



DIRECTRICES PARA EL USO DE LA GENÉTICA FORENSE EN INVESTIGACIONES SOBRE DERECHOS HUMANOS Y DERECHO INTERNACIONAL HUMANITARIO



Foto de portada: Clasificación y procesamiento de muestras,
Ereván, laboratorio de Abovian.

DIRECTRICES PARA EL USO DE LA GENÉTICA FORENSE EN INVESTIGACIONES SOBRE DERECHOS HUMANOS Y DERECHO INTERNACIONAL HUMANITARIO

ÍNDICE

PREFACIO.....	6
I. INTRODUCCIÓN	9
A. El empleo de la genética forense como herramienta en la identificación de personas desaparecidas y víctimas de violaciones graves de los derechos humanos y del derecho internacional humanitario.....	9
B. Objetivos y alcance.....	11
C. Cuestiones éticas relativas al empleo de la genética forense	12
II. ESTÁNDARES DEL DERECHO INTERNACIONAL EN MATERIA DE IDENTIFICACIÓN DE VÍCTIMAS DE VIOLACIONES GRAVES DE LOS DERECHOS HUMANOS, DERECHO INTERNACIONAL HUMANITARIO Y DERECHO A LA IDENTIDAD	15
A. Obligación de los Estados de esclarecer la comisión de violaciones de los derechos humanos y del derecho internacional humanitario	16
1. Obligaciones de los Estados respecto de la búsqueda, localización e identificación de víctimas	23
2. Obligaciones de los Estados en los casos de sustracción de identidad.....	27
B. El derecho a la verdad	32
C. El derecho a la privacidad	35
D. La autonomía personal y el empleo de la genética forense para la identificación de víctimas de violaciones de los derechos humanos y del derecho internacional humanitario	38
III. BIOBANCOS Y BANCOS DE DATOS PERSONALES Y DE PERFILES GENÉTICOS DESTINADOS A LA INVESTIGACIÓN DE VIOLACIONES DE LOS DERECHOS HUMANOS Y DEL DERECHO INTERNACIONAL HUMANITARIO	41
IV. ASPECTOS CIENTÍFICO-TÉCNICOS Y METODOLÓGICOS EN IDENTIFICACIÓN GENÉTICA	46
A. Consideraciones generales sobre identificación genética humana.....	46
B. Identificación de restos de personas desaparecidas	50

C. Obtención de muestras de referencia.....	51
1. Consideraciones para la toma de muestras de referencia.....	52
2. Familiares emparentados con la persona desaparecida	54
(a) <i>Tipo y clasificación del parentesco con la persona desaparecida</i>	54
(b) <i>Tipos de muestras de referencias obtenidas de familiares</i> <i>de la persona desaparecida (en orden de preferencia)</i>	57
3. Consentimiento informado	58
4. Muestras de la víctima.....	60
D. Obtención de muestras de restos humanos (post mortem)	62
1. Coordinación de equipos responsables de la recolección de los restos humanos para analizar	62
2. Restos óseos	64
3. Tejidos blandos	65
E. Identificación genética de personas vivas.....	66
F. Codificación de las muestras	67
G. Recolección, almacenamiento, transporte de muestras y cadena de custodia	68
H. Procedimientos técnicos	70
1. Extracción y cuantificación de ADN.....	70
2. Análisis de los marcadores de ADN.....	71
(a) <i>Análisis de marcadores STR autosómicos</i>	71
(b) <i>Análisis de marcadores del cromosoma Y</i>	72
(c) <i>Análisis de marcadores del cromosoma X</i>	72
(d) <i>Análisis de marcadores del ADN mitocondrial (ADNmt)</i>	73
(e) <i>Otros marcadores genéticos</i>	74
3. Cotejo del perfil genético de la muestra con la base de datos de muestras de referencia.....	74
4. Evaluaciones estadísticas e interpretación de los resultados.....	76
(a) <i>Match o coincidencia directa</i>	78
(b) <i>Índice de Parentesco</i>	79
(c) <i>Otras consideraciones estadísticas</i>	79
(d) <i>Frecuencias alélicas poblacionales</i>	81
5. Conciliación de la información genética con la proveniente de otras disciplinas	81
6. Informes de resultados	82
7. Confidencialidad de los datos genéticos.....	83
8. Situaciones especiales en la identificación de restos de personas desaparecidas	84

V. REFERENCIAS.....	86
----------------------------	-----------

VI. TERMINOLOGÍA.....	89
------------------------------	-----------

A. Definiciones incluidas en la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos de la UNESCO	89
B. Terminología técnica.....	90

VII. ANEXOS.....	94
-------------------------	-----------

ANEXO 1	94
ANEXO 2.....	96
ANEXO 3.....	98
GUÍA SIMPLIFICADA PARA VÍCTIMAS Y FAMILIARES DE VÍCTIMAS.....	98
ANEXO 4.....	108
GRÁFICOS.....	108
GRÁFICO 1.....	108
GRÁFICO 2.....	109
GRÁFICO 3.....	109
GRÁFICO 4.....	110
GRÁFICO 5.....	110
GRÁFICO 6.....	111
GRÁFICO 7.....	111

AGRADECIMIENTOS.....	112
-----------------------------	------------

Grupo redactor	112
Colaboradores expertos.....	112

PREFACIO

La tragedia de las personas desaparecidas (el término “personas desaparecidas” se usa para designar a personas, vivas o muertas, cuyo paradero es desconocido para sus familias/comunidades, como resultado de regímenes dictatoriales represivos, conflictos armados, otras situaciones de violencia y catástrofes) también puede tener un impacto psicosocial grave en los familiares de las personas desaparecidas y sus comunidades, así como convertirse en una barrera contra los esfuerzos posteriores a los conflictos por restablecer la paz. En muchos casos, las circunstancias de la desaparición de personas pueden equipararse a violaciones graves del derecho internacional humanitario y de los derechos humanos.

Es una realidad que, en muchos casos, las personas desaparecidas fueron asesinadas, y solo mediante la identificación de sus restos, las familias y comunidades pueden dar un cierre a su incertidumbre. Sin embargo, en algunas situaciones las personas desaparecidas pueden encontrarse con vida y es necesario identificarlas para poder restablecer el contacto con sus familiares. Lo más frecuente es que esta situación afecte a los niños pequeños separados de sus padres; hay ejemplos bien documentados en Argentina, donde muchos hijos e hijas de personas asesinadas y desaparecidas fueron adoptados ilegalmente, y solo pudieron recuperar su identidad y restablecer el contacto con sus familiares mediante investigaciones forenses, incluidas pruebas genéticas.

La genética forense tiene una función cada vez más importante en la identificación de las personas desaparecidas. Sin embargo, en muchas ocasiones, al intentar implementar programas de identificación, surgen problemas que pueden ser de naturaleza jurídica, en particular, cuestiones relativas al consentimiento y la protección de datos; y técnica, como la recuperación de los restos, la extracción de muestras de ADN, la toma de muestras de referencia, el cotejo de perfiles de ADN y los controles y garantías de calidad. Los obstáculos que se presentan en la búsqueda de las personas desaparecidas, vivas o muertas, se profundizan debido a la escala de los programas de identificación y, a menudo, por la cantidad de organismos y países que participan en el proceso.

Desde principios de la década de 1980, Argentina es pionera en el uso de las ciencias forenses, incluida la genética forense, para la búsqueda de personas desaparecidas. Para dar solución a los problemas recurrentes con los que se encontraban los países y organismos que participaban de la identificación de las personas desaparecidas, el Ministerio de Relaciones Exteriores, Comercio Internacional y Culto de Argentina propuso que la Organización de las Naciones Unidas dé su apoyo a las recomendaciones generales de buenas prácticas en el uso de la genética forense para la identificación de las personas desaparecidas, vivas o muertas: esta iniciativa se adoptó en las resoluciones A/HRC/RES/10/26 y A/HRC/RES/15/5 del Consejo de Derechos Humanos de Naciones Unidas (2009 y 2010 respectivamente).

Las resoluciones celebraron el uso de la genética forense y alentaron a los Estados a considerarlo en la identificación de los restos y la identidad de las personas separadas de sus familias. En las resoluciones, se solicitó que la Oficina del Alto Comisionado de las Naciones Unidas para los Derechos Humanos considerara la redacción de un manual de buenas prácticas para el uso de la genética forense en las investigaciones humanitarias y en torno a los derechos humanos.

Con el apoyo del Comité Internacional de la Cruz Roja (CICR), la Cancillería argentina reunió a expertos, tanto del ámbito jurídico como del forense, en Argentina (incluido el Equipo Argentino de Antropología Forense (EAAF) y las Abuelas de Plaza de Mayo), América Latina, España y Portugal; y luego a nivel mundial, para la redacción de un conjunto de directrices que ayuden a cubrir una laguna en torno a las buenas prácticas internacionales para guiar el uso de la genética forense en investigaciones que requieren ese nivel de sensibilidad.

Ya se han publicado algunas normas y directrices importantes sobre genética forense en general e identificación de restos humanos en particular¹.

1 Comité Internacional de la Cruz Roja (CICR) (2009), *Personas desaparecidas, el análisis de ADN y la identificación de restos humanos: guía sobre prácticas idóneas en caso de conflicto armado y de otras situaciones de violencia armada*, 2.ª ed., Ginebra, CICR; Asociación Americana de Bancos de Sangre (AABB) (2010), *Guidelines for Mass Fatality DNA Identification Operations*. Bethesda, MD: AABB; Instituto Nacional de Justicia (NIJ) (2006). *Lessons Learned from 9/11: DNA Identification in Mass Fatality Incidents*. Washington, D. C.: NIJ; Prinz, M., Carracedo, A., Mayr, W. R., Morling, N., Parsons, T. J., ... Sociedad Internacional de Genética Forense (2007), *DNA Commission of International Society for Forensic Genetics (ISFG): recommendations regarding the role of forensic genetics for disaster victim identification (DVI)*, *Forensic Science International Genetics*, 1(1), 3–12.

Sin embargo, las directrices existentes no se refieren a las diversas cuestiones que surgen cuando se trata de personas desaparecidas en situaciones donde ha habido abuso y violaciones del derecho internacional humanitario y de los derechos humanos, en particular todas las consideraciones universales éticas y jurídicas aplicables.

Estas directrices estarán disponibles y se promoverá su uso en organismos nacionales, organizaciones intergubernamentales regionales, como el MERCOSUR en América del Sur, y en la ONU misma. Reúnen la experiencia de varios organismos con vasta experiencia en investigaciones de ese nivel de sensibilidad, en particular de América del Sur y Central, donde la cuestión de las personas desaparecidas es un problema generalizado. Se espera que estas directrices constituyan una referencia valiosa para los programas forenses de identificación enmarcados en los derechos humanos y las disposiciones del derecho internacional humanitario, para que ayuden a resolver el legado trágico de los conflictos armados y de las violaciones graves de los derechos humanos y de las normas humanitarias.

I. INTRODUCCIÓN

A. EL EMPLEO DE LA GENÉTICA FORENSE COMO HERRAMIENTA EN LA IDENTIFICACIÓN DE PERSONAS DESAPARECIDAS Y VÍCTIMAS DE VIOLACIONES GRAVES DE LOS DERECHOS HUMANOS Y DEL DERECHO INTERNACIONAL HUMANITARIO

1.

Las sociedades que emergen de conflictos armados y de contextos de graves violaciones de los derechos humanos y del derecho internacional humanitario enfrentan serios desafíos en la búsqueda de personas desaparecidas y el esclarecimiento de los crímenes cometidos, especialmente cuando involucran metodologías tales como la desaparición forzada. La genética forense en conjunto con otras disciplinas científicas –medicina, odontología, antropología, dactiloscopia– puede contribuir eficazmente a la búsqueda de la verdad y a la administración de justicia, particularmente mediante la identificación de restos humanos o de personas vivas. El perfil genético de cada individuo es único e idéntico en todas sus células somáticas, excepto en casos de gemelos monocigóticos. En el caso de restos humanos, el análisis del ADN (ácido desoxirribonucleico) de las muestras investigadas permite comparar el perfil genético encontrado en ellas con las muestras biológicas pertenecientes a la víctima (encontrada en objetos personales) o muestras biológicas pertenecientes a sus parientes consanguíneos, y así identificar a las víctimas. La genética forense contribuye a la identificación de víctimas incluso a gran escala.

2.

Asimismo, la genética forense ha contribuido a identificar y a restituir la identidad de personas vivas que fueron apropiadas en su infancia luego de que sus padres fueran víctimas de desaparición forzada, incluidos casos de bebés nacidos durante el cautiverio de sus madres, o a la reunificación familiar. La genética forense también ha permitido devolver la identidad a personas privadas de ella durante su detención, mediante la eliminación de sus documentos de identidad, desplazamiento o exilio.

3.

Tal como lo demuestran algunas experiencias que se mencionan en la presente Guía, la utilización de esta disciplina puede ser de gran utilidad para documentar violaciones de los derechos humanos, aportar pruebas en procedimientos nacionales e internacionales y contribuir a garantizar el derecho a la verdad que asiste tanto a las víctimas de violaciones de los derechos humanos como a las sociedades en su conjunto, así como a las víctimas de desastres naturales.

4.

Finalmente, es importante resaltar que la identificación humana es un proceso donde contribuyen diferentes disciplinas científicas, de forma coordinada e integradora. Si bien la genética forense puede cumplir un papel importante, los resultados obtenidos deben ser evaluados en relación con aquellos derivados del empleo de disciplinas, tales como la antropología, la medicina y la odontología, entre otras.



Fotografías de personas desaparecidas, Pristina.

B. OBJETIVOS Y ALCANCE

5.

La genética forense, a través de la identificación de individuos, posibilita hallazgos que sirven de base para el esclarecimiento judicial e histórico de actos de violencia individual y colectiva, y a la búsqueda de la verdad y la justicia. Consecuentemente, el empleo de esta disciplina debe guiarse conforme a las obligaciones internacionales de los Estados y a principios científicos y éticos.

6.

La presente Guía tiene como objetivo orientar la aplicación de la genética forense y la creación y gestión de bancos de datos genéticos en el marco de investigaciones relativas a la identificación de víctimas de violaciones de los derechos humanos o del derecho internacional humanitario, a la luz de la obligación de los Estados de investigar violaciones de los derechos humanos, identificar a las víctimas y, a la vez, asegurar el respeto de la dignidad y la privacidad de las personas involucradas en los procesos de identificación. Esta Guía está destinada a personas con injerencia o responsabilidad en estos procesos, en particular funcionarios del sistema judicial, legisladores, funcionarios estatales, defensores de derechos humanos y familiares de las víctimas, entre otros.

7.

A ese efecto, esta Guía hace referencia, en primer lugar, a los principales antecedentes internacionales en materia de bioética aplicables a la identificación genética; en segundo lugar, a los principales antecedentes legales en materia de identificación de víctimas de violaciones de los derechos humanos y del derecho internacional humanitario; en tercer lugar, se propone una serie de recomendaciones sobre la organización y funcionamiento de los biobancos y bancos de datos genéticos destinados a la identificación genética. Por último, en la sección final, se provee una visión general de los aspectos científico-técnicos y metodológicos relativos a la obtención, codificación y almacenamiento de muestras; la extracción y análisis de ADN; la obtención y manejo de perfiles genéticos; y la creación y gestión de bancos de datos genéticos.

8.

Finalmente, es importante destacar que esta Guía no pretende ser un tratado exhaustivo y detallado sobre genética forense. Se trata de un compendio de buenas prácticas, fruto de las experiencias observadas en varios países donde se ha empleado esta disciplina para establecer la verdad mediante la identificación de restos humanos o de personas vivas, en el marco de la administración de justicia respecto de violaciones de los derechos humanos.

C. CUESTIONES ÉTICAS RELATIVAS AL EMPLEO DE LA GENÉTICA FORENSE

9.

La comunidad internacional ha consensuado un número de instrumentos que reflejan algunos estándares vinculados a la aplicación de la genética humana a la luz de la bioética. Entre estos instrumentos, se destacan la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos y la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos.

10.

En primer término, la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, adoptada por la UNESCO el 11 de noviembre de 1997 y aprobada por la Asamblea General de las Naciones Unidas en 1998, establece que “cada individuo tiene derecho al respeto de su dignidad y derechos, cualesquiera que sean sus características genéticas” (artículo 2a).

11.

Por su parte, el Comité Internacional de Bioética de la UNESCO lideró durante varios años un proceso de reflexión que culminó con la adopción de la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos, en el marco de la 32.^a reunión de la Conferencia General de la UNESCO, el 16 de octubre de 2003. Este instrumento establece principios que sirven de guía para la adopción de legislación y políticas públicas con el objetivo de garantizar el respeto a la dignidad humana y la protección de los derechos humanos y las libertades fundamentales en materia de recolección, tratamiento, utilización y conservación de datos genéticos humanos, atendiendo a los imperativos de igualdad, justicia y solidaridad, y prestando la debida consideración a la libertad de pensamiento, expresión e investigación (artículo 1).

12.

La Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos establece en su artículo 5 que los datos genéticos humanos podrán ser recolectados, tratados, utilizados y conservados, entre otros, con relación a la medicina forense y a procedimientos civiles o penales u otras actuaciones legales y cualquier otro fin compatible con la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y el derecho internacional de los derechos humanos.

13.

El artículo 12 de la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos establece que la recolección de datos genéticos humanos con fines de medicina forense o como parte de procedimientos civiles o penales u otras actuaciones legales, comprendidas las pruebas de determinación de paternidad y la extracción de muestras biológicas, *in vivo* o *post mortem*, solo debería efectuarse de conformidad con el derecho interno y en consonancia con el derecho internacional de los derechos humanos.

14.

En el marco de la 33.^a reunión de la Conferencia General de la UNESCO, en 2005 se aprobó por aclamación la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos, el tercer texto normativo elaborado y adoptado por esa organización en materia de bioética. Este instrumento trata sobre las cuestiones éticas relacionadas con la medicina, las ciencias de la vida y las tecnologías conexas aplicadas a los seres humanos, teniendo en cuenta sus dimensiones sociales, jurídicas y ambientales; con el objeto de proporcionar un marco de principios y de procedimientos que puedan servir de guía a los Estados en la formulación de sus políticas, legislaciones y códigos éticos.

15.

El primero de los principios establecidos por dicha Declaración es el respeto pleno por la dignidad humana, los derechos humanos y las libertades fundamentales (artículo 3).



Recuperación de restos humanos, Ucrania.

16.

La Declaración establece de igual modo el principio de respeto por la vulnerabilidad humana y la integridad personal (artículo 8), así como el principio del respeto por la privacidad y la confidencialidad (artículo 9) y el principio de no discriminación y no estigmatización (artículo 11).

17.

Su artículo 10 establece el respeto a la igualdad fundamental de todos los seres humanos en dignidad, a fin de que sean tratados con justicia y equidad.

18.

Los artículos 5 y 6 de la Declaración establecen el deber de respetar la autonomía de la persona en la toma de decisiones y el consentimiento informado, y resalta que toda excepción a este principio debe respetar las normas éticas y jurídicas aprobadas por los Estados de forma compatible con los principios y disposiciones enunciados en la Declaración y con el derecho internacional relativo a los derechos humanos.

19.

El artículo 27 establece que toda limitación a la aplicación de los principios enunciados en la Declaración debe hacerse por ley compatible con el derecho internacional relativo a los derechos humanos.

20.

En su artículo 21 sobre cooperación internacional, la Declaración insta a los Estados a fomentar la difusión de la información científica a nivel internacional y estimular la libre circulación y el aprovechamiento compartido de los conocimientos científicos y tecnológicos (ver también los artículos 24 y 15).

21.

Además de los estándares generales en materia de bioética establecidos en estos instrumentos adoptados en el marco de la UNESCO, se analizarán seguidamente las obligaciones de los Estados a la luz del derecho internacional humanitario aplicable al empleo de la genética forense en la identificación de víctimas de violaciones graves de los derechos humanos y casos de restitución de identidad.

II. ESTÁNDARES DEL DERECHO INTERNACIONAL EN MATERIA DE IDENTIFICACIÓN DE VÍCTIMAS DE VIOLACIONES GRAVES DE LOS DERECHOS HUMANOS, DERECHO INTERNACIONAL HUMANITARIO Y DERECHO A LA IDENTIDAD

22.

Los principales tratados de derechos humanos y de derecho internacional humanitario, así como su interpretación autorizada, abordan la cuestión de la obligación de los Estados de arbitrar los medios necesarios para investigar en forma efectiva las violaciones graves de los derechos humanos. El cumplimiento con esta obligación puede involucrar acciones destinadas a identificar víctimas con el fin de establecer su paradero –en el caso de las desapariciones forzadas– o de restituir su identidad, en caso de su sustracción. A la vez, esto puede involucrar procesos de identificación de personas desaparecidas en el marco de conflictos armados de carácter internacional o internos. Estos procesos son esenciales para garantizar el derecho a la verdad de las víctimas y la sociedad en su conjunto.

23.

La genética forense puede contribuir a la identificación de personas en el marco de políticas de prevención o persecución del crimen; la determinación de lazos de parentesco en el marco de procesos civiles; la identificación de restos (de manera directa o mediante parentesco) de personas desaparecidas como consecuencia de conflictos armados y de desastres naturales; y también la identificación de víctimas de violaciones de los derechos humanos o del derecho internacional humanitario, y la identificación de personas en el marco de procesos de restitución de la identidad. La genética forense es una herramienta al servicio de los Estados para cumplimentar su obligación conforme al derecho internacional humanitario de garantizar los derechos a la justicia, la identidad y la verdad y, consecuentemente, la dignidad humana y la realización del proyecto de vida de las personas. Asimismo, la información contenida en el ADN de cada persona es sumamente sensible y requiere de protección legal, a fin de asegurar el derecho a la privacidad y evitar la discriminación basada en características genéticas.

24.

A continuación, se hace referencia a los estándares principales en materia de obligación de investigar violaciones graves de los derechos humanos y del derecho internacional humanitario, el derecho a la verdad, el derecho a la identidad, así como a las salvaguardas necesarias para la protección de la privacidad y la autonomía de las personas.

A. OBLIGACIÓN DE LOS ESTADOS DE ESCLARECER LA COMISIÓN DE VIOLACIONES DE LOS DERECHOS HUMANOS Y DEL DERECHO INTERNACIONAL HUMANITARIO

25.

La obligación de los Estados de investigar conductas que afectan los derechos protegidos en los instrumentos de derechos humanos deriva de la obligación general de garantía establecida en dichos tratados, en conjunto con el derecho sustantivo que debe ser amparado, protegido o garantizado y las garantías del debido proceso y protección judicial. A la luz de ese deber, toda vez que las autoridades estatales tengan conocimiento sobre una conducta que haya afectado los derechos fundamentales protegidos y sea perseguible de oficio, deben iniciar sin dilación una investigación seria, imparcial y efectiva por todos los medios legales disponibles y orientada a la determinación de la verdad y el enjuiciamiento y eventual castigo de los autores.

26.

En la Declaración Universal de Derechos Humanos², la obligación de los Estados de investigar conductas que afectan los derechos establecidos en dicho instrumento se deriva del derecho a un recurso efectivo que ampare a las personas contra actos que violen derechos fundamentales (artículo 8), en conjunto con el derecho sustantivo que debe ser amparado.

27.

En el Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos³, la obligación de investigar violaciones de los derechos humanos se deriva de la obligación general

2 Adoptada en el seno de la Asamblea General de las Naciones Unidas, en 1948.

3 Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos, adoptado y abierto a la firma y ratificación mediante Resolución 2200 A (XXI) de la Asamblea General de la ONU del 16 de diciembre de 1966 y en vigor desde el 23 de marzo de 1976, de conformidad con su art. 49.

de garantía establecida en el artículo 2.1 y 2.2, en conjunto con la obligación de protección judicial, prevista en el artículo 2.3 y 2.4, y la obligación de debido proceso, establecida en el artículo 14. En su Observación General 31⁴, el Comité de Derechos Humanos desarrolla el contenido y alcance de las obligaciones de los Estados asumidas en virtud del artículo 2 del Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos. Al respecto, se destaca la obligación general de respeto y de garantía de los derechos establecidos en dicho instrumento. Los párrafos 6 y 7 de la Observación General establecen que la obligación jurídica que surge del párrafo 1 del artículo 2 tiene un carácter a la vez negativo y positivo. Es decir, los Estados deben abstenerse de violar los derechos reconocidos en el Pacto, al tiempo que deben adoptar todas las medidas legislativas, judiciales, administrativas y demás medidas que fueran apropiadas para cumplir con sus obligaciones jurídicas. Entre estas se encuentra la obligación de proporcionar recursos accesibles y efectivos (párrafo 3 del artículo 2). Respecto a este último punto, en el párrafo 15 de esta Observación General, el Comité establece que se “requieren en especial mecanismos administrativos que den cumplimiento a la obligación general de investigar denuncias de violaciones de modo rápido, detallado y efectivo por organismos independientes e imparciales. (...) El hecho de que el Estado no investigue las denuncias de violación puede ser por sí una vulneración del Pacto”.

28.

La obligación de investigar violaciones de derechos humanos se deriva asimismo del derecho a la protección judicial previsto en otros instrumentos internacionales encargados de proteger los derechos humanos de ciertos grupos considerados particularmente vulnerables. Por ejemplo, el artículo 2(c) de la Convención sobre la Eliminación de Todas las Formas de Discriminación contra la Mujer⁵ establece la obligación general de garantía y el derecho a la protección judicial. El artículo 6 de la Convención Internacional sobre la Eliminación de Todas las Formas de Discriminación Racial⁶ establece el deber de asegurar protección y recursos efectivos ante tribunales competentes y otras instituciones.

4 Comité de Derechos Humanos, Observación General N.º 31 “Naturaleza de la obligación jurídica general impuesta a los Estados Partes en el Pacto”, aprobada el 29 de marzo de 2004, en el 80.º período de sesiones CCPR/C/21/Rev.1/Add.13.

5 Convención sobre la Eliminación de Todas las Formas de Discriminación contra la Mujer, adoptada y abierta a la firma y ratificación mediante Resolución 34/180 de la Asamblea General de la ONU, del 18 de diciembre de 1979 y en vigor desde el 3 de septiembre de 1981, de conformidad con su art. 27 (1).

