

**UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR  
FACULTAD MULTIDISCIPLINARIA ORIENTAL  
DEPARTAMENTO DE MEDICINA  
LICENCIATURA EN LABORATORIO CLINICO**



**INFORME FINAL DEL CURSO DE ESPECIALIZACION:  
EN GENETICA FORENSE**

**TITULO DEL INFORME FINAL  
VALORACION DE LA PRUEBA DE ADN EN LAS IDENTIFICACIONES A GRAN  
ESCALA DE PERSONAS DESAPARECIDAS  
PARA OPTAR AL GRADO ACADEMICO DE:  
LICENCIATURA EN LABORATORIO CLINICO**

**PRESENTADO POR:  
KEVIN ANTONIO ARGUETA RAMIREZ N° CARNET AR17002  
ANTHONY ENMANUEL GARCIA MERINO N° CARNET GM19093  
ÁNGEL DANIEL RUBIO MARTÍNEZ N° CARNET RM16047**

**DOCENTE ASESOR:  
LICDA. XIOMARA PASTORE DE RODAS**

**OCTUBRE DE 2024  
SAN MIGUEL, EL SALVADOR, CENTROAMERICA**

**UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR  
AUTORIDADES**



**MSC. JUAN ROSA QUINTANILLA  
RECTOR**

**DRA. EVELYN BEATRIZ FARFÁN  
VICERRECTORA ACADÈMICA**

**MSC. ROGER ARMANDO ARIAS ALVARADO  
VICERRECTOR ADMINISTRATIVO**

**LIC. PEDRO ROSALÍO ESCOBAR CASTANEDA  
SECRETARIO GENERAL**

**LIC. CARLOS AMILCAR SERRANO RIVERA  
FISCAL GENERAL**

**UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR  
FACULTAD MULTIDISCIPLINARIA ORIENTAL  
AUTORIDADES**



**MSC. CARLOS IVÁN HERNÁNDEZ FRANCO  
DECANO**

**DRA. NORMA AZUCENA FLORES RENATA  
VICEDECANA**

**LIC. CARLOS DE JESÚS SÁNCHEZ  
SECRETARIO**

**DR. AMADEO ARTURO CABRERA  
JEFE DEL DEPARTAMENTO DE MEDICINA**

**MSC. MARTA LILIAN RIVERA  
COORDINADOR DEL PROCESO DE GRADO DE LA CARRERA DE  
LABORATORIO CLINICO**

## RESUMEN

El presente trabajo de investigación se basa en el Teorema de Bayes utilizado en casos de identificación de víctimas en grandes escalas, las cuales son causadas por diferentes accidentes o atentados, dejando así una gran cantidad de víctimas sin ningún tipo de identificación. Por eso, en el ámbito de la medicina forense se utilizan distintos softwares los cuales son de gran utilidad a la hora de emparejar a las víctimas con sus respectivas familias. OBJETIVOS. Analizar la efectividad de la prueba de ADN en la identificación de personas desaparecidas a gran escala, destacando su impacto en la resolución de casos y en el cierre emocional de las familias afectadas. METODOLOGÍA. Según el análisis y el alcance de la investigación es descriptivo, porque el propósito principal es describir la utilidad del teorema de Bayes y la manera en la cual se aplica en el campo de la genética forense.

Palabras clave: Identificación ; Probabilidad ; Identificación de víctimas en desastres masivos ; Teorema de bayes.

## ABSTRACT

The present research work is based on Bayes' Theorem used in cases of identification of victims on large scales, which are caused by different accidents or attacks, thus leaving a large number of victims without any type of identification. For this reason, in the field of forensic medicine, different software is used which is very useful when matching victims with their respective families. OBJETIVES. Analyze the effectiveness of DNA testing in identifying missing persons on a large scale, highlighting its impact on the resolution of cases and the emotional closure of affected families. METHODOLOGY. According to the analysis and scope of the research, it is descriptive, because the main purpose is to describe the usefulness of Bayes' theorem and the way in which it is applied in the field of forensic genetics. Keywords: identification ; Probability ; Identification of victims in mass disasters ; Bayes theorem.

## INDICE

<b>1.INTRODUCCION</b> .....	6
<b>2. OBJETIVOS</b> .....	7
<b>2.1 Objetivo General</b> .....	7
<b>2.2 Objetivos Específicos</b> .....	7
<b>3. JUSTIFICACION</b> .....	8
<b>4. MARCO HISTORICO</b> .....	9
<b>5. MARCO TEORICO</b> .....	11
<b>5.1 Valoración de la prueba de ADN en las identificaciones a gran escala de personas desaparecidas</b> .....	11
<b>5.2 Clasificación de desastres (DVI) o desaparición masiva de personas (MPI)</b> .....	12
<b>5.3 Recolección de restos humanos para la realización de análisis forenses de ADN</b> .	13
<b>5.4 Recolección de tejidos blandos</b> .....	14
<b>5.5 Recolección y conservación de material óseo</b> .....	15
<b>5.6 Recolección de muestras de referencia para realizar análisis forenses de ADN</b> ....	17
<b>5.7 El teorema de Bayes en casos de identificación masiva</b> .....	18
<b>5.7.1 One to one:</b> .....	21
<b>5.7.2 PM-driven:</b> .....	21
<b>5.7.3 AM-driven:</b> .....	21
<b>5.8 La probabilidad a priori de identificación</b> .....	23
<b>5.9 Cálculo de la probabilidad a posteriori ejemplo y diferentes abordajes</b> .....	24
<b>6. papel del coordinador de identificación en análisis de casos a gran escala</b> .....	26
<b>7. CONCLUSIONES</b> .....	27
<b>8. RECOMENDACIONES</b> .....	28
<b>9. ANEXOS</b> .....	29
<b>9.1 CASO</b> .....	29
<b>9.2 GLOSARIO</b> .....	31
<b>9.3 Anexo 1:</b> .....	35
<b>9.4 Anexo 2:</b> .....	42
<b>9.5 Anexo 3:</b> .....	43
<b>9.6 Anexo 4:</b> .....	44
<b>10.BIBLIOGRAFIA</b> .....	45

## **1.INTRODUCCION**

La prueba de ADN es una herramienta fundamental en la identificación masiva de víctimas, sin embargo, no es la única prueba que se ha de tener en cuenta en estos escenarios. Tradicionalmente, los resultados del análisis genético con fines forenses se han acompañado de una valoración estadística que permite medir su significado. El likelihood ratio (LR, cociente de verosimilitud), es el cociente de probabilidades entre dos hipótesis alternativas que habitualmente se utiliza para valorar los resultados de la prueba genética (1) (2) sin tener en cuenta otra información. Su valor por tanto depende sólo de datos genéticos (frecuencias alélicas, grado de compatibilidad entre los perfiles a comparar, calidad de los perfiles genéticos, etc.). Sin embargo, el hecho de que dos perfiles genéticos sean compatibles (por ejemplo, que compartan un alelo en cada marcador) no significa que tengan que provenir de un padre y su hijo.

Cuando nos encontramos ante un escenario con múltiples víctimas, es necesario realizar multitud de comparaciones de perfiles genéticos procedentes de los fallecidos (perfiles post-mortem, PM) con perfiles genéticos de familiares de personas desaparecidas (ante-mortem, AM). En ese contexto masivo, es posible encontrar compatibilidades genéticas aparentes sin que necesariamente haya una relación familiar entre los donantes de las muestras, principalmente si los perfiles genéticos son parciales. Es necesario contar con información adicional para lograr la identificación, ya que un match genético no significa que directamente hayamos identificado a una víctima. Los procesos de identificación a gran escala ocurren como consecuencia de desapariciones masivas relacionadas con conflictos armados, desastres naturales, violaciones a los derechos humanos o el derecho internacional humanitario entre otros. Estos casos pueden desbordar los servicios forenses locales por lo que se requiere una adaptación de procedimientos y prácticas en la materia.

## **2. OBJETIVOS**

### **2.1 Objetivo General**

Analizar la efectividad de la prueba de ADN en la identificación de personas desaparecidas a gran escala, destacando su impacto en la resolución de casos y en el cierre emocional de las familias afectadas.

### **2.2 Objetivos Específicos**

1. Conocer los distintos tipos de muestras de ADN, así como la recolección de estas mismas utilizadas en análisis forenses de personas desaparecidas para la identificación de restos humanos.
2. Identificar la clasificación de los distintos escenarios donde pueden presentarse desastres y ocasionar la desaparición de numerosa cantidad de personas.
3. Dar a conocer el teorema de Bayes y su utilidad a la hora de realizar la identificación de personas que han sido víctimas de desastres naturales o hechos violentos.

### **3. JUSTIFICACION**

La identificación de personas desaparecidas es un desafío crítico en el ámbito de la justicia y los derechos humanos. En contextos de crisis, como conflictos armados, desastres naturales o situaciones de violencia, la búsqueda de desaparecidos se convierte en una prioridad urgente. En este escenario, la prueba de ADN emerge como una herramienta fundamental para la identificación de individuos, ofreciendo un método científico y preciso que puede contribuir a cerrar ciclos de dolor y brindar respuestas a familias afectadas.

Esta valoración de la prueba de ADN no solo resalta su eficacia en la identificación a gran escala, sino que también plantea consideraciones éticas, legales y sociales que merecen ser analizadas. A través de esta introducción, se busca explorar la importancia y el impacto de las técnicas de ADN en la identificación de personas desaparecidas, así como los desafíos y oportunidades que presentan en la búsqueda de la verdad y la justicia.

