

IN0072

Estado:Definitivo

Fecha Vigor: 31/01/2012

Rev.08

TRATAMIENTOS PERFILES GENÉTICOS

Índice:

1. OBJETO
2. ALCANCE
3. DEFINICIONES
4. DESCRIPCIÓN DE LA INSTRUCCIÓN OPERATIVA
 - 4.1. MUESTRAS DE REFERENCIA DE DESCARTES O VICTIMAS
 - 4.2. MUESTRAS DE REFERENCIA DE SOSPECHOSOS
 - 4.3. MUESTRAS ATRIBUIDAS
 - 4.4. MUESTRAS DUBITADAS O ANONIMAS
 - 4.4.1. PERFIL GENETICO UNICO
 - 4.4.2. PERFIL GENETICO MEZCLA
 - 4.5 OTRAS MUESTRAS
 - 4.5.1 TECNICOS
 - 4.5.2 OTRAS PERSONAS
5. FORMATOS
6. REFERENCIAS
7. ANEXOS
8. HISTORIAL DE MODIFICACIONES

1.- Objeto:

Se define la sistemática a seguir tras la obtención de un perfil genético, en lo referente a la búsqueda de concordancias y su inclusión o no en la Base de Datos de perfiles de ADN de la Ertzaintza, regulada en la Orden del 2 de Abril de 2007, de modificación de la Orden de 2 de Setiembre de 2003 por la que se regula los ficheros automatizados de carácter personal del Departamento de Interior y del Organismo Autónomo APPV adscrito al mismo, publicada en el Boletín Oficial del País Vasco (BOPV) nº 0086/2007, de fecha 07/05/2007.

2.- Alcance:

El presente procedimiento afecta a todos los ensayos que realiza la Sección de Genética Forense de la UPC (salvo los correspondientes a ensayos internos e interlaboratorios), en los cuales se obtiene un perfil genético tras analizar las evidencias recibidas

3.- Definiciones:

Muestra dubitada: Restos biológicos obtenidos de una evidencia relacionada con el hecho delictivo de la cual se desconoce su origen

Muestra indubitada: Restos biológicos de referencia de un sospechoso, detenido o imputado en virtud a consentimiento voluntario del individuo (siempre acompañada de copia del acta de toma de muestra voluntaria) o por Orden Judicial.

Muestra atribuida: Restos biológicos obtenidos en el curso de una investigación policial y actuando en funciones de Policía Judicial que corresponde a una persona identificada, sin cumplirse los supuestos enunciados en el punto anterior.

Muestra de la víctima: Restos biológicos de referencia aportados de forma voluntaria por la víctima de un hecho delictivo.

Muestra de descarte: Restos biológicos de referencia aportados de forma voluntaria por una persona no relacionada con el hecho delictivo, pero de la cual pudiera haber restos biológicos en el lugar del mismo (agentes que recogen las evidencias, etc.).

4.- Descripción de la instrucción

4. DESCRIPCIÓN DE LA INSTRUCCIÓN OPERATIVA

Una vez realizados los ensayos pertinentes a las muestras objeto de estudio, y cuando éstos lleven a la obtención de un perfil genético de polimorfismos de ADN nuclear que cumpla los criterios de aceptación de resultados (establecidos en la instrucción IN0056-Aceptación e interpretación de resultados), el procedimiento a seguir variará en función de las características de la muestra analizada.

4.1. MUESTRAS DE REFERENCIA DE DESCARTES O VICTIMAS

Una vez analizada una muestra del proceso investigado correspondiente a una muestra de descarte o a una muestra de la víctima y obtenido un perfil genético, éste se cotejará con los perfiles genéticos obtenidos de las muestras dubitadas (anónimas) correspondientes al caso concreto.