6 Convención Internacional sobre la Eliminación de Todas las Formas de Discriminación Racial, aprobada y abierta a la firma y ratificación por la resolución 2106 (XX) de la Asamblea General de las Naciones Unidas, del 21 de diciembre de 1965, con fecha de entrada en vigor el 4 de enero de 1969, conforme al artículo 19.

El artículo 3 de la Convención Internacional para la Protección de todas las Personas contra las Desapariciones Forzadas establece que los Estados tomarán las medidas para investigar casos de desaparición forzada de personas; y el artículo 10.2 establece que todo Estado en cuyo territorio se presume se cometió un delito se iniciará de inmediato una investigación preliminar sobre los hechos. En tanto, las obligaciones de investigar y de garantizar el derecho a la protección judicial están contempladas en los artículos 12 y 17(f).

29.

En la Declaración de las Naciones Unidas sobre Desapariciones Forzadas⁷, la obligación de investigar la desaparición forzada de personas se deriva del derecho a la protección judicial prevista en los artículos 9, 10 y 13. La letra de la Declaración avanza en el sentido de garantizar no solo el derecho a interponer recursos efectivos para determinar lo sucedido, sino también de explicitar la importancia de estos recursos con el fin de determinar el paradero de la persona desaparecida. El artículo 9 establece que “1. El derecho a un recurso judicial rápido y eficaz, como medio para determinar el paradero de las personas privadas de libertad o su estado de salud o de individualizar a la autoridad que ordenó la privación de libertad o la hizo efectiva, es necesario para prevenir las desapariciones forzadas en toda circunstancia”.



Familiares reunidos alrededor de los ataúdes de sus seres queridos. Ayacucho, Perú.

7 Declaración sobre la protección de todas las personas contra las desapariciones forzadas, A/RES/47/133, 18 de diciembre de 1992.

El artículo 13 establece que “1. Los Estados asegurarán a toda persona que disponga de la información o tenga un interés legítimo y sostenga que una persona ha sido objeto de desaparición forzada el derecho a denunciar los hechos ante una autoridad estatal competente e independiente, la cual procederá de inmediato a hacer una investigación exhaustiva e imparcial. Toda vez que existan motivos para creer que una persona ha sido objeto de desaparición forzada, el Estado remitirá sin demora el asunto a dicha autoridad para que inicie una investigación, aun cuando no se haya presentado ninguna denuncia formal. Esa investigación no podrá ser limitada u obstaculizada de manera alguna”.

30.

En el marco del Sistema Interamericano para la protección de los derechos humanos⁸, la Comisión y la Corte Interamericana han interpretado el alcance de la obligación de investigar violaciones de los derechos humanos, establecida en la Convención Americana⁹, y del resto de los instrumentos que establecen las obligaciones de los Estados miembros de la OEA en materia de derechos humanos¹⁰.

8 En abril de 1948, los Estados miembros de la Organización de los Estados Americanos adoptaron la Declaración Americana de los Derechos y Deberes del Hombre, el primer documento internacional en el cual se establece un catálogo de derechos humanos fundamentales, que incluyen el derecho a la vida, la integridad personal y la protección judicial. En 1959 los Estados miembros de la OEA establecieron una Comisión Interamericana de Derechos Humanos (CIDH), integrada por siete expertos independientes, con el mandato de dar seguimiento a la situación de derechos humanos en la región. En 1961 la CIDH comenzó a conducir visitas *in loco* y a adoptar informes en cumplimiento de su mandato y, a partir de 1965, comenzó a procesar peticiones de personas que alegaban ser víctimas de violaciones de los derechos consagrados en la Declaración Americana.

9 En 1969 los Estados miembros de la OEA adoptaron la Convención Americana de Derechos Humanos. Este tratado, hoy ratificado por la mayoría de los Estados miembros de la OEA, amplía el catálogo de derechos humanos inicialmente contemplados en la Declaración Americana y establece mecanismos de supervisión y seguimiento encabezados por la preexistente Comisión Interamericana de Derechos Humanos y de la Corte Interamericana de Derechos Humanos, establecida en 1979.

10 Tras la entrada en vigor de la Convención Americana en 1978, los Estados miembros de la OEA adoptaron una serie de tratados en áreas de especial interés para la protección de los derechos humanos en la región. El Protocolo Adicional a la Convención Americana sobre Derechos Humanos en Materia de Derechos Económicos, Sociales y Culturales, “Protocolo de San Salvador”, el Protocolo a la Convención Americana sobre Derechos Humanos Relativo a la Abolición de la Pena de Muerte, la Convención Interamericana para Prevenir y Sancionar la Tortura, la Convención Interamericana sobre Desaparición Forzada de Personas y la Convención Interamericana para Prevenir, Sancionar y Erradicar la Violencia contra la Mujer, “Convención de Belém do Pará”. Ver CIDH, Documentos Básicos en Materia de Derechos Humanos en el Sistema Interamericano, OEA/Ser.L/V/II.4, rev. 13, 30 de junio de 2010.

31.

El artículo 1.1 de la Convención Americana impone a los Estados Partes los deberes fundamentales de respeto y garantía, de tal modo que todo menoscabo de los derechos humanos reconocidos en la Convención que pueda ser atribuido, según las reglas del Derecho Internacional, a la acción u omisión de cualquier autoridad pública, constituye un hecho imputable al Estado que compromete su responsabilidad internacional en los términos previstos por la misma Convención y el derecho internacional general.

32.

Los derechos a la vida y a la integridad personal revisten un carácter esencial en la Convención Americana y, conforme a su artículo 27.2, forman parte del núcleo inderogable de derechos que no pueden ser suspendidos en casos de guerra, peligro público u otras amenazas. No basta que los Estados se abstengan de violar estos derechos, sino que también deben adoptar medidas positivas, en respuesta de las necesidades particulares de protección del sujeto de derecho, ya sea por su condición personal o por la situación específica en que se encuentre¹¹. Los Estados tienen la obligación de garantizar la creación de las condiciones necesarias para evitar la violación del derecho a la vida. La observancia del artículo 4, en conjunción con el artículo 1.1 de la Convención Americana, no solo presupone que ninguna persona sea privada de su vida arbitrariamente, sino que además requiere que los Estados adopten todas las medidas apropiadas para proteger y preservar el derecho a la vida, conforme al deber de garantizar el pleno y libre ejercicio de los derechos de todas las personas bajo su jurisdicción¹².

33.

En virtud de la Convención Americana, existe un deber primario del Estado de asegurar el derecho a la vida, a través del establecimiento de disposiciones de derecho penal efectivas para disuadir la comisión de delitos contra las personas, apoyadas por una maquinaria de implementación de la ley para la prevención, supresión y castigo del incumplimiento de esas disposiciones. También se extiende, en ciertas circunstancias, a una obligación positiva de las autoridades de tomar medidas preventivas operacionales para proteger a un individuo o grupo

11 CIDH, Caso Baldeón García vs. Perú. Sentencia del 6 de abril de 2006, Serie C N.º 147, párrafo 81; Caso Comunidad Indígena Sawhoyamaya vs. Paraguay. Sentencia del 29 de marzo de 2006, Serie C N.º 146, párrafo 154; y Caso de la Masacre de Pueblo Bello vs. Colombia. Sentencia del 31 de enero de 2006, Serie C N.º 140, párrafo 111.
https://www.corteidh.or.cr/docs/casos/articulos/seriec_140_esp.pdf.

12 CIDH, Informe sobre Seguridad Ciudadana y Derechos Humanos, OEA/Ser.L/V/II.Doc. 57, 31 diciembre 2009, párr. 43.

de individuos, cuya vida esté en riesgo por actos criminales de otros individuos. Para que surja esa obligación positiva, debe ser establecido que al momento de los hechos las autoridades sabían, o debían haber sabido, de la existencia de un riesgo real e inmediato para la vida de un individuo identificado o de algunos individuos respecto de actos criminales de terceros, y que tales autoridades no tomaron las medidas dentro del alcance de sus poderes que, juzgadas razonablemente, podían esperarse para evitarlos. En situaciones de graves y sistemáticas violaciones de los derechos humanos, los deberes de adoptar medidas positivas de prevención y protección a cargo del Estado se ven acentuados en el marco de las obligaciones establecidas en el artículo 1.1 de la Convención Americana¹³.

34.

La obligación de los Estados de investigar conductas que afectan los derechos protegidos en la Convención Americana deriva de la obligación general de garantía establecida en su artículo 1.1 en conjunto con el derecho sustantivo que debe ser amparado, protegido o garantizado y las garantías del debido proceso y protección judicial de los artículos 8 y 25. A la luz de ese deber, toda vez que las autoridades estatales tengan conocimiento sobre una conducta que haya afectado los derechos protegidos en la Convención Americana y sea perseguible de oficio, deben iniciar sin dilación una investigación exhaustiva, imparcial y efectiva por todos los medios legales disponibles y orientada a la determinación de la verdad y del enjuiciamiento y eventual castigo de los autores. Durante el proceso de investigación y el trámite judicial, las víctimas o sus familiares deben contar con amplias oportunidades para participar y ser escuchados, tanto en el esclarecimiento de los hechos y la sanción de los responsables como en la búsqueda de una reparación. La investigación debe ser asumida por el Estado como un deber jurídico propio y no, como una simple gestión de intereses particulares, que dependa de la iniciativa procesal de las víctimas o de sus familiares o de la aportación privada de elementos probatorios, sin que la autoridad pública busque efectivamente la verdad¹⁴.

13 CIDH, Caso Velásquez Rodríguez vs. Honduras, Sentencia del 29 de julio de 1988, Serie C N.º 4, párr. 177; Masacre de Pueblo Bello vs. Colombia. Sentencia del 31 de enero de 2006, Serie C N.º 140, párr. 142; Caso Heliodoro Portugal vs. Panamá. Excepciones preliminares, fondo, reparaciones y costas. Sentencia del 12 de agosto de 2008, Serie C N.º 186, párr. 115; y Caso Perozo y otros vs. Perú. Excepciones preliminares, fondo, reparaciones y costas. Sentencia del 28 de enero de 2009, Serie C N.º 195, párr. 298.

14 CIDH, Caso Barrios Altos vs. Perú. Sentencia del 14 de marzo de 2001, Serie C N.º 75, párr. 41; Caso Almonacid Arellano y otros vs. Chile. Sentencia del 26 de septiembre de 2006, Serie C N.º 154, párr. 112; y Caso de las Masacres de Ituango vs. Colombia. Excepción preliminar, fondo, reparaciones y costas, Sentencia del 1 de julio de 2006, Serie C N.º 148, párr. 402.

35.

La obligación de los Estados de investigar conductas que afectan los derechos protegidos por la Convención Americana se mantiene cualquiera sea el agente al cual pueda eventualmente atribuirse la violación. En el caso de que las conductas en cuestión sean atribuibles a particulares, de no ser investigadas con seriedad, comprometerían la responsabilidad internacional del Estado en carácter de auxiliador. En los casos en los que las conductas en cuestión puedan involucrar la participación de agentes estatales, los Estados tienen una especial obligación de esclarecer los hechos y juzgar a los responsables. Por último, en los casos que involucren la comisión de violaciones graves de los derechos humanos, tales como la tortura, las ejecuciones sumarias, extralegales o arbitrarias y las desapariciones forzadas, la Corte ha establecido que resultan inadmisibles las amnistías, las disposiciones de prescripción y el establecimiento de excluyentes de responsabilidad, que pretendan impedir la investigación y, en su caso, la sanción de los responsables.

36.

En el caso de los crímenes de lesa humanidad, la Corte Interamericana ha establecido que estos producen la violación de una serie de derechos inderogables reconocidos en la Convención Americana, que no pueden quedar impunes. Asimismo, ese tribunal ha determinado que la investigación debe ser realizada por todos los medios legales disponibles y orientada a la determinación de la verdad y la investigación, persecución, captura, enjuiciamiento y castigo de todos los responsables intelectuales y materiales de los hechos, especialmente cuando están o puedan estar involucrados agentes estatales. En estos casos, la adopción de leyes de amnistía conduce a la indefensión de las víctimas y a la perpetuación de la impunidad de los crímenes de lesa humanidad, por lo que son manifiestamente incompatibles con la letra y el espíritu de la Convención Americana¹⁵.

37.

En los casos en los cuales la violación del derecho a la vida involucra también el ocultamiento del cadáver, el cumplimiento con el deber de investigar el crimen, juzgar a los responsables y reparar las consecuencias incluye la obligación de identificar a la víctima. En los casos que involucran la privación de identidad, el cumplimiento con la obligación de investigar, juzgar y reparar involucra la restitución de la identidad. A continuación, se desarrolla el alcance de ambas obligaciones.

15 CIDH, Informe sobre Seguridad Ciudadana y Derechos Humanos, OEA/Ser.L/V/II. Doc. 57, 31 diciembre 2009, párr. 46.

1. OBLIGACIONES DE LOS ESTADOS RESPECTO DE LA BÚSQUEDA, LOCALIZACIÓN E IDENTIFICACIÓN DE VÍCTIMAS

38.

En el contexto de los conflictos armados, los antecedentes convencionales, consuetudinarios y jurisprudenciales indican que la obligación de los Estados de identificar a las víctimas se encuentra establecida y regulada en el derecho internacional humanitario¹⁶.

39.

Los Convenios de Ginebra de 1949 y sus protocolos adicionales regulan las obligaciones de las partes en casos de desaparición de personas. Conforme a estas normas, las partes beligerantes están obligadas a adoptar las medidas legislativas y administrativas necesarias a efectos de prevenir la desaparición de personas, identificar a los desaparecidos en el marco de un conflicto armado e investigar los hechos ligados a dichas desapariciones. El derecho internacional humanitario consuetudinario (norma 98) establece asimismo la prohibición de las desapariciones forzadas tanto en el marco de conflictos armados internacionales como en los no internacionales¹⁷. Esta obligación comprende asimismo el deber de investigar los presuntos casos de desapariciones forzadas.

40.

El artículo 32 del Protocolo Adicional I reconoce el derecho que asiste a los familiares a conocer la suerte de los desaparecidos, a la vez que el artículo 33 del mismo Protocolo establece que todas las partes en un conflicto deben tomar medidas viables para averiguar el paradero de las personas dadas por desaparecidas. También hay disposiciones en el sentido de prevenir la desaparición de personas en los artículos 136 y 141 del Convenio de Ginebra IV. Los artículos 15 y 18 del Convenio de Ginebra II, el artículo 16 del Convenio de Ginebra IV y el artículo 34 del Protocolo Adicional I exigen la adopción de medidas visibles para buscar, recuperar e identificar a personas fallecidas; a la vez que elaborar listas con la ubicación y marcas exactas de las tumbas, así como de las personas que están internadas.

16 El DIH es el conjunto de normas internacionales de origen convencional o consuetudinario aplicables a situaciones de conflicto armado de carácter internacional o interno que tienen como fin regular los métodos y medios de combate y proteger a las personas que no participan o que han dejado de participar de los conflictos.

17 V. Comité Internacional de la Cruz Roja, *El Derecho Internacional Humanitario Consuetudinario*, Vol. I, cap. 32.

41.

Asimismo, el derecho internacional humanitario consuetudinario (norma 117) establece que las partes en un conflicto, ya sea internacional o no internacional, deben tomar todas las medidas factibles para establecer lo ocurrido a las personas dadas por desaparecidas a raíz de un conflicto armado y transmitir a sus familiares toda la información de que dispongan¹⁸.

42.

En tanto, el artículo 38 de la Convención sobre los Derechos del Niño obliga a los Estados a respetar las normas del derecho internacional humanitario que les sean aplicables en los conflictos armados y que sean pertinentes para el niño. Entre esas normas de derecho humanitario, se encuentran las disposiciones en materia de identificar a las víctimas de violaciones del derecho internacional humanitario.

43.

En el marco del derecho internacional de los derechos humanos, la Convención Internacional para la Protección de todas las Personas contra las Desapariciones Forzadas desarrolla el deber de identificar a las víctimas de ese delito. Al respecto, el artículo 15 establece que “... Los Estados Partes cooperarán entre sí y se prestarán todo el auxilio posible para asistir a las víctimas de las desapariciones forzadas, así como en la búsqueda, localización y liberación de las personas desaparecidas y, en caso de fallecimiento, en la exhumación, la identificación de las personas desaparecidas y la restitución de sus restos”.

44.

Los estándares internacionales vigentes sobre el manejo de la escena del crimen en casos que involucran violaciones de los derechos humanos señalan que se debe proteger y restringir el acceso a la zona contigua al cadáver; recoger evidencias físicas y elementos tales como muestras de sangre, cabello, fibras, hilos u otros elementos relevantes; examinar el área en busca de huellas de zapatos o cualquier otra que tenga naturaleza de evidencia; hacer un informe detallando cualquier observación de la escena; mantener la cadena de custodia de todo elemento de prueba forense; llevar un registro escrito preciso, complementado, según corresponda, por fotografías y demás elementos gráficos, para documentar la historia del elemento de prueba a medida que pasa por las manos de diversos investigadores encargados del caso¹⁹. La cadena de custodia puede extenderse

18 V. Comité Internacional de la Cruz Roja, *El Derecho Internacional Humanitario Consuetudinario*, Vol. I, cap. 36.

19 *Manual sobre la Prevención e Investigación Efectiva de Ejecuciones Extrajudiciales, Arbitrarias y Sumarias de Naciones Unidas*, Doc. E/ST/CSDHA/.12, 1991.

más allá del juicio y la condena del autor. La excepción la constituyen los restos de víctimas positivamente identificadas que pueden ser devueltos a sus familias para su debida sepultura, con la reserva de que no debieran ser cremados a fin de preservar la posibilidad de nuevas investigaciones²⁰.

45.

En materia de procesamiento y gestión de la información obtenida a efectos de proceder a la identificación, y en el marco del sistema interamericano de protección de derechos humanos, se han desarrollado estándares que sirven de guía a los Estados. Así, la Corte Interamericana de Derechos Humanos ha ordenado la creación o actualización de bases de datos que contengan la información personal disponible de víctimas de desaparición forzada; la creación o actualización de bases de datos con la información personal que sea necesaria, principalmente genética y muestras celulares, de los familiares de las personas desaparecidas con su consentimiento o por orden judicial, para que el Estado almacene dicha información personal únicamente con objeto de localizar a la persona desaparecida; y la creación o actualización de bases de datos con la información genética y muestras celulares proveniente de los cuerpos de cualquier víctima presumiblemente desaparecida o privada de la vida en un lugar determinado. Asimismo, ha establecido que el Estado en cuestión tiene la obligación de proteger los datos personales contenidos en dichas bases de datos²¹.

46.

Las Resoluciones 57/207, 59/189, 61/155, 63/183 de la Asamblea General de la ONU sobre personas desaparecidas destacan la importancia de la labor forense en la identificación de las personas desaparecidas y reconocen el progreso que al respecto se produjo con el desarrollo de la genética. En ese mismo sentido, el Informe de la Asamblea General de la ONU²² que da seguimiento a la citada resolución 61/155 establece que cuando se da por fallecida a una persona resulta esencial recuperar, identificar y gestionar todo lo relacionado con los restos humanos de una manera

20 CIDH, González y otras (“Campo Algodonero”), Sentencia del 16 de noviembre de 2009 (excepción preliminar, fondo, reparaciones y costas), Serie C N.º 205, párr. 305, declaración rendida ante fedatario público por el perito Clyde Snow, el 17 de abril de 2009.

21 CIDH, González y otras (“Campo Algodonero”), Sentencia del 16 de noviembre de 2009 (excepción preliminar, fondo, reparaciones y costas), Serie C N.º 205, párr. 512. V. también, Caso Molina Theissen vs. Guatemala. Reparaciones y costas. Sentencia del 3 de julio de 2004. Serie C N.º 108, párr. 91; Caso de las Hermanas Serrano Cruz vs. El Salvador, párr. 193, y Caso Servellón García y otros vs. Honduras, párr. 203.

22 Informe de la Asamblea General de la ONU sobre “Las personas desaparecidas”, del 18 de agosto de 2008 (A/63/299).

digna y apropiada. A tales efectos, el informe determina que la búsqueda eficaz y la identificación forense de las personas desaparecidas, así como la utilización de la genética forense pueden ayudar significativamente a identificar a las víctimas.

47.

El Comentario General sobre el Derecho a la Verdad²³, presentado por el Grupo de Trabajo sobre Desapariciones Forzadas o Involuntarias de las Naciones Unidas²⁴ en 2010, subraya la importancia de identificar a las víctimas de desaparición forzada de personas, incluso a través de análisis genéticos. Al respecto, en el párrafo 6 de dicho Comentario General, el Grupo establece que los Estados deben aplicar la experiencia forense y los métodos científicos para identificar a las víctimas, utilizando al máximo los recursos disponibles y apelando incluso a la cooperación internacional.

48.

Por su parte, la Oficina del Alto Comisionado para los Derechos Humanos de las Naciones Unidas, en sus informes sobre “El derecho a la verdad y la genética forense y los derechos humanos” y “sobre la obligación de los Estados de investigar las violaciones graves de los derechos humanos, y la utilización de la genética forense”²⁵, concluye que el uso de la genética forense y la creación voluntaria de bancos de datos tienen un rol crucial en la identificación de víctimas de violaciones de los derechos humanos y del derecho internacional humanitario.

23 Oficina del Alto Comisionado de las Naciones Unidas para los Derechos Humanos.

Grupo de Trabajo sobre Desapariciones Forzadas o Involuntarias. Comentario general sobre el derecho a la verdad en relación con las desapariciones forzadas.

24 Desde el momento de su creación en 1980, el Grupo de Trabajo sobre Desapariciones Forzadas o Involuntarias estudia denuncias individuales de desaparición forzada de personas y busca contribuir al establecimiento de su paradero. Asimismo, el Grupo prepara informes tendientes a desarrollar estándares internacionales en la materia.

25 Informes de la Oficina del Alto Comisionado para los Derechos Humanos de la ONU sobre “El derecho a la verdad y la genética forense y los derechos humanos”, del 24 de agosto de 2010 (A/HRC/15/26 de 2010), y “sobre la obligación de los Estados de Investigar las violaciones graves de los derechos humanos y la utilización de la genética forense”, del 4 de julio de 2011 (A/HRC/18/25).

49.

Asimismo, el informe revela la necesidad de generar conciencia en los Estados respecto del uso de la genética forense para cumplir sus obligaciones en materia de derechos humanos, en particular, pero no exclusivamente, en contextos de desaparición de personas; al tiempo que destaca la importancia de que estas investigaciones se realicen sobre la base de métodos científicos objetivos y asegurando el respeto a la dignidad humana y la protección de los derechos humanos y libertades fundamentales en la recolección, procesamiento y uso de datos genéticos.

2. OBLIGACIONES DE LOS ESTADOS EN LOS CASOS DE SUSTRACCIÓN DE IDENTIDAD

50.

En contextos de violaciones graves de los derechos humanos y del derecho internacional humanitario que involucran casos de apropiación de identidad de personas, la obligación del Estado conforme al derecho internacional incluye la restitución de la identidad a aquellas personas que fueron privadas de esta. Al respecto, cabe señalar que esta obligación existe con independencia del lapso de tiempo transcurrido desde que se cometió la sustracción de la identidad, dado que este delito es de efecto continuo y no deja de cometerse hasta el momento en que se establece la verdad de lo sucedido y se restituye la identidad apropiada.

51.

Dicha obligación se deriva de la obligación general de garantizar los derechos humanos contemplada en los distintos instrumentos internacionales de derechos humanos. En este caso, el Estado tiene el deber de hacer efectivo el ejercicio del derecho a la identidad que, en su dimensión individual²⁶, asiste a todas las personas desde el momento en que nacen y comprende el derecho a tener y ser reconocidos social, legal y familiarmente con un nombre, a adquirir una nacionalidad, a tener una familia y a criarse con ella, a la vez que a preservar estas condiciones en el futuro. De esta obligación de garantía se deriva también la de restablecer rápidamente la identidad de una persona, cuando esta fuera privada ilegalmente de su identidad o de alguno de sus elementos.

26 El derecho a la identidad tiene también una dimensión colectiva referida a la identidad de los pueblos. V. el Convenio 169 sobre Pueblos Indígenas y Tribales en Países Independientes, de la OIT.



N.S. Cohen/CICR

Ataúdes de personas identificadas antes de su entierro.

52.

En esa línea, el derecho a la identidad está contemplado en disposiciones de varios instrumentos internacionales de derechos humanos. Al respecto, el artículo 24 del Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos establece que “1. Todo niño tiene derecho, sin discriminación alguna por motivos de raza, color, sexo, idioma, religión, origen nacional o social, posición económica o nacimiento, a las medidas de protección que su condición de menor requiere, tanto por parte de su familia como de la sociedad y del Estado. 2. Todo niño será inscrito inmediatamente después de su nacimiento y deberá tener un nombre. 3. Todo niño tiene derecho a adquirir una nacionalidad”. El Comité de Derechos Humanos de la ONU se expidió sobre el contenido y alcance del derecho a la identidad previsto en el Pacto en un caso de sustracción de la identidad de una menor en el contexto de violaciones sistemáticas de los derechos humanos. En dicha ocasión el Comité resolvió exhortar al Estado denunciado a que “persevere en sus esfuerzos encaminados a investigar la desaparición de niños, establecer su verdadera identidad, proveerlos de documentos de identidad y pasaportes a su verdadero nombre y conceder prontamente la debida reparación a ellos y a sus familias”²⁷.

53.

En tanto, la Convención sobre derechos del Niño²⁸ explicita el contenido del derecho a la identidad y de las obligaciones generales del Estado. Así, el artículo 7 refleja la disposición comentada del Pacto de Derechos Civiles y Políticos, a la vez que el artículo 8 indica que “... Los Estados Partes se comprometen a respetar el derecho del niño a preservar su identidad, incluidos la nacionalidad, el nombre y las relaciones familiares de conformidad con la ley sin injerencias ilícitas”.

54.

Asimismo, en ese mismo artículo referido a las obligaciones de los Estados en materia de derecho a la identidad, se indica que “cuando un niño sea privado ilegalmente de algunos de los elementos de su identidad o de todos ellos, los Estados Partes deberán prestar la asistencia y protección apropiadas con miras a restablecer rápidamente su identidad”. En relación con esta última obligación, el derecho internacional de los derechos humanos ha avanzado hacia la adopción

27 Comité de Derechos Humanos, caso Darwina Rosa Mónaco de Gallicchio y Ximena Vicario vs. Estado argentino, 27 de abril de 1995.