#### **4. MARCO HISTORICO**

Los conflictos armados, como la guerra u otras situaciones de violencia armada generalizada, suelen traer consigo la desaparición de numerosas personas. Esas personas pueden haber desaparecido durante desplazamientos forzados, o encontrarse detenidas y privadas del contacto con sus amigos o familiares; otras pueden ser militares “desaparecidos en acción” o víctimas de masacres. Cualquiera sea el motivo de su desaparición, la falta de noticias de sus seres queridos, sumada a la incertidumbre acerca de su paradero, causan sufrimientos indecibles a los familiares afectados.

En estas situaciones, es frecuente que las personas desaparecidas hayan muerto. El único alivio para los familiares es recibir una confirmación fidedigna de la muerte y saber que los restos de sus seres queridos han sido o pueden ser tratados con dignidad y con respeto por su cultura y sus creencias religiosas. Por ello, la recuperación y la identificación adecuadas de los restos humanos es parte fundamental del proceso de reparación no sólo para los familiares de personas desaparecidas, sino para comunidades enteras.

La evolución de la ciencia forense y, en particular, de la genética forense mediante el análisis de ADN, ha permitido que muchas familias de personas desaparecidas conozcan el paradero de sus seres queridos desaparecidos, como así también que los restos de las personas desaparecidas fallecidas sean identificados y entregados a sus familiares. Antes de que hiciera su aparición el análisis de ADN, uno de los elementos que se utilizaban en los programas de identificación humana era la hemogenética forense, técnica que se aplicó particularmente en Argentina durante la década de 1980. Sin embargo, dichos estudios pioneros eran complejos, costosos y carecían del alcance y las facilidades que ofrece hoy en día el análisis forense de ADN.

Durante los últimos años, la capacidad de recuperar y analizar cantidades minúsculas de ácido desoxirribonucleico (ADN) a partir de material biológico ha revolucionado la ciencia forense. Desde que se produjo el primer perfil de ADN con fines forenses, en 1984, el análisis forense de ADN evolucionó de manera impresionante: ahora es más sensible, preciso, económico y veloz. La misma tecnología que permite comparar las muestras recuperadas en la escena de un crimen con las de un sospechoso puede utilizarse para determinar la correspondencia entre los restos humanos y los familiares biológicos de personas desaparecidas.

Inicialmente, a principios de la década de 1990, el análisis de ADN se utilizaba para identificar a una o a unas pocas personas, normalmente como respaldo de presuntas identificaciones logradas mediante otros métodos. Ahora, se usa sistemáticamente como ayuda para identificar a decenas o centenas de personas, por ejemplo las víctimas de accidentes de tránsito, y se aplica cada vez más en la identificación de las víctimas de los conflictos armados y de otras situaciones de violencia.

## **5. MARCO TEORICO**

### **5.1 Valoración de la prueba de ADN en las identificaciones a gran escala de personas desaparecidas**

La valoración de prueba de ADN en casos de identificación masiva exige el uso por los peritos del teorema de Bayes para estimar la probabilidad de identificación a partir de unos datos a priori a los que suman las probabilidades proporcionadas por la prueba de ADN. Para aplicarlo hace falta, por una parte, especificar la probabilidad a priori de las hipótesis de identidad que se pueden plantear de modo que un equipo multidisciplinario y la figura de un coordinador de identificaciones son clave.

El abordaje estadístico puede ser complejo pero existen programas validados no comerciales, como el software Familias que facilitan las estimas de las razones de verosimilitud de la prueba de ADN para las hipótesis que se establezcan. A continuación la probabilidad a posteriori en eventos de identificación a gran escala se puede estimar a través de las aproximaciones one to one, PM-driven, AM-driven y Global approach publicadas recientemente por Kling et al. (2021).

1. One to one es la aproximación que se aplica habitualmente en escenarios no masivos, cuando existe una presunta identidad y se compara un solo perfil post-mortem con un sólo pedigrí aunque también se aplica en escenarios masivos, cuando se compara el perfil post-mortem con todos los pedigríes.
2. PM-driven se enfoca en que la hipótesis se establecen teniendo en cuenta a las víctimas, se trata de contestar a la pregunta ¿qué familia está relacionada con esta víctima concreta?.
3. AM-driven en esta aproximación las hipótesis se establecen teniendo en cuenta a las familias, se trata de contestar a la pregunta ¿qué víctima está relacionada con esta familia concreta?.

## **5.2 Clasificación de desastres (DVI) o desaparición masiva de personas (MPI)**

Un desastre (DVI) puede ser definido como un evento único o varios simultáneos que lleva a la desaparición de gran número de víctimas; en general, puede ocurrir instantáneamente en uno o varios lugares: algunos ejemplos son accidentes aéreos, accidentes industriales, ataques terroristas, tsunamis, terremotos o huracanes.

Por el contrario, en situaciones de conflictos y crisis humanitarias (MPI), el número de personas desaparecidas puede aumentar en el tiempo, en distintos episodios y en diferentes ubicaciones geográficas. Ejemplos de MPI son guerras, secuestros y desapariciones forzadas dentro de situaciones de conflicto, crisis humanitarias e la desaparición de migrantes.

También deben considerarse las desapariciones aisladas de personas, si bien estas nunca significan grandes números de víctimas en un mismo episodio, pueden acumularse en los años y en las bases de datos alcanzando números considerables. Un desastre puede ser clasificado como "cerrado" o "abierto".

Ejemplos de desastres "cerrados" son accidentes aéreos en donde generalmente se conoce el número y la identidad de las víctimas". En desastres "abiertos", se desconoce el número exacto de víctimas, la identidad de las mismas o incluso la localización de los restos. Un ejemplo de desastre abierto es el Tsunami de Asia en el año 2004, que involucro miles de víctimas de distintos países, etnias y nacionalidades.

Las desapariciones dentro de situaciones de conflicto (MPI), también puede clasificarse en ambas categorías "abiertas" o "cerradas". Los casos cerrados pueden resultar de episodios particulares dentro de un conflicto.

Los casos abiertos son mas complejos por varios factores.

- A) el desconocimiento del numero real de desaparecidos acumulados en el tiempo y su identidad si no se ha denunciado la misma.
- B) La ubicación de los restos, pueden estar deliberadamente ocultos o alterados.
- C) los registros de datos ante-mortem (AM) del desaparecido pueden ser escasos, así como las muestras biológicas del desaparecido.
- D) Los familiares de las victimas pueden tener dificultades en aportar muestras AM de referencia debido al conflicto mismo o ya no estar porque han pasado muchos años post-conflicto antes de producirse las condiciones políticas o humanitarias apropiadas para comenzar las tareas de identificación de personas desaparecidas (PD).

En este tipo de situaciones de conflicto la identificación de una PD puede tardar años, incluso décadas. Existen situaciones particulares en las que se presenta la necesidad de identificación de personas vivas, como ocurrió en el conflicto de El Salvador o en Argentina, en los que se busca identificar a la PD apropiada para reunir a la familia.

La escala de desaparición de personas tanto en DVI como en MPI pueden ser mediana, involucrando a un numero limitado de personas, o de grandes números de victimas. Asimismo, el grado de desarticulación de los restos pueden influir profundamente en la cantidad de análisis genéticos necesarios por la necesidad de re-asociación de los mismos.

### **5.3 Recolección de restos humanos para la realización de análisis forenses de ADN**

Tras la muerte de una persona, su ADN comienza a degradarse y a disgregarse en pequeños fragmentos. Si la degradación del ADN es extensa, el análisis se hace muy difícil e incluso imposible. La degradación depende en gran medida de lo que sucede con el cuerpo después de la muerte, puesto que los ambientes cálidos y húmedos son particularmente destructivos para el ADN, mientras que los fríos y secos ayudan a preservarlo.

#### **5.4 Recolección de tejidos blandos**

En la mayoría de las condiciones, el ADN presente en los tejidos blandos se degrada con gran rapidez. Sin embargo, cuando los restos humanos se recuperan poco tiempo después de la muerte, es posible tomar muestras de los tejidos blandos para realizar el análisis de ADN.

Para poder utilizarlos en el análisis de ADN, los tejidos blandos deben recuperarse cuanto antes después del fallecimiento. Es aconsejable que las autoridades encargadas de esta función cuenten con procedimientos de extracción de muestras claramente definidos y que el personal forense/médico reciba la formación adecuada para realizar esta tarea.

El ADN puede preservarse en el tejido muscular. El período de tiempo durante el cual el ADN está presente en el tejido muscular depende de las condiciones ambientales: en climas cálidos, la putrefacción y la consiguiente desintegración del ADN pueden comenzar en unas pocas horas, mientras que en climas más fríos, es posible recuperar el ADN del tejido muscular durante varios días y, en algunos casos, mucho tiempo después de la muerte.

Para generar un perfil de ADN, sólo se necesitan cantidades pequeñas de tejido muscular. En las directrices publicadas, se recomienda tomar una muestra de músculo de 1 gramo. En la mayoría de los casos, 100 mg de tejido (equivalentes a un cubo de 3-4 mm) proporcionan una cantidad de ADN más que suficiente para el análisis.