En el supuesto de existir alguna coincidencia con la muestra de descarte, tras el citado cotejo se hará constar en el informe pericial dicha coincidencia sin reflejarse en el mismo el genotipo específico del perfil genético, ni la identidad del mismo. Si la coincidencia se produjese con la muestra de la víctima se hará constar en el informe pericial dicha coincidencia reflejándose en el mismo el genotipo del perfil genético y la identidad de la víctima

Una vez finalizado el estudio completo del caso, el perfil genético, sea de la muestra de descarte o de la muestra de la víctima, no será introducido en la base de datos de perfiles de ADN de la Ertzaintza y las muestras sobrantes serán almacenadas en la carpeta del caso.

4.2. MUESTRAS DE REFERENCIA . INDUBITADA

Una vez analizada una muestra indubitada, (correspondiente a un sospechoso, detenido o imputado y aportada con el consentimiento informado del mismo o mediante mandamiento judicial), y obtenido un perfil genético, se rellenarán los datos correspondientes a la evidencia y el análisis en la aplicación informática IPs. Se obtendrá una fotocopia de los electroferogramas de los perfiles genéticos válidos y se remitirán junto al registro de “traspaso e identificación de perfiles genéticos”, debidamente cumplimentado, a la Sección de Soporte Técnico, quienes serán los encargados de realizar los cotejos de los mismos en las bases de datos y cumplimentar el citado registro con los resultados obtenidos. Dicho registro se devolverá a la Sección de Genética Forense.

En el supuesto de producirse una coincidencia con alguno de los perfiles genéticos dubitados (anónimos) del caso investigado, se reflejará dicha coincidencia en el informe pericial correspondiente. Si la coincidencia se produjese con alguno de los perfiles genéticos dubitados (anónimos), bien sea de la Base de Datos de la Ertzaintza, de la Base de Datos Nacional o de Bases de Datos europeas (Tratado de PRÜM), el técnico encargado del /de los caso/s objeto de la coincidencia procederá al análisis de la segunda muestra indubitada (si la hubiere) para confirmar tanto la exactitud del perfil genético como la identidad correspondiente al mismo, tras lo cual realizará un informe pericial ampliatorio del/de los caso/s, reflejando la identificación personal correspondiente al perfil genético. En el informe pericial se incluirá la probabilidad de concordancia de dicho perfil genético indubitado y la razón bayesiana de probabilidad (“likelihood ratio”). Si la coincidencia fuera con una muestra indubitada de otro laboratorio científico se comprobara la correspondencia de la identidad facilitada.

Si el análisis llevado a cabo en el laboratorio deriva en una **no-coincidencia** entre el perfil genético obtenido de la evidencia biológica hallada en la escena del delito y el perfil genético obtenido a partir de una muestra indubitada del sospechoso y los perfiles genéticos existentes en la base de datos de perfiles de ADN, se concluye que la evidencia no puede provenir del sospechoso y se desconoce su procedencia y ese es el fin del análisis de comparación. Pero, en el caso de que haya una coincidencia, eso no significa que ambas muestras tengan el mismo origen. Ello dependerá de cuán raras o cuán comunes sean las características genéticas de la evidencia en relación con la población (es decir, hemos de evaluar la probabilidad de que un individuo elegido al azar de la población tenga ese conjunto de características genéticas).

La probabilidad de concordancia es la probabilidad de que un individuo seleccionado al azar coincida con una serie dada de genotipos. Si C representa la probabilidad de concordancia, entonces para n sistemas genéticos:

$$C = p_1 \cdot p_2 \cdots p_n$$

donde p_j es la frecuencia del genotipo j.

Para valorar correctamente la probabilidad de que una muestra dubitada provenga de un individuo, después de realizado el análisis de polimorfismos genéticos, es necesario recurrir al teorema de Bayes que sirve para conocer las probabilidades finales de un suceso a partir de las probabilidades iniciales, dada cierta información o informaciones adicionales obtenidas. El método proporciona una forma

adecuada de incorporar información previa de un suceso además de permitir incorporar información posterior cuando esta sea accesible.

La razón bayesiana de probabilidad ("likelihood ratio" (LR)) puede expresarse como:

$$\text{LR} = \frac{\text{Probabilidad del hallazgo científico dada la culpabilidad}}{\text{Probabilidad del hallazgo dada la inocencia}}$$

Expresado en forma matemática y llamando E al hallazgo científico, C a la culpabilidad e I a la inocencia:

$$\text{LR} = \frac{P(E/C)}{P(E/I)}$$

Obviamente C e I son hipótesis mutuamente excluyentes.