28 La Convención sobre los Derechos del Niño fue aprobada y abierta a la firma, ratificación y adhesión por la Asamblea General de Naciones Unidas el 20 de noviembre de 1989, y entró en vigor el 2 de septiembre de 1990.

de disposiciones de protección más específicas, fundamentalmente después de procesos históricos caracterizados por violaciones masivas y sistemáticas de los derechos humanos que incluyeron, en muchos casos, la desaparición forzada de personas y la apropiación y sustracción de la identidad de niños secuestrados o nacidos en cautiverio.

55.

En ese contexto, la comunidad internacional aprobó la Declaración sobre Desapariciones Forzadas²⁹, que establece la obligación de los Estados de prevenir y reprimir la apropiación de hijos de padres víctimas de desaparición forzada o de niños nacidos durante el cautiverio de sus madres, y de esforzarse por buscar e identificar a esos niños para restituirlos a sus familias de origen. Asimismo, se establece que la apropiación de niños de padres víctimas de desaparición forzada o de niños nacidos en cautiverio de su madre, así como la falsificación o supresión de documentos que den cuenta de su verdadera identidad, constituyen delitos de naturaleza sumamente grave que deberían ser castigados como tales³⁰.

56.

En el ámbito de la OEA, la Convención Interamericana sobre la Desaparición Forzada de Personas³¹ establece en su artículo XII que “los Estados Partes se prestarán recíproca cooperación en la búsqueda, identificación, localización y restitución de menores que hubieren sido trasladados a otro Estado o retenidos por este, como consecuencia de la desaparición forzada de sus padres, tutores o guardadores”.

29 La Declaración sobre la protección de todas las personas contra las desapariciones forzadas se aprobó el 18 de diciembre 1992.

30 V. Declaración sobre Desapariciones Forzadas, art. 20.

31 La Convención Interamericana sobre la Desaparición Forzada de Personas fue adoptada en la ciudad de Belem do Pará, Brasil, el 9 de junio de 1994 y entró en vigor el 28 de marzo de 1996.

57.

La Convención Internacional para la Protección de todas las Personas contra las Desapariciones Forzadas incorpora entre sus disposiciones la obligación de los Estados de criminalizar la apropiación de niños, a la vez que confirma el principio de restitución a la familia de origen. Al respecto, la Convención también incluye una referencia expresa al derecho del niño –víctima de desaparición forzada– a recuperar su identidad³².

58.

Finalmente, tanto la Comisión como el Consejo de Derechos Humanos de las Naciones Unidas han emitido resoluciones que subrayan la obligación de los Estados de restituir la identidad a aquellas personas que fueron privadas de esta, al tiempo que destacan el rol que las ciencias forenses tienen en este sentido. La Comisión de Derechos Humanos ha adoptado resoluciones que indican que la utilización de las ciencias forenses puede contribuir a ayudar a reunir a hijos de desaparecidos que han sido separados por la fuerza de sus padres con los familiares supervivientes³³.

32 Al respecto, ver el art. 25 de la Convención Internacional para la Protección de todas las Personas contra las Desapariciones Forzadas establece lo siguiente: “1. Los Estados Partes tomarán las medidas necesarias para prevenir y sancionar penalmente: a) La apropiación de niños sometidos a desaparición forzada, o de niños cuyo padre, madre o representante legal son sometidos a una desaparición forzada, o de niños nacidos durante el cautiverio de su madre sometida a una desaparición forzada; b) La falsificación, el ocultamiento o la destrucción de documentos que prueben la verdadera identidad de los niños mencionados en el inciso a) *supra*. 2. Los Estados Partes adoptarán las medidas necesarias para buscar e identificar a los niños mencionados en el inciso a) del párrafo 1 del presente artículo y restituirlos a sus familias de origen conforme a los procedimientos legales y a los acuerdos internacionales aplicables. 3. Los Estados Partes se prestarán asistencia mutua en la búsqueda, identificación y localización de los niños a los que hace referencia el inciso a) del párrafo 1 del presente artículo. 4. Teniendo en cuenta la necesidad de preservar el interés superior de los niños mencionados en el inciso a) del párrafo 1 del presente artículo y su derecho a preservar y recuperar su identidad, incluidos la nacionalidad, el nombre y las relaciones familiares reconocidas por la ley, deberán existir en los Estados Partes que reconocen el sistema de adopción u otra forma de colocación o guarda, procedimientos legales encaminados a revisar el procedimiento de adopción o de colocación o guarda de esos niños y, si procede, a anular toda adopción o colocación o guarda cuyo origen sea una desaparición forzada. 5. En toda circunstancia y, en particular, para todo lo que se refiere a este artículo, el interés superior del niño constituirá una consideración primordial y el niño con capacidad de discernimiento tendrá derecho a expresar libremente su opinión, que será debidamente valorada en función de su edad y madurez”.

33 Al respecto, ver resoluciones de la Comisión de Derechos Humanos de la ONU, 1998/36, 2000/32, 2003/33 y 2005/26 sobre Ciencias Forenses y Derechos Humanos.

59.

En 2009 el Consejo de Derechos Humanos de Naciones Unidas adoptó por consenso la resolución 10/26 sobre “Genética forense y derechos humanos”, con el objeto de promover el desarrollo de estándares internacionales para guiar la aplicación de la genética forense en casos de identificación de personas en situaciones de violaciones graves de los derechos humanos y, en contexto de conflictos armados, de violaciones del derecho internacional humanitario. Al respecto, entre otras disposiciones, esta resolución destaca la importancia de restituir la identidad a las personas que fueron separadas de sus familias de origen, incluidos los casos en que fueron apartadas de sus familiares durante la niñez. En esta línea, la resolución incluye una disposición operativa a través de la cual el Consejo de Derechos Humanos alienta a los Estados a que estudien la posibilidad de utilizar la genética forense para contribuir a la restitución de su identidad a aquellas personas que fueron separadas de sus familias de origen.

B. EL DERECHO A LA VERDAD

60.

El derecho a la verdad ha sido definido por el derecho internacional como aquel que tienen las víctimas de violaciones graves de los derechos humanos y del derecho internacional humanitario, así como sus allegados, a conocer la verdad de lo ocurrido en ocasión de tales violaciones, en particular la identidad de los autores, las causas y los hechos, las circunstancias en las que se produjeron dichas violaciones, y el paradero de las víctimas. Además de esta dimensión individual, el derecho a la verdad tiene una dimensión colectiva, ligada al derecho que tiene la sociedad en su conjunto a conocer su pasado para así construir una memoria histórica y resguardarse para el futuro, sobre todo en procesos de transición, luego de atravesar una etapa histórica en la que el uso de la violencia y las violaciones de los derechos humanos constituyeron un patrón sistemático.

61.

El consenso de la comunidad internacional sobre este punto se refleja tanto en disposiciones del derecho internacional humanitario³⁴ como del derecho internacional de los derechos humanos³⁵, así como en decisiones jurisprudenciales de distintos tribunales internacionales³⁶ que han ido progresivamente desarrollando el contenido y alcance del derecho de referencia.

34 El art. 32 del Protocolo Adicional I a los Convenios de Ginebra relativo a la protección de las víctimas de los conflictos armados internacionales reconoce el derecho que asiste a las familias de conocer la suerte de sus miembros. Al respecto, el art. 33 del Protocolo establece que, tan pronto como las circunstancias lo permitan, cada Parte en conflicto buscará a las personas reportadas como desaparecidas.

35 V., por ejemplo: resoluciones 2005/66 de la Comisión de Derechos Humanos, y las Resoluciones 9/11 y 12/12 del Consejo de Derechos Humanos de la ONU relativas al derecho a la verdad. V. también, entre otros, la Convención Internacional para la Protección de Todas las Personas contra las Desapariciones Forzadas (Preámbulo y art. 24). En el marco de las decisiones de los órganos convencionales del sistema de protección internacional de derechos humanos, el Comité de Derechos Humanos de las Naciones Unidas en un caso que involucra la desaparición forzada de una persona estableció el derecho de los familiares de la víctima a conocer lo sucedido, a la vez que subrayó la obligación de los Estados de investigar lo sucedido y establecer los hechos y el paradero de la persona desaparecida (Decisión de 21 de julio de 1983, Caso María del Carmen Almeida de Quintero c/ Uruguay, Comunicación N.º 107/1981, párrs. 14, 15 y 16).

36 Al respecto, en el sistema americano, la Corte Interamericana de Derechos Humanos en el caso “Velásquez Rodríguez” reconoció la existencia del derecho para los familiares de las víctimas de desaparición forzada de personas. La CIDH afirmaba que “... el deber de investigar los hechos de este género subsiste mientras se mantenga la incertidumbre sobre la suerte final de la persona desaparecida. Incluso en el supuesto de que circunstancias legítimas del orden jurídico interno no permitieran aplicar las sanciones correspondientes a quienes son individualmente responsables de delitos de esta naturaleza, el derecho de los familiares de la víctima de conocer cuál fue el destino de esta y, en su caso, dónde se encuentran sus restos representa una justa expectativa que el Estado debe satisfacer con los medios a su alcance” (Caso Velásquez Rodríguez, sentencia del 29 de julio de 1988). Una posición similar fue esgrimida también en el caso Godínez Cruz. Por su parte, en los casos Castillo Páez y Blake, la Corte también hizo referencia a la necesidad de las familias de conocer el paradero de las víctimas. En el marco del sistema regional europeo de derechos humanos, el Tribunal Europeo de Derechos Humanos se ha pronunciado sobre el deber de los Estados de averiguar lo sucedido con las personas dadas por desaparecidas en el marco de un conflicto armado o en situaciones de violencia interna. Al respecto, el Tribunal estableció que el no comunicar la información disponible sobre personas detenidas, o sobre personas desaparecidas en el marco de un conflicto armado a sus familiares, constituye trato inhumano bajo las normas del Convenio Europeo (Tribunal Europeo de Derechos Humanos, Kurt vs. Turkey, párr. 188; Timurtas vs. Turkey, párr. 188; y Caso Chipre, párr. 189).

62.

Este derecho a la verdad, en su dimensión individual y colectiva, es uno de los elementos fundamentales en la lucha contra la impunidad y tiene como contrapartida una serie de obligaciones por parte del Estado a efectos de garantizar su efectivo cumplimiento. Al respecto, se destaca la importancia de que los Estados proporcionen mecanismos adecuados y efectivos para que la sociedad en su conjunto y, en particular, los familiares de las víctimas conozcan la verdad de lo sucedido en relación con las violaciones graves ocurridas. Se trata de una obligación de medios y no, de resultados, que no es alternativa a las obligaciones que en estos casos tienen los Estados para garantizar el acceso a la justicia.

63.

En este marco, el uso de las ciencias forenses en general, y de la genética forense en particular, ha sido concebido como una herramienta útil para el cumplimiento de las obligaciones del Estado en términos de garantizar el ejercicio efectivo del derecho a la verdad en contextos de violaciones de los derechos humanos o del derecho internacional humanitario que involucran desapariciones forzadas o sustracción o apropiación de la identidad de víctimas de dichas violaciones³⁷. En estos casos, la obligación de asegurar el ejercicio efectivo del derecho a la verdad involucra la adopción de medidas conducentes para identificar a las víctimas de dichas violaciones y restituir la identidad a aquellas personas que fueron privadas ilegalmente de ella.

64.

En este sentido, la Convención Internacional para la Protección de todas las Personas contra las Desapariciones Forzadas, primer instrumento internacional de derechos humanos jurídicamente vinculante que reconoce el derecho a la verdad, establece que las víctimas³⁸ de desaparición forzada tienen el derecho conocer la verdad sobre las circunstancias de la desaparición forzada, la evolución y resultados de la investigación y la suerte de la persona desaparecida. Al respecto, establece que cada Estado Parte tomará las medidas adecuadas a este respecto³⁹.

37 Resolución 9/11 sobre “El derecho a la verdad” del Consejo de Derechos Humanos de la ONU, A/HRC/9/L.12.

38 Al respecto, conforme la letra del artículo 24.1 de la Convención, se entenderá por “víctima” la persona desaparecida y toda persona física que haya sufrido un perjuicio directo como consecuencia de una desaparición forzada.

39 V. Convención Internacional para la Protección de todas las Personas contra las Desapariciones Forzadas (ONU), art. 24. En esta misma línea, en el preámbulo de esta Convención se establece “el derecho a conocer la verdad sobre las circunstancias de una desaparición forzada y la suerte de la persona desaparecida”.

C. EL DERECHO A LA PRIVACIDAD

65.

Los métodos científicos asociados a la genética forense requieren del empleo de muestras biológicas con el fin de obtener datos personales de individuos identificados o identificables. La información contenida en el ADN es sumamente sensible, toda vez que puede revelar información relativa al origen étnico, las relaciones de parentesco y la salud, entre otras cuestiones vinculadas a la privacidad de las personas. Por consiguiente, junto con la obligación de los Estados de esclarecer y reparar graves violaciones de los derechos humanos mediante la identificación de víctimas y la restitución de identidad, deben considerarse los derechos relacionados con la protección de la privacidad de las personas, también protegidos por el derecho internacional.

66.

En este sentido, el artículo 17 del Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos protege a las personas de las injerencias arbitrarias o ilegales en su vida privada, su familia, su domicilio o su correspondencia, así como de ataques ilegales a su honra y reputación. La protección de la vida privada está garantizada frente a injerencias y ataques, ya sea que provengan de las autoridades estatales o de personas físicas o jurídicas. Las obligaciones impuestas por este artículo exigen que el Estado adopte medidas legislativas y de otra índole para hacer efectiva la protección del derecho a la privacidad.

67.

La legislación pertinente debe especificar con detalle las circunstancias precisas en que podrán autorizarse esas injerencias, y la autoridad designada por la ley a ese efecto dará la autorización necesaria tras examinar cada caso en particular⁴⁰. La prohibición de las interferencias “ilegales” significa que las injerencias autorizadas por los Estados solo pueden tener lugar en virtud de la ley, que a su vez debe conformarse con el objeto y fin del Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos.

40 Comité de Derechos Humanos, Observación General N.º 16, “Derecho al respeto a la vida privada, la familia, el domicilio y la correspondencia, y protección de la honra y la reputación (artículo 17 del Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos)”, 32.º período de sesiones, 1988, párr. 8.

Asimismo, las interferencias previstas por la ley pueden ser consideradas como “arbitrarias” toda vez que resulten contrarias al objeto y fin del tratado y resulten irrazonables a la luz de las circunstancias particulares del caso⁴¹.

68.

La recopilación y el registro de información personal en computadoras, bancos de datos y otros dispositivos, tanto por las autoridades públicas como por los particulares o entidades privadas, deben estar reglamentados por la ley. Los Estados deben adoptar medidas eficaces a fin de asegurar que la información relativa a la privacidad de una persona no caiga en manos de personas no autorizadas por ley para recibirla, elaborarla y emplearla, y que no se la utilice para fines incompatibles con el Pacto. Para que la protección de la privacidad sea lo más eficaz posible, toda persona debe tener el derecho de verificar si hay datos personales suyos almacenados en archivos automáticos de datos y, en caso afirmativo, de obtener información inteligible sobre cuáles son esos datos y con qué fin se han almacenado. Asimismo, toda persona debe poder verificar qué autoridades públicas o qué particulares u organismos privados controlan o pueden controlar esos archivos. Si esos archivos contienen datos personales incorrectos o se han compilado o elaborado en contravención de las disposiciones legales, toda persona debe tener derecho a pedir su rectificación o eliminación⁴².

69.

En materia de uso de la genética forense para la identificación de personas en el ámbito de la política criminal, el Tribunal Europeo de Derechos Humanos ha señalado que la retención indebida de muestras biológicas y perfiles genéticos, incluyendo su obtención indiscriminada y su retención indefinida, puede resultar violatoria del derecho a la privacidad de las personas afectadas⁴³. Por su parte, la Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos de la UNESCO establece que los datos genéticos humanos y muestras biológicas de una persona sospechosa de un delito obtenidos en el curso de una investigación penal debieran ser destruidos cuando dejen de ser necesarios, a menos que la

41 Comité de Derechos Humanos, Observación General N.º 16: “Derecho al respeto a la vida privada, la familia, el domicilio y la correspondencia, y protección de la honra y la reputación” (artículo 17 del Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos), 32.º período de sesiones, 1988, párrs. 3 y 4.

42 Comité de Derechos Humanos, Observación General N.º 16, “Derecho al respeto a la vida privada, la familia, el domicilio y la correspondencia, y protección de la honra y la reputación (artículo 17 del Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos)”, 32.º período de sesiones, 1988, párr. 10.

43 Tribunal Europeo de Derechos Humanos, Van der Velden vs. The Netherlands, demanda 29514/05, y caso S. y Marper vs. The United Kingdom, párrs. 125 y 126.

legislación interna compatible con el derecho internacional de los derechos humanos contenga una disposición en contrario; y aquellos utilizados en medicina forense o en procedimientos civiles solo deberían estar disponibles durante el tiempo necesario a esos efectos, a menos que la legislación interna compatible con el derecho internacional de los derechos humanos contenga una disposición en contrario.

70.

En materia de identificación de personas en casos que involucran violaciones de los derechos humanos, la Comisión de Derechos Humanos de la ONU ha exhortado a los Estados a asegurar que la información personal, incluidos los datos médicos y genéticos, no se utilicen de ningún modo que pueda afectar o vulnerar los derechos humanos de las personas⁴⁴.

71.

El artículo 19 de la Convención Internacional para la Protección de todas las Personas contra las Desapariciones Forzadas establece que “[l]as informaciones personales, inclusive los datos médicos o genéticos, que se recaben y/o transmitan en el marco de la búsqueda de una persona desaparecida no pueden ser utilizadas o reveladas con fines distintos de dicha búsqueda. Ello es sin perjuicio de la utilización de esas informaciones en procedimientos penales relativos a un delito de desaparición forzada, o en ejercicio del derecho a obtener reparación. (2) La recopilación, el tratamiento, el uso y la conservación de informaciones personales, inclusive datos médicos o genéticos, no debe infringir o tener el efecto de infringir los derechos humanos, las libertades fundamentales y la dignidad de la persona”.

72.

Los datos genéticos humanos son singulares porque pueden identificar predisposiciones genéticas de los individuos; pueden tener para la familia, comprendida la descendencia, y, a veces, para todo el grupo al que pertenezca la persona en cuestión, consecuencias importantes que se perpetúen durante generaciones; pueden contener información cuya relevancia no se conozca necesariamente en el momento de extraer las muestras biológicas; y pueden ser importantes desde el punto de vista cultural para las personas o los grupos⁴⁵.

44 V. Resolución de la Comisión de Derechos Humanos de la ONU N.º 2005/26 sobre Ciencias Forenses y Derechos Humanos.

45 Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos, art. 4.

73.

En vista de lo anterior, debe prestarse la debida atención al carácter sensible de los datos genéticos humanos e instituir un nivel de protección adecuado de esos datos y de las muestras biológicas. Los datos genéticos humanos y las muestras biológicas asociados con una persona identificable no deberían ser dados a conocer ni puestos a disposición de terceros, en particular, de empleadores, compañías de seguros, establecimientos de enseñanza o familiares de la persona en cuestión⁴⁶. Por ello deben estar protegidos por el principio de la privacidad y la regla de la confidencialidad⁴⁷.

D. LA AUTONOMÍA PERSONAL Y EL EMPLEO DE LA GENÉTICA FORENSE PARA LA IDENTIFICACIÓN DE VÍCTIMAS DE VIOLACIONES DE LOS DERECHOS HUMANOS Y DEL DERECHO INTERNACIONAL HUMANITARIO

74.

La genética forense es una herramienta útil para en la identificación de víctimas de violaciones de los derechos humanos o del derecho internacional humanitario y la identificación de personas en el marco de procesos de restitución de la identidad y, por lo tanto, para el cumplimiento de la obligación de los Estados de garantizar los derechos a la justicia, la identidad y la verdad y, consecuentemente, la dignidad humana y la realización del proyecto de vida de las personas. Al mismo tiempo, la información contenida en el ADN de cada persona es sumamente sensible y requiere de protección legal a fin de asegurar el derecho a la privacidad.

75.

De acuerdo con lo dicho anteriormente, los instrumentos internacionales en materia de bioética establecen una serie de salvaguardas en materia de confidencialidad, transparencia y legalidad orientadas a la protección del derecho a la no discriminación en el proceso de empleo de muestras de ADN, mayormente a la luz de las experiencias derivadas del uso de la genética con fines médicos y de investigación. Asimismo, en esos casos, la extracción de las muestras se encuentra enteramente sujeta al consentimiento informado del donante.

46 Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos, art. 14.

47 La Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos de la UNESCO establece, *inter alia*, que debe “proteger(se) en las condiciones estipuladas por la ley la confidencialidad de los datos genéticos asociados con una persona identificable, conservados o tratados con fines de investigación o cualquier otra finalidad” (art. 7).

76.

Los casos que requieren de muestras biológicas de un donante en particular, a efectos de esclarecer la identidad de la víctima de una violación grave de los derechos humanos o en el contexto de la restitución de identidad, ameritan una serie de consideraciones especiales sobre el ejercicio de la autonomía personal frente a la decisión de colaborar en forma voluntaria con el proceso de extracción.

77.

Corresponde resaltar que los procesos de esclarecimiento de violaciones graves de los derechos humanos requieren de la participación de todas las personas que puedan aportar elementos necesarios para la determinación efectiva de la verdad de lo sucedido, los daños causados y las reparaciones debidas a las víctimas, incluyendo la restitución de la identidad.

78.

En los casos en los cuales no sea posible asegurar la participación voluntaria de personas cuyas muestras biológicas puedan ser de importancia insustituible en el esclarecimiento de este tipo de crímenes, corresponde dar intervención a los tribunales competentes, a fin de que se pronuncien sobre el particular mediante decisión fundada. Esta decisión judicial debiera ponderar la necesidad, razonabilidad y proporcionalidad de la medida para el caso concreto, luego de agotar las vías alternativas menos lesivas disponibles (procedimientos no invasivos).



Recolección y registro de pruebas en el terreno.

79.

Esta prueba estricta sobre la razonabilidad y proporcionalidad debe tener en cuenta no solo el derecho a la autonomía personal de los individuos que se niegan a consentir la toma de muestras, sino también del resto de los afectados, cuyos planes de vida y derechos también merecen protección, así como el interés público imperativo que existe en relación con la resolución efectiva del caso. Este interés no está solo vinculado con el cumplimiento de la obligación de los Estados de investigar violaciones de los derechos humanos, sino también con garantizar el efectivo cumplimiento del derecho a la identidad de las víctimas, así como el que asiste a ellas y a toda la sociedad de tener un conocimiento acabado sobre lo ocurrido en relación con dichas violaciones.

III. BIOBANCOS Y BANCOS DE DATOS PERSONALES Y DE PERFILES GENÉTICOS DESTINADOS A LA INVESTIGACIÓN DE VIOLACIONES DE LOS DERECHOS HUMANOS Y DEL DERECHO INTERNACIONAL HUMANITARIO

80.

De acuerdo con lo establecido anteriormente, los Estados tienen la obligación de arbitrar las medidas administrativas, legales y de política pública que correspondan para esclarecer las violaciones graves de los derechos humanos mediante la identificación de víctimas de crímenes, tales como la desaparición forzada y la sustracción de niños y niñas, a través de los medios técnicos y científicos más eficaces. A ese efecto, resulta conveniente que los Estados establezcan sistemas de información genética que permitan la determinación y esclarecimiento de la filiación de las víctimas, así como su identificación⁴⁸. Estos sistemas de información y análisis se instrumentan a través de la creación y mantenimiento de biobancos y bases de datos de perfiles genéticos para fines forenses.

48 CIDH, caso Anzualdo Castro vs. Perú, Sentencia del 22 de septiembre de 2009 (Excepción preliminar, fondo, reparaciones y costas), Serie C N.º 202, párrafo 189. Con relación a las experiencias en la creación y gestión de bancos de datos genéticos, se puede mencionar a manera de ejemplo los mecanismos creados en Argentina, Chile, El Salvador y los Balcanes. En la experiencia argentina, el Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG) creado en 1987 por Ley N.º 23.511/87 y extendido por Ley N.º 26.548, con el objetivo de dar respuesta a los problemas de filiación que se produjeron tras la desaparición forzosa y secuestro de los hijos de las víctimas del período 1974-1983 y la identificación genética de los restos de personas víctimas de desaparición forzada. Se estima que entre el año 1987 y 2009 reunió cerca de 3.500 muestras genéticas. A la labor de este Banco de Datos, se suma la labor de identificación efectuada por el Equipo Argentino de Antropología Forense. La International Commission of Missing Persons (ICMP), creada en 1997 en el contexto del conflicto de los Balcanes, ha desarrollado una base de datos con más de 88.000 muestras de familiares de 29.000 desaparecidos con la que se ha logrado la identificación de 15.900 personas desaparecidas. La Asociación Pro Búsqueda de niños y niñas desaparecidos en El Salvador, creada en el seno de la Iglesia Católica, en 1994, ha logrado ubicar a 300 niños y niñas desaparecidos. En el año 2007, Chile creó el Programa de Derechos Humanos del Servicio Médico Legal e inauguró su Banco de Datos Genéticos para casos de violaciones de los derechos humanos del período 1973-1990, el cual, para el 2011 ha reunido cerca de 3.500 muestras de familiares.

81.

La identificación de restos humanos o de personas vivas cuya identidad se desconozca requiere de la cooperación de diversas disciplinas forenses, incluyendo la medicina, la odontología, la antropología, la dactiloscopia y la genética. Como se detallará más adelante, la identificación genética se basa en el análisis del ADN en muestras de restos o de personas vivas, y su cotejo con el ADN de muestras biológicas de referencia obtenidas previo a su deceso o desaparición (*ante mortem* o AM), o de familiares. Dada la necesidad de cotejar los perfiles genéticos de las muestras obtenidas de las personas desaparecidas, que deben ser identificadas con numerosas muestras de referencia, y de almacenar las muestras y la información por largos períodos, los laboratorios de genética forense recurren a sistemas de almacenamiento denominados biobancos y bases de datos forenses⁴⁹.