Siempre que sea posible, las muestras deben tomarse de los tejidos profundos, ya que los músculos superficiales pueden estar contaminados por el contacto con el ADN de otros cuerpos. En todos los casos posibles, se ha de tomar una segunda muestra de otras partes del cuerpo que no muestren signos visibles de putrefacción o descomposición.

Las muestras de tejido muscular deben conservarse en condiciones que impidan la ulterior degradación del ADN. El método más sencillo para conservar tejidos es congelarlos a  $-20^{\circ}\text{C}$  (si se dispone de las instalaciones necesarias, los tejidos conservados a  $-80^{\circ}\text{C}$  se mantendrán más estables). Si no es posible garantizar la conservación continua a temperaturas bajo cero, es preferible almacenar las muestras a  $4^{\circ}\text{C}$  por períodos breves, ya que los ciclos de congelamiento-descongelamiento aceleran la descomposición del ADN.

Una forma alternativa y sencilla para la conservación de tejidos consiste en mantenerlos en etanol al 95%; también se pueden utilizar soluciones tampón de conservación comerciales. El uso simultáneo de alcohol y tampones de conservación reduce la necesidad de refrigeración. Siempre que sea posible, es aconsejable tomar las muestras en condiciones controladas, para evitar la contaminación.

En algunas circunstancias, por razones prácticas o culturales, no es apropiado tomar muestras de tejidos musculares. Otras fuentes de ADN que no exigen extracciones de tipo invasivo son las siguientes: los cabellos arrancados con sus raíces, los recortes de uñas, y el frotis o hisopado de la superficie bucal, aunque este último es poco usado por el rápido crecimiento bacteriano.

Esas muestras se pueden conservar del mismo modo que el tejido muscular. Sin embargo, los análisis de esas muestras son en general más difíciles de realizar y exhiben mayores probabilidades de fallas que los análisis realizados con tejido muscular. Por lo general, las muestras de piel y las muestras de sangre tomadas post mortem no son fuentes de ADN adecuadas.

### **5.5 Recolección y conservación de material óseo**

Las células que se hallan dentro de los tejidos duros (huesos y dientes) se encuentran implantadas en una densa matriz biomineral y están protegidas en gran medida de los efectos de la putrefacción y la descomposición. Por ende, los tejidos duros pueden utilizarse como fuente de ADN. Para optimizar la posibilidad de obtener un perfil de ADN, es aconsejable tomar muestras de tejidos duros de los restos humanos.

En muchos casos, cuando se tarda en recuperar los restos humanos, los elementos óseos suelen ser lo único que queda para extraer las muestras. Al recolectar tejidos duros, se han de tener en cuenta varios aspectos técnicos:

Para efectuar la recuperación de restos óseos es preciso utilizar las técnicas arqueológicas y antropológicas apropiadas. En muchos casos, debido a la recuperación incompleta y la mezcla de restos, se complica el análisis de ADN, se pierde la oportunidad de identificar a las personas y se producen identificaciones erróneas. En la mayoría de los casos, los dientes ofrecen una buena fuente de ADN. Lo ideal es tomar dos dientes que no hayan experimentado intervenciones odontológicas ni procesos de descomposición (como caries), en el siguiente orden de preferencia: molar, premolar, canino, incisivo.

No se deben tomar como muestra dientes cuyas características puedan contribuir al proceso de identificación, por ejemplo los dientes delanteros que puedan compararse con una fotografía de la persona desaparecida. Si no hubiese otra alternativa, es preciso documentar plenamente las características de los dientes, incluso mediante fotografías, antes de la extracción.

En la mayoría de los métodos de extracción de ADN de los tejidos duros se utilizan aproximadamente 100 mg de material; sin embargo, en algunos de los métodos publicados se emplean hasta 10 gramos. A fin de guiar el procedimiento de muestreo, conviene conocer el proceso de extracción que empleará el laboratorio.

Todos los huesos contienen ADN, pero algunos lo preservan mejor que otros. Los huesos largos, especialmente los fémures, son, después de los dientes, la mejor fuente de ADN. Se aconseja extraer una sección de tipo “ventana” del sector central del hueso largo. Según la mayoría de los protocolos de extracción, basta con una sección de aproximadamente 2 a 5 mm, para permitir la realización de otras extracciones. Se recomienda utilizar una sierra oscilante de uso médico (sierra Stryker®), pero se pueden usar sierras de otro tipo si no se dispone de una sierra especializada (nota: no se debe atravesar el hueso con la sierra, puesto que ello impediría realizar la evaluación antropológica del material, por ejemplo, estimar la estatura del individuo).

A veces, no es posible extraer la muestra de un fémur. En esos casos, el orden de preferencia del muestreo será el siguiente: tibia y peroné, húmero, radio y cúbito. En restos humanos que no se encuentren en avanzado estado de descomposición, las secciones de costillas son una buena fuente de ADN, que puede extraerse con relativa facilidad durante un examen post mortem. Tras haber extraído muestras de huesos o dientes de los restos humanos, es importante conservarlas en condiciones adecuadas para prevenir la ulterior degradación del ADN.

Las muestras de restos humanos relativamente intactos deben almacenarse a bajas temperaturas (idealmente, a  $-20\text{ }^{\circ}\text{C}$ ), a fin de prevenir el crecimiento de microbios. También es aconsejable conservar las muestras tomadas de huesos más antiguos y “secos” a  $-20\text{ }^{\circ}\text{C}$ , pero, en algunos contextos, esto no es factible y las muestras se mantienen a la temperatura ambiente, con la consiguiente degradación del ADN.

Si no es posible congelar las muestras, se aconseja mantenerlas tan frías y secas como sea posible. Si las muestras se humedecen, la actividad microbiana acelerará la degradación del ADN.

### **5.6 Recolección de muestras de referencia para realizar análisis forenses de ADN**

Cuando se recuperan restos humanos que pueden analizarse mediante técnicas de perfilado de ADN, es necesario contar con muestras de referencia para efectuar la comparación y encontrar coincidencias. La muestra de referencia más común es la que se toma de un familiar biológico. En algunas circunstancias, es posible recuperar y analizar pruebas que contienen material biológico perteneciente a la persona desaparecida.

## 5.7 El teorema de Bayes en casos de identificación masiva

Para calcular un LR es necesario enunciar al menos dos hipótesis sobre los hechos. Las hipótesis deben ser excluyentes (si una es cierta, la otra debe ser falsa), por ejemplo:

H1 = los restos óseos pertenecen a un hijo de P y M.

H2 = los restos óseos no pertenecen a un hijo de P y M.

El LR nos mide la probabilidad de haber obtenido los perfiles genéticos que se obtuvieron en los restos óseos, y en P y M (sea cual sea este resultado, es decir, compartan alelos o no) bajo las dos hipótesis mencionadas. Y se formula de la siguiente forma:

$$LR = \frac{P(E|H_1)}{P(E|H_2)} = \frac{\text{probabilidad de obtener los resultados de la prueba genética suponiendo que } H_1 \text{ es cierta}}{\text{probabilidad de obtener los resultados de la prueba genética suponiendo que } H_2 \text{ es cierta}} \quad (1)$$

E= evidencia (el resultado genético en las muestras analizadas),

P= probabilidad .

“|” = suponiendo.

El LR puede tomar valores entre 0 e infinito. Si el valor se encuentra por debajo de 1, los resultados genéticos apoyan más la hipótesis del denominador, normalmente la que supone ausencia de relación de parentesco. Si el valor del LR es 1, los resultados genéticos no apoyan más una hipótesis que la otra. Pero el LR no indica cual es la probabilidad a posteriori de identificación. Para estimar esta probabilidad, debemos de tener en cuenta otra información que no es genética.

$$P(H_1|E) = \frac{P(E|H_1) P(H_1)}{P(E|H_1) P(H_1) + P(E|H_2) P(H_2)} \quad (2)$$

$P(H_1|E)$  es la probabilidad a posteriori de identificación.

$P(H_1)$  es la probabilidad a priori de la hipótesis 1 y

$( )$  es la probabilidad a priori de la hipótesis 2.

La probabilidad a posteriori es una combinación del LR con la probabilidad a priori, y da respuesta a cuál es la probabilidad de una hipótesis teniendo en cuenta los datos.

Volviendo a la forma definida en (2) del teorema, si  $P(H_1)$  es 0,5 (y por tanto  $P(H_2)$  también será 0,5), la fórmula se simplifica:

$$P(H_1|E) = \frac{P(E|H_1)}{P(E|H_1) + P(E|H_2)} \quad (3)$$

En casos de identificación masiva, nos enfrentamos a muchas más hipótesis. Kling et al. (2021) (4) ejemplifican un escenario sencillo de una fosa común e se encuentran tres cuerpos (V1, V2 y V3) y tres familias que buscan a tres personas desaparecidas (F1, F2 y F3).

Y si dividimos el numerador y el denominador de (3) entre  $(E|H_2)$ , obtenemos la famosa fórmula que habitualmente se utiliza en los casos de paternidad para calcular la probabilidad a posteriori:

$$P(H_1|E) = \frac{LR_1}{LR_1 + 1} \quad (4)$$

H1 = V1 pertenece a la familia F1.

H2 = V2 pertenece a la familia F1.

H3 = V3 pertenece a la familia F1.

H4 = otra víctima desconocida pertenece a la familia F1.