Para los cálculos anteriormente citados, las frecuencias alélicas a usar serán las obtenidas a partir de estudios poblacionales realizados en población española y publicados en:

- Spanish population data on 7 tetrameric short tandem repeat loci. International Journal of Legal Medicine 108: 145-149 (1995).
- Spanish population data on 13 PCR-based systems. Advances in Forensic Haemogenetics, vol. 6, pp. 578-580 (1996).
- Allele frequencies of D3S1358 and FGA in a Central Spanish population. Progress in Forensic Genetics, vol. 7, pp. 309-311 (1998).
- A Spanish population study of the STR loci HumLPL, D5S818, D7S820 and D13S317. International Journal of Legal Medicine 112: 70-71 (1998).
- Spanish population data on the four STR loci D8S1179, D16S539, D18S51 and D21S11. International Journal of Legal Medicine 112: 340-341 (1999).
- A Spanish population study of the STR loci D2S1338, D19S433, Penta D and Penta E. Journal of Forensic Sciences 48(5): 1182 (2003).

4.3. MUESTRAS ATRIBUIDAS

Una vez analizada una muestra atribuida y obtenido un perfil genético, se rellenarán los datos correspondientes a la evidencia y el análisis en la aplicación informática IPs. Se obtendrá una fotocopia de los electroferogramas de los perfiles genéticos válidos y se remitirán junto al registro de "traspaso e identificación de perfiles genéticos", debidamente cumplimentado, a la Sección de Soporte Técnico, quienes serán los encargados de realizar los cotejos de los mismos en las bases de datos y cumplimentar el citado registro con los resultados obtenidos. Dicho registro se devolverá a la Sección de Genética Forense.

En el supuesto de producirse una coincidencia con alguno de los perfiles genéticos dubitados (anónimos) de la base de datos, se reflejará dicha coincidencia en el informe pericial correspondiente dejando constancia de la condición de atribuida a una determinada identidad, y se comunicará a la Jefatura de la Unidad de Policía Científica a fin de recordar al centro interesado (siguiendo las recomendaciones de la Directriz 006 del Director de la Ertzaintza) la conveniencia de solicitar una muestra de referencia bajo los supuestos expresados en el punto anterior.

De manera similar al punto anterior, en el informe pericial se incluirá la probabilidad de concordancia de dicho perfil genético atribuido y la razón bayesiana de probabilidad ("likelihood ratio").

4.4. MUESTRAS DUBITADAS O ANONIMAS

4.4.1 Perfil genético único

Una vez analizada una muestra dubitada, y obtenido un perfil genético, se rellenarán los datos correspondientes a la evidencia y el análisis en la aplicación informática IPs. Se obtendrá una fotocopia de los electroferogramas de los perfiles genéticos válidos y se remitirán junto al registro de “traspaso e identificación de perfiles genéticos”, debidamente cumplimentado, a la Sección de Soporte Técnico, quienes serán los encargados de realizar los cotejos de los mismos en las bases de datos y cumplimentar el citado registro con los resultados obtenidos. Dicho registro se devolverá a la Sección de Genética Forense.

En el supuesto de producirse una coincidencia con alguno de los perfiles genéticos indubitados de la base de datos, se reflejará la identificación en el informe pericial correspondiente.

Si la coincidencia se produce con alguno de los perfiles genéticos dubitados (anónimos) de la base de datos, se reflejará dicha coincidencia en el informe pericial correspondiente, y se comunicará a la Jefatura de la Unidad de Policía Científica para su información a los centros interesados.

En el supuesto de producirse una coincidencia con algún perfil genético indubitado de la Base de datos CODIS o de Bases de europeas (Tratado de la PRÜM), el técnico encargado del/de los caso/s objeto de la coincidencia realizará un informe pericial ampliatorio del/de los citado/s caso/s, reflejando la identificación personal correspondiente al perfil genético.

