

# BASES DE DATOS DE PERFILES GENÉTICOS

Aida González Díaz

Grado en Genética. Junio 2014. Universidad Autónoma de Barcelona

## INTRODUCCIÓN

El descubrimiento de la estructura bioquímica del DNA por James Watson y Francis Crick provocó la aplicación de la biología molecular en un gran número de proyectos biotecnológicos como la identificación humana. Esta se enmarca en el ámbito de las ciencias forenses, una especialidad que tiene como objetivo ayudar a jueces y jurados a resolver casos legales. La posibilidad de poder elaborar perfiles genéticos ha permitido la creación de bases de datos nacionales que son de gran utilidad.

## PRIMEROS MÉTODOS

### Grupo sanguíneo ABO

- Primer marcador utilizado
- Sólo permitía exclusión de individuos

### Electroforesis Proteínas

- Tendían a degradarse rápidamente
- Sensibles a enzimas bacterianas
- Poco informativas

### DNA Fingerprinting

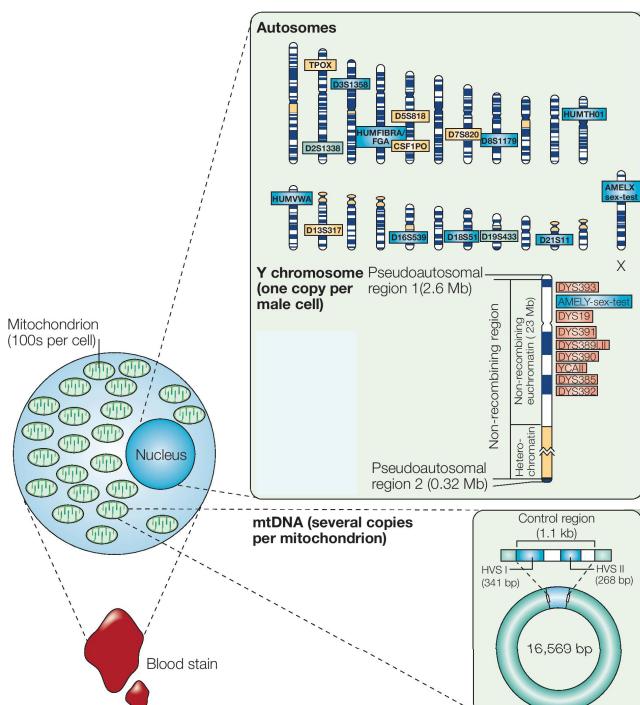
- Primer método en utilizar DNA
- Desarrollada: Profesor Alec Jeffrey
- Utilización de minisatélites

### PCR

- Incremento sensibilidad
- Inicialmente se utilizaron SNP de HLA-DQA1
- Suplantado por los STRs

## MÉTODOS ACTUALES

Hasta el descubrimiento de los STRs existían diferentes métodos para analizar el DNA y los resultados no eran siempre intercambiables. La introducción del perfil STR permitió la armonización entre los diferentes laboratorios y la creación de bases de datos de DNA efectivas. Hoy en día se dispone de otros perfiles útiles para diferentes situaciones.



Referencia 1

### Perfil STR Autosómico

Es el perfil utilizado mayoritariamente para la identificación humana. Como bien indica su nombre consiste en el análisis de un determinado número de marcadores STR que se encuentran distribuidos en los 22 cromosomas autosómicos, más el gen de la Amelogenina para la identificación sexual. Estos STRs no pueden dar ninguna información fenotípica.

#### LIMITACIONES

- Tamaño de los amplicones es demasiado grande (500pb), cuando el DNA se encuentra en poca cantidad y muy degradado esto puede ser una gran desventaja.

### Perfil SNP Autosómico

Este marcador se ha propuesto para superar el problema que presenta el perfil STR con la longitud del fragmento analizado. Esta técnica utiliza amplicones cortos, de unos 50 pb, permitiendo el análisis en muestras muy degradadas.

#### LIMITACIONES

- Los SNP son generalmente bialélicos y consecuentemente menos polimórficos.
- Existencia de bases de datos de perfiles STR.

### Perfil Y-STR

Este perfil mejora la identificación de hombres en casos de muestras mezcladas. Esto es muy importante en casos de agresión sexual porque con el perfil STR autosómico la muestra femenina amplifica preferentemente.

#### LIMITACIONES

- No recombra, por tanto se reduce la variabilidad.
- Hombres emparentados difícilmente se pueden excluir.

### Perfil DNA mitocondrial

Este DNA se encuentra en el interior de las mitocondrias y cada célula puede contener entre 200-1700 copias, esto permite realizar el análisis en muestras muy degradadas.

#### LIMITACIONES

- No recombra, por tanto se reduce la variabilidad.
- Herencia materna y heteroplasmia.

## REGULACIÓN BASES DE DATOS

Como hemos dicho la utilización del perfil STR permitió la creación de bases de datos nacionales para almacenar esta información. El intercambio de datos entre diferentes países se ve comprometido debido a las diferentes legislaciones que presenta cada uno. Como el genoma es una gran fuente de información ha de existir una regulación estricta, para ello se han de responder a estas tres preguntas:

### Qué perfiles

Idealmente podemos pensar que lo mejor sería tener los perfiles de toda la población, pero esto es económicamente inviable y vulnera derechos humanos, por lo que se establece un catálogo de crímenes específicos.

### Tiempo de permanencia

Depende mucho de cada país, algunos establecen períodos de tiempo determinado, en otros se relaciona con el tiempo de preinscripción del delito. También hay países que establecen este período en relación a la muerte del delincuente.

### Retención de muestras

Hay países en los que la muestra no se retiene, pero los que sí que lo hacen han de garantizar que esta información no se podrá utilizar para otros fines. La conservación de la muestra nos permite la resecuenciación de la muestra.

## CONCLUSIÓN

- La biología humana supuso un gran avance en las ciencias forenses, pero lo que realmente provocó una revolución fue el descubrimiento de la PCR y los STRs.
- Aunque el perfil STRs sea el más utilizado no hay que olvidar que existen otros tipos que pueden aportar información de gran utilidad.
- Perfil STR ha permitido ir un paso más allá y crear bases de datos nacionales donde se almacenan perfiles de individuos y muestras.
- El número de perfiles incluidos depende en gran parte de la legislación de cada país.
- La regulación de cada país se basa en tres preguntas claves: qué individuos incluir, tiempo de permanencia de la muestra y retención de muestras.

## BIBLIOGRAFÍA

- Jobling, M. a & Gill, P. *Encoded evidence: DNA in forensic analysis*. *Nat. Rev. Genet.* 5, 739–51 (2004). (Imagen)
- Guillén, M., Lareu, M. V., Pestoni, C. & Salas, A. *Ethical-legal problems of DNA databases in criminal investigation*. *J. Med. Ethics* 26, 266–271 (2000).
- European Network of Forensic Science Institute (ENFI) [En línea] [http://www.enfis.eu/sites/default/files/documents/enfis\\_report\\_on\\_dna\\_legislation\\_in\\_europe\\_0.pdf](http://www.enfis.eu/sites/default/files/documents/enfis_report_on_dna_legislation_in_europe_0.pdf) [Consulta: 1 abr. 2014]