H4 contempla que la persona desaparecida que la familia F1 está buscando, no está realmente en el conjunto de restos humanos investigados. En el caso de las familias F2 y F3, las hipótesis serían las mismas que para F1, pero sustituyendo F1 por F2 y F3 respectivamente.

En los casos con múltiples hipótesis, la aplicación del teorema de Bayes para calcular la probabilidad a posteriori se formula de la siguiente manera:

$$P(H_i|E) = \frac{P(E|H_i) P(H_i)}{\sum_{j=1}^k P(E|H_j)P(H_j)} \quad (5)$$

el sumatorio  $\sum_{j=1}^k P(E |H_j ) P(H_j )$  indica la suma de las hipótesis 1 a k. En nuestro ejemplo, si la hipótesis de interés fuera H1, la fórmula (5) se expresaría:

$$P(H_1|E) = \frac{P(E|H_1) P(H_1)}{P(E|H_1) P(H_1) + P(E|H_2) P(H_2) + P(E|H_3)P(H_3) + P(E|H_4)P(H_4)} \quad (6)$$

Truco para simplificar esta fórmula (6), simplemente dividiendo el numerador y el denominador por el término  $P(E |H_4 )$ .

$$P(H_1|E) = \frac{LR_1P(H_1)}{LR_1P(H_1) + LR_2P(H_2) + LR_3P(H_3) + LR_4P(H_4)} \quad (7)$$

El valor del  $LR_4$  es 1, ya que se obtuvo al dividir  $(P|H_4) / (P|H_4)$ . Y si además el valor de la probabilidad a priori es igual para todas las hipótesis, aún podemos simplificar más. Supongamos que en este caso  $P(H_1) = P(H_2) = P(H_3) = P(H_4) = 1/4$  (ver siguiente apartado sobre probabilidades a priori).

Obtendremos entonces:

$$P(H_1|E) = \frac{LR_1}{LR_1 + LR_2 + LR_3 + LR_4} \quad (8)$$

Hay una gran diferencia entre aplicar el teorema de Bayes en escenarios con sólo dos hipótesis y en escenarios con k hipótesis. Ahora nos centraremos en ver qué ocurre en escenarios masivos cuando se aplica el teorema de Bayes.

En este apartado solo describimos las distintas formas de abordar el problema.

### **5.7.1 One to one:**

Esta aproximación se aplica habitualmente en escenarios no masivos, cuando existe una presunta identidad y se compara un solo perfil post-mortem con un sólo pedigrí. Pero también se aplica en escenarios masivos, cuando se compara el perfil post-mortem con todos los pedigríes, y finalmente sólo se tienen en cuenta dos hipótesis cuando se aplica el teorema de Bayes. Son las hipótesis que serían:

$H_1$  = la víctima 1 está relacionada con la familia F1.

$H_2$  = la víctima 1 no está relacionada con la familia F1.

### **5.7.2 PM-driven:**

Las hipótesis se establecen teniendo en cuenta a las víctimas, se trata de contestar a la pregunta ¿qué familia está relacionada con esta víctima concreta?. Las hipótesis por tanto serían:

$H_1$  = la víctima 1 está relacionada con la familia F1.

$H_2$  = la víctima 1 está relacionada con la familia F2.

...

$H_N$  = la víctima 1 está relacionada con la familia FN, siendo N el número de familias que buscan a sus seres queridos.

$H_{N+1}$  = la víctima 1 no está relacionada con ninguna de las N familias

### **5.7.3 AM-driven:**

En esta aproximación las hipótesis se establecen teniendo en cuenta a las familias, se trata de contestar a la pregunta ¿qué víctima está relacionada con esta familia concreta? No se tiene en cuenta que una misma víctima podría asociarse a dos familias distintas. Y las hipótesis se establecen:

$H_1$  = la familia F1 está relacionada con V1.

$H_2$  = la familia F1 está relacionada con V2.

....

HM = la familia F1 está relacionada con la víctima M, siendo M en número de víctimas.

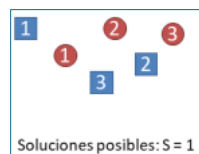
HM+1 = la familia F1 no está relacionada con ninguna de las M víctimas.

El hecho de que existan dos personas desaparecidas dentro de una misma familia no es un problema con el enfoque global, no es necesario elevar el perfil genético de H a la categoría de perfil ante-mortem, sino que ambos pueden identificarse a la vez. Por ejemplo, en un escenario con 3 víctimas y 3 familias de tres personas desaparecidas.

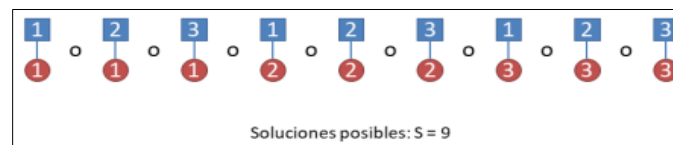
Se muestran todos los resultados que se pueden obtener (S) teniendo en cuenta que es posible que no se obtenga:



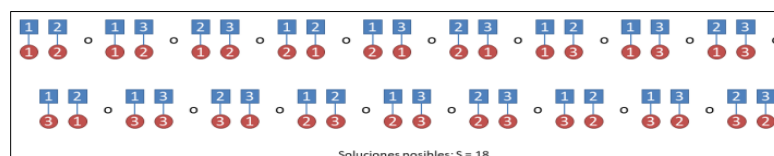
1. ningún match genético.



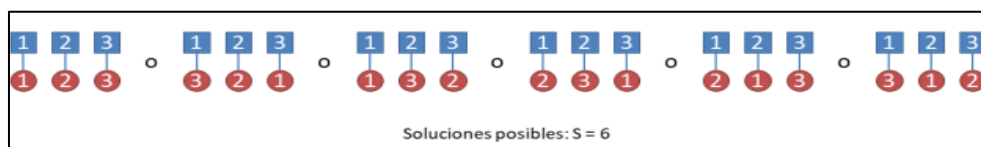
2. un match (F1 con V1, o F2 con V1, ..., o F3 con V3).



3. dos matches genéticos (F1 con V1 y F2 con V2, o F1 con V1 y F3 con V2, ... y F3 con V2).



4. tres matches genéticos (F1 con V1, F2 con V2 y F3 con V3, ..., o F1 con V3, F2 con V1 y F3 con V2).



El número total de posibles soluciones S es:  $1 + 9 + 18 + 6 = 34$ . Cabe destacar que existe un software gratuito que nos permite llevar a cabo cualquiera de estas aproximaciones al problema: El programa Familias.

### **5.8 La probabilidad a priori de identificación**

Es la creencia de que una persona fallecida sin identificar pueda pertenecer a una determinada familia (probabilidad subjetiva). Uno de los errores más habituales en escenarios masivos es aplicar el mismo valor que se utiliza en las pruebas de paternidad (50%) para el valor a priori, al aplicar un valor de probabilidad a priori del 50% estamos asignando una probabilidad de paternidad del 50% al presunto padre, y el 50% restante se reparte entre todos los varones de la población de interés, y por tanto se asigna mayor probabilidad al presunto padre que a cada uno del resto de posibles padres, además podemos destacar que se puede alcanzar un valor de  $LR = 1000$  incluso si el match genético no es una coincidencia genética real.

Tradicionalmente se han clasificado los escenarios masivos en cerrados o abiertos. En casos cerrados el número de desaparecidos es cuantificable generalmente, y su identidad es conocida. El ejemplo típico es un accidente aéreo donde existe una lista de pasajeros. En los casos abiertos el número real de personas desaparecidas puede ser desconocido. Pero en la vida real lo más frecuente es encontrarse casos mixtos, suele tenerse en cuenta el número de personas desaparecidas para establecer la probabilidad a priori de identificación y todas las víctimas tienen la misma probabilidad a priori de identificación (flat priors).

La probabilidad a priori de identificación puede ser re-definida por otros expertos como los antropólogos, teniendo en cuenta otras características como el sexo o la edad. Si en el caso de las 3 personas desaparecidas, dos de ellas son mujeres, y los restos humanos que se desea identificar todavía presentan características físicas que hacen visible su sexo femenino.

Características como tatuajes, marcas, prótesis, pueden ser más difíciles de cuantificar, declaraciones de testigos que pudieron estar presentes en los hechos también pueden tenerse en cuenta, pero igualmente son difíciles de cuantificar e incluso pueden no ser fiables.

Un caso muy emblemático de identificación en un escenario cerrado fue el de la familia Romanov en donde para definir la probabilidad a priori, Gill et al. Tuvo en cuenta el trabajo realizado en las piezas dentales de los restos esqueléticos que posteriormente se identificaron como pertenecientes a la familia Romanov. Como conclusión diremos que la estima de la probabilidad a priori teniendo en cuenta el número de personas desaparecidas suele ser conservadora y defendible e incluso cuando el número exacto no se conoce se pueden realizar estimas.

### **5.9 Cálculo de la probabilidad a posteriori ejemplo y diferentes abordajes**

Supongamos que tras el análisis genético y la comparación de los perfiles obtenemos los resultados que se describen en la Tabla 1: Supuesto práctico de un escenario con tres víctimas y tres personas desaparecidas.

