

## ÍNDICE GENERAL

<i>Prólogo</i> .....	VII
<i>Agradecimientos</i> .....	IX
<i>Introducción</i> .....	XI

### CAPÍTULO PRIMERO

## BASES DE LA GENÉTICA Y DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR

### A) PANORAMA INTRODUCTORIO

§ 1. La célula y sus componentes .....	1
§ 2. El ADN es el material genético .....	4
§ 3. Arquitectura del ADN .....	8
§ 4. Los genes .....	13
§ 5. Los cromosomas .....	16
§ 6. División molecular. Importancia .....	17
a) Mitosis .....	17
b) Meiosis .....	19
c) Concepto de alelismo .....	20
§ 7. El fenotipo y el genotipo .....	22

§ 8.	Las leyes de Mendel .....	23
	a) Ley de la segregación .....	24
	b) Ley de la segregación independiente .....	24

## **B) HERRAMIENTAS DE LA GENÉTICA MOLECULAR**

§ 9.	Las fuentes del ADN. Metodologías para extraer ADN de diferentes tipos de muestras ....	26
§ 10.	Enzimas que se utilizan en biología molecular	29
	a) Las enzimas de restricción .....	29
	b) ADN-polimerasas .....	31
§ 11.	Las sondas moleculares .....	32
§ 12.	La electroforesis convencional y de campo pulsante .....	33
§ 13.	Técnica de "Southern blotting" .....	34
	a) Hibridación .....	35
	b) Demostración de la presencia de mutaciones con el uso de oligonucleótidos .....	35
§ 14.	La reacción en cadena de la polimerasa (PCR)	37
§ 15.	Secuenciamiento del ADN .....	38
	a) Procedimiento .....	40
	b) Secuenciador de electroforesis capilar. Electroforesis capilar continua en formación paralela (CAE) .....	43

## **C) EL POLIMORFISMO DEL ADN COMO BASE DE LA IDENTIDAD GENÉTICA**

§ 16.	Origen del polimorfismo .....	44
§ 17.	Mutaciones del ADN .....	45
	a) Tipos de mutaciones que contribuyen a la diversidad genética .....	46
	b) Sustitución de una única base .....	46
	c) Deleciones e inserciones .....	47
§ 18.	Probable origen del polimorfismo .....	47
	a) Selección natural .....	49

	b) Cambios al azar de la frecuencia génica ...	50
	c) La fluctuación génica. Deriva génica .....	51
§ 19.	Evaluación del polimorfismo del ADN .....	51

**D) ASPECTOS POBLACIONALES  
DE LAS PRUEBAS DEL ADN**

§ 20.	Introducción .....	55
§ 21.	Genética poblacional .....	57
§ 22.	La frecuencia alélica .....	62
§ 23.	El equilibrio de Hardy-Weinberg .....	63
	a) Cálculo de la frecuencia poblacional de los alelos hallados en un sistema dialélico como los RFLP .....	64
	b) Los factores que influyen en la frecuencia alélica .....	65
§ 24.	Teorema de Bayes .....	66
§ 25.	Cálculo de la probabilidad en la prueba biol- ógica de la paternidad .....	69
	a) Práctica de la prueba .....	69
	b) Exclusión de la paternidad .....	70
	c) Interpretación de la prueba. Los "predica- dos verbales de Hummel" .....	72
	d) Valor de la probabilidad "a priori" .....	73
§ 26.	Población de referencia .....	73
§ 27.	Índice de paternidad .....	74
§ 28.	Resultados con las técnicas de ADN .....	74
§ 29.	Criminalística: el cálculo de la probabilidad ...	79

**CAPÍTULO II**

**DETERMINACIÓN DE LA IDENTIDAD  
Y LA PATERNIDAD**

§ 30.	Antecedentes .....	81
-------	--------------------	----

§ 31.	Sistema de los grupos sanguíneos ABO .....	82
	a) Los glóbulos rojos y sus antígenos de superficie .....	82
	b) Interpretación de los resultados y de la herencia del sistema ABO .....	84
§ 32.	Los antígenos de histocompatibilidad. HLA .....	86
§ 33.	La tipificación del ADN .....	87
	a) ADN "fingerprint". Técnica "multilocus" o huella genética .....	88
	1) Análisis del ADN minisatélite .....	89
	2) ADN "fingerprint multilocus" y sus aplicaciones .....	90
	3) Aplicaciones del ADN "fingerprint multilocus" en el diagnóstico de la paternidad biológica .....	91
	b) ADN "fingerprint unilocus" ("single locus") .....	94
	1) Diagnóstico de la paternidad biológica utilizando sondas "unilocus" ("single locus") .....	94
	2) Diagnóstico de identificación en criminalística utilizando sondas "unilocus" ..	95
	c) Análisis de polimorfismos mediante el empleo de la PCR. Amplificación del ADN genómico .....	96
	1) Técnica de AMPLF .....	97
	2) Técnica de MVR-PCR .....	98
	3) Técnica de STR .....	98
	4) HLA-PCR (HLA-molecular) .....	99
	5) Estudio de cromosomas sexuales por PCR .....	101
	6) Aplicaciones de las técnicas de PCR al diagnóstico de parentesco .....	101
	7) Doble paternidad en casos de superfecundación .....	106
	8) Presentación de un caso. Una duda comprensible. Prueba de paternidad positiva en un individuo vasectomizado .....	106
§ 34.	Diagnóstico prenatal de la filiación controvertida .....	107