De manera similar a los puntos anteriores, en el supuesto de existir coincidencias, bien sea entre diferentes muestras del mismo caso, con muestras de casos diferentes o con perfiles genéticos indubitados de otros laboratorios, en el informe pericial se incluirá la probabilidad de concordancia de dicho perfil genético dubitado y la razón bayesiana de probabilidad (“likelihood ratio”).

4.4.2 Perfil genético mezcla

Cuando tras analizar una muestra dubitada el perfil genético obtenido representa una mezcla de los perfiles genéticos de dos o más individuos diferentes, éste será cotejado con los perfiles genéticos obtenidos y correspondientes al caso concreto. De igual forma si en el perfil mezcla se detecta un perfil mayoritario, este se cotejara con la base de datos de la Ertzaintza.

En el supuesto de existir algún perfil genético que no pueda ser descartado como participante del perfil mezcla, se hará constar en el informe. Se rellenarán los datos correspondientes a la evidencia y el análisis en la aplicación informática IPs. Se obtendrá una fotocopia de los electroferogramas de los perfiles genéticos mezcla y se remitirán junto al registro de “traspaso e identificación de perfiles genéticos”, debidamente cumplimentado, a la Sección de Soporte Técnico, quienes serán los encargados de realizar los cotejos de los mismos en las bases de datos y cumplimentar el citado registro con los resultados obtenidos. Dicho registro se devolverá a la Sección de Genética Forense.

Cuando el estudio de la mezcla obtenida, en función de los alelos detectados en cada marcador y la calidad de los mismos, corresponde a la contribución biológica de los individuos, y dos perfiles genéticos conocidos (bien sean del propio caso o de la base de datos) no puedan ser descartados como participantes en la misma, se aportará un estudio de probabilidad del suceso .

Una vez finalizado el estudio completo del caso, quedará archivado el electroferograma en la carpeta documental del caso, ofreciendo la posibilidad del cotejo manual con perfiles únicos concretos.

En el supuesto de producirse una coincidencia con algún perfil genético indubitado de la Base de datos CODIS o Bases de Datos europeas (Tratado de PRÜM), el técnico encargado del caso objeto de la coincidencia realizará un informe pericial ampliatorio del mismo, reflejando la identificación personal correspondiente al perfil genético participante en la mezcla.

Para el caso de mezclas, de los parámetros estadísticos que se han visto con anterioridad, que son la probabilidad de concordancia y la LR (likelihood ratio), es la LR la que habitualmente se calcula.

Se trata de valorar la fuerza de la asociación y de asignar un valor numérico a los resultados, dependiendo siempre de las hipótesis que se planteen que es lo fundamental, algo que el perito suele formular en base a los antecedentes del caso conocidos y de las personas de las que dispone su perfil genético. Para los cálculos estadísticos, se utilizan las fórmulas matemáticas desarrolladas en los trabajos de:

- Weir et al. Interpreting DNA mixtures. J Forensic Sci 42(2): 213-222 (1997).
- Curran et al. Interpreting DNA mixtures in structured populations. J Forensic Sci 44(5): 987-995 (1999).

Cuando se realice un estudio probabilístico de la inclusión de un perfil genético en la mezcla, se utiliza el software DNAmix, disponible en <http://statgen.ncsu.edu/~gwbeecha>.

Al igual que anteriormente, las frecuencias alélicas a usar serán las obtenidas a partir de estudios poblacionales realizados en población española y publicados en:

- Spanish population data on 7 tetrameric short tandem repeat loci. International Journal of Legal Medicine 108: 145-149 (1995).
- Spanish population data on 13 PCR-based systems. Advances in Forensic Haemogenetics, vol. 6, pp. 578-580 (1996).
- Allele frequencies of D3S1358 and FGA in a Central Spanish population. Progress in Forensic Genetics, vol. 7, pp. 309-311 (1998).
- A Spanish population study of the STR loci HumLPL, D5S818, D7S820 and D13S317. International Journal of Legal Medicine 112: 70-71 (1998).
- Spanish population data on the four STR loci D8S1179, D16S539, D18S51 and D21S11. International Journal of Legal Medicine 112: 340-341 (1999).
- A Spanish population study of the STR loci D2S1338, D19S433, Penta D and Penta E. Journal of Forensic Sciences 48(5): 1182 (2003).