Victima	Familia	LR
V1	F1	10 <sup>b</sup>
V1	F2	10
V1	F3	0
V2	F1	500
V2	F2	0
V2	F3	0
V3	F1	0
V3	F2	0
V3	F3	0

Mostramos ahora cómo se calculan las probabilidades a posteriori con las aproximaciones one to one, PM-driven y AM-driven:

### One to one

Con este método sólo consideramos dos hipótesis, que a la vista de los resultados serían:

$H_1 = V1$  está relacionada con la familia F1.

$H_2 = V1$  no está relacionada con la familia F1.

La probabilidad a posteriori se calcularía según la fórmula (2), teniendo en cuenta que si la probabilidad a priori de identificación tiene un valor de  $1/4$ , la de no identificación será  $1 - 1/4 = 3/4$ .

$$P(H_1|E) = \frac{LR_1 P(H_1)}{LR_1 P(H_1) + LR_2 P(H_2)} = \frac{10^6 * 1/4}{(10^6 * 1/4) + (1 * 3/4)} = 0,999997$$

### PM-driven

En este abordaje se compara una víctima con cada una de las familias. En nuestro caso diríamos, por ejemplo para V1:

$H_1 = V1$  está relacionada con la familia F1.

$H_2 = V1$  está relacionada con la familia F2.

$H_3 = V1$  está relacionada con la familia F3.

$H_4 = V1$  no está relacionada con ninguna de las 3 familias.

La probabilidad a posteriori se calcularía según la fórmula (5), pero podemos usar la simplificación (8) ya que los valores de probabilidad a priori son iguales. Tenemos por tanto:

$$P(H_1|E) = \frac{LR_1}{LR_1 + LR_2 + LR_3 + LR_4} = \frac{10^6}{10^6 + 10 + 0 + 1} = 0,999989$$

### AM-driven

En este abordaje se compara una familia con cada una de las víctimas. Las hipótesis de nuestro ejemplo serían, para F1:

$H_1 =$  la familia F1 está relacionada con V1.

$H_2 =$  la familia F1 está relacionada con V2.

$H_3 =$  la familia F1 está relacionada con V3.

$H_4 =$  la familia F1 está relacionada con otra víctima desconocida.

La probabilidad a posteriori se calcularía según la fórmula (5), pero podemos usar la simplificación (8) ya que los valores de probabilidad a priori son iguales. Tenemos por tanto:

$$P(H_1|E) = \frac{LR_1}{LR_1 + LR_2 + LR_3 + LR_4} = \frac{10^6}{10^6 + 500 + 0 + 1} = 0,9995$$

## **6. papel del coordinador de identificación en análisis de casos a gran escala**

Cuando se trata de desapariciones a gran escala, la figura del Coordinador de Identificaciones debe jugar un rol clave en la formulación de las hipótesis del caso, establecer las probabilidades a priori, el umbral de identificación y consolidar el reporte integrado de identificación junto al equipo multidisciplinario a través de la reconciliación del caso. Los laboratorios de genética suelen establecer umbrales de probabilidad a posteriori de 99,90%, 99,95% o 99,99% para informar una coincidencia genética concreta. Un valor de 99,95% de probabilidad a posteriori significa que se está dispuesto a asumir que una de cada 2000 es falsa.

Una vez que recibe por parte de los especialistas en genética forense un match preliminar del caso procede a corroborar la información AM (ante mortem) y contextual verificando la consistencia con la hipótesis de identidad arrojada. Así mismo, todos los especialistas involucrados en las fases del proceso de análisis PM (post mortem), deben confirmar que todo ha finalizado para entonces preparar el plan de reconciliación del caso.

Si se observan consistencias luego de la evaluación y comparación de datos postmortem obtenidos de las investigaciones correspondientes a cada una de las especialidades (incluyendo la genética) con relación a la información ante-mortem (circunstancias de la desaparición y demás información investigativa), sin discrepancias inexplicables, se procede a concluir la identificación, de lo contrario se encuentran discrepancias en la información reconciliada, se establecen recomendaciones adicionales.

## **7. CONCLUSIONES**

1. De acuerdo con lo revisado en el artículo "Valoración de la prueba de ADN en casos de identificaciones a gran escala en personas desaparecidas" la prueba de ADN en casos de identificación masiva exige el uso por los peritos del teorema de Bayes para estimar la probabilidad de identificación a partir de unos datos a priori a los que suman las probabilidades proporcionadas por la prueba de ADN.
2. Los procesos de identificación a gran escala ocurren como consecuencia de desapariciones masivas relacionadas con conflictos armados, desastres naturales, violaciones a los derechos humanos o el derecho internacional humanitario entre otros.
3. One to one es la aproximación que se aplica habitualmente en escenarios no masivos, cuando existe una presunta identidad y se compara un solo perfil post-mortem con un sólo pedigrí aunque también se aplica en escenarios masivos, cuando se compara el perfil post-mortem con todos los pedigríes.
4. PM-driven se enfoca en que la hipótesis se establecen teniendo en cuenta a las víctimas, se trata de contestar a la pregunta ¿qué familia está relacionada con esta víctima concreta?.
5. AM-driven en esta aproximación las hipótesis se establecen teniendo en cuenta a las familias, se trata de contestar a la pregunta ¿qué víctima está relacionada con esta familia concreta?.
6. La probabilidad a priori de identificación es la creencia de que una persona fallecida sin identificar pueda pertenecer a una determinada familia (probabilidad subjetiva).
7. Se han clasificado los escenarios masivos en cerrados o abiertos. En los cerrados el número de desaparecidos es cuantificable generalmente, y su identidad es conocida, en los casos abiertos el número real de personas desaparecidas puede ser desconocido. Pero en la vida real lo más frecuente es encontrarse casos mixtos.
8. Los laboratorios de genética deben establecer umbrales de probabilidad a posteriori de 99,90%, 99,95% a 99,99% para informar una coincidencia genética. Utilizando para ello los criterios mas conservadores, preferentemente (99.99%).

## **8. RECOMENDACIONES**

Capacitar a personal de los laboratorios forenses sobre la manera adecuada de utilizar las pruebas de ADN y el uso del adecuado softwares para la identificación de personas desaparecidas para poder dar un resultado confiable y certero a las familias de las víctimas de desastres naturales o de masacres.

Entrar en el proceso de acreditación de laboratorios, lo cual contribuye a que se esté preparado para que si en un momento determinado, se crean leyes para compartir información con otros países se tengan las competencias como peritos y laboratorios acreditados para acceder a compartir dicha información.

Impartir cursos o charlas sobre la manera adecuada de recolección de muestras de ADN para estudios de personas desaparecidas para su posterior análisis en el laboratorio y así lograr su identificación.

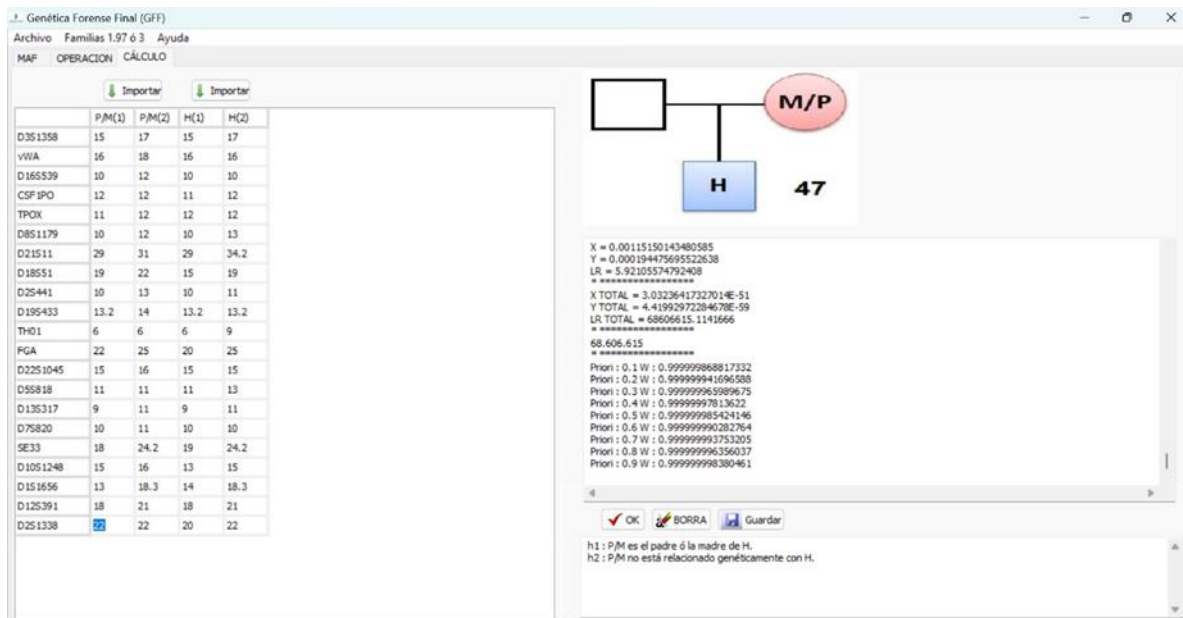
## 9. ANEXOS

### 9.1 CASO

Al laboratorio se hacen presentes la señora Norma Gertrudis Romero quien dice se la madre biológica de la menor Yanin Romero pasajera del autobús accidentado en una excursión, se extraviaron 5 pasajeros y 20 resultaron fallecidos, al no saber nada de su hija solicita se realicen la prueba de ADN para establecer dicha filiación, 3 fallecidos concuerdan físicamente con su hija a quienes se les realizo el estudio

