y de las muestras de las evidencias.

Establecer la correspondencia genética entre las muestras indubitadas y las dubitadas.

Analizar la relación entre la víctima-imputados y las muestras dubitadas de la escena.

MATERIAL Y MÉTODOS

En el Laboratorio de Medicina Genómica y Molecular se analizaron muestras indubitadas y dubitadas de un acto de violencia sexual y muerte de una mujer. Muestra de sangre de la víctima (M9), hisopados bucales de los imputados (M1, M2, M3, M4, M5, M6) y muestras dubitadas de la escena del hecho (M10, M11, M12, M13, M17, M18, M19 y M20), material tomado del cuerpo de la víctima (M7, M8, M14, M15) y de alguno de los imputados (M16) con análisis preliminar positivo para material seminal. Se realizó la extracción del material genético mediante digestión enzimática con detergentes iónicos y proteinasa K, con posterior purificación orgánica con fenol y mezcla de cloroformo-alcohol isoamílico. El ADN total de cada muestra se precipitó con alcohol etílico y se re suspendió en agua ultrapura. Las muestras de hisopados vaginales, anales, recortes de ropa interior y del cuerpo de uno de los imputados fueron sometidas a una extracción diferencial de ADN⁽⁶⁾ para poder separar las células epiteliales (de la víctima) de las células espermáticas del agresor. Para determinar la concentración y la calidad del material genético, se cuantificó el ADN mediante espectrofotometría, donde se tomaron lecturas de la densidad óptica a longitudes de onda de 260 nm y 280 nm. Las lecturas a 260 nm permitieron calcular la concentración del ADN y la relación entre las medidas de las longitudes de onda proporcionaron un estimado de la pureza de la muestra. La amplificación de STRs fue mediante PCR multiplex, utilizando el kit Power Plex Fusion System (Promega Corporation, WI, USA). Para cada muestra se determinaron los sistemas de marcadores genéticos autosómicos (D3S1358, D1S1656, D2S441, D10S1248, D13S317, PentaE, D16S539, D18S51, D2S1338, CSF1PO, PentaD, TH01, VWA, D21S11, D7S820, D5S818, TPOX, D8S1179, D12S391, D19S433, FGA, D22S1045) y la Amelogenina (que permite la determinación del sexo biológico). Además, a las muestras sometidas a extracción diferencial se determinaron los sistemas de marcadores de Cromosoma Y (DYS576, DYS 389I, DYS448, DYS389II, DYS18, DYS391, DYS481, DYS549, DYS533, DYS438, DYS437, DYS570, DYS635, DYS390, DYS439, DYS392, DYS643, DYS393, DYS458,

DYS385a/b, DYS456, Y-GATA-H4) para la fracción espermática. Los productos de amplificación se analizaron mediante electroforesis capilar en el ABI PRISM 3100 Genetic Analyzer (Applied Biosystems, Life Technologies, CA, USA). De acuerdo con los resultados de los electroferogramas, se confeccionaron los perfiles genéticos de las muestras. Para el análisis estadístico se utilizó el Software LRmix, mediante el cual se analizaron y compararon las muestras de la víctima y de los imputados con las muestras dubitadas. Para el cálculo de la frecuencia del haplotipo masculino encontrado en la evidencia se usó la Base de Datos de Haplotipos YHRD (Y-Chromosome STR Haplotype Reference Database), <http://yhrd.org>.

RESULTADOS

De los indicios tomados de un total de 13 indicios de las evidencias analizadas: M7, M8, M14, M15 presentaron perfiles completos coincidentes en todos los sistemas con el perfil genético de la víctima; M10 y M11 (sangre hallada en el lecho de la víctima) arrojaron un perfil genético incompleto coincidentes con el perfil genético de la víctima; M12, M13, M17, M19 y M20 presentaron un perfil genético incompleto no apto para ser analizado y cotejado con las muestras de referencias; y solo en M16 y M18 se encontró un perfil genético coincidente con el de la víctima y, además, se pudo observar un perfil genético del al menos una persona masculina determinado por el sistema Amelogenina, es decir que se siendo un perfil mezclado.

En los sistemas de marcadores del cromosoma Y: se realizó el análisis en las muestras de hisopado bucal de todos los imputados masculinos M1, M2, M3, M4 y M5; y de la fracción espermática de las muestras: solo M16 fue apta para cotejo; M8, M12 y M15 no amplificaron marcadores; y M7, M10, M11, M14, M17, M18 tuvieron vestigios mínimos.