82.

BIOBANCO FORENSE. Se define como biobanco forense a la colección de muestras biológicas originales, así como a los extractos de ADN obtenidos de estas, a partir de las cuales se obtendrán los perfiles de ADN con fines de identificación genética. Las categorías de muestras biológicas que conforman los biobancos forenses con fines de identificación de restos humanos y personas desaparecidas podrán ser:

- muestras desconocidas de restos humanos o muestras *post mortem* (PM), o de víctimas sin identificar y los correspondientes extractos de ADN;
- muestras biológicas de referencia pertenecientes a la persona desaparecida o la víctima (denominadas *ante mortem* o AM) y los correspondientes extractos de ADN;
- muestras biológicas de referencia originales de familiares de la víctima y los correspondientes extractos de ADN.

83.

Para la obtención de las muestras que conformarán el biobanco se utilizarán formularios estandarizados que documenten los aspectos de la identificación de la muestra, la cadena de custodia y el consentimiento informado.

49 El art. 17 de la Recomendación 4 del Comité de Ministros del Consejo de Europa de 2006 define los biobancos de poblaciones como “una colección de muestras biológicas con las siguientes características: I. La colección tiene una base poblacional; II. Ha sido establecida o ha sido convertida para proveer material biológico o datos derivados de este, para múltiples proyectos de investigación; III. Contiene materiales biológicos y datos personales; IV. Recibe y provee materiales en forma organizada”.

84.

Para la construcción de un biobanco con fines de identificación genética deberá garantizarse la calidad, la seguridad y la trazabilidad de los datos y de las muestras almacenadas. Se garantizará también la confidencialidad de los datos personales asociados a las muestras.

85.

Se recomienda el registro electrónico de los datos de identificación y los resultados analíticos procedentes de las muestras biológicas mediante sistemas auditables de gestión de la información, que permitan gestionar los procesos de creación, actualización continua de la información disponible e identificación de muestras, asignación de análisis y gestión de resultados analíticos de forma trazable y segura.

86.

Los laboratorios o entidades que manejen los biobancos deberán disponer de áreas de acceso restringido y controlado adecuadas que aseguren el almacenamiento, la custodia y la preservación de las muestras biológicas durante el período que dure la investigación, y desarrollar procedimientos de postcustodia o de eliminación, una vez finalizado el proceso de identificación genética. Estos procedimientos deben adaptarse al tipo de caso (abierto o cerrado).

87.

Asimismo, el manejo de los bancos de datos genéticos debe estar sujeto a los siguientes requerimientos: respeto a la dignidad de la persona y no discriminación; gratuidad para las víctimas y sus familiares; confidencialidad de la información aportada; especificidad del uso de las muestras solo para fines identificatorios de acuerdo a los respectivos consentimientos informados; e intangibilidad e inviolabilidad de los datos.

88.

BASE DE DATOS DE PERFILES DE ADN: se define como Base de Datos de Perfiles de ADN a la base formada por los perfiles de ADN obtenidos de las muestras que integran el biobanco y que podrán digitalizarse y estructurarse en diferentes bases de datos, de forma que puedan compararse entre sí de manera sistemática los distintos perfiles de ADN de interés para proceder a la identificación de las muestras de las víctimas.

89.

Para salvaguardar la confidencialidad de los perfiles de ADN en la base de datos se utilizarán códigos disociados de la información personal y se definirán de forma clara los siguientes aspectos:

- la naturaleza de los perfiles de ADN registrados en la base de datos;
- el uso y la cesión de los perfiles de ADN y de las coincidencias observadas;
- los laboratorios o entidades capacitados para realizar los análisis;
- la conservación de las muestras;
- los derechos de cancelación, rectificación y acceso a los datos.

90.

Es recomendable que las soluciones informáticas que se utilicen para la gestión de bases de datos de ADN con fines de identificación genética de restos humanos y personas desaparecidas estén validadas en el ámbito forense⁵⁰ y permitan:

- en lo posible, la importación electrónica de perfiles de ADN, para minimizar los errores de transcripción que se producen en el registro manual;
- la búsqueda sistemática (todos contra todos) de un gran conjunto de perfiles de ADN estructurados en distintos índices de búsqueda (de restos humanos, familiares y de muestras *ante mortem*);
- la utilización de distintos algoritmos de búsqueda, incluyendo: la búsqueda directa (entre perfiles de ADN procedentes de restos humanos sin identificar y entre estos y los perfiles de muestras *ante mortem* de personas desaparecidas), así como la búsqueda familiar (entre perfiles de ADN procedentes de restos humanos sin identificar y los perfiles de ADN de familiares de referencia) de perfiles de ADN con herencia autosómica, herencia materna (ADN mitocondrial) y herencia paterna (cromosoma Y);
- la integración automática de un cálculo estadístico de verosimilitud de las coincidencias o compatibilidades observadas entre los distintos perfiles de ADN autosómico que permita evaluar la significación de cada hallazgo;
- la elaboración de reportes de coincidencia y asociación entre perfiles genéticos a fin de orientar a quienes emiten informes periciales solicitados por entes con competencia (por ejemplo, comisiones de la verdad, jueces y tribunales).

50 Coble, M. D., Buckleton, J., Bulter, J. M., Egeland, T., Fimmers, R. ... Prinz, M., DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: Recommendations on the validation of software programs performing biostatistical calculation for forensic genetics applications. *Sociedad Internacional de Genética Forense*, 2016, 25, 191-197.

91.

El ente encargado de las funciones de mantenimiento de los Biobancos Forenses, así como la de las Bases de Datos de Perfiles Genéticos, debiera funcionar bajo responsabilidad del Estado, con independencia de funcionamiento y con participación de la sociedad civil. También puede contar con la participación de organismos internacionales de derechos humanos o de derecho internacional humanitario. A fin de asegurar que responda a una política clara y transparente sobre la gestión de las muestras, debe ser sujeto a auditoría en forma periódica por un organismo independiente y competente en el área de la genética.

92.

La norma de creación del banco de datos genéticos debiera determinar las reglas adecuadas de administración, objeto, custodia, confidencialidad, acceso, duración, separación de otros bancos⁵¹, resguardo, seguridad e interacción con organismos oficiales, así como con los donantes de las muestras, transparencia de gestión y auditoría, y de responsabilidad civil, penal y administrativa derivadas del uso indebido de las muestras e información almacenadas en el banco. Asimismo, las instalaciones deben tener una infraestructura y equipamiento apropiados para la protección de las muestras y la prevención del acceso no autorizado a sus bases de datos. Los biobancos deben contar con reglamentación compatible con los estándares internacionales en la materia para el control de la calidad de sus procedimientos. También pueden promover convenios nacionales e internacionales para la obtención y análisis de muestras.



Ejemplo de un kit de recolección de muestras biológicas de referencia.

51 Es frecuente que en un país existan varios bancos genéticos para propósitos o mandatos diferentes, por ejemplo, casos criminales, identificación de personas desaparecidas, etc. Dichos bancos deben ser administrados y tratados de forma independiente, no se debe centralizar la información en uno solo.

IV. ASPECTOS CIENTÍFICO-TÉCNICOS Y METODOLÓGICOS EN IDENTIFICACIÓN GENÉTICA

A. CONSIDERACIONES GENERALES SOBRE IDENTIFICACIÓN GENÉTICA HUMANA

93.

El genoma es el conjunto del material genético de una especie. El genoma humano está constituido por ácido desoxirribonucleico (ADN) y otras moléculas, contenidos en estructuras llamadas cromosomas, localizadas en el núcleo de las células (ADN nuclear). Además, el ADN también tiene localización extranuclear en organelas citoplasmáticas llamadas mitocondrias (ADN mitocondrial). El ADN es el componente principal del genoma y contiene la información que permite a la célula fabricar proteínas y otras moléculas estructurales y regulatorias. Su estructura consiste en dos largas cadenas de unidades llamadas nucleótidos, de los cuales hay cuatro tipos, según la base que contienen: adenina (A), guanina (G), citosina (C) o timina (T). El genoma humano está constituido aproximadamente por 3 mil millones de nucleótidos. La secuencia a lo largo de la molécula de ADN de los cuatro tipos de nucleótidos contiene el código genético que, entre otras cosas, instruye a la célula sobre la secuencia de aminoácidos que debe tener cada proteína producida. De todas formas, otra porción del genoma corresponde a ADN no codificante, de relevancia en el análisis genético forense.

94.

El ADN nuclear humano está representado en la mayoría de las células por 23 pares de cromosomas (46 en total); cada par está constituido por una copia de cada progenitor (uno del padre y uno de la madre). De los 23 pares de cromosomas, 22 se denominan autosómicos; el par restante es el par sexual que puede ser X o Y (las mujeres son XX y los varones XY). En consecuencia, todos los cromosomas tienen contenido genómico doble (diploide), excepto el par sexual en el varón, que por poseer dos cromosomas diferentes, uno X y otro Y, están en dosis simple y se lo llama haploide. Cada posición definida en el genoma se denomina *locus* (en plural, *loci*) que significa “lugar” en latín. Cada *locus* está representado por duplicado en la célula diploide. Las diferentes versiones del mismo *locus* se llaman alelos y ocupan el mismo *locus* en cromosomas homólogos.

95.

La diversidad genética humana, que hace que cada ser humano tenga una constitución genética única e irrepetible (excepto en el caso de gemelos monocigóticos, los cuales son genéticamente idénticos e indistinguibles genéticamente), está dada por variaciones en la secuencia del ADN como consecuencia de cambios genéticos espontáneos (mutaciones) que han ocurrido, y siguen ocurriendo, a lo largo de la evolución humana durante decenas de miles de años. Se calcula que los seres humanos difieren entre sí en por lo menos uno de cada mil nucleótidos a lo largo de la secuencia de ADN de 3 mil millones de nucleótidos. La secuenciación del genoma humano y los desarrollos ulteriores han demostrado que la extensísima variabilidad genética del ser humano ocurre principalmente en el ADN que no es utilizado por las células para codificar la fabricación de proteínas (ADN no codificante, que ocupa aproximadamente el 98 % del genoma humano). Estas variaciones, denominadas genéricamente marcadores genéticos, incluyen secuencias repetidas de nucleótidos iguales, cuya longitud varía entre las personas: los minisatélites (número variable de repeticiones de bases en tándem, o VNTR, por sus siglas en inglés) y los microsatélites (repeticiones cortas en tándem, o STR, por sus siglas en inglés). Además, se estima que existen por lo menos 3 millones de sitios en la secuencia de ADN en que las personas varían entre sí en el tipo de nucleótido presente (polimorfismos de nucleótidos únicos, o SNPs, por sus siglas en inglés). Como se describió anteriormente, además del ADN nuclear (ubicado en los cromosomas en el núcleo de las células), existe ADN en organelas del citoplasma de las células, llamadas mitocondrias (ADN mitocondrial o ADNmt), que son transmitidas solamente por la madre a sus hijos e hijas, y que se utiliza en identificación humana para establecer el linaje materno (madre, tíos y tías maternas, abuelos maternos). Otra característica del ADNmt es que está presente en múltiples copias en una célula, por lo que puede persistir en diferentes tejidos y ser recuperable, aun en condiciones extremas de degradación molecular.

96.

La identificación genética se realiza mediante el análisis del ADN de una muestra biológica que contenga células de un individuo, vivo o muerto, ya sea obtenida directamente (sangre, saliva, cabello, restos óseos, etc.) o a partir de células recogidas del ambiente (manchas de sangre, saliva, células descamadas en ropa interior y otros objetos, etc.). Como se explica más adelante, el análisis de ADN para identificación humana requiere determinar el perfil genético de un individuo analizando varios sitios del genoma. Sin embargo, el análisis de ADN por sí solo no permite realizar la identificación genética de una persona, por lo que es necesario cotejar ese ADN con el de muestras de ADN de referencia, es decir que

se hubieran obtenido de esa misma persona en vida o de personas que puedan ser parientes biológicos del proveedor de la muestra. Se debe recordar que “identificar es comparar”, por lo tanto, no es posible identificar a través de análisis de ADN (como no lo es con ninguna otra técnica) si no existe la posibilidad de comparar perfiles desconocidos con otros obtenidos a partir de muestras biológicas de origen conocido.

97.

La genética forense es una subdisciplina de la genética humana cuyo campo de acción es la identificación genética de las personas o de sus derivados biológicos. La comunidad forense internacional ha consensuado el análisis de un conjunto de marcadores que son de utilidad forense para la identificación humana. Entre ellos, los que más se utilizan son las repeticiones cortas en tándem (Short Tandem Repeats o STR) y los polimorfismos de nucleótido único (Single Nucleotide Polymorphisms o SNPs) ya descritos, y los marcadores de inserción-delección (InDels). Los STR se localizan en el ADN nuclear, tanto en cromosomas autosómicos como en el par sexual XY. Los SNPs se localizan tanto en el ADN nuclear como mitocondrial.

98.

Los STR ubicados en el cromosoma Y (Y-STRs) son transmitidos de padre a hijo varón, y son marcadores de linaje paterno. Por otro lado, el ADN mitocondrial (ADNmt) es transmitido solo por vía materna a la descendencia y es utilizado en análisis genético forense como un marcador de linaje materno.

99.

Los marcadores genéticos autosómicos son especialmente preferidos para la identificación única de un individuo, por su gran poder de discriminación. Sin embargo, los marcadores genéticos de linaje o genealogía (Y-STR, ADNmt) son también de utilidad para las comparaciones en genealogías discontinuas o para comparaciones entre familiares distantes dentro de un grupo familiar.



Resultados de pruebas genéticas para la identificación de restos humanos.

100.

Algunos marcadores de utilidad para la identificación humana pueden también proveer información sobre la ancestralidad de un individuo, por lo que su utilización deberá ajustarse a protocolos y criterios éticos estrictos donde esté ausente la discriminación de cualquier tipo.

101.

La identificación de personas desaparecidas basada en el análisis de ADN sigue una secuencia de pasos establecidos:

- (a) obtención de muestras biológicas de la víctima y de familiares y muestras de referencia;
- (b) codificación de las muestras de víctimas y codificación de muestras de referencia para la constitución de biobancos;
- (c) traslado de las muestras al laboratorio de genética forense a través de una cadena de custodia adecuada;
- (d) extracción de ADN de las muestras y, de ser necesario, su cuantificación;
- (e) análisis de los marcadores de ADN;
- (f) deducción de los perfiles genéticos;
- (g) almacenamiento de perfiles genéticos digitalizados en bases de datos;
- (h) cotejo de los perfiles genéticos de las muestras de las víctimas con los perfiles genéticos de las muestras de referencia;

- (i) evaluaciones estadísticas e interpretación de los resultados;
- (j) conciliación de la información con los resultados obtenidos por otras disciplinas de identificación forense;
- (k) elaboración de un informe con los resultados.

B. IDENTIFICACIÓN DE RESTOS DE PERSONAS DESAPARECIDAS

102.

El esclarecimiento de la identidad de personas fallecidas involucran el empleo de varias disciplinas forenses y enfrentan los siguientes factores de complejidad: (1) número presunto de personas desaparecidas versus el número real de personas desaparecidas (posibles discrepancias entre casos presuntos, casos reportados y casos reales); (2) número de individuos presumidos como personas desaparecidas; (3) casos “cerrados” versus casos “abiertos” y “mixtos”⁵²; (4) número de víctimas recuperadas; (5) condiciones de los restos recuperados (estado de conservación); (6) grado de desarticulación y dispersión de los restos; (7) restos mezclados; (8) disponibilidad de muestras de referencia (y tipos de muestra). Asimismo, se debe contar con los recursos financieros necesarios para emprender el proceso y llevarlo a término.

103.

El proceso de identificación de un cuerpo, cualquiera sea su condición, se basa en la comparación de dos tipos de datos, tal como ya fue mencionado. Los datos *ante mortem* (datos recabados sobre la persona en vida, historial) y los datos *post mortem* (los datos que se obtienen del análisis del cuerpo sin vida). Esta comparación, y el tipo de datos para comparar, depende de dos elementos fundamentales: a) en qué condición se halla el cuerpo (por ejemplo, si se trata de un esqueleto, no existen huellas dactilares para comparar); y b) la calidad y cantidad de la información *ante mortem* disponible. Si bien los datos de contexto (vestimenta, efectos personales, circunstancias de la desaparición, hallazgo del cuerpo, relatos de los victimarios, etc.) por sí solos no definen una identificación, sí pueden contribuir al proceso. Es importante resaltar que, a menudo, ningún elemento por sí solo define la identificación y que esta es posible luego de analizar

52 Se considera caso “cerrado” cuando se conoce el listado de víctimas (por ejemplo, accidente aéreo), frente a un caso “abierto” en el que a pesar de que se pueda suponer *a priori* la identidad de ciertas víctimas, el listado no es completo o no resulta tan confiable como en el caso anterior. “Mixtos” es una combinación de los anteriores.

y cotejar todos los elementos mencionados en un informe forense integrado donde participen médicos, antropólogos, odontólogos y genetistas.

104.

Es importante evaluar la capacidad de procesamiento y análisis de un elevado número de muestras en el/los laboratorio/s disponible/s. Los análisis genéticos forenses para identificar a personas desaparecidas deberían ser realizados por laboratorios de ensayo y calibración con certificación ISO/IEC 17025. Asimismo, es recomendable seleccionar laboratorios con experiencia probada para llevar adelante análisis genéticos forenses, ya que muchas veces los análisis requeridos en este tipo de investigaciones son de elevada complejidad y requieren un alto nivel de experiencia técnica. Asimismo, las evidencias forenses o muestras *post mortem* (PM) pueden ser escasas, y un procesamiento fallido puede llevar a la destrucción de la evidencia. Cuando sean varios los laboratorios involucrados en los procesamientos y análisis de muestras biológicas, las pruebas genéticas seleccionadas para ser aplicadas en los distintos casos deberían ser compatibles y estandarizadas entre ellos, con el objeto de permitir la comparación de datos.

C. OBTENCIÓN DE MUESTRAS DE REFERENCIA

105.

Este capítulo tiene como objetivo central la descripción de los procedimientos básicos que deberán ser implementados en casos de investigaciones en las que se deban identificar personas desaparecidas mediante técnicas basadas en el análisis genético. Se desarrollarán de manera ordenada los pasos recomendados de: (1) recolección de evidencias *post mortem* (PM), (2) recolección de muestras de referencia de diferentes tipos, (3) genealogías de las familias reclamantes y su conexión con la personas desaparecidas y (4) aspectos legales y éticos correspondientes al consentimiento de los familiares para la realización de los estudios genéticos.

106.

Según lo descrito más arriba, la identificación de la persona requiere comparar, entre otros, el ADN obtenido de una persona, viva o muerta (o eventualmente de objetos de su pertenencia), con el ADN de muestras de referencia inequívocas. Se considera inequívoca cuando existe certeza o es comprobable la identidad del donante (por ejemplo, muestras donadas por sus familiares consanguíneos).

107.

La tarea de recolección de muestras de referencia es una de las etapas más delicadas del proceso, no solo desde el punto de vista técnico y legal, sino también desde el abordaje psicológico y ético. Por ello, la toma de las muestras de referencia deberá ser realizada por personal entrenado que conozca los recaudos necesarios respecto de varios aspectos esenciales, como la cadena de custodia, el consentimiento informado del familiar donante, la no contaminación de las muestras, la codificación única y clara, la aclaración de parentesco, así como las necesidades psicosociales de las víctimas.

**1. CONSIDERACIONES PARA LA TOMA
DE MUESTRAS DE REFERENCIA****108.**

Es necesario tener en cuenta que el donante que aporta su muestra de referencia (bien sea un familiar o una persona cuya identidad debe ser restituida) lo hace en un contexto emocionalmente traumático. A la vez, el personal que realice la entrevista debe tener en cuenta las necesidades psicosociales del donante. No hay que olvidar que el momento de la donación de una muestra de referencia implica simbólicamente la búsqueda de un familiar fallecido o la búsqueda de la propia identidad. Por ello, se debe extremar el cuidado en el tratamiento y respeto al donante, evitando forzar la decisión y el momento de dar la muestra.

109.

La transparencia del proceso es fundamental, por lo que es aconsejable informar a los donantes sobre la institución a cargo de la investigación, los avances, los alcances, las limitaciones, las posibilidades y los tiempos de la investigación, así como sobre la gratuidad del análisis y su confidencialidad. Es importante no generar falsas expectativas en los donantes ni prometer resultados en plazos que en la práctica no se puedan cumplir. Corresponde explicar las limitaciones de la ciencia, especialmente cuando el ADN no logra extraerse y analizarse.

110.

Es importante generar un ambiente de confianza y seguridad con los donantes o entrevistados. Nunca se debe poner en riesgo la seguridad de un donante, aunque resulte importante para la investigación en curso, por lo que se debe planificar en cada contexto de manera adecuada.

111.

Es necesario tener en cuenta las circunstancias que pueden obstaculizar la obtención de muestras de referencia en familiares. Se deberían ofrecer todas las garantías posibles para favorecer la toma de muestras y para que se puedan realizar las pruebas necesarias. Entre las medidas que se pueden implementar para evitar cualquier inconveniente, se incluye el desplazamiento de los profesionales hasta el sitio donde se encuentre la persona impedida, la utilización de todas las herramientas que le aseguren la bioseguridad al donante e incluso la posibilidad de utilizar otro tipo de muestras que no generen temor, como la sustitución de la muestra de sangre por muestras de saliva o de pelos que podrían entenderse como menos invasivos. Si la negativa continuara, se le podría solicitar al donante algún objeto personal, como un cepillo de dientes, afeitadora o peine, aunque deberá aclararse que en esos casos podría no haber certeza si el artículo ha sido utilizado por más de una persona.

112.

Es recomendable crear un Centro de Asistencia a las Familias (CAF) o un área específica (Área o Centro de Toma de Muestras) dentro de la organización gubernamental o no gubernamental (ONG) encargada de las tareas de investigación e identificación de las víctimas, con el fin de centralizar la toma de muestras en un área o sección dedicada exclusivamente a ello. Esto facilitará el orden en el manejo de las citas y entrevistas, así como la estandarización de protocolos, codificación de las muestras, comunicación de información a través de medios de difusión masivos, recepción de llamadas y contacto con los donantes, recolección de información *ante mortem* de la víctima, así como del consentimiento informado para la donación de muestras biológicas por parte de los donantes.

113.

En el momento de la toma de las muestras a los familiares, se debe recolectar de manera metódica y siguiendo pautas y formularios para la obtención de datos *ante mortem*, la información personal de la víctima, útil para su identificación forense, incluyendo: nombre completo, número de documento/s de identidad, fecha y lugar de nacimiento, descripción general, características físicas, marcas particulares, tatuajes, entre otras, y toda otra información *ante mortem* que pueda resultar útil para la investigación.

114.

También es recomendable consignar datos médicos del donante, incluyendo si recibió trasplantes (v. apartado 128) o si padece algún trastorno genético, que puedan alterar la interpretación del análisis de ADN.

115.

Es aconsejable proporcionar a cada donante la posibilidad de contactarse posteriormente con el personal o centro de toma de muestra, por si lo requiere. Esto se debe a que en muchas ocasiones existen datos (por ejemplo, paternidad) que no quieren ser revelados delante de otros familiares, pero que podrían aclararse si existe la posibilidad de un contacto posterior. Asimismo, los donantes en todo momento podrán brindar datos adicionales sobre la genealogía familiar o agregar más muestras de referencia de familiares en caso que fuera posible.

116.

En apartados posteriores se detallarán aspectos relativos a la codificación de las muestras, consentimiento informado, acuerdo de confidencialidad de la información, etc. Las muestras de referencia pueden ser de dos tipos: muestras de distintos familiares del desaparecido (Tabla 1); muestras de pertenencias personales de la víctima o muestras biológicas obtenidas de hospitales o bancos de sangre pertenecientes a la víctima (Tabla 2). En lo posible, se deberían recolectar ambos tipos de muestras de referencia.

2. FAMILIARES EMPARENTADOS CON LA PERSONA DESAPARECIDA⁵³***(a) Tipo y clasificación del parentesco con la persona desaparecida*****117.**

Preferentemente es recomendable recolectar muestras de **tantos familiares como sea necesario** y especialmente aquellos de primer grado de la persona desaparecida (padres, hermanos, hijos) (ver Tabla 1).

118.

El registro del parentesco biológico del donante con la víctima es de crucial importancia en la investigación forense, por ello, es necesario, durante la entrevista con la familia donante, por parte del personal de toma de muestra, registrar claramente el parentesco y la genealogía del/los familiar/es denunciante/s en relación con la víctima. La clara descripción del parentesco permitirá seleccionar diferentes marcadores genéticos que el laboratorio de genética forense utilizará para comparar con las muestras de la víctima.

⁵³ Las mismas recomendaciones son aplicables a los casos de restitución de identidad a una persona viva, a través de análisis de parentesco con presuntos familiares consanguíneos.

119.

Los expertos en genética forense escogerán los familiares más convenientes para la obtención de muestras de referencia (ver Tabla 1). Se recomienda utilizar organigramas para el registro del parentesco, especialmente en casos de parentesco de segundo o tercer grado, construyendo las genealogías familiares con símbolos estándar:

- Masculino = □
- Femenino = ○
- Desconocido = ◇

120.

Se deberá registrar siempre el vínculo familiar teniendo en cuenta al donante como el sujeto principal respecto de la persona desaparecida a través de la genealogía familiar, y no, al contrario.

Por ejemplo:

- Hermano completo de la víctima.
- Medio hermano paterno o medio hermano materno de la víctima.
- Hermano de la madre de la víctima (en vez de tío materno).
- En sobrinos: se deberá especificar claramente si el parentesco es por vía paterna o materna. Por ejemplo: hijo/a de un hermano de la víctima, hijo/a de una hermana de la víctima, etc.

121.

Es importante no resumir el vínculo biológico, ya que la especificación completa, a pesar de resultar más tediosa de registrar, ayudará a decidir el tipo de análisis genéticos posibles. Por ejemplo, si un parentesco se registrara como “primo paterno”, se perderá información valiosa, ya que este puede ser “hijo del hermano del padre” o “hijo de la hermana del padre”. En el primer caso, el donante será apto para análisis del cromosoma Y, mientras que en el segundo no, información que se perdería si se resumiera el registro del vínculo. Por lo tanto, una descripción abreviada de la relación puede dificultar la información necesaria para tomar decisiones sobre las pruebas. Es recomendable, como fue mencionado anteriormente, ayudarse con organigramas en el registro de parentesco.