#### MATERNIDAD 999-2025

GLOBALFILER	SUPUESTA MADRE (SANGRE EN FTA)		Muestra 2 (SANGRE EN FTA)	
D3S1358	15	17	15	17
VWA	16	18	16	16
D16S539	10	12	10	10
CSF1P0	12	12	11	12
TPOX	11	12	12	12
Y INDEL	NA		NA	
AMELOGENINA	X	X	X	X
D8S1179	10	12	10	13
D21S11	29	31	29	34.2
D18S51	19	22	15	19
DYS391	NA		NA	
D2S441	10	13	10	11
D19S433	13.2	14	13.2	13.2
TH01	6	6	6	9
FGA	22	25	20	25
D22S1045	15	16	15	15
D5S818	11	11	11	13
D13S317	9	11	9	11
D7S820	10	11	10	10
SE33	18	24.2	19	24.2
D10S1248	15	16	13	15
D1S1656	13	18.3	14	18.3
D12S391	18	21	18	21
D2S1338	22	22	20	22



## CONCLUSIONES

MATERNIDAD 999-2025:

Tomando en cuenta los resultados obtenidos en el estudio de los polimorfismos de ADN (ver tabla) y el hecho que cada persona posee un perfil genético o ADN que ha sido heredado en un 50% por su madre biológica y el otro 50% por su padre biológico, la señora **Norma Gertrudis Romero NO se puede excluir** como madre de la menor fallecida previamente asignada como cadáver 2-2025.

El índice de maternidad es de 68,606X103 valor que indica cuantas veces es más probable la hipótesis que la señora **Norma Gertrudis Romero** sea la madre de la menor fallecida previamente asignada como cadáver 2-2025 versus la probabilidad de hipótesis de que no estén relacionados genéticamente.

Siendo la probabilidad de lo anterior de 99.999

## **9.2 GLOSARIO**

**Teorema de Bayes:** El teorema de Bayes, en la teoría de la probabilidad, es una proposición planteada por el matemático inglés Thomas Bayes (1702-1761) y publicada en 1763, que expresa la probabilidad condicional de un evento aleatorio A dado B en términos de la distribución de probabilidad condicional del evento B dado A y la distribución de probabilidad marginal de solo A.

**Datos a priori (de hipótesis de identidad):** En inferencia estadística Bayesiana, una distribución de probabilidad a priori de una cantidad desconocida, es la distribución de probabilidad que expresa alguna incertidumbre acerca de antes de tomar en cuenta los datos. Aplicando el Teorema de Bayes, la probabilidad a priori se multiplica por la verosimilitud; al normalizar se obtiene la distribución de probabilidad a posteriori, la cual es la probabilidad de la distribución condicional dados los datos.

**Razón de verosimilitud para pruebas de ADN:** Es un concepto estadístico utilizado para evaluar la evidencia genética en relación con dos hipótesis competidoras: generalmente, la hipótesis de que un individuo es el autor de una muestra biológica (por ejemplo, un sospechoso) frente a la hipótesis de que no lo es (por ejemplo, un individuo aleatorio de la población).

**ADN:** El ADN o ácido desoxirribonucleico, es el material que contiene la información hereditaria en los humanos y casi todos los demás organismos. Las células del cuerpo de una persona tienen el mismo ADN. La mayor parte del ADN se encuentra en el núcleo celular (o ADN nuclear), pero también se puede encontrar una pequeña cantidad de ADN en las mitocondrias (ADN mitocondrial o ADNmt).

**PM:** Post-mortem.

**AM:** Ante-mortem.

**PD:** Persona desaparecida.

**Pruebas de ADN:** Es el procedimiento que permite determinar, a través del análisis del ADN, quién es el padre o la madre biológica de un niño, niña o adolescente.

Se hace a través del estudio de información genética que es transmitida por el padre y la madre a su hijo o hija, dicha información está contenida en la sangre u otro tipo de células.

**Identificación de personas:** La identificación con ADN o “huella genética” se basa en el estudio de una serie de fragmentos de ADN presentes en todos los individuos pero que poseen la característica de ser altamente variables o polimórficos entre los mismos.

**Probabilidad del parentesco:** Estimación estadística de que dos individuos comparten un vínculo de parentesco, como ser hermanos, padres e hijos, basándose en la información genética y en el análisis de ADN.

**Identificación de víctimas en desastres masivos (DVI):** Es un proceso sistemático utilizado para identificar a personas que han perdido la vida en situaciones de desastre, como terremotos, inundaciones, accidentes aéreos o actos de violencia. Este procedimiento implica la recopilación y análisis de información sobre las víctimas, incluyendo características físicas, datos dentales, huellas dactilares y, en muchos casos, análisis de ADN.

**Escenario de sucesos:** El lugar en donde ha ocurrido un hecho punible se le denomina de muchas formas, entre ellas: lugar de los hechos, lugar del suceso, sitio del crimen, escena del crimen, escena del delito o escenario del delito, entre otros, aunque todos se refieran a lo mismo “El lugar donde se cometió un hecho que la Ley ha tipificado como ilícito penal”.

**Frecuencias alelicas:** La frecuencia alélica o frecuencia génica es la proporción que se observa, de un alelo específico respecto al conjunto de los que pueden ocupar un locus determinado en la población.

**Perfil genético:** Código alfanumérico que describe los marcadores genéticos analizados del ADN en un individuo.

**Compatibilidad de perfiles genéticos:** Se refiere a la capacidad de dos perfiles de ADN para coincidir o ser comparables entre sí, lo que sugiere que pueden provenir de individuos con un vínculo biológico, como familiares como padres e hijos o hermanos. La compatibilidad sugiere un vínculo biológico, pero no necesariamente implica que los perfiles sean idénticos. Este concepto es fundamental en la identificación de víctimas, la paternidad y en la resolución de casos criminales.

**Coincidencia de perfiles genéticos:** Se produce cuando dos o más perfiles de ADN analizados presentan similitudes suficientes en ciertos marcadores genéticos para ser considerados idénticos o provenientes de un mismo individuo. Esto se utiliza frecuentemente en investigaciones forenses para vincular a un sospechoso con una muestra de ADN encontrada en la escena del crimen.

**Calidad de perfiles genéticos:** Precisión y fiabilidad de los datos obtenidos durante el análisis de ADN. Esto incluye factores como la cantidad de ADN recuperado, la integridad de la muestra, el método de análisis utilizado y la ausencia de contaminantes. Un perfil de alta calidad es esencial para garantizar resultados precisos y confiables en contextos forenses.

**Match genético:** Se refiere a una coincidencia o concordancia específica entre perfiles de ADN, que indica que dos muestras de ADN son del mismo origen. En el contexto forense, un "match" sugiere que el ADN encontrado en una escena del crimen pertenece a un sospechoso, basándose en un análisis comparativo de los perfiles.

**Escenario masivo cerrado:** Son aquellas en las que es muy probable que se determine de inmediato el número de víctimas. Suele tratarse de catástrofes en las que se conoce el número de posibles personas afectadas por existir un registro (como accidentes aéreos, ya que hay una lista de pasajeros).

**Escenario masivo abierto:** Son aquellas en las que se desconoce el número de personas fallecidas. A menudo se trata de catástrofes naturales (como terremotos, inundaciones o incendios forestales), pero también puede tratarse de ciertos atentados terroristas, en general de grandes dimensiones.

**Equipo disciplinario para identificación humana:** es aquel conformado por profesionales forenses requeridos para efectuar idóneamente todas las etapas del proceso de identificación humana. Usualmente conformado por médicos, antropólogos, odontólogos, genetistas, psicólogos, criminalistas, etc., de acuerdo con el contexto del caso estudiado.

**Hemogenética forense:** El objetivo final de esta ciencia era la identificación genética en crímenes y casos de paternidad. Inicialmente, las investigaciones se centraban en el estudio de antígenos eritrocitarios (sistema AB0, Rh, MNSs) y posteriormente en el análisis del polimorfismo proteico, es decir el análisis de isoenzimas principalmente proteínas séricas y enzimas eritrocitarias.

**Masacre:** Matanza de personas, por lo general indefensas, producida por ataque armado o causa parecida.

**Genética:** Parte de la ciencia que se dedica al estudio de la transmisión hereditaria por medio de los genes.

**Gen:** Fragmento del ADN que constituye la base estructural del genoma, cuya función básica es la de transmitir las características de un individuo a su descendencia.

**Alelo:** Un alelo es cada una de las dos o más versiones de un gen. Un individuo hereda dos alelos para cada gen, uno del padre y el otro de la madre

**Genética forense:** Es la especialidad de la Criminalística que se basa en el estudio de la transmisión de los caracteres hereditarios y el análisis del polimorfismo o variabilidad genética humana aplicada a los problemas judiciales.

**Peritos:** Un perito es una persona con formación, capacitación, conocimientos y experiencia en un ámbito técnico/específico, cuyo testimonio puede ayudar en la resolución de conflictos en la vía prejudicial o judicial.

### **9.3 Anexo 1:**

## **PROCEDIMIENTO ESTANDAR DE TRABAJO PARA CALCULO DE PROBABILIDADES DE PARENTESCO**

### **ELSOFTWARE FAMILIAS 3**

#### PREPARACIÓN DE LIBRO DE TRABAJO

En la computadora asignada, en el escritorio buscar carpeta “Familias 3 Excel”, en ella buscar el archivo “Archivo de datos para mutaciones”

Redactar los nombre de los perfiles con letra mayúsculas y separar con guiones.