Las muestras M19 y M20 no pudieron ser aptas para cotejos.

DISCUSIÓN

Se destaca la importancia de los vestigios biológicos encontrados en la víctima, en el lugar o en instrumentos del delito, sobre el autor o en sus pertenencias, para que a partir del ADN se pueda lograr la caracterizar al individuo aportante de la muestra indubitada, para poder así relacionarlo con las muestras dubitadas encontradas en el lugar del hecho o en los cuerpos tanto de la víctima como del imputado y, de esta manera brindar información demandada en los casos delictivos. La información genética se convierte en una técnica de investigación útil al servicio de la cooperación y el intercambio de información⁽⁷⁾. El resultado final dependerá de que la muestra haya sido tomada correctamente, que se hayan conservado en condiciones óptimas y que la cantidad/calidad de ADN obtenida en la extracción sea óptima para ser amplificadas y analizadas⁽⁸⁾. La muestra M16 fue la más informativa, hallada en la zona pélvica del imputado con perfil mezcla que se correspondía con su perfil genético del imputado y de la víctima. Llama la atención el número de muestras sin resultados concluyentes que habían sido tomados como evidencia con indicios biológicos, siendo una preocupación el estado de las muestras para su análisis. En el laboratorio siempre se busca que los resultados sean claros e informativos.

CONCLUSIÓN

Se logró obtener perfiles completos de marcadores autosómicos en la víctima y los imputados, perfiles de marcadores de cromosoma Y en los imputados masculinos y en algunas de las muestras de evidencias. Algunas evidencias coincidieron exactamente con el perfil genético de la víctima y en una sola M16 se observó un perfil mezcla con aportante masculino el cual se correspondía con el del imputado del que se le había tomado la muestra se la zona pélvica y con el de la víctima. Se consideró que si las demás muestras aportantes de material genético hubiesen sido aptos para cotejo las conclusiones serían más informativas, como aporte a la justicia. Se necesita mantener la trazabilidad de las muestras, la información acerca de dónde y cómo fue encontrado el material de evidencia y el trabajo interdisciplinario desde la toma de muestra hasta la transferencia de los resultados de a los tribunales, convirtiéndose en pruebas aceptables por los jueces, dándoles en valor científico como aporte a las causas judiciales.

REFERENCIA BIBLIOGRÁFICA

- 1- Lodish H., Berk A., Matsudaira P., Kaiser C.A., Krieger M., Scott M.P., Zipursky S.L., Darnell J. Biología Celular y Molecular 5ª Edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 2006: 405
- 2- Jeffreys AJ, Wilson V, Thein SL. Hypervariable 'minisatellite' regions in human DNA. *Nature* 314, 1985: 67–73
- 3- Saad R. Discovery, development, and current applications of DNA identity testing. *Proc. (Bayl. Univ. Med. Cent)*. 18; 2005: 130–3.
- 4- Aronson JD. *Genetic Witness: Science, Law, and Controversy in the Making of DNA Profiling*. New Brunswick, New Jersey; London: Rutgers University Press 2007: 1-6. Disponible en: <http://www.jstor.org/stable/j.ctt5hj86f.4>
- 5- Contini VE. Femicidio: una forma de extrema violencia contra la mujer. *Sistema Argentino de Información Jurídica SAIJ* [en línea] 2013 [acceso 20 octubre 2020]. URL disponible en: <http://www.saij.gob.ar/valerio-emanuel-contini-femicidio-una-forma-extrema-violencia-contra-mujer-dacf130232-2013-08-20/123456789-0abc-defg2320-31fcanirtcod>
- 6- Gill P, Jeffreys, AJ, Werrett, DJ. Forensic application of DNA 'fingerprints'. *Nature* 1985. 318(6046): 577–579.
- 7- Álvarez IV. La consecuencia accesoria de cesión de muestras biológicas y registro de identificadores de ADN en las bases policiales (art. 129 bis del CP). *Peligrosidad y Estado de Derecho*. Editores Enrique Orts Berenguer, Alberto Alonso Rimo Margarita Roig. Tirant Lo Blanch, Valencia. 201, 2017.:143-226
- 8- Valdés, AD. La implicancia de la calidad de las muestras de ácido desoxirribonucleico con relación a la obtención del patrón genético. *Biblioteca Virtual*. Universidad Nacional del Litoral [en línea] 2019 [acceso 20 octubre 2020] URL disponible en <http://hdl.handle.net/11185/5453>