122.

La Tabla 1 describe las combinaciones posibles de muestras de familiares que podrán ser de utilidad en estudios de identificación de personas desaparecidas. Siempre será preferente contar con muestras de referencia que representen a la genealogía familiar extensamente.

TABLA 1 – EJEMPLOS DE MUESTRAS DE REFERENCIA ÚTILES DE FAMILIARES DE LA VÍCTIMA

Un gemelo monocigótico (gemelo idéntico)

Ambos progenitores

Cuatro abuelos

Un progenitor, la esposa/o e hijos

Hijo/a y esposo/a

Dos abuelos y el otro progenitor

Un progenitor y un hermano

Dos hermanos o más

123.

Si no es posible recolectar muestras de referencia de familiares de la víctima de primer grado, deberán recolectarse muestras de familiares de segunda generación, pero en mayor número, ya que la información que aportan los familiares de segundo grado es más escasa. En casos especiales en que se cuente con escasos familiares de referencia de una víctima, podrían solicitarse exhumaciones de familiares que puedan aportar información genética valiosa a través de la toma de una muestra ósea. Es importante tener en cuenta que el umbral para considerar que una identificación es fidedigna dependerá en gran medida del número de víctimas.

124.

En algunos casos, se puede disponer de familiares de primer grado de la persona desaparecida, cuya información genética es válida para un tipo de análisis genético (por ejemplo, marcadores autosómicos STR en ADN nuclear), pero que no son aptos para otros (por ejemplo, análisis de ADN mitocondrial o cromosoma Y). Por ejemplo, un varón desaparecido para cuya identificación se dispone de las muestras de sangre de la madre y la hermana (se podría realizar análisis de marcadores STR y ADN mitocondrial, pero no de cromosoma Y). En estos casos, es conveniente completar la información genética de referencia con muestras de otros familiares, incluso de grados de parentesco más alejados, pero útiles para agregar marcadores de linaje (Y-STR o ADNmt que determinan patrilineas o matrilineas, respectivamente).

125.

Se recomienda obtener muestras de aquellos familiares que aporten información genética no reiterativa. Por ejemplo, si se dispone de las muestras de sangre del padre y la madre de un desaparecido, no es necesario tomar muestras también a

los hermanos, ya que estos repiten el perfil de los padres para los que ya se dispone de muestras. Otro ejemplo, la hermana de un desaparecido que dona una muestra junto con su hija (sobrina del desaparecido o hija de la hermana de la persona desaparecida), esta última no aportará ninguna información genética adicional a la que ya se obtendrá de su madre, por lo que la información resultará redundante.

126.

En el caso de víctimas para las que se dispone de muestras biológicas de descendientes (hijos), es aconsejable tomar muestras de referencia también a los cónyuges (progenitores biológicos de esos hijos), con el fin de reconstruir parcialmente el perfil biológico de la víctima y para aumentar el poder de discriminación del estudio genético. En este caso, también es recomendable aclarar si los hijos de la víctima son hermanos completos entre sí (es decir, si son hijos también de la misma madre), con el fin de evitar inconsistencias al analizar el grupo familiar en conjunto.

(b) Tipos de muestras de referencias obtenidas de familiares de la persona desaparecida (en orden de preferencia)

127.

- **Sangre:** se tomarán muestras de sangre mediante punción del pulpejo dactilar o venopunción, previa desinfección con alcohol, depositando las gotas de sangre sobre soportes absorbentes adecuados (tarjetas FTA, papel de filtro, etc.). Estas muestras deberán ser rotuladas y firmadas por el donante. Una vez secas, estas muestras deberán ser ensobradas o guardadas en bolsas de aluminio. Pueden ser preservadas a temperatura ambiente a lo largo de prolongados períodos de tiempo y se las deberá manipular con guantes para evitar contaminaciones involuntarias. Esta forma de recolección es invasiva.
- **Hisopados bucales:** existen en la actualidad diferentes soportes comerciales que permiten recolectar de manera no invasiva células epiteliales de descamación de la mucosa bucal (de 2-3 hisopos). Una vez secos, estos hisopos pueden ser preservados de manera eficiente a temperatura ambiente o congelados. También pueden utilizarse kits o equipos especialmente desarrollados para la toma de este tipo de muestras.
- **Saliva:** en forma alternativa, podrán ser tomadas muestras de saliva (1 a 2 ml). Las muestras de saliva pueden ser también depositadas en soportes absorbentes adecuados (tarjetas FTA, papel de filtro, etc.) para su preservación seca a temperatura ambiente o también congelados.

- **Uñas cortadas:** uñas cortadas donadas por familiares representan otra posible y duradera fuente de material genético que permiten disponer de material de comparación estable. Se recomienda el corte de uñas de varios dedos.
- **Cabellos arrancados (con raíz):** se deberían arrancar varios cabellos para asegurar resultados y poder repetir los estudios en caso necesario. Es importante destacar que el cabello debe tener bulbo (raíz), no debe estar cortado. La opción de analizar cabellos debe considerarse en caso de no poder acceder al material enumerado más arriba o en el apartado 128.

128.

Las muestras de cabello con raíz son especialmente útiles en personas que han recibido un trasplante de médula ósea alogénico, debido a que su perfil genético en sangre corresponde ahora a la médula ósea trasplantada y no, a la del familiar de la persona desaparecida.

3. CONSENTIMIENTO INFORMADO

129.

El consentimiento informado debe ser abordado como un proceso comunicativo entre un profesional calificado y el donante de la muestra –asistidos por un intérprete cuando sea necesario–, destinado al intercambio de información clara y completa que asegure la comprensión del uso de la muestra y el alcance del análisis genético y sus resultados. Tras el contacto y la explicación verbal, el donante de la muestra debe dejar constancia escrita de que ha comprendido el objeto y alcance de su participación y de que consiente la extracción de la muestra. En los casos de niños, niñas y adolescentes o personas que tengan capacidad limitada al momento de prestar su consentimiento, estas pautas deberán ajustarse a la normativa vigente en cada país.

130.

Esta acta de consentimiento informado debe contener, en primer lugar, la siguiente información identificatoria del donante:

- Nombre y apellido
- Tipo y número de documento
- Fecha de nacimiento
- Domicilio y datos de contacto
- Fotografía, tomada en el momento de la toma de la muestra (opcional)
- Huella dactilar del dígito pulgar derecho/izquierdo (opcional)
- Firma

- El parentesco con la víctima o persona desaparecida de acuerdo a los criterios *supra*
- Información sobre si el donante de la muestra recibió un trasplante de médula ósea o una transfusión reciente

131.

El documento sobre consentimiento informado debe explicar, en segundo lugar, los alcances, objetivos, limitaciones, beneficios y posibles perjuicios de los estudios genéticos de identificación. Se sugiere que contenga:

- (a) la autorización de la inclusión del perfil de la persona que provee la muestra en bases de datos genéticos en custodia del/los organismo/s responsable/s de las tareas de identificación de las víctimas;
- (b) la autorización para la comparación de perfiles genéticos de la persona que provee la muestra con perfiles de bases de datos de personas desaparecidas;
- (c) el objetivo, las limitaciones, los posibles beneficios y perjuicios del estudio genético, precisando claramente que los perfiles genéticos únicamente se emplearán con fines identificatorios;
- (d) el compromiso de confidencialidad, custodia y acceso restringido a la información por parte del organismo responsable;
- (e) la garantía de que los datos genéticos obtenidos no serán utilizados para fines no relacionados con la identificación de las víctimas que motiva este estudio;
- (f) la autorización para utilizar en forma anónima los datos recogidos con fines de elaboración de datos estadísticos poblacionales deberá ser incluida en el consentimiento ante la necesidad de creación de frecuencias poblacionales genéticas;
- (g) el derecho del donante a solicitar su/s perfil/es genético/s, así como su retiro del proceso;
- (h) lugar, fecha y firma del responsable de la toma de la muestra;
- (i) información sobre el destino final de las muestras y del perfil (se recomienda su destrucción una vez logrado el objetivo del análisis genético en cuestión).



Clasificación y procesamiento de muestras, Ereván, laboratorio de Abovian.

132.

El texto deberá ser claro y simple, de modo que sea entendible por el donante de la muestra, sin frases ambiguas.

133.

Se entregará al donante una copia del acta de consentimiento firmada por él/ella y por el responsable de la toma de la muestra.

4. MUESTRAS DE LA VÍCTIMA

134.

La recuperación de vestigios biológicos (muestras) a partir de objetos que contienen restos celulares de la víctima constituirá una estrategia alternativa para obtener muestras de referencia en casos de desaparición o muerte reciente (muestras *ante mortem*). Es recomendable que se requiera a las familias afectadas este tipo de muestras siempre que sea posible. Del mismo modo que las muestras de referencia de familiares de la víctima, las muestras de referencia pertenecientes a esta deberán ser recolectadas por personal entrenado para ello. Como en el caso de las muestras de interés forense, estos materiales deberán ser tratados por el personal actuante bajo condiciones adecuadas para evitar contaminarlas

con ADN exógeno o promover la contaminación con microorganismos que podrían determinar la degradación de los restos del material genético presentes en las muestras seleccionadas. Como todo vestigio, estas muestras no podrán ser consideradas inequívocas en sentido estricto, pero proveerán del material necesario para realizar los análisis comparativos.

135.

En la selección de los objetos pertenecientes a la víctima, es necesario asegurarse de que dichas pertenencias no puedan haber sido utilizadas por otro individuo además de la víctima (por ejemplo, peines) o equivocadamente tipificadas como muestras pertenecientes al desaparecido. En este sentido, las pertenencias personales de la víctima deberían ser preferentemente verificadas, si es posible, mediante un análisis de ADN de parentesco con muestras de referencia de sus familiares. Una vez que la referencia personal fue verificada, así como se corroboró que no hay perfiles mixtos en el objeto, esta puede ser utilizada para comparaciones genéticas.

136.

El uso de muestras pertenecientes a la víctima es extremadamente útil, ya que el *match* directo (coincidencia) entre perfiles genéticos hallados en este tipo de muestra de referencia y los perfiles genéticos en muestras *post mortem* tiene un poder de discriminación (potencial de individualización) mucho mayor que mediante el análisis de parentesco con familiares de la persona desaparecida.

137.

Como se ampliará más adelante, en todos los casos, los objetos que se consideran de interés para estos estudios deberán ser almacenados adecuadamente en sobres de papel limpios, en forma individual, previamente rotulados y guardados a temperatura ambiente hasta el momento de su uso, junto con la documentación acompañante.

138.

La Tabla 2 resume en forma detallada el tipo de material que puede ser considerado de interés. Se indica en ella la calidad de ADN que suele obtenerse a partir de las muestras descriptas.

TABLA 2 – CLASIFICACIÓN DE LAS MUESTRAS QUE PUEDEN EMPLEARSE COMO MUESTRAS DE REFERENCIA PERTENECIENTES A LA PERSONA DESAPARECIDA

CALIDAD DE LA FUENTE DE ADN	HABITUALMENTE DISPONIBLE	OTRAS FUENTES NO TAN HABITUALES
BUENA	Cepillo de dientes, afeitadoras mecánica o eléctrica, cepillos y peines	Muestras de programas de donantes de médula ósea, tarjetas para <i>screening</i> metabólico en recién nacidos, bases de datos forenses o de laboratorios de paternidad, muestras de referencia para personal militar, muestras de sangre para análisis clínicos, muestras de bancos de esperma, cordones umbilicales secos, dientes deciduos (primarios o de leche) o dientes extraídos, tejidos incluidos en parafina para estudios anatomopatológicos
REGULAR	Lápiz labial, barra de desodorante, almohadas, tazas y vasos usados, ropa interior usada	Frotis cervical, uñas cortadas, colillas de cigarrillos, pipas, casco de moto u otro deporte, gorras y sombreros, ropa interior (sostén, camiseta, medias), tapones de oídos, audífonos, anteojos, lápices con marcas de dientes, sobres y postales enviadas
POBRE	Joyas, relojes de pulsera, otra ropa, toallas, zapatos, vinchas para el pelo o protectores de orejas	Cabello de bebé, dentaduras postizas, rúleros, alicates, tijeras, limas de uñas

Nota: basado en Forensic Science International Genetics 1(1), 3-12.

D. OBTENCIÓN DE MUESTRAS DE RESTOS HUMANOS (*POST MORTEM*)

1. COORDINACIÓN DE EQUIPOS RESPONSABLES DE LA RECOLECCIÓN DE LOS RESTOS HUMANOS PARA ANALIZAR

139.

Dependiendo del contexto, los restos se deben evaluar *in situ*, en morgues o en laboratorios de antropología forense. El personal actuante (personal idóneo de la morgue, asistentes, antropólogos, etc.) deberá estar entrenado para la toma de muestras en lo referente a criterios de asepsia y protección personal, decisión sobre qué tipo de muestra recolectar, clasificación de la muestra, y no contaminación

de esta mediante el uso de guantes, mascarillas o ropa apropiada. Es importante que el cadáver o los restos óseos hayan sido estudiados (autopsia medicolegal o análisis antropológico forense respectivamente), previamente a la toma de las muestras con el fin de, por un lado, documentar los hallazgos antes de retirar segmentos y, por el otro, evaluar el tipo de caso y la estrategia de muestreo para seguir (particularmente importante en casos fragmentados, incompletos o mezclados). Las condiciones de preservación de las muestras *post mortem* deben ser cuidadosamente evaluadas, ya que influirán en el éxito o no del análisis de ADN.

14.0.

Es conveniente establecer de antemano con los expertos en genética forense el tipo de muestra *post mortem* (PM) más conveniente para el análisis de ADN. Preferentemente, deberían recolectarse tejidos representativos y bien preservados; eventualmente, es recomendable considerar la posibilidad de duplicar la toma de muestras *post mortem* de diferentes tejidos para posibles ensayos de ADN adicionales, ya que las muestras cadavéricas mal preservadas o degradadas por acción del medio ambiente, el tiempo o degradación física o química pueden requerir más de un protocolo analítico para obtener resultados reproducibles. Además, el hecho de contar con una muestra adicional puede permitir la realización de contrapericias o el análisis de diferentes laboratorios involucrados en los análisis genéticos, así como dejar material de resguardo si la autoridad competente lo permite u ordena.

14.1.

En restos fragmentados o mezclados, se debería decidir de antemano el umbral de recolección de fragmentos para su identificación (tamaño límite de recolección de muestras para análisis de ADN, número de muestras que es posible analizar en función de la capacidad económica, etc.). Este punto, especialmente sensible, deberá ser claramente informado y consensuado con las familias u organizaciones de familiares, así como con las autoridades responsables locales. Es recomendable la planificación de toma de muestras en fases (secuencial), en el que se reevalúe el caso y se deba recolectar más muestras en función de los resultados que se vayan produciendo, principalmente en casos que involucren gran cantidad de restos mezclados.

14.2.

Las secciones anatómicas identificadas por otros medios (huellas, antropología, odontología, etc.) son de gran importancia para la reasociación futura de víctimas o como muestras de referencia para identificar otro/s familiar/es de la persona desaparecida.

143.

Pueden recolectarse diferentes tejidos óseos o blandos dependiendo del estado de preservación de los restos para analizar (Tabla 3).

144.

Los recipientes en que se recolecten las muestras *post mortem* deberían ser estériles, nunca utilizados previamente y del tipo involucable, con posibilidad de ser etiquetados con seguridad. Preferentemente se recomienda el uso de kits comerciales especialmente diseñados para recolección de evidencias forenses o muestras clínicas.

145.

Es de suma importancia el correcto etiquetado e identificación de las muestras, así como la documentación que la acompaña.

TABLA 3 – RECOLECCIÓN DE MATERIAL CADAVERÍCO (MUESTRAS *POST MORTEM*)

CONDICIÓN DEL CUERPO	MUESTRAS DE ELECCIÓN
Completo no descompuesto	Músculo profundo, sangre (en tarjetas FTA o hisopos), hisopos bucales, uñas
Fragmentado, no descompuesto	Si se dispone, sangre o fragmento de músculo profundo (0,5-1,0 g)
Completo y restos fragmentados, descompuesto	Diáfisis de hueso largo compacto (cortar de 4–6 cm) o 3 piezas dentales sanas sin reparaciones (preferiblemente molares)
Cuerpos quemados en forma intensa (no calcinados)	Cualquiera de las muestras descritas en los puntos anteriores o hisopados de la superficie interna de la vejiga urinaria
Restos esqueletizados	Preferentemente dientes (3 piezas) o diáfisis de huesos compactos largos (cortar de 4–6 cm), especialmente fémur, tibia. Siempre tomar muestra de la pieza que se vea mejor preservada a simple vista. En caso de tratarse de otro tipo de huesos, recolectar aquellos con cortical densa

2. RESTOS ÓSEOS

146.

La Tabla 3 muestra los posibles tipos de muestras *post mortem* que pueden recolectarse. Dependiendo del tipo de hallazgo, la recolección de restos cadavéricos generalmente será realizada mediante técnicas arqueológicas habitualmente empleadas por la Antropología forense. Una vez realizados los

estudios de laboratorio antropológico, se podrá tomar 2-3 piezas dentales o un segmento de pieza ósea y realizar ventanas o cuñas preferentemente de huesos largos (fémur, tibia). Esta estrategia facilita el mantenimiento de la integridad de los restos hasta el momento de su identificación y su ulterior inhumación definitiva. En caso de no contar con las piezas óseas descriptas anteriormente, el antropólogo o médico forense responsable debería tomar piezas que incluyan zona cortical densa del hueso que se desea peritar, evitando tomar muestras de hueso esponjoso. No se recomienda la recolección de elementos esqueléticos completos. El envío de piezas óseas completas (por ejemplo, fémur o húmero completo) no ayudará a los análisis genéticos, ya que significará sobrecargar de material en conservación por parte del laboratorio de genética forense. Solo se requerirán gramos (Tabla 3).

3. TEJIDOS BLANDOS

14.7.

En aquellos casos en los que se deban analizar restos recientes o sitios de enterramiento recientes, el material cadavérico podrá contener restos de tejidos blandos, como músculo, etc., que, dependiendo de su estado de conservación, podrán ser empleados para la extracción de ADN.

14.8.

En caso de ser posible, el material recolectado en recipientes apropiados y rotulados debería ser preservado entre -20 °C y -80 °C hasta su procesamiento en el laboratorio de genética forense. La Tabla 3 muestra los posibles tipos de muestras *post mortem*, entre ellos, de tejido blando que pueden recolectarse. El tejido blando de elección será músculo profundo para evitar contaminaciones con ADN de otras fuentes. En aquellos casos en los que el material cadavérico se encuentre muy descompuesto, se deberá emplear el material óseo como mejor fuente de ADN.

14.9.

En caso de no contar con congeladores para conservar tejidos blandos o tejidos semiputrefactos, es recomendable preservar las muestras agregando alcohol medicinal puro al recipiente u otros conservadores comerciales apropiados para la conservación del material biológico. No se debe preservar las muestras en formol, ya que puede producir modificaciones moleculares del ADN que obstaculizan los análisis genéticos.



Familiares que donan muestras de ADN para ayudar a la identificación de personas desaparecidas.

E. IDENTIFICACIÓN GENÉTICA DE PERSONAS VIVAS

150.

Desde el punto de vista de la genética forense, la metodología de identificación de personas vivas, incluyendo quienes sufrieron supresión de identidad en su niñez o en otras circunstancias, no difiere sustantivamente de lo descrito en los puntos anteriores para las víctimas en general. Si bien puede ser que los padres biológicos no se encuentren con vida, generalmente otros posibles familiares de la víctima de supresión de identidad (abuelos, tíos, hermanos, etc.) se convierten en donantes de muestras de referencia.

151.

Cuando se procura identificar a personas vivas quienes han sufrido el cambio de su identidad por secuestro o adopción ilegal, se obtendrán muestras de la persona para la realización de los análisis de ADN y su comparación con muestras de referencia de familiares. El tipo de muestras biológicas que se pueden obtener son del mismo tipo que las muestras de referencia obtenidas de cualquier persona viva

o familiar de una víctima: sangre, saliva, hisopados, pelos con raíz o pertenencias personales (Tabla 2). Este tipo de muestras será considerado del mismo modo que las evidencias forenses o muestras *post mortem* a los efectos de la comparación de perfiles genéticos con las muestras de referencia. En varios países funcionan bases de datos genéticos que almacenan perfiles genéticos de familiares de hijos de desaparecidos apropiados durante su niñez, con los cuales se cotejan sus perfiles genéticos.

152.

Del mismo modo que las muestras *post mortem*, este tipo de muestras de personas vivas deberán seguir los protocolos generales de recolección, almacenamiento, transporte y cadena de custodia de continuidad, formación de bases de datos genéticas, así como los alcances y limitaciones de los estudios que se realicen en esas muestras.

F. CODIFICACIÓN DE LAS MUESTRAS

153.

La codificación de las muestras tanto de referencia (familiares consanguíneos y muestras directas de las víctimas) como de los restos a identificar requiere un especial cuidado, ya que la elección del tipo de código y su no duplicación permitirán la correcta individualización y trazabilidad de las muestras. Es fundamental adoptar los mecanismos necesarios para mantener la trazabilidad de los códigos originales, especialmente en caso de que estos deban cambiar a lo largo del proceso.

154.

Las muestras deberían ser identificadas utilizando un sistema que individualice cada muestra única e inequívoca. La asignación de los códigos de las muestras deberá ser única y centralizada en una sola base de datos, con el fin de evitar duplicaciones.

155.

Se recomienda el uso de códigos sencillos y, en lo posible, el de códigos de barras que permitirá un manejo fácil, rápido e inequívoco, minimizando errores de transcripción.

156.

La elección de un número único (código) en la muestra de cada referencia y también de la víctima correspondiente aporta varias ventajas:

- Minimiza los errores tipográficos y fonéticos del nombre, así como la posibilidad de donantes o víctimas homónimos.
- Posibilita su utilización en *software* de comparación genética.
- Permite la construcción de grupos familiares por vinculación de varios familiares con un mismo número único (registro) de víctima, cada uno con su parentesco respectivo.
- Posibilita la confidencialidad de la información, ya que el número sustituye al nombre.

G. RECOLECCIÓN, ALMACENAMIENTO, TRANSPORTE DE MUESTRAS Y CADENA DE CUSTODIA

157.

Las muestras obtenidas para análisis de ADN (tanto de referencia como *post mortem*) deberán ser recolectadas individualmente en recipientes separados, codificadas, convenientemente etiquetadas, con documentación acompañante (fotografía, descripción, otros datos relevantes) y siguiendo la cadena de custodia. Dependiendo de los casos, será necesaria una autorización judicial previa a la toma de las muestras o incluso la presencia de un funcionario designado oficialmente para dar fe del muestreo. Es importante verificar, antes de proceder a la toma, si los recaudos y autorizaciones judiciales están garantizados.

158.

En el caso de pertenencias personales que haya dejado la persona desaparecida, debe confeccionarse un acta de toma de muestras especificando:

- (a) tipo de muestra/objeto;
- (b) lugar y fecha en el que se toma la muestra (domicilio, hospital, etc.);
- (c) responsable que entrega la muestra (y firma), en caso de que se trate de muestras en hospital, bancos de sangre, esperma, etc.;
- (d) fotografía de la muestra, obtenida en el momento de la toma;
- (e) datos del familiar que autoriza a la toma de dicho/s objeto/s (y firma);
- (f) responsable que recibe o toma la muestra (y firma).

159.

El almacenamiento de las muestras dependerá del tipo de espécimen de que se trata:

- (a) muestras secas (piezas óseas, muestras soporte sólidos, etc.): se recomiendan bolsas de papel madera, cajas de cartón o sobres de papel (evitar siempre celofán o nailon porque conservan la humedad). Pueden ser mantenidas a temperatura ambiente, aunque es preferible congelarlas;
- (b) muestras húmedas: recolectarlas en recipientes asépticos herméticos, especialmente diseñados para la recolección de muestras biológicas, y, si es posible, congelarlas rápidamente. Evitar el uso de formol y derivados.

160.

Es aconsejable cerrar y sellar el recipiente que contenga las muestras, a modo de control de su inviolabilidad.

161.

Junto con las muestras, se deberá almacenar la información relacionada: actas de toma en el caso de muestras *post mortem* y consentimientos informados en el de muestras de referencia. En el transporte de las muestras o envío al laboratorio genético, se debe guardar un estricto control en la transferencia de responsabilidades: la cadena de custodia de la muestra. Incluso si no se trata de un caso judicializado, el registro de la cadena de responsables que tuvieron acceso a la muestra le otorga transparencia y claridad al proceso.

162.

Dependiendo del contexto y del acuerdo con el laboratorio genético, la custodia puede contener información adicional sobre hipótesis de identidad, muestras para comparar, estado de los restos, etc.

163.

Es recomendable el almacenamiento electrónico de las muestras en bases de datos, así como su registro fotográfico, para evitar errores de transcripción y optimizar la trazabilidad de la muestra.

H. PROCEDIMIENTOS TÉCNICOS

164.

En este capítulo se describirán los procesos de extracción y cuantificación de ADN. Se ha preferido hacer una descripción somera destinada a la divulgación general, dado que la tecnología avanza muy rápidamente y los laboratorios de genética forense disponen de tratados técnico-científicos actualizados. Si bien el énfasis está puesto en la identificación de restos humanos, los aspectos técnicos no difieren cuando se trata de efectuar identificación genética de personas vivas que fueron víctimas de desaparición forzada y supresión de identidad en su niñez o en otras circunstancias.

165.

La comunidad forense internacional utiliza diferentes metodologías para la extracción de ADN de muestras biológicas, incluyendo técnicas automatizadas o robotizadas, recomendables para procesar grandes números de muestras por su rapidez y menor frecuencia de errores de operador. Dependiendo del tipo de muestra forense, los expertos en genética forense deberán elegir el protocolo más conveniente para obtener la mejor calidad de ADN y evaluar su pertinencia según las muestras procesadas.

166.