Escribir los perfiles genéticos uno a uno.

Marcar de color amarillo la casilla en la cual se escriba el alelo que sufrió mutación.

Revisar los perfiles ingresados.

Dar clic en icono de “Guardar” y minimizar el archivo.

Volver al escritorio, y en carpeta “Familias 3 Excel” buscar y abrir archivo Excel “Libro de trabajo”.

Copiar información de perfiles a analizar ya ingresados en libro “Archivo de datos para mutaciones”.

Dar clic en “Archivo” y clic en “Guardar como”, buscar carpeta “Examinar” y seleccionar el escritorio. y guardar de acuerdo a los siguientes parámetros:

Ubicación de archivo

Nombre del archivo: “Libro de trabajo No. de caso y año en curso”

Tipo de formato: “Texto delimitado por tabulaciones”.

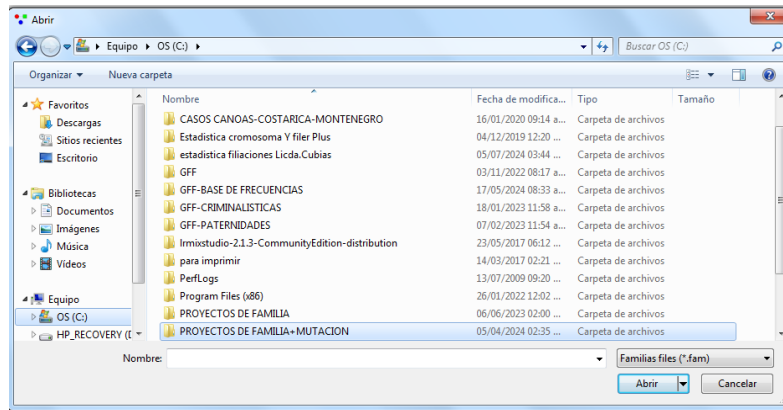
Guardar

Buscar el icono de software Familias3 y se abrirá el programa.

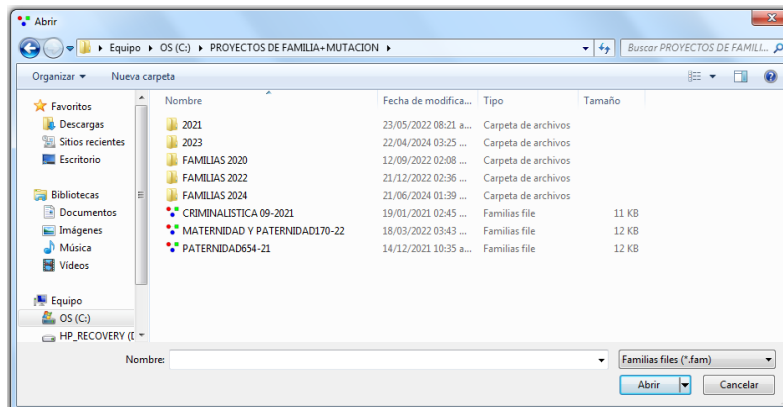
Una vez verificada y activada la barra de herramientas, proceder a abrir la plantilla de trabajo, para ello se puede proceder así:

Buscar y abrir la carpeta donde hayamos colocado la información, abrir y en ella seleccionar archivo “PLANTILLA FAMILIAS” y abrir.

## A) Disco C



## B) Carpeta "PROYECTOS DE FAMILIA+MUTACIÓN"



## C) Carpeta "Familias 2024" y selección de archivo "PLANTILLA FAMILIAS"

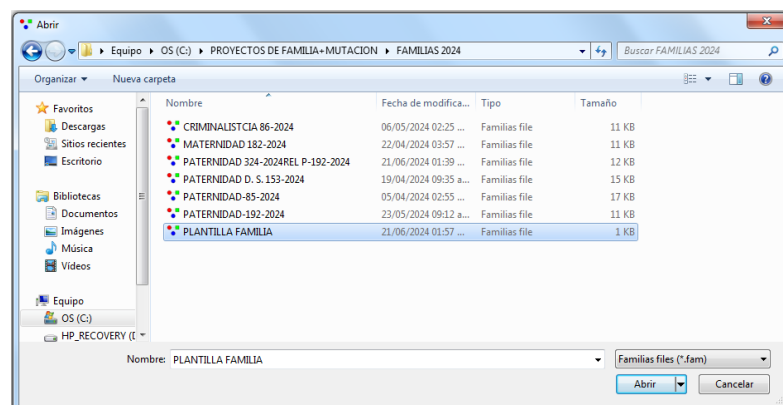


Figura 2. Muestra la ubicación del archivo "Plantilla Familias", documento base para realizar los cálculos estadísticos.

Una vez abierto el archivo "PLANTILLA FAMILIAS", se procede a verificar la Base de Datos que se esté utilizando.

Se abre ventana emergente “Edit database”, en ella verificar que los índices mutacionales de todos los marcadores sea 0.0 en la columna “Mutations rates”. Ver figura 4.

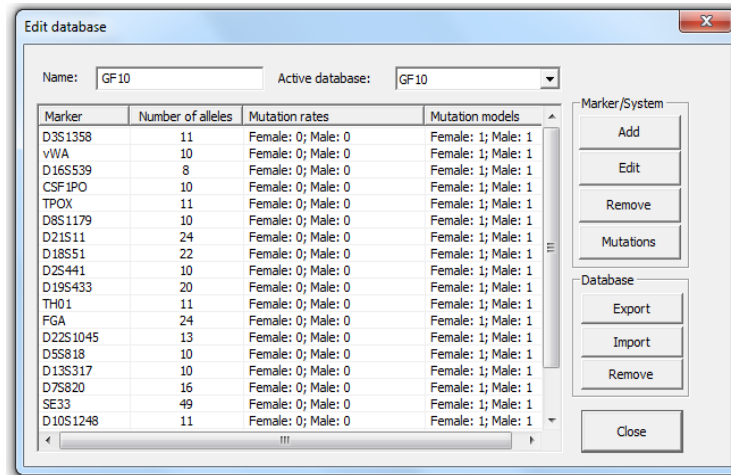


Figura 4. Ventana emergente “Edit database”

En ventana emergente “Edit database”, seleccionar el marcador donde se detectó la mutación de valores reportados internacionalmente y colocar el valor según la siguiente figura

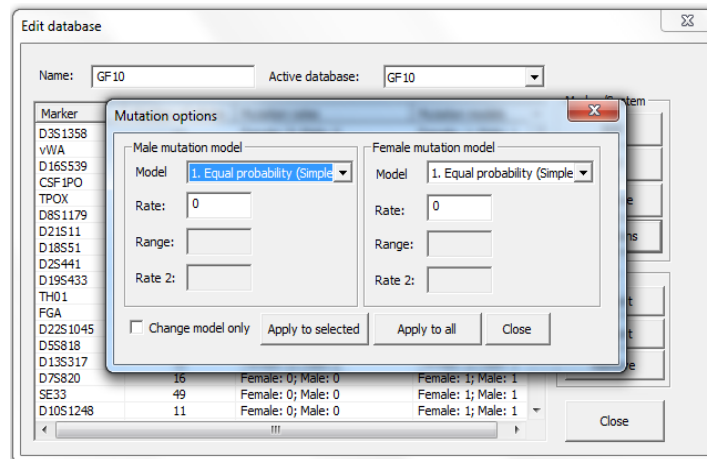


Figura 5. Ventana emergente “Mutation options” donde se debe digitar el valor del índice mutacional para modelo mutacional masculino y femenino.

En el caso de no contar con un índice mutacional se puede calcular de la siguiente manera:

*Indice mutacional*

$$= \frac{1}{N^{\circ} \text{ total de personas en la Base de Datos vigente}}$$

Ejemplo: GF10 de Familias tiene 500 personas, por lo tanto,

$$\text{Indice mutacional} = \frac{1}{500} = 2 \times 10^{-3} \equiv 0.002$$

Para continuar, ir al icono “Persons”.

En “Persons”, colocar los nombres de las personas a analizar en el caso.

En apartado “Year of birth” seleccionar “Child” cuando aplique.

En apartado “Gender”, seleccionar el género correspondiente al individuo que se está ingresando.

Verificar que la información sea la correcta y dar clic en botón “Add”.

Una vez ingresadas las personas del caso, agregar un Supuesto padre o Supuesta madre, según corresponda a la filiación que se desee comprobar.

Cerrar ventana emergente “Persons”. Ver figura 6.

Name	Database	Gender	Year of birth
MADRE 552-2023	GF10	Female	
HIJA 552-2023	GF10	Female	(Child)
S.PADRE 552-2023	GF10	Male	

Figura 6. Venta emergente “Persons”, donde se ingresa el nombre de las personas del caso a analizar.

Ir a ícono “Case DNA Data”. Se abrirá ventana emergente, en ella importar los datos de cada persona.

Luego identificar el nombre el proyecto en “Project Name”

Aparecerán los datos de los perfiles del caso en análisis. Ver figura 7. Dar clic en cerrar ventana “Case-Related DNA Data”.