**CAPÍTULO III****EL ADN EN LA CRIMINALÍSTICA****A) LA IDENTIFICACIÓN POR EL ADN EN CRIMINALÍSTICA**

§ 35.	Introducción .....	113
§ 36.	El juicio Frye o prueba general de aceptación .....	118
§ 37.	Tipos de delitos comunes y de muestras enviadas para el análisis del ADN en el campo forense .....	121
§ 38.	Perfiles de ADN en muestras de casos de violación .....	123
§ 39.	Metodología para la investigación de las pruebas genéticas .....	127
§ 40.	Identificación de los patrones de ADN obtenidos .....	127
§ 41.	Identificación de los errores .....	128
§ 42.	Propiedades de los sistemas utilizados para la tipificación del ADN y sus aplicaciones forenses .....	129
§ 43.	Identificación de los patrones de ADN .....	130
§ 44.	Medición de los fragmentos .....	130
§ 45.	Repetición de las muestras .....	132

**B) OTROS ASPECTOS DE IMPORTANCIA**

§ 46.	El ADN-PCR. La etapa de transición en la ciencia forense .....	132
§ 47.	El HLA molecular .....	134

**C) CASOS ALECCIONADORES**

§ 48.	Un ejemplo en el que se demuestra el valor de las técnicas del ADN aplicadas al ámbito de la justicia (el Estado de Virginia c/Timothy Wilson Spencer) .....	135
§ 49.	Un caso que muestra las numerosas fallas que pueden invalidar las pruebas de ADN (el Estado de California c/Orenthal James Simpson, 1995) .....	139
	a) Resultados de los tests realizados en el caso Simpson .....	143
	b) Controles inadecuados .....	144
§ 50.	Un caso de robo y homicidio en el que la identificación genética fue prueba definitiva ..	149

**CAPÍTULO IV****ADN MITOCONDRIAL  
Y MEDICINA FORENSE**

§ 51.	El ADN mitocondrial. La máquina del tiempo .....	153
§ 52.	Los genes de las mitocondrias humanas .....	155
§ 53.	ADN antiguo. El anillo del tiempo .....	156
§ 54.	La identificación por el ADN mitocondrial ...	160
§ 55.	Variaciones poblacionales del ADN mitocondrial .....	163
§ 56.	Aplicaciones del ADN mitocondrial en la identificación de seres humanos .....	163
§ 57.	ADN mitocondrial. Aplicaciones forenses ....	165

§ 58. Casos relevantes en que se demostró la eficacia del método de identificación del ADN mitocondrial .....	166
a) Desaparición de un niño de dos años .....	167
b) Caso de desaparecidos en la República Argentina .....	167
c) Soldados y pilotos muertos en Vietnam, Corea y Segunda Guerra Mundial .....	169
d) Identificación de los restos de la familia Romanov .....	170
e) Secta davidiana .....	171

## CAPÍTULO V

### EL BANCO DE DATOS GENÉTICOS

§ 59. El CODIS: un sistema para combatir el crimen y la violencia .....	173
§ 60. El CODIS local (LDIS-Local DNA Index System) .....	174
§ 61. Futuros progresos de las técnicas moleculares .....	179

## CAPÍTULO VI

### ASPECTOS LEGALES. IDENTIDAD PERSONAL Y PRUEBAS BIOLÓGICAS

§ 62. Las dimensiones de la identidad personal ....	183
a) La identidad personal en referencia a la realidad biológica .....	183
1) Identidad genética .....	185
2) Identidad filiatoria .....	185

b) La identidad personal en referencia a los caracteres físicos de la persona .....	186
c) La identidad personal en referencia a la realidad existencial de la persona .....	186
§ 63. Las pruebas biológicas a partir de la herencia genética .....	187
§ 64. El Banco Nacional de Datos Genéticos .....	188
§ 65. Valor probatorio de los estudios genéticos ...	189
§ 66. La negativa a someterse a las pruebas biológicas como indicio en contra de la posición sustentada por el renuente .....	191
§ 67. Objeciones a la tesis predominante .....	193
§ 68. El indicio emergente de la negativa a someterse a los estudios biológicos y la prueba corroborante de la paternidad .....	196
§ 69. Las pruebas biológicas y las presunciones de paternidad .....	197
§ 70. La "exceptio plurium concumbentium" u otros hechos impeditivos, la posesión de estado y las pruebas biológicas .....	199
§ 71. Padre fallecido. Exhumación del cadáver ...	200
§ 72. Identidad genética e identidad filiatoria en los supuestos de fecundación asistida. Planteo de problemas .....	201
§ 73. Utilización de las pruebas basadas en la tipificación del ADN en materia penal en la República Argentina .....	202

### APÉNDICE

1. Toma de las muestras en los casos de filiación ..	207
a) Ventajas y beneficios del hisopado bucal .....	207
b) Identificación de las personas y cadena de custodia de la muestra .....	208



2. Recolección de las muestras en casos forenses ..	208
a) Recolección de muestras en condiciones óptimas .....	208
b) Recolección de muestras en condiciones no óptimas .....	209
c) Elementos donde es factible obtener ADN genómico o mitocondrial .....	210
3. Métodos de conservación del ADN .....	210
4. Objetos comunes donde se puede hallar ADN ....	210
<i>Glosario</i> .....	213
<i>Bibliografía</i> .....	231