El laboratorio debería estar equipado y preparado para el procesamiento de cantidades diminutas o limitadas de muestras biológicas, como sangre, hisopados, saliva, material biológico sobre telas, papeles, etc. Del mismo modo, debería estar preparado para procesar muestras severamente degradadas, putrefactas o quemadas, o restos óseos de antigüedad variable, etc.

167.

Los laboratorios que realizan estas tareas deben operar con los más altos estándares de control y garantía de calidad, incluida la ISO 17025/2000. Sus procedimientos deben estar validados y someterse a controles periódicos. En casos de coparticipación de varios laboratorios, es conveniente que estos previamente acuerden procedimientos y protocolos comunes.

1. EXTRACCIÓN Y CUANTIFICACIÓN DE ADN

168.

Los laboratorios de genética forense cuentan en la actualidad con diferentes metodologías para la extracción y purificación de ADN que utilizan diferentes protocolos y kits comerciales. Los laboratorios extremarán las medidas para

utilizar las metodologías de purificación de ADN más confiables, especialmente en material *post mortem*. La cantidad y calidad de ADN que se puede extraer de una muestra forense es muy variable, por lo que es deseable que el laboratorio cuantifique el ADN extraído de las muestras. Esto producirá mejores resultados en la obtención de perfiles genéticos o de secuenciación del ADN.

169.

Existen varios métodos para la cuantificación del ADN en las muestras, y el método últimamente más difundido es la PCR a Tiempo Real (Real Time PCR o qPCR). Del mismo modo que para extracción de ADN, el laboratorio forense debe utilizar métodos validados para la cuantificación de ADN, especialmente en muestras críticas.

2. ANÁLISIS DE LOS MARCADORES DE ADN

(a) Análisis de marcadores STR autosómicos

170.

Como se indica más arriba, los marcadores más usados en la actualidad son los STR autosómicos, de los cuales la comunidad forense internacional ha consensuado un conjunto de marcadores adecuadamente validados⁵⁴.

171.

Existen kits comerciales extensamente utilizados y validados por los laboratorios de genética forense en el mundo, los cuales tipifican varios marcadores genéticos en una sola reacción, y muchos de ellos son apropiados para el análisis de material altamente degradado.

172.

Cuando los perfiles genéticos sean derivados de muestras *post mortem* degradadas o comprometidas, es recomendable que los electroferogramas (gráficos de la secuencia del ADN) sean controlados con especial cuidado y procedimientos adecuados para confirmar toda conclusión respecto del perfil genético.

54. Prinz, M., Carracedo, A., Mayr, W. R., Morling, N., Parsons, T. J., ... Sociedad Internacional de Genética Forense (2007), DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: Recommendations regarding the role of forensic genetics for disaster victim identification (DVI), *Forensic Science International Genetics*, 1(1), 3-12.

(b) Análisis de marcadores del cromosoma Y

173.

El análisis de marcadores STR en el cromosoma Y (Y-STR) puede ser útil para hacer comparaciones con familiares masculinos de la persona desaparecida.

174.

Es importante tener presente que ambos marcadores genéticos de linaje (ADN mitocondrial e Y-STR) provienen de un solo progenitor (el ADNmt proviene de la madre y los Y-STR, del padre) y son compartidos por todos los individuos del mismo linaje (materno o paterno). Se debe tener especial cuidado en las comparaciones de marcadores de linaje cuando existan múltiples víctimas de la misma progenie, ya que todos presentarán los mismos marcadores. Existen además SNPs localizados en el cromosoma Y (Y-SNPs) que han sido analizados extensamente, pero, dado que pueden inferir ancestralidad, deben ser tratados con especial cuidado ético.

Cuando se establece una coincidencia mediante el análisis de Y-STR, se necesitan las frecuencias de la correspondiente población para cálculos estadísticos⁵⁵.

(c) Análisis de marcadores del cromosoma X

175.

Los marcadores STR del cromosoma sexual X (X-STR) pueden ser de utilidad para resolver los casos de genealogías complejas, o cuando falta una generación y hay varones disponibles para donar pruebas, pues estos aportan a sus hijas mujeres el cromosoma X inalterado (salvo por eventos mutacionales), tal como lo recibieron de su madre. El cromosoma X puede utilizarse también en casos de pruebas de paternidad (parejas o tríos con una hija), cuando la información de los marcadores autosómicos no es concluyente⁵⁶.

55 Gusmão, L., Bulter, J. M., Carracedo, A., Gill, P., Kayser, M. ... DNA commission of the International Society for Forensic Genetics (2006), DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: An update of the recommendations on the use of Y-STR in forensic analysis, *Forensic Science International Genetics*, 157(2), 187-197.

56 Tilmar, A. O., Kling, D., Butler, J. M., Parsons, W., Prinz, M. ... Gusmão, L. (2017), DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG): Guidelines on the use of X-STR in kinship analysis, *Forensic Science International Genetics*, 29, 269-275.

Antes de utilizar el análisis del cromosoma X o un kit comercial, es necesario hacer una evaluación estadística de estos marcadores para cerciorarse de que haya una estimación apropiada de la Razón de Verosimilitud⁵⁶.

(d) Análisis de marcadores del ADN mitocondrial (ADNmt)

176.

En muestras muy degradadas (restos quemados, huesos viejos o mal conservados), el análisis de marcadores STR puede fallar y es necesario el análisis de ADNmt por su elevado número de copia por célula. Además, por ser un marcador de linaje (materno), aumenta la posibilidad de comparación con familiares de referencia con los cuales se pueden comparar los haplotipos aun en parentescos distantes (vía maternal). Sin embargo, por esa misma característica, en casos en donde hay más de un individuo desaparecido en el linaje materno, los resultados de una concordancia deben ser interpretados cuidadosamente.

177.

Es importante resaltar que el ADNmt o el cromosoma Y tienen mucho menor poder de discriminación (individualización) que los marcadores STR.

178.

Es recomendable que los laboratorios participantes acuerden criterios de calidad de los electroferogramas para que estos sean informados siguiendo las recomendaciones de la comunidad forense internacional.

Los laboratorios de genética forense deben establecer guías estadísticas que orienten respecto del uso de la comparación de ADNmt en dos muestras⁵⁷.

57 Parson, W., Gusmão, L., Hares, D. R., Irwin, J. A., Mayr, W. R. ... DNA commission of the International Society for Forensic Genetics. (2014). DNA commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG): Revised and extended guidelines for mitochondrial DNA typing. *Forensic Science International Genetics*, 13, 134-142.

(e) Otros marcadores genéticos

179.

Además de los marcadores STR autosómicos y los marcadores genéticos uniparentales (ADNmt, Y-STR y X-STR), existen otros marcadores genéticos binarios que pueden ser útiles en identificación humana, especialmente en muestras degradadas, como son los SNPs o indels (Indels: acrónimo de Inserción/delección).

180.

Los polimorfismos de nucleótido único (SNPs) son marcadores útiles para la identificación humana. Una ventaja del análisis de SNPs comparado con el de STRs es que pueden ser analizados en segmentos de ADN cortos, lo que los hace especialmente útiles en el análisis de muestras altamente degradadas, como huesos secos de cierta antigüedad. Además, un grupo grande de SNPs podría usarse para el análisis genealógico cuando los familiares lejanos (por ejemplo, de segundo grado) son la única fuente disponible de muestras de referencia⁵⁸. En la actualidad, existen estrategias de tipificación de aproximadamente 50 SNPs que tienen el poder de discriminación de 15 STRs incluidos en los kits comerciales convencionales.

181.

Las inserciones y deleciones cortas de nucleótidos (indels) también han demostrado ser una herramienta útil en genética forense; análogamente a los SNPs, han demostrado ser eficientes especialmente para tipificar muestras degradadas, por analizarse en segmentos cortos de ADN, con un análisis metodológico más simple que el de los SNPs.

3. COTEJO DEL PERFIL GENÉTICO DE LA MUESTRA CON LA BASE DE DATOS DE MUESTRAS DE REFERENCIA

182.

Tal como se detalló más arriba, para las comparaciones genéticas, se contará con tres tipos de muestras con perfiles de ADN: (a) muestras de referencia *ante mortem* (AM), tales como pertenencias personales de la víctima para evaluación de una coincidencia directa entre ellas y el resto cadavérico analizado; (b) muestra de familiares consanguíneos de la víctima o persona desaparecida, para análisis de vínculos biológicos de parentesco; (c) muestras *post mortem* (PM) o forenses.

58 Phillips, C., García-Magariños, M., Salas, A., Carracedo, A. & Larau, M. V. (2012), SNPs as supplement in simple kinship analysis or as core markers in distant pairwise relationship test: when do SNPs add value or replace well-established and powerful STR test? *Transfusion Medicine and Hemotherapy*, 39(3), 202–210.

183.

En desapariciones de gran número de personas, la cantidad de datos para almacenar y comparar puede ser enorme, incluyendo perfiles genéticos de muestras *post mortem*, de muestras referencia de familiares, de muestras referencia *ante mortem* de la persona desaparecida, datos del desaparecido y todos los demás datos de interés, por lo que es importante cargar dicha información en soportes informáticos aptos para este tipo de necesidades.

184.

Una vez analizado y consensuado el perfil genético de una muestra, es recomendable que sea cargado mediante sistemas automáticos para evitar errores de tipeo.

185.

Si bien es recomendable que el laboratorio de genética intente siempre lograr perfiles genéticos completos en las muestras *post mortem*, los perfiles parciales también pueden ser de utilidad para las comparaciones, aunque estos acarrear mayores posibilidades de “falsos positivos” o “falsos negativos”, por lo que se aconseja que este análisis se complemente con marcadores adicionales. Una utilidad particular de perfiles genéticos parciales en muestras *post mortem* es para realizar comparaciones directas con muestras de referencia *ante mortem* pertenecientes a la víctima (en pertenencias personales, por ejemplo) o con otras muestras *post mortem* con fines de reasociación intraesquelética de restos dispersos o mezclados.

186.

Si bien los análisis de ADN pueden ser realizados por varios laboratorios, y diferentes equipos de trabajo (antropología, odontología, patólogos, policía, fiscalías, investigadores, etc.), y pueden desempeñarse en diferentes lugares físicos, es recomendable centralizar la información y el análisis de datos para asegurar la uniformidad y calidad de estos y evitar la pérdida de identificaciones. Es recomendable que el manejo de los datos esté centralizado en una sola agencia u organización que sea parte de la investigación y que reúna toda la información de acuerdo a los lineamientos de esta Guía.

Es importante tener en cuenta que los programas informáticos que se utilizan en el análisis genético forense tienen diferentes funcionalidades, como análisis de paternidad, parentesco, identificación e identificación de víctimas de desastres (DVI, por sus siglas en inglés), por lo que el programa informático para la comparación de datos genéticos debe estar validado para su uso específico.

4. EVALUACIONES ESTADÍSTICAS E INTERPRETACIÓN DE LOS RESULTADOS

187.

En caso de existir una fuerte presunción de identidad de los restos de una víctima, las comparaciones se pueden realizar seleccionando determinadas muestras de referencia con el objeto de confirmar la identificación de los restos. En casos de desapariciones masivas de personas, y debido a la enorme cantidad de datos genéticos para almacenar y comparar, se recomienda el uso de programas informáticos especialmente diseñados para este fin.

188.

Es recomendable que los programas informáticos que se utilicen tengan opciones de comparaciones de baja rigurosidad para evitar pérdidas en identificaciones.

189.

Asimismo, el programa de comparación debería poder comparar el perfil genético de una muestra *post mortem* tanto con muestras de referencia de familiares de la víctima (análisis de parentesco) como con perfiles de muestras de referencia *ante mortem* (*match* directo) y con otras muestras *post mortem* (comparación de fragmentos).

190.

En desapariciones masivas donde varios individuos emparentados puedan encontrarse en el mismo sitio de enterramiento, se debe configurar convenientemente el programa informático a los efectos de agrupar probables grupos familiares y evitar falsas asociaciones o identificaciones.

191.

En algunas situaciones, puede ser necesario agregar a la base de datos de referencia los perfiles *post mortem* de una víctima ya identificada que ahora pueden servir como muestra de referencia para identificar a otros familiares consanguíneos también desaparecidos. En casos en donde existan varias víctimas consanguíneas estrechamente emparentadas de un grupo familiar, es importante considerar la situación en los programas analíticos, ya que los valores de Razón de Verosimilitud (probabilidad estadística de coincidencia si los restos pertenecen a la víctima que se busca) caen bruscamente para cada identificación individual, es decir, si hay varios familiares consanguíneos desaparecidos, es más difícil (y a veces imposible) discernir genéticamente a cada uno de ellos a través de los

familiares de referencia que donan su muestra. Asimismo, los marcadores de genealogía como ADNmt o Y-STR podrían coincidir por pertenecer a un mismo grupo familiar. Pueden darse situaciones en las que no se podrá distinguir entre dos familiares emparentados biológicamente por métodos genéticos, a menos que se disponga de muestras biológicas directas de las personas en vida (pertenencias personales, etc.), o de sus descendientes si existen. La conciliación de datos con otras disciplinas (antropología, odontología, huellas dactilares, etc.) es especialmente recomendada.

192.

El hecho de que los perfiles genéticos sean coincidentes con el parentesco descrito no implica necesariamente que se produzca una identificación, sino que es necesario evaluar matemáticamente dicha coincidencia. Por lo tanto, una vez establecida la coincidencia entre el perfil de ADN de un resto y de una muestra de referencia, se debe realizar el cálculo estadístico para producir el informe final de acuerdo con el criterio y el material utilizado para la comparación de perfiles genéticos. Los dos enfoques básicos de comparación genética se explican a continuación.

Es importante resaltar que el poder de identificación de un caso basado en los datos genéticos del árbol genealógico puede evaluarse antes de realizar la comparación con una muestra *post mortem*, lo que cobraría especial importancia si solamente se recogieran muestras de parientes lejanos. Por lo tanto, en estos casos, la capacidad de evaluación del poder estadístico puede ser de mucho valor si se incluyen miembros adicionales de la familia⁵⁹.

59 Kling, D., Egeland, T., Herrera Piñero, M. & Dehli Vigeland, D. (2017), Evaluating the statistical power of DNA-based identification, exemplified by "The missing grandchildren of Argentina". *Forensic Science International Genetics*, 31, 57-66.



Muestra dental para análisis genético.

(a) Match o coincidencia directa

193.

Probabilidad de coincidencia directa entre el ADN de la muestra *post mortem* y pertenencias ciertas de la persona desaparecida. Este método puede ser preferido respecto al análisis de parentesco, porque evita problemas derivados de incertidumbre de parentescos y es, al mismo tiempo, estadísticamente más poderoso. Se puede informar como probabilidad de coincidencia al azar (*random match probability*) o preferiblemente como Razón de Verosimilitud (*likelihood ratio*). Sin embargo, se debe considerar el riesgo de falsos negativos (pérdida de la verdadera identificación), debido a que la muestra de referencia perteneciente a la persona desaparecida que se usó para la comparación sea equivocadamente establecida por parte de los familiares o por los problemas descritos en el punto 184.

(b) Índice de Parentesco

194.

El *Índice de Parentesco* (IP) surge del análisis estadístico de perfiles genéticos en la muestra *post mortem* y en las muestras de referencia de parientes consanguíneos de la persona desaparecida. El análisis de parentesco entre los restos *post mortem* y familiares reclamantes se realiza mediante la *Razón de Verosimilitud* (RV) o *Índice de Parentesco* que define la significación estadística de la comparación de los perfiles de ADN en el grupo familiar analizado con respecto a la muestra *post mortem* bajo la hipótesis de parentesco comparado a la de no parentesco.

(c) Otras consideraciones estadísticas

195.

Para el cálculo estadístico de significación, es recomendable seguir el método Bayesiano para combinar valores de evidencias y datos extra-ADN (*a priori*) con los valores obtenidos por los resultados de los análisis de ADN (*Razón de Verosimilitud* o *Índice de Parentesco*) para obtener la probabilidad posterior de identificación.

196.

La utilización de valores *a priori*, así como otros datos *ante mortem*, reducirá la probabilidad de error en la identificación de una persona desaparecida, combinándolos con la RV y dando mayor consistencia a los resultados en una identificación. Este valor consiste en la cuantificación probabilística de toda información no genética, obtenida previamente a la inclusión de la información genética, y debe ser calculado por el comité de identificación establecido para el caso, de acuerdo con sus circunstancias, y teniendo en cuenta el número de personas desaparecidas. Dicha probabilidad *a priori* deberá ser informada al laboratorio de genética para que sea combinado con el valor de RV obtenido en los análisis genéticos, para obtener el cálculo final de probabilidad de identificación (o “probabilidad posterior”). El valor de la probabilidad *a priori* se calculará analizando convenientemente el hallazgo de los restos humanos o evidencias forenses para determinar si se trata de un caso cerrado (por ejemplo, fosa común con cuatro esqueletos, con cuatro hipótesis de identificación previa) o un caso abierto (sin hipótesis de identificación previa); el valor *a priori* será más fácil de establecer en casos cerrados que en abiertos. En casos cerrados, el valor *a priori* corresponde a la inversa del número mínimo de restos de personas, es decir, $1/n$ de personas desaparecidas; así, a medida que aumenta el número de potenciales

personas desaparecidas, disminuye la probabilidad de identificación correcta y, por lo tanto, se deberían usar más marcadores genéticos o más miembros de familiares de desaparecidos, o utilizar muestras de referencia *ante mortem* provenientes de la persona desaparecida, que tienen alto valor de discriminación.

197.

En casos abiertos, se deberán establecer los valores *a priori* analizando otros factores para hallar el valor más exacto (registros de morgue, registros policiales, registros de organizaciones de derechos humanos, registros de cementerios, registros civiles, registros militares, etc.). Es conveniente fijar previamente el umbral de probabilidad posterior con el que se considerará una identificación como aceptable de acuerdo con el tipo de investigación de que se trata. Es común recomendar un umbral de probabilidad posterior de 99,9 % para considerar una identificación como cierta (producto de probabilidad *a priori* por valor de Razón de Verosimilitud (RV) = probabilidad posterior). Sin embargo, se debe tener en cuenta que la dinámica de la tecnología científica es permanente y, en el futuro, nuevas metodologías para identificación humana pueden permitir probabilidades más altas que las actualmente vigentes; por consiguiente, el umbral para considerar una verdadera identificación puede variar con el tiempo, según la tecnología mejore, y, por lo tanto, debería consensuarse entre las partes en la investigación.

198.

En casos de reasociaciones de fragmentos o restos óseos mezclados en fosas comunes, es conveniente realizar la reasociación de fragmentos mediante la comparación de perfiles genéticos directos (comparación “fragmento-fragmento”) y el uso de la probabilidad de *match* al azar (rmp) o RV, y, en casos de superar el umbral mínimo preacordado, seleccionar el mejor de los perfiles reasociados (pertenecientes por tanto a una misma persona) y realizar con él posteriormente la comparación y el cálculo del vínculo biológico de parentesco con las muestras de referencias aportadas por los familiares consanguíneos o con pertenencias de la persona desaparecida.

199.

En comparaciones masivas con grandes bases de datos de evidencias (restos) y referencias, debe prestarse especial consideración a la posibilidad de coincidencias adventicias o *match* por azar o falsos positivos, por lo que siempre será conveniente la combinación con valores *a priori*, así como la conciliación de los resultados genéticos con los de otras disciplinas, lo cual dará más validez a la identificación.

(d) Frecuencias alélicas poblacionales

200.

Es importante seleccionar convenientemente las frecuencias alélicas poblacionales que reflejen el grupo poblacional de las personas desaparecidas. Una incorrecta selección de frecuencias poblacionales puede distorsionar la significación de la coincidencia (*match*), ya que un alelo común en una población puede ser raro en otra; las diferencias entre diferentes grupos poblacionales pueden ser muy acentuadas especialmente cuando se trata de marcadores de linaje (Y-STR o ADNmt). En caso de no contar con frecuencias alélicas de la población de pertenencia de las personas desaparecidas, se recomienda generar frecuencias poblacionales analizando personas no emparentadas al azar de la población que se desea utilizar. Existe abundante información de frecuencias alélicas poblacionales publicadas en revistas científicas periódicas de difusión internacional disponibles para realizar análisis genéticos forenses.

201.

Si fuera necesario, se deberían calcular e informar los resultados utilizando varias bases de datos de frecuencias poblacionales lo más representativas de la población original de las víctimas, especialmente cuando se trate de marcadores de linaje (ADNmt o Y-STRs). Los resultados de las estimaciones más conservadoras son las que deben informarse.

202.

El anexo 3 muestra diferentes sitios de internet donde pueden encontrarse bases de datos poblacionales para marcadores STR autosómicos, Y-STRs y ADNmt. Además de los sitios mencionados en el anexo 3, existen muchas revistas científicas que publican frecuencias alélicas de diferentes poblaciones.

5. CONCILIACIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA CON LA PROVENIENTE DE OTRAS DISCIPLINAS

203.

Como se ha mencionado en otros acápites, la conciliación de todos los datos *ante mortem* (investigación histórica, registros dactilares, etc.), antropológicos y genéticos es de vital importancia antes de llegar a una conclusión definitiva sobre la identificación y confeccionar el informe final.

204.

El proceso de identificación debe ser multidisciplinario y se recomienda para ello el diseño de una estructura de intercambio de información entre los distintos profesionales o áreas lo más ágil y flexible posible.

205.

Las evidentes limitaciones de cada una de las disciplinas participantes en la identificación de las víctimas serán minimizadas si se considera la información disponible de manera global, lo que posibilitará la resolución de posibles falsos positivos o pérdidas en la identificación.

206.

Se recomienda establecer comités de identificación (o personal dedicado a esta tarea) que sean los encargados de la revisión de cada caso, coordinando con las distintas áreas involucradas en el intercambio de toda la información obtenida y los pasos para seguir.

6. INFORMES DE RESULTADOS

207.

Los informes de los resultados deben cumplir ciertas normas básicas y respetar las recomendaciones internacionales.

208.

El informe debería ser claro para que pueda ser controlado e interpretado por otros especialistas. Del mismo modo es conveniente que las conclusiones del informe puedan ser interpretadas por otros profesionales no genetistas involucrados en el proyecto, magistrados y jueces, así como por los familiares. Es frecuente que términos utilizados en genética forense sean malinterpretados por personas ajenas al lenguaje técnico (por ejemplo, “resultado negativo” en genética se ha empleado erróneamente para indicar que no pudo obtenerse un perfil genético sobre un resto, pero suele ser entendido como “exclusión de identidad”). Se recomienda prestar especial atención a la terminología utilizada en los informes con el fin de evitar interpretaciones erróneas o ambiguas.

209.

Es recomendable que los informes contengan la siguiente información:

- (a) descripción del material forense recibido y procesado en el laboratorio (código de barras u otros sistemas de codificación, tipo de muestra, número de ficha y cadena de custodia);
- (b) descripción de las muestras de referencia con que se compararon las muestras forenses (codificación, tipo de muestras, parentescos con la víctima, etc.). Otra información filiatoria de las muestras que se considere relevante;
- (c) materiales y métodos empleados para el análisis de ADN: extracción, cuantificación, amplificación y marcadores utilizados, secuenciación, *softwares* utilizados, etc.;
- (d) hipótesis del caso;
- (e) tablas de resultados (perfiles STR autosómicos, Y-STR, ADNmt, etc.);
- (f) bases de datos de frecuencias poblaciones consultadas para comparar frecuencias de perfiles genéticos;
- (g) análisis estadístico (con indicación de RV, valores de probabilidad *a priori* y probabilidad posterior) y *softwares* utilizados para las comparaciones de perfiles;
- (h) resultados, interpretación y conclusiones.

7. CONFIDENCIALIDAD DE LOS DATOS GENÉTICOS**210.**

La información genética es parte de la información personal contemplada a nivel nacional e internacional en distintas leyes y regulaciones sobre protección de datos personales.

211.

Por ello, los resultados del análisis (perfiles genéticos, electroferogramas, datos crudos y cualquier información genética generada) deben considerarse información confidencial, con restricción de uso y de difusión fuera de los actores involucrados en la identificación de las víctimas (donante de la muestra, autoridad a cargo de la identificación, técnicos, etc.).

212.

Se debe establecer un acuerdo de confidencialidad entre los familiares de las víctimas que donarán sus muestras y la institución a cargo de las identificaciones (laboratorio genético, antropológico, instituto de medicina legal, servicio de salud, etc.), que debe ser incluido en el consentimiento informado.

213.

Este acuerdo limitará clara y expresamente tanto el uso que pueda darse a las muestras en el análisis (obtención únicamente de perfiles genéticos con objetivos de identificación) como el acceso a las muestras y perfiles, su almacenamiento y su custodia. Debe contemplar el derecho de los donantes al acceso a su propio perfil, así como las limitaciones de acceso por parte de terceros.

214.

En caso de ser necesaria la elaboración de una base de datos poblacionales (con el fin de establecer parámetros de frecuencias alélicas necesarias en el cálculo matemático), que incluya perfiles genéticos de los familiares donantes, deberá limitarse el uso científico de estas muestras y perfiles exclusivamente a la publicación de frecuencias genéticas poblacionales anónimas en revistas científicas. El familiar deberá dar su consentimiento para ello por escrito.

8. SITUACIONES ESPECIALES EN LA IDENTIFICACIÓN DE RESTOS DE PERSONAS DESAPARECIDAS

215.

En contextos de identificación de víctimas de violaciones de los derechos humanos, es frecuente encontrar casos en los que los restos humanos de varias víctimas se encuentran altamente fragmentados o mezclados. Ello es debido tanto a las circunstancias de muerte o entierro como a las de su recuperación. Por ello, es factible enfrentar casos complejos en los que sea necesario no solo identificar a las víctimas, sino también individualizar los restos de manera que sea posible lograr certeza en la entrega de la mayor cantidad de secciones anatómicas posibles a sus familiares. Para ello, la genética es una herramienta fundamental, junto con la antropología forense, para reasociar dichos cuerpos, generalmente esqueletizados.

216.

En este tipo de casos, las piezas de pequeño tamaño (manos, pies, costillas) o fragmentadas pueden no ser aptas para análisis genético, ya que se tendría que destruir la pieza para poder obtener el perfil. Es decir, tras la identificación de las víctimas, quedará un grupo de piezas que no es posible individualizar a qué cuerpo corresponde.