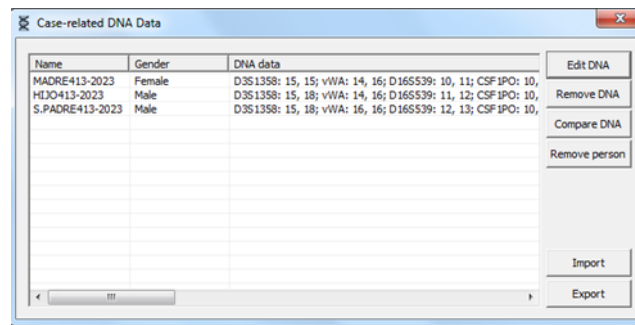


Figura 7. Ventana emergente “Case-related DNA Data”

Ir a icono “Known relations”. Ver figura 8.

En apartado “Add relation”, introducir la relación conocida y que no está en duda de acuerdo a lo solicitado en el caso a analizar.

Una vez ingresada la relación conocida dar clic en “Add” y cerrar la ventana.

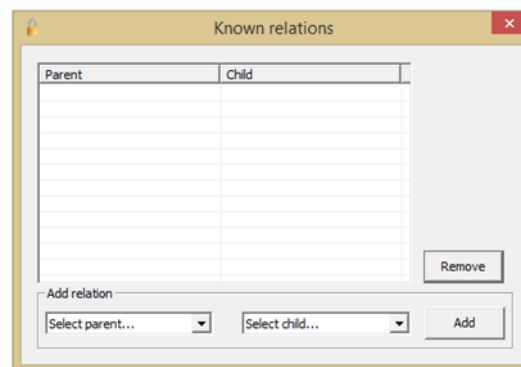


Figura 8. Ventana emergente “Known relations”

Ir a icono “Pedigrees”. Aparecerá ventana emergente “Pedigrees”.

En apartado “Actions” dar clic en “Add”, aparecerá ventana emergente “Add Pedigrees”. En ella colocar la hipótesis 1 con las personas que están agregadas en “Add relation” y dar clic en “Add” y cerrar ventana “Add Pedigree”. Ver figura 9 y 10.

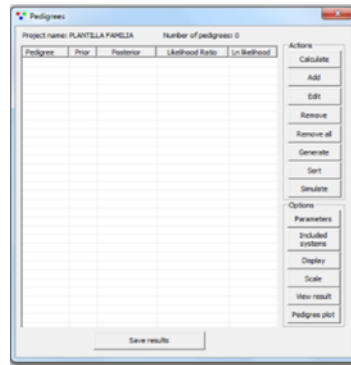


Figura 9. Ventana “Pedigrees”.

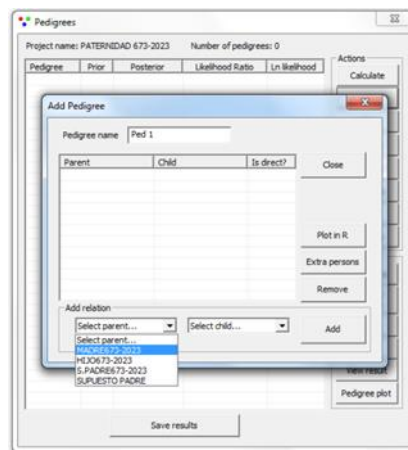


Figura 10. Ventana emergente “Add pedigree”

En ventada “pedigree”, dar clic en “Add” y agregar la contra-hipotesis para ello colocar la relación del supuesto padre y/o supuesta madre o según corresponda, con el que se desea realizar la comparación, dar clic en “Add”.

Regresar a pantalla “Pedigrees” y dar clic en “Calculate”, aparecerá ventana emergente “Familia”

Aparece ventana emergente para proceder a guardar el proyecto.

En “Pedigrees” ordenar los resultados obtenidos, para ello, en apartado “Actions”, dar clic en “Sort”.

Ccolocarse sobre el pedigree que queremos comprobar y dar doble clic. Aparece ventana emergente “Edit Pedigree” mostrando la hipótesis seleccionada. Ver figura 11.

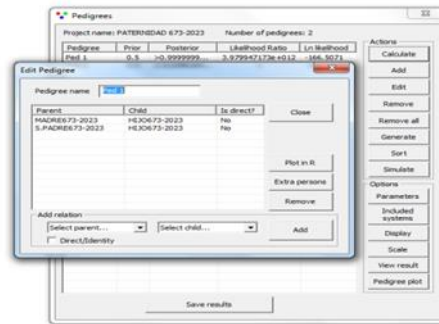


Figura 11. Ventana “Pedigree” mostrando hipótesis a comprobar y su valor de LR.

Valor de W (Probabilidad o Posterior): Se obtiene usando la fórmula:

$$W = \frac{LR-1}{LR} \cdot 100\%$$

Firmar y fechar la tabla de alelos con la actividad realizada.

1.1.1. Proceder a guardar el análisis “Save”. Ver figura 12.

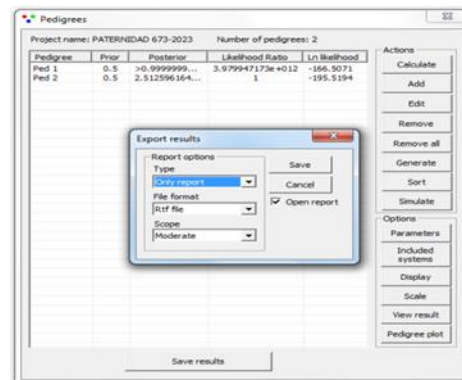


Figura 12. Ventana emergente “Export results”, seleccionando “Only report”.

**9.4 Anexo 2:**

<b>Locus</b>	<b>Paternal</b>	<b>Maternal</b>
<b>CSF1PO</b>	<b>0.002021</b>	<b>0.000283</b>
<b>D13S317</b>	<b>0.001743</b>	<b>0.000436</b>
<b>D16S539</b>	<b>0.001127</b>	<b>0.000481</b>
<b>D18S51</b>	<b>0.002530</b>	<b>0.000748</b>
<b>D19S453</b>	<b>0.000745</b>	<b>0.000596</b>
<b>D21S11</b>	<b>0.001709</b>	<b>0.001295</b>
<b>D2S1338</b>	<b>0.001526</b>	<b>0.000245</b>
<b>D3S1358</b>	<b>0.001691</b>	<b>0.000211</b>
<b>D5S818</b>	<b>0.001742</b>	<b>0.000300</b>
<b>D7S820</b>	<b>0.001348</b>	<b>0.000073</b>
<b>D8S1179</b>	<b>0.002031</b>	<b>0.000333</b>
<b>FGA</b>	<b>0.003713</b>	<b>0.000522</b>
<b>PENTA D</b>	<b>0.000259</b>	<b>&lt;0.000253</b>
<b>PENTA E</b>	<b>0.000260</b>	<b>&lt;0.000253</b>
<b>THO</b>	<b>0.000070</b>	<b>0.000043</b>
<b>TPOX</b>	<b>0.000130</b>	<b>0.000081</b>
<b>VWA</b>	<b>0.003258</b>	<b>0.000494</b>

Tasas de mutación en varios loci analizados mediante PCR en 2008. Association for the Advancement of Blood & Biotherapies.

**9.5 Anexo 3:**

Locus	Number of meioses	Number of mutations	Mutation rate ( $\times 10^{-3}$ )	95% confidence limits
CD4	1091	0	<0.9	0-3.4
CSF1PO	271	0	<3.7	0-13.6
D2S1338	404	1	2.5	0.1-13.8
D3S1358	1041	0	<1.0	0-3.5
D5S818	795	0	<1.3	0-4.6
D7S820	795	0	<1.3	0-4.6
D8S1132	121	1	8.3	0.2-46.0
D8S1179	989	1	1.0	0-5.6
D12S391	433	0	<2.3	0-8.5
D13S317	795	1	1.3	0-7.0
D16S539	504	0	<2.0	0-7.3
D17S976	611	0	<1.6	0-6.0
D18S51	989	1	1.0	0-5.6
D19S433	404	0	<2.5	0-9.1
D21S11	1038	3	2.9	0.6-8.4
F13A1	382	0	<2.6	0-9.7
F13B	1374	0	<0.7	0-2.7
FES	1656	1	0.6	0-3.4
FGA	2055	6	2.9	1.1-6.4
SE33	1733	9	5.2	2.4-9.9
TH01	2735	0	<0.4	0-1.3
TPOX	271	0	<3.7	0-13.6
VWA	3164	7	2.2	0.9-4.6
Total	23,651	31	1.3	0.9-1.9

Tasas de mutación en 23 loci de microsatélites diferentes.

**9.6 Anexo 4:**

Búsqueda de restos de la masacre ocurrida en El Mozote el diciembre de 1981.

## **10.BIBLIOGRAFIA**

- ✚ Lourdes Prieto, Yarimar Ruiz, Elías Hernandis, Ángel Carracedo. Valoración de la prueba de ADN en las identificaciones a gran escala de personas desaparecidas, 2022, 48.
  
- ✚ Comité Internacional de la Cruz Roja. PERSONAS DESAPARECIDAS, ANÁLISIS FORENSE DE ADN E IDENTIFICACIÓN DE RESTOS HUMANOS, 2009, 2.
  
- ✚ Crespillo Márquez, Manuel C., Barrio Caballero, Pedro. Genética forense: del laboratorio a los tribunales. 2019, 1. P 405-424.