4.5. OTRAS MUESTRAS

4.5.1. Técnicos

Los perfiles genéticos de los técnicos de la Sección de Genética, así como del resto de las secciones de Policía Científica y otras Unidades de la Ertzaintza que puedan manipular las evidencias recogidas en las inspecciones oculares, se introducen en la base de datos de forma voluntaria para posibilitar la detección de contaminaciones accidentales por parte de los mismos.

4.5.2. Otras personas

Tal y como se especifica en la [IN0075](#) "Accesos a dependencias de la U.P.C.", todas las personas que por cualquier circunstancia accedan a las dependencias del laboratorio quedarán registradas en el archivo existente a tal fin, para que, en el supuesto de detectarse algún tipo de contaminación se proceda como se indica en la [IN0076](#) "Protocolo de actuación en caso de contaminación".

Una vez comprobada la causa de la contaminación o descartada la participación en la misma de las personas estudiadas, dichos perfiles genéticos no será introducido en la base de datos de perfiles de ADN de la Ertzaintza y las muestras sobrantes serán destruidas.

5.- Formatos:

6.- Referencias:

Código	Denominación
IN0075	Acceso a dependencias de la U.P.C
IN0076	Protocolo actuación en caso de contaminación

- Evett IW. Bayesian inference and forensic science: problems and perspectives. The Statistician 36: 99-105 (1987).
- Weir BS. Presenting DNA statistics in court. Proceedings from the Sixth International Symposium on Human Identification 1995. Ed.: Promega Corporation, Madison, Wisconsin, USA, pp. 128-136 (1996).

7.- Anexos:

DOC 0094

Directriz 006 del Jefe/a de la Ertzaintza, sobre "ACTUACIONES CONJUNTAS DE LAS UNIDADES DE LA DIRECCIÓN OPERATIVA DE LA ERTZAINZA CON LA UNIDAD DE POLICÍA CIENTÍFICA

8.- Historial de modificaciones:

Nº revisión	Descripción de la modificación	Fecha modif.
00	Edición inicial	08/05/2006
01	Modificación del "Alcance" y de texto de los párrafos 4.1 y 4.3.2	26/06/2007
02	Inclusión de estudios estadísticos	14/03/2008
03	Se detallan los criterios de aceptación de resultados para los perfiles genéticos de polimorfismos de ADN nuclear y se define cuando se utiliza el software DNAmix, versión 3.0.	20/05/2008
04	En el apartado 4 se incluyen los límites para la validez de un perfil genético. En el apartado 4.5.1 se incluyen otras Secciones y Unidades de la Ertzaintza en muestras de descarte	07/07/2008
05	Adaptar el procedimiento a la nueva estructura del Departamento de Interior creada por el Decreto 471/2009, de 28 de agosto, sobre estructura orgánica y funcional del Departamento de Interior.	23/02/2010
06	Modificar la actuación en caso de coincidencias Adaptar el tratamiento de perfiles al cotejo de los mismos con otras bases de datos	07/05/2011
07	Adaptar el procedimiento a la nueva estructura del Departamento de Interior creada por orden de 17 de junio de 2011 sobre estructura orgánica y funcional del Departamento de Interior.	04/10/2011
08	A propuesta del Jefe de la Sección de Genética Forense: Modificación del proceso de cotejo de los perfiles genéticos por pasar esta función a la sección de Soporte Técnico, Apartados: 4.2, 4.3. 4.4.1, 4.4.2	16/01/2012

Elaborado:**Revisado:****Aprobado:**

Jefe de la Sección de Genética Forense

Jefe/a de la Ertzaintza

Viceconsejera/Viceconsejero de Seguridad

Fecha:

16/01/2012

Fecha:

26/01/2012

Fecha:

31/01/2012