217.

Si el caso se considera cerrado, es decir, agotada la posibilidad de más análisis, es recomendable que, siempre que la autoridad correspondiente lo permita, se explique la situación claramente a los familiares y se decida en conjunto cuál será

el destino de estos restos mezclados que no ha sido posible individualizar (por ejemplo, entierro colectivo).

218.

En casos en los que se identificaron las víctimas, pero en el futuro pudieran aparecer más restos, siempre con conocimiento y permiso de la autoridad competente, es recomendable explicar la situación a los familiares y que decidan si prefieren recibir los restos identificados hasta ese momento para su inhumación (y en la eventualidad de que aparezcan más restos en el futuro inhumarlos junto con los anteriores) o bien esperar hasta que se considere agotado el proceso (si bien este puede durar años).

219.

Asimismo, es posible que en restos altamente fragmentados o incompletos la única pieza que pueda identificarse como perteneciente a una persona sea la empleada en el análisis genético y, por tanto, destruida en la extracción del perfil. En estos casos, además de explicar a los familiares y a la autoridad a cargo de forma clara e inequívoca la situación, es recomendable poder restituir algún resto de la persona desaparecida, aunque sea de manera simbólica, por ejemplo, el remanente del polvo de hueso usado en la extracción, extracto de ADN sobrante, etc.



Personal del CICR recolectando ADN de familiares de una persona desaparecida, Líbano.

V. REFERENCIAS

- Biesecker, L. G., Bailey-Wilson, J. E., Ballantyne, J., Baum, H., Bieber, F.R. ... Walsh, A. (2005), DNA Identifications After The 9/11 World Trade Center Attack. *Science*, 310(5751), 1122-123.
- Brenner, C. H. y Weir, B. S. (2003), Issues and Strategies in The Identification of World Trade Center Victims, *Theoretical Population Biology*, 63, 173-178.
- Budowle, B., Planz, J. V., Campbell, R. S. y Eisenberg, A. J. (2004), Single Nucleotide Polymorphisms and Microarray Technology in Forensic Genetics—Development and Application to Mitochondrial DNA, *Forensic Science Review*, 16(1), 21-36.
- Bulter, J. (2005), Forensic DNA Typing: Biology, Technology, and Genetics of STR Markers (segunda edición), Cambridge, MA: Academic Press.
- Butler, J. M., Shen, Y. y McCord, B. R. (2003), The Development of Reduced Size STR Amplicons as Tools for Analysis of Degraded DNA, *Journal of Forensic Science*, 48(5), 1-11.
- Carracedo, A., Bär, W., Lincoln, P., Mayr, W., Morling, N. Wilson, M. (2000), DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: Guidelines for Mitochondrial DNA Typing, *Forensic Science International*, 110(2), 79-85.
- Consenso mundial de principios y normas mínimas sobre trabajo psicosocial en procesos de búsqueda e investigaciones forenses para casos de desapariciones forzadas, ejecuciones arbitrarias o extrajudiciales, Colombia, 2011.
- Corach, D., Sala, A., Penacino, G., Iannucci, N., Bernardi, P. Hagelberg, E. (1997), Additional Approaches to DNA Typing of Skeletal Remains: The Search for “Missing” Persons Killed During the Last Dictatorship in Argentina, *Electrophoresis*, 18(9), 1608-12.
- Edwards A., Civitello A., Hammonnd H. y Caskey C. T. (1991), DNA Typing and Genetic Mapping with Trimetric and Tetrameric Tandem Repeats, *American Journal of Human Genetics*, 49(4), 746-56.
- Edwards A., Hammond, H. A., Jin L., Caskey C. T. y Chakraborty R. (1992), Genetic Variation at Five Trimeric and Tetrameric Tandem Repeat Loci in Four Human Population Groups, *Genomics*, 12(2), 241-253.

- Ferreira, S. T. G., Kuser, H., Garrido, R. G., Trindade-Filho, A., Paula, K. A. Moraes, A. V. (2011), Floods and Mudslides in the State of Rio De Janeiro and A Plane Crash in The Brazilian Amazon Rainforest: A Study of Two Different Experiences in Disaster Victim Identification (DVI), *Forensic Science International Genetic Supplement Series*, 3(1), 516–517.
- Ferreria, S. T. G., Garrido, R. G., Paula, K. A., Nogueira, R. C., Oliveira, E. S. y Moraes, A. V. (2013), Cartilage and Phalanges From Hallux: Alternative Sources of Samples For DNA Typing in Disaster Victim Identification (DVI). A Comparative Study, *Forensic Science International Genetic Supplement Series*, 4(1), 366–367.
- Gill, P., Brenner C., Brinkmann B., Budowle B., Carracedo A. Tyler-Smith, C. (2001), DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on Forensic Analysis Using Y-Chromosome STRs, *Forensic Science International*, 124(1), 5–10.
- Gill P. (2001), An Assessment of The Utility of Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs) For Forensic Purposes, *International Journal of Legal Medicine*, 114(4–5), 204–210.
- Gill, P., Whitaker, J., Flaxman, C., Brown, N. & Buckleton, J. (2000), An Investigation of the Rigor of Interpretation Rules For STRs Derived From Less Than 100 pg Of DNA, *Forensic Science International* 112(1), 17–40.
- Goodwin, W., Butler, J. M., Carracedo, A., Orego, C., Wysocki, M. & Simmons, T. (2009), Personas desaparecidas: análisis forense de ADN e identificación de restos humanos: guía sobre prácticas idóneas en caso de conflicto armado y otras situaciones de violencia armada, segunda edición, 2009 n. p., Comité Internacional de la Cruz Roja (CICR).
- Holland M. M., Fisher D. L., Mitchell L. G., Rodriguez W. C., Canik, J. J. Weedn, V.W. (1993), Mitochondrial DNA Sequence Analysis of Human Skeletal Remains: Identification of Remains from The Vietnam War, *Journal of Forensic Science*, 38(3), 542–553.
- Holland, M. M., Cave, C. A., Holland, C. A. y Bille, T. W. (2003), Development of A Quality, High Throughput DNA Analysis Procedure for Skeletal Samples to Assist With The Identification Of Victims From The World Trade Center Attacks, *Croatian Medical Journal*, 44(3), 264–272.
- Instituto Nacional de Justicia (NIJ), (2006), Lessons Learned from 9/11: DNA Identification in Mass Fatality Incidents, Washington, D.C.: NIJ.
- Instituto Nacional de Justicia (NIJ), (2005), Mass Fatality Incidents: A Guide for Human Forensic Identification. Washington, D.C.: NIJ.

- Kloosterman, A. D. y Kersbergen, P. (2003), Efficacy and Limits Of Genotyping Lowcopy Number DNA Samples By Multiplex PCR of STR Loci. *International Congress Series*, 1239, 795-798.
- Morgan O., Tidball-Binz M., Van Alphen D. (eds.) (2006), La gestión de cadáveres en situaciones de desastre: guía práctica para equipos de respuesta, primera edición, Washington, D.C., Organización Panamericana de la Salud.
- Organización Internacional de Policía Criminal (INTERPOL) (2002-2005), Disaster Victim Identification Guide. Lyon, FR: INTERPOL.
- Organización Panamericana de la Salud (2004), Manejo de cadáveres en situaciones de desastre: Serie Manuales y Guías sobre desastres, N.º 5, Washington, D.C., Organización Panamericana de la Salud.
- Prinz, M., Caragine, T., Kamnik, C., Cheswick, D. y Shaler, R. (2002), *Challenges Posed When Processing Compromised Samples*. Phoenix, AZ: Proceedings of the 13th International Symposium on Human Identification.
- Prinz, M., Carracedo, A., Mayr, W. R., Morling, N., Parsosn, T. J. Schenider, P. M. (2007), DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG): Recommendations Regarding the Role of Forensic Genetics for Disaster Victim Identification (DVI), *Forensic Science International Genetics*, 1(1), 3-12.
- Schuller, W., Fereday, L. & Scheithauer, R. (2001), *Interpol Handbook on DNA data Exchange and Practice. Recommendation from the Interpol DNA Monitoring Expert Group* (primera edición.). Lyon, FR: INTERPOL.
- Szibor, R. (2007), X-Chromosomal Markers: Past, Present and Future. *Forensic Science International Genetics*, 1(2), 93-99.
- Wright, R. J., Peters, C. D. & Flannery, R. B. (1999), Victim Identification and Family Support In Mass Casualties: The Massachusetts Model, *International Journal of Emergency Mental Health*, 1(4), 237-242.

VI. TERMINOLOGÍA

A. DEFINICIONES INCLUIDAS EN LA DECLARACIÓN INTERNACIONAL SOBRE LOS DATOS GENÉTICOS HUMANOS DE LA UNESCO

- **Consentimiento:** permiso específico, informado y expreso que una persona da libremente para que sus datos genéticos sean recolectados, tratados, utilizados y conservados.
- **Datos asociados con una persona identificable:** datos que contienen información como el nombre, la fecha de nacimiento y la dirección, gracias a la cual es posible identificar a la persona a la que se refieren.
- **Datos genéticos humanos:** información sobre las características hereditarias de las personas, obtenida por análisis de ácidos nucleicos u otros análisis científicos.
- **Datos disociados de una persona identificable:** datos no asociados con una persona identificable por haberse sustituido o desligado toda la información que identifica a esa persona utilizando un código.
- **Datos irreversiblemente disociados de una persona identificable:** datos que no pueden asociarse con una persona identificable por haberse destruido el nexo con toda información que identifique a quien suministró la muestra.
- **Muestra biológica:** cualquier muestra de sustancia biológica (por ejemplo, sangre, piel, células óseas o plasma sanguíneo) que albergue ácidos nucleicos y contenga la dotación genética característica de una persona.
- **Obtención de datos cruzados:** el hecho de cruzar datos sobre una persona o grupo que consten en distintos archivos constituidos con objetivos diferentes.
- **Procedimiento invasivo:** método de obtención de muestras biológicas que implica intrusión en el cuerpo humano, por ejemplo, la extracción de una muestra de sangre con aguja y jeringa.
- **Procedimiento no invasivo:** método de obtención de muestras biológicas que no implica intrusión en el cuerpo humano, por ejemplo, los frotis bucales.

B. TERMINOLOGÍA TÉCNICA

- **ADN:** ácido desoxirribonucleico. La molécula de ADN consiste en dos largas cadenas de nucleótidos dispuestas en forma de espiral formando una doble hélice. El ADN contiene la información genética necesaria para el desarrollo y funcionamiento de las células en todos los organismos vivos.
- **Alelo:** una de las diferentes formas de un gen. Si bien los marcadores genéticos comúnmente analizados en identificación humana se localizan en regiones no codificantes, en genética forense el término alelo es comúnmente empleado para definir este tipo de variantes de secuencias de regiones no codificantes del ADN.
- **ADN extranuclear:** ADN que no se encuentra dentro del núcleo de la célula. En general se refiere al ADN mitocondrial.
- **ADN mitocondrial:** ADN circular que se encuentra en el citoplasma celular dentro de estructuras llamadas mitocondrias.
- **ADN nuclear:** ADN que se encuentra dentro del núcleo de la célula. El ADN nuclear se encuentra organizado y empaquetado en cromosomas; existen 22 pares de cromosomas autosómicos y un par sexual totalizando 23 pares de cromosomas.
- **Amelogenina:** gen localizado en el par de cromosomas sexuales (X e Y). En genética forense se lo analiza para determinar el sexo en cualquier tipo de muestras forenses.
- **Drop-out alélico:** fenómeno en donde un alelo no puede visualizarse dentro de un perfil de ADN en una muestra dada. Es un fenómeno frecuente en ADN extraído a partir de muestras con muy poca cantidad o calidad de ADN o muestras con ADN degradado. Este fenómeno puede llevar a conclusiones erróneas en la interpretación de resultados en estudios genéticos de muestras degradadas, ya que un espécimen heterocigoto se presenta como homocigoto.
- **Electroferograma:** representación gráfica de los resultados de un perfil genético o de una secuenciación de ADN.
- **Gemelos monogigóticos:** también llamados “gemelos idénticos”, debido a que ambos derivan de un solo óvulo que se divide tempranamente produciendo dos individuos genéticamente idénticos. En contraste con los gemelos monogigóticos, existen los gemelos dicigóticos o “no idénticos”, los cuales, si bien resultan de un mismo embarazo, provienen de dos óvulos fertilizados por dos espermatozoides separadamente y se comportan como hermanos completos.

- **Genealogías discontinuas:** se refiere a una genealogía en que faltan individuos del grupo familiar que relacionen a dos generaciones dentro de un árbol familiar. Abuelos y nietos en casos de padres desaparecidos es un ejemplo de genealogía discontinua, ya que se ha perdido una generación intermedia.
- **Genoma humano:** se refiere a toda la información genética contenida en el ADN humano.
- **Heterocigosis:** condición de un individuo que porta dos alelos diferentes (uno proveniente del padre y el otro proveniente de la madre) para un determinado gen o marcador genético.
- **Homocigosis:** condición de un individuo que porta dos alelos iguales (uno proveniente del padre y el otro proveniente de la madre) para un determinado gen o marcador genético.
- **Hueso esponjoso:** a diferencia del hueso compacto, este no contiene osteonas, sino que las láminas intersticiales están dispuestas de forma irregular formando unos tabiques o placas llamadas trabéculas. Es el que se encuentra en las epífisis (o extremos) de los huesos largos en los cuerpos vertebrales, el esternón, pelvis y rótulas, entre otros.
- **Inhibidores de PCR:** cualquier sustancia que puede inhibir la amplificación del ADN mediante la Reacción de Cadena de la Polimerasa (PCR).
- **Índice de Parentesco:** nombre que se le da a la Razón de Verosimilitud (RV) en un estudio de parentesco biológico.
- **Marcadores autosómicos:** marcadores que se presentan o se localizan en los cromosomas autosómicos.
- **Marcadores genéticos:** segmento de ADN con una ubicación física identificable en el genoma o en un cromosoma, y con un patrón de herencia conocido y rastreable.
- **Marcadores genéticos haploides de genealogía:** se refiere a marcadores o segmentos de ADN transmitidos por un solo progenitor a la descendencia. Por ejemplo, el ADN mitocondrial que se transmite a la descendencia solo a través de la madre.
- **Match adventicio:** en comparaciones directas, se refiere al *match* o coincidencia entre el perfil genético de una muestra y el perfil de una persona que no es quien aportó la muestra. En análisis de parentesco, se refiere a la coincidencia por azar, y no, por parentesco real, entre el perfil genético de una muestra y un grupo familiar. Se define indirectamente como un falso positivo, ya que es una coincidencia por azar que puede llevar a identificaciones erróneas. Mientras más grandes son las bases de datos genéticas para comparar, mayor es la posibilidad de que existan coincidencias adventicias o falsos positivos.

- **Métodos de cuantificación de ADN:** cualquier método que permita conocer la cantidad de ADN que tiene una muestra biológica dada.
- **Métodos de extracción de ADN:** cualquier método que permita purificar ADN a partir de una muestra biológica, como sangre, saliva, semen, cabello, huesos, prendas utilizadas, etc.
- **Microsatélites (o STR):** regiones del ADN con secuencias adyacentes cortas que se repiten un número de veces y que puede variar de un individuo a otro. Estos segmentos cortos de ADN repetitivos semejan a un tándem de vagones de un ferrocarril, por lo que se los denomina repeticiones en tándem de número variable. En genética forense los microsatélites o STR son los marcadores más utilizados en identificación humana.
- **Mutación:** cambios en la secuencia del ADN en el genoma que puede ser transmitido a los descendientes. En genética forense, las mutaciones deben ser consideradas, ya que en la interpretación del análisis de ADN pueden llevar a un resultado equivocado.
- **PCR:** Reacción de Cadena de la Polimerasa (RCP o PCR, por sus siglas en inglés: Polymerase Chain Reaction). Es un proceso enzimático en el cual una región específica de ADN es replicada o copiada miles de veces a partir de la región original. La PCR puede compararse con una “fotocopiadora molecular” de segmentos de ADN que produce miles de copias idénticas a partir de un original.
- **Perfil de ADN o perfil genético:** en genética forense, se refiere a una serie de números encriptados que reflejan la estructura genética de un individuo para determinados marcadores genéticos analizados. Cada marcador genético que se analiza puede ser expresado con dos números (por ejemplo, 8-10) en caso de heterocigosis o con un número (por ejemplo, 8) en caso de presentarse homocigosis.
- **Polimorfismo de nucleótido único (SNP; plural SNPs):** se refiere a una variación en la secuencia de ADN que afecta a una sola base nucleotídica (C, G, A o T) de una secuencia del genoma.
- **Polimorfismo genético:** se refiere a diferentes formas o variaciones en la secuencia de ADN en un gen o segmento de ADN, que pueden existir entre los individuos de una población o especie viviente.
- **Primer:** segmento corto de ADN sintético que sirve para iniciar y continuar una reacción de PCR (ver PCR).
- **Probabilidad de coincidencia al azar:** valor que mide la probabilidad de que una persona seleccionada al azar de la población general tenga el mismo perfil genético que una muestra forense.

- **Razón de Verosimilitud (RV):** es una forma lógica de presentar los resultados de un análisis de ADN, ya que toma en cuenta dos hipótesis excluyentes una de otra. Por ejemplo, a) los restos pertenecen a una PD; o b) los restos no pertenecen a esa PD y, por lo tanto, pertenecen a otra persona. Es el cociente entre esas dos posibilidades opuestas. En genética forense la RV se utiliza para comparar la significación o la fuerza de los resultados de ADN.
- **Recombinación genética:** es el proceso por el cual una secuencia de ADN se corta y luego se une a una molécula de ADN diferente.
- **Secuencias nucleotídicas:** se refiere al ordenamiento o secuencia de las bases nucleotídicas (C, G, A o T) en un segmento de ADN o ARN (ácido ribonucleico).
- **STR o STRs:** ver microsatélites (o STR).
- **Stutters:** los *stutters* son productos amplificados con menor número de repeticiones (en general una o dos) que el alelo verdadero. Pueden también tener una repetición o más que el alelo verdadero, pero este fenómeno es menos frecuente.
- **X-STR o X-STRs:** se refiere a los microsatélites o STR localizados en el cromosoma sexual X.
- **Y-SNPs:** se refiere a los polimorfismos de nucleótido único (SNP o SNPs) localizados en el cromosoma Y.
- **Y-STR o Y-STRs:** se refiere a los microsatélites o STR localizados en el cromosoma sexual Y.

VII. ANEXOS

ANEXO 1

BASES DE DATOS DE FRECUENCIAS POBLACIONALES PARA MARCADORES DE USO FORENSE		
STRs	STRbase	www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/
	ENFSI	www.str-base.org/index.php
	ALFRED	http://alfred.med.yale.edu/alfred/index.asp
Y-Chromosome haplotypes	Y-HRD.org	
	Y-Filer Haplotypes database	http://www6.appliedbiosystems.com/yfilerdatabase/
mtDNA haplotypes	EMPOP	www.empop.org
	Mitomap	www.mitomap.org

Soluciones informáticas para gestión de bases de datos de ADN con fines de identificación forense o para evaluar estadísticamente el significado de las coincidencias o compatibilidades encontradas en las búsquedas entre los restos humanos no identificados y sus familiares de referencia.

(DNA-DATABASE MANAGEMENT REVIEW AND RECOMMENDATIONS, EN FSI (European Network of Forensic Science Institutes) DNA Working Group, agosto de 2012, <http://www.enfsi.eu/page.php?uid=98>)

NOMBRE DEL PROGRAMA	PRODUCTOR	REFERENCIA
Anonymous	Petr Linhart	http://www.fsigenetics.com/article/S1872-4973(08)00182-8/abstract
Bonaparte	SNN/Smart Research	www.bonaparte-dvi.com
CODIS 6.0	FBI	http://www.fsigenetics.com/article/S1872-4973(10)00105-5/abstract
DNASat	Jaroslav Berent	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17907628
DNAMView	Charles Brenner	http://dna-view.com/
EasyDNA	Wing Kam Fung	http://www.hku.hk/statistics/EasyDNA/
EasyPat	Michael Krawczak	http://www.uni-kiel.de/medinfo/mitarbeiter/krawczak/download/
Familias	Petter Mostad	http://www.math.chalmers.se/~mostad/familias/
FINEX	R.G. Cowell	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12850417/
FSS DNA Lineage	FSS	http://www.promega.com/geneticidproc/ussymp21proc/abstracts/poster_89.pdf
Genoproof	Qualitype	http://qualitytype.de/genoproof/
Genotype	Kvant s.r.o.	http://www.dip.sk/typo3/dip.sk/index.php?id=9&no_cache=1&L=1
Grape	DNA-soft	http://www.DNA-soft.com
Hugin	Hugin	http://hugin.com/productsservices/demo/hugin-lite
M-FISys	Gene Codes Forensics	www.genecodesforensics.com
MPKin	Institute of Investigative Genetics	www.investigativegenetics.com/content/1/1/8
PatCan	Jose Antonio Riancho	Forensic Science international Volume 135, Issue 3, 27 August 2003, pages 232–234
Patern	Michael Krawczak	https://www.uni-kiel.de/medinfo/mitarbeiter/krawczak/
Paternity Index	Michel Jung	FSI Genetics Volume 3, Issue 2, March 2009, pages 112–118
PatPCR	Juan Antonio Luque	http://www.fsigenetics.com/article/S1872-4973(08)00182-8/abstract

ANEXO 2

Sitios web útiles

STRBase: a short tandem repeat DNA database for the human identity testing community, Ruitberg C.M., Reeder D.J., y Butler J.M. (2001) Nucleic Acids Research 29, 320–322. (<http://www.cstl.nist.gov/div831/strbase/>)

DNAAdvisory Board (2000) Statistical and population genetic issues affecting the evaluation of the frequency of occurrence of DNA profiles calculated from pertinent population databases, Forensic Science Communications 2 (<https://archives.fbi.gov/archives/about-us/lab/forensic-science-communications/fsc/july2000/index.htm>)

Interpol: <https://www.interpol.int/en/How-we-work/Forensics/DNA>

Federal Bureau of Investigation. FBI Laboratory: <https://www.fbi.gov/services/laboratory>

Federal Bureau of Investigation. CODIS Information: <http://www.fbi.gov/news/testimony/the-fbis-codis-program/>

Association of Chief Police Officers of England, Wales and Northern Ireland (National DNA Database reports): <https://www.gov.uk/government/publications/ndnad-annual-report-2011-to-2012>

GeneWatch UK: www.genewatch.org

American Association of Blood Banks (2004) Annual report summary for testing in 2004: www.aabb.org/content/Accreditation/ParentageTestingAccreditationProgram/ptprog.htm

ENFSI – European Network of Forensic Science Institutes: <http://www.enfsi.org/>

FSS – The Forensic Science Service (UK): <https://www.gov.uk/government/organisations/forensic-science-regulator>

ISFG – International Society for Forensic Genetics: <http://www.isfg.org/>

GEHP-ISFG – Spanish and Portuguese Speaking Working Group of ISFG: <https://ghesp-isfg.org/en/>

SNPforID Project: <http://spsmart.cesga.es/snpforid.php>

NIFS – National Institute of Forensic Science Australia: <http://www.nifs.com.au/home.html>

Forensic Mathematics. Contains information of the kinship software with DNA-View™ and articles/discussions focused on the statistical/mathematical interpretation of DNA profiles: <http://dna-view.com>

ENFSI DNA WG STR Population Database. Calculates the profile frequency of a SGM Plus profile using 24 European allele frequency databases: <http://www.str-base.org/index.php>

ChrX-STR.org: <http://www.chrx-str.org/>

popSTR: <http://spsmart.cesga.es/popstr.php>

ANEXO 3

GUÍA SIMPLIFICADA PARA VÍCTIMAS Y FAMILIARES DE VÍCTIMAS

Esta Guía busca ayudar a comprender el proceso de identificación humana mediante pruebas genéticas. Está dirigida a víctimas y familiares de víctimas de violaciones graves de los derechos humanos y del derecho internacional humanitario.

Existen convenios y protocolos internacionales que obligan a los países participantes a adoptar medidas para prevenir la desaparición forzada, identificar a los desaparecidos, tanto si se encuentran muertos como en caso de personas halladas vivas, e investigar las causas y circunstancias de sus muertes o supresión de identidad. El logro de estos objetivos supone la voluntad política de los Estados y la participación activa de los familiares de las víctimas; en esta Guía encontrará las respuestas a las preguntas que comúnmente se hacen los familiares que buscan a un miembro desaparecido.

¿Cómo puedo ayudar a las instituciones forenses para facilitar la identificación de mi familiar desaparecido?

En caso de restos humanos, el proceso de identificación se basa en la comparación técnica de rasgos que presenta el cuerpo analizado con información del desaparecido que es aportada por la familia o conocidos de la víctima. Generalmente, el equipo forense realiza una entrevista buscando esta información y solicita a los familiares elementos o evidencias que permitan documentar los hallazgos, como radiografías, fotos, objetos personales de la víctima, etc. Muchas veces existen archivos fotográficos de cadáveres no identificados en los cuales puede encontrarse al desaparecido. Igualmente, con miras a realizar un cotejo del material genético (ADN) de los restos con el de los posibles familiares, es muy importante seleccionar los miembros de la familia que puedan ser más útiles para lograr la identificación genética del cuerpo.

En los casos en que la persona desaparecida se encuentre viva y con otra identidad, se coteja el ADN de esta con los posibles familiares. Adicionalmente, si se autoriza mediante un consentimiento, los posibles familiares pueden aportar una muestra biológica (gotas de sangre o saliva) que servirá de referente para cotejar con restos humanos no identificados.

¿Existen otras formas de identificación diferentes al ADN? ¿Son igualmente seguras?

Sí. El proceso de identificación integra diferentes tipos de evidencia. Además del análisis genético, los forenses generalmente emplean otras vías de identificación, como las que se enumeran a continuación.

- (1) El análisis de huellas digitales; desafortunadamente, este estudio, aunque es una de las herramientas forenses más contundentes y rápidas para identificar un cuerpo, está limitado a la presencia de los pulpejos o yemas de los dedos, lo cual en el cadáver esqueletizado ya no es posible analizar.
- (2) El estudio odontológico es útil si se cuenta con la historia clínica dental realizada en vida a la víctima. Muchas veces, no se dispone de esta información previa a la muerte y, aunque los restos presenten piezas dentales, estas pueden no ser de utilidad.
- (3) El estudio antropológico forense permite evaluar la estatura, la edad, el sexo y el patrón de ancestralidad, entre otros, de restos humanos, lo cual constituye una valiosa guía para la identificación, aunque no constituye por lo general evidencia suficiente para definir la identidad de un cuerpo.
- (4) Finalmente, los hallazgos de la necropsia medicolegal, como huellas de fracturas antiguas, deformidades óseas, tatuajes, presencia de piezas quirúrgicas, etc., o la caracterización de objetos y prendas personales encontrados asociados al cuerpo, pueden también ser cotejados con la información aportada por la familia. Muchas veces, estos hallazgos pueden constituir evidencia directa de la identidad de una persona, o al menos suponer una fuerte hipótesis de identidad que permitirá avanzar con otras técnicas sobre una línea de investigación concreta.

¿En qué consiste la prueba genética?

Como se ha mencionado, el estudio genético de identificación es un cotejo o una comparación entre el perfil genético obtenido de los restos óseos y el obtenido, ya sea de los posibles familiares del desaparecido, de objetos personales que usaba la persona o de muestras biológicas de ella que existan en archivos hospitalarios. En el caso de personas desaparecidas que se encuentran vivas (casos de niños apropiados y otros), se coteja el perfil genético de la persona de identidad dudosa con los posibles familiares.

¿En qué consiste el análisis de ADN?

El ADN es la molécula que contiene la información hereditaria y está presente en las células del cuerpo humano. Todas ellas poseen la misma información genética y, por lo tanto, no importa de qué parte del cuerpo se obtenga la muestra para realizar el estudio. Aun así, por comodidad, en personas vivas se prefieren muestras de saliva o de sangre, ya que el estudio puede hacerse tan solo con unas pocas gotas de sangre o un suave raspado de la boca (el interior de las mejillas). En los restos óseos, el ADN puede conservarse y ser analizado hasta varios años después de la muerte.

En las células hay dos tipos de ADN: el ADN nuclear y el ADN mitocondrial, y ambos pueden ser utilizados en identificación humana. El ADN nuclear es heredado de ambos progenitores; la mitad del padre, la mitad de la madre (marcadores biparentales). El análisis consiste en determinar ciertas variantes presentes en la molécula de ADN y cotejarlas con las variantes halladas en los posibles familiares, como se explica más abajo.

En el genoma nuclear del varón, se encuentra el cromosoma Y, una estructura constituida por ADN que es específica del varón y, por lo tanto, puede utilizarse para la identificación de muestras de sexo masculino. El cromosoma Y se hereda exclusivamente de padre a hijo varón (marcador uniparental), generalmente sin cambio, y es compartido por todos los varones de la familia que tienen un ancestro varón común. Es útil para relacionar a un individuo con un linaje paterno en particular, pero, a diferencia de los marcadores nucleares biparentales, este marcador uniparental no permite la identificación individual. Solo asocia al individuo con una familia, lo cual en el contexto de la investigación por desaparición también es de gran utilidad, principalmente en casos donde no se cuenta con familiares de primera línea.

El ADN mitocondrial, como el cromosoma Y, es un marcador uniparental, pero a diferencia de este último, se hereda solamente por parte de la madre a todos sus hijos sin importar el sexo. Este marcador es de utilidad cuando solo se cuenta con los familiares del linaje materno, así sean más lejanos, por ejemplo: la prima, hija de la tía de la víctima, el hermano de la víctima, el hijo de la misma madre, etc.

¿Qué es un perfil de ADN?

Es el conjunto de variantes de ADN que se obtienen de una persona luego del análisis genético. Se trata de una información prácticamente individual. Resulta del estudio de varios sitios del ADN que son altamente variables entre las personas. En el caso del ADN nuclear, de cada uno de esos sitios se detectan dos componentes (llamados

alelos): la variante heredada del padre de la persona y la heredada de la madre. Se representan como pares de números. Los perfiles genéticos utilizados habitualmente en genética forense están formados por cerca de 15 pares de números. Una vez obtenidos los perfiles genéticos de los presuntos familiares, puede verificarse el parentesco. Así, si el hijo tiene las variantes 6 y 9, la madre debió heredarle uno de los dos números y el padre, el otro. Ellos, a la vez, poseen cada uno su propia pareja de variantes, una de ellas debe coincidir con una del hijo. Por ejemplo, el padre del hijo 6/9 puede ser 6/10 y la madre 9/11. Los marcadores biparentales del genoma nuclear permiten identificar personas con muy alto grado de certeza.

¿Cualquier familiar es apto para hacer la prueba de ADN?

Para comenzar, es absolutamente esencial que las personas a quienes se les toma una muestra sean realmente parientes biológicos del desaparecido. No sirven las muestras de padrastros o madrastras, o padres o madres adoptivas, o en general familiares de crianza. Además, es muy importante informar el grado de parentesco de cada familiar aportante solo si se tiene certeza de este.

En general, los familiares en primer grado de consanguinidad son los más útiles para realizar el cotejo genético: la madre, el padre o los hijos del desaparecido son la primera elección. A continuación, puede optarse por los hermanos del desaparecido, aclarando si se trata de hermanos de padre y madre, o de medios hermanos. Una tercera alternativa son los abuelos paternos o maternos. Finalmente, pueden ser de utilidad otros familiares que representen el linaje paterno o el materno del desaparecido.

¿Qué fuentes de muestras de ADN pueden usarse para comparar con la víctima?

En caso de desaparecidos hallados muertos, el ADN de los restos óseos del cadáver pueden ser cotejados con el ADN obtenido de:

- (1) familiares vivos o muertos del desaparecido;
- (2) objetos personales que usaba la persona en vida, como cepillos de dientes, máquinas de afeitar, peines de uso personal, etc.;
- (3) muestras médicas tomadas en vida a la víctima, que se encuentren bajo custodia en archivos hospitalarios. Biopsias o frotis tomados en vida, si la víctima padecía alguna enfermedad que fue estudiada en un centro hospitalario.

Finalmente, el cotejo con los restos óseos puede hacerse directamente con las muestras relacionadas antes o a través de cruces de información en bases de datos de perfiles genéticos en los llamados bancos de perfiles genéticos.

En caso de personas desaparecidas halladas con vida, el ADN obtenido de una muestra de sangre o saliva de la víctima, o de sus objetos personales, se coteja con el ADN de los presuntos familiares o, al igual que en los casos de restos óseos, con perfiles genéticos provenientes de familiares de desaparecidos guardados en bases de datos.

¿Qué fuentes de ADN se usan de la víctima hallada muerta?

Depende del estado en que se encuentre el cadáver: sobre cuerpos que tienen tan solo horas de fallecidos, pueden tomarse muestras de sangre cadavérica o pequeños fragmentos de tejidos blandos no descompuestos.

Si se trata de un cuerpo completamente esqueletizado, las muestras que se estudian son fragmentos de huesos o piezas dentales íntegras.

¿Por qué a veces no es posible el análisis de ADN?

Como se mencionó antes, en todos los restos óseos, se espera que el ADN presente algún nivel de degradación; no obstante, la tecnología actual permite en muchos casos obtener información genética útil y confiable, a pesar del estado de la muestra.

Aun así, el material genético presente en un fragmento de hueso puede encontrarse en un nivel tan alto de degradación que no permita su análisis. Ante este resultado, el genetista procesa varias veces una pieza o piezas adicionales del mismo esqueleto y en ocasiones logra reconstruir un perfil genético apto para el cotejo. Sin embargo, hay situaciones en las cuales no puede obtenerse un perfil y, por tanto, no puede realizarse ningún cotejo con las muestras de referencia. Es importante aclarar que el resultado genético negativo solo indica que la muestra no sirvió para el estudio y no, que el cuerpo no corresponda al desaparecido. Cuando esto suceda, la autoridad judicial deberá evaluar las evidencias no genéticas que existan en el caso antes de tomar una decisión sobre la identidad del cuerpo.

¿Cuánto tiempo toma el proceso?

El tiempo que toma la identificación de un cuerpo depende de factores independientes del análisis genético o a circunstancias propias de este. Existe un período de tiempo muy variable (meses o incluso años), que depende de la gestión de las autoridades para que se logre la exhumación o la recuperación del cadáver de la persona desaparecida.

Si se dispone ya de los restos óseos en el laboratorio, puede pasar un tiempo adicional variable, mientras se logra ubicar a los familiares de la persona desaparecida y tomarles la respectiva muestra. Este es uno de los procesos más

complejos, ya que en algunos casos existe duda o temor en los familiares para hacerse presentes y aportar su muestra para el estudio.

Finalmente, si el laboratorio cuenta con todos los elementos para el análisis (restos óseos y muestras de referencia), el tiempo que toma el proceso de análisis de restos humanos depende ahora de los siguientes factores:

- (1) la capacidad operativa del laboratorio y la demanda de servicios forenses de identificación en el respectivo país: en países donde hay una alta demanda de casos de identificación, es posible que los laboratorios disponibles vean superadas sus capacidades de trabajo. De esta manera, los casos se atienden según un orden de ingreso y puede que el cuerpo permanezca en archivo algunas semanas o algunos meses antes de poder ser procesado en el laboratorio. Si no existe un volumen grande de casos por analizar, la prueba genética completa puede realizarse en menos de una semana bajo condiciones ideales. Aun así, existen factores que ya no dependen de la capacidad o agilidad del laboratorio, sino de las características individuales o el estado de preservación de los restos óseos que se analizan, que también pueden afectar los tiempos del proceso.
- (2) Las características individuales y el estado de preservación de los restos óseos que se analizan: existe una gran variabilidad en el estado de preservación del ADN presente en restos humanos. Hay tejidos que poseen una alta cantidad de células óseas en los cuales es más probable encontrar ADN en suficiente concentración para el análisis. Aun así, no solo la cantidad, sino también el estado de degradación que tiene el ADN extraído de restos óseos puede afectar el resultado y, por lo tanto, el tiempo del proceso. Una muestra escasa de células y con el ADN muy degradado no va a ofrecer un resultado útil para realizar el estudio de identificación. Es necesario reintentar el procedimiento varias veces, incluso en nuevas piezas óseas, lo cual puede tomar a veces varios meses de trabajo en el laboratorio.
- (3) Finalmente, es posible que al momento de iniciar el estudio, solo existan familiares lejanos a la víctima como referencias para el estudio genético, y al concluir este, persista todavía una duda importante sobre la identidad del cuerpo. Esto obliga a buscar nuevos familiares, más informativos, lo cual puede tomar varios meses. Es importante saber que, en algún momento del proceso, las autoridades pueden solicitar la autorización para exhumar a un familiar de la víctima que tenga mayor consanguinidad con ella, por ejemplo, exhumar a la madre de la víctima para usar su perfil genético como referencia.

A veces, llevan más tiempo la formulación de la hipótesis adecuada, el análisis estadístico, la interpretación de los datos y la preparación del informe genético que la etapa de laboratorio.

¿Qué es un banco de datos genéticos?

Es un archivo electrónico, donde se han almacenado tanto los perfiles de ADN de muchos restos óseos no identificados, o de sangre y saliva de personas vivas de identidad dudosa, como los perfiles de los familiares de persona desaparecidas o incluso los obtenidos de muestras de objetos personales o archivos médicos.

Esta información constituye las bases de datos del banco genético. Adicionalmente, el sistema ha sido programado para comparar estos archivos y detectar, si es posible, asociaciones entre perfiles genéticos de familias y restos óseos o de familias y personas vivas de identidad dudosa. Es importante saber que el banco genético funciona como una guía para detectar posibles asociaciones, pero por sí mismo no identifica personas. En efecto, cada coincidencia aparente que surge de esas asociaciones debe ser luego confirmada en los laboratorios respectivos antes de definir con certeza la identidad genética de la persona desaparecida y hacer una entrega de un cuerpo a los familiares, o asignar identidad a una persona viva cuya identidad previa estaba puesta en duda.

Los familiares de las víctimas de desaparición tienen el derecho de ser parte del banco genético. El Estado y sus instituciones forenses responsables de la administración del banco genético deben facilitar las condiciones para que el perfil genético de todo familiar de una persona desaparecida que voluntariamente lo manifieste sea incorporado al banco genético. Incluso, si la persona reside en el exterior, el Estado debe contar con un mecanismo para que le sea tomada la muestra y remitida en custodia al laboratorio forense encargado.

¿Qué tipo de información puedo conocer una vez que he aportado mi muestra al banco genético?

Se puede indagar a las autoridades competentes sobre dónde está su muestra biológica. Si esta ha sido utilizada para algunos cotejos con resultados positivos o si ha sido destruida una vez culminado el proceso de identificación de su familiar. Se debe contemplar su derecho a disponer de una copia de su propio perfil genético si así lo requiere.

¿Puedo solicitar que se elimine mi muestra del banco cuando ya se ha identificado a mi familiar?

Sí, una vez se haya identificado a su familiar, se puede solicitar que la autoridad competente respectiva ordene a la administración del banco genético que se elimine tanto su muestra biológica como los remanentes generados durante el procesamiento de esta y el perfil genético del banco que se usó para la identificación.

En casos judiciales donde se inicia una investigación criminal para derivar responsabilidades penales, no es recomendable eliminar sus perfiles o muestras del banco hasta que esta concluya.

Si el caso no es parte de una investigación criminal y siempre que la autoridad a cargo lo permita en casos judicializados, se debe contemplar la posibilidad de que pueda solicitar la eliminación de su muestra/perfil del banco aunque no se haya producido la identificación de su familiar, si así lo requiere.

¿Alguien puede utilizar mi perfil genético con otros fines diferentes al de identificación de mi familiar desaparecido?

En algunos casos, puede haber interés de sectores, como las empresas de seguridad social, o empresas de seguros de salud, o autoridades judiciales que requieran su perfil genético para investigaciones diferentes a la de la desaparición forzada. En este sentido, es muy importante que el consentimiento informado que se suscribe con la entidad forense que toma su muestra incluya las limitaciones de empleo de forma específica, con el fin de proteger tanto las muestras biológicas como la información genética obtenida de ellas.

¿Es posible participar en el proceso de identificación?

Sí, el familiar del desaparecido no solo colabora con el proceso aportando una muestra biológica para el banco genético, sino que puede participar también como veedor de los procesos de identificación, tomando parte activamente en reuniones donde se presenten los informes de avances de los procesos, para garantizar la transparencia e imparcialidad y minuciosidad de la investigación forense.

Por otra parte, la información que pueda aportar sobre su familiar desaparecido (características físicas, historial médico, datos sobre la desaparición, fotografías, etc.) es tan importante como la propia muestra biológica en el proceso de identificación.

¿El estudio genético puede detectar relaciones familiares inesperadas?

Sí, el estudio genético puede descubrir relaciones familiares que no han sido informadas o puede detectar que una persona no es el familiar que se esperaba según lo había manifestado el informante. En este sentido, es importante saber que una información incompleta o inexacta sobre el parentesco puede generar una conclusión equivocada sobre la identidad de un cuerpo. En muchos casos, el efecto de la información inadecuada o inexacta conlleva a excluir falsamente los restos analizados como correspondientes a la víctima que se busca.

Estas son algunas de las situaciones donde puede cometerse un error en el cotejo genético si no se aclara la información al momento de la entrevista con el forense. Usted puede informar a los forenses sobre estos aspectos y solicitar que se mantenga total confidencialidad sobre los datos aportados, de modo que el reporte del genetista no haga pública esta información familiar. Este acuerdo puede ser pactado en el consentimiento que se firma cuando se aporta la muestra sanguínea para el estudio genético.

¿Es posible que existan errores en el estudio genético?

La genética forense, como cualquier otro campo de la medicina forense, debe ajustarse a las más altas normas internacionales para que sus resultados sean precisos, confiables y reproducibles. Por ende, todo estudio forense es susceptible de error y en varios laboratorios se ha informado de errores en los análisis de identificación cuando no se cumplieron las normas para realizarlos. Algunos de ellos se deben a un manejo inadecuado de las muestras antes de su envío al laboratorio, lo cual se ha relacionado con procesos masivos donde existe una gran cantidad de víctimas en un mismo hecho, otros corresponden a deficiencias en la calidad de los resultados genéticos obtenidos de muestras altamente degradadas, lo cual puede generar interpretaciones equivocadas, como falsas exclusiones. Este riesgo es conocido por los analistas de los laboratorios, por lo tanto, se han implementado sistemas de control de procesos y productos cada vez más rigurosos. Al respecto, todo estudio genético debe ser revisado por un segundo analista antes de emitir un informe de identificación. Más aún, la tendencia actual es hacia la discusión previa de los resultados genéticos, frente a los resultados aportados por otras disciplinas forenses, en un comité de decisiones, donde se evalúa la coherencia de los estudios interdisciplinarios acerca de la identidad de un cuerpo. Finalmente, los laboratorios de genética forense, desde hace más de diez años, han implementado sistemas de aseguramiento y gestión de la calidad, y muchos de ellos se encuentran hoy acreditados y certificados por normas de calidad internacionales, lo cual permite incorporar a los procesos metodológicos herramientas de control a todo nivel.

¿Todos los restos del esqueleto de mi pariente serán certificados por ADN?

No, para el estudio de ADN se toman solamente un fragmento o dos de hueso, que previamente han sido seleccionados por un médico o un antropólogo forense, luego de haber individualizado los huesos de un cadáver. No es necesario procesar por ADN todos los 206 huesos del esqueleto. Si las piezas óseas estudiadas arrojan una identificación positiva, se presume que el cuerpo completo está identificado. Si el resultado es excluyente, también se aplica a todo el cuerpo.

Si al estudiar mi perfil genético se descubre alguna enfermedad, ¿me lo informarían o puedo negarme a ello?

En general, los marcadores genéticos que se usan para la identificación forense no permiten conocer la presencia de una enfermedad o una predisposición a ella. Esta información está presente en regiones del ADN conocidas como ADN codificante, y las que se analizan en las pruebas forenses son no codificantes. Aun así, ocasionalmente, algunos marcadores usados de rutina para la determinación del sexo de una muestra cadavérica sí pueden detectar anomalías genéticas. Ante estos hallazgos, el analista puede verse inmerso en una situación de difícil solución, ya que puede conocer un hecho que no hace parte de su competencia como perito forense. Es posible que la persona no desee enterarse de esta condición o, por el contrario, opine que debe ser informada. Cualquiera de las dos alternativas debe ser consignada en el consentimiento informado con el que se autoriza la toma de una muestra biológica.

¿Puedo contar con asistencia psicosocial durante el proceso de identificación?

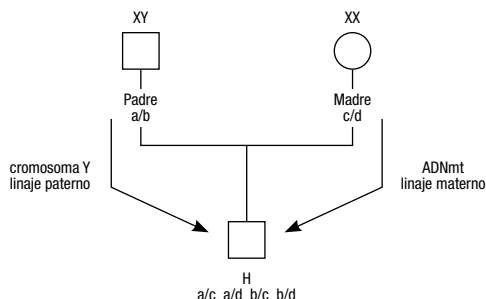
Sí, los familiares de las víctimas requieren de atención psicosocial no solamente en la entrega de los restos de sus familiares. La atención psicosocial debe ser integral al proceso. Durante la búsqueda, recuperación e identificación de la persona desaparecida, también se debe incluir un acompañamiento sobre aspectos colaterales de la desaparición, que impactan sus proyectos de vida, situación civil y legal, ingresos, desplazamiento forzado, entre otros. En caso de que lo requiera, debe solicitar a la institución a cargo el acceso o la derivación a especialistas en atención psicosocial, teniendo en cuenta que dicha institución debiera tener previsto un mecanismo al respecto.

ANEXO 4

GRÁFICOS

GRÁFICO 1

Herencia paterno-filial de marcadores genéticos.



Los cromosomas autosómicos están representados por a, b, c y d. Cada progenitor transmite uno de cada alelo autosómico a su descendencia, y, a su vez, estos los reciben de manera proporcional de todos sus ancestros. La segregación de cada alelo es independiente para cada hijo o hija, y las combinaciones a/c, a/d, b/c y b/d ocurren con igual probabilidad en cada hijo o hija.

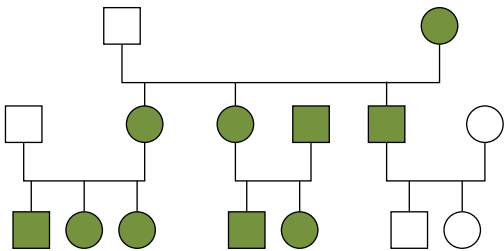
El par sexual está representado como XX en la madre, y XY, en el padre.

El cromosoma Y se transmite completo de padres a hijos varones (linaje paterno). En el gráfico, el hijo (H) hereda el mismo cromosoma Y completo de su padre.

El ADN mitocondrial (ADNmt) se transmite completo de la madre a todos los hijos, pero solamente las hijas mujeres pasarán nuevamente el ADNmt completo a la descendencia (linaje materno). En el gráfico, H hereda el mismo haplotipo de ADNmt de su madre.

GRÁFICO 2

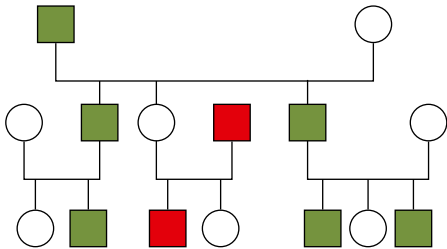
Herencia del ADN mitocondrial por vía materna.



Los símbolos en verde indican individuos que comparten el mismo ADNmt.

GRÁFICO 3

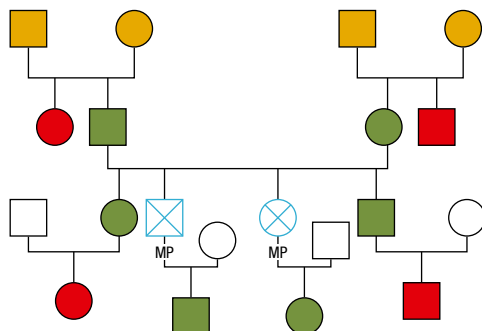
Herencia paterna del cromosoma Y.



Los símbolos del mismo color (rojo o verde) representan varones que comparten el mismo haplotipo de cromosoma Y.

GRÁFICO 4

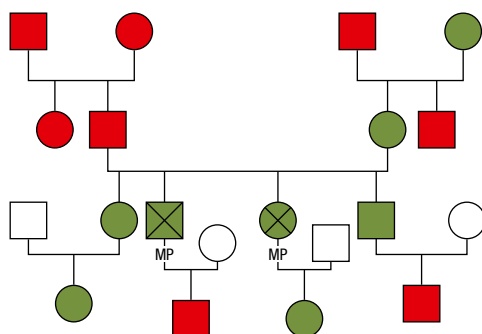
Selección de miembros de la familia para la recolección de muestras de referencia para análisis del ADN nuclear.



El color indica cuán informativos son las muestras de los diferentes individuos. Verde: muy informativa. Amarillo: moderadamente informativa. Rojo: poco informativa. MP (acrónimo inglés para “persona desaparecida”) = persona desaparecida.

GRÁFICO 5

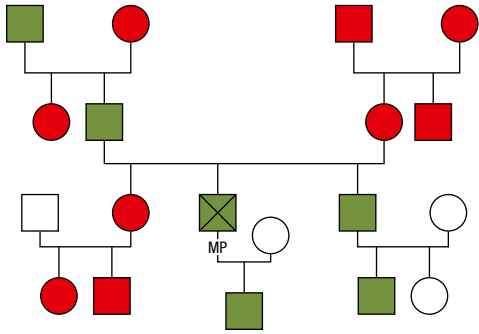
Selección de miembros de la familia para la recolección de muestras de referencia para análisis del ADN mitocondrial.



Los colores indican: verde = familiar válido para comparación; rojo = familiar no válido para comparación; MP = persona desaparecida.

GRÁFICO 6

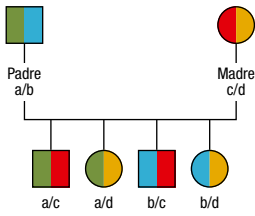
Selección de miembros de la familia para la recolección de muestras de referencia para análisis del cromosoma Y.



Los colores indican: verde = familiar válido para comparación; rojo = familiar no válido para comparación.

GRÁFICO 7

Patrón de herencia autosómica de los progenitores a los hijos.



Cada progenitor transmite uno de cada par de alelos homólogos a cada hijo o hija.

AGRADECIMIENTOS

GRUPO REDACTOR

En orden alfabético

Albertelli, Sofía; Alfonsín Cano, Anabel; Carlotto, Estela; Fondebrider, Luis; Gershanik, Alicia; Gómez, Verónica; Nacif, Josefina; Penchaszadeh, Víctor; Salado Puerto, Mercedes; Tidball-Binz, Morris; Toker, Laura; Villegas Beltrán, Federico; Vullo, Carlos.

COLABORADORES EXPERTOS

Alonso, Antonio; Carracedo, Ángel; Corte Real, Francisco; Gaviria, Aníbal; Goodwin, William; Gusmao, Leonor; Iannacone, Gian Carlo; Paredes López, Manuel; Ruiz Figueroa, Verónica; Vidal, Susana.

Ayudamos a personas de todo el mundo afectadas por conflictos armados y otras situaciones de violencia, haciendo lo posible por proteger su vida y su dignidad, y por aliviar su sufrimiento, a menudo junto a nuestros asociados de la Cruz Roja y la Media Luna Roja. Además, procuramos prevenir el sufrimiento mediante la promoción y el fortalecimiento del derecho y de los principios humanitarios universales.

Somos una institución con la que se puede contar a la hora de realizar actividades para salvar vidas en zonas de conflicto, trabajando mano a mano con las comunidades locales para entender y satisfacer sus necesidades. Nuestra experiencia y nuestros conocimientos especializados nos permiten responder con rapidez y eficacia, de manera imparcial.



 facebook.com/icrcespanol
 twitter.com/cicr_es
 instagram.com/cicr_americas

Comité Internacional de la Cruz Roja
19, avenue de la Paix
1202 Ginebra, Suiza
T +41 22 734 60 01
shop.icrc.org
© CICR, marzo de 2021